



Duchenne
Parent
Project
onlus

XIV CONFERENZA INTERNAZIONALE SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER

*12 – 14 febbraio 2016
The Church Palace, Roma- Italia*

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 questa tavola 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 barriere architettoniche

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

In questa tavola 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)

Questo spazio è dedicato 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.

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

SEDE LEGALE E OPERATIVA:
Via N. Coviello, 12/14
00165 Roma

tel. 06 66182811 – fax 06 66188428
Centro Ascolto Duchenne 800 943 333
partita iva 05203531008 - www.parentproject.it



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

(Adele D'Amico, MD, PhD UO malattie neuromuscolari e neurodegenerative (resp: dr E. Bertini)

In questa tavola di discussione saranno esposti gli aspetti clinici e la gestione dei bambini con la distrofia di Becker con uno spazio dedicato allo scambio rispetto alle esperienze della vita quotidiana

Aspetti scientifici della DMD/BMD

(Mariateresa Moscato ufficio scientifico Parent Project onlus)

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

I dati clinici della Letteratura evidenziano come nei pazienti con malattia neuromuscolare (NMD) si possano spesso osservare importanti variazioni dello stato nutrizionale. Durante questa tavola di discussione dedicata alle famiglie e ai pazienti affetti da DMD e BMD verranno affrontate e discusse le più frequenti problematiche legate alla nutrizione che si possono riscontrare nei pazienti affetti da DMD e BMD, la loro prevenzione quando possibile, e il loro trattamento.



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 & RISPOSTE

11:30 PAUSA

**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 & 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 & RISPOSTE

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, MD, PhD 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

Domenica, 14 febbraio

8:30 BENVENUTO E APERTURA DEI LAVORI

Filippo Buccella, Parent Project Onlus, Rome, Italy

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, Stati Uniti

VBP 15: uno steroide più sicuro e più efficace?

Eric Hoffman, ReveraGen

CAT 1004, una molecola anti NF-kB per uso in sviluppo per il trattamento per la Distrofia Muscolare di Duchenne

Joanne M. Donovan, Catabasis

FG-3019

Ewa Carrier, FibroGen

10:30 DOMANDE & RISPOSTE

11:00 PAUSA



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, Medical Director, Clinical Sciences BioMarin Pharmaceutical Inc.

Honorary Lecturer, Biomedical Research Centre, UCL Institute of Child Health, London

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

12:30 SESSIONE 7: TRIAL CLINICI IN PIU' 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 & RISPOSTE