

## Bozza del Programma del 1° Congresso Europeo degli Specialisti CMT Organizzato dalla Federazione CMT Europea

9-10 giugno 2023, presso Holiday Inn "Paris Bastille", Parigi

**"Insieme contro la CMT"** è la parola d'ordine della nostra iniziativa che vuole riunire scienziati europei, ricercatori clinici ed terapeuti con specializzazione CMT, affinché uniscano i loro sforzi per sviluppare terapie causali efficaci.

La **Federazione CMT Europea**, nel voler unire gran parte dei gruppi di difesa CMT di tutta Europa, si sente particolarmente chiamata in causa per stimolare e promuovere una ricerca collaborativa interdisciplinare, nell'interesse di tutti i pazienti colpiti da questa malattia.

Contemporaneamente, vogliamo adoperarci per **mobilitare i pazienti** nella cooperazione a stretto contatto con gli specialisti coinvolti perchè contribuiscano come possono (nelle indagini cliniche e con i loro dati) per ampliare le basi di una ricerca di successo.

Senza dubbio i vari gruppi di specialisti hanno già occasioni di incontro e metodi per collaborare ma, per la prima volta, ci rivolgiamo a voi per creare sinergie ed idee innovative durante un **congresso congiunto**.

Siamo felici di coinvolgere rappresentanti e organizzazioni provenienti da paesi lontani in modo da poter apprendere la loro esperienza e stimolare una collaborazione anche **a livello globale**.

### Bozza del Programma

#### Venerdì 9 Giugno

13.00 Registrazione – Rinfresco/spazio espositori-sponsor

14.00 **Sessione Plenaria di Apertura (alla presenza del Ministro della Prevenzione della Salute francese, [François Braun](#), da confermare)**

Benvenuto: Daniel Tanesse, Presidente di CMT-EUROPE (ECMTF)

Saluti da: **Amy Gray, Amministratore Delegato di CMT-America (CMTA)**

Alexandre Méjat, Direttore di AFMTelethon & EURORDIS

Introduzione/Prefazione: «La CMT come sfida comune per scienziati, clinici ed altre figure professionali che operano nell'ambito della Salute – una collaborazione disciplinare con potenziali di sinergie interdisciplinari»

- Progetti europei/prospettive: Shahram Attarian
- Progetti americani/prospettive: [Stefan Züchner](#)

15.00 **Gruppi di Lavoro** (3 relatori, 15 min cad.) – **Tre approcci disciplinari con focus sul problem solving**

## 1. Bio-Scienze e Scienze Mediche: Dalla gestione ed analisi dei dati alle terapie

Considerando le potenzialità della digitalizzazione e della bioinformatica nell'ambito delle scienze di base e delle scienze applicate nel campo delle neuropatie geneticamente causate, CMT compresa, lo scopo del nostro workshop è quello di stabilire lo stato dell'arte in questo campo e di valutare il ruolo che, i dati clinici in generale e i dati genetici in particolare, svolgono per i ricercatori che lavorano allo sviluppo di terapie causali CMT.

- Co-Moderatori: Michael Sereda / Filippo Genovese
- Relatore: Alexander Rossor
- Oratori: (1) Davide Pareyson (2) Francesc Palau Martinez (3) Wolfgang M. Pernice/Helena F. Pernice

## 2. Diagnosi clinica e cura: Potenzialità dell'analisi genetica e progettazione

Lo scopo di questo workshop è quello di fare luce sullo stato dell'arte delle scienze applicate per la diagnosi e la cura della CMT. Gli studiosi clinici con interessi specifici su ricerche nell'analisi genetica e nella progettazione sono invitati a fornire informazioni sui recenti risultati, sulle aspettative e le prospettive dei progressi scientifici relativi alla CMT e alle sue complesse cause genetiche.

- Co-Moderatori: Peter De Jonghe / Arabela Acalinei
- Relatore: Maike Dohrn
- Oratori: (1) Valérie Delague (2) Angelo Schenone (3) Jan Senderek

## 3. Pratica terapeutica e feedback: Sfide e mansioni specifiche dei terapisti

Lo scopo di questo workshop è quello di comprendere il ruolo fondamentale che gli specialisti clinici ed i professionisti sanitari indipendenti – medici, fisio-, logo-, ergoterapisti e nutrizionisti – ricoprono nel corso della cura così come nella ricerca inerente la CMT, al fine di stabilire in che modo possano contribuire non solo al benessere del paziente, ma con le loro osservazioni giornaliere ed i dati raccolti, come possano influenzare l'effetto di terapie specifiche allo studio (o nuovi farmaci?) relative alla CMT.

