22 - 24 febbraio 2013 Roma - Ergife Palace Hotel

XI Conferenza Internazionale sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker







PARENT PROJECT è presente in:

Australia, Francia, Germania, Israele, Inghilterra, Irlanda, Polonia, Principato di Monaco, Olanda, Repubblica Ceca, Romania, Spagna, Svizzera, Sri Lanka, USA.

Service Tecnico a cura di:







Con la collaborazione di:



Giovedì 21 febbraio

9.00 - 18.00 Incontro scientifico

Anche quest'anno la conferenza sarà preceduta da un'intera giornata di brainstorming scientifico riservata esclusivamente ai ricercatori. L'obiettivo di questo incontro è di consentire agli esperti, che operano in ambito della distrofia muscolare di Duchenne e Becker, di condividere dati, risultati e anche problematiche di progetti scientifici in corso o in progettazione.

L'intento di Parent Project onlus è di agire così da "catalizzatore scientifico"; facilitare lo scambio d'informazioni e creare nuove collaborazioni è sicuramente una via per focalizzare e accelerare la ricerca nell'ambito della DMD e BMD.

I partecipanti dell'incontro scientifico sono:

Annemieke Aartsma-Rus

Dept of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC Leiden, Olanda

• Irene Bozzoni

Dip. di Biologia e Biotecnologie "C.Darwin" Sapienza Università di Roma Roma, Italia

Anna Maria De Luca

Dip. Farmacobiologico, Facoltà di Farmacia Università degli Studi di Bari Bari, Italia

• Alessandra Ferlini

Dip. di Medicina Sperimentale e Diagnostica, Università di Ferrara Ferrara, Italia

Kevin Flanigan

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

Larry Gold

SomaLogic Colorado, USA

Mauro Magnani

Erydel S.p.A. Urbino, Italia Dip. di Scienze Biomolecolari, Università di Urbino Urbino, Italia

Pura Muñoz-Cánoves

Pompeu Fabra University and ICREA Barcellona, Spagna

Valerio Orlando

Istituto Telethon Dulbecco IRCCS Santa Lucia Roma, Italia

Elena Pegoraro

Dip. di Neuroscienze, Università di Padova Padova, Italia

Pier Lorenzo Puri

Sanford/Burnham Medical Research Institute La Jolla USA Fondazione Santa Lucia Roma, Italia

Fabio M.V. Rossi

The Biomedical Research Centre The University of British Columbia Vancouver, Canada

Pietro Spitali

Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC Leiden, Olanda

Francesco Saverio Tedesco

Dept. of Cell and Developmental Biology, University College London, UK

Matthew Wood

Dept. of Physiology, Anatomy and Genetics University of Oxford Oxford, Gran Bretagna

Sessioni Parallele - Venerdì 22 febbraio 2013

Sala 1: Stretching e utilizzo degli ausili per genitori

17:00 Luca Guidicini

In questa sessione **i genitori** potranno imparare alcuni semplici esercizi di stretching da praticare a casa e l'uso degli ausili dedicati alla fisioterapia.

Sala 2: Integrazione scolastica e buone prassi

17:00 Loretta Mattioli

In questa sessione **i genitori** potranno discutere argomenti e problemi legati all'integrazione scolastica dei bambini Duchenne e Becker.

Sessioni Parallele - Sabato 23 febbraio 2013

Sala 1: Stretching e utilizzo degli ausili per genitori

15:30 Luca Guidicini

In questa sessione **i genitori** potranno imparare alcuni semplici esercizi di stretching da praticare a casa e l'uso degli ausili dedicati alla fisioterapia.

17:30 Luca Guidicini

In questa sessione **i genitori** potranno imparare alcuni semplici esercizi di stretching da praticare a casa e l'uso degli ausili dedicati alla fisioterapia.

Sala 2: Integrazione scolastica e buone prassi

15:30 Loretta Mattioli

In questa sessione **i genitori** potranno discutere argomenti e problemi legati all'integrazione scolastica dei bambini Duchenne e Becker.

17:30 Loretta Mattioli

In questa sessione **i genitori** potranno discutere argomenti e problemi legati all'integrazione scolastica dei bambini Duchenne e Becker.

Sessioni Parallele - Sabato 23 febbraio 2013

Sala 3: Utilizzo degli ausili per la riabilitazione, la respirazione (tecnica glosso faringea)

- 15:30 Fabrizio Racca Raniero Carrara Cristina Bella

 Questa è una sessione dedicata ai ragazzi Duchenne e Becker che vogliono imparare la tecnica chiamata
 respirazione "a rana" (frog breathing) e inoltre sarà mostrato e spiegato l'utilizzo degli ausili per la respirazione.
- 17:30 Fabrizio Racca Raniero Carrara Cristina Bella

 Questa è una sessione dedicata ai ragazzi Duchenne e Becker che vogliono imparare la tecnica chiamata
 respirazione "a rana" (frog breathing) e inoltre sarà mostrato e spiegato l'utilizzo degli ausili per la respirazione.

Sala 4: Tecnologie Assistive per l'autonomia

- 15:30 Fabrizio Corradi Raffaela Amantis Luca Lucibello
 In questa sessione verrà mostrato l'utilizzo degli ausili per l'autonomia.
- 17:30 Fabrizio Corradi Raffaela Amantis Luca Lucibello
 In questa sessione verrà mostrato l'utilizzo degli ausili per l'autonomia.

Sala 5: Mio fratello è figlio unico?

15:30 Giulio Iraci

Questa sessione è dedicata **al nucleo familiare** per discutere le dinamiche che si possono presentare quando si ha un fratello o un figlio affetto dalla distrofia muscolare di Duchenne e Becker e ai suoi rapporti con i figli non affetti.

17:30 Giulio Iraci

Questa sessione è dedicata **al nucleo familiare** per discutere le dinamiche che si possono presentare quando si ha un fratello o un figlio affetto dalla distrofia muscolare di Duchenne e Becker e ai suoi rapporti con i figli non affetti.

Sessioni Parallele - Sabato 23 febbraio 2013

Sala 6: "Make it possible!"

- 15:30 Nicoletta Madia Ryan Fischer

 Idee per la raccolta fondi a sostegno di Parent Project onlus.
- 17:30 *Nicoletta Madia Ryan Fischer*Idee per la raccolta fondi a sostegno di Parent Project onlus.

Sala 7: Adolescenza, crescita e sessualità

15:30 Lelio Bizzarri

Questa sessione è dedicata **ai genitori e ai ragazzi Duchenne e Becker** per discutere le problematiche relative all'età adulta e alla sessualità.

17:30 Lelio Bizzarri

Questa sessione è dedicata **ai genitori e ai ragazzi Duchenne e Becker** per discutere le problematiche relative all'età adulta e alla sessualità.

Sala 8: Sostegno psicologico e gruppo di auto aiuto

15:30 Maria Caterina Pugliese

Questa sessione è dedicata **ai genitori** per discutere le problematiche relative al sostegno psicologico ed alla formazione e gestione di gruppi di auto aiuto.

17:30 Maria Caterina Pugliese

Questa sessione è dedicata **ai genitori** per discutere le problematiche relative al sostegno psicologico ed alla formazione e gestione di gruppi di auto aiuto.

Sessioni Parallele - Sabato 23 febbraio 2013

Sala 9: La burocrazia, le leggi e i diritti

15:30 Valeria Fava

Questa sessione è dedicata **ai genitori** per discutere le problematiche relative alla burocrazia, alle leggi e ai diritti che regolano e intralciano la vita quotidiana di una famiglia.

Valeria Fava

17:30 Questa sessione è dedicata **ai genitori** per discutere le problematiche relative alla burocrazia, alle leggi e ai diritti che regolano e intralciano la vita quotidiana di una famiglia.

Sala 10: L'abbattimento delle barriere architettoniche, la ristrutturazione e l'adattamento della propria casa

15:30 Giuseppe Pino Mincolelli

In questa sessione dedicata **ai genitori**, il Prof. Mincolelli, insieme ai dottorandi Alessandra Tursi, Michele Marchi e Alessandra Galletti, discuterà argomenti e problemi legati all'abbattimento delle barriere architettoniche e alla ristrutturazione e adattamento della propria casa con focus su possibili variabili.

17:30 Giuseppe Pino Mincolelli

In questa sessione dedicata **ai genitori**, il Prof. Mincolelli, insieme ai dottorandi Alessandra Tursi, Michele Marchi e Alessandra Galletti, discuterà argomenti e problemi legati all'abbattimento delle barriere architettoniche e alla ristrutturazione e adattamento della propria casa con focus su possibili variabili.

Sala 11: Volontariato e assistenti domiciliari

15:30 Stefano Leo

In questa sessioni si parlerà della figura dell'assistente domiciliare e del volontario per i ragazzi con la distrofia muscolare di Duchenne e Becker.

17:30 Stefano Leo

In questa sessioni si parlerà della figura dell'assistente domiciliare e del volontario per i ragazzi con la distrofia muscolare di Duchenne e Becker.

Sessione PlenariaSala Leptis Magna

Venerdì 22 Febbraio

14:00	Registrazione
-------	---------------

14:30 Benvenuto e apertura dei lavori

Filippo Buccella, Parent Project onlus - Roma, Italia

Sessione 1: Gestione Clinica della DMD e BMD 0 - 14 anni

Moderatore: Tiziana Mongini

14:40 Linee Guida sulla DMD/BMD

Marika Pane - Istituto di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli - Roma, Italia

15:00 Diagnosi clinica e genetica

Francesca Ceradini - Parent Project onlus - Roma, Italia

15:20 Steroidi per la Duchenne – cosa abbiamo imparato in 30 anni di esperienza?

Douglas Biggar - University of Toronto, Holland Bloorview Kids Rehabilitation Hospital - Toronto, Canada

15:40 Domande e risposte

16:00 Coffee Break

Sessione 2: Gestione Clinica della DMD e BMD 0 - 14 anni

Moderatore: Douglas Biggar

16:20 Gestione riabilitativa ed ortopedica

Helen Posselt - Duchenne Foundation Brisbane, Australia

16:40 Gestione dei problemi endocrinologici e nutrizionali

Elena Mularoni - Ospedale Oftalmico di Torino - Torino, Italia

17:00 Aspetti Psicologici

Virginia Bizzarri - Centro Ascolto Duchenne, Parent Project onlus - Roma, Italia

17:20 Domande e risposte

Sessione Plenaria

Sala Leptis Magna

Sabato 23 Febbraio

_	$\overline{}$	$\overline{}$	_			
8:	()	u	Reg	IISt	razı	one
\sim .	~	~		,		

8:50 Benvenuto e apertura dei lavori

Filippo Buccella, Parent Project onlus - Roma, Italia

Sessione 3: Ricerca di base

Moderatore: Kevin Flanigan

9:00 Panoramica sulla ricerca nel campo della DMD e BMD

Fernanda G. De Angelis - Parent Project onlus - Roma, Italia

9:30 Il Cromosoma Artificiale Umano per il trattamento della DMD

Francesco S. Tedesco - Dept. of Cell and Developmental Biology, University College - Londra, Gran Bretagna

9:50 Strategie di Exon Skipping per la DMD

Annemieke Aartsma-Rus - Dept. of Human Genetics Leiden University Medical Center LUMC - Leiden, Olanda

10:10 Sequenziamento "Next Generation" per la diagnosi molecolare di distrofinopatie

