



XVIII Congresso Nazionale

# AIM

Associazione Italiana di Miologia

JOINT SESSION

Associazione Italiana di Miologia  
Société Française de Myologie

From Basic Muscle Science  
to Translational Myology

GENOVA

6 - 9 Giugno 2018

Magazzini del Cotone

Con il patrocinio di:



XVIII Congresso Nazionale

**AIM**

Associazione Italiana di Miologia

## INDICE

---

**pag. 5** | Consiglio Direttivo

**7** | Faculty

## PROGRAMMA

---

**pag. 9** | mercoledì 6 Giugno

**10** | giovedì 7 Giugno

**14** | venerdì 8 Giugno

**18** | sabato 9 Giugno

## INFORMAZIONI UTILI

---

**pag. 32** | Informazioni Scientifiche

**34** | Sede Congressuale

**36** | Informazioni Generali

## POSTER SESSIONS

---

**pag. 21** | Poster Section 1

**26** | Poster Section 2



6 - 9 GIUGNO 2018 GENOVA

XVIII CONGRESSO NAZIONALE  
**AIM Associazione Italiana di Miologia**



### Consiglio Direttivo

#### Associazione Italiana di Miologia

Gabriele Siciliano (Pisa), Presidente

Maurizio Moggio (Milano), Past-President

Massimiliano Filosto (Brescia), Segretario

Carmelo Rodolico (Messina), Tesoriere

### Consiglieri

Giovanni Antonini (Roma)

Antonio Di Muzio (Chieti)

Chiara Fiorillo (Genova)

Marina Mora (Milano)

Elena Pegoraro (Padova)

Stefano Previtali (Milano)

### Presidente del Comitato Organizzatore

Carlo Minetti

### Comitato Organizzatore:

Paolo Broda

Claudio Bruno

Cristina Diana

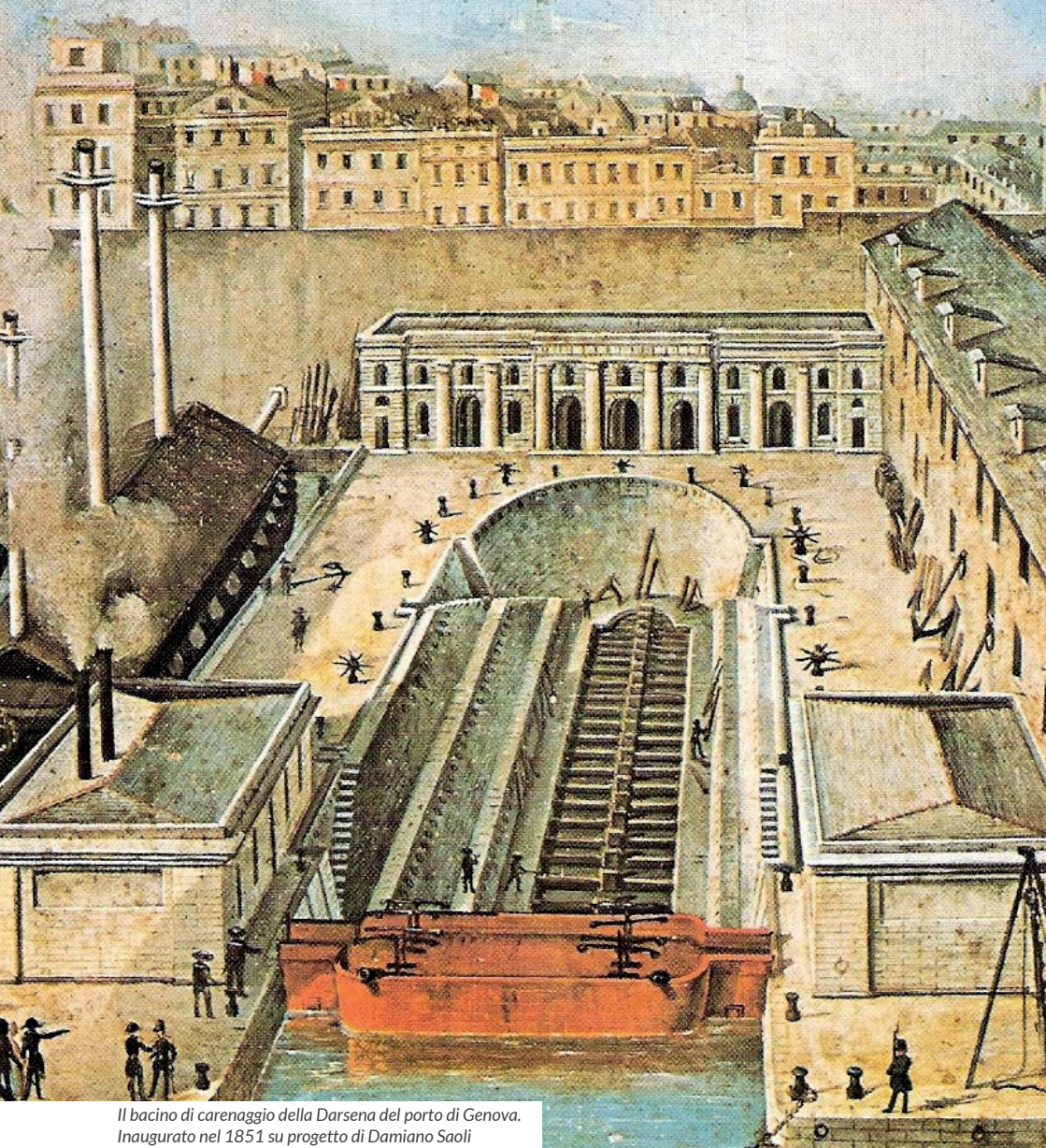
Chiara Fiorillo

Chiara Panicucci

Marina Pedemonte

# GENOVA

6 - 9 GIUGNO 2018



*Il bacino di carenaggio della Darsena del porto di Genova.  
Inaugurato nel 1851 su progetto di Damiano Saoli*

## AIM Associazione Italiana di Miologia

### FACULTY

- Anna Ambrosini (Milano)  
Toni Andreu (Amsterdam, NL)  
Corrado Angelini (Padova)  
Giovanni Antonini (Roma)  
Sigrid Baldanzi (Pisa)  
Guillaume Bassez (Paris, FR)  
Angela Berardinelli (Pavia)  
Enrico Bertini (Roma)  
Simona Bertoli (Milano)  
Gisèle Bonne (Paris, FR)  
Claudio Bruno (Genova)  
Jeffrey S. Chamberlain (Seattle, USA)  
Catherine Coirault (Paris, FR)  
Giacomo P. Comi (Milano)  
Stefania Corti (Milano)  
Adele D'Amico (Roma)  
Jean François Desaphy (Bari)  
Salvatore DiMauro (New York, USA)  
Antonio Di Muzio (Chieti)  
Teresinha Evangelista (Newcastle, UK)  
Alessandra Ferlini (Ferrara)  
Massimiliano Filosto (Brescia)  
Chiara Fiorillo (Genova)  
Francesco Francini (Padova)  
Elisabetta Gazzerro (Berlino, DE)  
Michio Hirano (New York, USA)  
Giovanni Iolascon (Napoli)  
Pascal Laforêt (Garches, FR)  
Costanza Lamperti (Milano)  
Giovanna Lattanzi (Bologna)  
Alberto Malerba (London, UK)  
Michelangelo Mancuso (Pisa)  
Roberto Massa (Roma)  
Gianni Meola (Milano)  
Eugenio Mercuri (Roma)  
Graziella Messina (Milano)  
Margherita Milone (Rochester, USA)  
Carlo Minetti (Genova)  
Maurizio Moggio (Milano)  
Tiziana Mongini (Torino)  
Marina Mora (Milano)  
Isabella Moroni (Milano)  
Antonio Musarò (Roma)  
Vincenzo Nigro (Napoli)  
Marica Pane (Roma)  
Marina Pedemonte (Genova)  
Elena Pegoraro (Padova)  
Lorenzo Peverelli (Milano)  
Paolo Petralia (Genova)  
Antonella Pini (Bologna)  
Luisa Politano (Napoli)  
Stefano Previtali (Milano)  
Angelo Ravelli (Genova)  
Giulia Ricci (Pisa)  
Carmelo Rodolico (Messina)  
Marco Sandri (Padova)  
Valeria Sansone (Milano)  
Filippo Maria Santorelli (Pisa)  
Angelo Schenone (Genova)  
Monica Sciacco (Milano)  
Serenella Servidei (Roma)  
Gabriele Siciliano (Pisa)  
Franscesco Saverio Tedesco (London, UK)  
Paola Tonin (Verona)  
Antonio Toscano (Messina)  
Rossella Tupler (Modena)  
Giuseppe Vita (Messina)  
Federico Zara (Genova)  
Massimo Zeviani (Cambridge, UK)

## PROGRAMMA

---



## 13.00 | Registrations

14.00 | **Congress Welcome** (*President of AIM, President of SIN, Authorities*)

## 14.30 | **WORKSHOP 1 “Basic Muscle Science”**

*Chairpersons: Claudio Bruno, Massimo Zeviani*

- The Transcription Factor Nfix in muscle development and muscular dystrophies.  
*Graziella Messina (Milano)*
- The pathogenetic mechanisms of muscular dystrophy  
*Antonio Musarò (Roma)*
- Muscle contraction and metabolic adaptation: molecular mechanisms  
*Marco Sandri (Padova)*
- Three-dimensional Human iPS Cell-derived Artificial Skeletal Muscles for Disease Modelling and Tissue Engineering  
*Francesco Saverio Tedesco (London, UK)*

