

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**

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 conosciute 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 counselling 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**



<b>8.30</b>	Arrivo partecipanti		Seconda parte
<b>9.00</b>	Saluti delle Autorità APERTURA LAVORI Modera   <b>F. Santorelli, A. Pini</b>		LE FORME CONGENITE LE DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE Modera <b>C. Gentili, C. Ghizzi</b>
<b>9.30</b>	Introduzione alla giornata: Cosa è una distrofia muscolare? Nosografia delle forme infantili <b>A. Pini</b> Prima parte LE DISTROFIE MUSCOLARI PROGRESSIVE LA DUCHENNE	<b>14,00</b>	Inquadramento clinico diagnostico <b>R. Battini</b>
<b>10.00</b>	I segni di riconoscimento precoci e gli standard di cura <b>A. Berardinelli</b>	<b>14,30</b>	Le forme con compromissione del SNC: presentazione casi clinici con disabilità intellettiva o epilessia <b>A. Pini, M. Filippini</b> e con grave encefalopatia <b>D. Cordelli, D. Frattini</b>
<b>10.20</b>	La diagnosi genetica <b>F. Fortunato</b>	<b>15,00</b>	Le forme senza compromissione del SNC: presentazione casi clinici con rachide rigido e rischio di insufficienza respiratoria <b>A. Pini, F. Cinelli</b>
<b>10.40</b>	Survey diagnosi in Emilia Romagna e in Italia: studio di popolazione <b>M. Giannotta</b>	<b>15,20</b>	Discussione LA MALATTIA DI STEINERT CONGENITA E INFANTILE Modera   <b>C. Fusco, L. Bruno</b>
<b>11.00</b>	La Patogenesi e le nuove terapie <b>S. Previtali</b>	<b>15,30</b>	Storia naturale e prospettive terapeutiche <b>V. Sansone</b>
<b>11.20</b>	Discussione	<b>16,00</b>	Il profilo neuropsicologico e la presa in carico NPI territoriale attraverso i casi clinici <b>M. Filippini, M.G. Costanzo</b>
<b>11.30</b>	Pausa LE ALTRE DISTROFIE MUSCOLARI: LE DISTROFIE DEI CINGOLI AD ESORDIO INFANTILE Modera   <b>R. Liguori, L. Valentino</b>		Terza parte
<b>11.45</b>	Il percorso diagnostico: il ruolo della clinica, della biopsia muscolare e della genetica <b>E. Pegararo</b>	<b>16,30</b>	LE DISTROFIE MUSCOLARI DELL'INFANZIA E IL PROGETTO RIABILITATIVO <b>A. Cersosimo</b>
<b>12.15</b>	La biopsia muscolare e l'anestesia nel bambino con sospetta o accertata distrofia muscolare: dall'organizzazione alla procedura <b>P. Capelli, M. Felicori, C. Testoni, M. Pelagalli</b>	<b>17,30</b>	Discussione, compilazione ECM
<b>12.45</b>	Discussione:	<b>18,00</b>	Conclusione lavori
<b>13.00</b>	Pausa pranzo		

**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  
IRCCS 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 Infantile  
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### Stefano PREVITALI

Responsabile Unità di Ricerca di Rigenerazione  
Neuromuscolare, Inps 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 Rianimazione  
IRCCS 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.

### SEGRETARIA ORGANIZZATIVA

Dott.ssa **Angela Rizzi** | +39 349 227 6792 | Per iscrizioni: [iscrizionievosrl@gmail.com](mailto:iscrizionievosrl@gmail.com)



EV. O. S.rls | 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](mailto:angelarizzi@evosrl.eu)

Sono stati richiesti  
i patrocini a:



SINPIA  
Società Italiana di Neuropsichiatria  
Infantile e dell'Adolescenza



Coordinamento  
Associazioni  
Malattie  
Neuromuscolari



Duchenne  
Parent  
Project



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