

ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA *CHARCOT-MARIE-TOOTH E DISTROFIE MUSCOLARI*

Sabato 28 febbraio 2026 - orario 9.00-14.00

Sala Europa

Villa Umbra, Loc. Pila (PG)

con il patrocinio di:



in collaborazione con:



**Corso autorizzato nel Piano Unico di Formazione
in Sanità 2026**

PREMESSA

Le malattie neuromuscolari sono, tra le Malattie Rare, un gruppo ampio ed eterogeneo di patologie, per lo più di origine genetica, che possono manifestarsi già nel neonato o bambino oppure in epoche di vita più avanzate. Tra queste possiamo identificare condizioni più frequenti nella popolazione, anche Umbra, quali le polineuropatie periferiche/Charcot-Marie-Tooth (CMT), condizioni a media frequenza, quali le Distrofie Miotoniche (DM), e condizioni meno frequenti, quali le Distrofie Muscolari di Duchenne e Becker (DMD/B). Le sfide assistenziali appaiono diverse, le prime, le CMT, sono patologie non sempre severe ma croniche ed invalidanti, le seconde, le DM, patologie subdole e dall'espressività clinica così variabile da rendere in alcuni casi difficile la diagnosi, le ultime, le DMD/B, patologie che -nelle forme gravi- portano a rapida e progressiva atrofia muscolare e debolezza dei muscoli scheletrici e del muscolo cardiaco, in cui quindi l'aspettativa di vita è ridotta, se non si interviene con un monitoraggio regolare e con una presa in carico proattiva. Le terapie innovative, incluse le terapie geniche, promettono sempre più di agire ad un livello di intervento eziologico e, ci si augura, maggiormente risolutivo rispetto alle attuali terapie, dall'altra parte appare evidente come sia necessaria una presa in carico strutturata ed esperta, sul territorio, per fronteggiare la disabilità fisica, minimizzare la progressione, prevenire le possibili comorbidità ed alleviare il dolore cronico.

OBIETTIVI DIDATTICI

Il convegno mira a ripercorrere la storia naturale di queste specifiche malattie neuromuscolari, dagli aspetti clinico-diagnostici, a quelli prognostici e di gestione terapeutica, incluse le terapie innovative, anche sperimentali. Obiettivo è quello di aumentare la sensibilità diagnostica tra gli operatori sanitari, sottolineare l'importanza della diagnosi precoce e di precisione, aumentare la conoscenza dei percorsi clinico-assistenziali, la consapevolezza dei modelli ereditari, ed aprire quindi un confronto sulla situazione Regionale della gestione multidisciplinare di queste patologie e dei percorsi di cura.

PROGRAMMA

ore 8.30 REGISTRAZIONE DEI PARTECIPANTI

ore 9:00 – 9:40

SALUTI ISTITUZIONALI

Joseph Flagiello, Amministratore Unico Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

Stefania Proietti, Presidente Regione Umbria

Daniela Donetti, Direttrice Regionale Salute e Welfare Regione Umbria

Enrica Ricci, Dirigente Programmazione e controllo strategico SSR, verifica esiti e performance SSR. Liste di attesa, Regione Umbria

Antonio D'Urso, Direttore Generale Azienda Ospedaliera di Perugia

ore 9:40 – 10:00 Introduzione

Paolo Prontera, Responsabile SSD Genetica Medica e Malattie Rare, Centro coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Ospedaliera di Perugia

Moderatori:

Maurizio Massucci, Direttore UOC Riabilitazione Intensiva Ospedaliera e Riabilitazione ortopedica ospedale MVT, USI Umbria 1

Paola Brunori, Neurologo presso UOC di Neurofisiopatologia, Dip. Neuroscienze ed Organi Sensoriali, Azienda Ospedaliera di Perugia

Cataldo Arcuri, Professore associato di Anatomia Umana presso il Dip. Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Perugia

Federica Celi, Direttore della UOC di Pediatria, Neonatologia e TIN presso l'Azienda Ospedaliera di Terni

**Corso autorizzato nel Piano Unico di Formazione
in Sanità 2026**

ore 10:00 – 10:40 Le CMT: genetica, clinica e terapie innovative.

