

**Sede:**

UNA Hotel Roma  
Via Giovanni Amendola, 57 - 00185 Roma

**A chi è rivolto**

Il Workshop è ad invito ed è rivolto ai responsabili dei centri che hanno partecipato alla raccolta dati genetici nell'ambito del "DMD Italian Network".

*Con il contributo incondizionato di:*



Segreteria Organizzativa



Via G. Quagliariello, 27 • 80131 Napoli  
ph 081.19578490 • fax 081.19578071

info@centercongressi.com • www.centercongressi.it

# Workshop on DMD Hub & Spoke Project

Roma, Sabato 19 Gennaio 2019

## Workshop on DMD Hub & Spoke Project

Roma, Sabato 19 Gennaio 2019

Il workshop ha l'obiettivo di riunire specialisti genetisti e clinici coinvolti nella diagnosi e nella gestione della malattia di Duchenne.

La riunione si propone di discutere di importanti tematiche relative alla diagnosi genetica della DMD, con l'obiettivo di acquisire l'esperienza dei centri che hanno in carico pazienti affetti da questa malattia e di conoscerne le eventuali problematiche ed esigenze. All'incontro sono stati invitati i referenti dei centri che hanno partecipato alla raccolta dei dati genetici nell'ambito del "DMD Italian Network".

La riunione avrà le caratteristiche di un workshop che si articolerà attraverso la discussione, coinvolgendo tutti i partecipanti sui topics individuati.

Siamo convinti che, in virtù dei suoi obiettivi, l'iniziativa "Hub & Spoke Project" colga un'esigenza molto sentita nell'ambito della Comunità DMD e possa contribuire in modo concreto alla diffusione della buona pratica nella diagnosi genetica della DMD e nella gestione del paziente affetto dalla malattia.

## Workshop on DMD Hub & Spoke Project

Roma, Sabato 19 Gennaio 2019

10.00 - 16.00 **Open Discussion**

Coordinano: **E. Mercuri, L. Picaro**

### Topics

- *Building up a DMD genetic diagnostic map in Italy*
- *Genotype-phenotype relationship studies in DMD*
- *Subcategories studies (f.i. intellectual disability, heart involvement, other subphenotypes)*
- *Methods to be exploited for a 3rd and 4th level analysis*
- *Hub & Spoke model and spokes identification (clinical and genetic level)*
- *Micro clinical studies in subpopulation*
- *Mapping the need in Italy*
- *Educational activities*