

## Relatori e Moderatori

**Isidoro Aiello**  
Clinica Neurologica  
Università di Sassari

**Eloisa Arbustini**  
IRCSS San Matteo, Pavia

**Angela Berardinelli**  
Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica  
dell'Età Evolutiva  
Centro di Riferimento Regionale per le Malattie  
Neuromuscolari dell'Età Evolutiva  
IRCSS C. Mondino, Pavia

**Sandro Betocchi**  
Dipartimento di Medicina Clinica, Scienze  
Cardiovascolari ed Immunologiche  
Università di Napoli Federico II

**Franca Carboni**  
Struttura di Neuropsichiatria dell'Infanzia e  
dell'Adolescenza, ASL 3 Nuoro  
Segretaria SINPIA Regione Sardegna

**Antonella Cersosimo**  
U.O.C. di Medicina Riabilitativa Infantile  
Dipartimento di Neuroscienze  
Azienda USL Bologna

**Carlo Cianchetti**  
Clinica di Neuropsichiatria Infantile  
Dipartimento di Neuroscienze  
Università di Cagliari

**Francesco Cucca**  
Cattedra di Genetica Medica  
Dipartimento di Scienze Biomediche  
Università di Sassari

**Andrea Frustaci**  
Dipartimento Cuore e Grossi Vasi "Attilio Reale",  
Università La Sapienza, Roma

**Antonello Ganau**  
Cattedra Malattie dell'apparato cardiovascolare  
Università di Sassari

**Gianni Marrosu**  
Centro per la diagnosi e la cura delle malattie  
neuromuscolari nell'adulto  
Ospedale Binaghi, Cagliari

**Maria Antonietta Melis**  
Genetica Medica  
Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie  
Università di Cagliari

**Carlo Minetti**  
Dipartimento di Neuroscienze e Riabilitazione  
dell'Istituto Pediatrico Giannina Gaslini, Genova

**Tiziana Mongini**  
Centro per le Malattie Neuromuscolari "P. Peirola"  
Dipartimento di Neuroscienze. SCU Neurologia 2  
Az. Ospedaliera S. Giovanni Battista di Torino

**Myriam Pastorino**  
Istituto di Neuropsichiatria Infantile  
Università di Sassari

**Antonella Pini**  
U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile  
Settore Malattie Neuromuscolari  
Dipartimento di Neuroscienze  
Ospedale Maggiore Bologna

**Anna Pirari**  
Servizio Riabilitazione ASL n.3, Nuoro

**Pietro Pirina**  
Clinica Pneumologica  
Università di Sassari

**Maurizio Porcu**  
Struttura Complessa di Cardiologia  
Azienda Ospedaliera Brotzu, Cagliari

**Gigliola Serra**  
Istituto di Neuropsichiatria Infantile  
Università di Sassari

**Paolo Spirito**  
Divisione di Cardiologia  
Ospedale Galliera, Genova

**Domenica Taruscio**  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore della Sanità, Roma

**Vincenzo Tegazzin**  
Laboratorio di diagnostica e prevenzione  
dell'Ipertermia Maligna  
Ospedale S. Antonio, ASL 16, Padova

**Massimo Tondi**  
Istituto di Neuropsichiatria  
Università di Sassari

**Carlo Ventura**  
Istituto di Cardiologia Osp. S. Orsola-Malpighi  
Università di Bologna

**Andrea Vianello**  
U.O. Fisiopatologia Respiratoria  
Azienda Ospedale, Università di Padova

## COMITATO PROMOTORE:

**Centro multidisciplinare per lo studio e il  
trattamento delle malattie neuromuscolari e  
delle cardiomiopatie ereditarie:**

*Eusebio Tolu*

*Francesco Cucca*

*Antonello Ganau*

*Andrea Montella*

*Massimo Tondi*

*Isidoro Aiello*

## UILDM

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare  
Sezione di Sassari "Andrea Cau"  
*Presidente: Francesca Arcadu*

## SEGRETERIA SCIENTIFICA:

**Istituto di Neuropsichiatria Infantile Università  
di Sassari**

*Gigliola Serra*

*Myriam Pastorino*

*Gianni Tusacciu*

*Emanuela Angioni*

*Giuseppe Pili*

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

**Across Sardinia s.a.s.**

Viale Italia, 12

07100 Sassari (SS)

Tel. 079 2010120 - Fax. 0792010653

*e-mail: across.sardinia@tiscali.it*

*www.across.sardinia.it*

## ISCRIZIONI:

Medici Euro 60,00

Specializzandi Euro 30,00

## ECM:

L'evento è stato accreditato per medici con n° 6  
crediti formativi.



**Università degli Studi di Sassari**  
Centro multidisciplinare per lo studio  
e il trattamento delle malattie neuromuscolari  
e delle cardiomiopatie ereditarie  
**Direttore Prof. Eusebio Tolu**



**Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare**  
Sezione di Sassari "Andrea Cau"

Con il patrocinio  
dell'Istituto Superiore di Sanità

**IL PROGRESSO SCIENTIFICO  
NELLE MALATTIE  
NEUROMUSCOLARI  
E NELLE CARDIOMIOPATIE:  
QUALE GESTIONE CLINICA,  
SANITARIA E SOCIALE  
È REALIZZABILE?**

Aula Magna  
Facoltà di Medicina  
e Chirurgia  
Viale San Pietro

**Sassari, 8 e 9 Giugno 2007**

**VENERDÌ 08 GIUGNO 2007**

### LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

- 8,30 Registrazione dei partecipanti
- 9,00 Saluti di Apertura
- 9,15 Presentazione del Centro  
*Eusebio Tolu, Sassari*
- I SESSIONE: L'assistenza**  
Moderatori: Massimo Tondi, Sassari  
Pietro Pirina, Sassari
- 9,30 I percorsi multidisciplinari diagnostici e assistenziali per le malattie neuromuscolari  
*Tiziana Mongini, Torino*
- 10,00 Criteri Diagnostici nell'IperCKemia in età evolutiva: anestesia sicura nel sospetto di Ipertermia Maligna  
*Vincenzo Tegazzin, Padova*
- 10,30 L'associazione dell'Ipertermia Maligna con la sindrome di King Denborough  
*Myriam Pastorino, Sassari*
- 10,45 Complicanze respiratorie delle Distrofie Muscolari: recenti progressi terapeutici  
*Andrea Vianello, Padova*
- 11,15 Coffee break
- II SESSIONE: La ricerca nella terapia**  
Moderatori: Gianni Marrosu, Cagliari  
Maria Antonietta Melis, Cagliari
- 11,35 Cellule staminali mesenchimali umane extramidollari: cardiogenesi in vitro e rigenerazione cardio-vascolare in vivo  
*Carlo Ventura, Bologna*

- 12,00 I trial terapeutici nelle SMA  
*Angela Berardinelli, Pavia*
- 12,30 Farmaci anticatabolici come prospettiva di trattamento delle Distrofie Muscolari  
*Carlo Minetti, Genova*
- 13,00 Pausa pranzo
- III SESSIONE: La riabilitazione**  
Moderatori: Carlo Cianchetti, Cagliari  
Isidoro Aiello, Sassari
- 14,15 Scale di valutazione del paziente con patologia neuromuscolare in età evolutiva  
*Antonella Pini, Bologna*
- 14,45 Management della scoliosi nelle Malattie neuromuscolari  
*Antonella Cersosimo, Bologna*
- IV SESSIONE: La risposta ai bisogni**  
Moderatori: Franca Carboni, Nuoro  
Anna Pirari, Nuoro
- 15,15 La presa in carico del paziente affetto da malattie neuromuscolari  
*Gigliola Serra, Sassari*
- 15,30 Il ruolo dell'ISS nel settore della malattie rare e nella costruzione della rete nazionale malattie rare  
*Domenica Taruscio, Roma*
- 16,00 Coffee break
- 16,20 Tavola rotonda  
Introduce: *Nerina Dirindin*  
Assessore Regionale dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale  
La UILDM e gli Amministratori dibattono sulle risorse del territorio nella prospettiva del nuovo piano socio-sanitario regionale e dell'organizzazione della rete Malattie Rare
- 19,00 Chiusura lavori

**SABATO 9 GIUGNO 2007**

### FOCUS SULLA CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA

- Moderatori: Francesco Cucca, Sassari  
Antonello Ganau, Sassari  
Maurizio Porcu, Cagliari
- 9,00 Genetica della Cardiomiopatia Iperτροφica  
*Eloisa Arbustini, Pavia*
- 9,30 Geni modificatori e eterogeneità fenotipica della Cardiomiopatia Iperτροφica  
*Sandro Betocchi, Napoli*
- 10,00 Cardiomiopatie da accumulo che mimano la Cardiomiopatia Iperτροφica  
*Andrea Frustaci, Roma*
- 10,30 Discussione
- 11,00 Coffee break
- 11,30 Aspetti epidemiologici, clinici e prognostici della Cardiomiopatia Iperτροφica in Sardegna  
*Antonello Ganau, Sassari*
- 12,00 Diagnosi e trattamento della Cardiomiopatia Iperτροφica  
*Paolo Spirito, Genova*
- 12,30 Discussione
- 13,00 Conclusione dei lavori e consegna dei questionari ECM

La UILDM sezione di Sassari, in collaborazione col "Centro multidisciplinare per lo studio e il trattamento delle malattie neuromuscolari e delle cardiomiopatie ereditarie" afferente all'Università degli Studi di Sassari, ha inteso organizzare questo convegno per cercare un punto di incontro e discussione propositiva tra chi lavora nei settori della ricerca medico-scientifica, chi opera nel campo dell'assistenza e chi si trova a dover usufruire dei servizi diagnostici, assistenziali, riabilitativi in un quadro di normative che debbano tenere conto, prima di ogni altra cosa, delle reali esigenze dei pazienti neuromuscolari

#### Si ringrazia per la collaborazione:

Banca CIS  
Banco di Sardegna  
Comune di Sassari  
Ely Lilly  
Federfarma  
Fondazione Banco di Sardegna  
Genzyme Srl  
Ortopedie Pinna Leonardo  
Presidenza del Consiglio Regionale  
Sardaleasing