



Associazione Italiana di Miologia

14° CONGRESSO NAZIONALE AIM



PalaCreberg Sirmione
8/10 maggio 2014



Azienda Ospedaliera
"Spedali Civili" Brescia

Sin
SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA



Università degli Studi
di Brescia

14° Congresso Nazionale AIM
Associazione Italiana di Miologia
Sirmione, 8-10 maggio 2014

Comitato Scientifico / Consiglio Direttivo AIM

MAURIZIO MOGGIO, Milano
ANTONIO TOSCANO, Messina
CLAUDIO BRUNO, Genova
PAOLA TONIN, Verona
ANGELA BERARDINELLI, Pavia
MASSIMILIANO FILOSTO, Brescia
GIOVANNI MARROSU, Cagliari
LUCIA OVIDIA MORANDI, Milano
ELENA PEGORARO, Padova
GABRIELE SICILIANO, Pisa

Comitato Organizzatore Locale

MASSIMILIANO FILOSTO, Brescia
ALICE TODESCHINI, Brescia
FABRIZIO RINALDI, Brescia
SILVIA ROTA, Brescia
ALESSANDRO PADOVANI, Brescia

Segreteria Organizzativa



OIC srl

Organizzazione Internazionale Congressi
Viale G. Matteotti, 7 - 50121 Firenze
Tel. 055 50351 - Fax 055 5001912
miologia2014@oic.it
www.oic.it

INFORMAZIONI GENERALI

Sede Congressuale

PalaCreberg

Piazzale Europa, 5

25019 Sirmione - Brescia

Come raggiungere la sede congressuale

In auto: Autostrada A4 Milano-Venezia - uscita di Sirmione, seguire le indicazioni per il centro storico. **Gli ospiti potranno usufruire del parcheggio gratuito Monte Baldo (piazzale Monte Baldo - circa 400 m di distanza dalla sede congressuale) ritirando l'apposito biglietto all'ingresso del parcheggio e obliterandolo all'interno del PalaCreberg prima di uscire.**

In Treno: Stazione ferroviaria di Peschiera o Desenzano del Garda (linea Milano -Venezia) – un servizio bus collega Sirmione con Desenzano e con Peschiera (20 minuti di tragitto), l'orario è disponibile sul sito www.saiatrasporti.it.

Segreteria Organizzativa



OIC srl

Organizzazione Internazionale Congressi

Viale G. Matteotti, 7 - 50121 Firenze

Tel. 055 50351 - Fax 055 5001912

miologia2014@oic.it

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

giovedì, 8 maggio 2014 7.30-19.30

venerdì, 9 maggio 2014 8.00-20.30

sabato, 10 maggio 2014 8.00-14.00

INFORMAZIONI GENERALI

Iscrizioni

Quote di iscrizione (IVA 22% inclusa)	In sede congressuale
Soci AIM	€ 335,00
Non Soci AIM	€ 365,00
Under 35 *	€ 210,00

* è necessario allegare al modulo copia di un documento di identità valido.

Le quote di iscrizione si intendono IVA inclusa e comprendono:

- Accesso alle sessioni scientifiche
- Documentazione ECM
- Kit congressuale inclusivo del Programma Scientifico
- Attestato di partecipazione
- Coffee break e lunch come da programma
- Cena sociale del 9 maggio

L'iscrizione al Congresso è indispensabile per poter partecipare ai lavori scientifici sia come uditori che come presentatori di poster o di comunicazioni orali.

Badge

Il badge nominativo è incluso nella documentazione congressuale da ritirare presso il Desk della Segreteria Organizzativa OIC prima dell'inizio del Congresso. I partecipanti sono pregati di indossarlo durante i lavori scientifici in quanto è il documento ufficiale che comprova la regolare iscrizione al Congresso e dà accesso a tutti gli spazi della sede congressuale.

Cena Sociale

Venerdì 9 maggio si terrà la cena sociale alle ore 20,30 presso lo Chervò Golf Hotel. È previsto un trasferimento con rientro a fine serata. I dettagli saranno forniti in sede congressuale.

La partecipazione alla serata è riservata agli iscritti al Congresso, previa conferma tramite apposito voucher, da riconsegnare presso il desk della Segreteria Organizzativa OIC entro il 9 maggio alle ore 13.00. L'ingresso alla cena sarà consentito solo dietro presentazione del relativo biglietto.

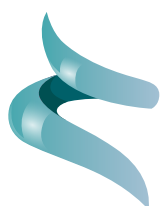
RINGRAZIAMENTI

genzyme
A SANOFI COMPANY

BIOMARIN®

Baxter

CSL Behring
Biotherapies for Life™



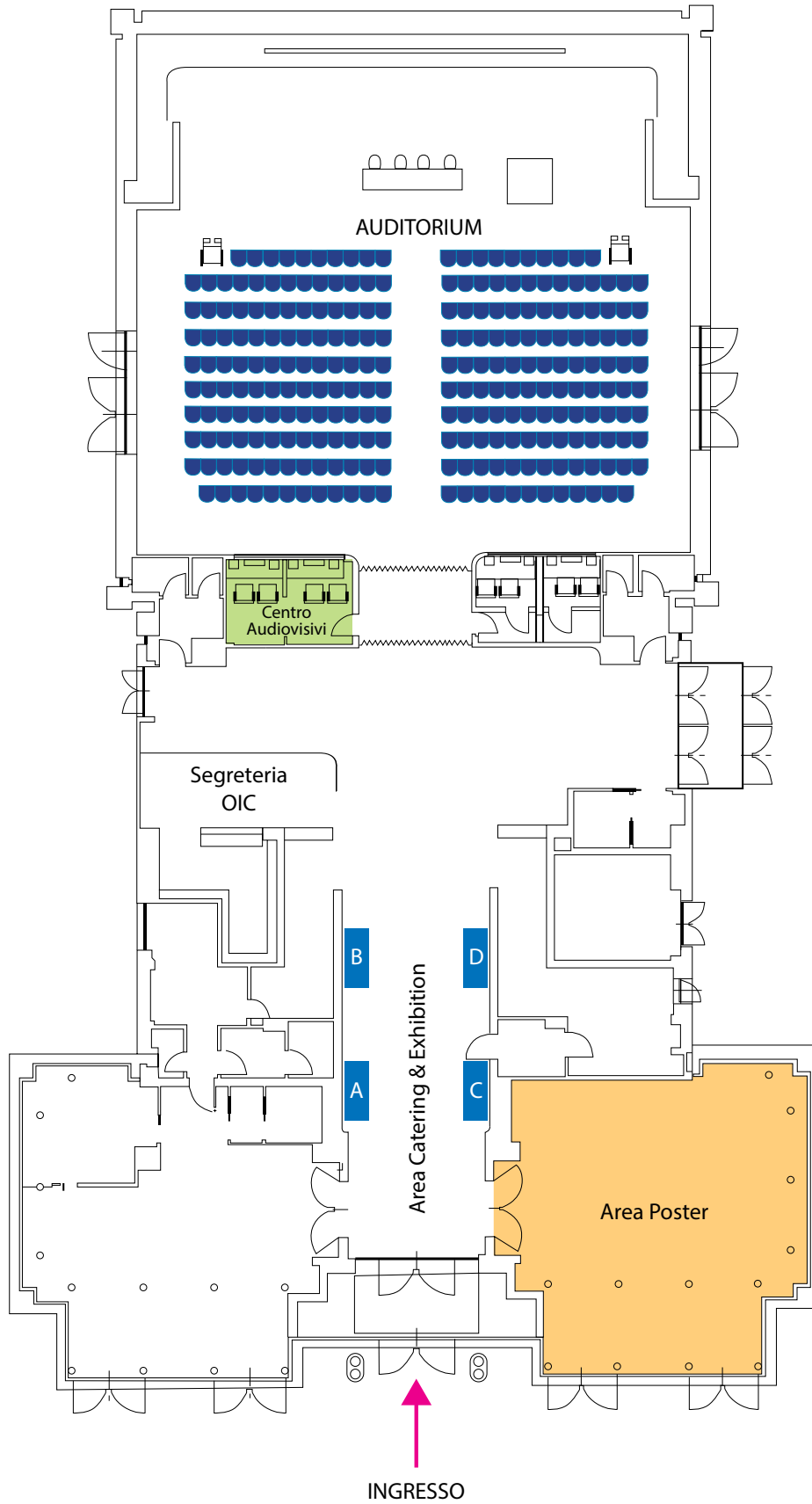
Elytra Pharma



FITOPROJECT



AREA CONGRESSUALE



Legenda Stand

- | | |
|---------------------|----------|
| CHIESI FARMACEUTICI | A |
| CSL BEHRING | B |
| ELYTRA PHARMA | C |
| GENZYME | D |

Sessioni Poster

Le Sessioni Poster si svolgeranno giovedì 8 maggio 2014 dalle 14.00 alle 15.30 e venerdì 9 maggio 2014 dalle 13.45 alle 15.15.

Le dimensioni del pannello per il poster sono di cm 100 di larghezza per cm 200 di altezza. I poster potranno essere affissi a cura dell'autore nell'Area Poster. Il materiale per l'affissione dei poster sarà fornito dalla Segreteria Organizzativa OIC ed è vietato usare materiale di altro genere (puntine da disegno, chiodi, ecc.).

La presentazione dei contributi scientifici è subordinata all'iscrizione al Congresso.

Gli autori dei poster presentati nella Sessione dell'8 maggio sono pregati di rimuovere il proprio elaborato subito dopo il termine della stessa affinché possano essere affissi i poster per la Sessione del 9 maggio.

La Segreteria Organizzativa OIC non sarà responsabile dei poster non ritirati alla fine del Congresso.

Centro audiovisivi

In tutte le sessioni sarà possibile solo la proiezione da computer. La gestione di tutte le proiezioni sarà affidata a un unico sistema che provvederà a inoltrarle nelle sale di pertinenza. Nelle sale non sarà possibile collegare i portatili personali direttamente al proiettore.

I Relatori, che sono invitati ad utilizzare il programma PowerPoint per Windows, dovranno consegnare il proprio materiale sotto forma di CD o USB (pen drive) al Centro Audiovisivi, situato all'ingresso della sala.

Relatori con presentazione in formato PowerPoint su CD Rom o pen drive o memory stick: consegna presso il Centro Audiovisivi almeno 1 ora prima dell'inizio della sessione.

Relatori con presentazione su PC portatile personale: consegna al Centro Audiovisivi almeno 2 ore prima dell'inizio della sessione.

Proiezioni video: qualora i video fossero in formato DVD separati dalla presentazione, questi dovranno essere consegnati al Centro Audiovisivi almeno 2 ore prima dell'inizio della sessione.

Il centro audiovisivi è a disposizione dei relatori per la consegna delle presentazioni nei seguenti orari:

Giovedì 8 maggio 2014	7.30 - 19.30
Venerdì 9 maggio 2014	8.00 - 18.30
sabato 10 maggio 2014	8.00 - 13.30

Accreditamento ECM

Il Programma Scientifico di questo Congresso ha ottenuto dal Ministero della Salute **6,8 crediti formativi**.

I crediti sono rivolti a Medici Specialisti in Cardiologia, Genetica Medica, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Pediatria (Pediatri di Libera Scelta), Reumatologia e a biologi.

Secondo la nuova regolamentazione approvata dalla Commissione Nazionale per la Formazione Continua il 13 gennaio 2010 e s.m.i. al fine di una corretta attribuzione dei crediti formativi ECM, ricordiamo che avranno diritto ai crediti ECM solo coloro che saranno presenti per l'intera durata del Congresso (**giorni 8-9-10 maggio**) ed avranno compilato i questionari di apprendimento e di valutazione nonché la scheda anagrafica. La rilevazione delle presenze avverrà attraverso la compilazione e la firma in originale dei questionari. Il questionario sarà distribuito unicamente all'inizio dei lavori e dovrà essere riconsegnato al personale addetto all'uscita della sala al termine delle singole giornate. **Sarà cura del partecipante ritirarlo al desk registrazioni all'inizio dei lavori della seconda e terza giornata per poi riconsegnarlo definitivamente al termine del Congresso.**

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Giovedì, 8 maggio

8.30 SALUTI E INTRODUZIONE

E. Agabiti Rosei *Direttore Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia*

A. Padovani *Direttore Clinica Neurologica, Presidente Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Brescia*

M. Magoni *Direttore Dipartimento di Scienze Neurologiche e della Visione, A.O. "Spedali Civili" Brescia*

Apertura del Congresso

M. Moggio (Milano), **M. Filosto** (Brescia)

COMUNICAZIONI ORALI*

Moderatori: **M. Filosto** (Brescia), **M. Mancuso** (Pisa)

- 8.45 Frequency of cerebrovascular abnormalities in patients with late onset Pompe disease (LOPD): our experience
C. Sanricca, G. Primiano, D. Bernardo, D. Sauchelli, C. Cuccagna, S. Servidei (Roma)
- 9.00 Early diagnosis and early treatment in LOPD: when asymptomatic patients should be treated
O. Musumeci, G. La Marca, S. Pagliardini, M. Spada, C. Danesino, G.P. Comi, E. Pegoraro, G. Antonini, G. Marrosu, R. Liguori, L. Morandi, M. Moggio, R. Massa, S. Ravaglia, A. Di Muzio, C. Angelini, M. Filosto, P. Tonin, G. Di Iorio, S. Servidei, G. Siciliano, T. Mongini, A. Toscano and the Italian GSD II group (Messina, Firenze, Torino, Pavia, Milano, Padova, Roma, Cagliari, Bologna, Chieti, Brescia, Verona, Napoli, Pisa)
- 9.15 Features in muscle biopsies of late-onset Pompe disease patients before and after ERT
R. Violano, M. Ripolone, V. Lucchini, R. Khani, D. Ronchi, F. Fortunato, A. Bordoni, P. Tonin, M. Filosto, S. Previtali, T. Mongini, L. Vercelli, O. Musumeci, C. Angelini, C. Lamperti, M. Mora, A. Toscano, M. Sciacco, G.P. Comi, L. Morandi, M. Moggio (Milano, Verona, Brescia, Padova, Torino, Messina)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Giovedì, 8 maggio

COMUNICAZIONI ORALI (cont.)

