

Moderatori e Relatori

- **Don Massimo Angelelli**
Direttore Ufficio Nazionale per la Pastorale della Salute C.E.I. - Roma
- **Renza Barbon**
Presidente Onorario di UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare Onlus - Venezia
- **Rosanna Benedetto**
Responsabile Centro di Ascolto Duchenne e Becker - (Potenza)
- **Maria Elena Congiu**
Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, dei livelli Essenziali di Assistenza e i Principi Etici di Sistema - Ministero della Salute - Roma
- **Gennaro Giuseppe Curcio**
Segretario Generale - Istituto Internazionale Jacques Maritain - Roma
- **Domenico Dell'Edera**
Dirigente Biologo Coordinatore delle attività di Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare P. O. "Madonna delle Grazie" di Matera
- **Paola Facchin**
Coordinamento Tavolo Interregionale Malattie Rare - Regione Veneto
- **Raffaele Gimigliano**
Professore Ordinario di Medicina Fisica e Riabilitativa - Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"
- **Gerardo Laurenzana**
Delegato Territoriale - Parent Project (Potenza)
- **Sergio Manieri**
Responsabile Presidio di Rete per la Duchenne e Becker - UOC Pediatria - AOR San Carlo di Potenza
- **Stefano Mele** - *Studiante Universitario - Calvello*
- **Giuseppe Montagano**
Dirigente Ufficio Pianificazione Sanitaria - Dipartimento Politiche della Persona Regione Basilicata
- **Giulia Motola**
Coordinamento Centro Regionale delle Malattie Rare - Regione Basilicata
- **Vincenzo Nigro**
Ordinario di Genetica Medica - Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli
- **Giuseppe Novelli**
Rettore Università di Roma TorVergata - Ordinario di Genetica Medica Università di Tor Vergata - Roma
- **Raffaele Olita** - *Parent Project (Potenza)*
- **Angela Padula Olivieri** - *U.O.C. Reumatologia - AOR San Carlo di Potenza*
- **Luisa Politano** - *Associato di Cardiomiologia e Genetica Medica - Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli*
- **Carmine Rosa** - *Consigliere del Direttivo Nazionale - Associazione Sclerosi Tuberosa - Potenza*
- **Salvatore Santoro** - *Giornalista Agenzia DIRE - Potenza*

www.malattierare.sanita.basilicata.it

Le Distrofie Muscolari di Duchenne e Becker sono Malattie Rare a trasmissione recessiva legata al cromosoma X. Esse sono caratterizzate dall'assenza, carenza o alterazione di una proteina chiamata *distrofina*. Ciò porta a degenerazione del tessuto muscolare scheletrico, liscio e cardiaco e alla progressiva perdita di forza e delle abilità motorie, fino alla perdita dell'autonomia.

Il Convegno, a cui partecipano autorevoli esponenti della Ricerca Scientifica e delle Sanità, si propone di offrire un quadro esaustivo delle conoscenze di base circa eziologia e patogenesi, oltre che sui migliori *standard* di cura. Un momento centrale nel Convegno sarà costituito dalla presentazione del Presidio di Rete per la *Duchenne* e *Becker*, istituito in Basilicata, con Delibera di Giunta n. 972/2017, e del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale che comprende tutti gli aspetti finalizzati alla tutela dei Pazienti affetti. Tali aspetti, che vedono il coinvolgimento dei Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta, oltre che degli Specialisti delle branche mediche interessate, vanno dal sospetto diagnostico, alla presa in carico, fino alla gestione della ventilazione meccanica, degli aspetti cardiologici, della nutrizione, della riabilitazione. L'obiettivo principale dell'Evento è quello di sottolineare l'importanza della diagnosi precoce, della migliore gestione dei Pazienti tramite un percorso condiviso e, alla luce di nuove prospettive terapeutiche, l'inizio tempestivo della terapia. Tutto ciò al fine di modificare l'evoluzione naturale della malattia e di migliorare la qualità di vita dei bambini affetti e delle loro famiglie.



REGIONE BASILICATA



CENTRO
DI COORDINAMENTO
MALATTIE RARE

XI GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

LE MALATTIE RARE
IN BASILICATA
Focus su
Duchenne e Becker

POTENZA
28 febbraio
2018
SALA INGUSCIO
VIA VERRASTRO (Pz)

INIZIO | ORE 8.30



NUMERO VERDE
800.009988

8.30 | Registrazione dei Partecipanti

9.00 | Saluti delle Autorità

9.30 - 9.40 | Introduzione

Flavia Franconi (Potenza)
Assessore Politiche della Persona

9.40 - 10.25 |

LECTIO MAGISTRALIS

L'IMPORTANZA DI CHIAMARSI ANDY:
STORIA SERENDIPICA DI UNA MALATTIA RARA

Giuseppe Novelli (Roma)

Presenta:

Domenico Dell'Edera (Matera)

I SESSIONE

ETICA E BUONA PRATICA CLINICA

Moderatore:

Angela Padula Olivieri (Potenza)

10.25 - 10.45 |

ETICA E BUONA PRATICA CLINICA
AL SERVIZIO DEL CITTADINO

Don Massimo Angelelli (Roma)

10.45 - 11.05 |

PERSONA ED ETICA DELLA CURA

Gennaro Curcio (Roma)

II SESSIONE

IL PAZIENTE CON Distrofia Muscolare DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO

Moderatore:

Sergio Manieri (Potenza)

11.05 - 11.25 | GENETICA DI NUOVA GENERAZIONE
PER LA Distrofia Muscolare DI *DUCHENNE* -
LA TERAPIA PERSONALIZZATA |

Vincenzo Nigro (Napoli)

11.25 - 11.45 | GLI ASPETTI CARDIACI E RESPIRATORI
DELLA *DUCHENNE* | **Luisa Politano** (Napoli)

11.45 - 12.05 |

LA RIABILITAZIONE NEUROMUSCOLARE |
DELLA *DUCHENNE* | **Raffaele Gimigliano** (Napoli)

12.05 - 12.25 | **Coffee break**

12.25 - 12.45 | REGIONI A CONFRONTO: PERCORSI
DIAGNOSTICI TERAPEUTICI NELLA REGIONE VENETO |
Paola Facchin (Padova)

12.45 - 13.05 | REGIONI A CONFRONTO:
DUCHENNE E *BECKER* IN BASILICATA |
Sergio Manieri (Potenza)

13.05 - 13.25 | *LEA* E PATOLOGIE RARE
NEUROMUSCOLARI | **Maria Elena Congiu** (Roma)

13.25 - 13.35 | **Discussione**

13.35 | **Light lunch**

TAVOLA ROTONDA

BISOGNI A CONFRONTO

14.40 - 16.30 Moderatore:

Salvatore Santoro (Potenza)

- **Rosanna Benedetto** (Potenza)
- **Renza Barbon** (Venezia)
- **Maria Elena Congiu** (Roma)
- **Gerardo Laurenzana** (Potenza)
- **Stefano Mele** (Calvello)
- **Giuseppe Montagano** (Potenza)
- **Giulia Motola** (Potenza)
- **Nonno Carmine** (Carmine Rosa) (Potenza)
- **Raffaele Olita** (Potenza)

16.30 **Conclusioni**

Presidente Regione Basilicata

Dott. Marcello Pittella

Compilazione dei questionari ECM

Consegna attestati e chiusura lavori

TRADUZIONE nel Linguaggio Italiano dei segni (LIS)
a cura di **Antonio Parente**

SEGRETERIE

SEGRETERIA SCIENTIFICA

malattierare@regione.basilicata.it

G. Motola

G. Sorrentino

PROVIDER e SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

Ufficio Formazione ASP di Potenza

[0971-310509 / 310533]

M. Palese

U.O.S.D. Farmacologia Clinica

ASP di Potenza [0971-310409]

farmacologiaclinica@aspbasilicata.it

www.malattierare.sanita.basilicata.it