



**XIX CONFERENZA INTERNAZIONALE  
SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER  
17 - 20 Febbraio 2022 – Roma, Italia**

**Programma provvisorio**

**GIOVEDÌ 17 FEBBRAIO**

**16:45 Benvenuto e inizio lavori**

**17:00 SESSIONI PARALLELE I**

Ci sono anch'io. Essere sorella o fratello di un paziente DMD/BMD (inglese)

*Laura Gentile, Psicologa e Psicoterapeuta. Responsabile Scientifico Progetto Rare Sibling – Omar*

Integrando si impara: Integrazione scolastica

*Giancarlo Onger, C.N.I.S. Brescia*

Legge che va, diritto che viene. Norme, burocrazia e diritti

*Carlo Giacobini, Giornalista e divulgatore*

Un viaggio nel tempo: BMD, tra esperienze e progetti di vita (inglese)

*Giada Perinel - Emanuela Giulitti - Antonio Bellon, Parent Project aps*

**18:30 CHIUSURA LAVORI**



**Duchenne  
Parent  
Project**  
aps

## **VENERDI 18 FEBBRAIO**

### **16:00 SESSIONE 1 - UNO SGUARDO ALL'ORIZZONTE NEL PANORAMA DELLA RICERCA PER LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER**

*Moderazione: I. Zito, L. Genovese*

Editing genomico nella distrofia muscolare di Duchenne  
*Charles Gersbach*

Sviluppo di nuovi modelli per le terapie avanzate nella distrofia muscolare di Duchenne  
*Francesco Saverio Tedesco/Mario Amendola (TBD)*

Trattamento farmacologico con gli HDACi per correggere la comunicazione tra le cellule FAPs e le cellule staminali del muscolo e contrastare la patologia  
*Martina Sandonà, IRCCS Fondazione Santa Lucia, Roma*

Cellule di Sertoli microincapsulate nella distrofia muscolare di Duchenne. Quali potenzialità per un'applicazione sui pazienti  
*Guglielmo Sorci e Sara Chiappalupi, Università degli Studi di Perugia*

Analisi genomica funzionale per comprendere la progressione della patologia e la risposta ai trattamenti  
*Lorenzo Puri/Alessandra Ferlini (TBD)*

### **17:00 Domande e risposte**

### **17:30 SESSIONI PARALLELE II**

Easy life. La domotica al servizio della Comunità e presentazione del progetto Camera Libera tutti  
*Luca Bertazzoni, Quadrifoglio Impianti - Daniele Khalousi, Relazioni Esterne FabLab Parma*

Fisioterapia motoria per bambini e adulti  
*Cristina Bella, Parent Project aps*

Quando la complessità aumenta. DMD/BMD e problematiche correlate (inglese)  
*Paolo Alfieri - Francesca Cumbo, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

Ciò che mangiamo ha un peso. Gli aspetti nutrizionali nella DMD e BMD (inglese)  
*Simona Bertoli, Università degli Studi di Milano*

### **19:30 CHIUSURA LAVORI**



## **SABATO 19 FEBBRAIO**

### **10:00 SESSIONE 2 - PROGETTI SCIENTIFICI SUPPORTATI DA PARENT PROJECT**

*Introduzione: G. Antonini*

*Moderazione: G. Antonini, P. De Leo*

Contrastare l'infiammazione nella DMD promuovendo la polarizzazione dei macrofagi pro-rigenerativi attraverso un approccio metabolico

*Elisabetta Ferraro, Università di Pisa*

Un nuovo approccio epigenetico per migliorare l'omeostasi muscolare nella distrofia di Duchenne

*Giuseppina Caretti, Università di Milano*

Studio pilota sull'inibizione farmacologica di Nfix come nuova terapia per la Distrofia Muscolare di Duchenne

*Graziella Messina, Università degli Studi di Milano*

La variabilità fenotipica nella Distrofia Muscolare di Becker: proposta di un protocollo di caratterizzazione clinica e molecolare per stratificare i pazienti nella preparazione dei trial

*Gabriele Siciliano, Università di Pisa*

La Cardiomiopatia nelle distrofinopatie: caratterizzazione e progressione

*Rachele Adorasio, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Emergency Card: a che punto siamo – l'importanza del protocollo PJ Nicholoff

*Fabrizio Racca, Azienda Ospedaliera SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo, Alessandria*

### **11:15 Domande e risposte**

### **12:00 SESSIONE POSTER**

### **13:00 Pausa pranzo**

### **14.00 SESSIONE 3 - IL RIPRISTINO DELLA DISTROFINA, PARTE I: LA TERAPIA GENICA**

*Introduzione: F. De Angelis*

*Moderazione: F. De Angelis, F. Buccella*

Panoramica sui risultati clinici degli studi di terapia genica

*Eugenio Mercuri, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma*

Aggiornamenti su Fordadistrogen movaparvovec nella Duchenne

*Beth Belluscio, Pfizer*



Terapia genica con la microdistrofina delandistrogene moxeparvovec (SRP-9001), aggiornamenti da Roche e Sarepta  
*Valeria Lovato, Roche*

Aggiornamenti sullo studio clinico di terapia genica IGNITE DMD con la microdistrofina SGT-001  
*Roxana Donisa Dreghici, Solid Biosciences*

