

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 **X** 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. Verschuuren*

## **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 "Flexextension"

*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**

Département de Cardiologie  
Hôpital Cochin de Paris  
Francia



**Diana Escolar**

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



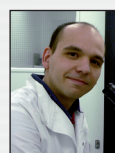
**Nathalie Goemans**

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. Peirola"  
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 Sehra**

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 Verschuuren**

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

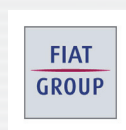
Numero Verde 800 943 333

associazione@parentproject.org

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

[www.fermareladuchenne.org](http://www.fermareladuchenne.org)

Grazie al contributo di:



INSIEME **X** FERMARE LA DUCHENNE