



12 - 14 Febbraio 2016
The Church Palace, Roma - Italia

XIV Conferenza Internazionale **sulla Distrofia Muscolare** **di Duchenne e Becker**

Parent Project Onlus



Programma - Venerdì 12 Febbraio

APERTURA LAVORI

L'evento si aprirà il 12 febbraio alle ore 15 con dei piccoli gruppi di discussione, dagli aspetti sanitari e medici a quelli sociali e connessi con la vita quotidiana.

SALA PLENARIA
Apertura lavori ore 15:00

L'importanza dello Stretching

(Luca Guidicini, Fisioterapista, Roma, Italia)

In questo gruppo di discussione si potranno imparare alcuni semplici esercizi di stretching ed esporre problematiche legate alla fisioterapia. Attraverso il dibattito, si cercherà di spiegare come risolvere le problematiche emerse.

Accessibilità domestica e abbattimento delle barriere architettoniche

(Michele Marchi, Dipartimento di Architettura Università degli Studi di Ferrara, Ferrara, Italia)

In questo gruppo di discussione ci sarà una presentazione da parte dell'autore, Michele Marchi, della pubblicazione edita da Franco Angeli, dal titolo "DESIGN FOR DUCHENNE. Linee guida per il progetto di costruzione o ristrutturazione di abitazione per famiglie Duchenne". Si discuterà di argomenti e problemi legati all'accessibilità (funzionale, cognitiva, sensoriale) domestica, con specifico riferimento ai problemi riguardanti l'abbattimento delle barriere architettoniche e al progetto di ristrutturazione e adattamento della propria abitazione per le specifiche esigenze di persone affette da distrofia muscolare e delle loro famiglie.

Diritti

(Carlo Giacobini, Responsabile del Centro per la documentazione legislativa dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, Italia)

Questo gruppo è dedicato ai genitori e mira a discutere delle problematiche relative alla burocrazia, le leggi e i diritti che regolano e intralciano la vita quotidiana di una famiglia Duchenne e Becker.

Alle ore 17:30 ci sarà una presentazione in plenaria per avviare una discussione con tutti i presenti.

Programma - Venerdì 12 Febbraio

La gestione clinica dei ragazzi BMD: dalla clinica alla vita quotidiana

(Adele D'Amico, UO malattie neuromuscolari e neurodegenerative, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia)

In questo gruppo di discussione saranno esposti gli aspetti clinici e la gestione dei bambini con la distrofia di Becker. Non mancherà il confronto rispetto le esperienze della vita quotidiana.

Aspetti scientifici della DMD/BMD

(Mariateresa Moscato, ufficio scientifico Parent Project Onlus, Roma, Italia)

Questo gruppo è dedicato ai genitori per discutere, chiarire e affrontare gli aspetti scientifici della DMD/BMD: dalle basi della patologia alle sperimentazioni in corso.

La terapia nutrizionale nei pazienti affetti da DMD e BMD

(Simona Bertoli, medico specialista in scienze dell'alimentazione, docente di alimentazione e nutrizione umana e ricercatore presso il Centro Internazionale per lo studio della Composizione Corporea (ICANS, Dipartimento di Scienze per gli Alimenti, la Nutrizione e l'Ambiente (DeFENS) - sez. nutrizione, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia)

(Ester Giaquinto, medico Specialista in Scienza dell'Alimentazione Responsabile Servizio di Dietetica e Nutrizione Aziendale Ausl Romagna sede Cesena, Italia)

I dati clinici della Letteratura evidenziano come, nei pazienti con malattia neuromuscolare (NMD), si possano spesso osservare importanti variazioni dello stato nutrizionale.

Durante questo gruppo di discussione dedicato alle famiglie e ai pazienti affetti da DMD e BMD, verranno affrontate le più frequenti problematiche sulla nutrizione che si possono riscontrare nei pazienti affetti da DMD e BMD, la loro prevenzione quando possibile, e il loro trattamento.

Programma - Sabato 13 Febbraio

8:15 **REGISTRAZIONE**

8:45 **BENVENUTO**

Filippo Buccella, *Parent Project Onlus, Roma, Italia*

9:00 **APERTURA DELLA CONFERENZA**

Giuseppe Chinè, *Capo di Gabinetto, Ministero della Salute, Roma, Italia*

Eugenio Gaudio, *Magnifico Rettore Università "Sapienza" di Roma, Roma, Italia*

Walter Ricciardi, *Presidente Istituto Superiore di Sanità, Roma, Italia*

9:20 **IL RUOLO DI TREAT-NMD PER LO SVILUPPO DI UNA TERAPIA PER LA DMD/BMD**

Annemieke Aartsma-Rus, *Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*

9:35 **IL PANORAMA ATTUALE DELLE SPERIMENTAZIONI CLINICHE**

Fernanda De Angelis, *Parent Project Onlus, Roma, Italia*

C'È UN TEMPO PER OGNI COSA: UN TEMPO PER NASCERE

9:45 **SESSIONE 1: RICERCA PRE-CLINICA**
Moderatore: *Pier Lorenzo Puri*

Duplicazioni

Kevin Flanigan, *Center for Gene Therapy, Nationwide Children's Hospital, Ohio, USA*

Terapia cellulare per la DMD: i nuovi passi verso l'efficacia clinica

Giulio Cossu, *Institute of Inflammation and Repair, University of Manchester, Manchester, Regno Unito*

I mitocondri come nuovo target terapeutico per lo sviluppo di farmaci nelle distrofie muscolari

George Schreiner, *Cardero Therapeutics*

Uso di CRISPR per l'editing genomico nella DMD

Rhonda Bassel-Duby, *Department of Molecular Biology UT Southwestern Medical Center, Dallas, USA*

Modificatori genetici

Elena Pegoraro, *Dip. Di Neuroscienze, Università di Padova, Padova, Italia*

11:00 **DOMANDE e RISPOSTE**

11:30 **PAUSA**

Programma - Sabato 13 Febbraio

11:45 SESSIONE 2: **STUDI CLINICI NEI PAZIENTI DEAMBULANTI CON ETA' SUPERIORE AI 5 ANNI**
Moderatore: *Francesco Muntoni*

Misure di valutazione nei pazienti deambulanti con età superiore ai 5 anni

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

Il potenziale degli inibitori delle PDE5 nella distrofia muscolare di Duchenne

Michele Guadagna, *Ely Lilly*

Aggiornamento del programma con la molecola anti-miostatina di BMS

Leslie Jacobsen, *Bristol-Myers Squibb*

PF 06252616

Michael Binks, *Pfizer*

Aggiornamento su Givinostat

Paolo Bettica, *Italfarmaco*

13:00 DOMANDE e RISPOSTE

13:30 PRANZO

14:30 SESSIONE 3: **STUDI CLINICI NEI PAZIENTI DEAMBULANTI CON ETA' SUPERIORE AI 5 ANNI**
Moderatore: *Eric Hoffman*

La Rimeporide nella terapia della distrofia muscolare di Duchenne: avvio di uno studio multicentrico di fase I

Stefano Previtali, *Ospedale San Raffaele, Milano, Italia*

Stimolare la produzione dell' Utrofina nella DMD

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, Regno Unito*

SRP 4053

Genevieve Laforet, *Sarepta*

BMN 044; 045; 053

Giles Champion, *BioMarin*

Ataluren

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

15:50 DOMANDE e RISPOSTE

Programma - Sabato 13 Febbraio

C'È UN TEMPO PER OGNI COSA: UN TEMPO PER COSTRUIRE

16:30 **SESSIONE 4:**

TAVOLA ROTONDA “LA POPOLAZIONE DEI PIÙ GIOVANI”

Moderatore: *Filippo Buccella*

Durante questa sessione parleremo dei seguenti argomenti: screening neonatale, età media di diagnosi oggi, diagnosi precoce e ritardo cognitivo, portatrici, trial clinici nei piccoli, trial clinici controllati con storia naturale/placebo, consenso/assenso informato.