REGENXBIO: Un aggiornamento su RGX-202, una terapia genica sperimentale per la distrofia muscolare di Duchenne (DMD)  
*Olivier Danos, RegenXbio*

Terapia genica di Genethon basata su AAV8 e microdistrofina per la DMD  
*Francesco Muntoni, Dubowitz Neuromuscular Centre, Londra*

Terapia genica per la duplicazione dell'esone 2 nella DMD  
*Kevin Flanigan, Nationwide Children's Hospital, Ohio*

Terapia genica ex vivo  
*Giulio Cossu, Università di Manchester*

## **15:30 Domande e risposte**

### **16:00 SESSIONE 4 - TAVOLA ROTONDA Costruire l'autonomia: prima si inizia, meglio è!**

Il processo di costruzione dell'autonomia si sviluppa durante le diverse fasi del ciclo di vita: infanzia, adolescenza e età adulta. Il tema sarà affrontato attraverso le testimonianze di genitori, ragazzi e professionisti coinvolti in questo percorso.

*Introduzione e moderazione: A. Petruzza e G. Perinel, Parent Project aps*

### **17:30 SESSIONE 5 - IL RIPRISTINO DELLA DISTROFINA, PARTE II: LA CORREZIONE GENICA**

*Introduzione: I. Zito*

*Moderazione: I. Zito, E. Magnano*

Aggiornamento sulle terapie che agiscono sull'RNA: PMO e PPMO  
*Lorna Hill e Jon Tinsley, Sarepta Therapeutics*

Aggiornamenti su Viltepsò (viltolarsen)  
*Robert Crozier, NS-Pharma*

Trasformare il modello terapeutico per la distrofia muscolare di Duchenne  
*Ash Dugar, Dyne Therapeutics*

Sviluppo della piattaforma AOC di exon skipping per il trattamento della distrofia muscolare di Duchenne  
*Mark Stahl, Avidity*



Sfruttare il potenziale delle terapie a base di oligonucleotidi  
*James McArthur, PepGen*

Mutazioni nonsense  
*Eugenio Mercuri, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma*

### **18:45 Domande e risposte**

### **18:00 SESSIONE PARALLELA**

Spazio all'affettività e alla sessualità: un momento di confronto  
*Massimiliano Ulivieri - Comitato Love Giver*

### **19:30 CHIUSURA LAVORI**

## **DOMENICA 20 FEBBRAIO**

### **10:30 SESSIONE 6 - TAVOLA ROTONDA: L'impatto del Covid nella vita quotidiana, tra vincoli, prospettive e progetti**

Saranno presentati i dati del questionario covid e attraverso le testimonianze di ragazzi, famiglie e tecnici affronteremo gli aspetti più rilevanti emersi. Verranno trattati gli aspetti della vita quotidiana, dalla presa in carico clinica passando per quella fisioterapica, fino ad arrivare alla partecipazione scolastica e sociale. Spazio dedicato a come funziona il servizio di telecardiologia e tele-fisioterapia con: Dott. Villano, Dott.ssa Bella.

*Introduzione e moderazione: Emanuela Giulitti, Maria Caterina Pugliese e Tiziana D'Auria, Parent Project aps*

### **12:30 Pausa pranzo**

### **14:00 SESSIONE 7 - TRIAL CLINICI NELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER**

*Moderazione: F. De Angelis, G. Laurenzana*

Givinostat in Becker  
*Sara Cazzaniga, Italfarmaco*

Studio pilota di fase II con vamorolone vs placebo nella distrofia muscolare di Becker  
*Elena Pegoraro, Università di Padova*

Aggiornamenti su EDG-5506  
*Joanne Donovan, Edgewise*

### **14:30 Domande e risposte**



**15:00 SESSIONE 8 - TAVOLA ROTONDA: Approvazione farmaci**

**16:30 SESSIONE 9 - MIGLIORARE LA SALUTE MUSCOLARE, CONTRASTARE L'INFIAMMAZIONE E LA FIBROSI**

*Introduzione: G. Antonini, M.R. Rollo*

Aggiornamenti su vamorolone nella Duchenne  
*Eric Hoffman, ReveraGen BioPharma*

Regimi corticosteroidi per la distrofia muscolare di Duchenne: risultati di uno studio comparativo internazionale  
*Michela Guglieri, Newcastle University*

ATL1102, agire sull'infiammazione nella DMD e aggiornamenti sullo sviluppo clinico  
*Annabell Leske, Antisense Therapeutics*

Givinostat: aggiornamento studi clinici in DMD  
*Paolo Bettica, Italfarmaco*

Aggiornamenti sugli studi clinici con pamrevlumab nella Duchenne  
*Ewa Carrier, FibroGen*

Il trial FIGHT DMD – uno studio sponsorizzato dalla FDA per agire sulla cardiomiopatia associata alla DMD  
*Ines Macias-Perez, Cumberland Pharmaceuticals*

CAP-1002, una terapia per il trattamento dei pazienti DMD non deambulanti  
*Linda Marban, Capricor Therapeutics*

**18:00 Domande e risposte**

**18:30 Chiusura lavori**