



SABATO 19 OTTOBRE 2024

8° CONGRESSO

**Codivilla-Putti
Research Center**

Via di Barbiano 1/10 BOLOGNA
ore 9:00 - 18:00 CET

Con il patrocinio gratuito di



Con il patrocinio di



Cod.Fiscale 91044420262



www.col6.it



LOCATION

Codivilla-Putti Research Center

Sala Manzoli
Via di Barbiano 1/10



GOOGLE MAPS

I NOSTRI VOLONTARI:

Giulia Da Re, Conegliano
Daniela D'Angelo, Firenze
Francesca Pergola, Como
Patrizia Duranti, Bologna

Marianna Berna, Conegliano
Andrea Gradini, Cassino
Manuela D'Arsié, Conegliano
Valentina Selicato, Firenze

Il Programma

9:00 - 9:20

Benvenuto

Presidente Giulia Da Re | Dottor Luciano Merlini

9:20 - 9:40

Miopatie da deficit del collagene VI. Resoconto clinico e della ricerca. 69 pazienti in 30 anni (1994-2024).

Dott. Luciano Merlini - Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna

9:40 - 10:25

Introduzione al team e ai nostri attuali studi sulle malattie da deficit di collagene VI

Prof. Paolo Bonaldo

Dipartimento di medicina molecolare dell'Università di Padova

Efficacia del salbutamolo nel recupero dei difetti alla giunzione neuromuscolare nel modello murino per le miopatie da collagene VI

Prof. Matilde Cescon | PhD Sonia Calabrò

Dipartimento di medicina molecolare dell'Università di Padova

Alterazioni della giunzione miotendinea in assenza di collagene VI: quale contributo alla patologia muscolare?

Prof. Matilde Cescon | PhD Loris Russo

Dipartimento di medicina molecolare dell'Università di Padova

Lo zebrafish come modello in grado di accelerare l'identificazione di nuovi bersagli molecolari nelle malattie da deficit di collagene VI

Postdoc Chiara Consorti

Dipartimento di medicina molecolare dell'Università di Padova

10:25 - 10:45

I mitocondri come bersaglio terapeutico nelle malattie da deficit di COL6: aggiornamenti sul fronte della ricerca.

Postdoc Silvia Castagnaro

Dipartimento di Scienze biomediche, Università di Padova

10:45 - 11:00

SPAZIO DOMANDE & RISPOSTE

Invia un Whatsapp
al +393663065635
e lo leggeremo
per te!

20 minuti di PAUSA CAFFÈ

11:20 - 12:00

Il lavoro del Team di Telethon sul trial con Alisporivir nei pazienti con malattie da deficit di COL6

Dott.ssa Anna Ambrosini - Fondazione Telethon

12:00 - 12:45

Aggiornamenti sul trial con Alisporivir nei pazienti con malattie da deficit di COL6

Dott.ssa Elena Pegoraro - Dipartimento di Neuroscienze Azienda Ospedaliera di Padova & Dottor Enrico Bertini - Ospedale Bambino Gesù di Roma

Invia un Whatsapp
al +393663065635
e lo leggeremo
per te!

12:45 - 13:00

SPAZIO DOMANDE & RISPOSTE

PRANZO 1 ora

14:00 - 14:20

Alterazione del cuoio capelluto nei pazienti con Distrofia di Ullrich e Miosclerosi

Dott.ssa Patrizia Sabatelli - Istituto di Genetica Molecolare, CNR di Bologna

14:20 - 14:40

Ruolo del collagene VI nelle complicanze dell'obesità

Direttore Scientifico Saverio Cinti

Centro sull'Obesità, Università Politecnica delle Marche, Ancona

14:40 - 15:00

La correzione delle deformità ortopediche nella miopatia da deficit di collagene VI

Direttore Cesare Faldini

Clinica Ortopedica e Traumatologica 1 dell'Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

15:00 - 15.25

Updates on Cure CMD's Research Portfolio for collagen VI

Scientific Director Mr Gustavo Dziewczapolski - Cure-CMD U.S.A

15 minuti di PAUSA CAFFÈ

15:40 - 16:00

Studio delle alterazioni morfologiche e funzionali delle cellule di tendine nelle patologie da deficit del collagene VI

Dott.ssa Vittoria Cenni - Istituto di Genetica Molecolare, CNR di Bologna

16:00 - 16:20

CRISPR editing per correggere mutazioni genetiche responsabili della Distrofia di Ullrich

Prof.ssa Alessandra Recchia

Dipartimento di Scienze della Vita, Centro di Medicina Rigenerativa,
Università di Modena e Reggio Emilia

16:20 - 16:40

Nuovi modelli umani 3D per studiare le malattie da deficit del Collagene VI

Prof. Saverio Tedesco

Department of Cell and Developmental Biology, University College London

16:40 - 17:00

Ricerca di base: studio dei recettori di membrana del COL6. & Dall'attivazione dell'autofagia con spermidina alla ricerca dei mediatori degli effetti del COL6 nelle cellule muscolari


Postdoc Samuele Metti - École Polytechnique Fédérale de Lausanne (Svizzera)
and Dipartimento di Medicina Molecolare dell'Università di Padova.

17:00 - 17:25

SPAZIO DOMANDE & RISPOSTE

Invia un Whatsapp
al +393663065635
e lo leggeremo
per te!

Fine



Bisogna sostenere la ricerca e donare perché significa fare del bene alle persone che ricevono ma anche l'atto stesso di donare fa bene anche a chi lo fa. Donare fa sentire bene!

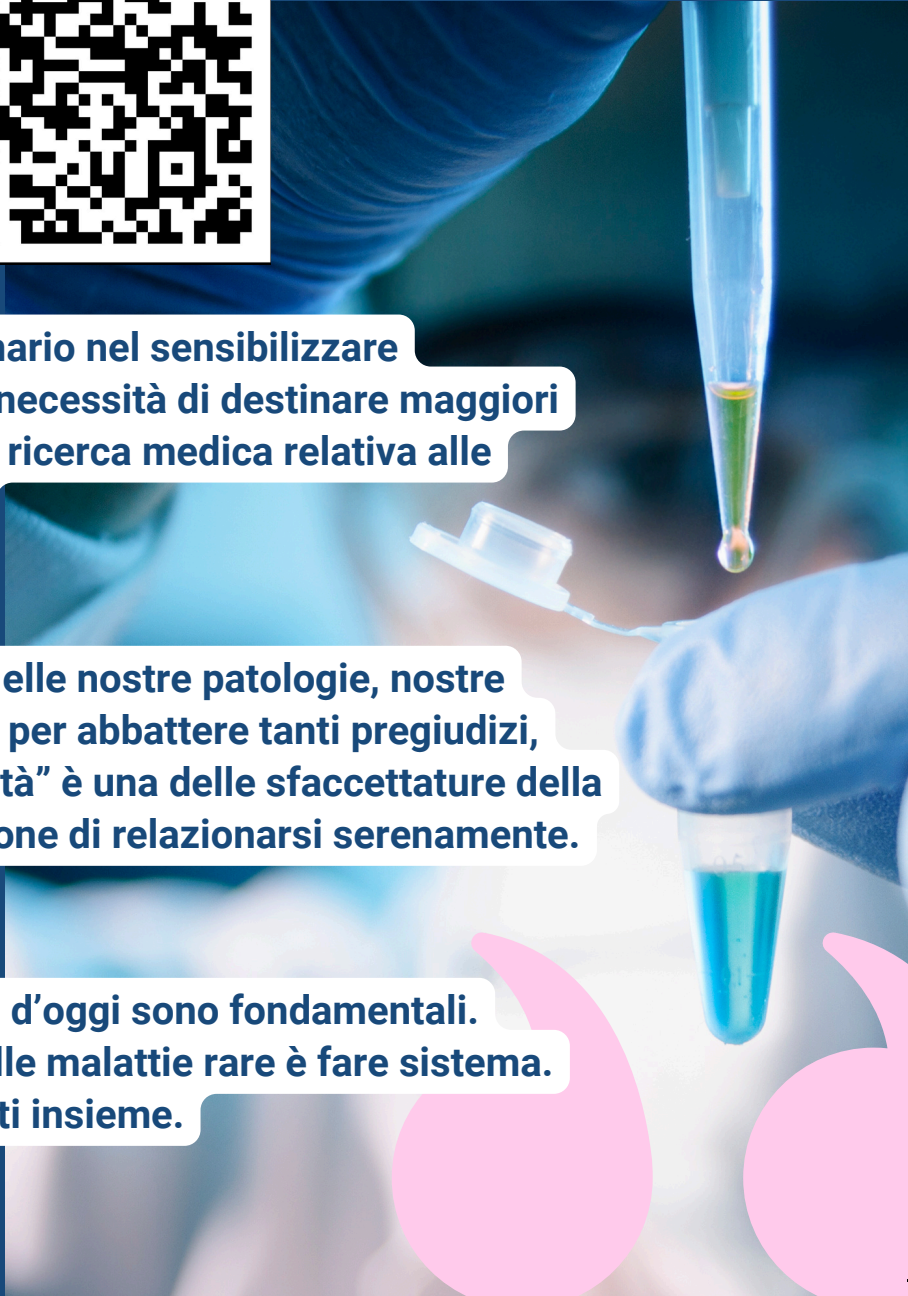
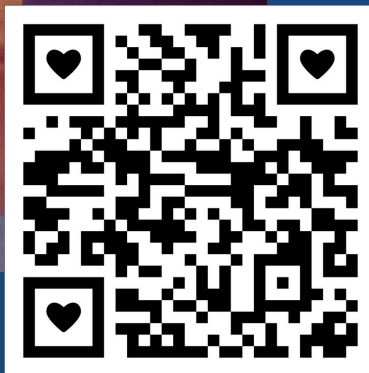
- YARI

... dopo anni di ricerca adesso non mi sento più sola -

MORENA

Dobbiamo sostenere la ricerca: un'evidenza apparentemente insignificante può rappresentare la chiave di volta per raggiungere grandi risultati.

- VITTORIA



L'Associazione svolge un ruolo primario nel sensibilizzare istituzioni pubbliche e private sulla necessità di destinare maggiori risorse umane ed economiche nella ricerca medica relativa alle miopatie da deficit da collagene VI

- EDILIO

... c'è tanto bisogno di raccontare delle nostre patologie, nostre difficoltà e della nostra quotidianità per abbattere tanti pregiudizi, per far comprendere che la "disabilità" è una delle sfaccettature della vita e per permettere a tutte le persone di relazionarsi serenamente.

- MARIA CRISTINA

Le associazioni di pazienti al giorno d'oggi sono fondamentali. L'unica risposta seria nel campo delle malattie rare è fare sistema. Creare un nucleo di esperienza. Tutti insieme.

- CESARE

La nostra storia!

Lo sai che neanche il famosissimo Charles Darwin riusciva a capacitarsi del perché gli altruisti non si estingessero mai definitivamente dal pianeta terra? Secondo la sua teoria evuzionista sulla selezione naturale, le persone altruiste si sarebbero dovute estinguere centinaia di anni fa.

Tuttavia, caro socio, concorderai con me sul fatto che ciò non sia ancora accaduto; lo stesso Darwin giustificò il fenomeno affermando che ciò che muove le persone ad aiutare gli altri ed a cooperare all'interno della collettività è, in realtà, un puro interesse personale. Perché sì, i benefici che otteniamo all'interno di una società che funziona superano quelli che riceveremmo stando da soli!

Il gruppo dei pazienti affetti da deficit del Collagene VI prende forma nel 2008 in concomitanza della Sperimentazione Farmacologica, la Dieta A-Proteica Normo-calorica diretta dal team del Dottor Merlini. Per un intero anno, una volta al mese, in una sala d'attesa dell'Istituto Ortopedico Rizzoli a Bologna 8 pazienti iniziano a conoscersi e a formare un ristretto gruppo di condivisione in attesa del loro turno per le periodiche analisi: **Fulvio, Santo, Enrica, Patrizia, Valentina, Giulia, Nicolas e Maria Grazia.**

Ma è solo dopo alcuni anni che nasce l'Associazione vera a propria. A seguito dell'incontro di Cecilia, Giulia e Patrizia si procede finalmente alla stesura e firma dell'Atto Costitutivo e dello Statuto in data 28 maggio 2017. A inizio 2017 l'Associazione contava 57 soci iscritti di cui 26 famiglie. A fine esercizio 2023 contava 131 soci iscritti di cui 69 famiglie.

Si stimano in Italia 600 individui affetti.
In Europa 4043 individui affetti.



Il libro dell'Associazione



Come spiegare a un bambino perché un suo amichetto non può camminare? E come si può spiegare a un bambino che non può camminare?

Pinuccio è un bambino e un giorno scopre di avere una malattia che gli impedisce di camminare. Si stanca facilmente e deve stare a casa, mentre i suoi amici si divertono fuori. Pinuccio si sente triste e solo, e si nasconde dietro la tenda della finestra. Ma un giorno, grazie all'aiuto della dottoressa, trova la soluzione! Pinuccio si siede, attiva il joystick e vola dai suoi amici. Pinuccio è libero e felice, e corre più veloce del vento!

L'Associazione Collagene VI APS ha finanziato la realizzazione del libro infantile "Pinuccio più veloce del vento" per aiutare i più piccoli ad affrontare nel modo più lieve possibile il momento in cui l'uso della carrozzina diventa un ausilio indispensabile nella vita quotidiana. Le illustrazioni e i testi sono opera gratuita di Manuela Santini e di Agnese Pillari. Il libro è stato pubblicato dalla casa Editrice Bacchilega e parte del ricavato andrà all'Associazione.

Come sostiene la ideatrice Cecilia *"l'obiettivo è di aiutare a vedere la carrozzina come uno strumento di libertà e autonomia (e aiutare i genitori a normalizzare questo ausilio all'interno della famiglia). Vorrei che questo libro potesse aiutare non solo i bimbi con patologie da deficit di collagene VI ma tutti coloro che per qualsiasi motivo vivono la disabilità"*.

La shopper dell'Associazione



Perché “Se nessuno ti rappresenta, non esisti”?
Qual è il ruolo delle associazioni di pazienti?
Perché è importante partecipare?

La shopper dell'Associazione è stata pensata grazie al bellissimo lavoro di Giulia Iaquina, Fashion & Textile Designer/Illustrator e della nostra socia Francesca Pergola, che hanno saputo cogliere l'essenza del gruppo e tradurre a colori il messaggio principale degli obiettivi e propositi di noi pazienti.

In questi sei anni di attività sono stati raggiunti risultati importanti ma quello che è certo è che l'Associazione ha ancora molte idee e buoni propositi in mente, consapevole del fatto che il percorso per garantire un miglioramento della qualità di vita di noi pazienti col6 risulta ancora lungo.

La formalizzazione del gruppo e la creazione di un'associazione vera e propria sono stati passaggi obbligati per diverse ragioni ma soprattutto per acquisire maggior visibilità nel mondo delle associazioni di pazienti e dei meccanismi di organizzazione e finanziamento delle sperimentazioni cliniche per le malattie rare. Troppo spesso dimenticate dentro il grande calderone delle patologie neuromuscolari, a volte non vengono neanche prese in considerazione al momento della diagnosi. Perché sì! **Se nessuno ti rappresenta, non esisti**, e così era per le rare patologie da deficit del collagene sesto.

La 1^ Giornata Mondiale!

I piedi equini simboleggiano una delle manifestazioni fisiche comuni delle miopatie da collagene VI, rappresentando le contratture e le deformità muscolari tipiche di chi convive con questa condizione. Questa immagine visiva richiama l'attenzione sulla necessità di sensibilizzare il pubblico e supportare i pazienti nel loro percorso di cura e adattamento.

"I tuoi passi avanti": È un invito a non fermarsi, valorizzando ogni passo positivo nel percorso personale e nella ricerca di nuove terapie.



1ST WORLD COL6 DISEASE DAY

6.6.2025 — YOUR STEPS FORWARD

Goals dell'iniziativa:

1. Sensibilizzazione ed educazione sulle specificità delle miopatie da deficit del Collagene VI e sul loro impatto nella vita dei pazienti;
2. Aiuto ai pazienti in condizione di vulnerabilità ed impulso verso una comunità fisica e virtuale per superare le sfide quotidiane legate alla patologia;
3. Promozione dei progetti e progressi della ricerca scientifica per il rallentamento dei sintomi e sostegno per gli sforzi di collaborazione in ambito medico-scientifico;
4. Uno spazio libero di condivisione e dialogo per tutti.





L'ultima volta che ci siamo riuniti era il 1° febbraio 2020 a Bologna. Questa lunga pausa, dovuta anche ad una pandemia mondiale, ci ha tenuto tutti distanti e ha comportato per noi pazienti ulteriori preoccupazioni e precauzioni. Dopo quello che è successo, oggi siamo qui e dobbiamo anche festeggiare!

Un grande ringraziamento va a tutti i donatori, soprattutto i soci, famiglie e amici che fanno arrivare il loro sostegno in tante forme e che supportano le iniziative: le loro donazioni hanno permesso all'Associazione di sostenere tutti i costi di questo Congresso.

Ai due team di ricerca di Bologna e di Padova e a tutti i clinici presenti oggi va tutta la nostra sincera gratitudine e stima perché con le loro competenze eccellenti e la loro sensibilità ci accompagnano in questo difficile cammino e ci permettono di vedere i traguardi della ricerca sempre meno lontani.

Grazie!



Cod.Fiscale 91044420262



www.col6.it

Associazione Collagene VI Italia APS per la cura delle patologie da deficit del Collagene 6°

Via dei Pascoli, 2B San Pietro di Feletto 31020 (Treviso) www.col6.it - COL6ITALIA@GMAIL.COM