

# LE DISTROFIE DEI CINGOLI: PARLIAMO DI TERAPIE

**1** febbraio  
2025

Aula Magna  
Politecnico di Milano -  
Polo Territoriale di Lecco  
Via G. Previati 1/c - LECCO

## Introduzione

In un'epoca storica nella quale le terapie innovative -terapie geniche e modulatorie di geni- per alcune malattie rare sono state autorizzate dalle agenzie regolatrici di diversi Paesi del mondo (FDA-EMA e per l'Italia AIFA), è arrivato il momento di fare il punto su quanto è stato fatto o è in programma anche per le Distrofie dei cingoli.

Grazie alla presenza dei massimi esperti italiani ed europei della malattia, il congresso si focalizzerà sia sulle sperimentazioni terapeutiche in atto, sia sulle terapie riabilitative e sui parametri tramite i quali identificare l'efficacia delle stesse.

L'incontro è fortemente voluto dall'Associazione Italiana Calpaina 3 (AIca3) e dal suo Comitato Scientifico in relazione ad una delle missioni proprie dell'Associazione, che consiste nella diffusione degli aggiornamenti medico-scientifici: AIca3, convinta che solo tramite la condivisione di idee si possa sconfiggere la malattia, desidera anche essere fonte di stimolo di collaborazione tra i massimi esperti italiani ed internazionali, in un confronto aperto che coinvolga anche i pazienti e le loro famiglie.

## Destinatari

Medici e personale sanitario-riabilitativo, ricercatori, pazienti e loro familiari, caregiver.

## Responsabile scientifico

**M. Grazia D'Angelo**, Medico - Neurologo, Unità di Riabilitazione specialistica malattie rare del sistema nervoso centrale e periferico, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio Parini (LC)

## ECM

**Previsto accreditamento ECM-CPD Regione Lombardia** per medici (neurologi, fisiatri, farmacologi, neuropsichiatri infantili, genetisti, cardiologi, pneumologi, radiodiagnostici, neuroradiologi, ortopedici, pediatri, pediatri di libera scelta, epidemiologi, medici di medicina generale, medici privi di specializzazione), psicologi, psicoterapeuti, fisioterapisti, infermieri, infermieri pediatrici, logopedisti, terapisti della neuropsicomotricità, terapisti occupazionali, biologi.

**Crediti pre-assegnati:** 4,2. Obiettivo formativo N.18: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

Per ottenere i crediti ECM è necessario essere presenti al 100% dell'attività formativa, compilare il questionario di customer satisfaction e superare il test di apprendimento (80% di risposte esatte).

# LE DISTROFIE DEI CINGOLI: PARLIAMO DI TERAPIE

1 febbraio 2025 | Aula Magna, Politecnico di Milano-Polo Territoriale di Lecco | Via G. Previati 1/c Lecco

## PROGRAMMA

8.30 Registrazione partecipanti

9.00 Presentazione Congresso:

**M. Grazia D'Angelo**, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio P.

**B. Kullmann**, AICa3 (Associazione Italiana Calpaina3)

**Rappresentante Associazione La Nostra Famiglia**

### Sessione 1: La malattia e le terapie

*Chair:* **Stefano Previtali**, Università Vita-Salute San Raffaele e IRCCS Ospedale San Raffaele;

**Massimiliano Filosto**, Centro Clinico NeMo, Brescia

9.30 Le distrofie dei cingoli: presente e futuro

**Giacomo Comi**, Fondazione I.R.C.C.S. Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Centro Dino Ferrari, Università Statale di Milano

10.00 Towards gene therapy of calpainopathies

**Isabelle Richard**, Genethon (INSERM unit UMRS\_951), Evry-Courcouronnes, France

10.30 Small molecule-based approaches in LGMDs

**Dorianna Sandonà**, Università degli Studi di Padova

11.00 *Coffee break*

### Sessione 2: Valutazione e riabilitazione

*Chair:* **Sandra Strazzer**, IRCCS E. Medea, Bosisio Parini (LC)

**Elena Carraro**, Centro Clinico NeMo, Milano

11.30 Exercise in Muscular dystrophies

**Eric Voorn**, Università di Amsterdam, Olanda

12.00 La tele-riabilitazione nelle distrofie muscolari: presa in carico dalla struttura riabilitativa al domicilio

**Eleonora Diella**, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio P.

12.30 Tecnologie innovative per le distrofie: stato dell'arte e prospettive future

**Emilia Biffi**, Bioengineering Lab, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia, Bosisio P.

13.00 *Pranzo a buffet*

## Modalità di iscrizione

La partecipazione è gratuita; l'evento è a numero chiuso (max 200 partecipanti), l'iscrizione è obbligatoria.

Link per iscriversi: [https://bit.ly/Registrazione\\_Distrofia\\_Lecco](https://bit.ly/Registrazione_Distrofia_Lecco)

Si prega di comunicare eventuali disdette alla Segreteria Organizzativa.

## Segreteria organizzativa

Settore Convegni IRCCS E. Medea - Associazione La Nostra Famiglia

Via don Luigi Monza, 20 - Bosisio Parini (LC)

Tel. 031/877.379 (mattino)

CONVEGNI.BOSISIO@LANOSTRAFAMIGLIA.IT

### Sessione 3: I biomarcatori e la malattia

*Chair:* **Stefania Corti**, Centro Dino Ferrari, Università degli Studi di Milano, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

14.00 Natural history of the disease

**Francesca Magri**, SC Neurologia - Malattie Neuromuscolari e rare, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

14.30 Valutazione longitudinale e correlazioni genotipo fenotipo nella LGMDR1

**Elena Pegoraro**, Università degli Studi di Padova

15.00 Novel Biomarkers for Limb Girdle Muscular Dystrophy

**Diego Lopergolo**, Università di Siena

15.30 *Coffee break*

16.00 Biomarkers in dysferlinopathies

**Michela Guglieri**, Università di Newcastle, UK

### Sessione 4: Tavola Rotonda - La parola ai pazienti

16.30 Partecipano:

- **Bruno Kullmann**, Presidente AICA3
- **M. Grazia D'Angelo**, IRCCS E. Medea-La Nostra Famiglia
- **Gerolamo Fontana**, Presidente UILDM Sez. Lecco, Telethon
- **Daniela Maroni**, Presidente Associazione Genitori Nostra Famiglia
- **Alberto De Liso**, Presidente Fondo DMD-Associazione Amici di Emanuele
- **Beatrice Vola**, Presidente Associazione GFB onlus
- **Stefania Pedroni**, Vice Presidente UILDM

17.30 Compilazione questionari ECM e conclusione dei lavori



Con il patrocinio di