## 16.00 | **LECTURE 1** a tribute to Professor Giovanni Nigro

*Introduction: Corrado Angelini*

- Contribution of the Naples School to the knowledge of myocardial involvement in Neuromuscular Diseases  
*Luisa Politano (Napoli)*

## 16.30 | **AIM NETWORKS**

Introduction and on going Networks:

*Gabriele Siciliano (Pisa)*

FSHD (*Rossella Tupler, Modena*)

Mitochondrial Myopathies (*Michelangelo Mancuso, Pisa*)

Limb Girdle Muscular Dystrophies (*Giacomo Comi, Milano*)

Muscle Glycogenosis (*Antonio Toscano, Messina*)

Laminopathies (*Giovanna Lattanzi, Bologna*)

Proposed future Networks:

*Maurizio Moggio (Milano)*

Muscle Channelopathies (*Valeria Sansone, Milano*)

Congenital Muscular Dystrophies (*Adele D'amico, Roma*)

Congenital Myopathies (*Claudio Bruno, Genova*)

Lipid Myopathies (*Elena Maria Pennisi, Roma*)

Myofibrillar Miopathies (*Lorenzo Maggi, Milano*)

Connective tissue muscle disorders (*Angela Berardinelli, Pavia*)

Myasthenic Syndromes (*Carmelo Rodolico, Messina*)

Distal Myopathies (*Giorgio Tasca, Roma*)

Inflammatory Myopathies (*Massimiliano Mirabella, Roma*)

**17.30** | **The ERN-NMD.** Work in progress 2017-2018.

*Teresinba Evangelista (Newcastle, UK)*

**18.00** | **SYMPOSIUM 1:** New perspectives on early diagnosis in DMD

*Moderator: Angela Berardinelli*

- How to accelerate early diagnosis | *Alessandra Ferlini (Ferrara)*
- Territorial network to support DMD patients | *Tiziana Mongini (Torino)*
- Therapeutical approach to nonsense mutations | *Adele D'Amico (Roma)*

**19.30** | **WELCOME COCKTAIL**

## GIOVEDÌ 7 GIUGNO

**7.30** | **Breakfast Seminar 1: Nutrition in NMD**

*Moderator: Antonio Di Muzio*

- Nutrition in the healthy population | *Francesco Francini (Padova)*
- From evidence to dietary recommendations in NMD | *Antonella Pini (Bologna)*
- Body composition and energy expenditure in SMA patients | *Simona Bertoli (Milano)*

**8.30** | **Oral Presentations 1: Congenital Myopathies**

*Chairpersons: Roberto Massa, Marina Mora*

**Role of muscle biopsy study in the diagnosis of floppy infants**

*C. Fiorillo, F. Dazzi, P. Broda, C. Romano, S. Savasta, R. Falsaperla, A. Donati, M. Pedemonte, E. Gazzero, C. Bruno, C. Minetti (Genova; Catania; Pavia; Firenze; Berlino, DE)*

**Redefining morphological spectrum of RYR1 recessive myopathies**

*M. Garibaldi, J. Rendu, J. Brocard, E. Lacene, G. Brochier, M. Beuvin, Labasse, F. Levy-Borsato, A. Madelaine, E. Malfatti, J. Bevilacqua, F. Lubieniecki, S. Monges, AL. Taratuto, I. Marty, G. Antonini, NB Romero (Paris, FR; Roma ; Grenoble, FR ; Santiago, Chile; Buenos Aires, Argentina)*

**Novel phenotypes of congenital myopathies:  
importance of the ultrastructural electron microscopy study**

*E. Malfatti, J. Bohm, X. Lornage, V. Chartner, G. Brochier, A. Madelaine,  
C. Labasse, M. Fardeau, J. Laporte, N. B Romero  
(Parigi, FR; Illkirch, FR; Garches, FR)*

**WES analysis identified MSTO1 as novel disease gene in two families  
with 3 patients presenting a complex phenotype characterized by congenital  
myopathy and ataxia**

*M. Neri, A. Nasca, C. Scotton, I. Zabarieva, R. Selvatici, O. Thor Magnusson, A. Gal,  
G. Kiriko, D. Weaver, R. Rossi, A. Armaroli, M. Pane, A. Cecconi, C. Seury,  
R. Phadke Lucy Feng, A. Donati, E. Mercuri, M. Zeviani, F. Muntoni, D. Ghezzi, A. Ferlini  
(Ferrara; Milano; London, UK; Iceland; Philadelphia, USA; Roma; Firenze; Cambridge, UK)*

**Clinical characterization of an Italian cohort of patients with early-onset  
LMNA-related myopathy**

*G. Ricci, C. Fiorillo, A. D'Amico, G. Astrea, C. Rodolico, L. Vercelli, T. Mongini,  
C. Semplicini, E. Pegoraro, L. Politano, E. Mercuri, S. Benedetti, A. Berardinelli,  
S. Previtali, N. Carboni, G. Marrosu, E. Bertini, G. Siciliano, G. Lattanzi,  
L. Maggi, Italian Network for Laminopathies  
(Pisa; Genova; Messina; Torino; Padova; Napoli; Roma; Milano; Pavia; Nuoro; Cagliari;  
Bologna)*

**9.30 | WORKSHOP 2 “The floppy infant: diagnosis and management”**

*Chairpersons: Enrico Bertini, Carlo Minetti*

- Differential diagnosis | *Eugenio Mercuri (Roma)*
- Invasive supportive measures: when? | *Marina Pedemonte (Genova)*
- Early onset peripheral neuropathies: the dark side of the moon | *Isabella Moroni (Milano)*
- Myasthenic syndrome and channelopathies | *Carmelo Rodolico (Messina)*

**11.00 | Coffee break**

**11.20 | MITO - LECTURES 2:**

*Introduction: Salvatore DiMauro*

- A New approach to the Treatment of Mitochondrial Disorders  
*Michio Hirano (New York, USA)*
- Rapamycin rescues a mitochondrial myopathy model  
*Massimo Zeviani (Cambridge, UK)*

## 12.20 | SYMPOSIUM 2:

### **The clinical landscape for SMA in a new therapeutic era**

*Moderators: Claudio Bruno, Eugenio Mercuri*

- SMA natural history changes in light of new clinical data

*Marica Pane (Roma)*

- SMA adult patients: first experiences

*Giacomo P. Comi (Milano)*

- Discussant:

*Eugenio Mercuri (Roma)*

*Claudio Bruno (Genova)*

## 13.20 | Lunch

## 14.20 | ROUND TABLE:

### **Role of rehabilitation in Pompe disease**

*Giovanni Iolascon (Napoli), Tiziana Mongini (Torino), Gabriele Siciliano (Pisa), Antonio Toscano (Messina)*

## 15.00 | Aig Kit: digital approach in doctor-patient relationship in Pompe disease

*Sigrid Baldanzi (Pisa) e Giulia Ricci (Pisa)*

## 15.20 | POSTER SESSION - 1 (Sessione non accreditata ECM)

### **P-1-1 BASIC SCIENCE**

*Chairpersons: Luca Bello, Chiara Fiorillo*

### **P-1-2 CHANNELOPATHIES AND MYOTONIC DISORDERS**

*Chairpersons: Carmelo Rodolico, Liliana Vercelli*

### **P-1-3 DMD and BMD**

*Chairpersons: Luca Doglio, Federica Ricci*

### **P-1-4 FSHD/ Inflammatory Myopathies**

*Chairpersons: Rita Barresi, Lucia Ruggiero*

### **P-1-5 LGMD**

*Chairpersons: Francesca Magri, Gianluca Vita*

**16.20 | Oral Presentations 2: Metabolic Myopathies**

*Chairpersons: Maria Alice Donati, Serenella Servidei*

**Lectin staining of skin biopsy is a convenient and sensitive tool to diagnose GNE myopathy**

*R. Barresi, Y. Parkhurst, O. Pogoryelova, G. Eglon, R. Wake, V. Straub  
(Newcastle upon Tyne, UK)*

**Myotonic dystrophy in Abruzzo**

*A. Di Muzio, R. Telese, R. Carlino, F. Barbone, M. Vitale, E. Rastelli, F. Lozzi, R. Massa  
(Chieti; Roma)*

**Vacuolar lipid storage myopathies responsive to Riboflavin**

*A. Lupica, O. Musumeci, C. Rodolico, T. Brizzi, A. Ciranni, R. Arrigo, S. Volta, G. Vita,  
A. Toscano (Messina)*

**Dietary treatment for McArdle's disease: real promise or illusion?**

**The rationale for a multicenter RCT.**

*A. Martinuzzi, M. Vavla, C. Stefan, E. Trevisi, G. Siciliano, G. Ricci, A. Toscano,  
O. Musumeci (Polo Regionale Veneto; Pisa; Messina)*

**Ultrasound for assessment of diaphragm function in late-onset Pompe disease**

*O. Musumeci, P. Ruggeri, L. Lo Monaco, M. Gaeta, R. Arrigo, S. G. Caramori, A. Toscano  
(Messina)*

**17.20 | Oral Presentations 3: Therapies 1**

*Chairpersons: Giacomo Comi, Rocco Liguori*

**A retrospective study of respiratory function in the Italian Duchenne muscular dystrophy Network**

*L. Bello, M. Villa, S. Gandossini, G. D'Angelo, F. Magri, G. P. Comi, M. Pedemonte,  
P. Tacchetti, V. Lanzillotta, C. Bruno, A. D'Amico, E. Bertini, G. Astrea, L. Politano,  
G. Baranello, E. Albamonte, E. De Mattia, F. Rao, V. Sansone, S. Previtali, S. Messina,  
G. L. Vita, A. Berardinelli, T. Mongini, M. Pane, E. Mercuri, A. Vianello, E. Pegoraro  
(Padova; Bosisio Parini; Milano; Genova; Roma; Napoli; Messina; Pavia; Torino)*

**Pulmonary Function in Patients With Advanced Duchenne Muscular Dystrophy: Eteplirsen-Treated Patients Compared With Multiple Natural History Cohorts**

*H. Gordish-Dressman, E. Henricson, N. Khan, L. Han, A. Dugar, C. M. McDonald;  
CINRG DNHS Investigators (Washington, DC, USA; Cambridge, MA, USA)*

**Rituximab for immunosuppressant resistant inflammatory myopathies: a single center case series and literature review**

*M. Lucchini, C. De Fino, M. Monforte, GA Primiano, E. Ricci, S. Servidei, M. Mirabella  
(Roma)*

## **The Becker Muscular Dystrophy cohort in the Givinstat trial: clinical characterization and functional measures**

*F. Magri, D. Velardo, A. Govoni, C. Cinnante, L. Peverelli, S. Cazzaniga, L. Bello, R. Brusa, C. Semplicini, M. G. D'Angelo, S. Gandossini, M. Filosto, V. Sansone, S. Previtali, E. Pegoraro, S. Corti, M. Moggio, N. Bresolin, P. Bettica, G. P. Comi (Milano; Padova; Bosisio Parini; Brescia)*

## **Golodirsen Induces Exon Skipping Leading to Sarcolemmal Dystrophin Expression in Patients With Genetic Mutations Amenable to Exon 53 Skipping**

*E. Mercuri, D. E. Frank, L. Servais, V. Straub, J. Morgan, J. Domingos, F. Schnell, G. Dickson, L. Popplewell, A. Seferian, M. Monforte, M. Guglieri, F. Muntoni, the SKIP-NMD Study Group (Roma; Cambridge, MA, USA; Paris, FR; Newcastle, UK; London, UK)*

# VENERDÌ 8 GIUGNO

## **7.30 | Breakfast Seminar 2:**

### **New Perspectives in Molecular genetic technologies**

*Moderator: Rossella Tupler*

- New applied technologies in genomic field | *Vincenzo Nigro (Napoli)*
- Application of NGS techniques in neuromuscular disorders | *Filippo M. Santorelli (Pisa)*
- Opportunities and risks of genomic analysis in clinical practice | *Federico Zara (Genova)*

## **8.30 | Oral Presentations 4: Basic Science**

*Chairpersons: Annalisa Botta, Vincenzo Nigro*

### **Proteomic analyses of FSHD muscular dystrophy by a combination of 2D-DIGE and MALDI ToF/ToF, ICPL and Label free LC-MS/MS.**

*D. Capitanio, E. Torretta, M. Moriggi, C. Fiorillo, L. Ruggiero, J. Baldacci, L. Santoro, FM Santorelli, C. Gelfi (Milano; Pisa; Napoli)*

### **TNPO3 and myogenesis in murine and human myoblasts**

*R. Costa, M.T. Rodia, V. Papa, V. Pegoraro, L. Giaretta, R. Marozzo, C. Angelini, G. Cenacchi (Bologna; Venezia)*

### **RNAseq in urine-derived stem cells identified the expression of more than 300 neuromuscular gene transcripts**

*M.S. Falzarano, H. Osman, R. Rossi, R. Selvatici, M. Neri, F. Gualandi, M. Fang, Z. Lu, A. Grilli, S. Bicciato, A. Ferlini (Ferrara; Khartoum, Sudan; Shenzhen, China; Modena e Reggio Emilia; Londra, UK)*

### **Autophagy marker LC3 accumulates in immune-mediated necrotizing myopathy muscle fibres**

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

### **Zidovudine ameliorates pathology in the mouse model of Duchenne Muscular Dystrophy via the P2RX7 purinoceptor antagonism**

*C. Panicucci, R. Al-Khalidi, P. Cox, N. Chira, J. Róg, C. N. J. Young, R. E. McGeehan, K. Ambati, J. Ambati, K. Zablocki, E. Gazzoero, S. Arkle, C. Bruno, D. C. Górecki (Portsmouth, UK; Genova; Warsaw, Poland; Charlottesville, VA, USA; Berlin, Germany)*

## **9.30 | WORKSHOP 3**

### **“Experimental therapies in Neuromuscular Disorders”**

*Chairpersons: Elena Pegoraro, Stefano Previtali*

- SMA: from models to mechanisms to therapy  
*Stefania Corti (Milano)*
- Precision medicine in non-dystrophic myotonia  
*Jean Francoise Desaphy (Bari)*
- Immunity in Muscular Dystrophies: Friend or Enemy?  
*Elisabetta Gazzoero (Berlin)*
- Gene therapy for oculopharyngeal muscular dystrophy  
*Alberto Malerba (London)*

## **11.00 | Coffee break**

## **11.20 | LECTURE 3:**

*Introduction: Vincenzo Nigro*

- Muscle-specific CRISPR/Cas9 dystrophin gene editing  
*Jeffrey S. Chamberlain (Seattle, USA)*

## **12.00 | Oral Presentations 5: Therapies 2**

*Chairpersons: Sonia Messina, Paola Tonin*

### **Nutritional status in SMA type 1 over a 6 month follow-up in Nusinersen Expanded Access Program (EAP)**

*S. Messina, M. Sframeli, C. Bruno, M. Pane, V. Sansone, M. Catteruccia, C. Stancanelli, E. Albamonte, M. Pedemonte, A. D'Amico, E. Bertini, E. Mercuri, G. Vita on behalf of the Italian EAP working group (Messina; Genova; Roma; Milano)*

## **Development of Golodirsen by the SKIP-NMD Consortium and Design of a Phase 1/2 Trial of Golodirsen for the Treatment of DMD Amenable to Exon 53 Skipping**

*M. Monforte, D. E. Frank, E. Mercuri, L. Servais, V. Straub, J. Morgan, J. Domingos, F. Schnell, G. Dickson, L. Popplewell, A. Seferian, M. Gugliri, F. Muntoni, the SKIP-NMD Study Group (Cambridge, MA, USA; Newcastle upon Tyne, UK; London, UK)*

## **Effect of serum deprivation and WY14643 treatment on NLSDM fibroblasts.**

*E.M Pennisi, S. Missaglia, F. Gragnani, M. Garibaldi, C. Angelini, M. Mora, D. Taviani (Milano; Venezia; Roma)*

## **Sport and Neuromuscular disease: psychosocial impact and physical benefits on a cohort of patients**

*C. Stancanelli, S. La Foresta, G.L. Vita, C. Faraone, G. Laganà, G. Vita (Messina)*

## **RG7916 distributes and increases SMN protein levels in both the central nervous system and peripheral organs**

*A. Poirier, M. Weetall, H. Ratni, K. Heinig, N. Narysbkin, S. Pausbkin, L. Mueller (Basel, Switzerland; South Plainfield, NJ, USA; New York, NY, USA)*

### **13.00 | Lunch**

### **14.00 | POSTER SESSION 2 (Sessione non accreditata ECM)**

#### **P2-1- Metabolic Myopathies**

*Chairpersons: Matteo Garibaldi, Claudio Semplicini*

#### **P2-2- Myastenic Syndromes**

*Chairpersons: Rosanna Cardani, Marina Grandis*

#### **P2-3- Congenital Myopathies**

*Chairpersons: Guya Astrea, Marina Pedemonte*

#### **P2-4- Miscellanea**

*Chairpersons: Michela Catteruccia, Paola Lanteri*

#### **P2-5- Mitochondrial Myopathies**

*Chairpersons: Daniele Orsucci, Olimpia Musumeci*

#### **P2-6- SMA**

*Chairpersons: Giovanni Baranello, Federica Trucco*

### **15.30 | JOINT SESSION**

**Associazione Italiana di Miologia (AIM)**

**Société Française de Myologie (SFM)**

*Chairpersons: Gisèle Bonne, Gabriele Siciliano*

*Myotonic Dystrophy:*

- Translational research in myotonic dystrophy: recent advances and future challenges  
*Guillaume Bassez (Paris)*
- Taking charge of myotonic dystrophy patients: from clinical practice to research  
*Valeria Sansone (Milano)*

*Pompe disease:*

- The French Pompe registry: molecular features of non-classical Pompe disease and study of benefit of long term ERT in adults  
*Pascal Laforêt (Garches)*
- The Italian Registry for Muscle Glycogen: facts and perspectives  
*Antonio Toscano (Messina)*

