

**17-19 febbraio 2012**

Roma - Ergife Palace Hotel

***X Conferenza Internazionale  
sulla Distrofia Muscolare  
Duchenne e Becker***



**Duchenne  
Parent  
Project**  
onlus



United Parent Projects  
Muscular Dystrophy



United Parent Projects  
Muscular Dystrophy

PARENT PROJECT è presente in:

Australia, Brasile, Francia, Germania, India, Inghilterra, Irlanda, Principato di Monaco, Olanda, Repubblica Ceca, Romania, Spagna, Sud Africa, USA.

Service Tecnico a cura di:

**aservice**  
studio srl  
Comunicazione e Immagine



StelNet

# Venerdì 17 febbraio

9.00 – 18.00 Incontro scientifico

Quest'anno al programma della conferenza si è aggiunta una novità.

Si tratta di un'intera giornata di brainstorming scientifico riservata esclusivamente ai ricercatori.

L'obiettivo di questo incontro è di consentire ai ricercatori, che operano in ambito della distrofia muscolare di Duchenne e Becker, di poter 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:

- **Carrie Miceli**  
*UCLA School of Medicine and College of Letters and Sciences  
Los Angeles, USA*
- **Francesco Saverio Tedesco**  
*Dept. of Cell and Developmental Biology,  
University College  
London, UK*
- **Annemieke Aartsma-Rus**  
*Dept of Human Genetics, Leiden University  
Medical Center LUMC  
Leiden, Olanda*
- **Pier Lorenzo Puri**  
*Burnham Institute of La Jolla,  
USA  
Istituto Telethon Dulbecco, Fondazione EBRI  
Rome, Italy*
- **Alessandra Ferlini**  
*Dip. di Medicina Sperimentale e Diagnostica,  
Università di Ferrara  
Ferrara, Italia*
- **Justin Fallon**  
*Neuroscience Dept of Brown University  
Providence, USA*
- **Elena Pegoraro**  
*Dip. di Neuroscienze, Università di Padova  
Padova, Italia*
- **Kanneboyina Nagaraju**  
*Children's National Medical Center, Center  
for Genetic Medicine Research (CGMR)  
Washington, USA*
- **Annamaria De Luca**  
*Dip. Farmacobiologico, Facoltà di Farmacia,  
Università degli Studi di Bari  
Bari, Italia*
- **Enrico Bertini**  
*Dip. di Neuroscienze, Ospedale Pediatrico  
Bambino Gesù  
Roma, Italia*
- **Claudio Passananti**  
*CNR-IBPM c/o Istituto Nazionale Tumori  
Regina Elena  
Roma, Italia*
- **Mauro Magnani**  
*Erydel S.p.A.  
Urbino, Italia  
Dip. di Scienze Biomolecolari,  
Università di Urbino  
Urbino, Italia*
- **Antonio Musarò**  
*Dip. di Istologia ed Embriologia Medica,  
Università Sapienza di Roma  
Roma, Italia*
- **Stan Nelson**  
*David Geffen School of Medicine, UCLA  
Los Angeles, USA*
- **Miranda Grounds**  
*School of Anatomy and Human Biology,  
The University of Western Australia  
Australia*
- **Irene Bozzoni**  
*Dip. di Biologia e Biotecnologie  
Università Sapienza di Roma  
Roma, Italia*
- **Giulio Cossu**  
*Dept of Cell and Developmental Biology,  
University College  
London, UK*

## ***Sessioni Parallele***

*Venerdì 17 febbraio 2012*

### **Sala 1: Stretching per i genitori**

**17:00** *Helen Posselt*

In questa sessione **i genitori** potranno imparare alcuni semplici esercizi di stretching da praticare a casa tutti i giorni coi loro piccoli.

### **Sala 2: Integrazione scolastica**

**17:00** *Loretta Mattioli*

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

### **Sala 3: Guida all'utilizzo del Registro Pazienti DMD/BMD Italia**

**17:00** *Andrea Negroni*

In questa sessione si illustrerà **ai genitori** l'utilizzo del Registro Pazienti DMD/BMD Italia.

## ***Sessioni Parallele***

*Sabato 18 febbraio 2012*

### **Sala 1: Stretching e fisioterapia per i fisioterapisti**

**15:30** *Raniero Carrara*

Questa è una sessione dedicata **ai ragazzi Duchenne e Becker** che vogliono imparare la tecnica chiamata respirazione "a rana" (frog breathing).

**17:30** *Helen Posselt*

Questa è una sessione pratica di fisioterapia per **i terapeuti**.

## Sala 2: Rete DMD/BMD al lavoro

15:30 *Loretta Mattioli e Debora Bartorelli*

Questa sessione è dedicata **ai genitori e ai ragazzi Duchenne e Becker**, saranno affrontati temi legati al lavoro e all'integrazione lavorativa.

17:30 *Loretta Mattioli e Debora Bartorelli*

Questa sessione è dedicata **ai genitori e ai ragazzi Duchenne e Becker**, saranno affrontati temi legati al lavoro e all'integrazione lavorativa.

## Sala 3: L'interpretazione della diagnosi molecolare e il Registro Pazienti DMD/BMD Italia

15:30 *Francesca Ceradini*

In questa sessione **i genitori** potranno avere informazioni inerenti all'interpretazione della diagnosi molecolare e all'utilizzo del Registro Pazienti.

17:30 *Fernanda De Angelis*

In questa sessione **i genitori** potranno avere informazioni inerenti all'interpretazione della diagnosi molecolare e all'utilizzo del Registro Pazienti.

## Sala 4: Utilizzo degli ausili per la riabilitazione, la respirazione e la comunicazione

15:30 *Fabrizio Racca*

In questa sessione il Dott. Fabrizio Racca e le terapisti Silvia Ravetti e Antonella Prospero mostreranno l'utilizzo degli ausili per la respirazione.

*Fabrizio Corradi*

In questa sessione il Dott. Fabrizio Corradi mostrerà l'utilizzo degli ausili per la comunicazione.

17:30 *Fabrizio Racca*

In questa sessione il Dott. Fabrizio Racca e le terapisti Silvia Ravetti e Antonella Prospero mostreranno l'utilizzo degli ausili per la respirazione.

*Fabrizio Corradi*

In questa sessione il Dott. Fabrizio Corradi mostrerà l'utilizzo degli ausili per la comunicazione.

## Sala 5: Mio fratello è figlio unico?

15:30 *Giulio Iraci*

Questa sessione è dedicata **ai genitori e ai ragazzi Duchenne e Becker** per discutere le dinamiche familiari che si presentano 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 **ai genitori e ai ragazzi Duchenne e Becker** per discutere le dinamiche familiari che si presentano 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.

## Sala 6: Adolescenza, crescita e sessualità: volevo essere un uragano

15:30 *Maria Cristina Pesci*

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 *Maria Cristina Pesci*

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

## Sala 7: Sostegno psicologico e gruppo di auto aiuto

15:30 *Enrica Nisi*

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 *Enrica Nisi*

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

## **Sala 8: L'abbattimento delle barriere architettoniche, la ristrutturazione e l'adattamento della propria casa**

**15:30** *Giuseppe Pino Mincoelli*

In questa sessione dedicata **ai genitori**, il Prof. Mincoelli insieme ai dottorandi Alessandra Tursi e Michele Marchi discuteranno argomenti e problemi legati all'abbattimento delle barriere architettoniche e alla ristrutturazione e adattamento della propria casa.

**17:30** *Giuseppe Pino Mincoelli*

In questa sessione dedicata **ai genitori**, il Prof. Mincoelli insieme ai dottorandi Alessandra Tursi e Michele Marchi discuteranno argomenti e problemi legati all'abbattimento delle barriere architettoniche e alla ristrutturazione e adattamento della propria casa.

## **Sala 9: La burocrazia, le leggi e i diritti**

**15:30** *Valeria Fava e Isabella Mori*

Questa sessione è dedicata **ai genitori** per discutere le problematiche relative alla burocrazia, le leggi e i diritti che regolano e intralciano la vita quotidiana di una famiglia Duchenne e Becker. Per rispondere alle domande saranno presenti la Dott.ssa Valeria Fava e la Dott.ssa Isabella Mori referenti del TdM (TdM - CA).

**17:30** *Valeria Fava e Isabella Mori*

Questa sessione è dedicata **ai genitori** per discutere le problematiche relative alla burocrazia, le leggi e i diritti che regolano e intralciano la vita quotidiana di una famiglia Duchenne e Becker. Per rispondere alle domande saranno presenti la Dott.ssa Valeria Fava e la Dott.ssa Isabella Mori referenti del TdM (TdM - CA).

## **Sala 10: Come organizzare eventi ed iniziative per Parent Project Onlus**

**15:30** *Nicoletta Madia*

Questa sessione è un laboratorio di idee, confronto e scambio condiviso con **genitori, amici e volontari** che desiderano realizzare iniziative a sostegno di Parent Project Onlus.

**17:30** *Valentina Fabbri*

Questa sessione è un laboratorio di idee, confronto e scambio condiviso con **genitori, amici e volontari** che desiderano realizzare iniziative a sostegno di Parent Project Onlus.

# **Sessione Plenaria**

## **Sala Leptis Magna**

*Sabato 18 Febbraio*

**8:30 Registrazione**

**8:50 Benvenuto e apertura dei lavori**

*Filippo Buccella, Parent Project onlus*

## **Sessione 1: Ricerca di base**

**Moderatore: Carrie Miceli**

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

*Sharon Hesterlee - PPMD, USA*

**9:25 Panoramica sugli incontri scientifici di Baltimora e Roma**

*Carrie Miceli - UCLA School of Medicine and College of Letters and Sciences - Los Angeles, USA*

**9:50 L'exon skipping in fase preclinica**

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

**10:10 Il cromosoma umano artificiale per la terapia DMD**

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

**10:30 Il Biglicano**

*Justin Fallon, Neuroscience Department of Brown University, USA*

**10:50 Coffee Break**

## **Sessione 2: Ricerca di base**

**Moderatore: Stan Nelson**

**11:10 Analisi dei dati DuchenneConnect per determinare gli effetti clinici dell'assistenza in ambito familiare**

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

**11:30 Il ruolo dei microRNA nella DMD**

*Irene Bozzoni - Dip. di Biologia e Biotecnologie - Università Sapienza di Roma, Italia*



**11:50 Analoghi degli steroidi come potenziale terapia per la DMD**

*Kanneboyina Nagaraju* - Children's National Medical Center (CGMR) - Washington, USA

**12:10 Identificazione di biomarker genomici nella DMD**

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

**12:30 Domande e risposte**

**13:00 Pranzo**

## **Sessione 3: Gestione clinica della DMD e BMD**

**Moderatore: Antonio Toscano**

**14:30 Progetto di Audit civico nei servizi per la DMD e BMD**

*Filippo Buccella* - Parent Project onlus

**14:50 Diagnosi clinica e molecolare**

*Holly Peay* - PPMD, USA

**15:10 Monitoraggio dei trattamenti terapeutici**

*Jes Rahbek* - Rehabiliterings Center for Muskelsvind - Aarhus, Danimarca

**15:30 Gli steroidi per la Duchenne: il buono, il brutto e l'incerto**

*Douglas Biggar* - University of Toronto, Holland Bloorview Kids Rehab. Hospital - Toronto, Canada

**15:50 Gestione riabilitativa ed ortopedica**

*Helen Posselt* - Brisbane - Australia

**16:10 Gestione degli aspetti endocrinologici e nutrizionali**

*Elena Mularoni* - Ospedale Oftalmico di Torino - Italia

**16:30 Coffee Break**

## **Sessione 4: Gestione clinica della DMD e BMD**

**Moderatore: Douglas Biggar**

**16:50 Gestione cardiaca nella DMD: anche il cuore è un muscolo**

*Linda Cripe* - Cincinnati Children's Hospital Medical Center - Cincinnati, USA

**17:10 Gestione delle emergenze cardiache**

*Antonio Amodeo - UO Cardiocirurgia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma, Italia*

**17:30 Gestione della insufficienza respiratoria cronica**

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

**17:50 Gestione delle emergenze respiratorie**

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

**18:10 Aspetti psicologici e cognitivi**

*Emanuela Giulitti - Centro Ascolto Duchenne Parent Project onlus, Italia*

**18:30 Domande e risposte**

**20:00 CENA SOCIALE**

**Sala Leptis Magna**

*Domenica 19 Febbraio*

**Sessione 1: Aggiornamenti sui Trial**

**Moderatore: Pat Furlong**

**9:00 Exon Skipping: studi clinici in corso e prospettive**

*Nathalie Goemans - Dept of Pediatrics and Child Neurology, University Hospitals – Leuven*

**9:20 Exon Skipping**

*John Kraus - GSK*

**9:40 Exon Skipping**

*Giles Campion - Prosensa*

**10:00 Eteplirsen**

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

**10:20 Sicurezza ed efficacia di Ataluren in pazienti con mutazione nonsense**

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

**10:40 Terapia cellulare per la DMD**

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

**11:00 Coffee Break**

## **Sessione 2: Aggiornamenti sui Trial**

**Moderatore: Elizabeth Vroom**

**11:20 Sviluppo clinico di Catena® (Idebenone) nella DMD**

*Raffaele Rubino - Santhera*

**11:40 Studio clinico con flavocoxid: a che punto siamo?**

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

**12:00 Isofen**

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

**12:20 Tadalafil/Sildenafil**

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

**12:40 Primo studio clinico per valutare la tollerabilità, il profilo farmacocinetico e l'effetto di givinostat nella DMD**

*Paolo Bettica - Italfarmaco, Italia*

**13:00 Domande e risposte**

**13:20 Conclusioni**

**Nella sala Bianca dal venerdì alle 17.00, 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 Nera dal venerdì alle 17.00, 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.**

# Relatori



**Annemieke Aartsma-Rus**  
*Department of Human Genetics  
Leiden University Medical Center LUMC  
Leiden, Olanda*



**Raniero Carrara**  
*Fisioterapista  
Bergamo, Italia*



**Antonio Amodeo**  
*Cardiochirurgo Pediatrico Ospedale Pediatrico  
Bambino Gesù di Roma  
Roma, Italia*



**Francesca Ceradini**  
*Responsabile scientifico Parent Project Onlus  
Responsabile Registro Pazienti DMD/BMD Italia  
Roma, Italia*



**Debora Bartorelli**  
*Referente dello Sportello Orientamento Lavoro  
"Quelli della 68" Sezione Laziale Unione Italiana  
Lotta alla Distrofia Muscolare ONLUS*



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



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



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



**Douglas Biggar**  
*Professor of Pediatrics  
University of Toronto, Holland Bloorview Kids  
Rehabilitation Hospital  
Toronto, Canada*



