

Presentazione

Le malattie neuromuscolari costituiscono un settore abitualmente considerato "di nicchia", sia dai neuropsichiatri infantili, sia dai pediatri, sia dagli altri specialisti. Trattandosi di patologie rare, infatti, può capitare che un medico nella sua carriera veda pochi pazienti, e tuttavia esse costituiscono un'importante causa di disabilità e mortalità infantile e, proprio perché rare, possono porre notevoli difficoltà diagnostiche e di management clinico.

Gli ultimi dieci anni hanno visto da un lato il proliferare delle conoscenze molecolari e patogenetiche relative alle malattie che più frequentemente colpiscono i bambini nei primi mesi-anni di vita, quali le Miopatie Congenite, le Amiotrofie Spinali, le Miastenie Congenite, la Glicogenosi di tipo II e le Distrofie Muscolari Congenite; dall'altro lato l'acquisizione e la diffusione di pratiche e strumenti terapeutici che stanno modificando in modo sostanziale la qualità e la durata della vita di questi bambini, sebbene a tutt'oggi nessuna di queste malattie sia ancora guaribile.

La consapevolezza delle accresciute conoscenze e la prospettiva di possibili terapie inducono nei familiari la richiesta sempre più pressante di garantire tutto quanto sia possibile perché i loro bambini vivano meglio e più a lungo. Inoltre, anche da parte degli stessi clinici si sta determinando un radicale cambiamento di attitudine rispetto al passato - anche recente - circa l'approccio globale al bambino e alla famiglia coinvolti in questi problemi.

Nasce quindi per il medico l'esigenza - ciò che al tempo stesso si presenta anche come una difficoltà - di aggiornarsi continuamente e di integrare le proprie competenze.

In un'intervista rilasciata nel 2006 a «DM», periodico nazionale della UILDM, il compianto Professor Giovanni Lanzi, fondatore del Centro per le Malattie Neuromuscolari in Età Evolutiva in questo Istituto, sosteneva che uno dei rischi maggiori per questi pazienti, proprio perché richiedono competenze e interventi plurispecialistici, è quello di essere «frammentati» tra le varie discipline. In quella stessa sede, poi, sempre il Professor Lanzi sottolineava come fosse di estrema importanza la presenza di una «figura professionale unificante, disponibile ad accogliere le esigenze mediche e i bisogni umani delle persone affette da malattie neuromuscolari».

Questo convegno, dunque, è pensato "da clinici per i clinici" e si pone come obiettivo quello di presentare, grazie alla partecipazione di autorevoli esperti di fama internazionale, le recenti acquisizioni in questo settore e di declinarle nella pratica medica quotidiana, illustrando, là dove presenti, le linee guida per la presa in carico e consentendo la discussione con i partecipanti.

Umberto Balottin Angela Berardinelli
Centro di Riferimento Regionale per le Malattie
Neuromuscolari dell'Età Evolutiva
U.O. Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Mondino

Segreteria Scientifica:

Prof. Umberto Balottin
I.R.C.C.S. Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino
Università degli Studi di Pavia
e-mail: umberto.balottin@unipv.it

Dr.ssa Angela Berardinelli
I.R.C.C.S. Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino
e-mail: angela.berardinelli@mondino.it



Con il sostegno di:

AIM

Si ringraziano:

genzyme
A SANOFI COMPANY

RESMED

Progettiamo
Autonomia

UNIONE ITALIANA
DISTROFIA
MUSCOLARE
BERGAMO

Informazioni

Data e Sede:

23 e 24 marzo 2012

I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino
Centro Congressi, Aula Berlucci - Via C. Mondino, 2 - 27100 Pavia

Come raggiungere la sede congressuale.

IN TRENO. Dalla Stazione di Pavia, prendere l'autobus n. 3 in direzione Colombarone e scendere alla fermata "Fondazione Maugeri/Mondino".