*Laminopathies:*

- Mechanobiology defects in LMNA-related congenital muscular dystrophy  
*Catherine Coirault (Paris)*
- Tendon contractures in Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy: a major involvement of TGF beta 2  
*Giovanna Lattanzi (Bologna)*

**17.30 | Oral Presentations 6: Dystrophies**

*Chairpersons Lorenzo Maggi, Andrea Martinuzzi*

**Profiling brain functioning in Muscular Dystrophies (MD):  
upgrading knowledge from on-going research**

*S. Baldanzi, G. Ricci, C. Simoncini, P. Cecchi, M. Cosottini, C. Angelini, G. Siciliano (Pisa; Venezia)*

**Autosomal recessive bethlem myopathy:  
a clinical, genetic and functional study**

*F. Caria, M. Cescon, F. Gualandi, R. Rossi, P. Rimessi, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, I. Gregorio, A. Ferlini, A. Padovani, P. Bonaldo, M. Filosto (Brescia; Padova; Ferrara)*

**Use of muscle MRI to follow up patients with inflammatory  
idiopathic myopathies (IIM)**

*M. Colombo, D. Velardo, A. Ambrosi, M. Scarlato, G. A. Ramirez, V. Canti, R. De Lorenzo, M. Cava1, R. Fazio, F. De Cobelli, P. Rovere Querini, S. C. Previtali (Milano)*

## **The JAIN Clinical Outcome Study in Dysferlinopathy**

*Cl. Semplicini, F. Smith, J. Marni, A. G. Maybew, R.Fernandez-Torron, S. Spuler, J.W. Day, K. J. Jones, D. X. Bharucha-Goebel, E. Salort-Campana, A. Pestronk, M. C. Walter, C. Paradas, T. Stojkovic, M. Mori-Yoshimura, E. Bravver, J. Díaz-Manera, L. Bello, E. Pegoraro, J. R. Mendell, K. Bushby, V. Straub, The Jain COS Consortium (Padova; Newcastle upon Tyne, UK; Washington, DC, USA; Donostia-San Sebastian, Spain; Berlin, Germany; Stanford, CA, USA; Sydney, Australia; Washington, DC, USA; Bethesda, MD, USA; Marseille, France; St. Louis, MO, USA; Munich, Germany; Sevilla, Spain; Paris, France ; Tokyo, Japan; Charlotte, NC, USA; Barcelona, Spain; Barcelona, Spain; Columbus, Ohio USA)*

## **QUANTITATIVE MUSCLE ULTRASOUND ANALYSIS IN FSHD PATIENTS**

*F. Vanoli, A. Di Pasquale, G. Fragiotta, L. Fionda, L. Leonardi, M. Garibaldi, E. Bucci, S. Morino, A. Grossi, R. Tupler, G. Antonini (Roma; Modena e Reggio Emilia)*

## **18.30 | Assemblea Generale Soci AIM**

### **CENA SOCIALE**

# SABATO 9 GIUGNO

## **8.30 | MUSCLE CLUB**

*Chairpersons: Costanza Lamperti, Monica Sciacco*

## **Clinical presentation of a congenital myopathies LGMD D2 new phenotype in an Hungarian family**

*C. Angelini, R. Marozzo, V. Pegoraro (Venezia)*

## **Unusual symptoms and pathology in a woman with myofibrillar myopathy**

*S. Bortolani, L. Vercelli, L. Chiadò-Piat, S. Boschi, T. Mongini (Torino)*

## **Exercise intolerance and myoglobinuria as presenting symptom of alpha-sarcoglycanopathy**

*M. Catteruccia, G. Primiano, F. Fattori, E. Bertini, S.Servidei, Adele D'Amico (Roma)*

## **Core and rod myopathy due to a novel mutation in BTB domain of KBTBD13 gene presenting as LGMD**

*M. Garibaldi, F.F. Fattori, C. Bortolotti, G. Brochier, C. Labasse, M. Verardo, E.M. Pennisi, A.Di Pasquale, E. Torchia, E. Bucci, S. Morino, E.S Bertini, C. Paradas, N.B Romero, G. Antonini (Roma; Modena e Reggio Emilia; Parigi, FR; Siviglia, ES)*

**Late-onset axial myopathy (Bent spine syndrome): a case report**

V. Montano, G. Ricci, F. Baldinotti, G. Alì, L. Chico, L. Calì Cassi, A. Barison, R. Costa, G. Cenacchi, M.A. Caligo, G. Siciliano (Pisa; Bologna)

**Filamin-C myopathy associated to brain and spinal cord abnormalities: expanding the clinical phenotype**

S.C. Previtali, M. Scarlato, P. Vezzulli, A. Ruggieri, D. Velardo, S. Benedetti, B. Colombo, L. Maggi, G. D'Angelo, M. Mora (Milano; Lecco)

**9.30 | WORKSHOP 4 “Idiopathic Inflammatory Myopathies”**

Chairpersons: Giovanni Antonini, Gianni Meola

- New classification | Margherita Milone (Rochester, USA)
- Infantile dermatomyositis | Angelo Ravelli (Genova)
- Adult Polimyositis | Massimiliano Filosto (Brescia)
- Necrotizing Autoimmune Myositis | Lorenzo Peverelli (Milano)

**11.00** | Coffee break

**11.20 | ROUND TABLE:**

**Translational Medicine and social-sanitary aspects in Neuromuscular Disorders**

Moderators: Anna Ambrosini (Telethon), Carlo Minetti

participants:

CCAMN, Alleanza Neuromuscolare, UILDM, Famiglie SMA, Parent Project, Mitocoon, ASAMSI, Altro Domani, A.I.D.M.E.D., M.i.A, I Malati Invisibili, Medici di Famiglia, Pediatri di Famiglia

Discussants:

**Camn: tra passato, presente e futuro.**

Francesco Ieva (CAMN - Coordinamento Associazioni Malattie Neuromuscolari)

**La presa in carico globale tra aspetto sanitario e sociale**

Marco Rasconi (UILDM - Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare)

**Il supporto di Famiglie SMA alle EAP, ai centri per la somministrazione ed alle famiglie**

Cristina Ponzanelli (Famiglie SMA - Atrofia Muscolare Spinale)

**La condivisione delle informazioni alle famiglie**

Sara Capponi (Duchenne Parent Project)

## **Sinergia tra comunità scientifica ed Associazioni. Ruolo nell'età di transizione.**

*Maria Letizia Solinas (ASAMSI)*

## **Attività associative per la qualità della vita**

*Cristina Rebagliati (Mitocon; Malattie Mitocondriali)*

## **Centri Esperti e rapporti con il territorio:**

### **le criticità della presa in carico multidisciplinare quotidiana**

*Federico Arietti (Altro Domani)*

## **Lo Sportello Famiglia e le Attività riabilitative**

*Andrea Rivano (UILDM- Sezione di Genova)*

## **I malati orfani di diagnosi**

*Deborah Capanna (I Malati invisibili)*

## **La gestione della cronicità nell'età evolutiva**

*Giorgio Conforti (Pediatra di Famiglia)*

## **La continuità delle cure nelle malattie rare con disabilità complessa**

*Fabio Stellini (Medico di Famiglia)*

## **Interventi liberi**

### *Invited Talk*

*Introduction: Paolo Petralia*

- Translational Medicine and Neuromuscular Disorders  
*Toni Andreu (Scientific Director European Infrastructure for Translational Medicine, EATRIS, Amsterdam, NED)*
- Discussants: *Angelo Schenone, Giuseppe Vita*

## **13.20 | Platform presentation of the best 3 Posters**

## **13.30 | Closing remarks**

## **FOCACCIA FAREWELL LUNCH**



## POSTER SESSIONS

---



## POSTER SECTION 1- June 7th- h. 15.20-16.20

### P-1-1 Basic Science

*Chairpersons: Luca Bello, Chiara Fiorillo*

#### **P.1 Generation of induced pluripotent stem cells (hiPSCs) as cellular model to study the central nervous system pathogenesis of Myotonic Dystrophy type 2 (DM2)**

*P. Spitalieri, V.Talarico, M. Murdocca, L. Fontana, E. Campione, R. Massa, G. Meola, G. Novelli, F. Sangiuolo, A. Botta (Roma)*

#### **P.2 Cardiac troponin T fetal isoform expression as a possible biomarker of cardiac dysfunctions in DM1 skeletal muscle**

*B. Fossati, F. Bose', L.V. Renna, N. Ferrari, V. Labate, M. Cavalli, G.Meola, R. Cardani (Milano)*

#### **P.3 Dysregulation of myomiRNA in Becker and facioscapulohumeral muscular dystrophy**

*R. Marozzo, V. Pegoraro, C. Angelini (Venezia)*

#### **P.4 Down regulation of myomirnas and myostatin in DM1 after physical rehabilitation**

*V. Pegoraro, L. Giaretta, P. Cudia, A. Baba, C. Angelini (Venezia)*

#### **P.5 AGC-1 deficiency, a rare genetic demyelinating and neurodegenerative disease: from cell lines and a mouse model to human iPSC-derived brain cells.**

*L. Pena, S. Petralla, M. Bentivogli, E. Poeta, L. Sbano, A. Danese, M. Corricelli, C. Giorgi, P. Pinton, F. M. Lasorsa, B. Monti (Bologna; Ferrara; Bari)*

#### **P.6 New biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis: analysis of the biophysical properties and gene expression in skeletal muscle of a transgenic mouse model.**

