

SOTTO L' ALTO PATRONATO DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA

Con il patrocinio di:



REGIONE LAZIO



PROVINCIA
DI ROMA



PROVINCIA
DI ROMA



Comune di Roma



Ministero della Salute

ASSESSORATO
ALLE POLITICHE SOCIALI
E PER LA FAMIGLIA
RAPPORTI ISTITUZIONALI

13-14 Febbraio 2010
Holiday Inn Parco dei Medici - Roma

Distrofia Muscolare Duchenne e Becker Dal gene ai farmaci



Venerdì 12 febbraio

*dalle 17.00 in poi registrazione ospiti
e benvenuto*

INSIEME  FERMA

Distrofia Muscolare Duchenne e Becker Dal gene ai farmaci

13-14 Febbraio 2010 - Roma

Sabato 13 Febbraio

8:30 Registrazione

8.45 Saluti di benvenuto

9.00 **Panoramica sulla DMD e BMD**

J. Verschueren

Sessione 1: Approcci Genetici per la DMD e BMD - Moderatore: S. Wilton

- Panoramica

S. Wilton

L'Exon skipping per il trattamento della DMD

- Exon skipping con 2-O-Methyl Oligonucleotidi Antisenso
- Espressione della distrofina mediante l'uso del Morfolino AVI-4658 nella DMD
- Ruolo della distrofina nella DMD e nel controllo del differenziamento muscolare

A. Aartsma-Rus

V. Arechavala-Gomeza

I. Bozzoni

Sostituire la proteina

- Sostituzione del gene difettoso della distrofina mediante mini o microdistrofina
- I progressi nel campo della regolazione dell'utrofina per la terapia della DMD

A. Malerba

R. Fairclough

11:00 **Coffee Break**

Sessione 2: Le cellule staminali nella DMD e BMD - G. Cossu

Sessione 3: Approcci Farmacologici - Moderatore: L. Sweeney

- "Project Catalyst"
- Identificazione e caratterizzazione di cellule staminali di origine muscolare che mediano l'attività terapeutica degli inibitori delle Deacetilasi nei muscoli distrofici
- Farmaci donatori di NO e anti-infiammatori non steroidei nella DMD
- Approcci farmacologici alla DMD: il ruolo del flavocoxid

L. Miller

P. L. Puri

G. D'Angelo

S. Messina

13.00 **Pranzo**

RE LA DUCHENNE

Sabato 13 Febbraio

14.30 Sessione 4: Standard di trattamento nella DMD e BMD

Moderatore: M. Villanova

- TREATNMD: il network e le Linee Guida per la DMD
- La diagnosi genetica
- Steroidi giornalieri: una terapia valida a lungo termine?
- Aspetti cardiaci della DMD
- L'assistenza respiratoria nelle malattie neuromuscolari
- Endocrinologia e Nutrizione

*B. Von Rekowski
K. Flanigan
D. Biggar
D. Duboc
F. Racca
D. Escolar*

16.30 Coffee Break

Sessione 5: Standard di trattamento nella DMD e BMD

Moderatore: M. Melazzini

- La fisioterapia nella DMD e BMD
- Aspetti cognitivi e psicologici
- L'integrazione scolastica dell'alunno con DMD e BMD secondo l'approccio ecologico integrato
- La sanità e i servizi sociali
- Associazione Italiana di Miologia (AIM)
- L'approccio multidisciplinare alla DMD
- Il progetto "Flexension"

*E. Lora
E. Giulitti
L. Mattioli
M. Melazzini
T. Mongini
N. Goemans
M. Paalman*

18.30 Domande finali e Conclusioni

20.30 Gala Dinner

INSIEME X FERMA

Distrofia Muscolare Duchenne e Becker Dal gene ai farmaci

13-14 Febbraio 2010 - Roma

Domenica 14 Febbraio

9.00 **Sessione 6: Sperimentazione clinica, a che punto siamo**

Moderatore: P. Furlong

- | | |
|---|----------------------|
| - Ataluren: aggiornamenti dal trial | <i>L. Miller</i> |
| - Lo sviluppo di terapie ad RNA: lo studio di ProSensa per la DMD | <i>G. Campion</i> |
| - Somministrazione sistemica del Morfolino AVI 4658: aggiornamenti dal trial | <i>S. Shrewsbury</i> |
| - Un trial clinico di terapia cellulare per la DMD | <i>G. Cossu</i> |
| - Exon skipping per la terapia genica nella DMD | <i>T. Ritsema</i> |
| - Studi clinici CINRG | <i>D. Escolar</i> |
| - Sviluppo del farmaco "Catena" (Idebenone) per la DMD | <i>T. Meier</i> |
| - ACE 031: incrementare la massa muscolare e la forza nel trattamento della DMD | <i>J. Seehra</i> |