IN AUTO. Autostrada A7 Milano-Genova (uscita Bereguardo/Pavia Nord):

all'uscita Bereguardo immettersi sul raccordo autostradale Bereguardo-Pavia e successivamente sulla Tangenziale ovest di Pavia, in direzione Pavia Nord, quindi uscire a "Istituti Universitari", svoltare due volte a destra e proseguire diritto per circa 100 metri.

Autostrada A21 Torino-Piacenza (uscita Casteggio): all'uscita Casteggio-Casatisma seguire le indicazioni per Pavia; arrivati nel comune di San Martino Siccomario, imboccare la tangenziale di Pavia e proseguire secondo le indicazioni riportate al punto precedente.

SS 35 da Milano: superato il comune di Certosa di Pavia, immettersi sulla tangenziale di Pavia e uscire a "Istituti Universitari"; la clinica si trova all'incirca di fronte allo svincolo.

Parcheggio gratuito.

Quote di iscrizione.

Il Convegno è aperto a 130 partecipanti.

Le quote d'iscrizione sono:

GRATUITA per il personale dell'Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino (dipendenti, studenti, specializzandi e dottorandi), € 70,00 IVA inclusa, € 50,00 IVA inclusa per Soci AIM, € 25,00 IVA inclusa per Studenti, Specializzandi, Dottorandi "esterni" (allegare certificato)

L'iscrizione dà diritto a: kit congressuale, attestato di partecipazione, certificato crediti ECM/CPD, coffee break e colazione di lavoro.

Tutti i partecipanti ai lavori sono pregati di iscriversi tramite il "form on line" che si trova sul sito www.bquadro-congressi.it ed effettuare il pagamento (al netto delle spese bancarie) tramite bonifico bancario sul conto corrente intestato a Bquadro Congressi srl

IBAN: IT39 E03069 11304 1000 0000 3103

nella causale indicare: nome, cognome e la dicitura "Iscrizione PPR09-12"

Iscrizioni ricevute senza i dettagli del pagamento non saranno prese in considerazione.

Istruzioni on-line e procedura di iscrizione per nuovi utenti:

- compilando la tabella dei dati personali e la password si è registrati al portale Bquadro; una mail di conferma comprensiva di USERNAME e PASSWORD verrà generata in automatico dal sito e consentirà di passare al modulo successivo.

- inserire USERNAME e PASSWORD nell'area riservata in blu e accedere alla sezione "calendario eventi". Selezionando il mese, l'evento desiderato, quindi "Iscrizione on line" in automatico verranno riproposti i dati personali. Si prega di confermarli selezionando invio. Una mail di effettuata pre-ISCRIZIONE all'evento verrà generata in automatico dal sito.

La conferma dell'iscrizione sarà inviata una volta verificato il pagamento.

La fattura in formato .pdf sarà scaricabile dal sito previo avviso mediante mail all'indirizzo di posta elettronica digitato al momento della registrazione.

Condizioni di annullamento e rimborso.

Informazioni sul sito: www.bquadro-congressi.it

Accreditamento.

E' in atto la pratica di accreditamento per la certificazione dell'evento finalizzata all'attribuzione di Crediti Formativi Regionali Lombardi ECM/CPD, secondo il programma Educazione Continua in Medicina per le seguenti figure professionali:

• Medico chirurgo. Discipline: Anestesia e rianimazione, Chirurgia pediatrica, Genetica medica, Laboratorio di genetica medica, Malattie dell'apparato respiratorio, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Ortopedia e traumatologia, Pediatria, Pediatri di libera scelta, Psichiatria.

Biologo • Fisioterapista • Educatore Professionale • Infermiere • Infermiere Pediatrico Fisioterapista • Logopedista • Tecnico sanitario di laboratorio biomedico Ortottista-assistente di oftalmologia • Psicologo (psicologia, psicoterapia) Tecnico ortopedico • Tecnico sanitario di radiologia medica • Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva

L'assegnazione dei crediti è subordinata all'effettiva partecipazione al programma formativo.

Sono stati preassegnati n. 9,75 crediti ECM-CPD.

