

16° Congresso Nazionale AIM

Lecce, 8 - 11 Giugno 2016

Castello Carlo V



Presidente AIM
Prof. Gabriele Siciliano

Con il patrocinio di:



Città di Lecce



Provincia di Lecce



Sin
SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA

 UNIVERSITÀ
DEL SALENTO

Indice

Messaggio del Presidente	pag.	3
Comitato Scientifico	pag.	4
Faculty	pag.	5
Programma Scientifico	pag.	6
Parallel Poster Session	pag.	15
Informazioni Scientifiche	pag.	26
Informazioni Generali	pag.	27
Ringraziamenti	pag.	30



Messaggio del Presidente

Carissime/i,

è con grande piacere che, a nome del Comitato Scientifico della nostra Associazione, Vi porgo un caloroso benvenuto per questo evento che sta per essere inaugurato l'8 giugno qui a Lecce.

Promuovere e divulgare le conoscenze nel campo delle malattie muscolari, nell'interesse finale dei pazienti, devono essere l'obiettivo principale di una comunità scientifica la cui realizzazione è ancorché facilitata dalla vivacità culturale, entusiasmo e determinazione di risultato che, ho avuto di apprezzare e mi sento di poter dire anche con personale orgoglio in qualità di Presidente AIM, sono parte comune del bagaglio di tutti Voi. Favorire lo sviluppo di protocolli clinici, definire indirizzi diagnostico-terapeutici, attraverso la collaborazione tra i vari gruppi, sostenere il progresso della ricerca clinica e di base, tutto questo non sarebbe possibile senza il Vostro impegno di cui, al pari della Vostra presenza in questa bellissima città, cui peraltro sono in qualche modo sentimentalmente legato, voglio ringraziarVi.

Nel corso dell'attività congressuale saranno trattate, come da programma, numerose tematiche quali le acquisizioni più recenti sui meccanismi patogenetici alla base delle distrofie muscolari, l'applicazione clinica delle neuroimmagini nella diagnostica muscolare, la classificazione delle miopatie congenite con studi di correlazione genotipo-fenotipo, le novità in ambito terapeutico di molte forme di malattia muscolare. Il convegno sarà quindi arricchito dai numerosi contributi scientifici ricevuti, anche in questa edizione del Congresso, dai vari gruppi che operano su tutto il territorio nazionale.

Con l'augurio che un programma così articolato possa essere di arricchimento scientifico e ulteriore stimolo alla ricerca nelle malattie muscolari, ma anche l'occasione di condividere momenti di cui serbare un amichevole ricordo per tutti noi, diamo inizio ai lavori senza ulteriore indugio!

Buon congresso a tutti.

Prof. Gabriele Siciliano

*Presidente della Associazione Italiana di Miologia e
Comitato Scientifico XVI Congresso AIM*

Presidente Onorario del Convegno:

Prof. Luigi Murri

Comitato Scientifico

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*)

In collaborazione con il

Comitato Organizzatore Locale:

Gerardo Ciardo, *Neurologia Tricase (LE)*

Giancarlo Logroscino, *Neurologia Tricase (LE) / Università di Bari*

Massimo Marra, *CIDP Onlus*

Giuseppe Nicolardi, *Università del Salento*

Bruno Passarella, *Neurologia Brindisi*

Renato Sambati, *AINAT-Associazione Neurologi Ambulatoriali Puglia*

Rocco Scarpello, *Neurologia Casarano (Le)*

Antonio Trabacca, *IRCCS Eugenio Medea Brindisi*

Giorgio Trianni, *Neurologia Lecce*

Segreteria Scientifica:

Prof. Gabriele Siciliano, Dr.ssa Erika Schirinzi, Dr.ssa Giulia Ricci

g.siciliano@med.unipi.it

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università
Clinica Neurologica, Ospedale S. Chiara, Via Roma 67, 56126 PISA

Faculty

- Angelini Corrado, *Padova*
Antonini Giovanni, *Roma*
Berardinelli Angela Lucia, *Pavia*
Bernasconi Pia, *Milano*
Bertini Enrico, *Roma*
Botta Annalisa, *Roma*
Caretto Antonio, *Brindisi*
Comi Giacomo Pietro, *Milano*
Conte Camerino Diana, *Brindisi*
D'Angelo Grazia, *Milano*
Di Iorio Giuseppe, *Napoli*
Di Mauro Salvatore, *New York*
Di Muzio Antonio, *Chieti*
Donati Maria Alice, *Firenze*
Esposito Susanna, *Milano*
Evoli Amelia, *Roma*
Filosto Massimiliano, *Brescia*
Fiorillo Chiara, *Genova*
Giampietro Michelangelo, *Roma*
Lattanzi Giovanna, *Bologna*
Leone Maurizio, *San Giovanni Rotondo (FG)*
Liguori Rocco, *Bologna*
Logroscino Giancarlo, *Tricase (LE) - Bari*
Magdiniér Frédérique, *Marsiglia*
Maggi Lorenzo, *Milano*
Mancuso Michelangelo, *Pisa*
Mantegazza Renato, *Milano*
Massa Roberto, *Roma*
Meola Giovanni, *Milano*
Mercuri Eugenio Maria, *Roma*
Messina Sonia, *Messina*
Migliore Lucia, *Pisa*
Minetti Carlo, *Genova*
Mirabella Massimiliano, *Roma*
Moggio Maurizio, *Milano*
Mongini Tiziana Enrica, *Torino*
Mora Marina Domenica, *Milano*
Muchir Antoine, *Parigi*
Musarò Antonio, *Roma*
Musumeci Olimpia, *Messina*
Nicolardi Giuseppe, *Lecce*
Nigro Vincenzo, *Napoli*
Pane Marika, *Roma*
Pedemonte Marina, *Genova*
Pegoraro Elena, *Padova*
Politano Luisa, *Napoli*
Previtali Stefano, *Milano*
Racca Fabrizio, *Torino*
Ricci Giulia, *Pisa, Modena*
Ricciardi Roberta, *Pisa*
Rodolico Carmelo, *Messina*
Santorelli Filippo Maria, *Pisa*
Savarese Marco, *Pagani (SA)*
Scarpelli Mauro, *Verona*
Sciacco Monica, *Milano*
Servidei Serenella, *Roma*
Siciliano Gabriele, *Pisa*
Tasca Giorgio, *Roma*
Tonin Paola, *Verona*
Toscano Antonio, *Messina*
Tupler Rossella, *Modena*
Vita Giuseppe, *Messina*
Zeviani Massimo, *Cambridge*
Zoni Luisa, *Bologna*

Programma Scientifico

WEDNESDAY 8TH JUNE

14.00 Registration of participants

15.00 Welcome address

15.40 – 17.00 WORKSHOP-1: Nutrition and Myopathies

JOINT AIM-ADI (Associazione Italiana Miologia e Associazione Italiana Dietetica e Nutrizione Clinica):

Chairpersons: A. Caretto, G. Siciliano

15.40 Exercise for skeletal muscle: nutritional strategies (*M. Giampietro*)

16.00 A rationale for a dietary intake in Muscular Dystrophies (*L. Zoni*)

16.20 Nutritional challenges of childhood-adulthood transition in Muscle Disorders (*S. Esposito*)

16.40 The role of nutrition in Metabolic Myopathies (*M. Filosto*)

17.00 – 17.20 Coffee break

17.20 – 18.00 LECTURE 1: What's new in Muscle Channelopathies - G. Meola

Introducing:: D. Conte-Camerino

18.00 – 20.00 Round Table with Patients' Associations:

- Le sinergie nelle Malattie Neuromuscolari: il ruolo delle "alleanze"
- Le Reti di Riferimento Europee (ERN) per le Malattie Rare
- La voce dei pazienti e i modelli di e-Health

Invited Participants:

- *Associazioni dei pazienti*

- *Telethon Foundation*

- *National Health System*

Discussants: M. Moggio, M. Pane, L. Politano

20.00 Opening Ceremony

Lettura inaugurale:

