

8.15 Teilnehmeranmeldung

9.15 Begrüssung und Vorstellung des Tages

SESSION I: *Genische und farmakologische Therapie*

Moderatoren: Roberto Maggi, Vincenzo Nigro

9.30 Jerry Mendell (Columbus)

Klinische Trials genischer Therapie durch AAV-a-sarkoglykanischen Vektor für die Raupenkettendystro

9.50 Louise Rodino – Klapac (Columbus)

Klinische Trials genischer Therapie durch AAV-a-sarkoglykanischen Vektor für die Raupenkettedystrop

10.10 Vincenzo Nigro (Napoli)

genische systemische Therapie durch neue AAV der Sarkoglykanopatie des Hamsters

10.30 Pascal Laforet (Parigi)

Klinische Forschung von Phase I in der Behandlung der Raupenkettedystrophie Typ 2C: genische The

10.50 Isabelle Richard (Parigi)

Wiedererwerbung der Funktion der veränderten Sarkoglykanen durch Inhibition der

11.10 Coffee break

SESSION II: ***Zellen- und farmakologische Therapie***

Moderatoren: Massimiliano Cerletti, Anna Ambrosini

11.40 Massimiliano Cerletti (Boston)

Staminalzellen der Muskel und Wiedergutmachung der Gewebe

12.20 Saverio Tedesco (Londra)

Trasplantation der Progenitoren aus iPS in Mäusen LGMD2D

12.40 Theleton-Projetkte

Einführung von Anna Ambrosini (Milano)

Doriana Sandonà (Padova)

farmakologische Ausbesserung von schlechtentwickelten Proteine: ein neuer Ansatz in der Behandlung

Gian Maria Fimia (Roma)

Autophagie in der Muskelzelle: physiologische Rolle und mögliche Mängel in den Muskeldystrophien d

13.30 Mittagessen

SESSION III: klinische Aspekte und community

Moderatoren: Roberto Maggi, Paola Bonetti

14.50 Angela Berardinelli (Pavia)

klinische Aspekte der Sarkoglykanopatien

15.10 Paolo Banfi (Milano)

Atmungsprobleme bei Sarkoglykanopatie

15.30 Giacomo Comi (Milano)

Ein italienisches Register für die Raupenkettendystrophien

15.50 Claudio Semplicini (Padova)

Raupenkettendystrophie Typ 2E: klinische, genetische und istopatologische Charakteristiken von einer

16.10 Robert Pleticha (Barcellona)

Das RareConnect-Projekt von Eurordis

16.30 Alcune famiglie raccontano le loro esperienze

16.50 Seminarschluss

REFERENTEN

Dr.ssa Anna Ambrosini Fondazione Telethon Milano

Dr. Paolo Banfi Nucleo Malattie Neuromuscolari, Fondazione Don Gnocchi, Milano

Dr.ssa Angela Berardinelli Struttura Complessa di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell'Età Evolutiva

Dr. Massimiliano Cerletti Group Leader Principal Investigator/Muscle Stem Cell Unit Progenitor Labs L

Department of Stem Cell and Regenerative Biology Harvard University Cambridge, MA (USA)

Prof. Giacomo Comi Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Università degli Studi di M

Dr. Gian Maria Fimia Istituto Nazionale per le Malattie Infettive "Lazzaro Spallanzani" IRCCS Roma

Dr. Pascal Laforêt Centre de référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Est Neuromuscular center

Prof. Jerry Mendell Center of Gene Therapy, Neuromuscular Genetic Therapeutics Fellowship, The Re

Dr.ssa Louise Rodino – Klapac Center of Gene Therapy, Neuromuscular Disorders, The Research Inst

Prof. Vincenzo Nigro Ordinario di genetica medica alla Seconda Università di Napoli Ricercatore TI

Dr. Robert Pleticha Online Communities Manager, EURORDIS

Dr.ssa Isabelle Richard Genethon - CNRS Lambe Evry (FR)

Dr.ssa Doriana Sandonà Dipartimento di Scienze Biomediche, Università di Padova

Dr. Claudio Semplicini Dipartimento di Neuroscienze, Università degli studi di Padova

Dr. Saverio Tedesco Department of Cell and Developmental Biology University College London (UK)

WISSENSCHAFTLICHER AUSSCHUSS

Prof. Roberto Maggi Dip. Scienze Farmacologiche e Biomolecolari, Università degli Studi di Milano

Dr. Massimiliano Cerletti (relatori)

Dr.ssa Berardinelli Angela (relatori)

Dr.ssa Paola Bonetti Center for Genomic Science of IIT@SEMM Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia