

## XII CONFERENZA INTERNAZIONALE SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER

21-23 Febbraio 2014 – Ergife Palace Hotel, Roma - Italia

### Programma - Sessioni Plenarie - Venerdì 21 Febbraio

**14:00**     **Registrazione**

**14:30**     **Benvenuto e apertura lavori**

Filippo Buccella - Parent Project onlus, Roma, Italia

**14:40**     **Gestione Clinica della DMD/BMD 0-14 anni**

Moderatore: *Nathalie Goemans*

- **Linee Guida sulla DMD/BMD**

Nathalie Goemans - Dept. of Pediatrics and Child Neurology, University Hospitals, Leuven, Belgio

- **Diagnosi clinica**

Tiziana Mongini - Dip. di Neuroscienze, Centro per le Malattie Neuromuscolari "P. Peirola", AOU Città della Salute e della scienza di Torino, Torino, Italia

- **Diagnosi molecolare della DMD: passato, presente, futuro**

Filippo M. Santorelli - Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari, IRCCS Stella Maris, Pisa, Italia

- **Steroidi e controlli clinici**

Adele D'Amico - Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dip. di Neuroscienze, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia

- **Fisioterapia**

Elena Mazzone - Dip. di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia

- **Gestione cardiaca**

Rachele Adorisio - Dip. Medico Chirurgico di Cardiologia Pediatrica, U.O. Cardiologia, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia

- **Gestione respiratoria**

Fabrizio Racca - Rep. di Anestesia Pediatrica AO Nazionale, SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo di Alessandria, Alessandria, Italia

- **Aspetti emotivi e cognitivi nella DMD. L'importanza della comunicazione della Diagnosi**

Emanuela Giulitti - Parent Project onlus, Roma, Italia

**16:10**     **Domande e Risposte**

**16:40**     **Strategie anti-infiammatorie**

Moderatore: *Kanneboyina Nagaraju*

- **Panoramica sulle strategie anti-infiammatorie**

Kanneboyina Nagaraju - Research Center for Genetic Medicine, Children's National Medical Center (CGMR), Washington, USA

- **VBP-15**

Kanneboyina Nagaraju - Research Center for Genetic Medicine, Children's National Medical Center (CGMR), Washington, USA

- **Flavocoxid: studio clinico pilota nella DMD**

Sonia Messina - Dip. di Neuroscienze, Policlinico Universitario Messina, Messina, Italia

- **FOR DMD: trial randomizzato in doppio cieco per ottimizzare il regime steroideo nella DMD**

Michela Guglieri - Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, Gran Bretagna

- **Fattori di rischio per la perdita del tessuto osseo e le fratture in ragazzi affetti da DMD: dalla genetica al trattamento (RisBo)**

Maria Luisa Bianchi - Centro Malattie Metaboliche Ossee, Istituto Auxologico Italiano IRCCS, Milano, Italia

## **17:40 Domande e Risposte**

### **Programma Sessioni Plenarie - Sabato 22 Febbraio**

## **8:00 Registrazione**

## **8:30 Introduzione e Benvenuto**

Filippo Buccella - *Parent Project onlus, Roma, Italia*

## **8:40 Terapia Cellulare**

Moderatore: *Giulio Cossu*

- **Panoramica sulla terapia cellulare**  
*Giulio Cossu - Institute of Inflammation and Repair, University of Manchester, Manchester, Gran Bretagna*
- **Allotrapianto di Mesoangioblasti per la distrofia muscolare di Duchenne: un trial clinico di fase 1/2a**  
*Giulio Cossu - Institute of Inflammation and Repair, University of Manchester, Manchester, Gran Bretagna*
- **Cromosomi artificiali umani e cellule iPS per lo sviluppo di nuove terapie per la DMD**  
*Francesco S. Tedesco - Dept. of Cell and Developmental Biology, University College, Londra, Gran Bretagna*
- **Dalla pelle al muscolo scheletrico: un potenziale per il trapianto autologo nella DMD**  
*Rita Perlingeiro - Dept. of Medicine, Lillehei Heart Institute, University of Minnesota, Minneapolis, USA*
- **Biomateriali nella DMD**  
*Pier Lorenzo Puri - Sanford/Burnham Medical Research Institute, La Jolla USA & Fondazione Santa Lucia, Roma, Italia*

## **9:40 Domande e Risposte**

## **10:10 Strategie di correzione**

Moderatore: *Annemieke Aartsma-Rus*

- **Panoramica sulle strategie di correzione**  
*Annemieke Aartsma-Rus - Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*
- **Biglicano come candidato terapeutico per tutte le forme di DMD**  
*Justin Fallon - Dept. of Neuroscience, Brown University, Providence, USA*
- **Editing del genoma come strategia di correzione per la DMD**  
*Charles Gersbach - Dept. of Biomedical Engineering, Duke University, Durham, USA*
- **Aggiornamento dello sviluppo clinico di Ataluren nella DMD**  
*Allen Reha - PTC Therapeutics*

## **11:00 Domande e Risposte**

## **11:30 Includere il punto di vista del paziente e della famiglia nelle procedure regolatorie**

*Holly Peay - PPMD, USA*

## 11:45 **Strategie di Exon Skipping**

Moderatore: *Francesco Muntoni*

- **Panoramica sulle strategie di exon skipping**  
Francesco Muntoni - *Dubowitz Neuromuscular Centre and MRC Centre for Neuromuscular Diseases UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital for Children (GOSH), Dept. Of Developmental Neuroscience, Londra, Gran Bretagna*
- **Ottimizzazione dell'exon skipping in modelli animali**  
Annemieke Aartsma-Rus - *Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*
- **Exon skipping per le duplicazioni**  
Kevin Flanigan - *Center for Gene Therapy, Nationwide Children's Hospital, Ohio, USA*
- **Multi-exon skipping per la DMD**  
Toshifumi Yokota - *Dept. of Medical Genetics, University of Alberta Faculty of Medicine and Dentistry, Edmonton, Alberta, Canada*
- **Aggiornamento sui trial clinici di Prosensa**  
Giles Champion - *Prosensa*
- **Aggiornamento sui trial clinici con Drisapersen**  
Giles Champion - *Prosensa*
- **Aggiornamento sul trial clinico con Eteplirsen**  
Petra Duda - *Sarepta Therapeutics*

## 13:05 **Domande e Risposte**

## 13:35 **Pranzo**

## 14:40 **Gestione Clinica della DMD/BMD over 14 anni**

Moderatore: *Douglas Biggar*

- **Gestione clinica dei pazienti adulti con DMD**  
Douglas Biggar - *University of Toronto, Holland Bloorview Kids, Rehabilitation Hospital, Toronto, Canada*
- **Diagnosi e gestione clinica della DMD/BMD over 14 anni: linee guida**  
Irene Bruno - *SSD Malattie Metaboliche e Rare, IRCCS Burlo Garofalo di Trieste, Trieste, Italia*
- **Fisioterapia**  
Elena Mazzone - *Dip. di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*
- **Gestione cardiaca della DMD**  
Sabrina Barchetta - *Dip. di Scienze Cardiovascolari, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*
- **Gestione delle emergenze cardiache**  
Antonio Amodeo - *UO Cardiochirurgia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia*
- **Gestione respiratoria**  
Grazia Crescimanno - *Istituto di Biomedicina e Immunologia Molecolare CNR, Palermo, Italia*
- **Gestione delle emergenze respiratorie**  
Fabrizio Racca - *Rep. di Anestesia Pediatrica AO Nazionale SS Antonio e Biagio Cesare Arrigo di Alessandria, Alessandria, Italia*
- **Diventare adulti: autonomia e qualità della vita**  
Maria Caterina Pugliese - *Parent Project onlus, Roma, Italia*

## 16:10 **Domande e Risposte**

## 20:00 **Cena**

## Programma - Sessioni Plenarie - Domenica 23 Febbraio

### 9:00 **Audit Civico nei servizi per la DMD/BMD: a che punto siamo**

Filippo Buccella - *Parent Project onlus, Roma, Italia*

### 9:15 **Cure "Miracolose": guida per i pazienti**

Luisa Anna Adele Muscolo - *Agenzia Italiana del Farmaco*

### 9:30 **Registro Pazienti e finanziamento alla ricerca: stato dell'arte e prospettive future**

Fernanda De Angelis - *Parent Project onlus, Roma, Italia*

### 9:40 **Alla ricerca dei modificatori genetici della DMD**

Stan Nelson - *David Geffen School of Medicine at UCLA, Los Angeles, USA*

### 10:00 **Ricerca in corso nell'ambito dei test di valutazione**

Moderatore: *Eugenio Mercuri*

- **Panoramica sulla ricerca in corso nell'ambito dei test di valutazione funzionali**