*G.M. Camerino, A. Fonzino, E. Conte, A. Liantonio, M. De Bellis, G. Dobrowolny, A. Musarò, A. De Luca, S. Pierno (Bari; Roma)*

#### **P.7 An RNA-Seq-based picture of splicing pattern in adult human skeletal muscle**

*M. Savarese, P.H. Jonson, S. Huovinen, L. Paulin, P. Auvinen, B. Udd, P. Hackman (Helsinki, Finland; Tampere, Finland; Vaasa, Finland)*

### P-1-2- Channelopathies and Myotonic Disorders

*Chairpersons: Carmelo Rodolico, Liliana Vercelli*

#### **P.8 Potassium-aggravated myotonia: a rare disease successfully managed by dietary restriction.**

*F. Barbone, M. Vitale, R. Telese, C. Ferrante, V. Di Stefano, A. Di Muzio (Chieti)*

**P.9 How respiratory muscle strength correlates with cough capacity in patients with Myotonic Dystrophy.**

*E. De Mattia, A. Pirola, A. Lizio, E. Mollar, E. Roma, E. Falcier, F. Rao, V. Sansone (Milano)*

**P.10 Dampening of skeletal muscle excitability by carbonic anhydrase inhibitors through enhancement of chloride conductance.**

*S. Pierno, A. Fonzino, C. Altamura, P. Imbrici, A. Liantonio, M.R. Carratù, D. Conte, J.F. Desaphy (Bari)*

**P.11 Pharmacological studies of Nav1.4 channel mutants to define precision medicine in sodium channel myotonia and paramyotonia congenita.**

*A. Farinato, C. Altamura, P. Imbrici, L. Maggi, P. Bernasconi, R. Mantegazza, M. Filosto, G. Siciliano, V.A. Sansone, M. Lo Monaco, C. Vial, D. Sternberg, M.R. Carratù, D. Conte Camerino, J-F. Desaphy (Bari; Milano; Brescia; Pisa; Roma; Lyon Bron, FR; Parigi, FR)*

**P.12 Atypical cardiac involvement in Congenital Myotonic Muscular Dystrophy: a case report.**

*G. Ferrantini, B. Berti, G. De Rosa, R. De Sanctis, N. Forcina, S. Carnicella, E. Mercuri, M. Pane (Roma)*

**P.13 Genotype-phenotype relationship in myotonia congenital caused by CLCN1 mutations: what we have done and future therapeutic challenges for precision medicine**

*P. Imbrici, C. Altamura, D. Sabbani, G.M. Camerino, E. Conte, S. Pierno, L. Maggi, M. Lo Monaco, G. Meola, S. Lucchiari, S. Pagliarani, G. Ulzi, P. Bernasconi, R. Brugnioni, G. Comi, R. Mantegazza, A. D'Amico, E. Pegoraro, L. Politano, T. Mongini, L. Vercelli, G. Siciliano, G. Ricci, A. Toscano, V. Sansone, J.F. Desaphy, D. Conte (Bari; Milano; Roma; Padova; Napoli; Torino; Pisa; Messina)*

**P.14 Evaluation of multifrequency bioimpedance analysis (BIA) as a potential out-come measure for muscle involvement in myotonic dystrophy type 1 (DM1): a small pilot study.**

*A. Perna, E. Rinninella, M. Cintoni, M. Ricci, T.F. Nicoletti, S. Rossi, G. Miggiano, A. Gasbarrini, M.C. Mele, G. Silvestri. (Roma)*

**P.15 Effects of defective insulin signaling on skeletal muscle of myotonic dystrophy patients**

*L.V. Renna, F. Bosè, E. Brigonzi, B. Fossati, G. Meola, R. Cardani (Milano)*

**P.16 Involvement of interleukin-6 and vitamin D interplay in controlling visceral adiposity in myotonic dystrophy type 1**

*C. Terracciano, E. Frezza, G. Greco, E. Rastelli, S. Bernardini, M. Nuccetelli, R. Massa (Roma)*

### **P-1-3 DMD and BMD**

*Chairpersons: Luca Doglio, Federica Ricci*

#### **P.17 Genetic association study of articular range of motion in the CINRG Duchenne Natural History Study**

*L. Bello, T. Duong, E. Henricson, E. P. Hoffman, C. M. McDonald, H. Gordish-Dressman, CINRG Investigators  
(Padova; Palo Alto, USA; Sacramento, USA; Washington, USA; Binghamton, USA)*

#### **P.18 One mutation, two phenotypes: role of muscle biopsy**

*G. Bruno, L. Allegorico, G. Di Iorio, S. Sampaolo, A. Varone  
(Napoli)*

#### **P.19 International DMD: a PTC Therapeutics-supported project to widely identify Dystrophin mutations using NGS technology**

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

#### **P.20 SPP1 and LTBP4 genotypes modify upper limb function in Duchenne muscular dystrophy**

*Fusto, L. Bello, A. D'Amico, M. Scutifero, G.L. Vita, S. Messina, M. Pane, G. D'Angelo, A. Pini, E. Mercuri, L. Politano, E. Bertini, E. Pegoraro  
(Padova; Roma; Napoli; Messina, Lecco; Bologna)*

#### **P.21 DMD child born from egg donation procedure: could it be avoided?**

*V. Galimberti, R. Tironi, M. Ripolone, M. Scali, L. Peverelli, A. Lerario, G.P. Comi, M. Moggio, M. Sciacco. (Milano)*

#### **P.22 Language abilities and oral muscle strength in DMD and BDM boys**

*S. Lenzi, A. Cravero, E. Moretti, C. Pecini, S. Frosini, G. Astrea, G. Cioni, R. Battini  
(Pisa)*

#### **P.23 Becker muscular dystrophy presenting with epilepsy and mild cognitive impairment: double trouble or CNS involvement related to Dystrophin gene mutation?**

*A. Lerario, L. Peverelli, R. Tironi, L. Spazzini, M. Mastrangelo, M. Sciacco, G. P. Comi, M. Moggio. (Milano)*

#### **P.24 Euro-nmd and collaborative platform: a telemedicine tool to break down barriers in neuromuscular diseases**

*F. Fortunato, A. Mauro, M. Neri, F. Gualandi, T. Evangelista, A. Ferlini  
(Ferrara; Newcastle upon Tyne, UK)*

**P.25 Efficacy of coenzyme Q10 in patients with dystrophinopathic cardiomyopathy**

*P. D'Ambrosio, A. Palladino, M. Scutifero, R. Petillo, C. Orsini, Luigia Passamano, L. Politano (Napoli)*

**P.26 Translarna therapy in Duchenne manifesting carriers due to stop codon dystrophin gene mutations. A case report.**

*P. D'Ambrosio, V. Nigro, L. Politano (Napoli)*

**P.27 Clinical variability of Becker muscular dystrophy: tools to identify phenotypic subgroups**

*G. Ricci, F. Florio, G. Astrea, S. Baldanzi, C. Simoncini, A. Rocchi, F. Baldinotti, A. Giannoni, G.D. Aquaro, M. Emdin, G. Siciliano (Pisa)*

**P.28 Dystrophinopathies in couples of brothers: take the difference, if any**

*M. Rossi, R. Scalise, F. Ricci, L. Bello, E. Rolle, U. Balottin, T. Mongini, E. Mercuri, E. Pegoraro, A. Berardinelli. (Pavia; Roma; Torino; Padova)*

**P-1-4- FSHD/ Inflammatory Myopathies**

*Chairpersons: Rita Barresi, Lucia Ruggiero*

**P.29 Proposal of a cognitive approach to focus brain functioning in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD)**

*S. Baldanzi, G. Ricci, F. Torri, C. Simoncini, G. Siciliano (Pisa)*

**P.30 Longitudinal evaluation of muscle involvement in FSHD by qualitative muscle MRI.**

*M. Monforte, G. Tasca, M. R. Bagnato, P. Ottaviani, F.Laschena, A. Pichiechio, E. Ricci (Roma, Pavia)*

**P.31 Monozygotic twins with reduced D4Z4 fragment on chromosome 4 and different phenotype: which other factors in etiopathology?**

*L. Vercelli, R. Tupler, S.Bortolani, V. Ponzalino, F. Mele, M. Govi, T. Mongini (Torino; Modena e Reggio Emilia)*

**P.32 Progressive respiratory failure: an unusual polymyositis presentation**

*T. Brizzi, A. Lupica, M. Gaeta, G. Vita, A. Toscano, C. Rodolico (Messina; Palermo)*

**P.33 Expression of type I and type II interferons is increased in muscle biopsies of juvenile dermatomyositis (JDM) patients and related to clinical and histological features**

*G.M. Moneta, S. Rosina, C. Fiorillo, D. Pires Marafon, M.Verardo, L. Bracci Laudiero, C.Minetti, A. Ravelli, F. De Benedetti, R. Nicolai (Roma; Genova)*

**P.34 Benign acute viral myositis: a clinical, pathological and serological study of five cases**

*E. Pancheri, G. Vattemi, S. Ferrari, A. Zamò, S. Sartoris, M. Lanzafame, A. Angheben, P. Tonin (Verona)*

**P-1-5 LGMD**

*Chairpersons: Francesca Magri, Gianluca Vita*

**P.35 A novel Emerin mutation in a patient with early onset Emery-Dreifuss muscular dystrophy.**

*S. Bozzetti, G. Vattemi, P. Rimessi, F. Macchione, E. Pancheri, V. Guglielmi, A. Ferlini, P. Tonin (Verona; Ferrara)*

**P.36 A novel mutation in the N-terminal acting binding domain of filamin C causing a distal myofibrillar myopathy**

*C. Gemelli, C. Fiorillo, S. Fabbri, L. Trevisan, C. Bruno, C. Minetti, L. Maggi, S. Gibertini, P. Mandich, A. Schenone, M. Grandis (Genova; Milano)*

**P.37 Long term follow-up and molecular studies in a LGMD1F sporadic TNPO3-mutated patient**

*S. Gibertini, A. Ruggieri, S. Saredi, A. Torella, M. Moggio, V. Nigro, L. Morandi, L. Maggi, M. Mora (Milano; Napoli)*

**P.38 Novel TRIM32 mutation in sarcotubular myopathy**

*M. Traverso, C. Panicucci, S. Baratto, E. Gazzerro, M. Iacomino, G. Pozzolini, P. Broda, F. Madia, F. Zara, E. Gazzerro, C. Bruno, C. Minetti, C. Fiorillo (Genova; Berlino, DE)*

**P.39 Laminopathy caused by a novel missense mutation.**

*E. Torchia, M. Garibaldi, E. Bucci, S. Ficili, E.S. Bertini, F.Fattori, E.M. Pennisi (Roma)*

**P.40 Anti PABPN1 abs in the diagnosis of OPMD**

*L. Peverelli, R. Tironi, M. Scali, A. Lerario, R. Del Bo, V. Galimberti, G. Fagiolari, M. Mora, C. Rodolico, M. Sciacco, A. Toscano, G.P. Comi, M. Moggio (Milano; Messina)*

**P.41 Novel COL6A3 mutation in two sibs with congenital muscular dystrophy**

*R. Trovato, A. Rubegni, F. Melani, M. Sorbo, D. Cassandrini, J. Baldacci, S. Doccini, F.M. Santorelli (Pisa; Firenze)*

**P.42 Mutations in the SYNE1 gene cause autosomal recessive CMD: the first case report**

*G.L. Vita, M. Sframeli, G. Astrea, A. D'Amico, E. Bertini, F.M. Santorelli, G. Vita, S. Messina (Messina; Milano; Pisa)*

**POSTER SECTION 2- June 8th- h. 14.00-15.30**

**P2-1- Metabolic Myopathies**

*Chairpersons: Matteo Garibaldi, Claudio Semplicini*

**P.43 Glycogenesis VII with early fixed myopathy; a clinical and MRI study**

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

**P.44 Acute rhabdomyolysis: a NGS panel for metabolic myopathies**

*M.A. Donati, F. Tubili, F. Pochiero, L. Ferri, M. Sacchini, E. Procopio, G. Scaturro, M. Daniotti, A. Pini, A. Morrone, E. Pasquini  
(Firenze; Bologna)*

**P.45 A GMPPB mutation causing paucisymptomatic hyperckemia in an adult patient**

*S. Gallo Cassarino, A. Galvagni, G. Lanzi, S. Cotti Piccinelli, M. Marchesi, F. Caria, E. Baldelli, S. Giliani, A. Padovani, M. Filosto (Brescia)*

**P.46 Relapsing episodes of intestinal pseudo-obstruction led to a late diagnosis of MELAS**

*A. Govoni, D. Gagliardi, F. Magri, D. Velardo, D. Piga, D. Ronchi, S. Brajkovic, M. Moggio, C. Cinnante, S. Corti, G.P. Comi (Milano)*

**P.47 Late onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: it's never too late.**

*F. Macchione, A. Bordugo, M. Vincenzi, M. Camilot, F. Teofoli, L. Salviati, G. Vattemi, P. Tonin  
(Verona; Padova)*

**P.48 New Italian case of authofagic vacuolar myopathy associated with a mutation in CLN3**

*F. Moro, A. Rubegni, J. Baldacci, F. Pochiero, E. Procopio, M.A. Donati, F.M. Santorelli  
(Pisa; Firenze)*

**P.49 Glucose free/high protein diet ameliorates muscle performance in GSDIII mice**

*S. Pagliarani, S. Lucchiari, G. Ulzi, M. Ripolone, R. Violano, A. Bordoni, F. Fortunato, M. Moggio, G. P. Comi (Milano)*

**P.50 Non-skeletal canonic muscle involvement as prominent feature in Pompe disease: two case reports**

*C. Simoncini, G. Ricci, V. Montano, L. Chico, L. Calì Cassi, G. Alì, G. Comi, F. Baldinotti, C. Cosini, F. Lembo, G. Siciliano  
(Pisa; Milano)*

## **P2-2- Myastenic Syndromes**

*Chairpersons: Rosanna Cardani, Marina Grandis*

### **P.51 Lambert-Eaton myasthenic syndrome and IgG4-related disease: a possible novel association**

*E. Baldelli, E. Borlenghi, S. Cotti Piccinelli, F. Caria, M. Marchesi, S. Gallo Cassarino, A. Padovani, M. Filosto  
(Brescia)*

### **P.52 Nivolumab-induced acute rhabdomyolysis and myasthenic syndrome**

*V. Bozzoni, S. Lelli, T. Rosso, C. Semplicini, L. Bello, G. Maccarrone, G. Vicario, F. Salmaso, R. Risato, C. Tassinari, R. Costa, G. Cenacchi, E. Pegoraro  
(Padova; Castelfranco Veneto; Bologna)*

### **P.53 Methotrexate as steroid-sparing agents in patients with myasthenia gravis**

*T. Brizzi, A. Lupica, S. Messina, A. Toscano, C. Rodolico (Messina; Palermo)*

### **P.54 Myasthenia Gravis: epidemiologic features, clinical course, and treatment approaches in two Ligurian centers.**

*C. Cabona, C. Gemelli, S. Fabbri, L. Benedetti, C. Caponnetto, GL. Mancardi, A. Mannironi, A. Beronio, A. Schenone, M. Grandis (Genova; La Spezia)*

### **P.55 Isolated, long-standing weakness in jaw closure as presenting symptom of myasthenia gravis.**

*E. Schirinzi, A. De Rosa, M. Maestri, R. Ricciardi, G. Siciliano (Pisa)*

### **P.56 Bi-allelic mutations in TTN cause congenital centronuclear myopathy: a case report**

*G. Astrea, D. Cassandrini, C. Fiorillo, S. Frosini, M. Traverso, A. Rubegni, M. Savarese, F.M. Santorelli, C. Minetti (Pisa; Genova; Napoli; Helsinki, FIN)*

## **P2-3- Congenital Myopathies**

*Chairpersons: Guya Astrea, Marina Pedemonte*

### **P.57 Severe nemaline myopathy manifesting as 'Amish phenotype' related to homozygous mutation in TNNT1**

*A. D'Amico, F. Fattori, C. Fiorillo, M. Verardo, M. Catteruccia, E. Bellacchio, C. Bruno, M. Moggio, E. Bertini  
(Roma; Genova; Milano)*

### **P.58 Congenital fiber type disproportion related to novel autosomal dominant mutation in TNNT1**

*F. Fattori, A. D'Amico, M. Verardo, E. Bellacchio, T. Brizzi, A. Fiumara, E. Bertini, C. Rodolico  
(Roma; Palermo; Catania; Messina)*

**P.59 Merosin-Deficient Congenital Muscular Dystrophy type 1A: a case report with myopathologic and genetic findings.**

*F. Girolamo, A. Lia, A. Amati, L. Serlenga, L. De Cosmo, N. Laforgia, N. Resta, M. Trojano (Bari)*

**P.60 Clinical and histological variability of RYR1 gene related myopathy: report of two novel cases**

*A.R. Pati, I. Di Donato, A. Mignarri, S. Salvatore, G. Berti, D. Cassandrini, F.M. Santorelli, M.T. Dotti, A. Malandrini. (Siena; Pisa)*

**P.61 Congenital myopathy due to RYR1 mutations: early findings at muscle biopsy and muscle MRI in neonatal cases**

*D. Velardo, F. Magri, A. Govoni, R. Brusa, M. Sciacco, L. Peverelli, G. Fagiolari, C. Cinnante, D. Piga, R. Dilena, D. Cassandrini, S. Corti, N. Bresolin, M. Moggio, G. P. Comi (Milano; Pisa)*

**P.62 TRPV4-associated disorders: intrafamilial variability.**

*S.M. Tripodi, I. Martinelli, C. Semplicini, L. Bello, G. Sorarù, E. Pegoraro (Padova)*

**P2-4- Miscellanea**

*Chairpersons: Michela Catteruccia, Paola Lanteri*

**P.63 Fibrodysplasia ossificans progressive, a rare disease: a case report.**

*C. Bonanno, O. Musumeci, G. Vita, T. Brizzi, A. Toscano, C. Rodolico (Messina)*

**P.64 Multidisciplinary care in infant neuroaxonal dystrophy-related symptoms: a case report of two twins**

*F. Salmin, E. Carraro, M. Moscardi, V. Morettini, E. Albamonte, V. A. Sansone (Milano)*

**P.65 Neuromuscular complications following target therapy in cancer patients**

*C. Demichelis, C. Lapucci, S. Grisanti, C. Genova, F. Grossi, E. Tanda, P. Queirolo, L. Benedetti, A. Schenone, M. Grandis (Genova)*

**P.66 Euro-nmd and collaborative platform: a telemedicine tool to break down barriers in neuromuscular diseases**

*F. Fortunato, A. Mauro, M. Neri, F. Gualandi, T. Evangelista, A. Ferlini (Ferrara; Newcastle upon Tyne, UK)*

**P.67 Expanded Access Program (EAP): another point of view**

*E. Gotti, C. Grandi, A. Lizio, J. Casiraghi, E. Carraro, E. Albamonte, V.A. Sansone (Milano)*

**P.68 Airways microbial colonization in neuromuscular patients.  
The Istituto Gaslini experience.**

*M. Diana, M. Pedemonte, C. Fiorillo, C. Bruno, C. Minetti, R. Bandettini  
(Genova)*

**P.69 NGS in diagnosis: identification of causative mutations in cases with  
misleading clinical phenotype**

*A. Ruggieri, S. Saredi, S. Gibertini, L. Peverelli, A. Lerario, P. Bernasconi, R. Brugnoli,  
M. Savarese, B. Udd, L. Maggi, M. Mora  
(Milano; Helsinki, FIN)*

**P.70 Robot-aided assessment of peripheral muscular fatigue in children with  
neuromuscular disorders**

*M. Mugnosso, F. Marini, L. Doglio, C. Panicucci, C. Bruno, P. Moretti, P. Morasso,  
J. Zenzeri  
(Genova)*

**P.71 Small fibre neuropathy in mitochondrial diseases explored with sudoscan.**

*G. Primiano, M. Luigetti, C. Cuccagna, D. Bernardo, D. Saucbelli, C. Vollono, S. Servidei  
(Roma)*

**P.72 A transitional care experience with 3 patients affected different  
neuromuscular disorders**

*G. Siciliano, G. Astrea, F. Santorelli, S. Baldanzi., G. Ricci  
(Pisa)*

**P2-5- Mitochondrial Myopathies**

*Chairpersons: Daniele Orsucci, Olimpia Musumeci*

**P.73 Novel homozygous mutation in mitochondrial translation elongation factor  
EFTs (TSFM) in an Italian child with mitochondrial encephalopathy  
and hypertrophic cardiomyopathy.**

*G. Brigati, C. Fiorillo, C. Nesti, A. Rubegni, C. Bruno, M.S. Severino, C. Minetti,  
F.M. Santorelli (Genova; Pisa)*

**P.74 Novel mutation in PMPCA in a boy with Leigh-like brain imaging**

*C. Dosi, C. Nesti, A. Rubegni, F. D'Amore, F. Morani, R. Pasquariello, G. Astrea,  
R. Battini, F.M. Santorelli  
(Pisa)*

**P.75 Mitochondrial dysfunction in a boy with Mevalonate kinase deficiency  
(MKD)**

*R. Oteri, R. Gallizzi, A. Ciranni, C. Rodolico, G. Zirilli, R. Arrigo, F. De Luca,  
A. Toscano, O Musumeci  
(Messina)*

**P.76 Complex multisystem phenotype associated with the mitochondrial DNA m.5522G>A mutation**

*C. Nesti, J. Baldacci, F. D'Amore, A. Rubegni, F.M. Santorelli (Pisa)*

**P.77 Diagnostic approach in primary mitochondrial myopathy in the era of genomic medicine.**

*G. Primiano, R. Carrozzo, C. Cuccagna, G. Colacicco, J. Marotta, C. Sancricca, A. Torraco, D. Verrigni, S. Servidei (Roma)*

**P.78 Complex IV deficiency due to a novel SCO2 mutation associated with progressive cavitating leukoencephalopathy**

*Rubegni, C. Nesti, S. Doccini, F. Morani, F. D'Amore, R. Pasquariello, R. Canapicchi, A. R. Ferrari, F.M. Santorelli. (Pisa)*

**P.79 The Nation-wide Italian Collaborative Network of Mitochondrial Diseases: A cross-sectional survey on mitochondrial epilepsies**

*C. Ticci, A. Ardisson, E. Bertini, V. Carelli, D. Diodato, L. Di Vito, M. Filosto, C. La Morgia, C. Lamperti, D. Martinelli, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pancheri, L. Peverelli, G. Primiano, A. Rubegni, S. Servidei, G. Siciliano, C. Simoncini, P. Tonin, A. Toscano, M. Mancuso, F.M. Santorelli (Pisa; Milano; Roma; Bologna; Messina; Verona)*

**P.80 The Mitochondrial DNA m.10197G>A mutation in three children with Leigh Syndrome**

*D. Tolomeo, A. Rubegni, D. Cassandrini, F. Pochiero, C. Bruno, M. Di Rocco, S. Doccini, A. Madeo, M.A. Donati, A. Rossi, F.M. Santorelli, C. Nesti (Pisa; Florence; Genova)*

**P2-6- SMA**

*Chairpersons: Giovanni Baranello, Federica Trucco*

**P.81 Revised Upper Limb Module for Spinal Muscular Atrophy: 12 month changes**

*L. Antonaci, M. C. Pera, G. Coratti, E. S. Mazzone, J. Montes3, M. Scoto, R. De Sanctis, N. Forcina, M. Main5, A. Maybew, R. Muni Lofra, S. Dunaway Young, A. M. Glanzman, T. Duong, A. Pasternak, D. Ramsey, B. Darras, J. W. Day, R. S. Finkel, D. C. De Vivo, M. P. Sormani, F. Bovis, F. Muntioni, M. Pane, E. Mercuri (Roma; New York, USA; London, UK; Newcastle, UK; Philadelphia, USA; Stanford, USA; Boston, USA; Orlando, USA; Genova)*

**P.82 CT-guided lumbar puncture for intrathecal Nusinersen administration in SMA1 patients with challenging access. The Istituto Gaslini experience.**

*C. Gandolfo, M. Ferretti, G. Brigati, A. Incontrera, L. Bombardieri, E. Bobeica, G. Montobbio, C. Minetti, M. Pedemonte, C. Bruno (Genova)*

**P.83 The natural history of respiratory function in a cohort of patients affected by spinal muscular atrophy type 2 and 3**

*D'Amico, M. Pedemonte, M. Catteruccia, A. Longo, G. Brigati, P. Tacchetti, C. Bruno, E. Bertini (Roma; Genova)*

**P.84 Structured light plethysmography and spinal muscular atrophy type 1**

*M. Ferretti, F. Trucco, P. Tacchetti, C. Avanti, E. Bobeica, C. Bruno, M. Pedemonte, C. Minetti (Genova)*

**P.85 Homozygous deletion of AGTPBP1 in a child with motor neuron disease and cerebellar atrophy**

*M. Scala, P. De Marco, E. Merello, E. Tassano, P. Ronchetto, P. Lanteri, P. Picco, M.S. Severino, C. Fiorillo, V. Capra (Genova)*

**P.86 Does albuterol have an effect on neuromuscular junction dysfunction in spinal muscular atrophy?**

*M.C. Pera, M. Luigetti, S.Sivo, L. Lapenta, G. Granata, L. Antonaci, G. Coratti, N. Forcina, M. Pane, E. Mercuri (Roma)*

**P.87 FIREFISH Part 1: RG7916 significantly increases SMN protein in SMA Type 1 babies**

*G. Baranello, L. Servais, J.W. Day, N. Deconinck, E. Mercuri, A. Klein, B. Darras, R. Masson, H. Kletzl, Y. Cleary, G. Armstrong, T. Seabrook, C. Czech, M. Gerber, K. Gelblin, K. Gorni, O. Khwaja (Milano; Liège, BE; Palo Alto, USA; Ghent, BE; Roma; Berna, SWI; Boston, USA; Basilea, SWI; Welwin Garden City, UK)*

**P.88 JEWELFISH: RG7916 increases SMN protein in patients with SMA that have previously received therapies targeting SMN2 splicing**

*C. Chiriboga, E. Mercuri, D. Fischer, D. Kraus, N. Thompson, G. Armstrong, H. Kletzl, M. Gerber, Y. Cleary, T. Bergauer, K. Gorni, O. Khwaja (New York, USA; Roma; Basilea, SWI; Welwin Garden City, UK)*

**P.89 SUNFISH Part 1: RG7916 treatment results in a sustained increase in SMN protein levels**

*E. Mercuri, G. Baranello, J. Kirschner, L. Servais, N. Goemans, M. C. Pera, J. Buchbjerg, G. Armstrong, H. Kletzl, M. Gerber, C. Czech, Y. Cleary, K. Gorni, O. Khwaja (Roma; Milano; Freiburg, DE; Liège, BE; Anversa, BE; Basilea, SWI; Welwyn Garden City, UK)*

**P.90 Electrocardiographic evaluation in patients with spinal muscular atrophy: a case-control study**

*S. Catanzaro, R. Falsaperla, G. Vitaliti, A. D. Collotta, C. Fiorillo, A. Pulvirenti, S. Alaimo, C. Romano, M. Ruggieri (Catania; Genova)*

## Informazioni Scientifiche

### SESSIONI POSTER

I poster - dimensioni cm 95 di larghezza x cm 238 di altezza - potranno essere affissi a partire da Mercoledì 6 Giugno ore 13.00 e rimanere esposti per tutta la durata del Congresso.