ANTONIO DE FERRARIIS GALATEO (1448-1517): TRA UMANESIMO E MEDICINA

Prof. V. Zacchino - Storico

Welcome cocktail

Programma Scientifico

THURSDAY 9TH JUNE

07.30 – 08.30 **BREAKFAST SEMINAR: Respiratory treatment in Muscle Diseases: When, Why and How**

(non accreditato ECM - in advance registration requested)

Discussants: G. Di Iorio, P. Tonin

Speakers: G. D'Angelo, M. Pedemonte, F. Racca

08.30 – 09.30 **Oral communications 1**

Chairpersons: L. Peverelli (*Milano*), R. Tupler (*Modena*)

Inhibition of muscle innate and adaptive immune response and improvement of muscular dystrophic process in alpha-sarcoglycan null mice by blockade of extracellular ATP/P2X axis

Baldassari S., Gazzero E., Assereto S., Panicucci C., Baratto S., Fiorillo C., Minetti C., Grassi F., Bruno C. (Genova, Bellinzona)

Altered TDP43-dependent splicing in protein aggregate myopathies

Cortese A., Callegari I., Meola G., Moggio M., Stuani C., Romano M., Cardani R., Ripolone M., Violano R., Pansarasa O., Cereda C., Moglia A., Buratti E. (Pavia, Milano, Trieste)

The role of transmission electron microscopy in vacuole-associated myopathies

Papa V., Costa R., D'Angelo R., Rinaldi R., Pegoraro E., Fanin M., Angelini C., Cenacchi G. (Bologna, Padova, Venezia)

Comparison amongst detection of PAS-positive granules in lymphocytes on blood-smear and GAA enzyme activity assessment on Dried Blood Spots as screening methods for late onset Pompe disease

Sampaolo S., Pascarella A., Farina O., Lombardi L., Di Iorio G. (Napoli)

09.30 – 11.00 **WORKSHOP-2: From epigenomics to phenomics in Muscle Disorders**

Chairpersons: M. Mora, V. Nigro

09.30 Molecular understanding of phenotypic variability in myopathies (*F. M. Santorelli*)

09.50 What do we look for in epigenetic markers in muscle disease? (*L. Migliore*)

10.10 Epigenetics in facioscapulohumeral muscular dystrophy (*F. Magdiniér*)

10.30 Epigenetics in myotonic dystrophies (*A. Botta*)

11.00 – 11.20 Coffee break

11.20 – 12.00 **LECTURE-2: In memory of Stefano Di Donato Mitochondrial Diseases: the past and the future** - M. Zeviani

Introducing: S. Di Mauro

Programma Scientifico THURSDAY 9TH JUNE

12.00 – 13.30 Oral communications 2

Chairpersons: V. Petruzzella (Bari), R. Barresi (Newcastle)

Epigenetic investigations of FSHD families from the Italian national registry of FSHD

Nikolic A., Ricci G., Mele F., Govi M., Ruggiero L., Vercelli L., Bucci E., Fiorillo C., Villa L., Cao M., Maggi L., Santoro L., Mongini T., Antonini G., Bruno C., Filosto M., Savarese M., Nigro V., Moggio M., Angelini C., Morandi L., Pegoraro E., Sansone V., Maioli M.A., D'Angelo G., Di Muzio A., Rodolico C., Siciliano G., Tomelleri G., Berardinelli A., Tupler R. (Modena e Reggio Emilia, Pisa, Napoli, Torino, Rome, Genova, Milan, Padova, Cagliari, Bosisio Parini, Chieti, Messina, Verona, Pavia)

Association study of exome variants in the NF-KAPPA-B and TGF-BETA pathways identifies CD40 as a modifier of Duchenne Muscular Dystrophy

Bello L., Flanigan KM., Weiss RB., Spitali P., Aartsma-Rus A., Muntoni, Zaharieva I., Ferlini A., Mercuri E., Tuffery-Giraud S., Claustres M., Straub V., Lochmüller H., Barp A., Vianello S., Pegoraro E., Punetha J., Gordish-Dressman H., Giri M., McDonald CM., Hoffman EP., Cooperative International Neuromuscular Research Group (Washington, Padova, Ohio, Salt Lake City, Leiden, Londra, Ferrara, Roma, Montpellier, Newcastle, Sacramento)

The genetic spectrum of a large cohort of putative CMD

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

Genetic and functional implication of muscle-related coiled-coil/cavin-4 gene in asymptomatic hyperckemia

Assereto S., Traverso M., Fiorillo C., Trucco F., Baratto S., Scudieri P., Savarese M., Parton R.G., Galletta L., Nigro V., Bruno C., Zara F., Minetti C., Gazzero E. (Genova, Napoli, Brisbane)

Molecular diagnosis of spinal muscular atrophy with lower extremity predominance by NGS: report of a cohort of nine patients

Catteruccia M., Tasca G., Fiori F., Spartano S., Pera M.C., D'Amico A., Pane M., Mercuri E., Tiziano F.D., Bertini E. (Roma)

Peptide-conjugated morpholino oligomers for treatment of spinal muscular atrophy

Ramirez A., Rizzuti M., Rizzo F., Rinchetti P., Bucchia M., Giulia Bassani., Bresolin N., Comi G.P., Corti S., Nizzardo M. (Milano)

13.30 – 14.30 Lunch

14.30 – 16.00 PARALLEL POSTER SESSION-1

P1-1 MUSCULAR DYSTROPHIES - 1

Chairpersons: F. Magri (Milano), L. Losito (Brindisi)

P1-2 MUSCULAR DYSTROPHIES - 2

Chairpersons: N. Carboni (Nuoro), E. Bucci (Roma)

P1-3 MITOCHONDRIAL MYOPATHIES

Chairpersons: C. Bruno (Genova), A. Ardisson (Milano)

P1-4 MYOTONIC DYSTROPHIES AND CHANNELOPATHIES

Chairpersons: S. Portaro (Messina), J.F. Desaphy (Bari)

Programma Scientifico THURSDAY 9TH JUNE

16.00 – 17.00 Oral communications 3

Chairpersons: A. Martinuzzi (*Conegliano*), E.M. Pennisi (*Roma*)

Biomarkers of muscle and cardiac damage in patients with mitochondrial disease

Aimo A., Giannoni A., Mancuso M., Orsucci D., Piepoli M.F., Clerico A., Passino C., Siciliano G. (Pisa, Piacenza)

New genes and pathomechanisms in mitochondrial disorders unraveled by NGS technologies

Lamperti C., Marchet S., Morandi L., Maggi L., Goffrini P., Lill R., Zeviani M., Ghezzi D. (Milano, Parma, Marburg, Cambridge)

Muscle MRI in neutral lipid storage disease (NLS)

Garibaldi M., Tasca G., Diaz-Manera J., Ottaviani P., Laschena F., Pantoli D., Gerevini S., Fiorillo C., Maggi L., Tasca E., D'Amico A., Cosentino L., Musumeci O., Toscano A., Bruno C., Massa R., Angelini C., Bertini ES., Antonini G., Pennisi EM. (Roma, Milano, Barcelona, Madrid, Genova, Lido di Venezia, Messina)

ERT in late-onset Pompe disease: long-term follow-up and IgG anti rh-GAA assessment in 9 patients

Todeschini A., Volonghi I., Rota S., Damioli S., Galvagni A., Padovani A., Filosto M. (Brescia)

17.00 – 17.20 Coffee break

17.20 – 18.50 WORKSHOP-3: Neuroimaging diagnostics in Muscle Disease: power and limitations

Chairpersons: R. Massa, M. Scarpelli

17.20 Muscular dystrophies (*G. Tasca*)

17.40 Inflammatory Myopathies (*S. Previtali*)

18.00 Metabolic Myopathies (*O. Musumeci*)

18.20 Brain in muscle diseases (*E. Bertini*)

18.50 – 20.00 Future Projects and Collaborative Programs for AIM

Chairpersons: G. Antonini, G. Siciliano

Italian Network for FSHD (*R. Tupler, Modena*)

Collaborative network for Muscle Glycogenoses (*O. Musumeci, Messina*)

Italian Registry of Mitochondrial Diseases (*M. Mancuso, Pisa*)

The Italian LGMD registry (*G.P. Comi, Milano*)

