

# IV CONVEGNO CLINICO RICERCA NEUROMUSCOLARE

PALAZZO DEI CONGRESSI - RIVA DEL GARDA (TN)  
27-28 OTTOBRE 2019

## Programma

Domenica 27 ottobre

Sala Dolomiti

- 13.30 - 14.30 *Registrazione*
- 14.30 - 14.45 **Saluti di benvenuto**  
Omero Toso, Vice-Presidente Fondazione Telethon  
Stefania Pedroni, Vice-Presidente UILDM  
Enrico Bertini, Presidente Alleanza Neuromuscolare
- 14.45 - 15.00 **Introduzione sugli obiettivi del Convegno** - Enrico Bertini (Roma)
- 15.00 - 16.30 **La gestione FAIR dei registri neuromuscolari**  
*Moderatori:* Massimo Corbo (Milano) e Rocco Liguori (Bologna)
- Interoperabilità e sistemi di codifica dei dati. Un HPO per le malattie neuromuscolari?  
Vincenzo Nigro e Raffaele Castello (Pozzuoli, NA)
  - La Governance dell'Associazione del Registro NMD:
    - Procedure SOP gestionali - Anna Ambrosini (Milano)
    - Procedure SOP cliniche - Davide Pareyson e Daniela Calabrese (Milano)
- Discussione generale
- 16.30 - 17.00 *Coffee break*
- 17.00 - 17.30 **Dibattito: Sviluppi dell'ERN EURO-NMD**  
Introduzione e coordinamento: Gabriele Siciliano (Pisa), Alessandra Ferlini (Ferrara) e Davide Pareyson (Milano)  
Discussione generale
- 17.30 - 18.15 **I nuovi progetti clinici neuromuscolari**  
*Moderatori:* Carlo Minetti e Angelo Schenone (Genova)
- Il registro sulle distrofie e le miopatie. Struttura ed obiettivi - Rossella Tupler (Modena)
  - Trial readiness nelle distrofie miotoniche congenite ed infantili - Valeria Sansone (Milano)
  - Verso una medicina di precisione per la cardiomiopatia associata alla distrofina - Giulio Pompilio (Milano)
- 18.15 - 19.00 **Dibattito: Aspettative e impatto dei progetti clinici sulla qualità di vita delle persone con malattie neuromuscolari**  
Introduzione e coordinamento: Anna Ambrosini (Milano) e Stefania Pedroni (Modena)

- 8.30 - 10.30      **I registri clinici attivi: outcome, criticità e potenziali sviluppi**  
*Moderatori:* Gian Maria Fabrizi (Verona) e Tiziana Mongini (Torino)
- Registro CMT e SBMA - Davide Pareyson (Milano)
  - Registro glicogenosi muscolari - Claudio Bruno (Genova)
  - Registro amiloidosi - Anna Mazzeo (Messina)
  - Registro mitocondriale - Gabriele Siciliano (Pisa)
- Discussione generale
- 10.30 - 11.00      *Coffee break*
- 11.00 - 12.00      **DMD e SMA – Epidemiologia, storia naturale e dati real world**  
*Moderatori:* Elena Pegoraro (Padova) e Stefano Previtali (Milano)
- Epidemiologia delle distrofinopatie in Italia - Alessandra Ferlini (Ferrara)
  - L'esperienza su DMD e SMA nei registri di storia naturale e di trattamento - Maria Carmela Pera (Roma)
- Discussione generale
- 12.00 - 12.15      **Conclusioni e saluti** – Enrico Bertini (Roma)