**I poster dovranno essere ritirati entro le ore 14.00 di Sabato 9 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.

### CENTRO SLIDE

I Relatori potranno caricare le proprie presentazioni (salvate su penna USB) presso il Centro Slide, localizzato al primo piano, 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. Non sono previsti altri formati.

Le presentazioni saranno trasferite direttamente dal Centro Slide al computer di sala. I PC del Centro Congressi utilizzano Microsoft Office 2013.

I file di eventuali filmati/video e di eventuali immagini dovranno essere nella stessa cartella di Power Point e dovranno essere copiati nella cartella prima di essere inseriti nella presentazione.

Per i filmati e i video sono consigliate le estensioni “.avi” e “.mpeg”.

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

## ACCREDITAMENTO ECM



Il Programma Scientifico di questo Congresso ha ottenuto dal Ministero della Salute **n. 6 crediti formativi**. Il numero massimo di partecipanti è 300.

<b>Professione</b>	<b>Discipline</b>
<b>Farmacista:</b>	<i>Farmacia Ospedaliera; Farmacia Territoriale;</i>
<b>Biologo:</b>	<i>Biologo;</i>
<b>Logopedista:</b>	<i>Logopedista;</i>
<b>Terapista Occupazionale:</b>	<i>Terapista Occupazionale;</i>
<b>Psicologo:</b>	<i>Psicoterapia; Psicologia;</i>
<b>Medico Chirurgo:</b>	<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>
<b>Infermiere Pediatrico:</b>	<i>Infermiere Pediatrico</i>
<b>Fisioterapista:</b>	<i>Fisioterapista</i>
<b>Infermiere:</b>	<i>Infermiere</i>
<b>Dietista:</b>	<i>Dietista;</i>
<b>Tecnico di Neurofisiopatologia</b>	<i>Tecnico di Neurofisiopatologia; Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età Evolutiva; 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.

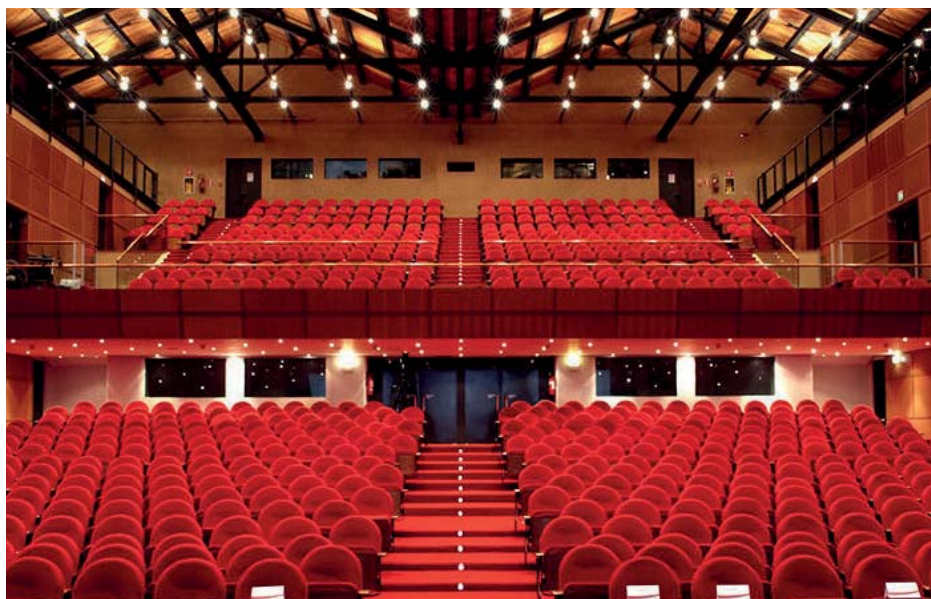
## Sede Congressuale

### SEDE DEL CONGRESSO

**Porto Antico di Genova - Magazzini del Cotone**

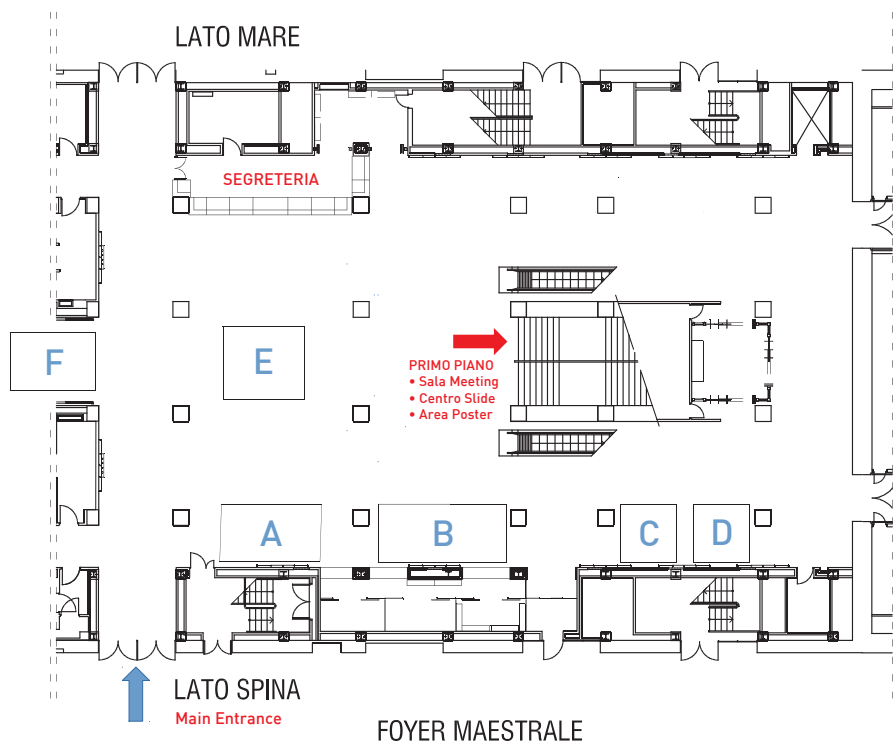
Centro Congressi, SALA MAESTRALE

Via Magazzini del Cotone - modulo 10



PORTO ANTICO DI GENOVA  
CENTRO CONGRESSI

## Area Congressuale



### Legenda

**A:** PTC THERAPEUTICS

**B:** BIOGEN

**C:** ROCHE

**D:** SAREPTA

**E:** SANOFI-GENZYME

**F:** Deposito bagagli

## Informazioni generali

Sito web del Congresso:

[www.fclassevents.com/it/aim2018/](http://www.fclassevents.com/it/aim2018/)

### ISCRIZIONI:

#### In sede congressuale

*(IVA inclusa)*

*Socio AIM	€ 355,00
Non Socio AIM	€ 385,00
Under 35	€ 230,00
Accompagnatore	€ 215,00

*\*Socio AIM in regola con le quote associative*

#### La quota di iscrizione include:

Ammissione alle sessioni scientifiche

Coffee break e colazioni di lavoro

Attestato di partecipazione, kit congressuale, badge nominale, programma

La quota prevede l'invito alla cena sociale dell'AIM, Venerdì 8 Giugno

#### 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 8 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](mailto: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, 6 Giugno | h.13.00 – h.19.30**

**Giovedì, 7 Giugno | h. 07.00 – h. 19.00**

**Venerdì, 8 Giugno | h. 07.00 – h. 19.00**

**Sabato, 11 Giugno | h. 07.45 – 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 9 Giugno.

## **CENA SOCIALE**

La cena sociale, organizzata in collaborazione con UILDM (Unione Italiana lotta alla Distrofia Muscolare), Sezione di Genova, si terrà Venerdì 8 Giugno alle ore 20.30.

La partecipazione alla serata è riservata agli iscritti al Congresso.

Si prega di ritirare l'invito presso il desk della Segreteria Congressuale entro **Mercoledì 6 Giugno, alle ore 19:30**. L'ingresso sarà consentito solo dietro presentazione del relativo invito.



XVIII CONGRESSO NAZIONALE

AIM Associazione Italiana di Miologia

Con la sponsorizzazione non condizionante di

SANOFI GENZYME 

The text 'SANOFI GENZYME' is displayed in a large, bold, sans-serif font. 'SANOFI' is in blue, and 'GENZYME' is in a gold color. To the right of the text is the Sanofi Genzyme logo, which consists of a stylized, abstract shape in blue, green, and gold.



XVIII CONGRESSO NAZIONALE

AIM Associazione Italiana di Miologia

Con la sponsorizzazione non condizionante di



GRIFOLS



BOLOGNA



XVIII Congresso Nazionale

**AIM**

Associazione Italiana di Miologia



6 - 9 GIUGNO 2018 GENOVA

## XVIII CONGRESSO NAZIONALE AIM Associazione Italiana di Miologia

Presidente AIM

Prof. Gabriele Siciliano

Presidente del Comitato Organizzatore

Prof. Carlo Minetti

Sede Congressuale:

Porto Antico di Genova - Magazzini del Cotone  
Centro Congressi, SALA MAESTRALE  
Via Magazzini del Cotone - modulo 10

Sito web del Congresso:

[www.fclassevents.com/it/aim2018/](http://www.fclassevents.com/it/aim2018/)

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](mailto:elena.falciola@fclassevents.com)