Eugenio Mercuri - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

- **Test di valutazione**

Eugenio Mercuri - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

- **Biomarcatori Molecolari**

Pietro Spitali - *Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*

- **Scale di valutazione per la funzionalità degli arti superiori**

Eugenio Mercuri - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

### 10:50 **Domande e Risposte**

### 11:20 **Strategie di potenziamento della massa muscolare e della salute del muscolo**

Moderatore: *Michael Rudnicki*

- **Panoramica sulle strategie di potenziamento della massa muscolare e della salute del muscolo**

Michael Rudnicki - *Dept. of Medicine and Department of Cellular and Molecular Medicine, Ottawa Hospital Research Institute, Faculty of Medicine, University of Ottawa, Ottawa, USA*

- **Wnt7a come potenziale terapia per la distrofia muscolare**

Michael Rudnicki - *Dept. of Medicine and Department of Cellular and Molecular Medicine, Ottawa Hospital Research Institute, Faculty of Medicine, University of Ottawa, Ottawa, USA*

- **Givinostat per il trattamento della DMD**

Paolo Bettica - *Italfarmaco SpA*

- **ISOFEN**

Emilio Clementi - *Unità di Farmacologia Clinica, Ospedale Luigi Sacco, Università di Milano, Milano, Italia*

- **Studio Clinico con Tadalafil nella DMD**

Michele Guadagna - *Eli Lilly Italia*

### 12:20 **Domande e Risposte**

## **Sessioni Parallele - Venerdì 21 Febbraio**

- 17:00 SALA ROSSA - Stretching e utilizzo degli ausili per i genitori**  
Luca Guidicini
- 17:00 SALA BLU - Integrazione scolastica e buone prassi**  
Loretta Mattioli
- 17:00 SALA GIALLA - Alla scoperta del fundraiser che c'è in te!**  
Luca Cardinali, Filippo Bolognesi

## **Sessioni Parallele - Sabato 22 Febbraio**

- 15:30 e 17:30 SALA ROSSA - Stretching e utilizzo degli ausili per i genitori**  
Luca Guidicini
- 15:30 e 17:30 SALA BLU - Integrazione scolastica e buone prassi**  
Loretta Mattioli
- 15:30 e 17:30 SALA GIALLA - Alla scoperta del fundraiser che c'è in te!**  
Nicoletta Madia, Luca Cardinali, Filippo Bolognesi
- 15:30 e 17:30 SALA VERDE - Elementi di fisioterapia respiratoria: assistenza alla tosse, disostruzione bronchiale e tecnica glosso-faringea (in collaborazione con PHILIPS Respironics)**  
Fabrizio Racca, Cristina Bella, Raniero Carrara
- 15:30 e 17:30 SALA VIOLA - Tecnologie Assistive per l'autonomia**  
Fabrizio Corradi, Rossella Cavolo, Luca Lucibello
- 15:30 e 17:30 SALA ROSA - Mio Fratello è figlio unico?**  
Alessandra Quattrocchi
- 15:30 e 17:30 SALA AZZURRA - Adolescenza crescita e sessualità**  
Lelio Bizzarri
- 15:30 e 17:30 SALA LILLA - Sostegno psicologico e gruppi di auto aiuto**  
Enrica Nisi
- 15:30 e 17:30 SALA FUCSIA - La burocrazia le leggi e i diritti**  
Tiziana D'Auria, Simona Mammone, Isabella Mori
- 15:30 e 17:30 SALA MARRONE - L'abbattimento delle barriere architettoniche, la ristrutturazione e l'adattamento della propria casa (in collaborazione con CONTACT srl)**  
Giuseppe Pino Mincoielli, Tursi Alessandra, Marchi Michele
- 15:30 e 17:30 SALA ARANCIO - La gestione clinica dei ragazzi BMD: dalla clinica alla vita quotidiana**  
Marika Pane, Fabio Superti
- 15:30 e 17:30 SALA BEIGE - Terapia nutrizionale nei pazienti affetti da DMD/BMD**  
Martina Pica
- 15:30 e 17:30 SALA GRIGIA - La Consulenza Genetica Preconcezionale e Prenatale nella DMD/BMD**  
Francesco Brancati

# XII Conferenza Internazionale sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker

Con il patrocinio di:



Main partner:



Con il sostegno di:



Media partner:



Servizio Tecnico:



Con la collaborazione di:



**PARENT PROJECT ONLUS**

Via N. Coviello, 12 - 00165 Roma  
Tel. 0666182811 - Fax 0666188428

Numero Verde 800 943 333  
associazione@parentproject.it

[www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)