isnb IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

AGGIORNAMENTO SULLE

DISTROFIE MUSCOLARI INFANTILI

Sabato 18 Novembre 2017

Aule A, B, C padiglione G - Ospedale Bellaria di Bologna

Comitato Scientifico

Dott.ssa **Antonella Pini**

Dott.ssa **Antonella Cersosimo**

Prof. **Rocco Liguori**

PROGRAMMA

Il convegno intende ricapitolare il concetto di distrofia muscolare e la nosografia delle principali forme ad esordio nell'infanzia nell'intento di sottolineare i segni clinici precoci per una diagnosi e una cura tempestive.

La distrofia muscolare di Duchenne, le Distrofie muscolari dei cingoli, le Distrofie muscolari congenite, la Distrofia miotonica o malattia di Steinert congenita sono i termini diagnostici usati in ambiente specialistico ma le malattie che rappresentano, trattandosi di malattie rare, non sempre sono sufficientemente conosciuite da chi vede i primi segnali nel neonato, nel lattante, nel bambino. L'invio allo specialista in malattie neuromuscolari, e quindi la diagnosi, può venire così ritardato. In un'epoca, quella attuale e del prossimo futuro, in cui le conoscenze scientifiche e gli strumenti diagnostici a partenza da un sospetto fondato sono così tanto progrediti, è doveroso giungere ad una diagnosi il più presto possibile. Le possibilità terapeutiche odierne sia di assistenza multidisciplinare che di prevenzione delle complicanze prevedibili, ma anche farmacologiche mirate sono infatti molteplici e da offrire tempestivamente per avere possibilità di incidere realmente sulla storia naturale della malattia. Il tutto integrato in un conuselling genetico sempre più di supporto ad una pianificazione famigliare consapevole.

Attraverso lezioni di professionisti esperti e il racconto di casi clinici condivisi tra ospedale e territorio il convegno cerca di trasmettere e di condividere informazioni da trattenere nella pratica clinica quotidiana.

RAZIONALE

8.30 Arrivo partecipanti

9.00 Saluti delle Autorità

APERTURA LAVORI
Modera | **F. Santorelli, A. Pini**

9.30 Introduzione alla giornata:
Cosa è una distrofia muscolare?
Nosografia delle forme infantili
A. Pini

Prima parte

LE DISTROFIE MUSCOLARI PROGRESSIVE

LA DUCHENNE

10,00 I segni di riconoscimento precoci e gli standard di cura
A. Berardinelli

10,20 La diagnosi genetica
F. Fortunato

10,40 Survey diagnosi in Emilia Romagna e in Italia: studio di popolazione
M. Giannotta

11,00 La Patogenesi e le nuove terapie
S. Previtali

11,20 Discussione

11,30 Pausa

LE ALTRE DISTROFIE MUSCOLARI: LE DISTROFIE DEI CINGOLI AD ESORDIO INFANTILE

Modera | **R. Liguori, L. Valentino**

11,45 Il percorso diagnostico: il ruolo della clinica, della biopsia muscolare e della genetica
E. Pegoraro

12,15 La biopsia muscolare e l'anestesia nel bambino con sospetta o accertata distrofia muscolare: dall'organizzazione alla procedura
P. Capelli, M. Felicori, C. Testoni, M. Pelagalli

12,45 Discussione:

13,00 Pausa pranzo

Seconda parte

LE FORME CONGENITE

LE DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE

Modera
C. Gentili, C. Ghizzi

14,00 Inquadramento clinico diagnostico
R. Battini

14,30 Le forme con compromissione del SNC: presentazione casi clinici con disabilità intellettiva o epilessia
A. Pini, M. Filippini
e con grave encefalopatia
D. Cordelli, D. Frattini

15,00 Le forme senza compromissione del SNC: presentazione casi clinici con rachide rigido e rischio di insufficienza respiratoria
A. Pini, F. Cinelli

15,20 Discussione

LA MALATTIA DI STEINERT CONGENITA
E INFANTILE

Modera | **C. Fusco, L. Bruno**

15,30 Storia naturale e prospettive terapeutiche
V. Sansone

16,00 Il profilo neuropsicologico e la presa in carico NPI territoriale attraverso i casi clinici
M. Filippini, M.G. Costanzo

Terza parte

16,30 LE DISTROFIE MUSCOLARI DELL'INFANZIA E IL PROGETTO RIABILITATIVO
A. Cersosimo

17,30 Discussione, compilazione ECM

18,00 Conclusione lavori

PROGRAMMA

FACULTY

Roberta BATTINI
Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Gemelli,
Prof. a contratto, Università Cattolica Roma,
Ricercatore IRCCS Stella Maris, Pisa