Interverranno:

Adriana Ceci, *Coordinatore Scientifico Network TEDDY/ Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche (CVBF)*

Adele D'Amico, *UO malattie neuromuscolari e neurodegenerative, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia*

Alessandra Ferlini, *Department of Reproduction and Growth & Department of Medical Science, Ferrara, Italia*

Marilena Lastella, ** AIFA Ufficio Ricerca e Sperimentazione Clinica – *In attesa di conferma*

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

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, Regno Unito*

Marika Pane, *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

20:30 **APERICENA**

Programma - Domenica 14 Febbraio

8:30 **BENVENUTO E APERTURA DEI LAVORI**

Filippo Buccella, *Parent Project Onlus, Roma, Italia*

8:40 **SESSIONE 5:** TRIAL CLINICI CHE INCLUDONO I PIU' PICCOLI O I NON DEAMBULANTI

Moderatore: *Annemieke Aartsma-Rus*

Misure di valutazione per i più piccoli e i non deambulanti

Marika Pane, *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

Giovanni Baranello, *UO Neurologia dello Sviluppo Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Milano, Italia*

Misure di valutazione respiratorie

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

L'efficacia di Raxone® (idebenone) sulla funzionalità respiratoria nella DMD

Thomas Meier, *Santhera*

L'inibizione dell'Aldosterone nella distrofia muscolare di Duchenne: disegno e razionale di un trial clinico multicentrico (AIDMD Trial) Kan N.

Hor, *Nationwide Children's Hospital, Ohio, USA*

VBP 15: uno steroide più sicuro e più efficace?

Eric Hoffman, *ReveraGen*

CAT 1004, una molecola anti NF-kB per uso orale in sviluppo per il trattamento della distrofia muscolare di Duchenne

Joanne M. Donovan, *Catabasis*

FG-3019

Ewa Carrier, *FibroGen*

10:30 **DOMANDE e RISPOSTE**

11:00 **PAUSA**

Programma - Domenica 14 Febbraio

11:10 **SESSIONE 6:** TAVOLA ROTONDA “LA POPOLAZIONE ADULTA” Moderatore: *Filippo Buccella*

Durante questa sessione parleremo di:
misure di valutazione, wearable, valutazione del rischio/beneficio,
biopsia/RMN, trial clinici controllati con storia naturale/placebo.

Interverranno:

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

Eric Hoffman, *ReveraGen*

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

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

Valeria Ricotti, *Clinical Sciences BioMarin Pharmaceutical Inc., Honorary Lecturer, Biomedical Research Centre, UCL Institute of Child Health, London, Regno Unito*

Elizabeth Vroom, *Duchenne Parent Project, Olanda- United Parent Project Muscular Dystrophy*

C'È UN TEMPO PER OGNI COSA: UN TEMPO PER AMARE

12:30 **SESSIONE 7:** TRIAL CLINICI IN PIÙ POPOLAZIONI Moderatore: *Filippo Buccella*

HALO-DMD-01/02/03: risultati preliminari sull'efficacia e sicurezza degli studi clinici in corso

Diana Escolar, *Akashi*

Drisapersen

Giles Champion, *BioMarin*

Eteplirsen

Petra Duda, *Sarepta*

13:15 **DOMANDE e RISPOSTE**

XIV Conferenza Internazionale sulla DMD/BMD

Con il Patrocinio di:



Ministero degli Affari Esteri
e della Cooperazione Internazionale

Ministero della Salute

Istituto Superiore di Sanità

Accademia Nazionale dei Lincei



CONSIGLIO
REGIONALE
DEL LAZIO



ROMA



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI FERRARA
- EX LABOR FRUCTUS -



UnSR
UNIVERSITÀ
VITA-SALUTE
SAN RAFFAELE



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



Fondazione italiana per il cuore

SENIOR ITALIA
FEDERANZIANI



Con il contributo di:



Mediapartner:



PARENT PROJECT ONLUS
Via N. Coviello, 12 / 14 - 00165 Roma
Tel. 0666182811 - Fax 0666188428

Numero Verde 800 943 333
associazione@parentproject.it
www.parentproject.it