9.30 Mitochondrial DNA single deletion and related phenotypes: data of the Italian Network of Mitochondrial Diseases
M. Mancuso, D. Orsucci, C. Angelini, E. Bertini, V. Carelli, G.P. Comi, A. Donati, A. Federico, C. Minetti, M. Moggio, T. Mongini, S. Servidei, P. Tonin, A. Toscano, G. Uziel, C. Bruno, E. Ienco Caldarazzo, E. Cardaioli, M. Filosto, C. Lamperti, M. Catteruccia, I. Moroni, O. Musumeci, E. Pegoraro, D. Ronchi, F.M. Santorelli, D. Sauchelli, M. Scarpelli, M. Sciacco, M.L. Valentino, L. Vercelli, M. Zeviani, G. Siciliano (Pisa, Padova, Roma, Bologna, Firenze, Siena, Genova, Torino, Verona, Messina, Brescia)

9.45 **LETTURA MAGISTRALE**
Moderatore: **A. Toscano** (Messina)

Guidelines for diagnosis and treatment of inflammatory myopathies
M. De Visser (Amsterdam - NL)

10.30-11.00 *Coffee break*

WORKSHOP

LE MIOPATIE INFIAMMATORIE: NEUROLOGI E REUMATOLOGI A CONFRONTO

Moderatori: **M. Moggio** (Milano), **A. Doria** (Padova)

11.00 Inquadramento clinico e diagnosi bioptica
M. Moggio (Milano)

11.30 Anticorpi miosite specifici: significato clinico e patogenetico
A. Doria (Padova)

12.00 Approccio alla diagnosi ed alla terapia: l'esperienza del neurologo
R. Mantegazza (Milano)

12.30 Approccio alla diagnosi ed alla terapia: l'esperienza del reumatologo
R. Neri (Pisa)

13.00-14.00 *Lunch*

14.00-15.30 **VISIONE E DISCUSSIONE POSTER***

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Giovedì, 8 maggio

COMUNICAZIONI ORALI*

Moderatori: **G. Marrosu** (Cagliari), **G. Meola** (Milano)

- 15.30 Genetic analysis of non-dystrophic myotonias in Italian patients
S. Lucchiari, S. Pagliarani, G. Ulzi, A. Modoni, M. Scarlato, F. Magri, A. D'Amico, S. Previtati, S. Corti, G. Meola, M. Lo Monaco, V. Sansone, G.P. Comi (Milano, Roma)
- 15.45 Muscle channelopathies in a large cohort of Italian patients
L. Maggi, R. Brugnoli, L. Colleoni, D. Kapetis, A. Ardisson, A. Pini, G. Ricci, L. Vercelli, S. Ravaglia, I. Moroni, E. Pegoraro, M. Lo Monaco, V. Sansone, G. Meola, G. Siciliano, T. Mongini, M. Filosto, L. Morandi, R. Mantegazza, P. Bernasconi (Milano, Bologna, Pisa, Torino, Pavia, Padova, Brescia, Roma)
- 16.00 Sodium channel related myotonia: different phenotypes and revision of the literature
S. Portaro, C. Rodolico, N. Licata, M. Aguenouz, D. Parisi, V. Rizzo, G. Vita, A. Toscano (Messina)
- 16.15 Dichlorphenamide in hypokalemic periodic paralysis: effects on attack frequency and quality of life
V.A. Sansone, J. Burge, M.P. McDermott, P.C. Smith, B. Herr, R. Tawil, J.T. Kissel, E. Ciafaloni, P. Shieh, J. Ralph, A. Amato, S.C. Cannon, J. Trivedi, R. Barohn, B. Crum, H. Mitsumoto, A. Pestronk, G. Meola, M.G. Hanna, R.C. Griggs and the Muscle Study Group (Milano, Londra - UK, Rochester - USA, Columbus - USA, San Francisco - USA, Boston - USA, Dallas - USA, Kansas City - USA, New York -USA, St Louis - USA)

16.30-17.00 *Coffee break*

17.00 INCONTRO CON LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI*

Moderatori: **M. Moggio** (Milano), **L. Politano** (Napoli)

WORKSHOP

NUOVI SVILUPPI NELLA TERAPIA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Moderatori: **T. Mongini** (Torino), **G. Siciliano** (Pisa)

18.00 Distrofinopatie
G. Comi (Milano)

18.20 SMA
E. Mercuri (Roma)

18.40 Miastenia
A. Evoli (Roma)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì, 9 maggio

MUSCLE CLUB*

Moderatori: **C. Bruno** (Genova), **P. Tonin** (Verona)

- 8.30 A DOK-7 myasthenic syndrome: a treatable disorder?
A. Gaiani, V. Codemo, L. Bello, G. Sorarù, C. Angelini, E. Pegoraro (Padova)
- 8.40 Late onset ophthalmoplegia in a typical neonatal congenital myopathy
F. Polenghi, I. Colombo, F. Magri, M. Sciacco, G. Fagiolari, S. Gandossini, E. Brighina, D. Piga, G.P. Comi, N. Bresolin, M. Moggio, M.G. D'Angelo (Bosisio Parini, Milano)
- 8.50 Familial disto-proximal mitochondrial myopathy with inflammation: a new phenotype in search for a gene
G. Primiano, M. Mirabella, M. Lucchini, D. Sauchelli, C. Cuccagna, D. Bernardo, M. Tartaglia, S. Servidei (Roma)
- 9.00 ASAH1-related spinal muscular atrophy with no myoclonic epilepsy: expanding phenotypic and mutational features
F. Rinaldi, B. Castellotti, A. Todeschini, S. Rota, I. Volonghi, V. Vielmi, C. Gellera, A. Padovani, M. Filosto (Brescia, Milano)
- 9.10 Facioscapulohumeral muscular dystrophy, limb-girdle muscular dystrophy and platelet storage pool disease: “triple trouble” overlapping syndrome?
V. Russo, S. Simeoni, G. Gigli, A. Scalise (Udine)
- 9.20 Late-onset myopathy with undefined features: mitochondrial or lipid storage myopathy?
C. Terracciano, S. Pozzessere, E. Rastelli, M. Gibellini, R. Massa, M. Arca (Roma)
- 9.30 **LETTURA MAGISTRALE**
Moderatore: **L. Morandi** (Milano)
- Moderni aspetti nella diagnostica morfologica ed immunoistochimica delle distrofie dei cingoli
R. Barresi (Newcastle - UK)

10.15-10.45 *Coffee break*

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì, 9 maggio

WORKSHOP

IMPATTO DELLE METODICHE DI LABORATORIO NELL'ITER DIAGNOSTICO DELLE MALATTIE MUSCOLARI

Moderatori: **E. Pegoraro** (Padova), **R. Tupler** (Modena)

- 10.45 Le indagini di laboratorio possono indirizzare verso una diagnosi più precoce?
A. Toscano (Messina)
- 11.15 L'imaging nella diagnostica differenziale delle miopatie
G. Tasca (Roma)
- 11.45 Biomarkers nelle malattie neuromuscolari
F. Gualandi (Ferrara)
- 12.15 Next generation sequencing e whole exome sequencing: utilità e limiti
V. Nigro (Napoli)
- 12.45 *Lunch*
- 13.45-15.15 **VISIONE E DISCUSSIONE POSTER***
- 15.15 **AGGIORNAMENTI E PROPOSTE DAI GRUPPI DI STUDIO AIM***
- 16.45-17.15 *Coffee break*

COMUNICAZIONI ORALI*

Moderatori: **N. Bresolin** (Milano), **G. Vita** (Messina)

- 17.15 Next generation sequencing in facioscapulohumeral muscular dystrophy patients supports the idea that FSHD is a complex genetic disease
E. Attico, M. Savarese, G. Ricci, A. Nikolic, J. Daolio, F. Mele, M. Govi, G. Vattemi, L. Vercelli, L. Villa, L. Ruggiero, M. Sciacco, C. Rodolico, L. Morandi, G. Siciliano, C. Angelini, Italian Network for FSHD, A. Di Muzio, A. Berardinelli, G. D'Angelo, M.A. Maioli, L. Santoro, M. Moggio, T. Mongini, G. Tomelleri, V. Nigro, R. Tupler (Modena, Napoli, Pisa, Verona, Torino, Milano, Messina, Padova, Chieti, Pavia, Bosisio Parini, Cagliari)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì, 9 maggio

COMUNICAZIONI ORALI (cont.)

- 17.30 Clinical characterization of carriers of borderline D4Z4 alleles from the Italian National Registry of FSHD
G. Ricci, M. Govi, F. Mele, L. Vercelli, L. Ruggiero, A. Nikolic, J. Daolio, E. Attico, E. Bucci, L. Villa, M. Filosto, G. D'Angelo, S. Gadossini, M. Cao, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Antonini, M.A. Maioli, A. Di Muzio, L. Maggi, M.C. D'Amico, M. Moggio, L. Morandi, T. Mongini, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, E. Ricci, A. Berardinelli, G. Vattemi, G. Tomelleri, R. Tupler (Modena, Pisa, Torino, Napoli, Roma, Milano, Brescia, Bosisio Parini, Padova, Cagliari, Chieti, Messina, Pavia, Verona)
- 17.45 iPSC-derived neural stem cells act via kinase inhibition to exert neuroprotective effects in spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1
S. Corti, C. Simone; M. Nizzardo, F. Rizzo, M. Ruggieri, S. Salani, M. Bucchia, P. Rinchetti, F. Magri, N. Bresolin, G. Comi (Milano)
- 18.00 20% subcutaneous immunoglobulin HIZENTRA® in inflammatory myopathies: the experience of Ancona
F. Lupidi, C. Perozzi, M.G. Danieli, P. Di Bella, L. Provinciali, F. Logullo (Ancona)
- 18.15 Serum sclerostin in myasthenia gravis: an index of bone fractures risk in glucocorticoids-induced osteoporosis. A protective role of pyridostigmine on bone metabolism
D. Parisi, N. Morabito, A. Catalano, S. Portaro, A. Ciranni, R. Ientile, G. Vita, C. Rodolico (Messina)
- 18.30-20.00 **ASSEMBLEA DEI SOCI**
- 21.00 **Cena Sociale**

