



IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS

FOCUS

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



13 Maggio, 23 Settembre, 7 Ottobre, 11 Novembre 2023

*Auditorium IRCCS Stella Maris
Viale del Tirreno 341 /A/B/C Calambrone (Pisa)*

Responsabile Scientifico: Prof.ssa Roberta Battini, Prof. Giovanni Cioni
Segreteria Scientifica: Dott.ssa Guja Astrea, Dott.ssa Gemma Marinella, Dott.ssa Bianca Buchignani
Provider accreditato standard Stella Maris: sig. Antonio Paci, apaci@fsm.unipi.it 050886235
Per iscriversi è necessario compilare la scheda di registrazione online sul sito
<https://forms.gle/1P3An5WCKnB7B8pYA>
Quota di iscrizione: 200,00 euro



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

7 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