

XXII Congresso Nazionale

Associazione Italiana di Miologia

Matera, 19-22 ottobre 2022

Program

www.congressoaim2022.it

aim
ASSOCIAZIONE ITALIANA
MIOLOGIA
ITALIAN ASSOCIATION OF MYOLOGY

Il XXII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia

si svolge con i patrocini di:



A.I.N.A.T.
Associazione Italiana
Neurologi Ambulatoriali
Territoriali



Associazione Italiana
Sistema Nervoso Periferico



Città di Matera



SIMGePeD
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche
e Disabilità Congenite



Società Italiana di Cure Palliative®

Sin
SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA



Società Italiana di
Neonatologia



S.I.R.N. SOCIETÀ ITALIANA
DI RIABILITAZIONE
NEUROLOGICA



SNO CIENZE
EUROLOGICHE
SPEDALIERE

INDICE

pag. 5 | Consiglio Direttivo AIM
7 | Faculty



PROGRAMMA

pag. 9 | Wednesday, 19th October
11 | Thursday, 20th October
14 | Friday, 21st October
17 | Saturday, 22nd October
21 | Poster Session

INFORMAZIONI UTILI

pag. 30 | Informazioni generali
32 | Accreditamento ECM

**CONSIGLIO
DIRETTIVO**

ASSOCIAZIONE
ITALIANA DI MIOLOGIA

XXII Congresso Nazionale

Associazione Italiana di Miologia



Consiglio Direttivo

Associazione Italiana di Miologia

Prof. Giacomo Pietro Comi - Presidente

Prof. Carlo Minetti - Past President

Prof.ssa Olimpia Musumeci - Segretario

Prof. Luca Bello - Tesoriere

Consiglieri

Dott.ssa Adele D'Amico

Prof. Rocco Liguori

Dott. Lorenzo Maggi

Prof. Michelangelo Mancuso

Prof. Vincenzo Nigro

Dott.ssa Federica Ricci

www.miologia.org

FACULTY

ASSOCIAZIONE
ITALIANA DI MIOLOGIA

XXII Congresso Nazionale

Associazione Italiana di Miologia



FACULTY

Emilio Albamonte, Milano
Corrado Angelini, Padova
Giovanni Antonini, Roma
Andrea Bandini, Pisa
Rita Barresi, Venezia
Luca Bello, Padova
Angela Lucia Berardinelli, Pavia
Silvia Bonanno, Milano
Claudio Bruno, Genova
Pasquale Cinnella, Torino
Giacomo Pietro Comi, Milano
Mattia Cravino, Alessandria
Marco Crostelli, Roma
Adele D'Amico, Roma
Maria Grazia D'Angelo, Bosisio Parini (Lecco)
Federica Deodato, Roma
Antonio Di Muzio, Chieti
Jordi Diaz Manera, Newcastle Upon Tyne (UK)
Maria Alice Donati, Firenze
Maria Sofia Falzarano, Ferrara
Massimiliano Filosto, Brescia
Chiara Fiorillo, Genova
Fernanda Fortunato, Ferrara
Delio Gagliardi, Bari
Delia Gagliardi, Milano
Matteo Garibaldi, Roma
Stefano Gustincich, Trieste
Raffaele Iorio, Roma
Chiara La Morgia, Bologna
Costanza Lamperti, Milano
Giovanna Lattanzi, Bologna
Rocco Liguori, Bologna
Lorenzo Maggi, Milano
Francesca Magri, Milano
Michelangelo Mancuso, Pisa
Renato Emilio Mantegazza, Milano
Pietro Masciandaro, Matera
Roberto Massa, Roma

Jerry Mendell, Pittsburgh (USA)
Lotfi Miladi, Paris (France)
Carlo Minetti, Genova
Maurizio Moggio, Milano
Tiziana Enrica Mongini, Torino
Olimpia Musumeci, Messina
Vincenzo Nigro, Napoli
Linda Ottoboni, Milano
Marika Pane, Roma
Stefano Parravicini, Pavia
Elena Pegoraro, Padova
Luisa Politano, Napoli
Holger Prokisch, Munich (Germany)
Federica Ricci, Torino
Giulia Ricci, Pisa
Carmelo Rodolico, Messina
Alessandra Ruggieri, Milano
Francesco Saccà, Napoli
Maria Cristina Saetti, Milano
Francesca Salmin, Milano
Valeria Sansone, Milano
Benedikt Schoser, Munich (Germany)
Monica Sciacco, Milano
Serenella Servidei, Roma
Gabriele Siciliano, Pisa
Isabella Laura Simone, Bari
Giorgio Tasca, Roma
Paola Tonin, Verona
Ana Topf, Newcastle Upon Tyne (UK)
Antonio Toscano, Messina
Antonio Trabacca, Brindisi
Federica Trucco, Milano
Rossella Tupler, Modena
Cosimo Urgesi, Udine
Daniele Velardo, Milano
Liliana Vercelli, Torino
Emanuela Viggiano, Roma
Riccardo Zanin, Milano

PROGRAM

ASSOCIAZIONE
ITALIANA DI MIOLOGIA

Wednesday, 19th October 2022

11.00 | Registrations opening

12.00 - 13.00 | Snack Lunch

NO ECM / SYMPOSIUM

At the root of the genetic defect of SMA: from studies to Italian clinical experience with onasemnogene abeparvovec

Chairperson: *Tiziana Enrica Mongini*

13.00 - 13.30 | Gene therapy in the presymptomatic patient | *Federica Ricci*

13.30 - 14.00 | Beyond clinical trials: the Italian experience | *Marika Pane*

14.00 - 14.30 | Greetings and introduction | *Giacomo Comi*

WORKSHOP 1

Omics contribution to disease unravelling

Chairpersons: *Lorenzo Maggi, Vincenzo Nigro*

14.30 - 15.00 | Multiomics approaches in Monogenic NMDs | *Holger Prokisch, Munich (Germany)*

15.00 - 15.30 | SolveRD: the European experience | *Ana Topf, Newcastle upon Tyne (UK)*

15.30 - 16.00 | Biomarkers and big data analysis | *Linda Ottoboni*

LECTURE

16.00 - 16.30 | Gene therapy for Muscular dystrophies | *Jerry Mendell, Pittsburgh (USA)*
Introduced by *Giacomo Comi*

16.30 - 17.00 | Coffee Break

Oral Communications - New treatments for SMA

Chairpersons: *Delio Gagliardi, Pietro Masciandaro*

17.00 - 17.15 | Nusinersen Modulates Cerebrospinal Fluid Transcriptomic Profile of Spinal Muscular Atrophy Patients

Garofalo M., Bonanno S., Marcuzzo S., Masson R., Dosi C., Maggi L., Zucca S., Scarian E., Pandini C., Berardinelli A., Parravicini S., Pansarasa O., Cereda C., Gagliardi S. Pavia, Milan

17.15 - 17.30 | RAINBOWFISH: Preliminary Efficacy and Safety Data in Risdiplam-Treated Infants with Presymptomatic SMA

Servais L., Farrar M.A., Vlodavets D., Zanolini E., Mubaizea A.C.M., Finkel R.S., Nelson L., Pruffer A., Wang Y., D'Amico A., Fisber C., Gerber M., Gorni K., Kletzl H., Palfreeman L., Scalco R.S., Bertini E., on behalf of the RAINBOWFISH Study Group Oxford, Paris, Sydney, Moscow, São Paulo, Riyadh, Memphis, Dallas, Rio de Janeiro, Shanghai, Roma, Welwyn Garden City, Basel

- 17.30 - 17.45 | **Role of Nusinersen on pulmonary function in paediatric patients with spinal muscular atrophy type 2 and non-ambulant type 3**
Trucco E., Weststrate H., Ridout D., Scoto M., Rohwer A., Coratti G., Main M., Pane M., Messina S., D'Amico A., Bruno C., De Vivo D. C., Basil T. Darras, Day J., Baranello G., Sansone V. A., Bertini E., Finkel R., Mercuri E., Muntoni F.
on behalf of the iSMAC group
London, Rome, Messina, Genoa, New York, Boston, Palo Alto, Milan, Orlando, Memphis
- 17.45 - 18.00 | **FIREFISH Parts 1 and 2: Safety and efficacy of risdiplam in Type 1 spinal muscular atrophy**
Servais L., Baranello G., Boespflug-Tanguy O., Day J.W., Deconinck N., Klein A., Masson R., Mazurkiewicz-Beldzinska M., Mercuri E., Rose K., Vlodayets D., Xiong H., Zanolati E., El-Khairi M., Gerber M., Gorni K., Kletzl H., Dodman A., Gaki E., Darras B.T., on behalf of the FIREFISH Working Group
Oxford, Liège, Paris, Milan, London, Palo Alto, Ghent, Brussels, Basel, Bern, Gdansk, Rome, Sydney, Moscow, Beijing, Sao Paulo, Welwyn Garden City, Boston
- 18.00 - 18.15 | **Digitalized assessing of muscle endurance in adult SMA patients with a novel supervised clinical protocol**
Ricci G., Torri F., Chiappini R., Fontanelli L., Tonacci A., Conte R., Vannini A., Lazzarini R., Rocella S., Siciliano G.
Pisa, Pontedera (PI)
- 18.15 - 18.30 | **Identification of autonomic cardiovascular dysfunction in adult SMA patients: towards the understanding of multisystem involvement in SMA**
Bonanno S., Devigili G., Corradi M., Zanin R., Elia A., Eleopra R., Maggi L.
Milano
- 18.30 - 19.00 | **Neonatal Screening and therapeutic implications** | *Alice Donati*
 Introduced by *Carlo Minetti*

19.00 - 21.00 | **Welcome Cocktail presso Spazi Ipogei San Francesco**

Thursday, 20th October 2022

NO ECM

BREAKFAST SEMINAR

Focus on female carriers of Duchenne Muscular Dystrophy

Chairpersons: *Giacomo Comi, Luisa Politano*

- 07.45 - 07.55 | Duchenne carriers: a neglected population | *Maria Grazia D'Angelo*
 07.55 - 08.05 | Detection strategies of Duchenne carriers | *Fernanda Fortunato*
 08.05 - 08.15 | Role of XCI in the onset of symptoms in Duchenne carriers | *Emanuela Viggiano*
 08.15 - 08.25 | Pediatric DMD carriers: clinical, genetic and histopathological features | *Chiara Fiorillo*
 08.25 - 08.35 | Adult DMD carriers: clinical features and therapeutic options | *Luisa Politano*
 08.35 - 08.45 | Discussion | *Giacomo Comi, Luisa Politano*

SPECIAL SESSION

Innovative approaches in patient monitoring and their predictive value

Chairpersons: *Claudio Bruno, Massimiliano Filosto*

- 08.45 - 09.15 | Artificial intelligence and machine learning | *Andrea Bandini*
 09.15 - 09.45 | Remote monitoring | *Gabriele Siciliano*

LECTURE

- 09.45 - 10.15 | **Imaging Phenotyping of muscle disorders**
Jordi Diaz Manera, Newcastle upon Tyne (UK)
 Introduced by *Olimpia Musumeci*

Oral Communications - New treatments for Myasthenia Gravis

Chairpersons: *Antonio Di Muzio, Carmelo Rodolico*

- 10.15 - 10.30 | **Myasthenia gravis and pregnancy: a single centre experience.**
Pugliese A., Biasini F., Mazzeo A., Musumeci O., Toscano A., Rodolico C.
Messina
- 10.30 - 10.45 | **ADAPTsc: a Phase 3, randomised, open-label, parallel-group, noninferiority study comparing subcutaneous injection of efgartigimod PH20 1000mg with intravenous infusions of efgartigimod 10mg/kg**
Mantegazza R., Li G., Margania T., Utsugisawa K., Korobko D., Smilowski M., Cortes Vicente E., Szczudlik A., Banaszekiewicz K., Mari C., Liu L., Steeland S., Noukens J., Van Hoorick B., Podborna J., Howard J.F., Jr, for the ADAPTsc study group
Milan, Port Charlotte (Florida), Georgia, Hanamaki, Novosibirsk, Katowice, Barcelona, Krakow, Ghent, Chapel Hill
- 10.45 - 11.00 | **Anti-FcRn treatment for generalized Myasthenia Gravis: a real world experience with Efgartigimod**
Frangiamore R., Antozzi C., Rinaldi E., Vanoli F., Bonanno S., Gallone A., Borrelli R., Mantegazza R.
Milano

11.00 - 11.15 | THE CHANGING LANDSCAPE OF MYASTHENIA GRAVIS

*Falso S., Spagni G., Damato V., Monte G., Evoli A.
Rome, Florence*

11.15 - 11.30 | Coffee Break

WORKSHOP 2

Treatment of Metabolic disorders

Chairpersons: *Michelangelo Mancuso, Serenella Servidei*

11.30 - 12.00 | Early Onset Pompe Disease Long Term Survival - New phenotypes

Federica Deodato

12.00 - 12.30 | Therapeutic novelties in Pompe disease | *Antonio Toscano*

12.30 - 13.00 | Targeting mitochondrial dysfunction in primary mitochondrial disorders

Costanza Lamberti

13.00 - 13.30 | Treatments in LHON | *Chiara La Morgia*

NO ECM 13.30 - 14.30 | Lunch & Poster Viewing presso Ipogei Motta

NO ECM SYMPOSIUM

14.30 - 15.30 | New trajectories of disease in SMA:

how the multidisciplinary approach must evolve

A discussion among specialists on the management
of new phenotypes in SMA

Chairpersons: *Valeria Sansone*

Speakers: *Emilio Albamonte, Francesca Salmin, Federica Trucco, Riccardo Zanin*

Oral Communications - Dystrophinopathies and muscular dystrophies:

Updates on Diagnosis and treatment

Chairpersons: *Adele D'Amico, Francesca Magri, Giorgio Tasca*

15.30 - 15.45 | Givinstat in ambulant patients with Becker muscular dystrophy:

A phase 2, double-blind, randomized, placebo-controlled study

*Velardo D., Magri F., Kan H., Vandenborne K., Willcocks R., Cinnante C., Ripolone M.,
Van Benthen J., Van de Velde N., Nava S., Ambrosoli L., Cazzaniga S., Niks E.,
Bettica P., Comi G.P.*

Milan, Leiden, Gainesville

15.45 - 16.00 | Genome-Wide Association Study for identification and characterization
of genetic modifiers of Duchenne muscular dystrophy

*Sabbatini D., Penzo M., Gorgoglione D., Vianello S., Fusto A., Berardinelli A.,
Parravicini S., Bruno C., Panicucci C., Comi G.P., Magri F., D'Amico A.,
Catteruccia M., Travagliani L., D'Angelo G., Sansone V., Di Bari A., Mongini T.,
Brusa C., Maggi L., Canioni E., Gallone A., Pane M., Leone D., Politano L.,
Picillo E., Nigro V., Messina S., Vita G., Sorarù G., Bello L., Pegoraro E.,
Pavia, Padova, Genoa, Milan, Rome, Bosisio Parini (Lecco), Turin, Naples, Messina*

- 16.00 - 16.15 | WGS and GWAS cross-analysis in a cohort of dystrophinopathies patients with discordant cognitive phenotype
Sabbatini D., Gorgoglione D., Alexander M., Brow D., Lopez M., Worthey E.A., Gurpreet K., Pegoraro V., Pegoraro E., Bello L., Padova, Birmingham
- 16.15 - 16.30 | Quantitative muscle MRI in Becker Muscular Dystrophy: a 1-year follow-up study
Gallone A., Mazzi F., Moscatelli M., Tramacere I., Aquino D., Maggi L., Milan
- 16.30 - 16.45 | Promoting Early Diagnosis in NEuromuscular diseases (PEDINE): a project to improve recognition of treatable rare neuromuscular disorders in primary care.
D'Alessandro R., Vacchetti M., Daffunchio G., Spada M., Turra R., Bobbio M., Ciuti A., Gallo G., Re F., Salvalaggio A., Somà A., Vercelli L., Gadaleta G., Urbano G., Mongini T.E., Ricci F.S., Turin
- 16.45 - 17.00 | Adults with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): old and new challenges in a long-living cohort.
Gadaleta G., Urbano G., Brusa C., Rolle E., Cavallina I., Vercelli L., Ricci F., Mongini T., Torino
- 17.00 - 17.15 | Care management in advanced-stage patients with Duchenne muscular dystrophy: challenges, timing and complications of the multiple specialized interventions.
Vadi G., Torri F., Gheradi M., Serradori M., Carpenè N., Marciano E., Fabiani J., Vergaro G., Giannoni A., Ricci G., Siciliano G., Pisa
- 17.15 - 17.30 | Long term functional changes in Becker muscular dystrophy (BMD)
Villa M., Riguzzi P., Zangaro V., Mastellarò S., Capece G., Penzo M., Castarollo M., Sabbatini D., Gorgoglione D., Fusto A., Vianello S., Sorarù G., Pegoraro E., Bello L., Padua

WORKSHOP 3

Lost and found

Chairpersons: *Giovanni Antonini, Rocco Liguori*

- 17.30 - 18.00 | New genes, new phenotypes | *Alessandra Ruggieri*
- 18.00 - 18.30 | Treatable inherited muscle disorders | *Elena Pegoraro*
- 18.30 - 19.00 | Treatable acquired muscle disorders | *Tiziana Enrica Mongini*
- 19.00 - 19.30 | Muscle disorders eligible for gene therapy | *Benedikt Schoer, Munich (Germany)*

WORKSHOP 4

Clinical care: Evolution of scoliosis management in paediatric neuromuscular disorders

Chairpersons: *Adele D'Amico, Federica Ricci*

08.30 - 09.00 | Neuromuscular scoliosis: diagnostic assessment and innovative aspect of treatment

Lotfi Miladi, Paris (France)

09.00 - 09.30 | Sublaminar fixation in neuromuscular scoliosis | *Marco Crostelli*

09.30 - 10.00 | Surgical management of complex neuromuscular scoliosis

Pasquale Cinnella, Mattia Cravino

Oral Communications - Update on Methabolic Myopahties

Chairpersons: *Paola Tonin, Monica Sciacco*

10.00 - 10.15 | **Primary mitochondrial myopathy: 12-month follow-up results of an Italian cohort**

Mancuso M., Montano V., Lopriore P., Gruosso F., Carelli V., Comi G.P., Filosto M., Lamperti C., Mongini T., Musumeci O., Servidei S., Tonin P., Toscano A., Primiano G., Valentino M.L., Bortolani S., Marchet S., G. Ricci, Modenese A., Cotti Piccinelli S., Risi B., Meneri M., Arena I.G., Siciliano G.

Pisa, Bologna, Milan, Brescia, Turin, Messina, Rome, Verona

10.15 - 10.30 | **Mutations in COX18 cause isolated complex IV deficiency associated with neonatal hypertrophic cardiomyopathy and hypotonia**

Ronchi D., Garbellini M., Magri F., Meneri M., Menni F., Bedeschi M.F., Dilena R., Cecchetti V., Picciolli I., Furlan F., Polimeni V., Salani S., Fortunato F., Ripolone M., Zanotti S., Napoli L., Ciscato P., Sciacco M., Iacone M., Corti S., Comi G.P.

Milan, Bergamo

10.30 - 10.45 | **Effects of Triheptanoin on mitochondrial respiration and glycolysis in cultured fibroblasts from Neutral Lipid Storage Disease type M (NLSD-M) patients.**

Noguera N. I, Tavian D., Angelini C., Cortese F., Filosto M., Missaglia S., Brienza M., Zaza A., Pennisi E.M.

Milan, Padova, Brescia, Roma

10.45 - 11.00 | **Clinical and therapeutic long-term follow-up in a large LOPD population: new clues from a single centre experience.**

Pugliese A., Trimarchi G., Rodolico C., Drago S.A., Musumeci O., Toscano A.

Messina

11.00 - 11.30 | **Coffee Break**

WORKSHOP 5

From muscular to neuromuscular dystrophies: the CNS involvement in dystrophinopathies

Chairpersons: *Luca Bello, Angela Berardinelli*

11.30 - 11.50 | The role of brain dystrophin: implications for clinical care and translational research
Maria Sofia Falzarano

11.50 - 12.10 | Exploring neurocognitive development in paediatric health and disease conditions
Cosimo Urgesi

12.10 - 12.30 | Neuropsychology of Duchenne Muscular Dystrophy | *Stefano Parravicini*

12.30 - 12.50 | Neuropsychology of Becker Muscular Dystrophy | *Maria Cristina Saetti*

12.50 - 13.00 | Discussion | *Angela Berardinelli, Luca Bello*

NO ECM 13.00 - 15.00 | Lunch & Poster Viewing presso Ipogei Motta

NO ECM Inhibition of the terminal part of complement:
The new direction in the treatment of myasthenia gravis
Chairperson: *Renato Mantegazza*

15.00 - 15.10 | Welcome, introduction and objectives of the symposium | *Renato Mantegazza*

15.10 - 15.30 | Myasthenia gravis: The role of complement in the severity of Myasthenia Gravis
Raffaele Iorio

15.30 - 15.50 | From theory to Real Life: the new direction in clinical practice | *Francesco Saccà*

15.50 - 16.00 | Panel discussion and conclusions | *Raffaele Iorio, Renato Mantegazza, Francesco Saccà*

Oral Communications - Updates and new diagnostic tools
in neuromuscular disorders

Chairpersons: *Delia Gagliardi, Giovanna Lattanzi, Roberto Massa*

16.00 - 16.15 | Skeletal muscle tissue restoration using functionalized biomaterials
*Pacilio S., Costa R., Gotti C., Papa V., Pagnotta G., Rodia M. T., Focarete M. L.
and Cenacchi G.
Bologna*

16.15 - 16.30 | Tau protein in sporadic inclusion body myositis
*Marchetto G., Tonin P., Fiorini M., Orrù C.D., Lorenzi P., Guglielmi V., Pezzini F.,
Mariotto S., Piraino F., Hughson A. G., Ferrari S., Romanelli M. G., Zanusso G.,
Caughey B., Vattemi G.
Verona, Hamilton, San Diego, Billerica*

16.30 - 16.45 | Ion channels possible involvement in Duchenne Muscular Dystrophy
during myogenesis: a first electrophysiological profile of wild-type
and dystrophic myogenic cells.
*Cerchiara A.G., Imbriani P., Cirmi S., Boccanegra B., Quarta R., Wells D.,
De Luca A., Cappellari O.
Bari, London*

- 16.45 - 17.00 | Identification and characterization of novel mutations in the nesprin-1 and-2 genes: a multicenter study
Nicolai G., Marchetto G., Gibertini S., Baratto S., Bruno C., Filosto M., Fiorillo C., Grandis M., Lopercolo D., Maioli M.A., Malandrini A., Mandich P., Massa R., Matà S., Melani F., Merlini L., Mignarri A., Orsucci D., Rubegni A., Sabatelli P., Sacchini M., Volpi N., Maggi L., Santorelli F.M., Tonin P., Cassandrini D., Vattemi G.
Verona, Pisa, Milan, Genoa, Brescia, Siena, Rome, Florence, Cagliari, Bologna, Lucca
- 17.00 - 17.15 | Two plasma circulating-miRs for the diagnosis of idiopathic inflammatory myopathies
Costa R., Morsiani C., Rinaldi R., Capri M., Cenacchi G.
Bologna
- 17.15 - 17.30 | Immune-related myositis associated with immune checkpoint inhibitors: a single-center observational study
Rossi S., Rinaldi R., Muccioli L., Raschi E., Comito F., Ardizzoni A., Cortelli P., Gelsomino F., Guarino M.
Bologna
- 17.30 - 17.45 | Functional and pharmacological characterization of a Nav1.4 sodium and a ClC-1 chloride channel mutations segregating with myotonia in an Italian kindred.
Campanale C., Imbrici P., Vacchiano V., Laghetti P., Saltarella I., Altamura C., Canioni E., Maggi L., Brugnoli R., Liguori R., Donadio V.A., Desaphy J.F.
Bari, Bologna, Milan

NO ECM

LECTURE 3

- 18.00 - 18.30 | PNRR-driven initiatives: RNA therapy for precision medicine
Stefano Gustincich
 Introduced by: *Gabriele Siciliano*
- 18.30 - 19.00 | Myasthenia gravis on the verge of new therapies | *Renato Mantegazza*
- 19.00 - 20.00 | General Assembly

20.30 | Social Dinner presso Palazzo Viceconte | Via San Potito 7, Matera

Saturday, 22nd October 2022

Muscle club

Chairpersons: *Antonio Trabacca, Giulia Ricci*

08.30 - 08.42 | **Acute presentation of tetraparesis and respiratory failure: the diagnostic challenge.**

*Colacicco G., Piras R., Carraro E., Zanolini A., Giunta V., Gerardi F., Gibertini S., Maggi L., Sansone V.
Milan*

08.42 - 08.54 | **Slowly progressive axial weakness and dysphagia with diffuse neurogenic abnormalities**

*Sperti M., Leccese D., Nozzoli F., Bartolini M., Palterer B., Massi D., Matà S.
Firenze*

08.54 - 09.06 | **HyperCKemia, dysmorphisms and cognitive impairment in a child: single or multiple diagnoses? The relevance of a multidisciplinary approach and NGS examination.**

*Nicotra R., Parravicini S., Catalano G., Fusco S., Gasparini L., Sciacco M., Velardo D., Gana S., Asaro A., Paoletti M., Vacchini V., Berardinelli A.
Pavia*

09.06 - 09.18 | **A family with minimally symptomatic hyperCKemia and unexpected genetic test results**

*Massucco S., Faedo E., Gemelli C., Fiorillo C., Moggio M., Ripolone M., Bellone E., Patrono S., Mammi A., Geroldi A., Gaudio A., Mandich P., Gotta F., Scarsi E., Schenone A., Grandis M.
Genoa, Milan*

09.18 - 09.30 | **A challenging diagnosis in a child with severe hyperlaxity: an example of orthopaedic confounders**

*Salvalaggio A., D'Alessandro R., Vacchetti M., Gallo G., Re F., Somà A., Rossi F., Vercelli L., Gadaleta G., Urbano G., Cavallina I., Rolle E., Mongini T.E., Ricci F.S.
Turin*

Oral Communications - Update on Muscular Dystrophies

Chairpersons: *Isabella Laura Simone, Rossella Tupler, Lorenzo Maggi*

09.30 - 09.45 | **IT engineered “smart-shoes” to digitally assess gait dynamics in FSHD patients**

*Torri E., Sansone F., Tesconi M., Tonacci A., Roccella S., Rubegni A., Siciliano G., Conte R., Santorelli F.M., Tupler R., Ricci G.
Pisa, Modena*

09.45 - 10.00 | **Retrospective analysis of muscle biopsy findings in a cohort of patients with facioscapulohumeral dystrophy type I**

*Pezzella M., Di Leo R., Vitale F., Zoppi D., Bencivenga R.P., Iodice R., Manganelli F., Ruggiero L.
Naples*

- 10.00 - 10.15 | **X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy: a multicenter Italian cohort study**
Elkoush A., Cheli M., Gadaleta G., Maccabeo A., Pinna F., Palladino A., Giannotta M., Leone D., Colacicco G., Cotti Piccinelli S., Verriello L., Bruno C., Pane M., Pini A., Vattemi G., Filosto M., Sansone V.A., Torri F., Ricci G., Forleo C., Tonin P., Fiorillo C., Politano L., Carboni N., Mongini T., Maggi L.
Milan, Turin, Cagliari, Naples, Bologna, Rome, Brescia, Udine, Genoa, Verona, Pisa, Bari, Nuoro
- 10.15 - 10.30 | **Modulation of the cyclin inhibitor p27 to ameliorate Merosin Deficient Congenital Muscular Dystrophy (MDC1A)**
Bonaccorso R., Porrello E., Tonlorenzi R., Previtali S. C.
Milan
- 10.30 - 10.45 | **Lamin A-dependent mechano-response is altered in myotubes from old and Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy patients**
Mattioli E., Evangelisiri C., Pini A., Sabatelli P., Neri S., Andrenacci D., Cavallo M., Schena E., Lattanzi G.
Bologna
- 10.45 - 11.00 | **Update of Steroids treatment in LMNA-congenital muscular dystrophy**
Ricci G., Vadi G., Torri F., Rende M.C., Logerfo A., Fiorillo C., Pini A., Maggi L., D'Amico A., Bertini E., Lattanzi G., Siciliano G.
Pisa, Genoa, Bologna, Milan, Rome
- 11.00 - 11.30 | **Coffee Break**
- 11.30 - 13.00 | **Round Table**
Meeting With Patients Associations
Maurizio Moggio
- 13.00 - 14.00 | **Awards and conclusions** | *Giacomo Comi*



Chiesa di San Francesco d'Assisi - Matera



POSTER SESSION

ASSOCIAZIONE
ITALIANA DI MIOLOGIA

Poster Session

SMA and motor neuron disorders

Chairperson: *Silvia Bonanno*

P01 - Newborn Screening (NBS) program for the simultaneous early diagnosis of Spinal Muscular Atrophy (SMA) and Severe Combined immunodeficiency (SCID) in Liguria Region, Italy

Bruno C., Aloï C., Lanza F., Salina A., Tappino B., Traverso M., Pedemonte M., Brolatti N., Volpi S., Zara F., Cassanello M., Maghnie M.

Genova

P02 - Risdiplam: pharmacokinetic, pharmacodynamic, safety and efficacy exposure response analyses

Kletzl H., Cleary Y., Grimsey P., Gerber M., Gorni K., Scalco R.S.

Basel, Welwyn Garden City (UK)

P03 - Challenges of assessing swallowing and feeding in Spinal Muscular Atrophy (SMA) type 1: a pilot study comparing available tools, nutritional and instrumental evaluations

*Gandolfi S., Dosi C., Scopelliti M.R., Minacapilli E., De Amicis R., Bertoli S., Mandelli A., Campari A., Schindler A., Masson R. on behalf of the SFERA** working group.*

Milan

P04 - The therapeutic challenge in Spinal Muscular Atrophy: evolution of the pharmacological landscape and new perspectives

Minacapilli E., Dosi C., Pagliano E., Zanin R., Arnoldi M.T., Granata T., Masson R.

Milan

P5 - Dysautonomic crisis in Spinal Muscular Atrophy with Respiratory Distress type 1 (SMARD1)

Pedemonte M., Brolatti N., Panicucci C., Maioli M.C., Diana M.C., Traverso M., Fiorillo C., Casalini S., Striano P., Moscatelli A., Mandich P., Bruno C.

Genova, Cagliari

P6 - Modified Goals Attainment Scale for SMA: expectation and goals in the era of innovative drugs.

Piras R., Casiraghi J., De Felice L., Beretta M., Greco L., Lizio A., Salmin F., Sansone V.

Milan

P7 - Neurocognitive profile of a cohort of SMA type 1 pediatric patients and emotional aspects, resilience and coping strategies of their caregivers

Tosi M., Cumbo F., Carlesi A., Mizzone I., De Luca G., Bertini E., D'Amico A.

Rome

P8 - Switching therapies: safety profile of Onasemnogene Apeparvovec-xioi in a SMA1 patient previously treated with Risdiplam

Tosi M., Catteruccia M., Cherchi C., Cumbo F., Carlesi A., Mizzone I., Cutrera R., Bertini E., D'Amico A.

Rome

P9 - Oro-bulbar involvement in paediatric patients with SMA type and

Trucco F., Salmin F., Lizio A., Albamonte E., Frisoni M.C., Mauro L., Palazzo G., Lops J., Cattaneo C., Pozzi S., Casiraghi J., Di Bari A., Coratti G., Pera M.C., Pane M., Heatwole C., Mercuri E. and Sansone V.A.

Milan, London, Roma, Rochester NY

P10 - Respiratory function in adult spinal muscular atrophy patients: a cross-sectional study

Vicino A., Bello L., Bonanno S., Govoni A., Caponnetto C., Grandis M., Cerri F., Ferraro M., Bozzoni V., Caumo L., Meneri M., Vacchiano V., Ricci G., Soraru' G., D'Errico E., Tramacere I., Bortolani S., Zanin R., Silvestrini M., Schenone A., Previtali S.C., Berardinelli A., Turri M., Coccia M., Mantegazza R., Liguori R., Filosto M., Marrosu G., Siciliano G., Simone I.L., Mongini T., Comi G., Pegoraro E., Maggi L.

Milano, Padova, Pisa, Genova, Torino, Bologna, Bari, Ancona, Pavia, Bolzano, Brescia, Cagliari

P11 - Risdiplam in type 2 and 3 Spinal Muscular Atrophy:

results of a cohort of adult Italian patients.

Zoppi D., Bencivenga R.P., Nevano A., Iodice R., Manganelli F., Aceto G., Ruggiero L.

Naples

P12 - The importance of IGHMBP2 transcript and full genomic region sequencing in diagnosis of SMARD1 patients.

Bosco L., Catteruccia M., D'Amico A., Nicita F., Tosi M., Tartaglia M., Bertini E., Fattori F.

Rome

P13 - A case of Amyotrophic Lateral Sclerosis with a monomelic involvement after long disease duration

Fontanelli L., Bianchi F., Becattini L., Siciliano G.

Pisa

P14 - First and second motoneuron involvement related to SLC5A7: a novel case report.

Gazzillo M., Buchignani B., Marinella G., Cocciantè M., Pasquariello R., Tessa A.,

Rubegni A., Lopergolo D., Santorelli F., Battini R., Astrea G.

Pisa

P15 - A possible, second causative mutation for distal hereditary motor neuropathy type 2D.

Goglia M., Cassandrini D., Frezza E., Greco G., Boffa L., Rocchi C., Santorelli F.M., Massa R.

Roma, Calambrone (PI)

P16 - Clinical Phenotype in a little cohort of ALS-C9ORF72 patients: the experience of Ferrara.

E. Sette, R. De Gennaro, F. M. Laudisi, M. Neri, D. Gragnaniello, V. Tugnoli

Ferrara

P17 - Effects of irisin treatment in an "in vitro" model of amyotrophic lateral sclerosis: evaluation of gene expression in muscle cell lines transfected with the mutant sod1-g93a

Camerino G.M., Conte E., Tarantino N., Canfora I. and Pierno S.

Bari

P18 - A case of amyotrophic lateral sclerosis related to a FUS novel mutation and a concurrent pathogenic variant in RYR1 gene: double trouble

Di Santo A., Africa L.M., Bruno G., Pota V., Sampaolo S., Dongiovanni S., Limongelli G. Naples, London

Myasthenia Gravis and Myasthenic Syndromes

Chairperson: Matteo Garibaldi

P19 - Effects of 3,4-diaminopyridine on myasthenia gravis

Ceccanti M., Libonati L., Ruffolo G., Cifelli P., Moret F., Frasca V., Palma E., Inghilleri M. and Cambieri C. Rome, L'Aquila

P20 - A myasthenic syndrome with n-type voltage-gated Calcium channel antibodies

Cavia F., Cotti Piccinelli S., Damioli S., Risi B., Ravaglia S., Bertella E., Isgrò M., Bonito V., Labella B., Poli L., Padovani A., Filosto M. Brescia, Pavia

P21 - Towards a better diagnosis of seronegative myasthenia gravis

Damato V., Spagni G., Monte G., Falso S., Evoli A. Rome, Florence

P22 - Muscle involvement in myasthenia gravis: analysis of the clinico-pathological spectrum of myasthenia-myositis association from a large cohort of patients.

Fionda L., Lauletta A., Vanoli F., Leonardi L., Bucci E., Morino S., Merlonghi G., Lucchini M., Mirabella M., Andretta F., Pennisi E.M., Petrucci A., Antonini G., Garibaldi M. Rome, Milan

P23 - Controversial role of anti-TNF alpha and anti-interleukin monoclonal antibodies (mAbs) in patients with Myasthenia Gravis and rheumatologic comorbidities.

Greco G., Boffa L., Frezza E., Goglia M. and Massa R. Roma

P24 - Long-term Safety, Tolerability, and Efficacy of Efgartigimod in Patients With Generalized Myasthenia Gravis: Interim Results of the ADAPT+ Study

Antonini G., Howard J.F. Jr, Bril V.; De Bleeker J.L., Meisel A., Dader C., Ulrichts P., T'joen C., Verschuuren J., Mantegazza R. for the ADAPT Investigator Study Group Roma, Chapel Hill (USA), Toronto, Ghent, Berlin, Leiden, Milan

P25 - Titin ab positive Myasthenic syndromes: report of a case

Lupica A., Di Stefano V, Torrente A., Iacono S., Alonge P., Brighina F. . Palermo

P26 - “Long-term efficacy and safety of ravulizumab, a long-acting terminal complement inhibitor, in adults with anti-acetylcholine receptor antibody-positive generalized myasthenia gravis: results from the phase 3 CHAMPION MG open-label extension”

Howard J.F. Jr, Vu T., Mantegazza R., Annane D., Katsuno M., Aguzzi R., Rampal N., Meisel A., and the CHAMPION MG Study Group Chapel Hill, Tampa, Milan, Garches, Nagoya, Boston, Berlin

P27 - Continuous and Fixed-Cycle Dosing of Intravenous Efgartigimod for Generalized Myasthenia Gravis: Study Design of ADAPT NXT

*Sabagian G., Hussain Y., Feinberg M.H., Habib A.A., Skripuletz T., Ruck T., Arnaboldi R., Brauer E., Gelinas D., Liu L., Podborna J., Mantegazza R.
Carlsbad (USA), Austin, Boca Raton (USA), Irvine (USA), Hannover, Dusseldorf, Ghent, Milan*

P28 - Neurodevelopmental disorder in agrin-related myasthenic syndrome (cms): a challenging diagnosis

*Scarpini G., Nocera G.M., Giannotta M., Valentino M.L., Toni F., Santorelli F., Gruppioni B., Pastorelli F., Cordelli D.M., Pini A.
Bologna, Palermo, Pisa*

P29 - Impact of COVID-19 in a population of myasthenic patients before and after vaccination

*Scarsi E., Massucco S., Cella A., Faedo E., Gemelli C., Grisanti S.G., Assini A., Beronio A., Della Cava F., Bandini F., Serrati C., Del Sette M., Schenone A., Benedetti L., Prada V., Grandis M.
Genova, La Spezia, Imperia*

P30 - A case of early onset fatigability responding to oral ephedrine: the rare ColQ-related congenital myasthenic syndrome

*Gadaleta G., Vercelli L., Urbano G., Rolle E., Chiadò-Piat L., Mongini T.
Torino*

Muscular dystrophies

Chairperson: *Chiara Fiorillo*

P31 - Body composition and myokines in a cohort of patients with Becker muscular dystrophy

*Barp A., Carraro E., Goggi G., Lizio A., Zanolini A., Messina C., Perego S., Verdelli C., Lombardi G., Sansone V.A., Corbetta S.
Milan, Trento, Poznan*

P32 - Nonsense dystrophinopathy: the Padova cohort

*Penzo M., Mastellarò S., Riguzzi P., Villa M., Zangaro V., Capece G., Sabbatini D., Fusto A., Vianello S., Gorgoglione D., Pegoraro E., Bello L.
Padova*

P33 - Xp21 contiguous syndrome involving Duchenne muscular dystrophy, glycerol kinase deficiency and intellectual disability

*Picillo E., Passamano L., Scutifero M., Pizza A., Torella A., Del Vecchio Blanco F., Politano L. and Nigro V.
Naples*

P34 - Gait analysis by IMU sensor in Myotonic Dystrophy type 1

*Tufano L., Bianchini E., Bucci E., Bartoli V., Antonini G., Garibaldi M.
Rome*

P35 - Retrospective study of disease natural history in a large cohort of patient with Myotonic Dystrophy Type 1.

*Fontanelli L., Ciccavelli M., Torri F., Vada G., Ricci G., Siciliano G.
Pisa*

- P36 - Myotonic dystrophy type 1: a point-prevalence epidemiological study in Abruzzo, Italy**
Rispoli M.G., Ajdinaj P., Ferri L., Di Muzio A.
Chieti-Pescara, Chieti
- P37 - Twenty years of Natural History of Myotonic dystrophy type 1**
Cima R., Diella E., Delle Fave M., Lo Mauro A., Recla M., D'Angelo M. G.
Bosisio Parini, Milano
- P38 - In cis effects of variant DMPK expanded alleles in DM1 atypical patients**
Visconti V.V., Macrì E., D'Apice R., Centofanti F., Santoro M., Massa R., Novelli G., Botta A.
Rome, Pozzilli
- P39 - A pediatric case of Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy type 1 with atypical muscle MRI findings**
Casalini S., Panicucci C., Fiorillo C., Traverso M., Brolatti N., Morando S., Pedemonte M., Striano P., Bruno C.
Genova
- P40 - Concurrent FSHD and Myositis: coincidence or connection?**
Lauletta A., Allenbach Y., Garibaldi M., Antonini G., MD, Benveniste O.
Rome
- P41 - Clinical spectrum in a large family with ANO5 mutation: from asymptomatic to myopathic presentations**
Arena I.G., Cassandrini D., Rodolico C., Santorelli F., Toscano A., Musumeci O.
Messina, Pisa
- P42 - Refining the diagnostic approach of patients with heterozygous variants in CAPN3: a pilot study**
Barresi R., Traverso M., Mandich P., Grandis M., Fiorillo C.
Venice, Genoa
- P43 - Observational study: the quality of life in patients with alpha-sarcoglycan, beta-sarcoglycan and gamma-sarcoglycan gene mutation**
Vola B., Chairman of Family Group of Beta-sarcoglycanopathy (GFB ODV)
- P44 - "Upper limb function in Limb-Girdle Muscle dystrophies LGMDR1 and R2"**
Diella E., Lo Mauro A., Delle Fave M., Cima R., D'Angelo M.G.
Bosisio Parini, Milano
- P45 - Mutations in Popeye domain containing (POPDC) gene family associated to neuromuscular disorders.**
Magri F., Antognozzi S., Zanutti S., Ciscato P., Fortunato F., Corti S., Comi G.P., Ronchi D.
Milan
- P46 - LGMD associated with a new pathogenic variant in INPP5K gene:**
Sala D., Marchet S., Lamantea E., Legati A., Maggi L., Ghezzi D. and Lamperti C.
Milano

Myopathies

Chairperson: *Corrado Angelini*

P47 - Novel splicing mutation in *MTM1* leading to two abnormal transcripts causes severe myotubular myopathy

Bosco L., Leone D., Costa Comellas L., Monforte M., Pane M., Mercuri E., Bertini E., D'Amico A., Fattori F. Rome, Barcelona

P48 - Tubular aggregates and Mitochondrial Myopathy association

Rossini E., Carrozzo R., Antonini G., Morino S., Tisei P., Merlonghi G., Tufano L., Garibaldi M. Rome

P49 - Ehlers-Danlos/Bethlem-like myopathy overlap syndrome: clinical, molecular, imaging and functional data in three pediatric patients carrying three novel *COL12A1* mutations

Catteruccia M., Diodato D., Petrini S., Rizza T., Tosi M., Bertini E., D'Amico A. Rome

P50 - A case of biallelic *SORD* mutations associated to distal weakness with histological signs of myopathy

Massucco S., Gemelli C., Bellone E., Patrone S., Mandich P., Scarsi E., Faedo E., Marinelli L., Fiorillo C., Mongini T., Schenone A., Grandis M. Genoa, Turin

P51 - Evidence of extracellular matrix disorganization due to novel variants discovered in *COL6* related myopathy patients.

Magri F.; Zanotti S., Salani S., Ronchi D.; Fortunato F., Ciscato P., Napoli L., Velardo D., D'Angelo M. G., Gualandi F., Nigro V., Comi G. P., Piga D. Milan, Lecco, Ferrara, Naples

P52 - Congenital myopathy with progressive features and myofibrillar alteration at muscle biopsy due to novel mutation in *MEGF10*.

Croci C., Traverso M., Scala M., Baratto S., Pedemonte M., Caroli F., Bruno C., Fiorillo C. Genoa

P53 - Adult late-onset *KBTBD13*-related congenital myopathy

Labella B., Risi B., Caria F., Cotti Piccinelli S., Damioli S., Poli L., Padovani A., Filosto M. Brescia

P54 - *SCN4A* mutations: new variants and different phenotypes

Cassandrini D., Rubegni A., Astrea G., Bacci C., Bruno C., Fiorillo C., Galatolo D., Lopergolo D., Magri F., Maioli M.A., Malandrini A., Matà S., Orsucci D., Ponzalino V., Piga D., Sebastiano B., Tonin P., Traverso M., Vattemi G., Santorelli F.M. Pisa, Genova, Milan, Siena, Cagliari, Verona, Florence, Turin, Lucca, Prato, Catania

P55 - Effects of atorvastatin on the *clc-1* chloride channel trafficking toward sarcolemma

Camerino G.M., Conte E., Tarantino N., Canfora I., Altamura C., Maqoud F., Pierno S. Bari

Metabolic MyopathiesChairperson: *Liliana Vercelli***P56 - Study on circulating microRNAs during rehabilitation in ALS patients***Pegoraro V., Merico A., Angelini C.**Padua, Venice***P57 - Severe mitochondrial encephalomyopathy caused by de novo variants in OPA1***Diodato D., Di Nottia M., Torraco A., Nesti C., Baruffini E., Rizza T., Verardo M.,**Santorelli F.M., Goffrini P., Bertini E., Carozzo R.**Rome***P58 - POLG1 gene mutations: A possible cause of Neurodevelopmental Disorders***Scuderi C., Lo Giudice M., Santa Paola S., Giuliano M., Di Blasi F., Città S., Pettinato R., Romano C., Borgione E.**Troina***P59 - Fibromyalgia, mitochondrial myopathy or... a PRKN-related mitochondrial phenotype?***Urbano G., Gadaleta G., Gallone S., Santorelli F., Chiadò-Piat L., Boschi S., Vercelli L., Mongini T.**Torino, Pisa***P60 - Sars-Cov2 infection in patients with metabolic myopathies:****clinical manifestations and follow up.***Arena I.G., Fiume G., Drago S.F.A., Toscano A., Musumeci O.**Messina***Other Neuromuscular disorders**Chairperson: *Daniele Velardo***P61 - X-linked Charcot Marie Tooth disease with novel GJB1 mutation and different serum microRNA level***Pegoraro V., Salviati L., Angelini C.**Padova***P62 - Combined RNA interference and gene replacement therapy targeting MFN2 for the treatment of Charcot-Marie-Tooth type 2A***Abati E., Bono S., Ruepp M.D., Salani S., Ottoboni L., Melzi V., Cordiglieri C., Pagliarani S.,**De Gioia R., Anastasia A., Taiana M., Garbellini M., Lodato S., Kunderfranco P., Cazzato D.,**Cartelli D., Lonati C., Bresolin N., Comi G., Nizzardo M., Corti S, Rizzo F.**Milan, London***P63 - Searching for new potential actor in CMT2A pathophysiology***Zanfardino P., Amati A., Pafundi M., Doccini S., Santorelli F.M., Petruzzella V.**Bari, Pisa***P64 - A novel mutation in MYH14 associated with distal Spinal muscular atrophy***Ajdinaj P., Rispoli M.G., Ferri L., Tessa A., Santorelli F.M., Di Muzio A.**Chieti, Pescara, Pisa***P65 - A novel bi-allelic pathogenic variant in DES gene causing fatal dilated cardiomyopathy. A case report and review of literature.***Onore M.E., Savarese M., Picillo E., Passamano L., Nigro V., Politano L.**Naples, Helsinki, Pozzuoli (NA)*

P66 - Histopathological spectrum of IMNM

*Merlonghi G., Lauletta A., Fionda L., Morino S., Antonini G., Garibaldi M.
Roma*

P67 - Myositis with mitochondrial pathology: a multicentric case series

*Garibaldi M., Lauletta A., Merlonghi G., Falzone Y., Bosco L., Cheli M., Maggi L., Previtali S.
Roma, Milano*

P68 - Application of munix as a diagnostic tool in inclusion body myositis (ibm): a pilot study

*Risi B., Cotti Piccinelli S., Gazzina S., Caria F., Damioli S., Labella B., Poli L., Padovani A., Filosto M.
Brescia*

P69 - Multimodal evaluation of an Italian floppy baby due to CNTNAP1 mutations

*Bencivenga R.P., Paciello F., Zoppi D., Bruno G., Terrone G., Umbaldo A., Esposito G., Ruggiero L.
Naples*

P70 - A novel mutation causing infantile-onset TNNT1-related myopathy

*Cotti Piccinelli S., Labella B., Risi B., Caria F., Damioli S., Poli L., Fazzi E., Padovani A., Filosto M.
Brescia*

P71 - A novel mutation (m158t) of valosin-containing protein gene in an italian patient with vcp-associated multisystem proteinopathy

*Lecese D., Sperti M., Rodolico G.R., Bessi V., Nacmias B., Bartolini M., Cassandrini D., Santorelli F.M., Matà S.
Florence, Pisa*

General Topics on Neuromuscular disorders

Chairperson: *Rita Barresi*

P72 - Spasmophilia: phenotypic profile and clustering analysis of a misunderstood condition, a monocentric retrospective study

*Cheli M., Bonfoco D., Izzo M.G.A., Ciano C., Antozzi C., Mantegazza R., Lanteri P., Maggi L., Cazzato D., Bonanno S.
Milano*

P73 - Report of the fifth case of Neuromuscular oculo auditory Syndrome caused by a novel mutation in DHX16.

*D'Ambrosio P., Petillo R., De Maggio I., Piscopo C., Agolini E., Novelli A., Della Monica M.
Napoli, Roma*

P74 - Running an adult neurogenetic clinic: 3 years of experience

*Neri M., Sette E., Fortunato F., Tonelli L., Sensi MC., De Gennaro R., Tugnoli V., Ferlini A., Gualandi F.
Ferrara*

P75 - Diagnostic value of Next Generation Sequencing: a retrospective study in a group of patients from a third-level neurological center with non-specific neuromuscular presentation.

*Fusco S., Parravicini S., Nicotra R., Catalano G., Iosca A., Dainesi I., Vacchini V., Gardani A., Gana S., Asaro A., Nicolosi S., Pichiecchio A., Paoletti M., Berardinelli A.
Pavia*

P76 - The Alto Adige-Triveneto network for pediatric neuromuscular diseases: concrete solutions for a complex reality.

*Manzoni F., Salandin M., Molinaro G., Agosto C.
Bolzano, Padova*

P77 - Telemedicine in Ligurian neuromuscular pediatric patients requiring home mechanical ventilation

*Brolatti N., Panicucci C., Casalini S., Morando S., Striano P., Bruno C., Pedemonte M.
Genova*



Chiesa di San Pietro e Paolo al Caveoso - Matera



Informazioni generali

SEDE CONGRESSUALE

Auditorium Raffaele Gervasio – Spazi Ipogei San Francesco
P.zza San Francesco, Matera

Segreteria Organizzativa



First Class - Meetings and Conferences

Sede Milano

Via L. Mascheroni,17 - 20145 Milano

Ph. +39 02 30066329

paola.balbi@fclassevents.com

www.fclassevents.com

La Segreteria Organizzativa sarà a disposizione dei partecipanti in sede congressuale durante i seguenti orari:

- 19 ottobre dalle 11:00 al termine dei lavori
- 20 ottobre dalle 07:15 al termine dei lavori
- 21 ottobre dalle 08:00 al termine dei lavori
- 22 ottobre dalle 08:00 al termine dei lavori

SEGRETERIA AIM

In sede congressuale sarà presente il Desk della Segreteria AIM (accanto all'area registrazione) e seguirà i seguenti orari:

- 20 ottobre dalle 08:30 al termine dei lavori
- 21 ottobre dalle 08:30 al termine dei lavori

Iscrizione

L'incontro è riservato ad un numero massimo di 300 partecipanti.

La partecipazione all'evento è vincolata all'[iscrizione online](#) entro **martedì 11 ottobre**. Oltre il termine indicato sarà possibile iscriversi direttamente in sede congressuale.

Tipologia di Ticket	Tipologia Iscritto	Early entro il 10 Settembre 2022	Late dall'11 Settembre 2022
Quota Congressuale	Socio AIM	€ 240,00	€ 275,00
Quota Congressuale	Socio Aim Under 35	€ 152,00	€ 193,00
Quota Congressuale	Non Socio AIM	€ 328.00	€ 394.00

IVA 22% esclusa

XXII Congresso Nazionale

Associazione Italiana di Miologia

L'iscrizione all'evento comprende:

Partecipazione alle sessioni scientifiche

Kit Congressuale

Lunch e coffee break come da programma

Welcome Cocktail | 19 ottobre

Cena Sociale | 21 ottobre

Attestato di partecipazione

Attestato ECM (sarà inviato dopo la conclusione dell'evento previa verifica dei requisiti di presenza e apprendimento)

METODO DI PAGAMENTO

Online - Bonifico bancario e carta di credito

Onsite - Contanti, bancomat e carta di credito

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Le cancellazioni pervenute entro il 23 settembre 2022, daranno diritto ad un rimborso dell'importo versato meno il 30% per spese amministrative.

Le cancellazioni pervenute dopo tale data non daranno diritto ad alcun rimborso.

Tutti i rimborsi saranno comunque effettuati dopo lo svolgimento del Congresso.

BADGE

A ciascun partecipante iscritto verrà consegnato al momento della registrazione un badge nominativo che dovrà essere sempre esibito per poter accedere alle aule nelle quali si svolgono le sessioni scientifiche, all'area espositiva, ai servizi catering e al Welcome Cocktail di mercoledì 19 ottobre.

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

L'attestato di partecipazione potrà essere scaricato on-line, dopo aver compilato il questionario di valutazione.

La Segreteria Organizzativa il 24 ottobre invierà per e-mail a tutti i partecipanti le informazioni utili per scaricarlo.

DEPOSITO BAGAGLI

Verrà messo a disposizione un deposito bagagli NON custodito. Non è previsto il servizio guardaroba.

WELCOME COCKTAIL

Il Welcome Cocktail si terrà mercoledì 19 ottobre alle ore 19:00 presso Spazi Ipogei San Francesco.

Si prega di indossare il proprio badge personale del Congresso per poter accedere all'area catering.

CENA SOCIALE

La cena sociale si terrà venerdì 21 ottobre alle ore 20:30 presso

Palazzo Viceconte

Via San Potito 7, Matera

L'ingresso sarà consentito solo dietro presentazione del relativo invito ricevuto al momento della registrazione al Congresso.

Accreditamento ECM

Il XXII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia, Matera 19-22 ottobre 2022 è inserito nel Piano Formativo anno 2022 First Class - Provider nr. 362 ed è stato accreditato presso la Commissione Nazionale per la Formazione Continua con Obiettivo Formativo:

18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultra-specialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere per le seguenti figure professionali:

PROFESSIONE

FARMACISTA:

BIOLOGO:

LOGOPEDISTA:

TERAPISTA OCCUPAZIONALE:

PSICOLOGO:

MEDICO CHIRURGO:

INFERMIERE PEDIATRICO:

FISIOTERAPISTA:

INFERMIERE:

DIETISTA:

TECNICO DI
NEUROFISIOPATOLOGIA

TERAPISTA DELLA NEURO
E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ
EVOLUTIVA

DISCIPLINE

Farmacia Ospedaliera; Farmacia Territoriale;

Biologo;

Logopedista;

Terapista Occupazionale;

Psicoterapia; Psicologia;

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; Medicina Interna

Infermiere Pediatrico

Fisioterapista

Infermiere

Dietista;

Tecnico di Neurofisiopatologia

Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età Evolutiva

Il congresso è stato accreditato per un numero massimo di n. 300 partecipanti. Oltre tale numero e per professioni/discipline differenti da quelle accreditate non sarà possibile rilasciare i crediti formativi.

Si precisa che i crediti verranno erogati a fronte di una partecipazione del 90% ai lavori scientifici (farà fede esclusivamente l'orario di ingresso e uscita riportato nel foglio firme) e del superamento della prova di apprendimento con almeno il 75% delle risposte corrette.

L'evento, ID ECM 362-359793, ha ottenuto 6 crediti formativi.

Area Espositiva

Spazi Ipogei San Francesco



LEGENDA AREA ESPOSITIVA

- 8** ALEXION
- 10** AMICUS
- 6** ARGEX
- 3** PTC THERAPEUTICS
- 1** ROCHE
- 9** SANOFI
- 5** SERB

Il XXII Congresso Nazionale AIM

è stato realizzato con la sponsorizzazione non condizionante di:

Platinum Sponsor

sanofi

Gold Sponsor

ALEXION

argenx

Roche

Supporters

Amicus
Therapeutics

astellas
GENE THERAPIES

Biogen

LUPIN
NEUROSCIENCES

NOVARTIS

PTC
THERAPEUTICS
measured by moments

SERB
SPECIALTY PHARMACEUTICALS

XXII Congresso Nazionale

Associazione Italiana di Miologia



XXII Congresso Nazionale

Associazione Italiana di Miologia

Matera, 19-22 ottobre 2022

www.congressoaim2022.it

Segreteria Organizzativa e Provider 362



First Class - Meetings and Conferences
Sede Livorno
Viale Italia, 173 57127 – Livorno
Ph. +39 0586 849811 - Fax: +39 0586 349920

Sede Milano
Via L. Mascheroni, 17 - 20145 Milano
Ph. +39 02 30066329
paola.balbi@fclassevents.com