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Sabato, 10 maggio

WORKSHOP

NUOVI SVILUPPI NELLA TERAPIA DELLE MIOPATIE METABOLICHE

Moderatori: **C. Angelini** (Padova), **M. Zeviani** (Cambridge - UK)

- 8.30 MNGIE ed altre malattie da deplezione del mtDNA
R. Marti (Barcelona - E)
- 9.00 La terapia genica nelle malattie mitocondriali
M. Zeviani (Cambridge - UK)
- 9.30 Glicogenosi V: dal modello animale allo sviluppo di nuove terapie
A. Andreu (Barcelona - E)
- 10.00 Malattia di Pompe ad esordio tardivo: lo stato dell'arte
M. Filosto (Brescia)
- 10.30-11.00 *Coffee break*

COMUNICAZIONI ORALI*

Moderatori: **G.P. Comi** (Milano), **S. Servidei** (Roma)

- 11.00 Predictors for cardiac conduction abnormalities in DM1. A 33 yrs. prospective study in 102 DM1 patients with normal ECG at baseline
G. Antonini, E. Bucci, E. Gabriele, A. Frattari, L. Licchelli, N. Vanacore, M. Testa (Roma)
- 11.15 Phenotypic characterization of DM1 individuals carrying premutation alleles
R. Petillo, M. Scutifero, P. D'Ambrosio, A. Taglia, L. Politano (Napoli)
- 11.30 The National Registry of Limb Girdle Muscular Dystrophy: clinical and molecular characterization of a sample of 466 Italian patients
F. Magri, A. Govoni, R. Brusa, C. Angelini, M.G. D'Angelo, T. Mongini, A. Toscano, G. Siciliano, G. Tomelleri, M. Mora, V. Nigro, E. Pegoraro, L. Morandi, O. Musumeci, M. Sciacco, G. Ricci, I. Moroni, S. Gandossini, R. Del Bo, F. Fortunato, D. Ronchi, S. Corti, M. Moggio, N. Bresolin, G.P. Comi (Milano, Bosisio Parini, Padova, Torino, Messina, Pisa, Verona, Milano, Napoli)
- 11.45 Prevalence of congenital muscular dystrophy in Italy: a population study
E. Mercuri and Italian Network Telethon (Roma)
- 12.00 Toll-like receptors and innate immunity: new key players in the pathophysiology of oculopharyngeal muscular dystrophy
C. Cappelletti, F. Salerno, E. Canioni, L. Morandi, B. Pasanisi, L. Maggi, C. Rodolico, M. Mora, D. Kapetis, B. Galbardi, R. Mantegazza, P. Bernasconi (Milano, Messina)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Sabato, 10 maggio

COMUNICAZIONI ORALI*

Moderatori: **A. Berardinelli** (Pavia), **C. Minetti** (Genova)

- 12.15 Pharmacological purinergic antagonism improves muscle dystrophy in mdx mice
E. Gazzero, S. Baldassari, S. Assereto, C. Panicucci, C. Fiorillo, C. Minetti, E. Traggiai, F. Grassi, C. Bruno (Genova, Basel, Bellinzona)
- 12.30 Neuropsychiatric comorbidities in Duchenne muscular dystrophy
S. Messina, V. Ricotti, M. Scoto, W.P.L. Mandy, K. Entwistle, M. Pane, N. Deconinck, S. La Foresta, M. Sframeli, G.L. Vita, D.H. Skuse, G. Vita, E. Mercuri, F. Muntoni (Messina, London - UK, Roma, Gent - B, Brussels - B)
- 12.45 Bone mineral density and body composition in 39 Duchenne muscular dystrophy patients: a two-years follow-up
M.B. Pasanisi, S. Vai, G. Baranello, L. Maggi, I. Moroni, M.T. Arnoldi, C. Bussolino, G. Brenna, ML. Bianchi, L. Morandi (Milano)
- 13.00 Muscle biopsies in Duchenne patients after cell therapy with allo-mesoangioblasts
S. Previtali, M. Scarlato, I. Lorenzetti, C. Rivellini, S. Napolitano, M.P. Cicalese, M. De Pellegrin, M. Venturini, Y. Torrente, G. Comi, F. Ciceri, G. Cossu (Milano, Manchester - UK)
- 13.15 Validation of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Neuromuscular Module and correlation with functional assessments over 12 month follow-up in the Italian DMD population
G.L. Vita, E. Bertini, G. Vita, M. Sframeli, M. La Rosa, C. Barcellona, M.G. Distefano, A. Berardinelli, C. Minetti, L. Politano, T. Mongini, E. Pegoraro, L. Morandi, M. D'Angelo, E. Mercuri, S. Messina (Messina, Roma, Pavia, Genova, Napoli, Torino, Padova, Milano, Bosisio Parini)
- 13.30 Compilazione e riconsegna definitiva del questionario di valutazione ECM
- 14.00 **Chiusura del Congresso**