11:00 **Coffee Break**

Sessione 7: Registri e reclutamento pazienti

Moderatore: A. Toscano

- | | |
|--|------------------------|
| - Il "malinteso terapeutico" | <i>F. Buccella</i> |
| - Il Registro Globale Pazienti DMD/BMD del TREAT-NMD | <i>B. Von Rekowski</i> |
| - Il Registro Italiano Pazienti DMD e BMD | <i>F. Ceradini</i> |

13.00 **Domande finali e Conclusioni**

13.30 **Pranzo di chiusura**

RE LA DUCHENNE

Relatori



Annemieke Aartsma-Rus
DMD Genetic Therapy Group
Department of Human Genetics
Leiden University Medical Center
Olanda



Virginia Arechavala-Gomeza
The Dubowitz Neuromuscular Centre
UCL Institute of Child Health
Gran Bretagna



Douglas Biggar
Bloorview Kids Rehab
University of Toronto
Canada



Irene Bozzoni
Dipartimento di Genetica e Biologia Molecolare
Università di Roma "La Sapienza"
Italia



Filippo Buccella
Presidente Parent Project Onlus
Italia



Giles Campion
Direttore Clinico
Prosensa
Olanda

Distrofia Muscolare Duchenne e Becker Dal gene ai farmaci

13-14 Febbraio 2010 - Roma



Francesca Ceradini

Responsabile Registro Italiano Pazienti DMD/BMD
Parent Project Onlus
Italia



Giulio Cossu

Divisione di medicina rigenerativa
Istituto Scientifico Universitario San Raffaele
Italia



Grazia D'Angelo

Unità Neuromuscolare
IRCCS Eugenio Medea
Italia



Denis Duboc

Departement de Cardiologie
Hôpital Cochin de Paris
Francia



Diana Escobar

Kennedy Krieger Institute
Baltimore
USA



Rebecca Fairclough

MRC Functional Genomics Unit
Department of Physiology, Anatomy and Genetics
University of Oxford
Gran Bretagna

Relatori



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



Pat Furlong
Presidente Parent Project Muscular Dystrophy
(PPMD)
USA



Emanuela Giulitti
Psicologa del Centro Ascolto Duchenne
Parent Project Onlus
Italia



Nathalie Goemans
Child Neurology and Rehabilitation
University Hospitals Leuven
Belgio



Elena Lora
Policlinico S. Orsola-Malpighi di Bologna
Italia



Alberto Malerba
SWAN Institute of Biomedical and Life Sciences
School of Biological Sciences
University of London
Gran Bretagna

Distrofia Muscolare Duchenne e Becker Dal gene ai farmaci

13-14 Febbraio 2010 - Roma



Loretta Mattioli

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



Thomas Meier

Direttore Scientifico
Santhera Pharmaceuticals Holding Ltd.
Svizzera



Mario Melazzini

Presidente Associazione Italiana Sclerosi
Laterale Amiotrofica (AISLA)
Italia



Sonia Messina

Dipartimento di Neurologia
e Malattie Neuromuscolari
Policlinico Universitario di Messina
Italia



Langdon L. Miller

Direttore Clinico
PTC Therapeutics Inc.
USA



Tiziana Mongini

Centro per le Malattie Neuromuscolari "P. Peirolo"
Dipartimento di Neuroscienze
Ospedale San Giovanni Battista - Le Molinette
Italia

Relatori

**Micha Paalman**

VU University Medical Center di Amsterdam
Olanda

**Pier Lorenzo Puri**

Burnham Institute of La Jolla
USA
Dulbecco Telethon Institute - EBRI
Roma

**Fabrizio Racca**

Reparto di Anestesia Pediatrica
Azienda Ospedaliera Nazionale SS Antonio e
Biagio e Cesare Arrigo
Italia

**Tita Ritsema**

Project Manager
AMT
Olanda

**Jasbir Seehra**

Direttore Scientifico
Acceleron Pharma
USA

**Stephen B. Shrewsbury**

Direttore Clinico
AVI BioPharma
USA

Distrofia Muscolare Duchenne e Becker Dal gene ai farmaci

13-14 Febbraio 2010 - Roma



Lee Sweeney
Department of Physiology
University of Pennsylvania
USA



Antonio Toscano
Presidente Associazione Italiana Miologia (AIM)
Italia



Jan Verschuur
Department of Neurology
Leiden University Medical Center
Olanda



Marcello Villanova
Unità di Riabilitazione Neuromuscolare
Ospedale "Nigrisoli" di Bologna
Italia



Brigitta Von Rekowski
TREAT-NMD Patient Registry
Institute of Human Genetics
Newcastle University
Gran Bretagna



Steve Wilton
Australian Neuromuscular Research Institute
University of Western Australia
Australia

Parent Project Onlus

Genitori contro la Distrofia Muscolare Duchenne e Becker

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

Numero Verde 800 943 333
associazione@parentproject.org

www.parentproject.it

www.fermareladuchenne.org

Grazie al contributo di:



INSIEME FERMARE LA DUCHENNE