

Con la sponsorizzazione non condizionante di



sanofi



IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS

Responsabili Scientifici

Prof.ssa Roberta Battini (Università di Pisa; IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa)

Prof. Giovanni Cioni (Direttore Scientifico IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa)

Relatori

Prof.ssa Elena Pegoraro, Neurologa

Dr. Luca Bello, Neurologo

Prof.ssa Marika Pane, Neuropsichiatra infantile

Prof. Gabriele Siciliano, Neurologo

Dr.ssa Giulia Ricci, Neurologa

Prof. Eugenio Maria Mercuri, Neuropsichiatra infantile

Dr. Tiziano Danilo, Medico Genetista

Dr.ssa Chiara Ticci, Neuropsichiatra infantile

Dr.ssa Serena Gasperini, Pediatra

Dr. Giancarlo La Marca, Farmacista

Dr. Michele Sacchini, Pediatra

Prof. Vincenzo Leuzzi, Neuropsichiatra infantile

Prof.ssa Roberta Battini, Neuropsichiatra infantile

Dr. Filippo Manti, Neuropsichiatra infantile

Provider

Fondazione Stella Maris

Provider regionale accreditato standard n. 9

Codice evento n. 92023075905. Edizione n.1

Tipologia evento: Convegno

L'evento ha ricevuto **12,6 crediti** ECM

@ antonio.paci@fsm.unipi.it

📞 050-886235



FOCUS

sulle malattie Neuromuscolari e
neurometaboliche attualmente trattabili:
la diagnosi, la cura, la care e la rete

13 Maggio, 23 Settembre, 14 Ottobre*, 11 Novembre 2023

Auditorium IRCCS Fondazione Stella Maris
Viale del Tirreno 341/A/B/C Calambrone (Pisa)
* Hotel Galilei Via Darsena, 1 Pisa

13 Maggio

IL PUNTO SULLE DISTROFINOPATIE

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Dr.ssa G. Astrea

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro delle distrofinopatie
Prof.ssa E. Pegoraro, Università di Padova
- 10:30 Red flags cliniche per una diagnosi precoce e la complessità degli endofenotipi
Dr. L. Bello, Università di Padova
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica
Prof.ssa M. Pane, UCSC e Nemo Pediatrico Roma
- 12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta
Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa
- 12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La DMD nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse S. Frosini, G. Astrea, B. Buchignani, P. Cristofani, G. Marinella IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori

23 Settembre

IL PUNTO SULLA SMA

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Prof.ssa R. Battini

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro delle SMA
Prof. E.M. Mercuri, UCSC e Nemo Pediatrico, Roma
- 10:30 Lo screening neonatale per le SMA: opportunità e ombre
Dr. T. Danilo, UCSC, Roma
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica toscana
Dr.ssa C. Ticci, Meyer, Firenze
- 12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta
Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa
- 12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La SMA nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse S. Frosini, B. Buchignani, P. Cristofani, G. Marinella, G. Sgherri IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori

14 Ottobre

IL PUNTO SULLA POMPE

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Dr.ssa G. Astrea

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro della Malattia di Pompe
Dr S. Gasperini, Ospedale S. Gerardo, Monza
- 10:30 Lo screening neonatale per la malattia di Pompe e il dried blood spot: un'esperienza consolidata
Dr. G. La Marca, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Vecchie e nuove terapie: l'esperienza pediatrica in toscana
Dr. M. Sacchini, Meyer, Firenze
- 12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta
Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa
- 12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La malattia di Pompe nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse S. Frosini, G. Astrea, E. Moretti, G. Sgherri IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori

11 Novembre

IL PUNTO SUL DEFICIT DI DECARBOSSILASI DEGLI L-AMINOACIDI AROMATICI (AADC)

Moderatori: Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni

- 9:00 Registrazione partecipanti e saluti
Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni
- 9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro dell'AADC
Prof. V. Leuzzi, Università La Sapienza, Roma
- 10:30 La diagnosi precoce è possibile? L'esperienza del dried blood spot
Prof.ssa R. Battini, IRCCS Stella Maris e Università di Pisa
- 11:00 Coffee break
- 11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica
Dr. F. Manti, Università La Sapienza, Roma
- 13:00 Light Lunch
- 14:00 La AADC nel quotidiano: Casi clinici
Dr.sse R. Di Pietro, F. D'Acunto, V. Menici, R. Scalise, G. Sgherri IRCCS Stella Maris, Pisa
- 15:00 Take Home Message e chiusura lavori