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



**Irene Bozzoni**  
*Dipartimento di Biologia e Biotecnologie  
"C. Darwin" Università Sapienza di Roma  
Roma, Italia*



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



**Giles Campion**  
*Direttore scientifico e vice presidente  
di ricerca & sviluppo - Prosensa  
Leiden- Olanda*



**Linda Cripe**  
*Cincinnati Children's Hospital Medical Center  
Cincinnati, USA*



**Fernanda De Angelis**  
*Registro Pazienti DMD/BMD Italia  
Roma, Italia*



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



**Valentina Fabbri**  
*Fundraising e Marketing  
La Bussola e La Clessidra S.r.l.  
Roma, Italia*



**Michela Guglieri**  
*Newcastle University, Institute of Genetic Medicine,  
Newcastle upon Tyne, UK*



**Justin Fallon**  
*Neuroscience Department of Brown University,  
Providence, RI, USA*



**Sharon Hesterlee**  
*Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD),  
USA*



**Valeria Fava**  
*Consulente Pit unico-area salute  
Cittadinanzattiva*



**Giulio Iraci**  
*Segretario generale del Comitato Siblings Onlus  
[www.siblings.it](http://www.siblings.it)*



**Alessandra Ferlini**  
*Sezione e UO di Genetica Medica, Dipartimento  
di Medicina Sperimentale e Diagnostica,  
Università di Ferrara  
Ferrara - Italia*



**John Kraus**  
*GlaxoSmithKline*



**Pat Furlong**  
*Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD)  
Middletown, OH, USA*



**Nicoletta Madia**  
*Responsabile Fundraising ed Eventi  
Parent Project Onlus  
Roma, Italia*



**Emanuela Giulitti**  
*Centro Ascolto Duchenne  
Parent Project Onlus  
Roma, Italia  
IRCCS San Raffaele di Roma  
Roma, Italia*



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



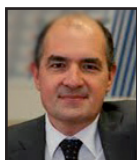
**Loretta Mattioli**

*Ufficio Scolastico Provinciale  
di Pesaro-Urbino  
Area di supporto per l'attuazione dell'autonomia  
e sostegno alla persona  
Pesaro-Urbino, Italia*



**Kanneboyina Nagaraju**

*Children's National Medical Center (CGMR)  
Washington, USA*



**Eugenio Mercuri**

*Dip di Neuropsichiatria Infantile,  
Policlinico Agostino Gemelli  
Roma, Italia*



**Andrea Negroni**

*ICT Solution Architect  
Parent Project Onlus  
Roma, Italia*



**Sonia Messina**

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



**Stan Nelson**

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



**Carrie Miceli**

*UCLA School of Medicine and College  
of Letters and Sciences  
Los Angeles, USA*



**Enrica Nisi**

*Psicologa psicoterapeuta - Esperta nell'ambito  
della disabilità, attività di sostegno alle famiglie,  
gestione di gruppo di aiuto  
Roma, Italia*



**Giuseppe Pino Mincoelli**

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



**Holly Peay**

*Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD)  
USA*



**Isabella Mori**

*Responsabile Pit unico  
Cittadinanzattiva*



**Maria Cristina Pesci**

*Specialista in Psicoterapia, Sessuologa  
Bologna, Italia*



**Elena Mularoni**

*Ospedale Oftalmico di Torino  
Torino, Italia*



**Helen Posselt**

*Fisioterapista  
Brisbane, Australia*



**Antonella Prosperi**

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



**Francesco S. Tedesco**

*Dept of Cell and Developmental Biology,  
University College  
Londra, Gran Bretagna.*



**Fabrizio Racca**

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



**Antonio Toscano**

*AIM - Associazione Italiana di Miologia  
Messina, Italia*



**Jes Rahbek**

*Rehabiliterings Center for Muskelsvind  
Aarhus, Denmark*



**Alessandra Tursi**

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



**Silvia Ravetti**

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



**Elizabeth Vroom**

*Presidente DPP e UPPMD  
Olanda*



**Raffaele Rubino**

*Santhera Pharmaceuticals  
Switzerland*

La X 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:



Main Sponsor:



Con il contributo di:



Media partner:



## PARENT PROJECT ONLUS

Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma  
Tel. 0666182811 - Fax 0666188428

Numero Verde 800 943 333  
associazione@parentproject.it

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

Organizzato in collaborazione con:

