

XIX Congresso Nazionale

AIM

Associazione Italiana di Miologia



BERGAMO
5 - 8 Giugno 2019

Presidente AIM:
Prof. Carlo Minetti

Presidente del Congresso
Dr.ssa Angela Berardinelli

Con il patrocinio di:



XIX Congresso Nazionale

AIM

Associazione Italiana di Miologia

INDICE

pag. 5 | Consiglio Direttivo

7 | Faculty

PROGRAMMA Preliminare

pag. 9 | mercoledì 5 Giugno

10 | giovedì 6 Giugno

14 | venerdì 7 Giugno

16 | sabato 8 Giugno

INFORMAZIONI UTILI

pag. 30 | Informazioni Scientifiche

32 | Informazioni Generali

34 | Sede Congressuale

POSTER SESSIONS

pag. 19 | Poster Session 1

24 | Poster Session 2



5 - 8 GIUGNO 2019 BERGAMO

XIX CONGRESSO NAZIONALE
AIM Associazione Italiana di Miologia



Presidente AIM

Prof. Carlo Minetti

Presidente del Congresso

Dr.ssa Angela Berardinelli

Consiglio Direttivo

Associazione Italiana di Miologia

Prof. Carlo Minetti (Genova), Presidente

Prof. Gabriele Siciliano (Pisa), Past – President

Prof. Carmelo Rodolico (Messina), Segretario

Dr. Luca Bello (Padova), Tesoriere

Consiglieri

Prof. Giovanni Antonini (Roma)

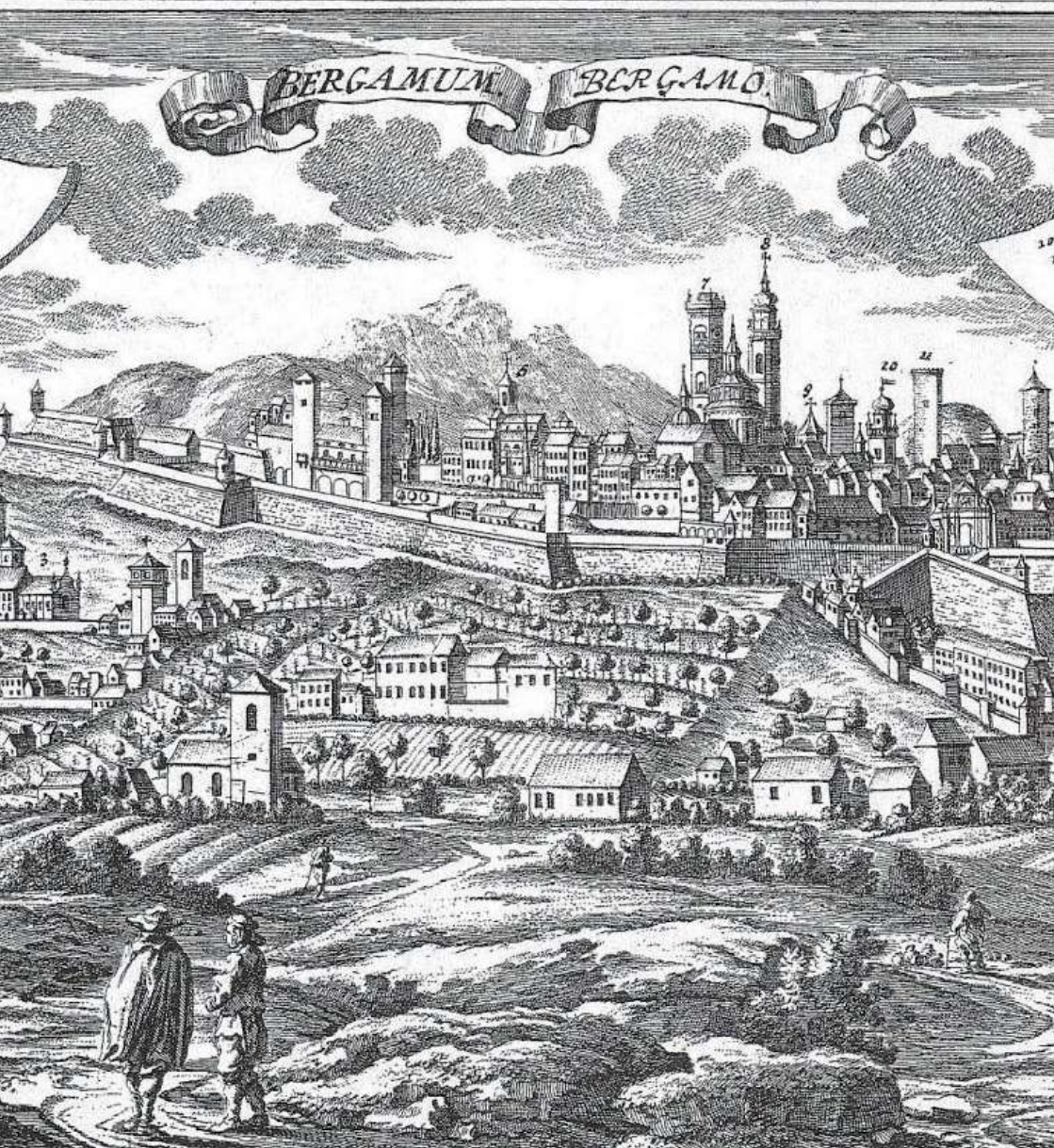
Dr. Antonio di Muzio (Chieti)

Dott.ssa Adele D'Amico (Roma)

Prof. Rocco Liguori (Bologna)

Prof. Vincenzo Nigro (Napoli)

Prof. Giacomo Pietro Comi (Milano)



BERGAMO 5 - 8 GIUGNO 2019

XIX CONGRESSO NAZIONALE
AIM Associazione Italiana di Miologia

XIX CONGRESSO NAZIONALE

AIM Associazione Italiana di Miologia

FACULTY

Andrea Aliverti, Milano	Olimpia Musumeci, Messina
Anna Ambrosini, Milano	Vincenzo Nigro, Napoli
Giovanni Antonini, Roma	Eleonora Palma, Roma
Guja Astrea, Pisa	Marika Pane, Roma
Roberta Battini, Pisa	Matteo Paoletti, Pavia
Luca Bello, Padova	Agata Katia Patanella, Roma
Angela Lucia Berardinelli, Pavia	Elena Pegoraro, Padova
Enrico Bertini, Roma	Elena Maria Pennisi, Roma
Paolo Bonaldo, Padova	Anna Pichiecchio, Pavia
Claudio Bruno, Genova	Antonella Pini, Bologna
Giacomo P. Comi, Milano	Luisa Politano, Napoli
Stefania Corti, Milano	Stefano Previtali, Milano
Adele D'Amico, Roma	Fabrizio Racca, Alessandria
Maria Grazia D'Angelo, Milano	Sabrina Ravaglia, Pavia
Antonio Di Muzio, Chieti	Federica Ricci, Torino
Maria Alice Donati, Firenze	Giulia Ricci, Pisa
Amelia Evoli, Roma	Carmelo Rodolico, Messina
Francesco Fanfulla, Pavia	Valeria Ada Maria Sansone, Milano
Alessandra Ferlini, Ferrara	Filippo Maria Santorelli, Pisa
Massimiliano Filosto, Brescia	Marco Savarese, Helsinki
Chiara Fiorillo, Genova	Monica Sciacco, Milano
Matteo Garibaldi, Roma	Claudio Semplicini, Padova
Carlo Giacobini, Treviso	Serenella Servidei, Roma
Costanza Lamperti, Milano	Maria Sframeli, Messina
Rocco Liguori, Bologna	Gabriele Siciliano, Pisa
Maria Elena Lombardo, Roma	Giorgio Tasca, Roma
Lorenzo Maggi, Milano	Francesco Danilo Tiziano, Roma
Michelangelo Mancuso, Pisa	Paola Tonin, Verona
Giovanni Marrosu, Cagliari	Antonio Toscano, Messina
Andrea Martinuzzi, Treviso	Livio Pietro Tronconi, Pavia
Roberto Massa, Roma	Rossella Tupler, Modena
Giovanni Meola, Milano	Bjarne Udd, Helsinki
Eugenio Mercuri, Roma	Liliana Vercelli, Torino
Sonia Messina, Messina	Andrea Vianello, Padova
Carlo Minetti, Genova	John Vissing, Copenaghen
Massimiliano Mirabella, Roma	Giuseppe Vita, Messina
Maurizio Moggio, Milano	Massimo Zeviani, Cambridge, UK
Tiziana Mongini, Torino	
Marina Mora, Milano	
Isabella Moroni, Milano	



PROGRAMMA

15.00 - 15.30 | **Saluti autorità e inizio lavori** | *C. Minetti, A. Berardinelli*

15.30 - 16.50 | **Workshop 1. Treatment opportunities in DMD and SMA: what's on**
Chairs: C. Bruno, G. Siciliano

- Nusinersen open access: what did we learn? | *M. Pane*
- What else about SMA Therapy? An overview | *E. Mercuri*
- Pharmacological therapies in DMD: what's on? | *S. Messina*
- Italian Consensus on rehabilitation in MDs | *M. Lombardo*
- Gene therapy and iPS-derived molecular targets in SMA | *S. Corti*

16.50 - 17.10 | **Coffee Break**

17.10 - 18.40 | **Round Table: MEETING WITH PATIENTS ASSOCIATIONS:
Sustainability of the new therapies for
Neuromuscular Disorders(NMDs): which problems and which
possible strategies to overcome the problems?**

Chairs: L. Politano, A. Pini

- Innovative therapies in NMD:
(the cost and) the perspective of the hospital | *L. Tronconi*
- Possible synergies between scientific associations and lay associations | *C. Giacobini*
- The work of the Associations; examples: the association and its territory
*D. Lauro (Famiglie SMA), D. Bettani (UILDM di Bergamo), A. Ambrosini (Telethon),
S. Mazzariol (Parent Project), F. Ieva (AltroDomani), C. Rebagliati (Mitocon)*
- Discussion

18.40 - 19.40 | **COCKTAIL SEMINAR:
Cardiac and respiratory involvement in NMD**

Chairs: A. Vianello, G. D'Angelo

- Heart involvement in NMDs: different patterns and new therapeutical approaches
L. Politano
- Update on respiratory treatments in NMDs | *A. Vianello*
- Sleep respiratory disorders in NMDs: new issues | *F. Fanfulla*
- Respiratory decline and pharmacological treatment in DMD | *A. Aliverti*

20.00 | **Cocktail di Benvenuto**

7.30 - 8.30 | BREAKFAST SEMINAR (non accreditato ECM)

The relevance of early diagnosis and proper management of SMA in the light of forthcoming treatments

Chairs: E. Mercuri, G. Comi

- The relevance of early diagnosis. | *F.D. Tiziano*
- New protagonists in SMA scenario: reciprocal relevance of the clinical management, clinical trajectories and of the new therapeutical options in the approach to the “new” SMA patients | *E. Mercuri*
- Systemic involvement in spinal muscular atrophy: the evidence | *G. Comi*

8.30 - 9.30 | Oral Communications 1

Extramuscular manifestations and muscle Phenotypes in NMD: clinical and laboratory studies of cohort of patients

Chair: L. Bello

[European muscle MRI study in Limb Girdle Muscular Dystrophy Type 2A \(LGMD2A\)](#)

A. Barp, P. Laforet, L. Bello, G. Tasca, J. Vissing, M. Monforte, E. Ricci, A. Choumert, T. Stojkovic, E. Malfatti, E. Pegoraro, C. Semplicini, R. Stramare, O. Scheidegger, J. Haberlova, V. Straub, C. Marini Bettolo, N. Løkken, J. Diaz-Manera, J. A Urtizberea, E. Mercuri, M. Kymcl, M. C. Walter, Robert Y Carlier
(Padova; Garches, France; Roma; Copenhagen, Denmark; La Réunion, France; Paris, France; Bern, Switzerland; Prague, Czech Republic; Newcastle Upon Tyne, United Kingdom; Barcelona, Spain; Hendaye, France; Prague, Czech Republic)

[Motor performances in exon-2 duplication of the dystrophin gene](#)

A.A. Zambon, A. Ferlini, E. Albamonte, G. Baranello, E. Bertini, A. D'Amico, G. D'Angelo, C. Fiorillo, S. Gandossini, F. Gualandi, F. Magri, S. Messina, M. Moggio, T. Mongini, M.G. Natali Sora, M. Pane, A. Pini, L. Politano, F. Ricci, V. Sansone, G.L. Vita, E. Mercuri, G. P. Comi, S.C. Previtali
(Milano; Ferrara; Roma; Lecco; Genova; Messina; Torino; Bologna; Napoli)

[Modifiers of respiratory and cardiac function in the Italian Duchenne muscular dystrophy Network and CINRG Duchenne Natural History Study](#)

L. Bello, G. D'Angelo, M. Villa, A. Fusto, S. Vianello, B. Merlo, A. Barp, S. Gandossini, F. Magri, G.P. Comi, M. Pedemonte, P. Tacchetti, V. Lanzillotta, F. Trucco, A. D'Amico, E. Bertini, G. Astrea, R. Battini, L. Politano, G. Baranello, E. Albamonte, E. De Mattia, F. Rao, V. Sansone, S.C. Previtali, G.L. Vita, S. Messina, A. Berardinelli, T. Mongini, A. Pini, M. Pane, E. Mercuri, A. Vianello, C. Calore, C. Bruno, E. P. Hoffman, L. Morgenroth, H. Gordish-Dressman, C. M. McDonald, CINRG-DNHS Investigators, E. Pegoraro
(Padova; Bosisio Parini (LC); Milano; Genova; Roma; Pisa; Napoli; Messina; Pavia; Torino; Bologna; Binghamton, NY, USA; Washington, DC, USA; Sacramento, CA, USA)

Morphofunctional evaluation of TNPO3 and related proteins in LGMD1F/D2 patients: a confocal microscopy and in silico study

R. Costa, M.T. Rodia, S. Santi, G. Lattanzi, V. Papa, V. Pegoraro, S. Vianello, E. Pegoraro, C. Angelini, G. Cenacchi
(Bologna; Venezia; Padova)

9.30 - 10.30 | Workshop 2: FSH

Chairs: R. Tupler; T. Mongini,

- The FSHD diagnostic challenges | *G. Ricci*
- Outcome measures and trial readiness | *L. Vercelli*
- The role of muscle MRI in FSHD | *G. Tasca*
- New insights in FSHD pathogenesis and possible therapies | *R. Tupler*

10.30 - 11.00 | Coffee Break

11.00 - 11.30 | INVITED LECTURE 1:

Titin Role in NMDs: overview and new phenotypes | *B. Udd*

Chair: A. Toscano

11.30 - 12.30 | Oral Communications 2

Outcome measures and natural history: a look at SMA story

Chair: C. Bruno

CSF biomarkers in patients affected by Spinal Muscular Atrophy type 1 treated with nusinersen

M. Sframeli, G. Vita, A. Ciranni, A. Versaci, V. Di Bella, V. Ferlazzo, E. Gitto, M. Aguenmouz, G. Vita, S. Messina (Messina)

AVXS-101 Gene-Replacement Therapy in Spinal Muscular Atrophy Type 1: Long-Term Follow-Up From the Phase 1 Clinical Trial

J. R. Mendell, S. Al-Zaidy, K. J. Lehman, M. McColly, L. P. Lowes, L. N. Alfano, N. F. Miller, M. A. Iannaccone, K. Church, M. Bernat Fuentes, F. G. Ogrinc, J. L'Italien, E. Kernbauer, S. Shab, D. M. Sproule, D. E. Feltner
(Columbus, OH, United States; Bannockburn, IL, United States)

AVXS-101 Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy Type 1: Pivotal Phase 3 Study (STRIVE) Update

J. W. Day, C. A. Chiriboga, T. O. Crawford, B. T. Darras, R. S. Finkel, A. M. Connolly, S. T. Iannaccone, N. L. Kuntz, L. D. M. Peña, M. Schultz, P. B. Shieh, E. C. Smith, M. Bernat Fuentes, D. E. Feltner, F. G. Ogrinc, A. Shab, H. Ouyang, T. A. Macek, E. Kernbauer, L. M. Muehring, J. L'Italien, D. M. Sproule, B. K. Kaspar, J. R. Mendell
(Stanford, CA, United States; New York, NY, United States; Baltimore, MD, United States; Boston, MA, United States; Orlando, FL, United States; St. Louis, MO, United States; Dallas,

TX, United States; Chicago, IL, United States; Cincinnati, OH, United States; Bannockburn, IL, United States; Los Angeles, CA, United States; Durham, NC, United States; Columbus, OH, United States)

FIREFISH Part 1: 1-year results on motor function in infants with Type 1 spinal muscular atrophy (SMA) receiving risdiplam (RG7916)

R. Masson, G. Baranello, L. Servais, J.W. Day, N. Deconinck, E. Mercuri, A. Klein, B. Darras, H. Kletzl, Y. Cleary, M. El-Khairi, T. Seabrook, C. Czech, M. Gerber, C. Nguyen, K. Gelblin, K. Gorni (Milano; London, UK; Liège, Belgium; Palo Alto, CA, USA; Brussels, Belgium; Ghent, Belgium; Roma; Basel, Switzerland; Bern, Switzerland; Boston, MA, USA; Welwyn Garden City, UK)

12.30 - 13.15 | Workshop 3: Update on Adult Myopathies

Chairs: M. Moggio, C. Fiorillo

- LGMD: phenotypes, genes and pathogenesis: up-to date | *G. Comi*
- Inclusion body myopathy: up to date | *M. Mirabella*
- Oculopharyngeal Muscular Dystrophy | *G. Siciliano*

13.15 - 14.15 | Lunch

14.30 - 15.30 | POSTER SESSION 1 | (Sessione non accreditata ECM)

P. 1-1 Muscular dystrophies | *Chairs: L. Ruggiero, F. Magri*

P. 1-2 SMA, Congenital myopathies and CMD | *Chairs: G. Lattanzi, G. Astrea*

15.30 - 16.00 | INVITED LECTURE 2:

Therapeutical perspectives for DMD: where are we going?

E. Pegoraro, Chair: G. Comi

16.00 - 17.15 | Workshop 4: Diagnosis in NMDs: what's new?

Chairs: E. Bertini, A. Di Muzio

- Neonatal screening | *A. Donati*
- New insights and tools in molecular Diagnosis of DMD | *A. Ferlini*
- NGS approach: beyond Exome | *V. Nigro*
- Role of SMN2 copy number: do we know enough about it? | *F. D. Tiziano*
- New imaging techniques and their possible role in planning muscle clinical trials
M. Paoletti

17.15 -17.30 | Coffee Break

**17.30 - 18.30 | Oral Communications 3:
Muscular Dystrophies: LGMDs and dystrophinopathies**
Chair: G. Marrosu

Plasma screening of dystrophin protein fragments using novel dystrophin-specific immunoassays

R. Rossi, M. S. Falzarano, A. Margutti, N. Spedicato, R. El Dani, M. Fabris, M. Neri, Fr. Gualandi, S. Fini, P. Rimessi, Ca. Johansson, C. Al-Khalili Szigyarto, A. Ferlini (Ferrara; Stockholm, Sweden)

Transcriptome analysis (RNAseq) is a powerful diagnostic and research strategy in inherited skeletal muscle diseases

M. Savarese, M. Jobari, P. H. Jonson, S. Koivunen, T. Quaresbi, A. Vibola, B. Udd, P. Hackman (Helsinki, Finland; Tampere, Finland; Vaasa, Finland)

Diagnostic algorithm of hyperckemia and proximal weakness in the era of next generation sequencing

C. Gemelli, L. Trevisan, S. Fabbri, L. Pisciotta, G. Meo, M. Traverso, F. Zara, C. Minetti, C. Bruno, A. Schenone, P. Mandich, C. Fiorillo, M. Grandis (Genova)

Interpreting genetic variants in ryanodine receptor type 1-related muscle disorders: results from 71 patients

C. Dosi, D. Cassandrini, A. Rubegni, D. Tolomeo, G. Astrea, A. Berardinelli, C. Bruno, G.P. Comi, M.A. Donati, M. Filosto, C. Fiorillo, F. Giannini, M. Grandis, F. Magri, M.A. Maioli, A. Malandrini, R. Massa, M. Moggio, E. Pegoraro, G. Ricci, A. Schenone, G. Siciliano, P. Tonin, N. Volpi, F.M. Santorelli (Pisa; Pavia; Genova; Milano; Firenze; Brescia; Siena, Cagliari; Roma; Padova; Verona)

18.30 - 19.00 | Workshop 5: New Emerging Phenotypes in Early and Adult onset Myopathies | *Chairs: M. Sciacco, S. Servidei*

- GMPPB related early onset myopathies: broad phenotypic spectrum | *G. Astrea*
- Dusty-Core Myopathies | *M. Garibaldi*
- Triadopathies: up to date | *C. Semplicini*

20.30 | Cena Faculty

8.30 - 9.00 | INVITED LECTURE 3:

The role of neuromuscular junction in the physiopathology of NMDs

E. Palma - Chair: A. Evoli

9.00 - 9.45 | Workshop 6: Metabolic myopathies and mitochondriopathies

Chairs: M. Filosto, M. Mancuso

- Update on Skeletal Muscle Glycogenosis | *A. Toscano*
- Update on Lipid Myopathies | *E. Pennisi*
- Update on mitochondrial diseases | *M. Zeviani*

9.45 - 10.15 | INVITED LECTURE 4:

Genome Editing, disease modelling and therapeutics

F. Santorelli, Chair: V. Nigro

10.15 - 10.30 | Coffee break

10.30 - 11.30 | Oral Communications 4

Disease mechanisms and possible therapeutic approaches

Chair: S. Ravaglia

Functional and Histological Improvements Comparing 4 Micro-dystrophin Constructs in the mdx Mouse Model of DMD

Rachael A. Potter, Danielle A. Griffin, Kristin N. Heller, Jerry R. Mendell, Louise R. Rodino-Klapac (Columbus, Ohio, USA; Cambridge, Massachusetts, USA)

D4Z4 elements constitute a drug responsive chromatin structure affecting gene expression in FSHD

V. Salsi, M. Salani, P.D. Kaufman, M.R. Green, R. Tupler (Modena e Reggio Emilia; Worcester, MA, USA)

The RNA binding protein FRG1 controls transcription landscape regulating muscle maturation and metabolism

Vallarola, A. Termanini, M. Cortini, V. Ghiaroni, M. Forcato, E. Germinario, G. D'Antona, B. Blaauw, R. Tupler (Modena and Reggio Emilia; Padova; Voghera (PV))

Finding treatments for Tubular Aggregate Myopathy

A.A. Genazzani, N. Filigheddu, M. Garibaldi (Roma)

11.30 - 12.30 | Focused Workshop 7: NMJ disorders. | Chairs: G. Antonini, R. Liguori

- Myasthenia Gravis: an update | *A. Evoli*

- Myasthenic crisis and respiratory failure | *F. Racca*
- Eaton Lambert Myasthenic Syndrome: treatment and open issues | *C. Rodolico*
- New genes: how to tailor treatment for Congenital Myasthenias | *L. Maggi*

12.30 - 13.30 | Lunch Symposium:

Evolving perspectives in the treatment of SMA

Chairs: E. Mercuri, A. Berardinelli

- The importance of early treatment: new NURTURE data | *E. Bertini*
- Round table: real world experience in adult patients
E. Pegoraro, T. Mongini, A. K. Patanella, V. Sansone, M. Sframeli

13.30 - 14.15 | Lunch

14.30 - 16.00 | POSTER SESSION 2 | (Sessione non accreditata ECM)

P. 2-1 Mitochondrial and Metabolic Myopathies | *Chairs: O. Musumeci, C. Semplicini*

P. 2-2 Myotonias, Channelopathies, Neuromuscular Junction Disorders and Inflammatory Myopathies | *Chairs: F. Trucco, G. Vattermi*

P. 2-3 Miscellanea | *Chairs: L. Vercelli, G. Vita*

16.00 - 16.30 | INVITED LECTURE 5:

Extracellular Matrix and NMDs | *P. Bonaldo - Chair: M. Mora*

16.30 - 16.45 | Coffee break

16.45 - 17.45 | Clinical Networks: *Chairs | C. Minetti, C. Rodolico*

- Muscle Channelopathies | *V. Sansone*
- Distal Myopathies | *L. Maggi*
- Myasthenic Syndromes | *C. Rodolico*
- Connective tissue muscle disorders | *A. Berardinelli*

17.45 - 18.15 | INVITED LECTURE 6:

MRI in muscle disorders | *J. Vissing - Chair: A. Picchiecchio*

18.15 - 19.30 | Assemblea dei soci

21.00 | Cena sociale

8.30 - 9.30 | Muscle club | Chairs: P. Tonin, R. Massa

A 9 years-old-girl with hypoglycemic coma and lactic acidosis

G. Brigati, C. Fiorillo, M. Pedemonte, C. Diana, C. Panicucci, P. Broda, C. Nesti, D. Cassandrini, F. Santorelli, C. Minetti, C. Bruno
(Genova; Pisa)

A 48-year-old man with slowly progressive asymmetric weakness and hypotrophy of the scapulohumeral girdle

S. Gallo Cassarino, S. Cotti Piccinelli, A. Galvagni, F. Caria, E. Baldelli, N. Necchini, C. Baronchelli, A. Padovani, M. Filosto
(Brescia)

Gastroparesis in two neuromuscular patients: a not-to-underestimate clue

G. Greco, C. Nesti, E. Frezza, E. Rastellia, C. Terracciano, F. M. Santorelli, R. Massa
(Roma; Pisa)

A 66-years-old man with subacute ophthalmoplegia and bilateral eyelid ptosis

M. Garibaldi, G. Merlonghi, S. Pugliese, T. Tartaglione, F. Calabrò, G. Antonini, A. Petrucci (Roma)

9.30 - 10.45 | Workshop 8: CNS involvement in NMDs

Chairs: S. Previtali, A. Martinuzzi

- CNS in Duchenne Muscular Dystrophy | R. Battini
- CNS in Myotonic Dystrophies | V. Sansone
- CNS in Pompe Disease | O. Musumeci
- CNS in Infantile Pompe Disease | F. Ricci
- CNS in Mitochondriopathies | C. Lamperti

10.45 - 11.15 | Coffee break

11.15 - 12.15 | Workshop 9: What is coming now? More therapies on the horizon

Chairs: I. Moroni, M. Savarese

- Channelopathies | G. Meola
- Myotubular myopathy: a new hope | A. D'Amico
- Upcoming therapies in Autosomal Recessive LGMDs | L. Bello
- Discussion

12.15 - 13.30 | Oral communications 5

Clinical and Laboratory studies of patients cohorts

Chair: M. Mirabella

Large scale genotype-phenotype correlation study in 1703 carriers of D4Z4 reduced alleles from the Italian National Register for FSHD

F. Mele, L. Ruggiero, G. Ricci, L. Vercelli, C. Bettio, S. Tripodi, M. Govi, E. Bucci, A. Di Muzio, L. Maggi, M. Scarlato, L. Villa, G. D'Angelo, G. Antonini, M. Filosto, C. Rodolico, R. Piras, M.A. Maioli, R. Massa, S. Previtali, C. Angelini, A. Berardinelli, E. Pegoraro, M. Moggio, L. Santoro, G. Siciliano, T. Mongini, G. Tomelleri, R. Tupler (Modena e Reggio Emilia; Napoli; Pisa; Torino; Padova; Roma; Chieti; Milano; Bosisio Parini; Brescia; Messina; Cagliari; Venezia; Pavia; Worcester, USA)

Muscle pain in mitochondrial diseases: the final data from italian network

S. Cotti Piccinelli, C. Lamperti, T. Mongini, S. Servidei, O. Musumeci, P. Tonin, F. M. Santorelli, C. Simoncini, G. Primiano, L. Vercelli, A. Rubegni, A. Galvagni, F. Caria, S. Gallo Cassarino, E. Baldelli, N. Necchini, M. Moggio, G. Pietro Comi, V. Carelli, A. Toscano, A. Padovani, G. Siciliano, M. Mancuso, M. Filosto (Brescia; Milano; Torino; Roma; Messina; Verona; Pisa; Bologna)

Clinical, morphological and genetic data in Italian patients with fiber-type-disproportion

L. Maggi, M. Verardo, A. Rubegni, C. Bruno, A. Lupica, A. Berardinelli, M. Ripolone, G. Vattemi, L. Ruggiero, A. D'Amico, C. Rodolico, M. Sciacco, V. Nigro, F.M. Santorelli, P. Tonin, C. Fiorillo, M. Mora (Milano; Roma; Pisa; Genova; Messina; Pavia; Verona; Napoli)

Prevalence of anti-CN1A antibodies in a large Italian cohort of s-IBM

M. Lucchini, L. Maggi, E. Pegoraro, M. Filosto, C. Rodolico, G. Antonini, M. Garibaldi, G. Siciliano, V. De Arcangelis, C. De Fino, L. Santovito, S. Cotti Piccinelli, M. Mirabella (Roma; Milano; Padova; Brescia; Messina; Pisa)

Clinical features in a cohort of Italian MuSK-MG patients in a long-term follow-up

C. Bonanno, S. Messina, G. Nicocia, A. Lupica, A. Toscano, C. Rodolico (Messina)

Poster premiati e conclusione lavori entro le 14.30



POSTER SESSIONS

Sessione 1 – 6 giugno dalle ore 14.30 – 15.3

P 1-1 Muscular dystrophies | *Chairs: L. Ruggiero (Napoli), F. Magri (Milano)*

P.1 Clinical course of two brothers with LGMD2D under steroids therapy

M. Catteruccia, G. Colia, A.M. Bonetti, A. Carlesi, E. Bertini, A. D'Amico (Roma)

P.2 Burden of Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) in Italy: a systematic review

M. Pane, E. Mercuri, G. Bruno, S. Di Matteo, M. Valentino, M. Oselin, C. Martinotti, X. Entela, G.L. Colombo (Roma; Milano; Pavia)

P.3 A new tool to evaluate multidisciplinary clinical outcomes in Duchenne Muscular Dystrophy: a pilot study

A. Russo, A. LoMauro, S. Gandossini, D. Velardo, G.P. Comi, A.C. Turconi, N. Bresolin, A. Aliverti, M. D'Angelo (Lecco; Milano)

P.4 Becker muscular dystrophy: analysis of an italian sample with childhood onset or diagnosis in developmental age

A. Ferrero, M. Rossi, C. Palermo, L. Bello, M. Giannotta, E. Rolle, M. Derchi, A. Gardani, U. Balottin, F. Ricci, T. Mongini, C. Fiorillo, A. Pini, E. Pegoraro, M. Pane, E. Mercuri, A. Berardinelli (Pavia; Roma; Padova; Bologna; Torino; Genova)

P.5 DMD nonsense variants position may be accurate to predict phenotype.

T. Giugliano, A. Torella, A. Garofalo, M. E. Onore, B.F. Del Vecchio, G. Piluso, L. Politano, V. Nigro (Napoli; Pozzuoli)

P.6 DMD gene molecular genetic characterization in eastern Europe and non European countries.

R. Selvatici, C. Trabanelli, B. Buldrini, S. Fini, P. Rimessi, A. Venturoli, M. Neri, F. Fortunato, A. Potulska, A. Chirita Emandi, I. Leberman, A. Herczegfalvi, V. Guerguelicheva, T. Kyriakides, Y. Sifi, M. J. Molnar, B. Burnyte, A. Sbatillo, D. Vlodavets, F. Gualandi, A. Ferlini (Ferrara; Warsaw, Poland; Timisoara, Romania; Zagreb, Croatia; Budapest, Hungary; Sofia, Bulgaria; Cyprus; Algeria; Vilnius, Lithuania; Ukraina; Moscow, Russia)

P.7 A case of DMD and Autism: double trouble or complex disease entity?

M. Scali, M. Ripolone, P. Ciscato, F. Menni, G. D'Angelo, E. Mani, F. Magri, M. Moggio, G.P. Comi, M. Sciacco (Milano; Bosisio Parini (LC))

P.8 Urinary stem cells are a non-invasive model for the identification of dystrophin mutations by DMD transcript profiling.

*M.S. Falzarano, M. Fabris, P. Rimessi, N. Spedicato, A. Margutti, R. El Dani, R. Rossi, F. Gualandi, M. Neri, R. Selvatici, T. Mongini, A. Ferlini
(Ferrara; Torino)*

P.9 Nonsense and single nucleotide frameshift mutations in Becker Muscular Dystrophy

*M. Traverso, C. Panicucci, M. Catteruccia, S. Baratto, V. Nesich, M. Iacomino, P. Broda, A. Torella, C. Bruno, V. Nigro, F. Zara, C. Minetti, E. Bertini, A. D'Amico, C. Fiorillo
(Genova; Roma; Napoli)*

P.10 Cardiac involvement in Becker muscular dystrophy: bridging the gap between periheral muscles impairment and myocardial damage

*V. Castiglione, A. Giannoni, G. Ricci, F. Florio, G. Astrea, R. Battini, A. Rocchi, G. Siciliano, M. Emdin
(Pisa)*

P.11 Eteplirsen Is Well Tolerated in Men With Mild or Moderate Renal Impairment

*C. Fratazzi, E. Naughton, H. Krenz
(Cambridge, MA, USA)*

P.12 Limb Girdle Muscular Dystrophies (LGMD): clinical and genetic characterization of a wide cohort of patients from a single center.

*M.G. Distefano, C. Rodolico, O. Musumeci, A. Lupica, S. Messina, G. Vita, A. Toscano
(Messina)*

P.13 The known R818Q missense mutation of TPNO3 gene in a further unrelated patient with early onset LGMD phenotype

C. Panicucci, C. Fiorillo, V. Nesich, P. Broda, F. Madia, F. Zara, M. Traverso, C. Minetti, C. Bruno (Genova)

P.14 Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification usefulness in improving Limb Girdle Muscular Dystrophies molecular diagnosis.

*F. Magri, E. Mauri, D. Ronchi, A. Govoni, R. Brusa, F. Fortunato, M.G. D'Angelo, M. Moggio, N. Bresolin, S. Corti, G.P. Comi
(Milano; Lecco)*

P.15 Longitudinal functional outcomes in Limb Girdle Muscular Dystrophy type 2A (Calpainopathy)

*V. Zangaro, L. Bello, C. Semplicini, A. Lazzarotto, M. Fanin, E. Pegoraro
(Padova)*

P.16 Role of autophagy in the pathogenesis of muscular dystrophies

*E. Picillo, M. Ergoli, L. Politano
(Napoli)*

P.17 The role of inflammation in pediatric sarcoglycanopathies: novel therapeutic perspectives.

S. Baratto, E. Principi, G. Del Zotto, F. Antonini, C. Panicucci, M. Ognio, S. Bruzzone, E. Gazzero, C. Minetti, C. Bruno, L. Raffaghello (Genova; Berlin, Germany)

P.18 Study of cognitive and psychological profiles in FSHD patients

E. Lai, F. Torri, L. Chico, G. Ricci, G. Siciliano (Pisa)

P.19 Otoacoustic emissions are a sensitive tool for detecting cochlear damage in facioscapulohumeral muscular dystrophy type1 (FSHD1)

E. Frezza, E. Fuccillo, G. Nucera, A. Petrucci, G. Greco, R. Di Mauro, S. Di Girolamo, R. Massa (Roma)

P.20 Facio-Scapulo-Humeral Muscular Dystrophy and infantile onset epilepsy with uncommon trend: a case report

S. Siliquini (Ancona)

P 1-2 SMA, Congenital myopathies and CMD

Chairs: G. Lattanzi (Bologna), G. Astrea (Pisa)

P.21 Clinical and muscle MRI profile of a cohort of SMA patients being treated with Nusinersen

A. Govoni, F. Magri, M. Meneri, D. Velardo, D. Ronchi, C. Cinnante, F. Triulzi, M. Vergari, F. Cogiamanian, N. Stocchetti, E. Calderini, E. Albamonte, V.A. Sansone, G. D'Angelo, S.P. Corti, G.P. Comi (Milano; Lecco)

P.22 Update from SUNFISH Part 1: Safety, tolerability and PK/PD from the dose-finding study, including exploratory efficacy data in patients with Type 2 or 3 spinal muscular atrophy (SMA) receiving risdiplam (RG7916)

M.C. Pera, E. Mercuri, G. Baranello, J. Kirschner, L. Servais, N. Goemans, M. Tichy, W.Y. Yeung, H. Kletzl, M. Gerber, C. Czech, M. Annoussamy, Y. Cleary, Ks. Gorni (Roma; London, UK; Freiburg, Germany; Liège, Belgium; Leuven, Belgium; Basel, Switzerland; Welwyn Garden City, UK)

P.23 The c.859G>C variant in SMN2 modulates clinical severity in SMA: a case report

A. Barp, E. Carraro, E. Albamonte, F. Salmin, C. Lunetta, E. Mercuri, G. Comi, L.M. Sconfienza, V. Sansone (Milano; Roma)

P.24 SMN1 intragenic mutations in a cohort of Italian SMA patients.

M. Meneri, A. Govoni, F. Magri, D. Ronchi, G.F. Manenti, R. Brusa, D. Velardo, E. Albamonte, V. Sansone, S.C. Previtali, A. Berardinelli, S.P. Corti, G.P. Comi (Milano; Pavia)

P.25 Nusinersen and skin necrosis in an infant with spinal muscular atrophy type 1: effects over time.

*F. Salmin, E. Carraro, E. Albamonte, V. Morettini, N. Gagliano, E. Mercuri, A. Barp, V.A. Sansone
(Milano; Roma)*

P.26 SMN genes molecular testing in a cohort of 1546 subjects tested for genetic diagnosis and trial enrolment

*Margutti, A. Venturoli, M. Neri, F. Fortunato, F. Gualandi, P. Rimessi, A. Ferlini,
(Ferrara)*

P.27 Circulating microRNAs as potential biomarkers to monitor response to nusinersen in SMA patients

*S. Bonanno, S. Marcuzzo, C. Malacarne, E. Giagnorio, L. Maggia, R. Masson, R. Zaninc, F. Andretta, O. Simoncini, P. Bernasconi, R. Mantegazza, G. Baranello
(Milano; London, UK)*

P.28 Nusinersen treatment in Spinal muscular atrophy: the experience of Bambino Gesù Hospital

*A. D'Amico, M. Catteruccia, C. Cherchi, MB Chiarini Testa, G. Colia, A. Bonetti, A. Carlesi, M. Rollo, R. Bianchi, A. Longo, F. Nicita, T. Corsetti, R. Cutrera, E. Bertini
(Roma)*

P.29 Central core disease and facioscapulohumeral dystrophy-like phenotype in a family of South Italy carrying a novel heterozygous mutation in hnRNPA1 gene and a D4Z4 partial deletion: clinical features of an overlapping syndrome and genotype correlation

*G. Bruno, L. Allegorico, L. Lombardi, F. Napolitano, S. Sampaolo
(Napoli)*

P.30 Severe congenital RYR1-associated myopathy with multiple fractures

*M. Catteruccia, F. Fattori, A.M. Bonetti, E. Bertini, A. D'Amico
(Roma)*

P.31 STIM1 mutations: new mutations and different phenotypes

*D. Cassandrini, A. Rubegni, G. Bertocci, D. Tolomeo, V. Guglielmi, G. Vattemi, P. Tonin, S. Matà, G. Ricci, A. Malandrini, G. Siciliano, A. Federico, F.M. Santorelli, L. Merlini
(Pisa; Verona; Firenze; Siena; Bologna)*

P.32 Congenital myopathy with fiber type disproportion related to novel STAC3 mutation

*F. Fattori, M. Verardo, M. Catteruccia, F. Nicita, E. Bertini, A. D'Amico
(Roma)*

P.33 Phenotypic spectrum of RYR1 recessive myopathy with early onset

C. Maticucci-Cerinic, C. Fiorillo, D. Cassandrini, G. Astrea, M. Catteruccia, A. D'Amico, F. Fattori, M. Garibaldi, M. Giannotta, L. Maggi, P. Bernasconi, E. Mercuri, R. Battini, M. Sframeli, S. Messina, M. Mora, M. Pane, L. Bello, E. Pegoraro, A. Pini, F. Ricci, T. Mongini, G. Tasca, M. Traverso, P. Broda, E. Bertini, F. Santorelli, C. Minetti, C. Bruno (Genova; Pisa; Roma; Bologna; Milano; Messina; Padova; Torino)

P.34 Novel ACTA1 mutation causes late-onset nemaline myopathy with fuzzy-dark cores

M. Garibaldi, E.M. Pennisi, G. Merlonghi, L. Fionda, F. Vanoli, L. Leonardi, S. Loreti, E. Bucci, S. Morino, A. Micaloni, S. Raffa, G. Antonini (Roma)

P.35 Severe Neonatal Congenital Myopathy and Hypotonia: a new perspective through NGS.

A. Torella, F. Del Vecchio Blanco, G. Blasio, M. Savarese, A. Varone, G. Piluso, V. Nigro (Napoli)

P.36 Genome and transcriptome analysis of COLVI genes and characterization of a new promising cellular model

R. Rossi, C. Trabanelli, A. Venturoli, A. D'Amico, E. Bertini, A. Berardinelli, M. Filosto, C. Fiorillo, C. Bruno, G. Marrosu, M. Pane, C. Rodolico, T. Mongini, I. Moroni, G. Baranello, L. Santoro, E. Pegoraro, L. Politano, A. Pini, C. Fusco, P. Sabatelli, L. Merlini, L. Morandi, S. Messina, E. Mercuri, S. Fini, A. Grilli, S. Biciato, A. Ferlini, F. Gualandi (Ferrara; Roma; Pavia; Brescia; Genova; Cagliari; Messina, Torino; Milano, Napoli; Padova, Caserta; Bologna; Reggio Emilia; Modena)

P.37 Mutations in ACTN2 gene cause a novel form of adult-onset distal myopathy

M. Savarese, J. Palmio, J. J. Poza, J. Weinberg, M. Olive, A. M. Cobo, A. Vibola, P. H. Jonson, J. Sarparanta, F. García-Bragado, J. A. Urtizberea, P. Hackman, B. Udd (Helsinki, Finland; Tampere, Finland; San Sebastián, Spain; Stockholm, Sweden; Barcelona, Spain; Hendaye, France; Vaasa, Finland)

P.38 Compound heterozygous nonsense LAMA2 mutations detected by exome sequencing in two siblings with atypical phenotype and normal brain MRI

S. Gibertini, S. Saredi, L. Matalonga, L. Farina, Ardisson, I. Moroni, M. Mora (Milano; Barcelona, Spain)

P.39 Longitudinal functional changes in a cohort of adult nusinersen- treated spinal muscular atrophy patients at the Padova Neuromuscular Center

L. Caumo, V. Bozzoni, L. Bello, C. Semplicini, G. Cester, J. Gabrieli, F. Causin, G. Sorarù, E. Pegoraro (Padova)

Sessione 2 - 7 giugno dalle ore 14.30 - 15.30

P. 2-1 Mitochondrial and Metabolic Myopathies

Chairs O. Musumeci (Messina), C. Semplicini (Padova)

P. 40/a Family studies and exome analysis to identify genetic factors able to modulate clinical variability of Late Onset Pompe Disease (LOPD).

C. Danesino, P. De Filippi, M. Moggio, M. Filosto, F. Giannini, A. Piperno, S. Servidei, G. Siciliano, A. Di Muzio, P. Tonin, L. Mongini, S. Ravaglia, E. Pegoraro, L. Politano, L. Maggi, A. Dardis, E. Errichiello, A. Toscano, E.M. Valente, Italian GSD Group (Pavia; Milano; Brescia; Siena; Monza; Roma; Pisa; Chieti; Verona; Torino; Padova; Napoli; Udine; Messina)

P.40 Identification of maternal uniparental disomy of chromosome 10 in a patient with PITRM1 mutation and mitochondrial dysfunction

D. Tolomeo, A. Rubegni, R. Battini, D. Galatolo, F. D'Amore, C. Nesti, G. Astrea, S. Doccini, S. Giglio, M. Pantaleo, S. Guarducci, F.M. Santorelli (Pisa; Firenze)

P.41 Cognitive impairment precipitated by head trauma in MELAS syndrome

R. Telese, A. De Rosa, L. Napoli, G. Fagiolari, M. Scali, M. Moggio, M. Sciacco (Chieti; Pisa; Milano)

P.42 Novel NARS2 mutations in two children with early onset epileptic encephalopathy and mitochondrial dysfunction

A. Rubegni, C. Nesti, D. Tolomeo, M. Montomoli, F. D'Amore, M.M. Mancardi, F. Mari, L. Pisciotta, D. Galatolo, G. Morana, C. Fiorillo, R. Guerrini, F.M. Santorelli (Pisa; Firenze; Genova)

P.43 Effectiveness of different non-anti-arrhythmic sodium-channel blockers in two patients with paramyotonia congenita

S. Arceri, S. Ravaglia, G. Cosentino, L. Maggi, P. Bernasconi, E. Alfonsi (Pavia; Milano)

P.44 A less severe phenotype of glycogen synthase deficiency myopathy in two unrelated cases

A. Pugliese, C. Rodolico, S. Volta, R. Oteri, A. Ciranni, A. Lupica, G. Vita, A. Toscano, O. Musumeci (Messina)

P.45 Sleep Disordered Breathing in Mitochondrial Diseases: epidemiological and clinical characterization

G. Primiano, G. Della Marca, V. Brunetti, C. Sancricca, C. Vollono, S. Servidei (Roma)

P.46 Lipid composition of cellular membranes in ATGL deficit

A. Maccone, M. Garibaldi, S. Missaglia, N.I. Noguera, E. Palma, D. Tavian, E.M. Pennisi (Roma; Milano)

P.47 Long-term follow up in presymptomatic LOPD patients

O. Musumeci, G. Tavilla, M.G. DiSfetano, A. Pugliese, S. Volta, A. Toscano (Messina)

P.48 A new case of autophagic vacuolar myopathy presenting LOPD features

F. Napolitano, C. Terracciano, G. Bruno, G. Di Iorio, M.A.B. Melone, T. Esposito, S. Sampaolo
(Napoli; Philadelphia, PA, USA; Pozzilli (IS))

P.49 Bioimpedance Phase Angle as a prognostic tool in a population of late-onset Pompe disease

A. Tartara, S. Ravaglia, S. Arceri, A. Picchiecchio, H. Cena
(Pavia)

P.50 MRI evidence of structural muscle damage in McArdle Disease: clinico pathological implications

C. Stefan, G. Brondani, E. Trevisi, A. Martinuzzi
(Pieve di Soligo-Conegliano; Latisana - Friuli Venezia Giulia)

P.51 Adult form of Multiple acyl-CoA dehydrogenases deficiency triggered by statin treatment

A. Lupica, C. Rodolico, T. Brizzi, M.G. Distefano, A. Pugliese, A. Ciranni, S. Volta, G. Vita, A. Toscano, O. Musumeci
(Messina)

P.52 Case report: New missense variants of NDUFA11 associated with late onset myopathy

L. Peverelli, A. Legati, E. Lamantea, A. Nasca, S. Marchet, A. Lerario, V. Galimberti, D. Ghezzi, C. Lamperti
(Milano)

P.53 Glycogenosis VII worsened by cyclosporine and amiodarone: a clinical and muscle MRI report

F. Caria, A. Picchiecchio, S. Cotti Piccinelli, O. Musumeci, E. Baldelli, A. Galvagni, S. Gallo Cassarino, R. Vitale, A. Padovani, A. Toscano, M. Filosto
(Brescia; Pavia; Messina)

P.54 The Role of anti rh-GAA in modulating response to ERT in late-onset pompe disease: the final data form the IgERT study

S. Cotti Piccinelli, S. Ravaglia, S. Servidei, M. Moggio, O. Musumeci, M. A. Donati, E. Pegoraro, A. Di Muzio, L. Maggi, P. Tonin, G. Marrosu, C. Sancricca, A. Lerario, M. Sacchini, C. Semplicini, V. Bozzoni, R. Telese, S. Bonanno, R. Piras, M. A. Maioli, G. Ricci, L. Vercelli, A. Galvagni, S. Gallo Cassarino, F. Caria, E. Baldelli, N. Necchini, T. Mongini, G. Siciliano, A. Padovani, A. Toscano, M. Filosto
(Brescia; Pavia; Roma; Milano; Messina; Firenze; Padova; Chieti; Verona; Cagliari; Pisa; Torino)

P.55 Liver transplantation in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): update from Bologna case series

R. D'Angelo, E. Boschetti, L. Caporali, G. Cenacchi, R. Costa, R. Lodi, V. Carelli, L. Pironi, R. De Giorgio, R. Rinaldi
(Bologna; Ferrara)

P.56 Mitochondrial diseases related to mtDNA in childhood: novel mutation in mtCO3 associated to familiar mitochondrial leukoencephalopathy expanding repertoire of mtDNA mutations in human diseases

A. Ardisson, E. Fernandez-Vizarra, S. Marchet, L. Farina, V. Tiranti, M. Zeviani, I. Moroni, E. Lamantea, C. Lamperti
(Milano; Cambridge, UK)

P. 2-2. Myotonias, Channellopathies, Neuromuscular Junction Disorders and Inflammatory Myopathies | *Chairs: F. Trucco (Genova), M. Maestri (Pisa)*

P.57 Longitudinal cognitive changes in DM1 patients in a 5 years follow up study

E. Pinzan, V. Pegoraro, R. Marozzo, G. Siciliano, C. Angelini
(Venezia; Pisa)

P.58 Characterization of oxidative stress during exercise in the study of the phenotypic complexity of Myotonic Dystrophy Type 1"

C. Simoncini, G. Ricci, L. Chico, G. Siciliano
(Pisa)

P.59 An Italian patient with autosomal dominant hypomagnesemia associated by KCNA1 mutation

C. Simoncini, G. Ricci, V. Montano, P. Bernasconi, L. Calì Cassi, G. Siciliano
(Pisa; Milano)

P.60 Efficacy of metformin on mobility and strength in myotonic dystrophy type 1 (METMYD): study protocol outline.

R. Massa, A. Botta, E. Frezza, E. Rastelli, G. Greco, A. Petrucci, G. Silvestri, G. Antonini
(Roma)

P.61 Bioelectric impedance analysis (BIA), anthropometric and nutritional characteristics in myotonic dystrophy type 2 (DM2) patients.

E. Frezza, M. Cintoni, G. Pulcini, G. Greco, C. Palombi, M. Salvia, G. Tammam, A. De Lorenzo, R. Massa
(Roma)

P.62 Longitudinal, quantitative assessment of hand muscle strength decay in myotonic dystrophy type 1 (DM1)

E. Frezza, E. Rastelli, G. Greco, G. Tammam, M. Salvia, C. Palombi, R. Massa
(Roma)

P.63 Genetic and phenotypical characterization of a pediatric cohort with myotonic dystrophy type 1 (DM1)

*M. Catteruccia, G. Colia, A.M. Bonetti, D. Carlesi, D. Diodato, F. Nicita, A. D'Amico, E. Bertini
(Roma)*

P.64 Functional tests in Myotonic Dystrophy type 1: a three-year longitudinal study

*V. Bozzoni, L. Bello, S. Tripodi, L. Caumo, G. Sorarù, E. Pegoraro
(Padova)*

P.65 Congenital myasthenic syndromes due to CHRND mutation: a report of two lethal phenotypes

*C. Bonanno, A. Lupica, G. Nicocia, F.M. Foti, A. Toscano, C. Rodolico
(Messina; Reggio Calabria)*

P.66 Electrophysiological tests in patients with anti-MuSK Myasthenia Gravis: a retrospective study

*A. De Rosa, R. Ricciardi, T. Bocci, M. Maestri, M. Guida, M. Sciacco, M. Moggio, U. Bonuccelli, G. Siciliano
(Pisa; Milano)*

P.67 Muscle involvement in myasthenia gravis: expanding the clinico-pathological spectrum of myasthenia-myositis association from a large cohort of patients

*M. Garibaldi, L. Fionda, F. Vanoli, L. Leonardi, S. Loreti, E. Bucci, A. Di Pasquale, S. Morino, E. Vizzaccaro, G. Merlonghi, M. Lucchini, M. Mirabella, F. Andreetta, E.M. Pennisi, A. Petrucci, G. Antonini
(Roma; Milano)*

P.68 Clinical features of an Italian cohort of patients with very late-onset myasthenia gravis

*A. Lupica, S. Messina, C. Bonanno, G. Nicocia, T. Brizzi, S. Sinicropi, G. Vita, A. Toscano, C. Rodolico
(Messina)*

P.69 Myasthenia gravis after Etanercept and Ustekinumab treatment for Psoriatic Arthritis: a case report

*G. Nicocia, T. Brizzi, C. Bonanno, A. Lupica, A. Toscano, C. Rodolico
(Messina)*

P.70 Anti-AChR Myasthenia Gravis presenting with early atrophy and nonfluctuating weakness of proximal limb muscles

*E. Pancheri, G. Sajeva, F. Goffi, M. Zanoni, L. Bertolasi, P. Tonin, G. Vattemi
(Verona)*

P.71 Pediatric anti-HMGR necrotizing myopathy resembling limb-girdle muscular dystrophy

D. Velardo, E. Abati, R. Brusa, F. Magri, A. Govoni, M. Meneri, M. Sciacco, L. Peverelli, C. Cinnante, F. Triulzi, S. Corti, N. Bresolin, M. Moggio, G. P. Comi (Milano)

P.72 Altered aquaporin-4 immunolocalization in human idiopathic inflammatory myopathies : a common feature?

F. Girolamo, A. Lia, M. Giannini, M. Fornaro, A. Amati, D. D'Abbicco, M. Tampoia, L. Serlenga, F. Iannone, M. Trojano, A. Frigeri (Bari)

P.73 Congenital myasthenic syndromes: improved diagnostic yield based on combined use of targeted NGS sequencing and deep phenotyping

C. Ticci, D. Cassandrini, A. Rubegni, D. Tolomeo, G. Astrea, C. Battisti, C. Bruno, G.P. Comi, M.A. Donati, C. Fiorillo, M. Grandis, L. Maggi, F. Magri, M.A. Maioli, A. Malandrini, F. Mari, F. Melani, M. Moggio, E. Pegoraro, G. Ricci, C. Rodolico, A. Schenone, G. Siciliano, P. Tonin, F.M. Santorelli (Pisa; Siena; Genova; Milano; Firenze; Cagliari; Padova; Messina; Verona)

P.74 Congenital myasthenic syndrome: clinical and genetic features of five unrelated patients

G. Ricci, M. Maestri, A. De Rosa, V. Montano, G. Ali, F. Sartucci, G. Cenacchi, D. Cassandrini, G. Astrea, A. Torella, R. Ricciardi, G. Siciliano (Pisa; Bologna)

P. 2-3 Miscellanea | Chairs: *L. Vercelli (Torino), G. Vita (Messina)*

P.75 Clinical features and muscle MRI imaging in two trasportinopathy families with different mutations

C. Angelini, R. Marozzo, V. Pegoraro, E. Pinzan (Venezia)

P.76 InGene: a novel approach for gene analysis and cluster definition in patients with hyperckemia

G. Bertocci, I. Ceppa, A. Rubegni, C. Dosi, D. Tolomeo, J. Baldacci, G. Astrea, E. Dati, S. Frosini, D. Cassandrini, R. Conte, M. Calderisi, F.M. Santorelli (Pisa)

P.77 InGene: an integrated tool for data collection in neuromuscular diseases

R. Conte, F. Sansone, G. Diodato, A. P. Pala, M. C. Scudellari, A. Tonacci, M. Calderisi, I. Ceppa, F. Giorgolo, D. Marfisi, G. Astrea, S. Frosini, F. M. Santorelli (Pisa)

P.78 Founder mutation in Eastern Europe patients with GNE myopathy

R. Brusa, R. Del Bo, D. Ronchi, L. Peverelli, D. Velardo, M. Meneri, F. Magri, A. Govoni, I. Faravelli, D. Gagliardi, E. Mauri, E. Abati, G. Costamagna, C. Cinnante, M. Sciacco, M. Moggio, S. Corti, G.P. Comi, Y. Torrente (Milano)

P.79 Multifunctional evaluation of neuromotor performance in a CMT pediatric population: a pilot study

S. Malcontenti, M.Coliuccini, S. Frosini, S. Perazza, F.M. Santorelli, R. Battini, G. Astrea (Pisa)

P.80 MRI-index: an automatic tool for early quantitative evaluation of fat infiltration at muscle MRI in neuromuscular diseases

C. Amador, D. Marfisi, G. Astrea, G. Ricci, F. Florio, S. Frosini, E. Dati, A. Rubegni, G. Bertocci, R. Conte, A. Tonacci, F. Sansone, M.C. Scudellari, A.P. Pala, A. Grande, G. Diodato, S. Roccella, A. Spezzaneve, M. Calderisi, F. Giorgolo, I. Ceppa, G. Siciliano, R. Battini, M.E. Fantacci, F.M. Santorelli (Pisa; Pontedera)

P.81 Axial myopathy: an overlooked cause of late onset camptocormia

E. Iori, A. Ariatti, M. Mazzoli, N. Fini, M. Genovese, G. Galassi (Modena; Reggio Emilia)

P.82 Genetic heterogeneity of axial myopathy: report of three cases presenting with camptocormia

M. Neri, F. Fortunato, R. Selvatici, L. Merlini, E. Sette, V. Tugnoli, F. Fattori, E. Bertini, V. Nigro, A. Ferlini, F. Gualandi (Ferrara; Bologna; Roma; Napoli)

P.83 Autosomal dominant Distal Spinal Muscular Atrophy (DSMA) is associated with MYH14 and MME genes mutations in an Italian family

M.G. Rispoli, F. Moro, S. Mero, M. Vitale, F. Barbone, V. Di Stefano, M.V. De Angelis, F.M. Santorelli, A. Di Muzio (Chieti; Pisa)

P.84 Myopathy, psychomotor delay and seizures due to a novel homozygous TBCK mutation in two sisters

A. Ruggieri, S. Saredi, E.S. Cauley, T. Spivey, A. Ardisson, M. Mora, I. Moroni, M.C. Manzini (Milano; Washington DC, USA)

P.85 Amyloid myopathy: an intriguing diagnosis

E. Pancheri, P. Tonin, G. Vattemi, R. Orlandi, A. Gajofatto, R. Rinaldi, R. D'Angelo, V. Papa, G. Cenacchi (Verona; Bologna)

Informazioni Scientifiche

SESSIONI POSTER

I poster – dimensioni cm 65 di larghezza e cm 90 di altezza- potranno essere affissi a partire da Giovedì 6 giugno ore 08:00 e rimanere esposti per tutta la durata del congresso.

I poster dovranno essere ritirati entro le ore 14.00 di Sabato 8 Giugno.

I poster che non saranno ritirati a fine evento non saranno restituiti.

Un pannello numerato sarà riservato ad ogni poster ed il materiale per l'affissione sarà disponibile presso la segreteria del congresso.

Gli autori sono pregati di essere presenti nell'area poster per la presentazione dei loro contributi nelle fasce orarie dedicate.

La presentazione dei contributi scientifici è subordinata all'iscrizione del congresso.

CENTRO SLIDE

I relatori potranno caricare le proprie presentazioni (salvate su penna USB) presso il Centro Slide, dopo aver concluso le pratiche di registrazione e comunque almeno un'ora prima del proprio intervento. Il formato ottimale per le presentazioni è la videoproiezione di presentazioni in Power Point in formato 16:9. Se vi sono presenti filmati di grandi dimensioni è preferibile averli fuori dalla presentazione in formato mp4, viceversa all'interno della presentazione in riproduzione automatica.

Le presentazioni saranno trasferite direttamente dal Centro Slide. I PC utilizzano Microsoft Office 2016.

Non sono previsti altri formati.

Non è previsto l'uso di pc personali per la presentazione nella sala.

ACCREDITAMENTO ECM



Numero di crediti assegnati: 6

L'evento sarà accreditato ECM per le seguenti professioni e discipline

Professione	Discipline
Farmacista:	<i>Farmacia Ospedaliera; Farmacia Territoriale;</i>
Biologo:	<i>Biologo;</i>
Logopedista:	<i>Logopedista;</i>
Terapista Occupazionale:	<i>Terapista Occupazionale;</i>
Psicologo:	<i>Psicoterapia; Psicologia;</i>
Medico Chirurgo:	<i>Cardiologia; Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Malattie Dell'apparato Respiratorio; Medicina Fisica e Riabilitazione; Neonatologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Pediatria; Chirurgia Pediatrica; Neurochirurgia; Ortopedia e Traumatologia; Anestesia e Rianimazione; Laboratorio di Genetica Medica; Neurofisiopatologia; Neuroradiologia; Pediatria (pediatri di libera scelta); Scienza dell'alimentazione e dietetica;</i>
Infermiere Pediatrico:	<i>Infermiere Pediatrico</i>
Fisioterapista:	<i>Fisioterapista</i>
Infermiere:	<i>Infermiere</i>
Dietista:	<i>Dietista;</i>
Tecnico di Neurofisiopatologia	<i>Tecnico di Neurofisiopatologia</i>
Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età Evolutiva	<i>Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età Evolutiva</i>

Avranno diritto ai crediti ECM solo coloro che saranno presenti almeno al 90% delle ore totali previste dal congresso ed avranno compilato il questionario di apprendimento e di valutazione nonché la scheda anagrafica. La rilevazione delle presenze avverrà attraverso la firma di presenza, da apporre ad inizio e fine giornata. Il questionario dovrà essere riconsegnato al personale addetto all'uscita della sala al termine del Congresso. Sarà cura del partecipante ritirare il materiale ECM al desk registrazioni.

Informiamo che le sessioni poster non sono accreditate ECM.

Informazioni generali

Sito web del Congresso:

www.fclassevents.com/it/19-congresso-nazionale-aim-associazione-italiana-miologia

ISCRIZIONI:

È possibile iscriversi online entro il 19 Maggio 2019 con pagamento tramite bonifico bancario o con carta di credito. Dopo il 19 Maggio sarà possibile iscriversi solo in sede congressuale, con pagamento in contanti.

	Early Registration <i>(entro il 16 Aprile, incluso IVA)</i>	Late Registration <i>(oltre il 16 Aprile, incluso IVA)</i>
Socio AIM	€ 305,00	€ 355,00
Non Socio AIM	€ 340,00	€ 385,00
Under 35 anni	€ 200,00	€ 230,00
Accompagnatore	€ 215,00	€ 215,00

**Socio AIM in regola con le quote associative*

Tipologia di pagamento: in contanti o con carta di credito.

La quota di iscrizione include:

Ammissione alle sessioni scientifiche

Coffee break e colazioni di lavoro

Cena Sociale, Venerdì 7 Giugno

Attestato di partecipazione, kit congressuale, badge nominale, programma

La quota di iscrizione per gli Accompagnatori include:

Accesso all'area espositiva ed aree pubbliche

Coffee break e colazioni di lavoro

1 biglietto per la Cena Sociale di Venerdì 7 Giugno

Segreteria Organizzativa e Provider ECM 362

First Class srl

Viale Italia, 173 - 57128 Livorno

Tel. 0586.849811 - Fax 0586.349920

email: elena.falciola@fclassevents.com



FIRST CLASS
EVENTS & CONFERENCES

La Segreteria Organizzativa First Class sarà a disposizione dei partecipanti in Sede Congressuale nei seguenti orari:

Mercoledì, 5 Giugno | h.14.00 - h.19.00

Giovedì, 6 Giugno | h. 07.00 - h. 19.00

Venerdì, 7 Giugno

Sabato, 8 Giugno

| h. 08.00 - h. 19.00

| h. 08.00 - 14.00

BADGE

Il badge nominativo è incluso nella documentazione congressuale da ritirare presso il desk della Segreteria Organizzativa, all'atto della registrazione.

I congressisti sono pregati di indossarlo durante tutti i lavori scientifici perché è prova della regolare iscrizione al congresso e dà accesso a tutti gli spazi della sede congressuale ed ai servizi catering.

ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE

Gli attestati di partecipazione saranno disponibili per tutti i partecipanti a partire dalle ore 10.00 di sabato 8 giugno

CENA SOCIALE

La Cena Sociale si terrà venerdì 7 giugno alle ore 21,00 presso il Ristorante “Il Pianone” (Via al Pianone, 21, 24129 Bergamo)

La partecipazione alla serata è riservata agli iscritti al congresso.

Si prega di ritirare l'invito presso il desk della Segreteria Congressuale entro **Mercoledì 5 giugno, alle ore 19.00.**

L'ingresso sarà consentito solo dietro presentazione del relativo invito.



Vista della città di Bergamo nel seicento.



XIX CONGRESSO NAZIONALE

AIM Associazione Italiana di Miologia

Sede Congressuale

Mercoledì 5 Giugno:

**Aula Magna dell'Università
degli Studi di Bergamo
(Ex-Monastero di Sant'Agostino)**

Piazzale S. Agostino, 1
24129 Bergamo Alta

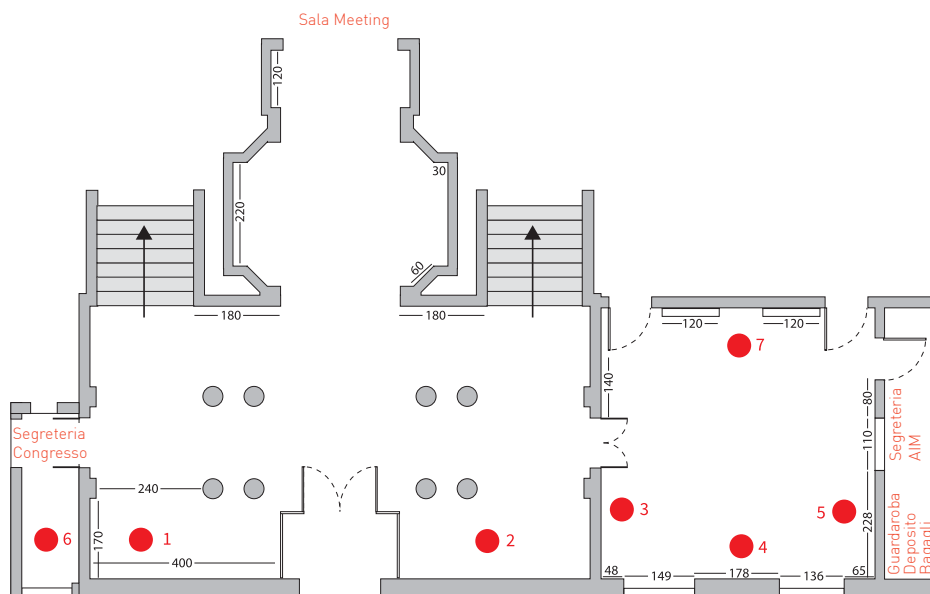
**Giovedì 6, Venerdì 7
e Sabato 8 Giugno:**

Teatro Sociale

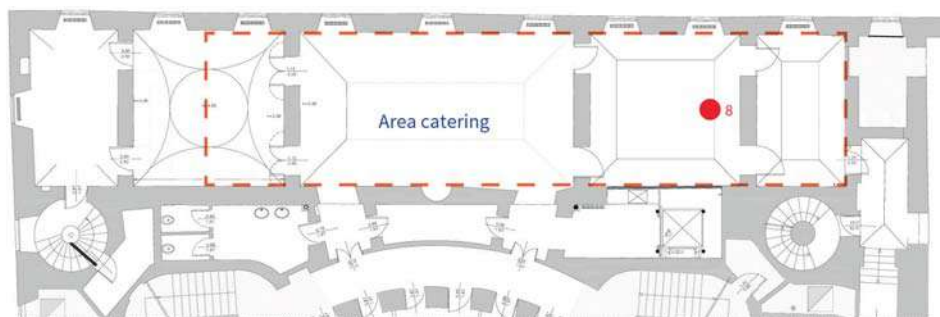
Via Bartolomeo Colleoni, 4
24129 Bergamo Alta



Area Congressuale



Area catering - locali del ridotto - piano 2°



Legenda

- | | |
|--------------------|--------------------|
| 1 BIOGEN | 6 AVEXIS |
| 2 SAREPTA | 7 DIAMETRA |
| 3 PTC Therapeutics | 8 SANOFI - GENZYME |
| 4/5 ROCHE | |



XIX CONGRESSO NAZIONALE

AIM Associazione Italiana di Miologia

Con la sponsorizzazione non condizionante di

Main Sponsors

SANOFI GENZYME 

 Biogen.

 Roche



XIX CONGRESSO NAZIONALE

AIM Associazione Italiana di Miologia

Con la sponsorizzazione non condizionante di

Sponsors



Note

XIX Congresso Nazionale

AIM

Associazione Italiana di Miologia



5 - 8 GIUGNO 2019 BERGAMO

XIX CONGRESSO NAZIONALE AIM Associazione Italiana di Miologia

Presidente AIM
Prof. Carlo Minetti

Presidente del Congresso
Dr.ssa Angela Berardinelli

Sede Congressuale:

Mercoledì 5 Giugno:
Aula Magna dell'Università degli Studi di Bergamo
(Ex-Monastero di Sant'Agostino)
Piazzale S. Agostino, 1, 24129 Bergamo Alta

Giovedì 6, Venerdì 7 e Sabato 8 Giugno:
Teatro Sociale
Via Bartolomeo Colleoni, 4
24129 Bergamo Alta

Sito web del Congresso:
www.fclassevents.com/it/19-congresso-nazionale-aim-associazione-italiana-miologia/

Segreteria Organizzativa e Provider ECM 362



First Class srl
Viale Italia, 173 - 57128 Livorno
Tel. 0586.849804 - Fax 0586.349920
email: elena.falciola@fclassevents.com