Segreteria Organizzativa

B²
CONGRESSI
Bquadro congressi srl
Via San Giovanni in Borgo, 4
27100 PAVIA
tel. 0382 302859 - fax 0382 27697
e-mail: info@bquadro-congressi.it
www.bquadro-congressi.it

Sistema Sanitario Regione Lombardia



I.R.C.C.S.
Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
Casimiro Mondino



Università degli Studi di Pavia
Dipartimento di Sanità Pubblica e Neuroscienze
Sezione di Scienze Neurologiche:
Responsabile prof. G. Sandrini
Sezione di Neuropsichiatria Infantile:
Responsabile prof. U. Balottin

Le malattie NEUROMUSCOLARI nei primi mesi/anni di vita: DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO

PAVIA
23-24 MARZO 2012
AULA C. BERLUCCHI

Responsabili Scientifici:

Umberto Balottin e Angela Berardinelli

I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino
Università degli Studi di Pavia

Con il patrocinio di:



AIM Associazione
Italiana Miologia



SMA Associazione
Famiglie



S.I.N.P.I.A.



eleThon



Unione Italiana Lotta alla
Distrofia Muscolare ONLUS

Programma di VENERDÌ 23 MARZO

8.15 Registrazione partecipanti

8.45 Saluti e introduzione ai lavori

Moderatori: U. Balottin, A. Toscano, P. Veggiotti

9.00 E. Mercuri (Roma)

Overview sull'inquadramento diagnostico e management clinico nel bambino con malattie neuromuscolari nei primi mesi-anni di vita: cosa c'è di nuovo?

Moderatori: E. Bertini, E. Fazzi

10.00 A. Berardinelli, S. Orcesi (Pavia)

La diagnostica differenziale del "floppy infant": quali indizi per sospettare una patologia centrale e quali per una patologia periferica?

10.25 R. Parini (Monza)

Il bambino affetto da glicogenosi tipo II: quali indizi per la diagnosi e quali prospettive terapeutiche?

10.50 Coffee-break

Moderatori: E. Pegoraro, S. Quijano-Roy

11.00 E. Bertini (Roma)

Il bambino con distrofia muscolare congenita. Quale iter diagnostico alla luce delle nuove acquisizioni?

11.25 S. Quijano Roy (Garche)

Il management clinico e le problematiche aperte: dalle linee guida alla pratica clinica

11.50 S. Messina (Messina)

Il Sistema Nervoso Centrale nelle distrofie muscolari congenite

12.15 M. Main (London)

Le problematiche riabilitative

12.40 Discussione generale

13.00 Pausa pranzo

Moderatori: P. Bernasconi, E. Bertini

14.00 C. Rodolico (Messina)

Quando sospettare e come diagnosticare una miastenia congenita?

14.25 L. Maggi (Milano)

Miastenien congenite: fenotipi clinici e dati laboratoristici

14.50 A. Simonds (London)

La gestione delle problematiche respiratorie del bambino con miastenia congenita

15.15 E. Alfonsi (Pavia)

La diagnostica elettromiografica nelle patologie della trasmissione neuromuscolare

15.40 Coffee break

Moderatori: S. Bastianello, T. Mongini, F.M. Santorelli

15.50 C. Bruno (Genova)

Il bambino con miopatia congenita: aggiornamento sull'iter diagnostico e approccio clinico

16.15 A. Pichiechio (Pavia)

La MR muscolare nella diagnosi di miopatia congenita

16.40 L. Morandi (Milano)

Il ruolo della biopsia muscolare

17.05 F.M. Santorelli, D. Cassandrini (Calambrone-Pisa)

L'approccio genetico-molecolare

17.30 Discussione generale

Programma di SABATO 24 MARZO

Moderatori: E. Bertini, C. Bruno, M. Main, E. Mercuri, A. Simonds

9.00 Tavola Rotonda

Presentazione di casi clinici risolti e non, con particolare attenzione alla presa in carico

10.30 Discussione generale

11.00 Coffee break

Moderatori: E. Mercuri, A. Vianello

Il bambino affetto da Amiotrofia Spinale

11.15 F.D. Tiziano (Roma)

Quale approccio diagnostico molecolare?

11.40 G. Comi (Milano)

I trials terapeutici

12.15 M. Moggio (Milano)

Deficit ossidativo mitocondriale in biopsie muscolari di pazienti affetti da SMA geneticamente determinata

12.40 A. Simonds (London)

Challenges in Mechanical Ventilation in SMA I

13.30 Pausa pranzo

Moderatori: U. Balottin, A. Berardinelli

14.30 M. Main (London)

Problematiche e approcci riabilitativi

15.20 A. Costantino, C. Mastella,

G. Zappa (Centro SAPRE UONPIA, Milano)

Presentazione dell'attività del Centro e della presa in carico delle SMA I

16.20 Discussione generale

16.40 Compilazione ECM

Relatori e Moderatori

Enrico Alfonsi - Responsabile U.S. Neurofisiopatologia del Territorio, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Umberto Balottin - Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Pavia
Direttore U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Stefano Bastianello - Professore di Neuroradiologia, Università degli Studi di Pavia
Direttore S.C. Radiologia/Diagnostica per immagini, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Angela Berardinelli - Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuromuscolari in Età Evolutiva, Dirigente Medico Neuropsichiatria Infantile, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Pia Bernasconi - Dirigente Biologo U.O. Neurologia IV - Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia, Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Enrico Bertini - Responsabile Unità Medicina Molecolare, Ospedale Bambin Gesù, Roma

Claudio Bruno - Università degli Studi di Genova, U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative-Istituto G. Gaslini, Genova

Denise Cassandrini - Dirigente Biologo, I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI)

Giacomo Pietro Comi - Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Milano

Maria Antonella Costantino - Direttore S.C. U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Fondazione I.R.C.C.S. Cà Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Elisa Fazzi - Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Brescia
U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza A.O. Spedali Civili Ospedale dei Bambini, Brescia

Lorenzo Maggi - Dirigente Medico U.O. Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia
Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Marion Main - Neuromuscular Physiotherapy Dept. GOSH, London

Chiara Mastella - Terapista della Riabilitazione, SAPRE - Servizio Abilitazione Precoce dei Genitori, Milano

Eugenio Mercuri - Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile - Policlinico Gemelli, Roma

Sonia Messina - Dipartimento di Neuroscienze, Psichiatria e Anestesiologia, Università degli Studi di Messina

Maurizio Gualtiero Moggio - Responsabile U.O. Dipartimentale - Diagnostica Malattie Neuromuscolari
Fondazione I.R.C.C.S. Cà Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Tiziana Enrica Mongini - Responsabile Unità Malattie Neuromuscolari, Neurologia 2, Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Torino - Ospedale "S. Giovanni Battista di Torino"

Lucia Ovidia Morandi - Dirigente Medico U.O. IV Neurologia, Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Simona Orcesi - Dirigente Medico Neuropsichiatria Infantile, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Rossella Virginia Parini - Dirigente Medico Responsabile S.S. Malattie Metaboliche Rare
Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza

Elena Pegoraro - Professore di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze
Università degli Studi di Padova

Anna Pichiechio - Dipartimento di Neuroradiologia, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Susana Quijano Roy - Unite Fonctionnelle Medecine Physique et de Readaptation Pédiatriques
Unité de Neuropédiatrie Pôle Pédiatrie Hôpital Raymond Poincaré, Garches

Carmelo Rodolico - Professore di Neurologia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Scienze Psichiatriche ed Anestesiologiche, Università degli Studi di Messina

Filippo Maria Santorelli - Direttore U.O.C. Medicina Molecolare per le Malattie Neurodegenerative e Neurogenetiche, I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI)

Anita Simonds - Professor in Respiratory and Sleep Medicine, National Heart & Lung Institute, Imperial College, London

Francesco Danilo Tiziano - Ricercatore Universitario
Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Antonio Toscano - Professore di Neurologia
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Messina

Pierangelo Veggiotti - Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Pavia
I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Andrea Vianello - Direttore S.C. Fisiopatologia Respiratoria, Azienda Ospedaliera di Padova

Grazia Zappa - Psicologo, Fondazione I.R.C.C.S. Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano