



IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS

FOCUS

sulle malattie Neuromuscolari e neurometaboliche attualmente trattabili:
la diagnosi, la cura, la care e la rete



13 Maggio, 16 Settembre, 7 Ottobre, 11 Novembre 2023

*Auditorium IRCCS Stella Maris
Viale del Tirreno 341 /A/B/C Calambrone (Pisa)*

Responsabile Scientifico: Prof.ssa Roberta Battini, Prof. Giovanni Cioni
Segreteria Scientifica: Dott.ssa Guja Astrea, Dott.ssa Gemma Marinella, Dott.ssa Bianca Buchignani
Provider accreditato standard Stella Maris: sig. Antonio Paci, apaci@fsm.unipi.it 050886235
Per iscriversi è necessario compilare la scheda di registrazione online sul sito
<https://forms.gle/1P3An5WCKnB7B8pYA>
Quota di iscrizione: 200,00 euro

13 Maggio

IL PUNTO SULLE DISTROFINOPATIE

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Dr.ssa G. Astrea

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro delle distrofinopatie
Prof.ssa E. Pegoraro, Università di Padova
- 10:30 Red flags cliniche per una diagnosi precoce e la complessità degli endofenotipi
Dr. L. Bello, Università di Padova
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica
Prof.ssa M. Pane, UCSC e Nemo Pediatrico Roma
- 12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta
Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa
- 12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La DMD nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse S. Frosini, G. Astrea, B. Buchignani, P. Cristofani, G. Marinella, IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori

16 Settembre

IL PUNTO SULLA SMA

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Prof.ssa R. Battini

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro delle SMA
Prof. E.M. Mercuri, UCSC e Nemo Pediatrico, Roma
- 10:30 Lo screening neonatale per le SMA: opportunità e ombre
Dr. T. Danilo, UCSC, Roma
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica toscana
Dr.ssa C. Ticci, Meyer, Firenze
- 12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta
Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa
- 12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La SMA nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse S. Frosini, B. Buchignani, P. Cristofani, G. Marinella, G. Sgherri, IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori

7 Ottobre

IL PUNTO SULLA POMPE

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Dr.ssa G. Astrea

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro della Malattia di Pompe
Dr. S. Gasperini, Ospedale S. Gerardo, Monza
- 10:30 Lo screening neonatale per la malattia di Pompe e il dried blood spot: un'esperienza consolidata
Dr. G. La Marca, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Vecchie e nuove terapie: l'esperienza pediatrica in toscana
Dr. M. Sacchini, Meyer, Firenze
- 12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta
Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa
- 12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La malattia di Pompe nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse S. Frosini, G. Astrea, E. Moretti, G. Sgherri, IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori

11 Novembre

IL PUNTO SUL DEFICIT DI DECARBOSSILASI DEGLI L-AMINOACIDI AROMATICI (AADC)

Moderatori: Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro dell'AADC
Prof. V. Leuzzi, Università La Sapienza, Roma
- 10:30 La diagnosi precoce è possibile? L'esperienza del dried blood spot
Prof.ssa R. Battini, IRCCS Stella Maris e Università di Pisa
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica
Dr. F. Manti, Università La Sapienza, Roma
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La AADC nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse R. Di Pietro, F. D'Acunto, V. Menici, R. Scalise, G. Sgherri, IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori