

17° Congresso Nazionale AIM



Associazione
Italiana di
Miologia



Siracusa, 31 Maggio - 3 Giugno 2017
Ex Museo Diocesano - Palazzo San Zosimo

Con il patrocinio di



Università degli Studi
di Messina



Regione Siciliana
Assessorato alla Sanità



Cari amici,

l'Associazione Italiana di Miologia (AIM) organizza quest'anno il 17° incontro riguardante le Malattie Muscolari, che appartengono in vasta maggioranza al grande capitolo delle Malattie Rare. La rarità può infatti condizionare l'acquisizione della diagnosi in tempi rapidi, rendendo così difficoltoso il tempestivo accesso ad una terapia.

Le Malattie Muscolari mostrano una grande eterogeneità clinica con un esordio che può variare da un'età precoce all'età adulta.

Le Miopatie possono anche avere un coinvolgimento multisistemico con interessamento di vari organi ed apparati quali, ad esempio, cuore, fegato, rene, apparato respiratorio, sistema nervoso centrale, occhio, orecchio e sistema endocrino

A tal proposito, i medici che abitualmente hanno il primo impatto con le suddette patologie sono prevalentemente pediatri, neurologi, neuropsichiatri infantili, fisiatri, cardiologi e pneumologi.

Il riconoscimento in tempi ragionevoli di una malattia muscolare può consentire, mediante opportuni

screening e, secondo quanto suggerito da specifiche linee guida diagnostico-terapeutiche, una migliore gestione del paziente consentendo un miglioramento dei livelli di assistenza e prevenzione dell'handicap.

Questo Congresso si pone l'obiettivo di presentare, a tutti coloro che fanno parte di gruppi Italiani e stranieri che svolgono assistenza e ricerca nel campo delle Malattie Muscolari, le più recenti innovazioni in ambito di aspetti diagnostici, terapeutici, riabilitativi e gestionali dei pazienti con patologie muscolari.

Durante il Convegno si alterneranno vari relatori italiani e stranieri che presenteranno i risultati delle ricerche più recenti. È inoltre previsto ampio spazio per le tavole rotonde con le Associazioni dei pazienti ed i dibattiti tra specialisti delle varie patologie muscolari al fine di migliorare la collaborazione tra ricercatori, pazienti e loro familiari.

Prof. Antonio Toscano
Responsabile Scientifico

WEDNESDAY, 31st MAY

13.30 Registration of participants

14.00 Welcome and meeting introduction: **A. Toscano (Messina), G. Siciliano (Pisa), L. Provinciali (Ancona)**

14.30 - 15.50 **WORKSHOP-1: "Distal myopathies: a clinical and therapeutic update"**

CHAIRPERSONS: **G.P. Comi, C. Fiorillo**

14.30 Emerging clinical aspects. **E. Pegoraro**

14.45 Pathogenesis and myopathology. **M. Mora**

15.00 Muscle imaging. **G. Tasca**

15.15 GNE Myopathy: update and therapeutic perspectives. **M. Mirabella**

15.30 *Discussion*

15.50 **LECTURE-1 "An overview of EURO-NMD a European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases"** **T. Evangelista (Newcastle)**

CHAIRPERSON: **M. Filosto**

16.30 - 16.50 *Coffee break*

16.50 - 18.50 **Round Table: "Clinicians and patients associations roles: state of the art and new collaborative perspectives"**

The goal of this round table is to facilitate the relationships between clinicians and patients associations as regard a better management of patients with dystrophies, myopathies, motoneuron disorders and genetic and disimmune neuropathies

CHAIRPERSONS : **L. Politano, P. Santantonio (Mitocon), M. Marra (CIDP Onlus ITALIA), A. Toscano, D. Lauro (Famiglie SMA), G. De Martino (M.i.A.)**

DISCUSSANTS

- CAMN (Coordinamento Associazioni Malattie Neuromuscolari): a year later. **M.L. Solinas -CAMN**
- New LEA (Livelli Essenziali di Assistenza): "pros and cons". **M. Rasconi- UILDM**
- The age transition: an emerging problem. **G. Siciliano**

- Data sharing and biobanks: how we can improve clinical and scientific outcomes. **M. Moggio**
- Giornata per le Malattie Neuromuscolari (GMN): first outcomes and future proposals. **A. Schenone**
- *Discussion*

18.50 - 20.10 **WORKSHOP-2: "From clinical research into clinical practice in Duchenne Muscular Dystrophy"**

CHAIRPERSON: **G. Vita**

18.50 Introduction and welcome. **G. Vita**

19.05 From Genetic diagnosis to personalized medicine in DMD. **E. Pegoraro**

19.20 New standard treatment in DMD. **M. Pane**

19.35 Observational registries: how they evolve after drugs approval. **E. Mercuri**

19.50 *Discussion and conclusions.* **G. Vita**

20.30 *Welcome cocktail*

THURSDAY, 1st JUNE

07.30 - 08.30 **BREAKFAST SEMINAR: "A multidisciplinary approach for the DMD patients management"**

CHAIRPERSON: **G. D'Angelo**

07.30 Guidelines for an early diagnosis and its advantages. **S. Messina**

07.45 Management of cardiac complications. **R. Adorisio**

08.00 Respiratory urgencies and complications. **A. Vianello**

08.15 *Discussion*

08.30 - 09.30 **ORAL COMMUNICATIONS-1 Metabolic myopathies**

CHAIRPERSONS: **S. Ravaglia, P. Tonin**

Polymorphisms of the GAA gene causing amino-acid changes and analysis of the impact on protein structure in a cohort of 50 Late Onset Pompe Disease (LOPD).

Danesino C., Ravaglia S., Scotti C., De Filippi P. and The Italian GSDII Group (Pavia)

IgG anti rh-GAA assessment in an Italian cohort of patients with late-onset Pompe Disease

Filosto M., Cotti Piccinelli S., Marchesi M., Di Muzio A., Donati M.A., Galvagni A., Lerario A., Marrosu G., Moggio M., Mongini T., Musumeci O., Pegoraro E., Piras R., Ravaglia S., Sacchini M., Sancricca C., Semplicini C., Servidei S., Siciliano G., Telese R., Tonin P., Caria F., Rota S., Padovani A., Toscano A. (Brescia, Chieti, Firenze, Milano, Cagliari, Torino, Messina, Padova, Pavia, Roma, Pisa, Verona)

Registries for muscle glycoses: the Italian side of EURO-MAC.

Martinuzzi A., Vavla M., Musumeci O., Siciliano G., Toscano A., Bruno C., Marti Seves R. (Conegliano, Messina, Pisa, Genova, Barcelona)

Report on Nationwide Italian collaborative network for Muscle Glycogen Storage Disorders

Musumeci O., Mongini T., Angelini C., Bruno C., Moggio M., Siciliano G., Tonin P., Maggi L., Martinuzzi A., Filosto M., Servidei S., Donati A., Bembì B., Marrosu G., Di Iorio G., Ravaglia S., Pegoraro E., Bertini E., Di Muzio A., Fiumara A., Massa R., Toscano A. (Messina, Torino, Venezia, Genova, Milano, Pisa, Verona, Conegliano, Brescia, Roma, Firenze, Udine, Cagliari, Napoli, Pavia, Padova, Chieti, Catania)

09.30 - 10.10 **LECTURE-2** "How diagnostic are serological antibodies in myopathies?
B. Schoer (Munich, Germany)

CHAIRPERSON: **A. Toscano**

10.10 - 10.30 *Coffee break*

10.30 - 11.30 **WORKSHOP-3: "Neuromuscular junction disorders"**

CHAIRPERSONS: **G. Antonini, M. Grandis**

10.30 MUSK (Muscle Specific Kinase)-positive myasthenia. **A. Evoli**

10.45 Thymectomy today: indications and limits of different surgical procedures.
M. Lucchi

11.00 Eaton-Lambert syndrome: clinical variability and treatment efficacy.
C. Rodolico

11.15 *Discussion*

11.30 - 13.00 **ORAL COMMUNICATIONS 2 -SMA/ Myopathies**

CHAIRPERSONS: **L. Bello, L. Politano**

Correlation between IGHMBP2 protein levels in human motor neuron and non-neuronal somatic cells and phenotype of 5 patients affected with spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1

Govoni A., Magri F., Salani S., Del Bo R., Taiana M., Forotti G., Bresolin N., Comi G.1, Nizzardo M., Corti S. (Milano)

POPDC1 Gene mutations screening in Laminopathies: possible role as a modifier

Rossi R., Scotton C., Maggi L., D'Amico A., Ricci G., Vercelli L., Benedetti S., Bertini E., Mercuri E., Rodolico C., Mongini T., Carboni N., Marrosu G., Chico L., Santoro L., Merlini L., Lattanzi G., Morandi L., Barton P.J.R., Buchan R., Walsh R., Cook S.A., Milting H., Bonne G., Brand T., Ferlini A. (Ferrara, London, Bad Oeynhausen, Paris)

Glycosilation of Alpha-Dystroglycan: one pathway, several phenotypes

Astrea G., D'Amico A., Battini R., Berardinelli A., Bertini E., Bruno C., Cassandrini D., Catteruccia M., Comi G.P., Fattori F., Fiorillo C., Giannotta M., Gorni K., Magri F., Mercuri E., Messina S., Mongini T., Mora M., Morani F., Moro F., Pane M., Pegoraro E., Pini A., Politano L., Ricci F., Sframeli M., Santorelli F.M. (Pisa, Roma, Pavia, Genova, Milano, Bologna, Messina, Torino)

Next-generation sequencing approach for the diagnosis of congenital myopathies: a 3-yr experience.

Cassandrini D., Trovato R., Rubegni A., Lenzi S., Baldacci J., Fiorillo C., Savarese M., Nigro V., Bruno C., Astrea G., Santorelli F., and Italian Network on Congenital Myopathies (Pisa, Genova, Napoli)

Autosomal recessive myopathy associated with cataracts caused by mutations in the gene encoding INPP5K, an inositol phosphatase

Roos A., Wiessner M., Cox D., Hathazi D., Marini-Bettolo C., Straub V., Barresi R., Senderek J., Lochmüller H. (Newcastle upon Tyne, Dortmund, Munich)

Clinical expression of facio-scapulo-humeral muscular dystrophy in carriers of 33-35 kb D4Z4 reduced alleles: experience of the Italian National Registry for FSHD.

Ruggiero L., Mele F., Ricci G., Vercelli L., Govi M., Nikolic A., Louise M., Sera F., Berardinelli A., Angelini C., Antonini G., Bucci E., Filosto M., Cao M., Giardina E., Pegoraro E., Di Muzio A., D'Amico M.C., Maggi L., Portaro S., Rodolico C., Villa L., Mongini T., Siciliano G., Tomelleri G., D'Angelo G., Maioli M.A., Moggio M., Santoro L., Tupler R. (Napoli, Pisa, Modena, Torino, Worcester, London, Pavia, Venezia, Roma, Brescia, Padova, Milano, Messina, Verona, Bosisio Parini, Cagliari)

13.00 - 14.00 *Lunch*

14.00 - 15.30 POSTER SESSION 1

CHAIRPERSONS: **M. Garibaldi, R. Piras, G. Primiano, M. Scarlato, M. Scarpelli**

P1-1 MYASTHENIA

P1-2 CONGENITAL MYOPATHIES

P1-3 INFLAMMATORY MYOPATHIES

P1-4 METABOLIC MYOPATHIES

P1-5 MITOCHONDRIAL MYOPATHIES

P1-6 OTHER MYOPATHIES

15.30 - 16.30 WORKSHOP-4: "Recent molecular diagnostic techniques: shall we get earlier diagnosis?"

CHAIRPERSONS: **G. Ricci, S. Servidei**

15.30 Limb-Girdle Muscular Dystrophies.

V. Nigro

15.45 Mitochondrial disorders. **M. Zeviani**

16.00 Facio-Scapulo-Humeral Dystrophy.

R. Tupler

16.15 *Discussion*

16.30 - 17.30 ORAL COMMUNICATIONS 3 Duchenne muscular dystrophy

CHAIRPERSONS: **A. Ardisson, G. Di Iorio**

Observational study on the nutritional and metabolic features in Duchenne muscular dystrophy: the Italian "N&M_Duchenne study"

Bertoli S., Baranello G., Foppiani A., Giaquinto E., De Amicis R., Leone A., Battezzati A. (Milano, Cesena)

Respiratory function in ataluren-treated, non-ambulatory patients with nonsense mutation Duchenne (NMDMD) muscular dystrophy from a long-term

extension trial versus untreated patients from a natural history study

Comi G.P., Bertini E., Magri F., Luo X., McIntosh J., Ong T., Riebling P., Triffilis P., Souza M., Peltz S.W., Mercuri E. (Milano, Roma, South Plainfield)

Vision DMD: a drug development program for Vamorolone in Duchenne muscular dystrophy

Guglieri M., Clemens P., Cnaan A., Damsker J., Gordish-Dressman H., Morgenroth, L., Davis R., Smith A., Storch K., Head R., Demotes-Mainard J., Nagaraju K., Hathout Y., Athanasiou D., Vroom E., Bushby K., Hoffman E. (New Castle upon Tyne, Pittsburgh, Washington)

Long-Term treatment with Eteplirsen in non-ambulatory patients: a case study in identical twins

Lowe L.P., Alfano L., Dracker R.A., Duda P., Mendell J.R. (Columbus, Liverpool, Cambridge)

SOCIAL PROGRAMME

a) *Guided walking tour of Ortigia*

b) *Evening at the Greek Theater for Classical Plays (Greek Tragedies)*

FRIDAY, 2nd JUNE

07.30 - 08.30 BREAKFAST SEMINAR:

"ERT (Enzyme Replacement Therapy) in Pompe disease: 10 years of experience looking at the future"

CHAIRPERSON: **C. Angelini**

07.30 A clinical and laboratory update.

A. Toscano

07.45 Classic and non-classic forms: treatment and management. **A. Fiumara**

08.00 Therapy in Late Onset forms (LOPD -Late Onset Pompe Disease): clinical assessment and future views. **M. Moggio**

08.15 *Discussion*

08.30 - 09.30 MUSCLE CLUB: discussion of peculiar diagnostic pathways

CHAIRPERSONS: **L. Maggi, E. Pennisi**

Expanding clinical and histological spectrum of DNM2 mutations

Barcellona C., Musumeci O., Savarese M., Nigro V., Toscano A., Rodolico C. (Messina, Napoli)

Novel compound heterozygous mutations of AGRN resulting in a complex muscular phenotype

Gemelli C., Cassandrini D., Fabbri S., Lamp M., Santorelli F.M., Bruno C., Reni L., Broda P., Fiorillo C., Mandich P., Grandis M. (Genova, Pisa)

Myotonia in Filamin-C-related myopathies

Lerario A., Peverelli L., Villa L., Lucchiari S., Tironi R., Conca E., Fagiolari G., Grimoldi N., Sciacco M., Comi G.P., Moggio M. (Milano)

Core myopathy with early respiratory failure and titin gene mutation

Petrucci A., Costanzi-Porrini S., Giacanelli M., Lispi L., Santorelli F.M., Cassandrini D., Rastelli E., Nigro V., Massa R., Savarese M. (Roma, Pisa, Napoli)

Muscle pathological features of a hyperkalemic paralysis/dermatomyositis "double trouble"

Rota S., Galvagni A., Caria F., Marchesi M., Cotti Piccinelli S., Baronchelli C., Padovani A., Filosto M. (Brescia)

Castleman disease and inflammatory myopathy: is there a link?

Simoncini C., Montano V., Ricci G., Cali L., Giorgetti M., Ali G., Rousseau M., Tavoni A., Siciliano G. (Pisa)

09.30 - 10.10 LECTURE-3 "How still relevant is in muscle disorders the neurophysiological support for the diagnosis?" **P. Girlanda** (Messina)

CHAIRPERSON: **R. Liguori**

10.10 - 10.30 *Coffee break*

10.30 - 11.30 WORKSHOP-5: "Spinal muscular atrophy: new clinical and therapeutic aspects"

CHAIRPERSONS: **A. Berardinelli, G. Marrosu**

10.30 Emergent phenotype and new causative genes. **E. Bertini**

10.45 EAP (Expanded Access Program) Nusinersen experience. **S. Messina**

11.00 A clinical trial overview. **E. Mercuri**

11.15 *Discussion*

11.30 - 13.00 ORAL COMMUNICATIONS 4

New results from large populations studies

CHAIRPERSONS: **G.R. Barresi, A. Di Muzio**

Myositis-specific antibodies (MSA): high prevalence in biopsy-proven myositis population

Lucchini M., De Fino C., Tasca G., Primiano G., Ricci E., Silvestri G., Servidei S., Mirabella M. (Roma)

NGS target re-sequencing analysis in patient with persistent asymptomatic or mildly symptomatic hyperCKemia.

Fiorillo C., Madia F., Robbiano A., Pozzolini G., Trucco F., Pedemonte M., Diana M.C., Grandis M., Gemelli C., Fabbri S., Schenone A., Nobili F.M., Foadelli T., Trabatti C., Savasta S., Schiaffino M.C., Picco P., Morcaldi G., Celle M.E., Mancuso M., Tonin P., Mandich P., Bruno C., Zara F. (Genova, Pavia, Pisa, Verona)

NGS in neuromuscular disorders: an update

Gibertini S., Saredi S., Pasanisi M.B., Ardisson A., Moroni I., Baranello G., Peverelli L., Tonin P., Previtali

S.C., Grandis M., Gemelli C., Canioni E., Bernasconi P., Mantegazza R., Morandi L., Maggi L., Mora M., Ruggieri A. (Milano, Verona, Genova)

Comprehensive CNVS assessment in 234 diagnosis-resistant myopathic patients.

Giugliano T., Garofalo A., Savarese M., Torella A., Musumeci O., Maggi L., Ruggiero L., Vercelli L., D'Amico A., Fiorillo C., Magri F., Piluso G., De Bleecker J., Toscano A., Mora M., Santoro L., Mongini T., Bertini E., Bruno C., Comi G.P., Santorelli F.M., Angelini C., Politano L., Nigro V. (Napoli, Pozzuoli, Helsinki, Messina, Milano, Torino, Roma, Genova, Pisa, Padova, Belgium)

Phenotypical and molecular definition of a multi-center cohort of 49 patients with limb girdle muscular dystrophy Type 2A

Bello L., Magri F., Lazzarotto A., Semplicini C., Fanin M., Gandossini S., Diella E., D'Angelo M.G., Comi G.P., Pegoraro E. (Padova, Milano, Bosisio Parini)

Big Data in genetic research: the example of titin gene and titinopathies

Savarese M., Johari M., Johnson K., Torella A., Topf A., Evilä A., Arumilli M., Rubegni A., Kuhn M., Fattori F., Santorelli F.M., Schoser B., Straub V., Nigro V., Hackman P., Udd B. (Helsinki, Napoli, Pozzuoli, New Castle upon Tyne, Pisa, Neu-Ulm, Roma, Munich, Tampere)

13.00 - 14.00 *Lunch*

14.00 - 15.30 **POSTERS SESSION 2**

CHAIRPERSONS: **G. Baranello, F. Biasini, A. D'Amico,**

J.F. Desaphy, F. Santorelli

P2-1 DYSTROPHIC AND NON-DYSTROPHIC MYOTONIAS

P2-2 DYSTROPHINOPATHY/LGMD/CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHIES

P2-3 SMA

P2-4 MISCELLANEOUS

15.30 - 16.10 **LECTURE- 4** "Early onset metabolic myopathies: from diagnosis to therapy"
A. Donati (Firenze)

CHAIRPERSON: **C. Bruno**

16.10 - 16.30 *Coffee break*

16.30 - 18.15 **ORAL COMMUNICATIONS 5**
Myopathies/Dystrophic and non-dystrophic myotonias

CHAIRPERSONS: **R. Massa, L. Ruggiero**

The importance of muscle biopsy for muscle diseases experts: a review of Sardinian data

Piras R., Maioli M.A., Murru M.R., Costa G., Solla E., Mancosu C., Mammoliti R., Marrosu G. (Cagliari)

Very late-onset non-thymomatous and thymomatous myasthenia gravis (MG) are associated with different HLA class II alleles

Massa R., Greco G., Testi M., Antonini G., Marfia G.A., Rastelli E., Terracciano C., Pompeo E., Andreani M. (Roma)

20 years clinical follow-up in patients with oculopharyngeal muscle disease (OPMD)

Brizzi T., Barca E., Biasini F., Lupica A., Vita G., Mazzei R.L., Musumeci O., Rodolico C., Toscano A. (Messina, Palermo, Cosenza)

Assessing the impact of gender on the phenotype of Myotonic dystrophy type 2: a cohort of 307 patients

Montagnese E., Mondello S., Wenninger S., Schoser B. (Munich, Messina)

A respiratory snapshot of a cohort of DM1 patients: clinically stable does not mean normal.

Falcier E., De Mattia E., Sannicolò G., Lizio A., Iatomasi M., Lupone S., Mollar E., Castino V., Roma E., Conti C., Rao F., Sansone V.A. (Milano)

Precision medicine to address therapy in myotonia caused by sodium channel mutations

Farinato A., Altamura C., Imbrici P., Maggi L., Mantegazza R., Filosto M., Siciliano G., Sansone V.A., Lo Monaco M., the Italian Network for Muscle Channelopathies, Conte Camerino D., Desaphy J-F. (Bari, Milano, Brescia, Pisa, Roma)

Novel zebrafish models of sarcoglycanopathy

Soardi M., Carotti M., Fecchio C., Sacchetto R., Sandonà D. (Padova)

18.15 - 19.45 Annual meeting of AIM members

20.45 *Social dinner*

SATURDAY, 3rd JUNE

08.30 - 09.30 Discussion on AIM projects in progress

CHAIRPERSONS: **A. Martinuzzi, G. Siciliano**

The nation-wide Italian collaborative network of mitochondrial diseases: from 2009 to today

Mancuso M., Caldarazzo Ienco E., Angelini C., Bertini E., Pegoraro E., Carelli V., Comi G.P., Minetti C., Bruno C., Moggio M., Mongini T., Vercelli L., Primiano G., Servidei S., Orsucci D., Tonin P., Toscano A., Musumeci O., Moroni I., Santorelli F.M., Filosto M., Lamperti C., Zeviani M., Siciliano G. (Pisa, Venezia, Roma, Bologna, Milano, Genova, Torino, Verona, Messina, Brescia)

TREAT-CDM, an international observational longitudinal study on congenital myotonic dystrophy (CDM): a spin-off for the creation of the Italian CDM network

Sansone V., Albamonte E., Casiraghi J., Pinia A., Berardinelli A., D'Angelo G., D'Amico A., Bertini E., Ricci F., Ardisson A., Filippini M.,

Conti C., Moscardi M., Morettini V., Iatomasi M., De Biaggi M.L., Maestri E., Zanolini A., Pane M., Battini R., Astrea G., Baranello G., Moroni I., Messina S., Mercuri E., Bruno C., Fiorillo C., Siciliano G., Baldanzi S., Fossati B., Mongini T., Vita G., Meola G., Rodolico C., Toscano A., Campbell C., Johnson N. (Milano, Bologna, Pavia, Bosisio parini, Roma, Torino, Pisa, Messina, Genova, Ontario, Utah)

Muscle pain in mitochondrial diseases: a survey on a large cohort from the Italian Network

Filosto M., Cotti Piccinelli S., Marchesi M., Angelini C., Bertini E., Bruno C., Caldarazzo Ienco E., Carelli V., Comi G.P., Lamperti C., Minetti C., Moggio M., Mongini T., Moroni E., Musumeci O., Orsucci D., Pegoraro E., Primiano G., Santorelli F.M., Servidei S., Simoncini C., Tonin P., Toscano A., Vercelli L., Zeviani M., Galvagni A., Caria F., Rota S., Padovani A., Siciliano G., Mancuso M. (Brescia, Venezia, Roma, Genova, Pisa, Bologna, Milano, Torino, Messina, Padova, Verona, Cambridge)

CARE-DMD, A LONGITUDINAL STUDY ON DMD CARE: Energy expenditure and multidisciplinary involvement at transitional age and towards adult life in DMD

Messina S., Berardinelli A., D'Angelo G., D'Amico A., Pane M., Bruno C., Sansone V.A., Mongini T., Pegoraro E., Comi G.P., Moggio M., Previtali S., Mercuri E., Vita G. (Messina, Bosisio Parini, Roma, Genova, Milano, Torino, Padova)

09.30 - 10.10 **LECTURE-5** "Therapy and diagnostic functional testing in metabolic myopathies" *J. Vissing (Copenhagen, Denmark)*

CHAIRPERSON: *O. Musumeci*

10.10 - 10.30 *Coffee break*

10.30 - 11.15 **WORKSHOP-6: "Recent therapeutic approaches in Muscle disorders"**

CHAIRPERSONS: *C. Minetti, V. Sansone*

10.30 Innovative treatments in Muscular Dystrophies. *T. Mongini*

10.45 Experimental approach in Merosin-Deficient Congenital Muscular Dystrophy. *S. Previtali*

11.00 Therapeutic perspectives in dystrophic and non-dystrophic myotonias. *G. Meola*

11.15 Mitochondrial medicine: what's new?. *M. Mancuso*

11.30 *Discussion*

11.45 - 13.30 **ORAL COMMUNICATIONS 6 - Clinical and experimental DMD features**

CHAIRPERSONS: *A. Ferlini, M. Sciacco*

The mildest end of the dystroglycanopathy phenotypic spectrum: from asymptomatic hyperCKemia to limb girdle muscular dystrophy

ASTREA G., Pedemonte M., Trucco F., Ferretti M., Diana M.C., Magnano G.M., Valle M., Broda P., Minetti C., Fiorillo C., Bruno C. (Genova)

Tele-monitoring in paediatric ventilated neuromuscular patients: results of an Italian multicentric study

Trucco F., Pedemonte M., Romano C., Wenzel A., Tacchetti P., Bella C., Falsaperla R., Racca F., Bruno

C., Minetti C. (Genova, Alessandria, Catania)

Insights into bone mineral density and bone metabolism in Duchenne muscular dystrophy.

Vita G.L., Catalano A., Sframeli M., Distefano M.G., La Rosa M., Barcellona C., Bonanno C., Nicocia G., Profazio C., Morabito N., Lunetta C., Vita G., Messina S. (Messina)

Development of a human cardiac organoid to study heart dysfunctions in Duchenne and Becker muscular dystrophies

Piga D., Rinchetti P., Salani S., Calandriello L., Forotti G., Nizzardo M., Magri F., Comi G.P., Corti S. (Milano)

Multilevel molecular analysis identifies all dystrophin gene mutations pointing out that DMD is a genetically homogenous disease: repercussions on diagnosis, prevention and therapy

Neri M., Selvatici R., Falzarano M.S., Trabanelli C., Ravani A., Rimessi P., Fabris M., Scotton C., Mauro A., Fortunato F., Osman H., Rossi R., Armaroli A., Buldrini B., Merlini L., Mora M., Gorni K., Sansone V., Mongini T., Pegoraro E., Tonin P., Fiorillo C., Pini A.,

Filosto M., D'Amico A., Bertini E., Messina S., Vita G., Pane M., Mercuri E., Muntoni F., Fini S., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara, Milano, Torino, Padova, Verona, Genova, Bologna, Brescia, Roma, Messina, London)

Fibroblasts-derived exosomes: potential role in the fibrotic process of Duchenne muscle dystrophy
Zanotti S., Gibertini S., Blasevich F., Saredi S., Maggi L., Bragato C., Ruggieri A., Mantegazza R., Mora M. (Milano)

Chromatin configuration RNA and protein studies identified novel DNA elements that influence the dystrophin transcription dynamics
Falzarano M.S., Gherardi S., Bovolenta M., Passarelli C., Erriguez D., Scotton C., Armaroli A., Rossi R., Osman H., Mora M., Bernasconi P., Maggi L., Morandi L., Perini G., Ferlini A. (Ferrara, Bologna, Roma, Milano, London)

13.30 -13.45 Closing remarks

13.45 -14.00 ECM Questionnaire

POSTER SESSION

1st June 2017, 14.00 - 15.30

CHAIRPERSONS: *M. Garibaldi, R. Piras, G. Primiano, M. Scarlato, M. Scarpelli*

P1-1 MYASTHENIA

P.1 THYMOMA-ASSOCIATED MYASTHENIA GRAVIS: CLINICAL AND SEROLOGICAL FEATURES OF PISA'S COHORT

De Rosa A., Ricciardi R., Maestri M., Guida M., Rizzo S., Lucchi M., Mussi A., Bonuccelli U. (Pisa)

P.2 CLINICAL, MORPHOLOGICAL AND IMMUNOLOGICAL FINDINGS IN MYASTHENIA - MYOSITIS ASSOCIATION

Garibaldi M., Fionda L., Bucci E., Vizzaccaro E., Di Pasquale A., Morino S., Pennisi E.M., Antonini G. (Roma)

P.3 A CASE WITH CHRONIC INFLAMMATORY DEMYELINATING POLINEUROPATHY AND OCULAR MYASTHENIA GRAVIS

Montano V., Maestri M., Ricci G., Ali G., Mancuso M., Ricciardi R., Siciliano G. (Pisa)

P.4 IMPACT OF MYASTHENIA GRAVIS ON QUALITY OF LIFE

Lupidi F., Carlini G., Provinciali L., Logullo F. (Ancona, Macerata)

P1-2 CONGENITAL MYOPATHIES

P.5 A NOVEL ACTA1 MUTATION IN A PATIENT AFFECTED BY CONGENITAL MYOPATHY WITH HISTOPATHOLOGIC PROGRESSION

Cuccagna C., Fattori F., Primiano G., Sancricca C., Bernardo D., Sauchelli D., Verardo M., Bertini E., Servidei S. (Roma)

P.6 PSEUDO-DOMINANT INHERITANCE OF A NOVEL HOMOZYGOUS HACD1 MUTATION ASSOCIATED WITH CONGENITAL MYOPATHY: THE FIRST CAUCASIAN FAMILY

Emmanuele V., Savarese M., Musumeci O., Brizzi T., Torella A., Conca E., Nigro V., Moggio M., Toscano A., Rodolico C. (Messina, Pozzuoli, Milano)

P.7 FETAL AKINESIA DEFORMATION SEQUENCE AND RECESSIVE CENTRAL CORE DISEASE: A RARE PRESENTATION OF MUTATIONS IN RYR1 GENE

Emmanuele V., Torella A., Sframeli M., Musumeci

O., Messina S., Nigro V., Rodolico C., Toscano A. (Messina, Pozzuoli)

P.8 CONGENITAL MYOPATHY WITH PROTEIN AGGREGATES AND NEMALINE BODIES RELATED TO CFL2 MUTATIONS

Fattori F., Fiorillo C., Rodolico C., Tasca G., Verardo M., Bellacchio E., Fagiolari G., Lupica A., Broda P., Moggio M., Bruno C., Tartaglia M., Bertini E., D'Amico A. (Roma, Genova, Messina, Milano)

P.9 NEUROPSYCHOLOGICAL PATTERN IN CENTRONUCLEAR MYOPATHY DUE TO DNM2 GENE MUTATIONS

La Rosa C., Sframeli M., Vita G.L., Di Stefano M.G., La Rosa M., La Foresta S., Faraone C., Russo M., Fattori F., D'Amico A., Bertini E., Rodolico C., Lunetta C., Messina S., Vita G. (Messina, Pisa, Roma)

P1-3 INFLAMMATORY MYOPATHIES

P.10 ATYPICAL CLINICAL PICTURES IN INFLAMMATORY MYOPATHIES: A CASE SERIES

Caria F., Galvagni A., Baronchelli C., Rota S., Gallo Cassarino S., Marchesi M., Cotti Piccinelli S., Padovani A., Filosto M. (Brescia)

P.11 STATIN-INDUCED NECROTIZING AUTOIMMUNE MYOPATHY: CLINICAL, HISTOPATHOLOGICAL AND RADIOLOGICAL CHARACTERIZATION OF FIVE PATIENTS

Villa L., Peverelli L., Lerario A., Tironi R., Ciscato P., Woods A.M., Sciacco M., Moggio M. (Milano, Oxford)

P.12 MUSCLE BIOPSY FINDINGS AND OUTCOME IN NECROTIZING AUTOIMMUNE MYOPATHY

Amati A., Lia A., Girolamo F., Serlenga L., Giannini M., Iannone F., Trojano M. (Bari)

P1-4 METABOLIC MYOPATHIES

P.13 ASYMPTOMATIC PRIMARY CARNITINE DEFICIENCY UNMASKED IN A MOTHER BY NEWBORN SCREENING

Cotti Piccinelli S., Marchesi M., Carducci C., Angeloni A., Rota S., Caria F., Galvagni A., Baronchelli C., Padovani A., Filosto M. (Brescia, Roma)

P.14 ATYPICAL FEATURES IN MULTIPLE ACYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY: REPORT OF TWO CASES

Lupica A., Musumeci O., Barca E., Mazzeo A., Rodolico C., Toscano A. (Messina)

P.15 DILATIVE ARTERIAL MALFORMATIONS IN PATIENTS WITH LATE ONSET POMPE DISEASE (LOPD)

Musumeci O., Granata F., Rodolico C., Arrigo R., Mosca V., Brizzi T., Ciranni A., Longo M., Toscano A. (Messina)

P.16 RIBOFLAVIN TRANSPORTER DEFICIENCY (BVVL): TRANSIENT EXPANDED NEWBORN SCREENING (NBS) POSITIVITY FOR BETA-OXIDATION ABNORMALITIES

Pasquini E., Sacchini M., Cavicchi C., Malvagia S., Funghini S., Donati M.A. (Firenze)

P.17 NEWBORN SCREENING FOR POMPE DISEASE IN TUSCANY AND UMBRIA: CURRENT OVERVIEW AND FIRST PRELIMINARY RESULTS AFTER TWO YEARS

Pasquini E., La Marca G., Morrone A., Daniotti M., Forni G., Catarzi S., Scolamiero M., Sacchini M., Donati M.A. (Firenze)

P.18 DEVELOPMENT OF A MOBILE APP CONCEPTUALLY DESIGNED FOR PATIENTS WITH POMPE DISEASE

Peviani S., Carlini F., Proietti C., Ricci G., Vianello A., Baldanzi S., Ubaldi U., Seidita F., Antonini G., Siciliano G. (Pisa, Milano, Padova, Roma)

P.19 POLYMORPHISMS IN EXERCISE GENES AND RESPIRATORY OUTCOME AFTER ERT IN A COHORT OF LATE ONSET POMPE DISEASE (LOPD)

Ravaglia S., Carlucci A., Malovini A., Danesino C., De Filippi P. and the Italian GSDII Group (Pavia)

P.20 FUNCTIONAL ASSESSMENT TOOLS IN INFANTILE POMPE DISEASE. A CRITICAL ANALYSIS AND PILOT STUDY

Ricci F., Brusa C., Berardinelli A., Rolle E., Rossi F., Placentino V., Spada M., Pagliardini V., Vitiello B., Mongini T. (Torino, Pavia)

P.21 THREE DIMENSIONAL GAIT ANALYSIS IN LATE ONSET POMPE DISEASE (LOPD)

Sancricca C., Rossellini G., Denza G., Pelliccioni M., Primiano G., Cuccagna C., Bernardo D., Sauchelli D., Servidei S. (Roma)

P.22 YOUNG GIRL COMPLAINING OF FATIGUE AND MUSCLE CONTRACTURES

Agazzi E., Colombo O., Giardinetti M., Rottoli M.R. (Bergamo)

P.23 THE IMPORTANCE OF A NON-INVASIVE SCREENING IN PROXIMAL MYOPATHIES

Sampaolo S., Allegorico L., Bruno G., Lombardi L., Di Iorio G. (Napoli)

P1-5 MITOCHONDRIAL MYOPATHIES

P.24 FAMILIAL ALS, CLINICAL HETEROGENEITY AND MITOCHONDRIAL DISORDERS: DESCRIPTION OF A FAMILY

Bisordi C., LoGerfo A., Caldarazzo Ienco E., Mancuso M., Siciliano G. (Pisa)

P.25 MITOCHONDRIAL INVOLVEMENT IN PATIENTS WITH AUTISM SPECTRUM DISORDERS

Borgione E., Lo Giudice M., Castello F., Santa Paola S., Musumeci S.A., Giusto S., Di Vita G., Vitello G.A., Di Blasi F., Savio M., Scuderi C. (Troina)

P.26 MITOCHONDRIAL GIANT CRYSTALS IN MUSCLE BIOPSY

Costa R., Papa V., D'Angelo R., Rinaldi R., Tonon C., Lodi R., Cenacchi G. (Bologna)

P.27 LIVER TRANSPLANTATION REVERSES BIOCHEMICAL IMBALANCE AND IMPROVES CLINICAL CONDITIONS IN MITOCHONDRIAL NEUROGASTROINTESTINAL ENCEPHALOMYOPATHY

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

P.28 GROWTH DIFFERENTIATION FACTOR 15 AS A USEFUL BIOMARKER FOR MITOCHONDRIAL DISORDER

Salvatore S., Formichi P., Taglia I., Bracalente I., Battisti C., Malandrini A., Federico A. (Siena)

P1-6 OTHER MYOPATHIES

P.29 DISCORDANT MANIFESTATIONS IN TWO ITALIAN BROTHERS WITH GNE MYOPATHY

Dotti M.T., Lornage X., Malandrini A., Bohm J., Romero N.B., Laporte J., Malfatti E. (Siena, Illrich, Paris)

P.30 A PGM NGS PROTOCOL IN A SINGLE CENTER COHORT FOR PATIENTS WITH UNDIAGNOSED MYOPATHY

Marchesi M., Lanzi G., Galvagni A., Cotti Piccinelli S., Mori L., Caria F., Rota S., Gallo Cassarino S., Facchetti F., Padovani A., Giliani S., Filosto M. (Brescia)

P.31 SEVERE MUSCLE INVOLVEMENT CAUSED BY A193T MUTATION IN FILAMIN-C

Monforte M., Ricci E., Udd B., Tasca G. (Roma, Helsinki, Tampere, Vaasa)

P.32 CLINICAL NEXT GENERATION SEQUENCING GENE PANEL IN PATIENTS ORPHAN OF GENETIC DIAGNOSIS

Neri M., Selvatici R., Scotton C., Storbeck M., Vezyroglou K., Heller R., Tugnoli V., Bigoni S., Timmerman V., Wirth B., De Grandis D., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara, Cologne, Antwerpen, Verona)

P.33 THE SUCCESS OF WHOLE EXOME SEQUENCING ANALYSIS IN NEUROMUSCULAR DISEASES PATIENTS: THE UNIFE EXPERIENCE WITHIN NEUROMICS PROJECT

Neri M., Scotton C., Selvatici R., Gualandi F., Wirth B., Schols L., Klockgether T., Lochmuller H., Muntoni F., D'Amico A., Bertini E., Pane M., Mercuri E., Ferlini A. (Ferrara, Cologne, Tübingen, Bonni, Newcastle upon Tyne, London, Roma)

P.34 SYSTEMIC AL AMYLOIDOSIS REVEALED BY A MUSCLE BIOPSY: A CASE REPORT

Papa V., Costa R., Bellanova M.F., Capozzi A.R., Saccani E., Verga L., Capello G.L., Accardi F., Giuliani N., Pietrini V., Cenacchi G. (Bologna, Parma, Pavia)

P.35 GNE MYOPATHY FUNCTIONAL ACTIVITY SCALE (GNEM-FAS): A FOUR YEAR FOLLOW UP IN 10 HIBM PATIENTS

Parisi D., Portaro S., Brizzi T., Biasini F., Cavallaro F., Vita G., Toscano A., Rodolico C. (Messina, Palermo)

P.36 MCLEOD SYNDROME: AN ITALIAN FAMILY WITH A NOVEL MUTATION IN THE XK GENE.

Piccolo G., Tartara E., Terzaghi M., Cortese A., Cittadella R., Benna P., Cavallaro S., Galimberti C.A. (Pavia, Catania, Torino)

P.37 DETECTION AND MULTIDISCIPLINARY CARE OF MYOPATHIC PATIENTS IN OGLIASTRA

Piras R., Maioli M.A., Murru M.R., Costa G., Solla E., Mancosu C., Mammoliti R., Marrosu G. (Cagliari)

P.38 PLEC GENE MUTATIONS CAUSE FAMILIAL DISTO-PROXIMAL MYOPATHY AND LONG QT SYNDROME MIMICKING MITOCHONDRIAL DISEASE

Primiano G., Tartaglia M., Cuccagna C., Sauchelli D., Bernardo D., Sancricca C., Lucchini M., Mirabella M., Servidei S. (Roma)

P.39 MYALGIAS, CRAMPS AND MUSCLE RIPPLING: A CASE REPORT

Ricci G., Ali G., Chico L., Logerfo A., Cassandrini D., Comi G., Sorrentino V., Costa R., Cenacchi G., Siciliano G. (Pisa, Milano, Siena, Bologna)

P.40 ENCEPHALOCARDIOMYOPATHY WITH SEVERE RECURRENT RHABDOMYOLYSIS DUE TO TANGO2 MUTATIONS: A CASE REPORT

Ricci F., Brusa C., Ferraris S., Ferrero G.B., Bertini E., Di Rocco M., Moroni I., Larosa P., Zoppo M., Manole A., Scalco R., Vitiello B., Mongini T. (Torino, Roma, Genova, Milano, London)

P.41 NEXT-GENERATION SEQUENCING APPROACH FOR THE DIAGNOSIS OF GENETIC BASIS OF HYPERCKEMIA: RESULTS FROM 25 PATIENTS

Rubegni A., Astrea G., Battisti C., Cassandrini D., Donati M.A., Dotti M.T., Lenzi S., Maioli M.A., Malandrini A., Melani F., Pasquini E., Trovato R., Santorelli F.M. (Pisa, Siena, Firenze, Cagliari)

P.42 EXPRESSION OF AQUAPORIN 4 IN NORMAL HUMAN MUSCLE IS INDEPENDENT FROM MYOSIN HEAVY CHAIN ISOFORM

Vizzaccaro E., Terracciano C., Rastelli E., Massa R. (Roma)

P.43 BENIGN MONOMELIC AMYOTROPHY OF LOWER LIMB: REPORT OF 15 ITALIAN CASES
Di Muzio A., Barbone F., Telese R. (Chieti)

P.44 QUANTITATIVE MUSCLE ULTRASOUND ANALYSIS IN NEUROMUSCULAR DISORDERS
Di Pasquale A., Fragiotta G., Vanoli F., De Santis T., Fionda L., Garibaldi M., Bucci E., Vizzaccaro E., Morino S., Antonini G. (Roma)

P.45 NEUROREHABILITATION IN ALS: CONSEQUENCES AT MICRORNAS LEVEL
Giaretta L., Pegoraro V., Merico A., Angelini C. (Venezia)

P.46 THE QUESTIONNAIRE GNAMM: THE EATING HABITS OF 436 PEOPLE WITH NEUROMUSCULAR DISEASE IN ITALY
Pini A., Zoni L., Poli C., Giannotta M., Di Pisa V., Siciliano G., Santorelli F., Mongini T., Filosto M., Politano L. (Bologna, Pisa Torino, Brescia, Napoli)

P.47 BAG3 MUTATION: FROM CARDIOMYOPATHY TO A COMPLEX SEVERE NEUROMUSCULAR DISORDER WITH MYOFIBRILLAR MYOPATHY IN A PEDIATRIC CASE
Scarpini G., Di Pisa V., Giannotta M., Nigro V., Ragni L., Valentino L., Pini A. (Bologna, Napoli)

P.48 A SINGULAR CASE OF RHABDOMYOLISIS WITH REVERSIBLE PARALYSIS
Rastelli E., Vizzaccaro E., Frezza E., Massa R. (Roma)

POSTER SESSION

2nd June 2017, 14.00 - 15.30

CHAIRPERSONS: *G. Baranello, F. Biasini, A. D'Amico, J.F. Desaphy, F. Santorelli*

P2-1 DYSTROPHIC AND NON-DYSTROPHIC MYOTONIAS

P.49 FUNCTIONAL STUDY OF MYOTONIA CONGENITA MUTATIONS IN THE C-TERMINUS OF CLC-1 AND PROOF OF CONCEPT STUDY FOR CHAPERONE-MEDIATED RESCUE OF TRAFFICKING-DEFECTIVE CLC-1 MUTANT
Altamura C., Imbrici P., Lucchiari S., Sahbani D., Comi G.P., Dotti M.T., Meola G., Politano L., Lo Monaco M., Desaphy J.F., Conte Camerino D. (Bari, Milano, Siena, Napoli)

P.50 MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 2 IN A SICILIAN COHORT: A CHALLENGING DIAGNOSIS BY BIOMOLECULAR TESTS
Biasini F., Rodolico C., Brizzi T., Cardani R., Valaperta R., Toscano A., Meola G., (Messina, Milano)

P.51 CARDIAC TROPONIN T IN SKELETAL MUSCLE FROM MYOTONIC DYSTROPHIES PATIENTS: A POSSIBLE BIOMARKER OF CARDIAC DYSFUNCTIONS
Bosè F., Renna L.V., Ferrari N., Arpa G., Fossati B., Meola G., Cardani R. (Milano)

P.52 SKELETAL MUSCLE CLC-1 CHANNEL: FROM GENE TO PROTEIN, FROM BIRTH TO AGING
Conte E., Fonzino A., Cibelli A., De Luca A., Pierno S., Nicchia G.P., Camerino G.M. (Bari)

P.53 MILD PHENOTYPE IN DM1 YOUNG BOY DUE TO INTERRUPTED REPEAT OF THE DMPK EXPANDED TRACT
Fossati B., Cardani R., Valaperta R., Cavalli M., Brigonzi E., Meola G. (Milano)

P.54 MONITORING MOTOR FUNCTION AND DISEASE PROGRESSION IN DM1
Gualandris M., Maestri E., Lizio A., Gatti V., Paci E., Beshiri F., Zanolini A., Sansone V. (Milano)

P.55 GENDER-RELATED CHARACTERISTICS OF MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 IN A LARGE ITALIAN DATABASE
Lozzi F., Rastelli E., Antonini G., Bianchi M.L.E., Botta A., Bucci E., Casali C., Costanzi Porrini S., Frezza E., Giacanelli M., Greco G., Inghilleri M., Novelli G., Pennisi E.M., Petrucci A., Piantadosi C., Silvestri G., Terracciano C., Vanacore N., Massa R. (Roma)

P.56 NON DYSTROPHIC MYOTONIAS: REVIEW OF OUR CASES WITH FOCUS ON GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATIONS AND THERAPEUTIC EFFECTS OF MEXILETINE
Montano V., Ricci G., Simoncini C., Chico L., Bernasconi P., Lehmann-Horn F., Siciliano G. (Pisa, Milano, Ulm)

P.57 THOMSEN DISEASE WITH CENTRAL CORE FEATURES AT MUSCLE BIOPSY; A NEW MORFOLOGICAL PATTERN OR AN UNUSUAL DOUBLE TROUBLE?
Peverelli L., Villa L., Lerario A., Lucchiari S., Pagliarani S., Tironi R., Conca E., Fagiolari G., Grimoldi N., Sciacco M., Comi G.P., Moggio M. (Milano)

P.58 POST-RECEPTOR ABNORMALITIES CONTRIBUTE TO INSULIN RESISTANCE IN MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 AND TYPE 2 SKELETAL MUSCLE
Renna L.V., Iachettini S., Fossati B., Saraceno L., Colombo R., Meola G., Cardani R. (Milano)

P.59 NON INVASIVE VENTILATION IN DM1: EVALUATION OF COMPLIANCE IN A COHORT OF PATIENTS FOLLOWED AT THE NEMO CENTER MILAN
Sannicolò G., De Mattia E., Falcier E., Lizio A., Iatomasi M., Lupone S., Mollar E., Castino V., Conti C., Roma E., Rao F., Sansone V. (Milano)

P.60 EXPANDED [CCTG]N REPETITIONS ARE NOT ASSOCIATED WITH ABNORMAL METHYLATION AT THE CNBP LOCUS IN MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 2 (DM2) PATIENTS
Santoro M., Maiorca M., Fontana L., Centofanti F., Russo S., Massa R., Silvestri G., Novelli G., Botta A. (Milano, Roma)

P.61 CLINICAL VARIABILITY IN MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1: A FIVE-CATEGORIES DISEASE CLASSIFICATION FITS CLINICAL BUT NOT BRAIN COMPLEXITY
Simoncini C., Baldanzi S., Ricci G., Cecchi P., Migaleddu G., Cosottini M., Siciliano G. (Pisa)

P.62 EVIDENCE OF MITOCHONDRIAL DYSFUNCTION DELAYS THE DIAGNOSIS OF MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 2
Valentino M.L., La Morgia C., Pellegrini C., Caporali L., Lodi R., Liguori R., Carelli V. (Bologna)

P.63 TP-PCR AS A SECONDARY ANALYTICAL LEVEL IN MYOTONIC DYSTROPHIES DIAGNOSTIC PATHWAY
Lucchiari S., Conti B., Pagliarani S., Brusa R., Magri F., Govoni A., Peverelli L., Comi G.P. (Milano)

P.64 CARDIOLOGICAL ASSESSMENT IN A COHORT OF PATIENTS AFFECTED BY CONGENITAL MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1
Petillo R., D'Ambrosio P., Scutifero M., Orsini C., Palladino A., Politano L. (Napoli)

P.65 MUTATIONAL VARIETY IN PATIENTS WITH MYOTONIA CONGENITA FROM CAMPANIA REGION
D'Ambrosio P., Petillo R., Scutifero M., De Luca C., Picillo E., Ergoli M., Passamano L., De Luca A., Politano L. (Napoli, Roma)

P.66 A NOVEL MUTATION IN KV1.1 CHANNELS IN A PATIENT WITH PAROXYSMAL ATAXIA, MYOKYMIA, PAINFUL CONTRACTURES AND METABOLIC DYSFUNCTIONS
Imbrici P., Altamura C., Gualandi F., Mangiatordi G.F., Neri M., De Maria G., Ferlini A., Padovani A., Sahbani D., D'Adamo M.C., Nicolotti O., Pessia M., Conte D., Filosto M., Desaphy J.F. (Bari, Ferrara, Brescia, Msida, Perugia)

P.67 PERIODIC PARALYSIS: AN EMERGENCY DEPARTMENT PRESENTATION
Agazzi E., Pavanelli D., Riva R., Rottoli M.R. (Bergamo)

P2-2 DYSTROPHINOPATHY/LGMD/CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHIES

P.68 HIPPO SIGNALING PATHWAY IN MUSCULAR DYSTROPHIES
Aguennouz M., Polito F., Rodolico C., Vita G.L., Migliorato A., Oteri R., Ciranni A.M., Messina S., Toscano A., Di Giorgio R.M., Vita G. (Messina)

P.69 CIRCADIAN RHYTHM GENES IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY
Armaroli A., Osman H., Scotton C., Falzarano M.S., Rossi R., Capogrosso R.F., Cozzoli A., Camerino G.M., Schwartz E., De Luca A., Ferlini A. (Ferrara, Bari, Rockville, London)

P.70 LGMD2B WITH HIGH DYSFERLIN RETENTION: TWO CASE REPORTS
Barresi R., Hudson J., Hilton-Jones D., Petty R., Longman C., Farrugia M.E., Marini-Bettolo C. (Newcastle upon Tyne, Oxford, Glasgow)

P.71 PLECTIN MUTATION WITHOUT SKIN INVOLVEMENT AS A POSSIBLE CAUSE OF CMD
Berardinelli A., Rossi M., Ciscato P., Tironi R., Pichiecchio A., Cassandrini D., Santorelli F.M. (Pavia, Milano, Pisa)

P.72 A RARE CASE OF MYOPATHY WITH PIPESTEM CAPILLARIES IN A FEMALE CARRIER OF BECKER MUSCULAR DYSTROPHY
Cosentino G., Fierro B., Brighina F., Mirabella M., Rodolico C. (Palermo, Roma, Messina)

P.73 EFFECTS OF LONG-TERM TREATMENT WITH ETEPLIRSEN ON CARDIAC FUNCTION: LEFT VENTRICULAR EJECTION FRACTION IN ETEPLIRSEN-TREATED PATIENTS VS DISEASE NATURAL HISTORY

Duda P. W., Moody S., Colan S., Dworzak J., Mendell J.R. (Cambridge, Durham, Boston, Columbus)

P.74 MANAGEMENT OF ADULT DMD PATIENTS: THE EXPERIENCE OF NEUROMUSCULAR UNIT IRCCS E MEDEA

Gandossini S., Diella E., Scarpazza P., Marchi E., Russo A., Sala S., Lo Mauro A., Comi G.P., Aliverti A., D'Angelo M.G. (Bosisio Parini, Vimercate, Milano)

P.75 A CASE OF LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY TYPE 2L MIMICKING DERMATOMYOSITIS

Gemelli C., Fiorillo C., Fabbi S., Cabona C., Zara F., Madia F., Mandich P., Grandis M. (Genova)

P.76 CUSTOM MICRO-FLUIDIC EXOME ARRAY TO DETECT TRANSCRIPT MUTATIONS IN UNDIAGNOSED PATIENTS WITH COLLAGEN VI MYOPATHIES

Osman H., Rossi R., Falzarano M.S., Scotton C., Armaroli A., Selvatici R., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara, Khartoum, London)

P.77 MUSCLE ULTRASOUND ELASTOGRAPHY AND MRI IN PRESCHOOL CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A PILOT STUDY

Pichiecchio A., Alessandrino F., Bortolotto C., Cerica A., Rosti C., Raciti M.V., Rossi M., Baranello G., Bastianello S., Berardinelli A., Calliada F. (Pavia, Milano)

P.78 COGNITIVE AND PSYCHIATRIC ALTERATIONS IN FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY: A CASE REPORT

Pizzamiglio C., Solara V., Cantello R., Mazzini L. (Novara)

P.79 DISTROFIA FACIOSCAPOLO OMERALE E SYNDROME 18P

Capet N., Renard D., Lagha N., Garibaldi M., Khau Van Kien P., Feasson L., Manel V., Cristofari G., Sacconi S. (Nizza, Nimes, Lione, Saint Etienne)

P.80 RESPIRATORY PATTERN IN FSHD PATIENTS AS POSSIBLE OUTCOME MEASURE

Scarlato M., Pozzi M., Velardo D., D'Angelo M.G., Pasanisi B., Maggi L., Previtali S.C., Tettamanti A. (Milano, Bosisio Parini)

P.81 INTERNATIONAL-DMD (IDMD): A PTC THERAPEUTICS-SUPPORTED DIAGNOSTIC PROJECT TO WIDELY IDENTIFY DYSTROPHIN MUTATIONS BY NGS TECHNOLOGIES

Selvatici R., Rossi R., Trabanelli C., Rimessi P., Fini S., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara)

P.82 EPIDEMIOLOGY OF FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY IN ABRUZZO

Telese R., Tupler R., Di Muzio A. (Chieti, Modena)

P.83 NEXT-GENERATION SEQUENCING ANALYSIS FOR THE DIAGNOSIS OF DUCHENNE/BECKER MUSCULAR DYSTROPHIES

Trabanelli C., Selvatici R., Rimessi P., Venturoli A., Fini S., Fabris M., Neri M., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara)

P.84 CLINICAL AND MOLECULAR CONSEQUENCES OF EXON 78 DELETION IN DMD GENE

Traverso M., Assereto S., Baratto S., Iacomino M., Pedemonte M., Diana M.C., Ferretti M., Bruno C., Zara F., Broda P., Minetti C., Gazzerro E., Madia F., Fiorillo C. (Genova)

P.85 MULTI-PARAMETRIC CHARACTERIZATION OF HIGHLY FAT INFILTRATED LIMB GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY PATIENTS: RESULTS OF A MULTI-VARIATE ANALYSIS

Velardo D., De Luca A., Bertoldo A., Froeling M., Gandossini S., Russo A., Magri F., Arrigoni F., D'Angelo M.G. (Bosisio Parini, Padova, Utrecht, Milano)

P.86 A DIAGNOSTIC ANOCTAMIN-5 WESTERN BLOT

Vihola A., Luque H., Savarese M., Penttilä S., Lindfors M., Leturcq F., Eymard B., Tasca G., Brais B., Conte T., Charton K., Richard I., Udd B. (Helsinki, Tampere, Paris, Roma, Montreal, Evry, Vaasa)

P.87 MUSCLE MAGNETIC RESONANCE IMAGING AS A PROGNOSTIC BIOMARKER IN BECKER MUSCULAR DYSTROPHY

Bello L., Barp A., Caumo L., Campadello P., Semplicini C., Lazzarotto A., Zanato R., Stramare R., Pegoraro E. (Messina, Roma)

P.88 EFFECTIVENESS OF TREATMENT WITH IVABRADINE ON CLINICAL AND INSTRUMENTAL ENDPOINTS IN PATIENTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

Distefano M.G., Vita G.L., Sframeli M., Di Bella G., Pugliatti P., Recupero A., Barcellona C., La Rosa M., Nicocia G., Carerj S., Lunetta C., Messina S., Vita G. (Messina)

P.89 CARDIAC INVOLVEMENT IN A PATIENT WITH CONGENITAL-MUSCULAR-DYSTROPHY RELATED TO POMT2 GENE MUTATION.

La Rosa M., Sframeli M., Distefano M.G., Barcellona C., Vita G.L., Nicocia G., Astrea G., D'Amico A., Bertini E., Santorelli F., Vita G., Lunetta C., Messina S. (Messina, Pisa, Roma)

P.90 TEN YEARS (2006-2016) OF MOLECULAR DIAGNOSIS IN COLLAGEN-VI RELATED MYOPATHIES: ARE INTRAGENIC CODING SNPS OF COL6A GENES MODIFIERS OF DISEASE SEVERITY?

Rossi R., Trabanelli C., Venturoli A., Scotton C., Armaroli A., D'Amico A., Berardinelli A., Filosto M., Fiorillo C., Bruno C., Marrosu G., Pane M., Rodolico C., Mongini T., Moroni I., Baranello G., Santoro L., Pegoraro E., Politano L., Pini A., Fusco C., Merlini

L., Morandi L., Bertini E., Messina S., Mercuri E., Fini S., Ferlini A., Gualandi F. (Ferrara, Roma, Pavia, Brescia, Genova, Cagliari, Messina, Torino, Milano, Napoli, Padova, Caserta, Bologna, Reggio Emilia)

P.91 CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY AND EPILEPSY: A PROSPECTIVE OBSERVATIONAL STUDY ON 16 PEDIATRIC PATIENTS

Vitaliti G., Romano C., Sciuto C., Ruggieri M., Falsaperla R. (Catania)

P.92 PIVOTAL ROLE OF THE CLINICAL GENETICIST IN DIAGNOSING RARE DISEASES. THE INDEX CASE OF LAMINOPATHIES

Passamano L., D'Ambrosio P., Petillo R., Della Pepa C., De Luca C., Torella A., Papa A.A., Palladino A., Novelli A., Nigro V., Politano L. (Napoli, Roma)

P2-3 SMA

P.93 SEGMENTAL BODY COMPOSITION IN YOUNG CHILDREN WITH SMA TYPE 2: CORRELATION WITH MOTOR FUNCTION ABILITIES

Baranello G., Arnoldi M.T., Zanin R., Masson R., Mastella C., De Amicis R., Battezzati A., Bertoli S. (Milano)

P.94 FASTING GLUCOSE IN CHILDREN WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE I AND II

Bertoli S., De Amicis R., Foppiani A., Leone A., Battezzati A. (Milano)

P.95 SCOLIOSIS IS AN INESCAPABLE COMORBIDITY IN SMA TYPE II. A SINGLE CENTER EXPERIENCE

Catteruccia M., Colia G., Bonetti A.M., Carlesi A., Oggiano L., La Rosa G., Turturro F., Bertini E., D'Amico A. (Roma)

P.96 LONGITUDINAL ASSESSMENTS IN DISCORDANT TWINS WITH SMA

Palermo C., Pane M., Abiusi E., Lapenta L., De Sanctis R., Luigetti M., Ranalli D., Fiori S., Tiziano F., Mercuri E. (Roma)

P.97 IMPROVED DISTAL SPINAL MUSCULAR ATROPHY GENETIC DIAGNOSIS BY TARGETED NGS SEQUENCING

Moro F., Rubegni A., Lenzi S., Trovato R., Astrea G., Battini R., Battisti C., Bruno C., DiFabio R., Fiorillo C., Gallone S., Malandrini A., Mari F., Massa R., Pegoraro E., Petrucci A., Pini A., Santorelli (Roma, Siena, Genova, Torino, Firenze, Padova, Bologna)

P.98 SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE 2 AND 3: EVALUATION OF AUTONOMIC NERVOUS SYSTEM FUNCTION

Sframeli M., Stancanelli C., Vita G.L., Terranova C., Rizzo E., Cavallaro F., Lunetta C., Vita G., Messina S. (Messina, Palermo)

P.99 IMPROVING SMARD1 LONG-TERM OUTCOME AND QUALITY OF LIFE: THE ROLE OF A MULTIDISCIPLINARY SETTING

Bonanno C., Sframeli M., Vita G.L., Distefano M.G., La Rosa M., Barcellona C., Profazio C., Versaci A., Mercurio L., Gitto E., Romeo C., Vita G., Lunetta C., Messina S. (Messina)

Quote d'iscrizione

17° CONGRESSO NAZIONALE AIM		
TIPOLOGIA	EARLY REGISTRATION IVA inclusa (entro il 21 Aprile)	LATE REGISTRATION IVA inclusa (dopo il 21 Aprile)
*Soci AIM	€ 305,00	€ 355,00
Non Soci AIM	€ 340,00	€ 385,00
Under 35 anni	€ 200,00	€ 230,00
Accompagnatore	€ 215,00	€ 215,00

* In regola con le quote associative.

La quota di iscrizione comprende:

- Ammissione alle sessioni scientifiche
- N°5 Coffee-break e n°2 Colazioni di lavoro
- Cena Sociale di Venerdì 02 Giugno 2017
- Attestato di partecipazione, kit congressuale, badge nominale, programma

La quota di iscrizione per l'Accompagnatore comprende:

- Accesso Area Espositiva ed Aree pubbliche
- N°5 Coffee-break e n°2 Colazioni di lavoro
- Cena Sociale di Venerdì 02 Giugno 2017

Cancellazione:

Per le cancellazioni ricevute entro il 30 Aprile 2017 sarà applicata una penale di € 60,00 + IVA
Per le cancellazioni ricevute dopo il 30 Aprile 2017 non sarà previsto alcun rimborso

Sistemazione Alberghiera:

Per informazioni e disponibilità si prega di inviare una e-mail a: info@admcongressi.it specificando la tipologia di camere e le date di arrivo/partenza.

- Per chi desiderasse assistere alla rappresentazione classica delle tragedie "Fenicie" e/o "Sette contro Tebe" al teatro greco di Siracusa potrà acquistare direttamente i biglietti sul sito www.indafondazione.org

- Per chi volesse partecipare al Guided walking tour of Ortigia è pregato di indicarlo nell'apposito spazio della Scheda di Iscrizione (Costo € 15,00 p.p. per gruppi max di 20 pax)

SCHEDA DI ISCRIZIONE

" 17° CONGRESSO NAZ.LE AIM "

Siracusa, 31 Maggio - 03 Giugno 2017

Da trasmettere via fax o tramite e-mail alla Segreteria Organizzativa

Cognome, Nome _____

Luogo di nascita _____

Data di nascita _____

C.F./P.I. _____

Cellulare _____

E-mail _____

Indirizzo di residenza _____

Città, CAP _____

Professione _____

Disciplina _____

Importo iscrizione _____

- "Guided walking tour of Ortigia" costo € 15,00 p.p. (Gruppi max 20 pax)

Tipologia di pagamento: Bonifico bancario c/o:

Banca: Credito Siciliano S.p.A. – Via Garibaldi, 271 - Messina 98122

Codice IBAN: IT 63 B 03019 16501 000008102127

Intestato a: ADM Congressi S.r.L. - Messina

Dati per la fatturazione

Nome/Cognome o Ragione Sociale _____

Indirizzo _____

Città, CAP _____

C.F./P.I. _____

Informativa Privacy:

Ai sensi e per gli effetti degli artt. 13 e 23 del D. L. gs. n. 196/2003, con la sottoscrizione del presente modulo, acconsento al trattamento dei dati personali secondo le modalità e nei limiti di cui all'informativa stessa

Data _____ Firma _____

SEDE DEL CONGRESSO

Ex Museo Diocesano-Palazzo San Zosimo
Piazza Duomo, n. 5 - 96100 Siracusa

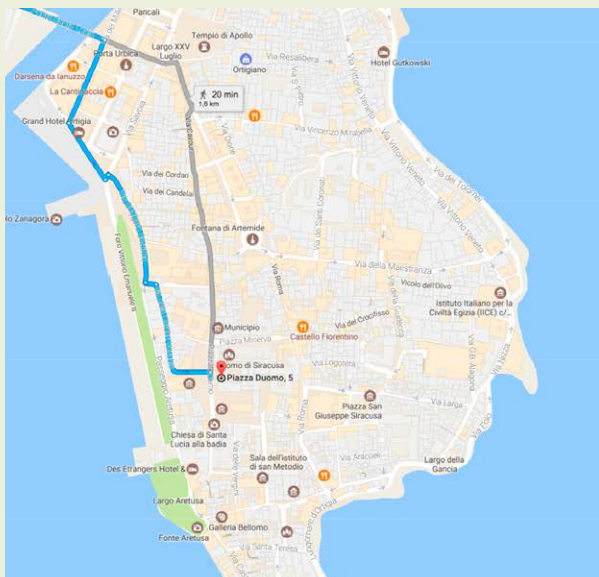
Come raggiungerci

Da Catania: A19 uscita Siracusa - SS114/
E45 uscita Siracusa Sud- SS124 - 65 km

Da Messina: A20/E90 direzione Catania
- SS114/E45 uscita Siracusa Sud- SS124 -
165 km

Da Palermo: Autostrada A19 uscita
Tangenziale - SS114/E45 uscita Siracusa
Sud- SS124- 250 km Seguire quindi le
indicazioni per Ortigia.

Per ulteriori informazioni su come
raggiungere la Sede del Congresso,
è possibile contattare la Segreteria
Organizzativa: ADM Congressi.



Programma Nazionale per la Formazione degli operatori della Sanità

Crediti Formativi ECM - Provider
n. 1293 PTS - ID Evento: 192369

All'evento sono stati assegnati

18,2 crediti ECM, secondo le

disposizioni contenute nella normativa del regolamento applicativo dei criteri oggettivi di cui all'accordo Stato-Regioni del 5 Novembre 2009. Il numero massimo di partecipanti ECM è 200.

Categoria professionale	DISCIPLINA
MEDICO CHIRURGO	CARDIOLOGIA; GENETICA MEDICA; MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; NEUROFISIOPATOLOGIA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA; PEDIATRIA; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA)
BIOLOGO	BIOLOGO

Accreditamento ECM

Obiettivo formativo: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura. Al fine di ottenere i crediti il partecipante dovrà:

- garantire il 90% della propria presenza in aula, presenza che verrà monitorata attraverso l'obbligo di firma
- ritirare presso la Segreteria il modulo ECM nel quale dovranno essere riportati i dati anagrafici, la valutazione dell'evento e il questionario a risposta multipla
- rispondere correttamente almeno al 75% delle prove (schede incomplete non verranno prese in considerazione ai fini dell'ottenimento dei crediti).

Sessioni Poster

I poster, dimensioni 100 (H) x 70 (L) cm, potranno essere affissi a partire da Mercoledì 31 Maggio ore 13.30 e rimanere esposti per tutta la durata del Congresso; dovranno essere rimossi entro le ore 14.00 di Sabato 3 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 al Congresso.

PLATINUM SPONSOR

SANOFI GENZYME



GOLD SPONSOR



santhera
Pharmaceuticals

SILVER SPONSOR

PTC
THERAPEUTICS

ultragenyx
pharmaceutical

B:OMARIN
BioMarin Europe Ltd.

BRONZE SPONSOR



Biogen

Shire

CSL Behring
Biotherapies for Life™

KEDRION
B I O P H A R M A



SAREPTA
THERAPEUTICS

GRIFOLS

COMITATO SCIENTIFICO

Presidente: Gabriele Siciliano, *Pisa*
Segretario: Massimiliano Filosto, *Brescia*
Tesoriere: Carmelo Rodolico, *Messina*
Consiglieri: Giovanni Antonini, *Roma*
Antonio Di Muzio, *Chieti*
Chiara Fiorillo, *Genova*
Maurizio Moggio, *Milano*
Marina Mora, *Milano*
Elena Pecoraro, *Padova*
Stefano Previtali, *Milano*

COMITATO ORGANIZZATORE

Prof. A. Toscano
Prof. G. Vita
Prof. P. Girlanda
Prof. C. Rodolico
Dr.ssa O. Musumeci
Dr.ssa S. Messina
Dr. M. Aguenouz
Dr. G.L. Vita

SEDE DEL CONGRESSO **Ex Museo Diocesano - Palazzo San Zosimo**
Piazza Duomo, n. 5 - 96100 Siracusa

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via F. Crispi, n. 4 - 98121 Messina
Tel. +39 090 345281 (int. 7)
Cell. +39 335 7786891 - Fax +39 090 47044
e-mail: info@admcongressi.it
www.admcongressi.it

