

## RAZIONALE

Nel corso degli ultimi anni le conoscenze sulle malattie muscolari si sono ampliate sia sul piano diagnostico che terapeutico.

Il rapido sviluppo tecnologico genetico ha infatti fornito metodi diagnostici innovativi in grado di favorire una diagnosi precoce; nel tempo, inoltre, sono state realizzate e standardizzate linee guida e misure di outcome dedicate alle principali patologie neuromuscolari così da rendere disponibili innovativi approcci terapeutici tali da aver introdotto un cambiamento nella storia naturale di alcune malattie neuromuscolari.

La diagnosi precoce rappresenta un elemento chiave per riconoscere i segni di interessamento clinico e garantirne una corretta presa in carico, per monitorare l'outcome e prevenire le complicanze e per consentire l'accesso alle moderne terapie con i conseguenti benefici anche alla qualità della vita dei pazienti. In tale scenario si colloca a buon diritto il team multidisciplinare e la presa in carico integrata del paziente volta a garantirne una migliore *care* secondo i nuovi standard di cura.

Obiettivo del Convegno è quello di affrontare le criticità della diagnosi e della presa in carico di un paziente con malattia neuromuscolare e sensibilizzare i medici che lavorano sul territorio verso segni e sintomi precoci delle malattie neuromuscolari, al fine di ridurre il ritardo diagnostico e consentire il precoce avvio dei possibili trattamenti oggi disponibili, nonché creare una rete che accompagni il paziente in un percorso clinico diagnostico-riabilitativo dallo sviluppo all'età adulta.

## PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 8:30 Registrazione partecipanti  
Presentazione del Convegno - Prof. G. Cioni
- 8:45 Lettura Magistrale: *Il paziente con malattia muscolare in età pediatrica: overview sulle complessità diagnostico - terapeutico riabilitative*  
Prof. E. Mercuri
- I Sessione: Quando sospettare una malattia neuromuscolare**  
Moderatori: Prof.ssa R. Battini, Prof. D. Peroni
- 9:30 *Quali segni di allarme per il pediatra*  
Dott.ssa S. Ferranti
- 9:50 *Quali segni di allarme per il neuropsichiatra*  
Dott.ssa G. Astrea
- 10:10 *Diagnosi differenziale tra malattie Neuromuscolari e Miopatie Metaboliche. Quali test chiedere?*  
Dott. M. Sacchini
- 10:30 *La genetica molecolare*  
Dott.ssa A. Rubegni
- 10:50 Discussione sulle Tematiche della I Sessione
- 11:15 Coffee break
- II Sessione: Opportunità terapeutico riabilitative**  
Moderatori: Dott. C. Bruno, Prof. G. Siciliano
- 11:30 *L'importanza del trattamento riabilitativo motorio*  
TNPEE G. Coratti
- 11:50 *L'importanza del trattamento riabilitativo respiratorio*  
TNPEE R. De Sanctis
- 11:20 Quali difficoltà nell'accedere al trattamento?  
Dott.ssa S. Perazza
- 12:30 Discussione e Tavola Rotonda *Qual è la realtà pediatrica territoriale?*  
Moderatori della Sessione, Membri SIP e FIMP  
Dott. P. Biasci, TNPEE S. Frosini, Dott. A. Orsini e Dott.ssa A. Bonuccelli
- 13:00 Pausa Pranzo
- 14:00 Lettura Magistrale: *Il paziente con malattia muscolare in età adulta: overview sulle complessità diagnostico - terapeutico riabilitative*  
Prof.ssa V. Sansone

## III Sessione: Il ruolo della ricerca al giorno d'oggi

Moderatori: Dott. F.M. Santorelli, Prof. A. Federico

- 14:30 *Lo stato attuale della Terapia farmacologica nelle malattie Neuromuscolari e Miopatie Metaboliche e Nuovi orizzonti*  
Dott. C. Bruno
- 14:50 *InGene: una piattaforma modulare per il supporto alla diagnosi delle malattie neuromuscolari*  
Dr. R. Conte
- 15:10 *Istituto di BioRobotica: attività di ricerca e sviluppo nell'ambito del progetto FAS Salute InGene*  
Ing. S. Roccella
- 15:30 Discussione sulle Tematiche della II e III Sessione
- IV Sessione: La transition dall'età pediatrica all'età adulta**  
Moderatore: Sig. A. Pecori
- 15:50 *La transition: il punto di vista delle famiglie*  
Sig.ra M. L. Solinas
- 16:10 *La transition; il punto di vista del clinico*  
Dott.ssa S. Baldanzi
- 16:30 Discussione e Tavola Rotonda *Come fare rete*  
Moderatori della Sessione, Membri delle Associazioni e Dott.ssa G. Ricci
- 17:30 Questionari ECM
- 18:00 Chiusura dei lavori

