

CONGENITAL MYOPATHIES MASTERCLASS

**venerdì
4 febbraio
2022**

Con il patrocinio di



CONGENITAL MYOPATHIES MASTERCLASS

**venerdì
4 febbraio
2022**

Le miopatie congenite (CM) sono una malattia ereditaria estremamente rara che colpisce i muscoli e che è caratterizzata dalla mancanza di tono muscolare o floppiness alla nascita. Esistono diversi sottotipi di miopatie congenite con differenze di gravità e insorgenza dei sintomi, caratteristiche cellulari (al microscopio) e prognosi. Storicamente, la classificazione era basata sulle principali caratteristiche morfologiche osservate sulla biopsia muscolare. Tuttavia, diversi geni sono stati ora identificati come associati alle varie espressioni fenotipiche e istologiche di questi disturbi e, negli ultimi anni, a causa della loro eterogeneità genetica e clinica inaspettatamente ampia, il sequenziamento di nuova generazione è stato sempre più utilizzato per la loro diagnosi.

Come parte dei CMs, la miopatia miotubulare (MTM) colpisce solo i ragazzi. Debolezza e floppiness sono così gravi che una madre può notare movimenti ridotti del bambino nel suo grembo durante la gravidanza.

Di solito ci sono significative difficoltà di respirazione e deglutizione; molti bambini non sopravvivono all'infanzia.

A causa della mancanza di terapie risolutive e dell'alta mortalità della malattia nei casi più gravi, i medici e le famiglie preferiscono spesso che "la malattia segua il suo corso naturale", peggiorando la situazione.

Tuttavia, oggi diverse terapie specifiche sono in fase di sviluppo preclinico e/o nelle prime fasi di sperimentazioni e, con i recenti progressi nella terapia genica, le prospettive stanno decisamente migliorando.

È quindi necessario aumentare la consapevolezza e la conoscenza della MTM a tutti gli operatori sanitari coinvolti, con un costante aggiornamento sugli ultimi studi e ricerche.

Per questa ragione AIM ha deciso di creare un webinar su queste patologie Neuromuscolari per aumentarne la conoscenza e migliorare la diagnosi precoce.



CONGENITAL MYOPATHIES MASTERCLASS

**venerdì
4 febbraio
2022**

BOARD SCIENTIFICO:

Adele D'Amico - *Roma*

Claudio Bruno - *Genova*

Enrico Bertini - *Roma*

Luca Ramenghi - *Genova (Presidente Società Italiana di medicina Perinatale)*

MODERATORI

Enrico Bertini, Luca Ramenghi

PROGRAMMA

15.10-15.30 Introduzione - Moderatori: E. Bertini, L. Ramenghi

15.10-15.31 CM: clinical and pathological aspects (C. Bruno)

15.30-15.50 MTM Genetics (F. Fattori)

15.50-16.10 Problematica e assistenza Neonatologica (G. Brigati)

16.10-16.30 Storia Naturale (A. D'Amico)

16.30-16.50 Respiratory Implications & Nutritional Care Options for MTM
(M. B. Chiarini Testa)

16.50-17.10 Guidance for Pediatric Physiotherapists Managing Neuromuscular Disorders
(C. Mastella)

17.10-17.30 Gene therapy in Neuromuscular Disorders. (V. Nigro)

17.30-17.40 Intervento di D. Oliveri Presidente di F.I.M.M. - Famiglia Italiana Miopatia Miotubulare e Centronucleare Odv Ets Paziente Esperto EUPATI

17.40-18.00 Discussione e conclusioni

CONGENITAL MYOPATHIES MASTERCLASS

Accreditamento ECM

Numero di credito ECM assegnati: 3
L'evento è stato accreditato ECM
per le seguenti professioni:

FISIOTERAPISTA
MEDICO CHIRURGO specialista in:
Genetica Medica;
Laboratorio di Genetica Medica;
Malattie dell'Apparato Respiratorio;
Malattie Metaboliche e Diabetologia;
Medicina Fisica e Riabilitazione;
Medicina Generale (Medici di Famiglia);
Neonatologia;
Neurofisiopatologia;
Neurologia;
Neuropsichiatria Infantile;
Pediatria;
Pediatria (Pediatri di Libera Scelta);
Anestesia e Rianimazione

Provider ECM 362 – Segreteria Organizzativa



FIRST CLASS
EVENTS & CONFERENCES

First Class - Meetings and Conferences
Viale Carducci, 11 - 20123 Milano
Tel. +39 0586.849811 - Fax 0586.349920

Viale Italia, 173 - 57128 Livorno
Tel. +39 0586 849811 - Fax: +39 0586 349920
elettra.marchegiani@fclassevents.com