Nondystrophic Myotonias Network (*D. Conte Camerino, Bari*)

Italian Network of Laminopathies (*G. Lattanzi, Bologna*)

Data Registry on Myofibrillar myopathies (*L. Maggi, Milano*)

Sport activity in muscle diseases (*G. Vita, Messina*)

Anti-rh-GAA Ig Abs in LOPD ERT therapy: the IGERT study (*M. Filosto, Brescia*)

Programma Scientifico

FRIDAY 10TH JUNE

08.15 – 09.30 **Muscle Club**

Discussants: A. Di Muzio, G. Ricci

Intravenous immunoglobulin and immunosuppressive therapy

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

Inflammatory myopathy in collagen VI mutation carrier

Papa R., Fiorillo C., Leoni M., Malattia C., Caorsi R., Minoia F., Assereto S., Bruno C., Picco P., Minetti C. (Genova)

Distal upper limbs muscle weakness in a 55-years-old woman

Lupica A., Rodolico C. (Messina)

A SIGMAR1 mutation causes distal hereditary motor neuropathy

Petrucci A., Lispi L., Costanzi-Porrini S., Gregianin E., Boaretto F., Pallafacchina G., Zanin S., Crippa V., Rusmini P., Poletti A., Muglia M., Rizzuto R., Mostacciuolo M.L., Vazza G. (Roma, Padova, Milano, Mangone-CS)

Recessive myosin myopathy associated with a new MYH2 mutation and an atypical muscle biopsy pattern with a two decades follow up

Peverelli L., Del Bo R., Colombo I., Cassandrini D., Fagiolari G., Piga D., Tironi R., Ciscato P., Bordoni A., Grimoldi N., Cinnante C., Santorelli F., Moggio M. (Milano, Pisa)

DNAJB6 myopathy: not only a vacuolar myopathy

Piras R., Maioli M.A., Mammoliti R., Mora M., Marrosu G. (Cagliari, Milano)

Novel YG1 mutation causing late-onset polyglucosan body myopathy with nemaline rods

Tasca G., Fattori F., Monforte M., Hedberg-Oldfors C., Sabatelli M., Udd B., Boldrini R., Bertini E., Ricci E., Oldfors A. (Roma, Gothenburg, Helsinki, Tampere, Vaasa)

09.30 – 10.10 **LECTURE-3: New experimental perspectives in Myology** - A. Musarò

Introducing: G. Nicolardi

10.10 – 10.25 Coffee break

10.25 – 12.15 **WORKSHOP-4: New concepts in therapy of Muscle Disorders: DMD, SMA, s-IBM and Pompe disease**

Chairpersons: C. Minetti, S. Servidei

10.25 Duchenne Muscular Dystrophy (*E. Mercuri*)

10.45 Spinal Muscular Atrophy (*M.G. Distefano, S. Messina*)

11.05 Sporadic Inclusion Body Myositis (*M. Mirabella*)

11.25 Pompe disease (*A. Donati*)

11.45 Adulthood acid maltase deficiency (*T. Mongini*)

Programma Scientifico FRIDAY 10TH JUNE

12.15 – 13.30 Oral communications 4

Chairpersons: L. Ruggiero (Napoli), B. Passarella (Brindisi)

Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy in Italy: critical issues and areas for improvements

D'Amico A., Catteruccia M., Pane M., Baranello G., Govoni A., Messina S., D'Angelo G., Politano L., Gorni K., Previtali S. C., Pini A., Battini R., Vita GL., Berardinelli A., Ricci F., Pegoraro E., Bruno C., Trucco F., Ardisson A., Pasanisi B., Vita G., Mongini T., Moggio M., Comi G., Mercuri E., Bertini E. (Roma, Milano, Messina, Napoli, Lecce, Bologna, Pisa, Pavia, Torino, Padova, Genova)

Longitudinal study of disease progression in 232 FSHD patients from the Italian registry

Vercelli L., Rolle E., Ponzalino V., Ricci G., Ruggiero L., Villa L., Di Muzio A., Cao M., Scarlato M., Bucci E., Rodolico C., Pasanisi M.B., Tomelleri G., Filosto M., Mele F., Nikolic A., Govi M., Maggi L., Antonini G., Previtali S.C., Angelini C., Pegoraro E., Moggio M., Santoro L., Siciliano G., Tupler R., Mongini T. (Torino, Pisa, Napoli, Milano, Chieti, Padova, Roma, Messina, Verona, Brescia, Venezia, Modena e Reggio Emilia)

Autonomic nervous system involvement in spinal muscular atrophy

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

Congenital myasthenic syndromes: molecular and phenotypic correlations and long term follow-up in a cohort of 20 Italian patients

Parisi D., Cassandrini D., Toscano A., Portaro S., Lupica A., Sinicropi S., Barca E., Musumeci O., Girlanda P., Vita G., Migliorato A., Santorelli F., Rodolico C. (Messina, Pisa)

PEO: the experience of the Italian network of mitochondrial diseases

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

13.30 – 14.30 Lunch

14.30 – 16.00 PARALLEL POSTER SESSION-2

P2-1 MUSCULAR DYSTROPHIES-3

Chairpersons: A. Vita (Messina), R. Sambati (Lecce)

P2-2 MUSCULAR DYSTROPHIES-4

Chairpersons: M. Scarlato (Milano), M. Marra (Lecce)

P2-3 METABOLIC MYOPATHIES

Chairpersons: C. Semplicini (Padova), S. Ravaglia (Pavia)

P2-4 CONGENITAL AND MYOFIBRILLAR MYOPATHIES, INFLAMMATORY MYOPATHIES AND N-M JUNCTION DISORDERS

Chairpersons: G. Cenacchi (Bologna), A. Carbone (Tricase - LE)

P2-5 OTHER MYOPATHIES AND MOTOR NEURON SYNDROMES

Chairpersons: G. Ricci (Pisa), R. Tortelli (Tricase - LE)

Programma Scientifico

16.00 – 17.15 **ROUND TABLE: Trial readiness in Muscle Diseases**

Charing:

C. Angelini, G. Vita

Principles and methodology for guidelines (*M. Leone*), Guideline Issues on Myopathies and Myasthenia Gravis in Italy (*A. Toscano and R. Mantegazza*), Outcome Measures in Mitochondrial Disorders (*M. Mancuso*), Diseases Registries (*G. Logroscino*)

17.15 – 17.30 Coffee break

17.30 – 19.00 **Assemblea dei Soci**

20.45 **Social dinner**



Programma Scientifico SATURDAY 11TH JUNE

SATURDAY 11TH JUNE

08.30 – 10.00 WORKSHOP-5: Congenital and myofibrillar myopathies

Chairpersons: A. Berardinelli, M. Sciacco

08.30 Genotype-phenotype correlations in congenital myopathies (*C. Fiorillo*)

08.50 New genes in congenital myopathies (*E. Pegoraro*)

09.10 Myofibrillar myopathies (*G.P. Comi*)

09.30 Titinopathies (*M. Savarese*)

10.00 – 10.40 LECTURE-4: Recent steps towards treatment in Laminopathies - A. Muchir

Introducing: G. Lattanzi

10.40 – 10.55 Coffee break

10.55 – 12.10 WORKSHOP-6: Disorders of Neuromuscular Junction

Chairpersons: P. Bernasconi, R. Liguori

10.55 New insights in immunopathogenic mechanisms (*A. Evoli*)

11.15 Paraneoplastic NMJ syndromes (*C. Rodolico*)

11.35 Late onset congenital myasthenic syndromes (*L. Maggi*)

11.55 Assessment of long term efficacy of thymectomy (*M. Maestri, R. Ricciardi*)

12.10 – 13.10 Oral communications 5

Chairpersons: V. Sansone (*Milano*), G. Marrosu (*Cagliari*)

Brain magnetic resonance in mitochondrial disorders: can an integrated approach help to diagnosis?

Sauchelli D., Primiano G.A., Cuccagna C., Bernardo D., Servidei S. (Roma)

Central Nervous System involvement in Late Onset Pompe Disease (LOPD): clues from neuropsychological, morphological and functional MRI studies

Musumeci D., Marino S., Granata F., Barca E., Corallo F., De Salvo S., Bonanno L., Morabito R., Longo M., Arrigo R., Cucinotta M., Bramanti P., Toscano A. (Messina)

Neural correlates of neuropsychological dysfunction in DM1: voxel-based morphometry and tract based spatial statistical analysis

Baldanzi S., Cecchi P., Simoncini C., Ricci G., Fabbri S., Lorio R., Bevilacqua F., Petrucci A., Cosottini M., Angelini C., Siciliano G. (Pisa, Venezia, Roma)

A multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled (rct) clinical trial on the clinical efficacy of non-invasive ventilation and modafinil on excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy type 1 (DM1): protocol outline

Falcier E., Roma E., Rao F., De Mattia E., Nobili L., Massa R., Romigi A., Placidi F., Lizio A., Prosperpio P., Lanza A., Rubino A., Rastelli E., Ciapri C., Rogliani P., Liguori C., Sansone V.A. (Milano, Roma)

Programma Scientifico SATURDAY 11TH JUNE

13.10 AIM 2016 best contribution awards

13.15 – 13.30 ECM questionnaire

13.30 Congress Closure and flag handover

Parallel Poster Session - 9th June 2016, 14.30:16.00

P1-1- MUSCULAR DYSTROPHIES-1

Chairpersons: F. Magri, L. Losito

P.1. A peculiar case of LGMD with rimmed vacuoles

Ponzalino V., Vercelli L., Chiadò-Piat L., Vittonatto E., Boschi S., Bortolani S., Xu L., Lek M., Johnson K., Topf A., MacArthur D., Straub V., Mongini T. (Torino, Newcastle, Cambridge)

P.2. Clinical characterization and study of methylation profiles in carriers of borderline D4Z4 alleles from the Italian national registry of FSHD

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

P.3. An exercise test protocol to study muscle fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy

Ricci G., Di Coscio M., Baldanzi S., Montano V., Chico L., Franzoni F., D'Antona G., Siciliano G. (Reggio Emilia, Pisa, Torino)

P.4. Cerebellum in Duchenne Muscular Dystrophy

Russo A., Arrigoni F., Peruzzo D., Gandossini S., Nobile M., Colombo P., Civati F., Tesei A., Bresolin N., D'Angelo M.G. (Lecce, Milano)

P.5. *In vitro* and *in vivo* preclinical evaluation of therapeutic potential of src-tyk inhibitors in Duchenne Muscular Dystrophy

Sanarica F., Cozzoli A., Mantuano P., Capogrosso R.F., Giustino A., De Bellis M., De Luca A. (Bari)

P.6. Clinical and genetic heterogeneity in four patients with Dysferlinopathies

Salvatore S., Gallus G.N., Aguti S., Rubegni A., Malandrini A., Federico A., (Siena)

P.7. Can MRI imaging of a muscle set follow FSHD natural history ?

Scarlato M., Maggi M., Caliendo G., Pasanisi M.B., Cava M., Previtali S.C., Gerevini G. (Milano)

P.8. Muscle MRI in POMT2 limb-girdle muscular dystrophies

Brisca G., Fiorillo C., Trucco F., Pedemonte M., Magnano M., Bruno C., Minetti C. (Genova)

P.9. LMNA mutation in a case of axonal peripheral neuropathy: what has the muscle to say?

Schirinzi E., Chico L., Lucchesi C., Botto N., Petrozzi L., Calabrese R., Siciliano G. (Pisa, Massa)

P.10. POPDC1S201F causes muscular dystrophy and arrhythmia by affecting protein trafficking

Roland F.R., Schindler Roland F.R., Scotton C., Zhang J., Passarelli C., Ortiz-Bonnin B., Simrick S., Schwerte T., Poon K.L., Fang M., Rinné S., Froese A., Viacheslav O., Nikolaev, Grunert C., Müller T. Tasca G., Sarathchandra P., Drago F., Dallapiccola B., Rapezzi C., Arbustini E., Di Raimo F.R., Neri M., Selvatici R., Gualandi F., Fattori F., Pietrangelo A., Li W., Jiang H., Xu X., Bertini E., Decher N., Wang J., Brand T., Ferlini A. (London, Ferrara, Shenzhen, Roma, Marburg, Bologna, Pavia, Modena, Copenhagen, Jeddah Saudi)

Parallel Poster Session - 9th June 2016, 14.30:16.00

P.11. Transcriptomics analysis in collagen VI myopathy: role of circadian genes using novel fluidic card tools

Scotton C., Schwartz E., Falzarano M.S., Bovolenta M., Rossi R., Armaroli A., Osman H., Gualandi F., Neri M., Lochmüller H., Pesole G., Sabatelli P., Merlini L., Bonaldo P., Muntoni F., Gelfi C., Lebowitz M., Esser KA., Ferlini A. (Ferrara, Lexington KY, Newcastle, Londra, Bari, Bologna, Padova, Milano)

P.12. Identification of elusive mutations in the DMD gene by mRNA analyses and MotorPlex

Torella A., Savarese M., Del Vecchio Blanco F., Garofalo A., Giugliano T., Di Fruscio G., Piluso G., Minetti C., Politano L. and Nigro V. (Napoli, Pozzuoli, Helsinki, Genova)

P.13. Analysis of AMH in Myotonic Dystrophy type 1 patients

Ergoli M., Dotolo R., D'Ambrosio P., Petillo R., Orsini C., Sinisi A., Minucci S., Politano L. (Napoli)

P1-2- MUSCULAR DYSTROPHIES-2

Chairpersons: N. Carboni, E. Bucci

P.14. Tele-assistance in pediatric neuromuscular disorders requiring home mechanical ventilation; preliminary results of a multicentric study

Trucco F., Pedemonte M., Racca F., Falsaperla R., Romano C., Wenzel A., Tacchetti P., Bella C., Bruno C., Minetti C. (Genova, Alessandria, Catania)

P.15. Efficacy of air stacking techniques in stabilizing vital capacity in neuromuscular disorders

Trucco F., Pedemonte M., Tacchetti P., Brigati G., Fiorillo C., Pistorio A., Bruno C., Minetti C. (Genova, Alessandria)

P.16. Family burden and impact of DM: a pre-test survey

Gotti E., Casiraghi J., Zanolini A., Sansone V. (Milano)

P.17. Deflazacort treatment and SPP1 RS8357094 genotype impact on protein level in primary muscle cells of Duchenne Muscular Dystrophy patients

Vianello S., Pantic B., Bello L., Galletta E., Borgia D., Gavassini BF., Sorarù G., Vitiello L., Pegoraro E. (Padova)

P.18. RNA profiling discloses a link between circadian genes and muscle damage in Duchenne Muscular Dystrophy

Armaroli A., Scotton C., Osman H., Falzarano M.S., Capogrosso R.F., Cozzoli A., Camerino G.M., Schwartz E., De Luca A., Ferlini A. (Ferrara, Bari, Usa, Londra)

P.19. The ubiquitin ligase tripartite-motif-protein 32 (TRIM32) is induced in Duchenne Muscular Dystrophy

Assereto S., Piccirillo R., Baratto S., Scudieri P., Fiorillo C., Massacesi M., Traverso M., Galiotta L.J., Bruno C., Minetti C., Zara F., Gazzero E. (Genova, Napoli, Australia/Queensland)

P.20. Validation of a cell-based assay for large up-regulation in alpha-dystroglycanopathies

Baratto S., Assereto S., Massacesi M., Bocciardi R., Bruno C., Minetti C., Zara F., Gazzero E. (Genova)

Parallel Poster Session - 9th June 2016, 14.30:16.00

P.21. Mobility shift of beta-dystroglycan as a marker of genetic defects in the GMPPB gene
Barresi R., Torelli S., Sarkozy A., Henderson M., Mein R., Yau M., Phadke R., Feng L., Sewry C., Bushby K., Muntoni F. (Newcastle, Londra)

P.22. DMD genotypes and loss of ambulation in the CINRG Duchenne Natural History Study
Bello L., Morgenroth L.P., Gordish-Dressman H., Hoffman E.P., McDonald C.M., Cirak S., on behalf of the CINRG investigators, (Washington, Ohio, Salt Lake City, Utah, Netherlands, Londra, Ferrara, Roma, Montpellier, Newcastle, Padova, Sacramento)

P.23. Exome sequencing as strategy to identify the gene determining limb girdle muscular dystrophy type 1H
Bianco A., Bisceglia L., Galeandro V., Santorelli F.M., Castellana S., De Bonis P., Palumbo O., Amati A., Mazza T., Petruzzella V. (Bari, San Giovanni Rotondo, Pisa, Roma)

P.24. A novel SYNE1 gene mutation in a family with dominant muscular dystrophy
Trivisan C.P., Fanin M., Savarese M., Di Fruscio, Pastorello E., Tasca E., Nigro V., Angelini C. (Padova, Napoli, Venezia)

P.25. Contractile efficiency of dystrophic mdx mouse muscle: *in vivo* and *ex vivo* assessment of adaptation of functional end-points to exercise
Capogrosso R.F., Mantuano P., Cozzoli A., Sanarica F., De Bellis M., Giustino A., Camerino G.M., Grange R.W., De Luca A. (Bari, Blacksburg)

P1-3- MITOCHONDRIAL MYOPATHIES

Chairpersons: C. Bruno, A. Ardisson

P.26. Early macular dysfunction in mitochondrial diseases
Primiano G., Abed E., Sauchelli D., Cuccagna C., Bernardo D., Falsini B., Servidei S. (Roma)

P.27. Novel mutations in OPA1 with Leigh-like neuroimaging features
Rubegni A., Nesti C., Pisano T., Battini R., Tessa A., Guerrini R., Santorelli F.M. (Pisa, Firenze)

P.28. Ergoreflex overactivity in mitochondrial disease: linking skeletal myopathy to exercise intolerance and dysautonomia
Aimo A., Giannoni A., Mancuso M., Orsucci D., Piepoli M.F., FESC, FACC, Passino C., Siciliano G., Emdin M. (Pisa, Piacenza)

P.29. Lipomatosis incidence and characteristics in an Italian cohort of mitochondrial patients
Barca E., Musumeci O., Lamperti C., Comi G.P., Moggio M., Mongini T., Siciliano G., Filosto M., Pegoraro E., Servidei S., Ronchi D., Vercelli L., Orsucci D., Bello L., Sauchelli D., Zeviani M., Mancuso M., Toscano A. (Messina, Milano, Torino, Pisa, Brescia, Padova, Roma, Cambridge)

P.30. Penetrance differences among subjects carrying Leber's hereditary optic neuropathy (LHON) primary mutations
Bianco A., Galeandro V., Favia P., Russo L., De Caro M.F., Bisceglia L., D'Agsuma L., Emperador S., Montoya J., Guerriero S., Petruzzella V. (Bari, San Giovanni Rotondo, Zaragoza)

Parallel Poster Session - 9th June 2016, 14.30:16.00

P31. Consensus conference on orthotopic liver transplantation versus allogenic hematopoietic stem cell transplantation in MNGIE

Casali C. on behalf of Bologna ITA-MNGIE Group (Latina)

P32. Long term follow-up of two patients with cerebellar ataxia and coenzyme Q10 deficiency due to mutations in ADCK3 gene

Emmanuele V., Sobreira C., Barca E., Di Mauro S., Quinzii CM., Hirano M. (New York, Messina, Ribeirão Preto-SP)

P33. Influence of ACTN3 and ACE genotypes and mitochondrial genome in elite soccer players

Galeandro V., Bianco A., Notarnicola A., Moretti B., Petruzzella V. (Bari)

P34. First Italian mutation in ISCU associated with an autosomal dominant mitochondrial myopathy

Lamperti C., Marchet S., Morandi L., Maggi L., Goffrini P., Lill R., Zeviani M., Ghezzi D. (Milano, Parma, Marburg, Cambridge)

P35. Chronic fatigue syndrome and mitochondrial myopathy: a clinical case

Manneschi L., Pietrini V., Medici D., Carelli V., Pedà G., Belladonna F., Capozzi A. R., Valentino M. L., Montanari E. (Fidenza, Parma, Bologna)

P36. Efficacy of iacosamide in patients with mitochondrial diseases

Primiano G., Vollono C., Sauchelli D., Cuccagna C., Bernardo D., Plantone D., Sancricca C., Servidei S. (Roma, London)

P37. A new mutation of ACAD9 causative of a late-onset cardiomyopathy syndrome

Sampaolo S., Lombardi L., Allegorico L., Limongelli G., Esposito T., Napolitano F., Lamantea E., Garavaglia B., Di Iorio G. (Napoli, Milano)

P1-4 MYOTONIC DYSTROPHIES AND CHANNELOPATHIES

Chairpersons: S. Portaro, J.F. Desaphy

P38. Clinical and serological features in myasthenia gravis with MUSK antibodies

Maestri M., De Rosa A., Guida M., Bacchin D., Ricciardi R. (Pisa)

P39. Innovative quantitative testing of handgrip myotonia

Portaro S., Russo M., Biasini F., Parisi D., Bramanti P., Toscano A., Rodolico C. (Messina)

P40. Analysis of 9-ac binding site on CLC-1 channels and potential chaperone activity in myotonia congenita

Altamura C., Toscano A., Mantegazza R., Lo Monaco M., Mangiatordi G., Nicolotti O., Conte Camerino D., Desaphy J.-F., and Imbrici P. (Bari, Milano, Roma, Messina)

P41. Risk of myopathy in statin treated patients: identification of CLC-1 chloride channel as a pivotal biological marker

Camerino G. M., Musumeci O., Conte E., Musaraj K., Caloiero R., Barca E., Toscano A., Conte D., Piermo S. (Bari, Messina)

Parallel Poster Session - 9th June 2016, 14.30:16.00

P.42. Genetic and proteic study of CLC-1 channel expression in rat fast and slow skeletal muscle, from birth to aging

Conte E., Caloiero R., Musaraj K., Ventriglia G., Pierno S., Conte D., Camerino G. M. (Bari, Valenzano)

P.43. Translational approach to address therapy in non-dystrophic myotonia due to Nav1.4 sodium channel mutations

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

P.44. Study design of an assessment protocol for central and peripheral fatigue in myotonic dystrophy type 1 (DM1)

Baldanzi S., Bottari M., Chico L., Simoncini C., Ricci G., Siciliano G. (Pisa)

P.45. Skin alterations in myotonic dystrophy type 1: an observational, cross-sectional study

Biasini F., Portaro S., Guarneri C., Parisi D., Brizzi T., Lupica A., Cannavò S., Vita G., Toscano A., Rodolico C. (Messina)

P.46. The respiratory symptom check-list for patients with myotonic dystrophies: preliminary results

De Mattia E., Falcier E., Pozzi S., Gualandris, Rao F., Roma E., Iatomasi M., Garabelli B., Lupone S., Zanolini A., Messina S., Sframeli M., Lunetta C., Maggi L., Banfi P., Rossi G., Lizio A., Sansone V. (Milano, Messina)

P.470. Respiratory and skeletal muscle strength: correlation analysis and functional impact in myotonic dystrophy type 1 (DM1)

De Mattia E., Falcier E., Gualandris M., Gatti V., Rao F., Roma E., Iatomasi M., Garabelli B., Zanolini A., Lizio A., Sansone V.A. (Milano, Messina)

P.48. Italian validation of the myotonic dystrophy health index (MDHI)

Gragnano G., Rossi G., Zanolini A., Heatwole C., Sansone V. (Milano, New York)

P.49. Analysis from the Italian national registry: patient-reported impact on employment status

Fossati B., Quattri E., Merli I., Antonini G., Comi G. P., D'Angelo G., Liguori R., Logullo F., Marrosu G., Massa R., Mongini T., Morandi L., Pegoraro E., Politano L., Sansone V., Santoro L., Scarlato M., Siciliano G., Silvestri G., Vita G., Meola G. (Milano, Roma, Bosiso Parini, Bologna, Ancona, Cagliari, Torino, Padova, Napoli, Pisa, Messina)

P.50. Dysautonomic symptoms due to peripheral nerve involvement in myotonic dystrophy type 2 (DM2)

Rossi S., Romano A., Modoni A., Nicoletti T. F., Santoro M., Ricci E., Monforte M., Luigetti M., Pomponi M. G., Silvestri G. (Roma)

Parallel Poster Session - 10th June 2016, 14.30:16.00

P2-1- MUSCULAR DYSTROPHIES-3

Chairpersons: A. Vita, R. Sambati

P51. A possible involvement of endosomal toll-like receptors in the pathogenesis of laminopathies
Cappelletti C., Bernasconi P., Pasanisi B., Salerno F., Canioni E., Mora M., Mantegazza R., Maggi L. (Milano)

P52. De novo dominant mosaic mutations in collagen 6 genes: uncommon cause of Bethlem and Ullrich myopathies that may be missed by sanger sequencing
D'Amico A., Fattori F., Gualandi F., Tasca G., Petrini S., Doria V., Catteruccia M., Niceta M., Tartaglia M., Ferlini A., Bertini E. (Roma, Ferrara)

P53. Teriparatide (rhPTH 1-34) in Duchenne Muscular Dystrophy related osteoporosis: a case report
Distefano M. G., Vita G. L., Catalano A., Morabito N., Sframeli M., Barcellona C., La Rosa M., Lunetta C., Vita G. and Messina S. (Messina)

P54. Isolation and characterization of human urinary stem cells from healthy donors and dmd patients as in vitro cell model for functional studies and drug testing
Falzarano M. S., D'Amario D., Osman H., Siracusano A., Scotton C., Maroni C. R., Massetti M., Amodeo A., Mercuri E., Manchi M., Crea F., Ferlini A. (Ferrara, Roma, Londra)

P55. Mechanical in-exsufflation improves the breathing pattern in patients with Duchenne Muscular Dystrophy
Gandossini S., Cesareo A., Santi M., Cesareo A., Lo Mauro A., Biffi E., Comi G. P., Aliverti A., D'Angelo M. G. (Bosisio Parini, Milano)

P56. Frequencies of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies: a systematic literature analysis
Garofalo A., Savarese M., Giugliano T., Di Fruscio G., Torella A., Piluso G., Politano L. and Nigro V. (Napoli, Pozzuoli, Helsinki)

P57. NGS vs sanger in the diagnosis of neuromuscular disorders
Gibertini S., Curcio M., Ruggieri A., Canioni E., Baranello G., Moroni I., Morandi L., Maggi L., Bernasconi P., Mora M. (Milano)

P58. CGH array (motor chip) screening in diagnosis-resistant myopathic patients
Giugliano T., Savarese M., Garofalo A., Di Fruscio G., Torella A., Piluso G., Politano L. and Nigro V. (Napoli, Pozzuoli, Helsinki)

P59. Standards of care adherence and multidisciplinary management of DMD patients at a neuromuscular dedicated center
Gorni K., De Biaggi M., Salmin F., Roma E., Falcier E., Malberti I., Bettinelli M., Lizio A., Sansone V. A. (Milano)

P60. Novel variants of collagen VI subunits genes and proof of the consequent assembly alteration and network disorganization
Govoni A., Piga D., Magri F., Fortunato F., Salani S., Ciscato P., Ronchi D., Brusa R., Savarese M., D'Angelo G., Moggio M., Nigro V. Comi G.P. (Milano, Napoli, Bosisio Parini)

Parallel Poster Session - 10th June 2016, 14.30:16.00

P.61. First report of a family with a DMD out of frame exon 2 deletion associated with asymptomatic phenotypes

La Rosa M., Distefano M. G., Barcellona C., Vita G. L., Sframeli M., Rodolico C., Gualandi F., Lunetta C., Vita G., Ferlini A. and Messina S. (Messina, Ferrara)

P.62. The effectiveness of nutraceuticals in primitive muscle diseases: scoping review

Mozzillo S., Liguori S., Siani F., Russo F., Moretti A., Gimigliano F., Iolascon G. (Napoli)

P2-2- MUSCULAR DYSTROPHIES-4

Chairpersons: M. Scarlato, M. Marra

P.63. JAGGED1 rs6104632 polymorphism as modifying factor in Duchenne and Becker muscular dystrophy

Magri F., Del Bo R., Govoni A., Brusa R., Fortunato F., Bordoni A., D'Angelo M. G., Mauri E., Colombo I., Gandossini S., Moggio M., Corti S., Bresolin N., Comi G.P. (Milano, Bosisio Parini)

P.64. Chronic inflammation and altered mechano-transduction in degenerative myopathies: validation of druggable targets via animal models and pharmacological studies

Mantuano P., Capogrosso R.F., Cozzoli A., Giustino A., Sanarica F., De Bellis M., Camerino G. M., Montagnani M., Nagaraju K., De Luca A. (Washington, D.C/USA, Bari)

P.65. DPM synthase depletion in zebrafish leads to dystrophic muscle with hypoglycosylated alpha-dystroglycan

Marchese M., Baldacci J., Doccini S., Cassandrini D., Pappalardo A., Pitto L., Santorelli F. M. (Pisa)

P.66. High-throughput nutraceutical screening in a zebrafish model of muscular dystrophy

Marchese M., Doccini S., Pitto L., Santorelli F. M. (Pisa)

P.67. Use of the 6-minute walk (6MWD) in studies on Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)

McDonald Craig M., Sweeney Lee H., Luo X., Elfring G., Kroger H., Riebling P., Tuyen O., Spiegel R., Peltz S. W., Mercuri E. (Sacramento, Gainesville, South Plainfield, Roma)

P.68. Impaired rotational mechanics and strain revealing subclinical left ventricular dysfunction in children with Duchenne Muscular Dystrophy: a speckle tracking study

Messina S., Vita G. L., Zito C., Manganaro M., Oreto L., Sframeli R. M., La Rosa M., Distefano M. G., Barcellona C., Carerj S., Lunetta C., Vita G. (Messina)

P.69. A peculiar concomitance of two different monogenic syndromes

Lerario A., Colombo I., Milani D., Peverelli L., Villa L., Sciacco M., Comi G.P., Esposito S., Moggio M. (Milano)

Parallel Poster Session - 10th June 2016, 14.30:16.00

P.70. The 24-month PUL changes and steroids correlation

Palermo C., Pane M., Fanelli L., Mazzone E.S., D'Amico A., Messina S., Scutifero M., Battini R., Petillo R., Frosini S., Vita G. L., Bruno C., Mongini T., Pegoraro E., De Sanctis R., Gardani A., Berardinelli A., Lanzillotta V., Carlesi A., Viggiano E., Cavallaro F., Sframeli M., Bello L., Barp A., Bonfiglio S., Rolle E., D'Angelo G., Pini A., Iotti E., Gorni K., Baranello G., Bertini E., Politano L., Sormani M. P., Mercuri E. (Roma, Messina, Napoli, Pisa, Genova, Torino, Padova, Pavia, Bosisio Parini, Bologna, Milano)

P.71. Revised North Star ambulatory assessment for young boys with Duchenne Muscular Dystrophy

Mercuri E., Coratti G., Messina S., Ricotti V., Baranello G., D'Amico A., Pera M. C., Albamonte E., Palermo C., Sivo S., Mazzone Lavinia Fanelli E., De Sanctis R., Vita G. L., Battini R., Bertini E., Muntoni F., Pane M. (Roma, Messina, Londra, Milano, Pisa)

P.72. Identification of ICF categories in patients with primitive muscle disease

S. Mozzillo, Russo F., Liguori S., Siani F., Moretti A., Gimigliano F., Iolascon G. (Napoli)

P.73. Difficulty in defining role of genetic mutations: a case report

Piras R., Maioli M. A., Mateddu A., Mammoliti R., Marrosu G. (Cagliari)

P.74. Muscular laminopathies: state of the art on molecular and cellular pathways

Lattanzi G., Mattioli E., Schena E., Columbaro M. (Bologna)

P2-3- METABOLIC MYOPATHIES

Chairpersons: C. Semplicini, S. Ravaglia

P.75. Psychological profile in McArdle's patients

Russo E., Berto D., Vavla M., Carraro E., Trevisi E., Martinuzzi A. (Conegliano)

P.76. EMG diagnosis of McArdle disease with long exercise test

Semplicini C., Arzel-Hézode M., Stojkovic T., Behin A., Leonard-Louis S., Eymard B., Laforêt P., Fournier E. (Padova, Parigi/Francia)

P.77. Can heterozygous carnitine palmitoyltransferase II (CPT II) deficiency be symptomatic?

Simoncini C., Montano V., Ricci G., Chico L., Giorgetti M., Bugelli G., Cassandrini D., Comi G., Siciliano G. (Pisa, Milano)

P.78. Mutations in CPT2 gene in patients with carnitine palmitoyltransferase II deficiency

Boaretto F., Vazza G., Bonfante A., Trevisan C., Sacco M., Mostacciolo M. L. (Padova, San Giovanni Rotondo, Bassano del Grappa)

P.79. Histological features of mitochondrial dysfunction in late onset Pompe disease (LOPD): a case report and review of muscle biopsies from a cohort of lompd patients

Magrinelli F., Pancheri E., Scarpelli M., Russignan A., Tonin P. (Verona)

P.80. Electromyographic findings in 11 patients with late-onset Pompe disease

Marino M., Musumeci O., Rizzo V., Terranova C., Rodolico C., Girlanda P., Toscano A. (Messina)

Parallel Poster Session - 10th June 2016, 14.30:16.00

P.81. Late onset Pompe disease: is there any correlation between muscular MRI and cardiopulmonary functional tests?

Pancheri E., Zamboni F., Barillari M., Meneghello M., Magrinelli F., Ferrari M., Tonin P. (Verona)

P.82. Muscle MRI in late-onset Pompe disease (LOPD): pattern of muscle involvement, follow-up and atypical features

Sancricca C., Primiano G., Bernardo D., Sauchelli D., Cuccagna C., Colacicco G., Servidei S. (Roma)

P.83. Body composition and resting energy expenditure in late-onset Pompe disease

Bertoli S., De Amicis R., Buonpensiere A., Leone A., Battezzati A., Maggi L., Pasanisi M. B. (Milano)

P.84. Proposal of a mobile app designed for patients with Pompe disease

Peviani S., Carlini F., Baldanzi S., Ricci G., Seidita F., Antonini G., Siciliano G. (Pisa, Milano, Roma)

P.85. Familial late-onset proximal myopathy with polyglucosan body and novel GYG1 gene mutation

Fanin M., Torella A., Savarese M., Nigro V., Angelini C. (Padova, Napoli, Venezia)

P.86. Differential diagnosis in hypokalemia paralysis: a pale grey zone between neurologist and endocrinologist

Montano V., Simoncini C., Mancuso M., Ricci G., Chico L., Lo Gerfo A., Siciliano G. (Pisa)

P2-4- CONGENITAL AND MYOFIBRILLAR MYOPATHIES, INFLAMMATORY MYOPATHIES AND N-M JUNCTION DISORDERS

Chairpersons: **G. Cenacchi, A. Carbone**

P.87. Autophagic vacuolar myopathies with ultrastructural features of myofibrillar myopathy: case reports

Ricci G., Montano V., Simoncini C., Chico L., Servadio A., Dell'Osso G., Santorelli F. M., Savarese M., A. Barison, V. Papa, Cenacchi G., Siciliano G. (Pisa, Napoli, Bologna)

P.88. Autosomal dominant central core disease caused by a novel heterozygous mutation in the ACTA1 gene

Bucci E., Garibaldi M., Fattori F., Vizzaccaro E., Ottaviani P., Laschena F., Licchelli L., Bertini E., Pennisi E. M., Antonini G. (Roma)

P.89. Late onset nemaline myopathy in a patient with autoimmune polyendocrine syndrome type I

Costa R., Papa V., Montaguti L., Cenacchi G. (Bologna, Cesena)

P.90. Tubular aggregate myopathy with miosis caused by a novel missense mutation in ORAL1

Garibaldi M., Fattori F., Riva B., Labasse C., Brochier G., Ottaviani P., Vizzaccaro E., Laschena F., Romero N. B., Genazzani A., Bertini E. S., Antonini G. (Roma, Milano, Barcellona, Madrid, Genova, Venezia, Messina)

Parallel Poster Session - 10th June 2016, 14.30:16.00

P.91. Facial weakness, bulbar symptoms and epilepsy: which possible links?

Rossi M., Baldassari C., Balottin U., Veggiotti P., Berardinelli A. (Pavia)

P.92. Disruption of sleep wake continuum in myotonic dystrophy type I

Maestri M., Crapanzano D., Carnicelli L., Simoncini C., Falorni M., Bonanni E., Siciliano G. (Pisa)

P.93. 3,4-Diaminopyridine in Lambert-Eaton syndrome: a five year experience

Brizzi T., Portaro S., Parisi D., Sinicropi S., Girlanda P., Vita G., Toscano A., Rodolico C. (Messina)

P.94. Inclusion body myositis and progressive muscular atrophy: muscle and nerve, who does mimic what?

Caldarazzo Ienco E., Fabbrini M., Rossi M., Bisordi C., Ricci G., Ali G., Siciliano G. (Pisa)

P.95. Two cases of neck extensor myopathy responding to Igiv

Gemelli C., Schenone A., Fabbri S., Reni L., Garnero M., Ursino G., Martinoli C., Mongini T., Vercelli L., Grandis M. (Genova, Torino)

P.96. Myasthenia-like phenotype in aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency

Lenzi S., Astrea G., Frosini S., Carducci Cl., Carducci Ca., Leuzzi V., Battini R. (Pisa, Roma)

P.97. Kaposi's sarcoma in a patient with inflammatory myopathy: immunosuppressive therapy and its management

Lucchini M., De Fino C., Nociti V., Losavio F.A., Mirabella M. (Roma)

P.98. Inclusion body myopathy mistaken for amyotrophic lateral sclerosis: report on a family

Pancheri E., Testi S., Squintani G., Barillari M., Bertoldo F., Fabrizi G. M., Tonin P. (Verona)

P2-5- OTHER MYOPATHIES AND MOTOR NEURON SYNDROMES

Chairpersons: G. Ricci, R. Tortelli

P.99. Validation of ultrasound technique for the study of rats skeletal muscle atrophy

Rana F., Fonzino A., Camerino G. M., De Bellis M., Conte E., Giustino A., Conte Camerino D., Desaphy J.F., Mele A. (Bari)

P.100. New genotype-phenotype aspects of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)

Scuderi C., Borgione E., Lo Giudice M., Castello F., Santa Paola S., Bottitta M., Vitello G. A., Musumeci S. A. (Troina)

P.101. Beyond SMA-LED: cerebellar hypoplasia associated with novel mutation in BICD2

Fiorillo C., Moro F., Brisca G., Accogli A., Trucco F., Trovato R., Pedemonte M., Severino M. S., Catala M., Capra V., Santorelli F. M., Bruno C., Rossi A., Minetti C. (Pisa, Genova, Parigi)

Parallel Poster Session - 10th June 2016, 14.30:16.00

P.102. Application of electrotherapy to improve motor function in subjects with type II/III spinal muscular atrophy: an exploratory study

Gobbo M., Lazzarini S., Capogrosso M., Gaffurini P., Bissolotti L., Padovani A., Filosto M. (Brescia)

P.103. Growth hormone secretagogues prevent dysregulation of skeletal muscle calcium homeostasis in an animal model of cisplatin-induced cachexia

Liantonio A., Conte E., Camerino G. M., De Bellis M., Giustino A., Fonzino A., Pierno S., Musaraj K., Caloiero R., Rizzi L., Bresciani E., Torsello A., Conte D. (Bari, Monza)

P.104. MR finding in a child with spinal muscular atrophy type II: a clinical case study

Losito L., De Rinaldis M., Gennaro L., Lucarelli E., Trabacca A. (Brindisi)

P.105. Myopathy as the herald manifestation of Cushing's syndrome: a case report

Magrinelli F., Dalbeni A., Calabria S., Verriello L., Scarpelli M., Anziati M., Tonin P. (Verona, Udine)

P.106. Can the Muscular Strengthening help maintain function in ALS patients?

Merico A., Piccione F., Vianello V., Rossi S., Tasca E. and Angelini C. (Venezia)

P.107. Biomarkers in ALS: combining microRNA expression and phenotype at onset

Tasca E., Pegoraro V., Pinzan E., Merico A., Angelini C. (Roma, Gothenburg, Helsinki, Tampere, Vaasa)

P.108. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: development of a new module

Pera M. C., Mazzone E. S., Mayhew A., Montes J., Ramsey D., Fanelli L., Dunaway S., Salazar R., De Sanctis R., Pasternak A., Glanzman A., Coratti G., Civitello M., Forcina N., Gee R., Duong T., Pane M., Scoto M., Messina S., Tennekoon G., Day J.W., Darras B.T., de Vivo D., Finkel R., Muntoni F., Mercuri E. (Roma, Newcastle, New York, Londra, Boston, Philadelphia, Florida/USA, Stanford, Messina)

P.109. The contribution of clinical and paraclinical indicators to the characterization of the phenotype in a large group of molecularly defined hereditary spastic paraplegias

Martinuzzi A., Vavla M., Paparella G., Montanaro D., Bonanni P., Musumeci O., Brighina E., Hlavata H., Rossi G., Aghakhanyan G., Martino N., Baratto A., D'Angelo M. G., Peruch F., Fantin M., Arnoldi A., Citterio A., Vantaggiato C., Rizzo V., Toscano A., Bresolin N., Bassi M.T. (Conegliano e Pieve di Soligo, Pisa, Messina, Bosisio Parini, Conegliano, Milano)

P.110. Mutations in HSPB8 causing autosomal dominant distal hereditary motor neuropathy and myofibrillar myopathy: report of a novel family

Casali C., Cortese A., Laurà M., Magri S., Taroni F., Saveri P., Moggio M., Colombo I., Prella A., Pisciotta C., Sagnelli A., Pichiecchio A., Reilly M.M., Pareyson D. (Latina, Pavia, Londra, Milano, Crema)

Informazioni Scientifiche

Sessioni POSTER

I poster - dimensioni 200 (H) x 100 (L) - potranno essere affissi a partire da Mercoledì 8 Giugno ore 14.00 e rimanere esposti per tutta la durata del Congresso.

I poster dovranno essere rimossi entro le ore 14.00 di Sabato 11 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, dopo aver concluso le pratiche di registrazione e comunque almeno un'ora prima del proprio intervento. Le presentazioni saranno trasferite direttamente dal Centro Slide al computer di sala mediante rete interna.

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

Breakfast seminar

La sessione è a numero chiuso; si prega quindi di confermare la partecipazione alla Segreteria Organizzativa al momento della registrazione.

Accreditamento ECM



Il Programma Scientifico di questo Congresso ha ottenuto dal Ministero della Salute n. 12 crediti formativi.

I crediti sono rivolti alle seguenti professioni/discipline: biologo, medico chirurgo (Genetica Medica, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurofisiopatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Laboratorio di Genetica Medica, Cardiologia, Malattie dell' Apparato Respiratorio, Ortopedia e Traumatologia)

Avranno diritto ai crediti ECM solo coloro che saranno presenti per l'intera durata del Congresso (giorni 8-9-10-11 Giugno) 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.

Informazioni Generali

Sede del Congresso

Castello Carlo V - Viale 25 Luglio - 73100 Lecce

Area Congressuale



Informazioni Generali

Iscrizioni

16° Congresso Nazionale AIM

Quote d'iscrizione (IVA 22%inclusa)	In sede congressuale
* Soci AIM	€ 345
Non Soci AIM	€ 375
Under 35 anni	€ 210

* *In regola con le quote associative.*

La quota di partecipazione include:

- Ammissione a tutte le sessioni scientifiche
- Coffee break e colazioni di lavoro
- Welcome cocktail, 8 Giugno
- Cena sociale, venerdì 10 Giugno
- Attestato di partecipazione, kit congressuale, badge nominale, programma

Segreteria Organizzativa / Provider ECM



FIRST CLASS
EVENTS & CONFERENCES

First Class S.r.l. - Meetings and Conferences

Dir. Ph: +39 0586 849804

Mobile: + 39 346 5029909

E-mail: elena.falciola@fclassevents.com

Web: www.fclassevents.com

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

Mercoledì, 8 Giugno	h. 13.00 – 20.00
Giovedì, 9 Giugno	h. 07.00 – 20.00
Venerdì, 10 Giugno	h. 07.45 – 19.00
Sabato, 11 Giugno	h. 07.45 – 14.00

Sito web del Congresso

www.aim2016.it

Informazioni Generali

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 11 Giugno

Cena Sociale

La cena sociale si terrà Venerdì 10 Giugno ore 20:45 presso la "Torre del Parco" (Viale Torre del Parco, 1 - Lecce). Alle ore 20:30 è previsto il ritrovo per il trasferimento in bus presso Hotel President (Via A. Salandra, 6 - Lecce) e Hotel Hilton Garden Inn (Via Cosimo De Giorgi, 62 - Lecce).

La partecipazione alla serata è riservata agli iscritti al Congresso.

Si prega di ritirare l'invito presso il desk della Segreteria Congressuale entro Mercoledì 8 Giugno, alle ore 20:00. L'ingresso al ristorante sarà consentito solo dietro presentazione del relativo invito.

Lecce

La provincia di Lecce si trova nella regione geografica del Salento ed è la più orientale d'Italia. Affacciata ad Est sul Mare Adriatico (canale d'Otranto) e a Sud-Ovest sul Mar Ionio, occupa l'estremità meridionale della Puglia e confina a Nord-Est con la provincia di Brindisi e a Nord-Ovest con la provincia di Taranto.

La città di Lecce, capoluogo di provincia, è la città dove più elaborato è stato lo sviluppo dell'arte barocca sfruttando le caratteristiche della pietra locale, la pietra leccese. Lecce vanta un patrimonio artistico e monumentale di grande prestigio. Si parla, infatti, di barocco leccese e, per la bellezza dei suoi monumenti, quali il Duomo di Lecce, il Palazzo dei Celestini, il Monastero dei Teatini, la Chiesa di S. Croce, la Chiesa di S. Chiara, la Chiesa di S. Matteo, la città è definita la Firenze del Sud.

Al periodo romano risalgono numerosi monumenti e opere d'arte, testimonianza di un patrimonio artistico piuttosto ricco. Tra questi si annoverano: l'Anfiteatro romano in Piazza Sant'Oronzo e il Teatro romano, entrambi del II Secolo D.C.; la Colonna di Sant'Oronzo, portata nel 1666 da Brindisi, rappresenta una delle due colonne terminali della Via Appia; il Castello Carlo V circondato da mura e bastioni; la Chiesa di S. Niccolò e Cataldo del 1180, completamente affrescata e con annessa un'abbazia all'interno della quale si ammirano due magnifici chiostri. Passeggiando per la Lecce antica in maniera del tutto libera e non vincolata alla sola visita dei monumenti più celebri sarà possibile scoprire piccole e grandi meraviglie di architettura e fantasia, dalle chiese e i palazzi alle piccole case dei cittadini. Tra i palazzi degni di nota ricordiamo: Palazzo Carafa sede del Comune di Lecce, i Palazzi di Piazza Falconieri e il Museo Provinciale ricco di notevoli reperti archeologici.

Ringraziamenti

Main Sponsor

SANOFI GENZYME 

Ringraziamenti

B:OMARIN™

BioMarin Europe Ltd.



Baxalta



GRIFOLS

 **NOVARTIS**

 **Pharma Nord**

Sede Congresso:
Castello Carlo V
Viale 25 Luglio
73100 Lecce

Sito Web

www.aim2016.it



FIRST CLASS
EVENTS & CONFERENCES

Segreteria Organizzativa / Provider ECM:

First Class S.r.l. - Meetings and Conferences

Dir. Ph: +39 0586 849804

Mobile: + 39 346 5029909

E-mail: elena.falciola@fclassevents.com

Web: www.fclassevents.com