Alessandra Bolino, Professore in Biologia Applicata e Responsabile del gruppo di neuropatie ereditarie umane, Istituto scientifico San Raffaele di Milano *in collegamento Zoom*

ore 10:40- 11:20 Le Distrofie Miotoniche: genetica, clinica e terapie innovative.

Valeria Sansone, Direttore Clinico Scientifico Centro Clinico NeMO Milano UOC Neuroriabilitazione Neurologica e Professore Ordinario di Neurologia Università degli Studi di Milano

ore 11:20 – 11:30 Pausa Caffè

ore 11:30 -11:50 Le Distrofie Miotoniche: un progetto Umbro di terapia innovativa.

Bernard Fioretti, Professore di Fisiologia presso il Dip. di Chimica, Biologia e Biotecnologie Università degli studi di Perugia

ore 11:50 – 12:00 Discussione

ore 12:00 - 12:40 Le Distrofie Muscolari di Duchenne e Becker: genetica, clinica e terapie innovative.

Daniela Leone, Neuropsichiatra Infantile presso il Centro Clinico NeMO Pediatrico Roma, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli

ore 12:40 -13:00 Discussione

ore 13:00 -13:30 Interventi programmati: referenti Associazioni

Rita Passerini, Maurizio Mezzanotte, Pietro Marinelli

ore 13:30 - 14:00 Discussione, Conclusioni e Test Ecm **Paolo Prontera**

NOTE ORGANIZZATIVE:

ISCRIZIONI

L'iscrizione al convegno dovrà essere effettuata on-line **entro il 26 febbraio 2026 alle ore 13.00** al link:
<https://akademy.villaumbra.it/scheda-corso/11660>

Codice corso: akademy C8702 - E11660 _ Piano CUF 2026

Accreditamento ECM:

- Codice Evento: **14954-132**
- Obiettivi didattici: **Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura**
- Crediti ECM: Il corso fornirà n. **5** crediti ECM al personale medico-sanitario che, oltre al requisito di presenza (90%), supererà il test ECM finale rispondendo correttamente almeno al 75% delle domande.
- DESTINATARI: Tutte le figure sanitarie ed eventuali professioni specifiche di settori attinenti alla cura delle malattie rare e tutti gli operatori ed i professionisti afferenti ad aree affini a livello nazionale.

RESPONSABILE SCIENTIFICO DEL CORSO:

Paolo Prontera, Responsabile SSD Genetica Medica e Malattie Rare, Centro coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Ospedaliera di Perugia

COMITATO SCIENTIFICO DEL CORSO:

Cataldo Arcuri, Professore associato di Anatomia Umana presso il Dip. Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Perugia

Paola Brunori, Neurologo presso UOC di Neurofisiopatologia, Dip. Neuroscienze ed Organi Sensoriali, Azienda Ospedaliera di Perugia

Federica Celi, Direttore della UOC di Pediatria, Neonatologia e TIN presso l'Azienda Ospedaliera di Terni

Maurizio Massucci, Direttore UOC Riabilitazione Intensiva Ospedaliera e Riabilitazione ortopedica ospedale MVT, USI Umbria 1

**Corso autorizzato nel Piano Unico di Formazione
in Sanità 2026**

ATTESTAZIONE DELLA PARTECIPAZIONE

Al termine del convegno, verificati i requisiti di presenza e lo svolgimento della verifica ECM, verrà rilasciato un attestato ECM che potrà essere scaricato dal gestionale Akademy, accedendo alla propria Area Riservata <https://akademy.villaumbra.it/login>

ORGANIZZAZIONE A CURA DELLA SCUOLA UMBRA DI AMMINISTRAZIONE PUBBLICA

Coordinamento didattico: Sonia Ercolani, sonia.ercolani@villaumbra.it

Segreteria organizzativa: Laura Vescovi, laura.vescovi@villaumbra.it

Tutor d'aula: Claudia Chiappini, 075-5159759, claudia.chiappini@villaumbra.it