## ISCRIZIONI

Compilare la Scheda di iscrizione allegata in stampatello leggibile e spedire entro il **30 settembre 2018**, tramite e-mail, a [rosalbalubinu@aicgroup.it](mailto:rosalbalubinu@aicgroup.it)

Quota di iscrizione: 30,00 €

Le adesioni saranno accettate in ordine cronologico di arrivo e solo se inclusive della copia di pagamento

L'Evento è Accreditato ECM per un massimo di **200 partecipanti**

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

### **Prof. Cioni Giovanni**

Direttore Scientifico  
IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Dott. Santorelli Filippo Maria**

Direttore Unità Operativa 5  
IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Prof.ssa Battini Roberta**

IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)  
Università di Pisa

## SEGRETARIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM

### **A.I.C. - ASTI INCENTIVES & CONGRESSI Srl ID (5468)**

Piazza San Uomobono, 30 - Pisa  
Tel. 050 598808 - Fax 050 0987825 -  
emilianogori@aicgroup.it

### **ID EVENTO FORMATIVO ECM 5468 - 235053 (Ediz. 1)**

**Crediti ECM attribuiti all'Evento:** 5,6

### **Obiettivo formativo**

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e Riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

### **Figure professionali accreditate**

Biologo, educatore professionale, fisioterapista, logopedista, infermiere, infermiere pediatrico, psicologo, terapeuta occupazionale, terapeuta della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva e Medico chirurgo, con discipline di riferimento: Neurologia, neuropsichiatria infantile, pediatria, genetica medica, neonatologia

**Con il contributo non condizionante di:**

SANOI GENZYME



## FACULTY

### **Dott.ssa Astrea Guja**

IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Dr.ssa Baldanzi Sigrid**

UILDM Naz., Medicina Preventiva del Lavoro, A.O.U.P. (Pisa)

### **Prof.ssa Battini Roberta**

IRCCS Fondazione Stella Maris, Università di Pisa (Pisa)

### **Dott. Biasci Paolo**

Presidente FIMP (Livorno)

### **Dott.ssa Bonuccelli Alice**

Pediatria, A.O.U.P. (Pisa)

### **Dott. Bruno Claudio**

Istituto Gaslini (Genova)

### **Prof. Giovanni Cioni**

IRCCS Fondazione Stella Maris, Università di Pisa (Pisa)

### **Dott. Conte Raffaele**

C.N.R. (Pisa)

### **TNPEE Coratti Giorgia**

Policlinico Universitario Gemelli (Roma)

### **TNPEE De Sanctis Roberto**

Policlinico Universitario Gemelli (Roma)

### **Prof. Federico Antonio**

Neurologia, Università di Siena (Siena)

### **Dott.ssa Ferranti Silvia**

Pediatria, Policlinico Le Scotte (Siena)

### **TNPEE Frosini Silvia**

IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Prof. Mercuri Eugenio**

Università Cattolica del Sacro Cuore (Roma)

### **Dott. Orsini Alessandro**

Pediatria, A.O.U.P. (Pisa)

### **Sig. Pecori Alessandro**

UILDM (Pisa)

### **Dott.ssa Perazza Silvia**

IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Prof. Peroni Diego**

Pediatria, A.O.U.P., Università di Pisa (Pisa)

### **Dott.ssa Ricci Giulia**

Neurologia, A.O.U.P. (Pisa)

### **Prof. Roccella Stefano**

Scuola Superiore Sant'Anna (Pisa)

### **Dott.ssa Rubegni Anna**

IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Dott. Michele Sacchini**

A.O.U. Meyer (Firenze)

### **Prof.ssa Sansone Valeria**

Centro Clinico NeMO (Milano)

### **Dott. Santorelli Filippo Maria**

IRCCS Fondazione Stella Maris (Pisa)

### **Prof. Siciliano Gabriele**

Neurologia, A.O.U.P., Università di Pisa (Pisa)

### **Sig.ra Solinas Maria Letizia**

Presidente Nazionale Asamsi onlus (Livorno)



Regione Toscana



FAS  
Fondo Aree  
Sottoutilizzate  
2007-2013



REPUBBLICA ITALIANA



FONDAZIONE STELLA MARIS

Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza



**TOMORROW STARTS NOW**

**Auditorium IRCCS Stella Maris**

Viale del Tirreno, 341/A/B/C - Calambrone (Pisa)

**LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI  
IN TOSCANA:**

**IL PERCORSO DALLA DIAGNOSI AL TRATTAMENTO**

**20 Ottobre 2018**



A.I.C.  
ASTI INCENTIVES & CONGRESSI  
PISA - ITALY

ASTI INCENTIVES & CONGRESSI Srl  
P.zza San Uomobono, 30 - 56126 PISA - ITALY  
Tel. +39.050.598808 / Fax +39.050. 0987825

[ecm@aicgroup.it](mailto:ecm@aicgroup.it) - [www.aicgroup.it](http://www.aicgroup.it)