- Co-Moderatori: Carsten Schröter / Alexandre Hoyau
- Relatore: Roberto Cannataro
- Oratori: (1) Cale Fabien (2) [Gita Ramdharry](#) (3) [Joshua Burns](#)

16.30 Coffee break / spazio espositori-sponsor

17.00 **Sessione plenaria II** (presiede: Mary Reilly)

- Sul podio: Punti salienti dei gruppi di lavoro (10 min. ogni relatore)
- **Commenti: Pavel Seeman (da confermare)**

- Discussione generale: Approfondimenti e apprendimenti chiave – e domande aperte

18.30 Fine del primo giorno di lavori – partenza per la Maison de l'Amérique Latine

20.00 Aperitivo – **Discorso da parte del Commissario EU per la Salvaguardia della Salute e Alimentazione Stella Kyriakides (da confermare)**

20.30 Cena di Gala

## Sabato 10 Giugno

09.00 **Gruppi di Lavoro** (3 relatori, 15 min. ciascuno) – **Strategie: La Creazione di sinergie coinvolgenti i tre tipi di approccio**

### 1. **Collaborazione:** Istituire una «Associazione Europea per le Ricerca sulla CMT (ECRA)»

Grazie alla volontà di istituzionalizzare una più stretta collaborazione tra i centri di ricerca e gli specialisti in Europa, speriamo che, a seguito di questo workshop, siano evidenziate alcune linee guida e regole generali con i quali i medici ed i ricercatori, i clinici e tutti gli altri professionisti della Sanità, aventi una ambizione scientifica, possano organizzare sinergie dei loro sforzi con la creazione di una Associazione Europea di Ricerca CMT, con lo scopo di stimolare il processo che sta alla base delle ricerche su questa malattia.

- Co-moderatore: Laurent Magy / Dany Maes
- Relatore: Liliane Massade
- Oratori: (1) Gian Maria Fabrizi (2) Teresa Sevilla Mantecón (3) Lisa Reinecke

### 2. **Gestione Dati con focus sulla CMT:** Verso un Registro Europeo Integrato del Paziente con CMT

La Ricerca con focus sulla CMT soffre spesso di un limitato accesso ai dati relativi a questo disturbo; dal momento che la CMT è una malattia rara, persino i pazienti sono rari per i medici specializzati; i ricercatori fanno riferimento ai dati presenti nei molti centri specializzati sulla CMT affinché si raggiunga un campione minimo di dati su cui basare i loro studi. In molti Paesi esistono dei Registri generici che coinvolgono pazienti con malattie neuromuscolari oppure registri specifici per la CMT, ma sono organizzati secondo criteri e standard diversi, quindi non esiste una interoperabilità, ma una utilità limitata. Lo scopo del nostro workshop è quello di determinare il bisogno e la qualità dei dati da rendere disponibili ai ricercatori, come base per risultati promettenti riguardo alla ricerca e per sviluppare delle proposte su come ottenere un sistema coerente di registrazione compatibile che possa produrre i dati necessari.

- Co-moderatori: [Alessandra Bolino](#) / Marco van der Linden
- Relatore: Andrea Cortese
- Oratori: (1) [Jean Christophe Antoine](#) (2) Simone Thiele (3) Teresinha Evangelista

### 3. Mobilitare i Pazienti: aspettative e consigli di scienziati, clinici e terapisti

I pazienti con CMT spesso sembrano essere riluttanti nel sostenere lo sviluppo della ricerca e delle cure che coinvolgono il loro disturbo, per non parlare della sensibilizzazione e della comprensione del pubblico per le politiche inerenti i loro problemi e i loro bisogni speciali. Lo scopo di questo nostro workshop è quello di trovare dei metodi e dei meccanismi per mobilitare i pazienti nel loro interesse. Mobilitare significa che auguriamo alla maggior parte di loro di entrare a far parte delle organizzazioni di difesa dei pazienti e negli sforzi fatti per l'auto-aiuto; significa inoltre una più stretta collaborazione durante le ricerche di scienziati, clinici ed altri professionisti della Sanità, rendendo i loro dati facilmente disponibili ai ricercatori, per es. tramite registri dei pazienti o tramite app. Forse potrebbero esserci molte altre idee su come utilizzare il potenziale che offre la mobilitazione dei pazienti, allo scopo di ottenere il vantaggio di una ricerca più efficiente e, per loro, di una vita migliore.

- Co-moderatori: Tanya Stojkovic / Inbal Ben David
- Relatore: [Signe Vaeth](#)
- Oratori: (1) Raluca Ioana Teleanu (2) Kleopas A. Kleopa (3) [Nicolas](#) Tricaud

10.30 Coffee break / spazio espositori-sponsor

11.00 **Sessione Plenaria III** (presiede: Peter Young)

- Sul Palco: Reports dai Gruppi di lavoro (10 min. ogni relatore)
- Commenti: Una prospettiva dall'America, Katherine Forsey
- Discussione plenaria finale

12.30 **Conclusioni generali e prospettive** (Vincent Timmerman, Ingolf Pernice)

13.00 **Conferenza Stampa/ Interviste**