



Duchenne  
Parent  
Project  
onlus

**XVII CONFERENZA INTERNAZIONALE  
SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER**  
15 – 17 febbraio 2019  
Ergife Palace Hotel, Roma- Italia

**Programma preliminare**

**VENERDI 15 FEBBRAIO**

**14:00 ACCOGLIENZA e REGISTRAZIONE**

**15:00 SESSIONI PARALLELE**

**15:00 – 16:00**

**SESSIONE PARALLELA - "Ci sono anch'io: essere fratello di un paziente DMD/BMD"**

**Carla Fermariello - Associazione Siblings**

*Testimonianze delle famiglie di Parent Project onlus*

**SESSIONE PARALLELA "Fisioterapia motoria"**

**Cristina Bella - Parent Project onlus**

**SESSIONE PARALLELA "Ciò che mangiamo ha un peso: gli aspetti nutrizionali nella DMD e BMD"**

**Simona Bertoli – Università degli Studi di Milano**

**SESSIONE PARALLELA "Integrando si impara"**

**Giancarlo Onger - C.N.I.S Brescia**

**16:15 – 17:15**

**SESSIONE PARALLELA "Pianificare una gravidanza: la consulenza genetica nelle donne portatrici"**

**Alessandra Ferlini - Università degli Studi di Ferrara**

**SESSIONE PARALLELA "Integrando si impara"**

**Giancarlo Onger - C.N.I.S Brescia**

**SESSIONE PARALLELA "Fisioterapia respiratoria"**

**Cristina Bella - Parent Project onlus**

**SESSIONE PARALLELA "Oltre le barriere"**

**Michele Marchi - Dipartimento di Architettura, Università degli Studi di Ferrara**

**Luca Bertazzoni - Domotica Quadrifoglio**

**17:30 – 19:00**

**SESSIONE PARALLELA "Legge che va, diritto che viene"**

**Carlo Giacobini - HandyLex**

**SESSIONE PARALLELA "Affettività e sessualità"**



Duchenne  
**Parent  
Project**  
onlus

Max Ulivieri - Comitato Love Giver  
Fabrizio Quattrini - Comitato Love Giver  
Lorenzo Simonetti - Comitato Love Giver  
Claudio Miglio - Comitato Love Giver

### SESSIONE PARALLELA "Fisioterapia motoria e respiratoria"

Cristina Bella - Parent Project onlus

19:30 CENA A BUFFET E PROIEZIONE DEL DOCUMENTARIO "AutoNOImia: dietro le quinte"  
A seguire dibattito con i protagonisti

## SABATO 16 FEBBRAIO

8:00 REGISTRAZIONE

8:30 BENVENUTO E APERTURA DEI LAVORI

*Luca Genovese, Parent Project onlus*

9.00 Panoramica delle strategie terapeutiche

*Francesca Ceradini, Parent Project onlus*

### 9.15 SESSIONE 1: Strategie terapeutiche per il ripristino della distrofina - Parte I

*Moderatori: F. Muntoni e F. Buccella*

- **Terapia genica - minidistrofina AAV**  
*Michael Binks, Pfizer*
- **Terapia genica Microdistrofina - SGT-001**  
*Genevieve Laforet, Solid Biosciences*
- **Terapia genica con microdistrofina come trattamento per la distrofia muscolare di Duchenne**  
*Rachel Potter, Sarepta*
- **Aggiornamenti sull'editing genomico per la distrofia muscolare di Duchenne**  
*Ronald Cohn, SickKids, Canada*
- **Terapia cellulare per la DMD: perché potrebbe finalmente funzionare**  
*Giulio Cossu, Manchester University, Regno Unito*

10.30 Domande e risposte

**11.00 Pausa**

11.15 SESSIONE 2: TAVOLA ROTONDA - Quando la complessità aumenta: DMD/BMD e problematiche correlate



**Duchenne  
Parent  
Project**  
onlus

**Moderatore: M. Pugliese, Parent Project onlus**

In questa sessione verrà affrontato il tema delle problematiche correlate alla DMD/BMD. Partendo dagli studi che evidenziano come in un terzo dei casi possono presentarsi difficoltà nelle funzioni neuropsicologiche, disturbi dell'apprendimento, del comportamento e dell'umore, si passerà a delineare gli approcci neuro-riabilitativi progettati sulla specificità del singolo.