Angela BERARDINELLI
Neurologa dell'Infanzia e Adolescenza, Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino, Pavia

Licia BRUNO
Neuropsichiatra Infantile,
Dipartimento Salute Mentale - DP, AUSL di Bologna

Patrizia CAPELLI
Coordinatrice Infermieristica della Unità Assistenziale Neuropediatria
IRCCS- Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Antonella CERSOSIMO
Direttore Medicina Riabilitativa Infantile dell'IRCCS - Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Franca CINELLI
Medico Pneumologo Ospedale Bellaria, AUSL di Bologna

Duccio Maria CORDELLI
Neurologo Pediatra, UO Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Sant'Orsola Malpighi di Bologna

Gabriella COSTANZO
Neuropsichiatra Infantile, Dipartimento Salute Mentale-DP, AUSL di Bologna

Monica FELICORI
Infermiera CPSI Day Hospital IRCCS Neuroscienze, Area Pediatrica Ospedale Bellaria di Bologna

Melissa FILIPPINI
Psicologa Psicoterapeuta UOC Neuropsichiatria Infantile
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Fernanda FORTUNATO
UO di Genetica Medica, Università di Ferrara

Daniele FRATTINI
UOC di Neuropsichiatria Infantile
AO - IRCCS, Arcispedale S. Maria Nuova Reggio Emilia

Carlo FUSCO
Direttore della UOC di Neuropsichiatria Infantile, AO-IRCSS Arcispedale S. Maria Nuova Reggio Emilia

Carlotta GENTILI
Neuropsichiatra Infantile Coordinatore Funzioni di Area NPIA
Dipartimento Salute Mentale - DP, Ausl di Bologna

Chiara GHIZZI
Direttore UOC Pediatria Ospedale Maggiore - AUSL Bologna

Melania GIANNOTTA
Neuropsichiatra Infantile UOC di Neuropsichiatria Infantile
IRCSS Istituto delle scienze neurologiche di Bologna

Rocco LIGUORI
Direttore UOC Clinica Neurologica
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Elena PEGORARO
Direttore Scuola di Specializzazione in Neurologia
Università degli Studi di Padova

Marco PELAGALLI
Dirigente Medico Chirurgia Pediatrica
UOC Medicina Riabilitativa Infantile
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Antonella PINI
Direttore ff UOC di Neuro Psichiatria Intanfile
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Stefano PREVITALI
Responsabile Unità di Ricerca di Rigenerazione Neuromuscolare, Inspe e Divisione di Neuroscienze, Ospedale San Raffaele, Milano

Valeria SANSONE
Direttore Clinico Centro Clinico NEMO
UO di Neuroriabilitazione, Università degli Studi di Milano

Filippo Maria SANTORELLI
Direttore UOC Medicina Molecolare IRCCS Stella Maris, Pisa

Caterina TESTONI
Unità Operativa Anestesia e Rianiamazione
IRCSS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Maria Lucia VALENTINO
DIBINEM (Dipartimento di Scienze Biomediche e NeuroMotorie) - Università di Bologna
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

CREDITI MED3 e-learning per l'ecm

Il Corso è a numero chiuso per **90 PARTECIPANTI**. Sono stati ottenuti **6 CREDITI FORMATIVI** per le seguenti Categorie: Medici PLS, MMG, NPI, Neurologi, Pediatri, Fisiatri, Pneumologi, Cardiologi, Rianimatori, Fisioterapisti, Psicologi Psicomotricisti, Assistenti sociali, Infermieri, Logopedisti.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Dott.ssa **Angela Rizzi |** +39 349 227 6792 | Per iscrizioni: iscrizionievosrl@gmail.com

EV. O. Srls | Sede legale: Via Enrico Mattei, 84 - 40138 Bologna
Sede Amministrativa: Via Lazio, 1 - 40069, Zola Predosa (Bologna) |Tel.: 051/538765 | E-mail: angelarizzi@evosrl.eu

Sono stati richiesti i patrocini a: AIM Associazione Italiana Miologia | SINPIA Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza | SINP | Coordinamento Associazioni Malattie Neuromuscolari | Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Onlus

Con il contributo non condizionante di **PTC Therapeutics Italy**

A cura di Comunicazione e relazioni con il cittadino - Azienda USL di Bologna