

FOCUS SU

# LE MIOPATIE CONGENITE

IL CONVEGNO È ACCREDITATO ECM

**10 novembre 2018, ore 8,30-16,30**

Ospedale Bellaria, via Altura 3, Bologna | Padiglione G, primo piano, aula B/C

PROGRAMMA

Con il patrocinio di



**SINPIA**  
Società Italiana di Neuropediatria  
dell'Infanzia e dell'Adolescenza

**N**ell'ambito delle malattie neurologiche neuromuscolari rare le Miopatie congenite strutturali rivestono un ruolo molto importante grazie allo sviluppo delle conoscenze negli ultimi anni sia patogenetici che genetico molecolari. Il ruolo della biopsia muscolare è primario nella definizione delle varie forme e supporta il percorso diagnostico spesso in maniera specifica.

Molti geni possono causare le stesse alterazioni istopatologiche mentre i quadri clinici presentano delle differenze. Lo sviluppo dell'imaging muscolare tramite risonanza magnetica ha permesso negli ultimi anni di identificare pattern di interessamento muscolare evocatori di forme specifiche e si è aggiunto a supporto degli esami clinici e istopatologici per pervenire ad un corretto inquadramento genetico.

Tuttavia spesso la diagnosi non è agevole e il quadro clinico porta in prima battuta a ipotesi lontane.

Le miopatie congenite iniziano più spesso nell'infanzia e si protraggono nell'età adulta, talora con gradi di disabilità moderati e possibilità di una qualità di vita buona. Altre volte il quadro è più severo e la gestione multidisciplinare delle problematiche di salute specie respiratorie, ortopedico/fisiatriche e nutrizionali riveste un ruolo di primaria importanza.

Per queste malattie rare non esiste infatti ancora una cura di comprovata efficacia, ma gli avanzamenti nelle conoscenze sui meccanismi molecolari e biochimici che ne sono alla base stanno portando all'individuazione di strategie terapeutiche innovative oggetto di sperimentazioni cliniche.

Il corso ripercorre questi temi approfondendo la clinica, la genetica, l'istopatologia delle principali forme. Attraverso casi clinici esemplificativi verranno ripercorsi i quadri più classici o forme atipiche di difficile diagnosi.

FOCUS SU

## LE MIOPATIE CONGENITE

- 8,30** Registrazione partecipanti
- 9,00** Saluti Autorità  
APERTURA CONVEGNO  
**Rocco Liguori, Antonella Pini**
- 9,30** Inquadramento nosografico e sintomatologia clinica  
**Claudio Bruno**
- 10,00** MODERA **Valerio Carelli**  
La diagnostica genetico-molecolare  
**Fabiana Fattori**
- 10,30** MODERA **Raffaele Lodi**  
Il ruolo dell'imaging muscolare  
**Monica Maffei, Lorenzo Cirignotta**
- 11,00** Discussione
- 11,45** Pausa
- 12,00** MODERA **Lucia Valentino**  
Le miopatie con cores  
**Antonella Pini**  
Le miopatie con corpi nemalinici  
**Lorenzo Maggi**
- 13,00** Pausa pranzo
- 14,00** MODERA **Claudio Bruno**  
La disproporzione congenita dei tipi fibrili  
**Angela Berardinelli**  
Le forme con nuclei centrali  
**Chiara Fiorillo**
- 15,00** Presentazione di 3 casi clinici 20 minuti ciascuno  
Un caso familiare di Miopatia nemalinica con spina rigida - **Melania Giannotta**  
Un caso di Miopatia miotubulare XL a decorso cronico - **Silvia Soffritti**  
Un caso di miopatia central core/distrofia muscolare - **Antonella Pini**
- 16,00** Compilazione Questionari ECM e chiusura convegno

## RELATORI

### **Angela BERARDINELLI**

UOC Neuropsichiatria Infantile, Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino, Pavia

### **Claudio BRUNO**

Unità di Ricerca Traslazionale, Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari Istituto G.Gaslini Genova

### **Valerio CARELLI**

UOC Clinica Neurologica - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Fabiana FATTORI**

Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma

### **Chiara FIORILLO**

Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Istituto G.Gaslini, Genova

### **Melania GIANNOTTA**

UOC Neuropsichiatria Infantile - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Rocco LIGUORI**

UOC Clinica Neurologica - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Raffaele LODI**

UOC Neuroradiologia - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna Università di Bologna

### **Crignotta LORENZO**

UOC Neuroradiologia - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Lorenzo MAGGI**

Neuroimmunology and Neuromuscular Diseases Unit, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

### **Monica MAFFEI**

UOC Neuroradiologia - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Antonella PINI**

UOC Neuropsichiatria Infantile - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Silvia SOFFRITTI**

UOC Neonatologia, Azienda USL di Bologna

### **Maria Lucia VALENTINO**

UOC Clinica Neurologica - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

### **Antonella PINI**

Direttore ff Neuropsichiatria Infantile - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

### **Rocco LIGUORI**

Direttore Clinica Neurologica - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

## CREDITI FORMATIVI N° 5



Il Focus è a numero chiuso per n. 60 partecipanti previa iscrizione, ha ottenuto n. 5 crediti formativi per le seguenti categorie: Medici, Biologi, Genetisti, Infermieri, Fisioterapisti

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E ISCRIZIONI



EV.O Srls  
Sede Amministrativa: Via Lazio 1 – 40069 Zola Predosa (BO)  
Tel.: 051/538765  
Mail: info@evosrl.eu – iscrizioneevosrl@gmail.com