Un'attenzione particolare verrà dedicata alle modalità con cui tale approccio ecologico viene attuato e adattato nei contesti di vita quotidiana, in famiglia e a scuola.

**Interventi:**

*Marika Pane, Centro Nemo Pediatrico - Policlinico Universitario "A. Gemelli", Roma*

*Maria Elena Lombardo, UILDM LAZIO*

*Sabrina Parazzini, Insegnante di sostegno - Istituto Comprensivo via Luigi Rizzo- Roma*

*Giancarlo Onger, C.N.I.S Brescia*

*Rosy Galbo, Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva - UILDM Sezione Lazio*

*Serena Calabrese, logopedista*

*Testimonianze delle famiglie e di ragazzi di Parent Project onlus*

**12.45 PRANZO/SESSIONE POSTER**

**14.00 SESSIONE 3: Strategie terapeutiche per rinforzare il muscolo**

**Moderatori: V. Sansone e S. Mazzariol**

- **GIVINOSTAT: aggiornamento clinico in Duchenne e Becker**  
*Paolo Bettica, Italfarmaco*
- **Antimiostatina RG6206 nella Duchenne**  
*Roxana Dreghici, Roche*
- **Domagrozumab**  
*Michael Binks, Pfizer*
- **Efficacia a lungo termine dell'idebenone sugli esiti della funzione respiratoria nei pazienti con DMD**  
*Thomas Meier, Santhera Pharmaceuticals*

**15.30 Domande e risposte**

**16.45 SESSIONE 4: TAVOLA ROTONDA – Avere cura di chi si prende cura: donne che incontrano la DMD/BMD**

**Moderatore: E. Giulitti, Parent Project onlus**

In questa sessione verrà messo in risalto il ruolo delle donne che si confrontano con la diagnosi di DMD/BMD, siano esse madri o sorelle. Gli interventi si focalizzeranno sull'importanza di essere a conoscenza dell'ereditarietà della patologia e dell'eventuale condizione di donna portatrice,



Duchenne  
Parent  
Project  
onlus

sottolineando le strategie della presa in carico clinica nel caso di donne portatrici. Un'attenzione particolare sarà dedicata allo stato psico-emozionale che si genera nell'espletamento delle funzioni materne attraverso testimonianze di storie di vita.

**Interventi:**

*Alessandra Ferlini, Università degli Studi di Ferrara*

*Elena Pegoraro, Università di Padova*

*Testimonianze delle famiglie e di ragazzi di Parent Project onlus*

**18.15 SESSIONE 5: I Pazienti: il sostegno in più in laboratorio**

*Pier Lorenzo Puri, Fondazione Santa Lucia - Roma e Sanford Burnham Medical Research Institute - California*

**18.45 Emergency card**

*Fabrizio Racca, Ospedale "SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo", Alessandria*

**19.00 CHIUSURA DEI LAVORI**

**20.15 Proclamazione vincitori sessione poster**

**CENA**

**DOMENICA 17 FEBBRAIO**

**8.15 APERTURA DEI LAVORI**

*Parent Project onlus*

**8.30 SESSIONE 6: Strategie terapeutiche per il ripristino della distrofina - Parte II**

**Moderatori: A.M. Aartsma-Rus e F. Buccella**

- **Programma di sviluppo dell'exon skipping: PMO e PPMO**  
*Madeleine Billeter, Sarepta Therapeutics*
- **Stereopuri per il potenziale trattamento della DMD per l'exon skipping: aggiornamenti dai trial clinici**  
*Mike Panzara, Wave Life Science*
- **Aggiornamenti per le mutazioni non-senso**  
*Eugenio Mercuri, Policlinico Universitario "A. Gemelli", Roma*

**9.15 Domande e risposte**

**9.45 SESSIONE 7: Tavola rotonda – Accessibilità possibile: una progettazione consapevole degli spazi di vita**

**Moderatore: T. D'Auria, Parent Project onlus**

Gli interventi di questa sessione andranno a delineare le procedure da seguire per una progettazione accessibile degli spazi di vita costruiti sulle esigenze e i bisogni della persona. A partire dalla definizione delle linee guida sulla ristrutturazione abitativa, si valuteranno le possibilità offerte dalle nuove tecnologie della domotica. Allo scopo di dimostrare la fattibilità di una buona progettazione, un'attenzione particolare verrà dedicata al racconto di riorganizzazioni abitative già realizzate o in corso di realizzazione.