Alessandra Ferlini - Dip. di Medicina Sperimentale e Diagnostica, Università di Ferrara - Ferrara, Italia

10:30 Domande e risposte

10:50 Coffee Break

Sessione 4: Ricerca di base

Moderatore: Alessandra Ferlini

11:10 Panoramica sulle cellule staminali

Pier Lorenzo Puri - Sanford/Burnham Medical Research Institute - La Jolla, USA & Fondazione Santa Lucia – Roma, Italia

11:30 Panoramica sui biomarcatori e SNPs

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

11:50 Panoramica sui "geni modificatori"

Elena Pegoraro - Dip. di Neuroscienze, Università di Padova - Padova, Italia

12:10 Panoramica sul metabolismo e l'infiammazione

Annemieke Aartsma-Rus - Dept. of Human Genetics Leiden University Medical Center LUMC - Leiden, Olanda

12:30 Domande e risposte

13:00 Pranzo

Sessione 5: Gestione clinica della DMD e BMD over 14 anni

Moderatore: Maurizio Moggio

Ksenija Gorni - Unità di Neuropsichiatria infantile, Centro Clinico Nemo - Milano, Italia

14:50 Gestione della insufficienza respiratoria cronica

Grazia Crescimanno - Istituto di Biomedicina e Immunologia Molecolare CNR - Palermo, Italia

15:10 Gestione delle emergenze respiratorie

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

15:30 Valutazione e prevenzione cardiaca nella DMD

Larry Markham - Monroe Carell Jr. Children's Hospital, Vanderbit University - USA

15:50 Dispositivi di assistenza ventricolare per la DMD

Antonio Amodeo - UO Cardiochirurgia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma, Italia

16:10 Domande e risposte

16:30 Coffee Break

Sessione 6: Gestione clinica della DMD e BMD over 14 anni

Moderatore: Antonio Toscano

16:50 Gestione riabilitativa ed ortopedica

Helen Posselt - Duchenne Foundation Brisbane - Australia

17:10 Gestione degli aspetti endocrinologici e nutrizionali

Elena Mularoni - Ospedale Oftalmico di Torino - Italia

17:30 Aspetti psicologici

Virginia Bizzarri - Centro Ascolto Duchenne Parent Project onlus - Roma, Italia

17:50 Domande e risposte

20:00 CENA SOCIALE

Sessione Plenaria

Sala Leptis Magna

Domenica 24 Febbraio

Sessione 7: Aggiornamento sui trial clinici

Moderatore: Elizabeth Vroom

8:10 Aggiornamento sui trial clinici con Drisapersen

Rohit Batta - GSK

8:30 Exon Skipping

Giles Campion - Prosensa

8:50 Risultati del trial clinico con Eteplirsen per lo skipping dell'esone 51 e future strategie di exon skipping per la DMD

Edward Kaye - Sarepta

9:10 Aggiornamento sullo sviluppo clinico di ataluren nella DMD

Allen Reha - PTC therapeutics

9:30 Terapia cellulare per la distrofia muscolare

Giulio Cossu - Dept. of Cell and Developmental Biology, University College - Londra, Gran Bretagna

9:50 L'Idebenone nella DMD -aggiornamenti sullo studio clinico DELOS

Nicholas Coppard - Santhera

- 10:10 Domande e risposte
- 10:30 Coffee Break

Sessione 8: Aggiornamento sui trial clinici

Moderatore: Pat Furlong

- 10:50 HT-100: partnership con una associazione di pazienti per lo sviluppo di un farmaco per la DMD Marc B. Blaustein - Halo Therapeutics
- 11:10 Flavocoxid: studio clinico pilota nella DMD

Sonia Messina - Dip. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari Policlinico Universitario Messina - Messina, Italia

11:30 Isofen

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

11:50 Trial clinico con Givinostat per la DMD

Paolo Bettica - Italfarmaco, Italia

12:10 Sildenafil per il miglioramento delle funzioni cardiache e respiratorie

Stanley C. Froehner - Dept. of Physiology & Biophisics, University of Washington - USA

12:30 Fattori di rischio per la perdita di tessuto osseo e le fratture nella DMD

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

12:50 Strumenti di valutazione per la funzionalità degli arti superiori nella DMD

Eugenio Mercuri - Istituto di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli - Roma, Italia

- 13:10 Domande e risposte
- 13:30 Conclusioni
- 13:45 **Pranzo**

Nella sala Bianca dal venerdì alle 14.00, per tutta la giornata di sabato e nella mattinata di domenica è stata prevista un'attività di animazione per i bambini e ragazzi fino a 14 anni.

Nella sala Rossa dal venerdì alle 14.00, per tutta la giornata di sabato e nella mattinata di domenica è stata prevista un'attività di animazione per i ragazzi dai 14 anni in poi.

Si ringrazia **il gruppo Mago Ippo** per l'attività di animazione.

Relatori



Annemieke Aartsma-Rus Dept. of Human Genetics Leiden University Medical Center LUMC Leiden, Olanda



Douglas BiggarProfessor of Pediatrics

University of Toronto, Holland Bloorview Kids

Rehabilitation Hospital

Toronto, Canada



Raffaella Amantis Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva presso l'Ausilioteca dell'Istituto "Leonarda Vaccari" di Roma Roma, Italia



Lelio Bizzarri Psicologo Cooperativa Sociale di Solidarietà ASPIC a.r.l. Roma, Italia



Antonio Amodeo UO Cardiochirurgia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma Roma, Italia



Virginia Bizzarri Centro Ascolto Duchenne Parent Project onlus Roma, Italia



Rohit BattaGlobal Medical Affairs and Patient Relations Leader
GSK Rare Diseases Unit



Marc Blaustein CEO HALO Therapeutics



Cristina BellaFisioterapista Parent Project onlus/Rep. di Anestesia
Pediatrica AO Nazionale SS. Antonio e Biagio e Cesare
Arrigo di Alessandria - Alessandria, Italia



Filippo Buccella Presidente Parent Project onlus Roma, Italia



Paolo Bettica Direttore dello sviluppo clinico Italfarmaco SpA Cinisello Balsamo - Italia



Giles CampionDirettore scientifico e vice presidente di Ricerca & Sviluppo - Prosensa Leiden, Olanda



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



Raniero Carrara *Fisioterapista Bergamo, Italia*



Francesca Ceradini

Direttore Scientifico - Responsabile ricerca

traslazionale, trial clinici & comunicazione scientifica

Parent Project onlus

Roma, Italia



Valeria Fava *Consulente Pit unico-area salute Cittadinanzattiva*



Emilio Clementi
Unità di Farmacologia Clinica, Ospedale Luigi Sacco
Università di Milano
Milano, Italia
IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini
Lecco, Italia



Alessandra Ferlini Dip. di Medicina Sperimentale e Diagnostica Università di Ferrara Ferrara, Italia



Nicholas Coppard Senior Vice President Development Santhera Pharmaceuticals (Switzerland) Ltd.



Ryan Fischer Responsabile Advocacy Parent Project Muscular Dystrophy USA



Fabrizio Corradi Psicotecnologo Responsabile dell'Ausilioteca dell'Istituto "Leonarda Vaccari" di Roma Roma - Italia



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



Giulio CossuDept. of Cell and Developmental Biology,
University College
Londra, Gran Bretagna



Stanley C. Froehner
Dept. of Physiology & Biophysics
University of Washington
School of Medicine
USA



Grazia Crescimanno Istituto di Biomedicina e Immunologia Molecolare CNR Palermo, Italia



Pat FurlongParent Project Muscular Dystrophy (PPMD)
Middletown, OH, USA



Fernanda De Angelis Direttore Scientifico - Responsabile ricerca di base & Registro Pazienti DMD/BMD Italia Parent Project onlus Roma, Italia



Alessandra Galletti PhD - Facoltà di Architettura Università degli Studi di Ferrara Ferrara, Italia



Ksenja Gorni Unità di Neuropsichiatria Infantile Centro Clinico Nemo Milano, Italia



Michele Marchi PhD presso la Facoltà di Architettura Università degli Studi di Ferrara Ferrara, Italia



Luca GuidiciniFisioterapista
IRCCS San Raffaele di Roma
Roma, Italia
Parent Project onlus
Roma, Italia



Larry MarkhamMonroe Carell Jr Children's Hospital at Vanderbilt
Vanderbilt Heart Adult Congenital Program
Vanderbilt University Medical Center Nashville
USA



Giulio Iraci Segretario generale del Comitato Siblings Onlus www.siblings.it



Loretta MattioliDocente specializzata per il sostegno
IPSIA Benelli
Pesaro, Italia



Edward KayeChief Medical Officer and Senior Vice President
Sarepta Therapeutics



Eugenio Mercuri Istituto di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli Roma, Italia



Stefano Leo Consigliere di Amministrazione, Coordinatore Casa Famiglia, Resposabile Settore Volontariato Cooperativa Sociale Socio Sanitaria Futura onlus Roma, Italia



Sonia Messina Dip. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari Policlinico Universitario Messina Messina, Italia



Luca Lucibello Ingegnere biomeccanico affiliato ITOP S.p.A Officine Ortopediche Roma, Italia



Giuseppe Pino Mincolelli Professore Associato in Disegno Industriale Facoltà di Architettura dell'Università degli Studi di Ferrara - Corso di Laurea in Disegno Industriale Ferrara, Italia



Nicoletta Madia Responsabile Fundraising ed Eventi Parent Project onlus Roma, Italia



Maurizio Moggio Presidente AIM - Associazione Italiana di Miologia



Tiziana MonginiStruttura semplice Malattie Neuromuscolari
Dip. di Neuroscienze Università di Torino
Ospedale Molinette, AUS. Giovanni Battista
Torino, Italia



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



Elena Mularoni Ospedale Oftalmico di Torino Torino, Italia



Allen Reha *Director, Clinical Development PTC Therapeutics*



Marika Pane Istituto di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli Roma, Italia



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



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



Francesco S. Tedesco
Dept. of Cell and Developmental Biology,
University College
Londra, Gran Bretagna.



Helen PosseltFisioterapista
Duchenne Foundation
Brisbane, Australia



Antonio Toscano U.O.C. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari AOU Policlinico " G. Martino" Messina, Italia



Maria Caterina Pugliese Psicologa Dinamica e Clinica per l'individuo, le comunità e le organizzazioni Roma, Italia



Alessandra Tursi PhD presso la Facoltà di Architettura Università degli Studi di Ferrara Ferrara, Italia



Pier Lorenzo PuriSanford/Burnham Medical Research Institute
La Jolla, USA
Fondazione Santa Lucia
Roma, Italia



Elizabeth VroomPresidente Duchenne Parent Project e UPPMD

Olanda

L' XI Conferenza Internazionale sulla DMD/BMD è organizzata nell'ambito della Campagna "SOStienilo anche tu. Ha la distrofia di Duchenne" che si svolge sotto l'Alto Patronato del Presidente della Repubblica.

Con il patrocinio di:



Ministero della Salute Istituto Superiore di Sanità

Ministero per la cooperazione internazionale e l'integrazione

Accademia Nazionale dei Lincei

































































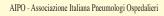


















Main partner:









Con il sostegno di:



Caravaggio 78 s.r.l.

Laboratorio Ortopedico











LIFE





PARENT PROJECT ONLUS

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

Numero Verde 800 943 333 associazione@parentproject.it

Media partner:







www.parentproject.it