**Interventi:**

*Michele Marchi, Dipartimento di Architettura, Università degli Studi di Ferrara*

*Luca Bertazzoni, Domotica Quadrifoglio*

*Testimonianze delle famiglie e di ragazzi di Parent Project onlus*

**11.15 SESSIONE 8: Strategie terapeutiche per rinforzare il muscolo e contrastare l'infiammazione**

**Moderatori: G. Vita e L. Genovese**

- **Aggiornamenti sul vamorolone**  
*Eric Hoffman, ReveraGen BioPharma*
- **PolarisDMD, trial in fase 3 di Edasalonexent, un nuovo inibitore NF-κB**  
*Joanne Donovan, Catabasis Pharmaceuticals*
- **BRAVE: studio di fase 2 per valutare l'efficacia e la sicurezza di MNK1411 nella DMD**  
*Jacqueline Delfgaauw, Mallinckrodt Pharmaceuticals*
- **TAMOXIFEN nella DMD: studio di sicurezza ed efficacia di fase 3**  
*Dirk Fisher, Universitäts-Kinderspital beider (UKBB)*

**12.15 Domande e risposte**

**12.45 SESSIONE 9: Tavola rotonda – Accesso precoce ai farmaci sperimentali**

**Moderatori: F. Buccella e S. Mazzariol, Parent Project onlus**

Questa sessione è dedicata agli aspetti regolatori che governano l'accesso precoce ai farmaci sperimentali. La tavola sarà aperta con una presentazione dei percorsi di accesso precoce possibili e proseguirà con un dibattito che coinvolgerà i rappresentanti di tutte le figure coinvolte nel processo: pazienti, clinici, esperti e istituzioni.

**Interventi:**

*Sandra Petraglia, Area pre-autorizzazione - Agenzia Italiana del Farmaco, Roma - In attesa di conferma*

*Francesco Macchia, Osservatorio Farmaci Orfani*

*Valeria Sansone, Centro Clinico Nemo - A. O. "Niguarda", Milano*

---

*Testimonianze delle famiglie di Parent Project onlus*

## 14.00 CHIUSURA DEI LAVORI

---

### **MEETING SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER**

**17 febbraio 2019**

**Ergife Palace Hotel, Roma**

#### **15.00 BENVENUTO E APERTURA DEI LAVORI**

*Luca Genovese, Parent Project onlus*

*Elena Pegoraro, Università di Padova*

*Antonio Bellon, Parent Project onlus*

#### **15.10 Dalle basi genetiche alla diagnosi della BMD**

*Adele D'Amico, Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù", Roma*

#### **15.25 Dalla genetica alla variabilità clinica**

*Elena Pegoraro, Università di Padova*

#### **15.40 La gestione clinica della BMD**

*Luca Bello, Università di Padova*

#### **16.00 DOMANDE E RISPOSTE**

#### **16.30 Aspetti psico-sociali**

*Mariangela Bellomo e Giada Perinel, Centro Ascolto Duchenne, Parent Project onlus*

#### **16.50 Aspetti respiratori nella BMD**

*Andrea Vianello, Azienda Ospedaliera di Padova*

#### **17.00 Anestesia nella BMD**

*Fabrizio Racca, Ospedale "SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo", Alessandria*

#### **17.10 Aspetti cardiaci nella BMD**

*Rachele Adorisio, Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù", Roma*

#### **17.25 Trial clinici nella BMD**

*Giacomo Comi, Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico/Università degli Studi di Milano*

#### **17.50 DOMANDE E RISPOSTE**

#### **18.20 CHIUSURA DEI LAVORI**