* *Sessioni non accreditate ai fini della valutazione ECM*

SESSIONI POSTER

Giovedì, 8 maggio

DISTROFIE MUSCOLARI 1

Moderatori: **M. Mirabella** (Roma), **S. Previtali** (Milano)

- P1 Pilot study of flavocoxid in ambulant DMD patients
C. Barcellona, G.L. Vita, N. Licata, M. Sframeli, A. Bitto, M.G. Distefano, M. La Rosa, S. Romeo, A. Ciranni, M. Aguenouz, F. Squadrito, G. Vita, S. Messina (Messina)
- P2 Body composition and energy expenditure in Duchenne muscular dystrophy: longitudinal study
L. Berton, S. Sarti, E. Ruggiero, E. Frizzarin, L. Bello, A. Barp, E. Pegoraro, G. Sergi, A. Coin (Padova)
- P3 Magnetic resonance of the lower limbs in Duchenne muscular dystrophy: longitudinal semi-quantitative study of muscular degeneration
C. Godi, S. Gerevini, A. Ladanza, S. Napolitano, M. Scarlato, S. Previtali, F. Ciceri, G. Cossu, Y. Torrente, L.S. Politi (Milano, London - UK)
- P4 Reference values of fat infiltration and residual muscle volume for morpho-functional predictive behaviour in Duchenne muscular dystrophy: a longitudinal MRI study
C. Godi, A. Ambrosi, C. Santarosa, S. Napolitano, A. Ladanza, F. Nicastro, M. Scarlato, S. Previtali, F. Ciceri, G. Cossu, Y. Torrente, L.S. Politi (Milano, London -UK)
- P5 FOR-DMD: double-blind randomized trial to optimize steroid regime in Duchenne muscular dystrophy (DMD)
M. Guglieri, C. Speed, K. Hart, G. Watson, E. McColl, W. Martens, M. Eagle, W. King, M. McDermott, J. Kirschner, R. Griggs, K. Bushby (Newcastle -UK, Rochester -UK, Freiburg -D)
- P6 36 month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy
C. Palermo and Italian Telethon Network (Roma)
- P7 Assessment of upper limb function in DMD patients: 12 month changes
M. Pane and Italian Telethon Network (Roma)
- P8 Improving the diagnosis of Duchenne muscular dystrophy
H.J.A. van Ruiten, V. Straub, K. Bushby, M. Guglieri (Newcastle)
- P9 Natural history of muscle pathology in 40 DMD patients aged 1 to 10 years: morphologic and morphometric analysis
L. Villa, S. Testolin, L. Peverelli, P. Ciscato, F. Magri, F. Tiberio, M. Sciacco, G. Comi, M. Moggio (Milano)

SESSIONI POSTER

Giovedì, 8 maggio

DISTROFIE MUSCOLARI 2

Moderatori: **G. Antonini** (Roma), **G. Tomelleri** (Verona)

- P10 Modulation of neuronal nitric oxide synthase by the isoflavone genistein promotes muscle regeneration in mdx mice
M. La Rosa, G. L. Vita, N. Licata, A. Bitto, M. Sframeli, C. Barcellona, M.G. Distefano, S. Romeo, A. Ciranni, M. Aguenouz, F. Squadrito, S. Messina, G. Vita (Messina)
- P11 Late-onset dystrophinopathy due to a novel intronic mutation resulting in skipping of the exon 11: an exception to the “reading frame rule”
A. Todeschini, F. Gualandi, C. Trabanelli, A. Armaroli, A. Ravani, F. Rinaldi, V. Vielmi, S. Rota, I. Volonghi, G. Tomelleri, A. Padovani, M. Filosto (Brescia, Ferrara, Verona)
- P12 Early limb-girdle and congenital muscular dystrophy co-occurrence within the same family carrying a new homozygous ISPD mutation
G. Baranello, L. Morandi, S. Sansanelli, P. Savadori, S. Saredi, C. Pantaleoni, P. Balestri, A. Malandrini, M.T. Arnoldi, L. Chiapparini, M. Mora (Milano, Siena)
- P13 Mutations in GMPPB cause α -DG: report of an additional highlighting
R. Battini, I. Zaharieva, G. Astrea, F. Moro, F. Muntoni, F.M. Santorelli (Pisa, London - UK)
- P14 Cardiac imaging in emerinopathies: a cohort study
N. Carboni, G. Matta, S. Cossa, R.C. Manzi, A. Barison, M.A. Maioli, R. Piras, C. Lai, M. G. Marrosu, G. Marrosu (Cagliari, Pisa)
- P15 Exploring mitochondrial dysfunction in CAPN3 related myopathy
C. Fiorillo, C. Nesti, M.C. Meschini, J. Baldacci, S. Doccini, L. Ruggiero, M. Mora, F.M. Santorelli (Genova, Pisa, Milano)
- P16 P2X antagonist oxidase-ATP (oATP) treatment in alpha-sarcoglycan null mice
E. Gazzo, S. Baldassari, S. Assereto, C. Panicucci, C. Fiorillo, C. Minetti, E. Traggiai, F. Grassi, C. Bruno (Genova, Basel - CK, Bellinzona - CH)
- P17 ISPD mutations account for a small proportion of Italian limb girdle muscular dystrophy cases
F. Magri, I. Colombo, R. Del Bo, A. Govoni, M. Scarlato, R. Brusa, P. Ciscato, S. Previtali, D. Piga, M.G. D’Angelo, M. Moggio, G.P. Comi (Milano, Bosisio Parini)
- P18 Clinical and molecular characteristics of dysferlinopathy
C. Semplicini, L. Bello, M. Fronza, G. Sorarù, C. Angelini, E. Pegoraro (Padova, Venezia)

SESSIONI POSTER

Giovedì, 8 maggio

MALATTIE MITOCONDRIALI

Moderatori: **O. Musumeci** (Messina), **M. Sciacco** (Milano)

- P19 Acute ataxia and psychomotor regression due to SDHAF1 mutation responsive to riboflavin
A. Berardinelli, C. Ravelli, C. Baldassari, M. Rossi, U. Balottin, A. Pichiecchio, C. Uggetti, I. Colombo, D. Ronchi, V. Melzi, F. Fortunato, M. Moggio, G.P. Comi (Pavia, Milano)
- P20 Cognitive impairment in mitochondrial encephalomyopathies
D. Bernardo, M.G. Vita, D. Sauchelli, G. Primiano, C. Cuccagna, F. Azzolini, E. Tarascio, D. Quaranta, S. Servidei (Roma)
- P21 MLASA syndrome: a new pathogenic mutation in the PUS1 gene
M. Cao, V. Manfioli, G. Sorarù, L. Salviati, E. Bertin, C. Angelini, E. Pegoraro (Padova, Roma)
- P22 Prevalence of sub-sarcolemmal mitochondrial aggregates (SSMA) and age at biopsy in paediatric mitochondrial disease
A. Cortese, M. Ellis, D. Chambers, S. Rahman, I. Hargreaves, C. Fratter, C. Sewry, F. Muntoni, J. Poulton, R. Phadke (London - UK, Pavia, Oxford - UK)
- P23 Reversible acute dropped head syndrome as a presenting feature of mitochondrial myopathy
S. Rota, A. Todeschini, F. Rinaldi, V. Vielmi, C. Baronchelli, I. Volonghi, A. Padovani, M. Filosto (Brescia)
- P24 Sporadic PEO caused by a novel POLG1 variation and a Twinkle mutation: digenic inheritance?
A. Rubegni, P. Da Pozzo, A. Rufa, E. Cardaioli, I. Taglia, G.N. Gallus, A. Malandrini, A. Federico (Siena, Pisa)
- P25 Blood vessels depletion in MNGIE patients
R. Salaroli, F. Testaquadra, V. Papa, E. Boschetti, R. De Giorgio, V. Carelli, R. Rinaldi, G. Cenacchi (Bologna)
- P26 Very late-onset ataxia with eyelid ptosis due to POLG mutation
C. Simoncini, D. Orsucci, E. Caldarazzo Ienco, L. Chico, A. Lo Gerfo, L. Petrozzi, A. Rocchi, V. Montano, M. Brondi, A. Fogli, P. Simi, G. Siciliano, U. Bonuccelli, M. Mancuso (Pisa)
- P27 Myopathy in a carrier of SDHD (succinate dehydrogenase, subunit D) gene mutation. Report of a case
C. Simoncini, D. Orsucci, E. Caldarazzo Ienco, A. Servadio, G. Ali, G. Siciliano, U. Bonuccelli, M. Mancuso (Pisa)
- P28 cPEO and Huntington disease with reduced penetrance: a singular double trouble
V. Vielmi, G. Lanzi, E. Marchina, F. Rinaldi, A. Todeschini, S. Rota, M. Cotelli, I. Volonghi, S. Giliani, A. Padovani, M. Filosto (Brescia)

SESSIONI POSTER

Giovedì, 8 maggio

MIOPATIE CONGENITE ED ALTRE MIOPATIE

Moderatori: **A. Prella** (Crema), **F.M. Santorelli** (Pisa)

- P29 Novel SEPN1 mutation in 3 patients: diagnostic clues of neck weakness and MRI pattern
A. Ardisson, C. Bragato, F. Blasevich, M. Mora, I. Moroni (Milano)
- P30 “Cap myopathy” in a family with unusual clinical phenotype
M. Garibaldi, G. Brochier, M. Viou, M. Beuvin, L. Manere, M. Fardeau, B. Eymard, N.B. Romero (Paris - F, Roma)
- P31 New RYR1 mutations discovered by next generation sequencing in congenital myopathy patients with different phenotypes
D. Piga, F. Magri, M. Moggio, G. Fagiolari, M.G. D’Angelo, A. Cavallini, N. Bresolin, G.P. Comi, V. Nigro (Milano, Bosisio Parini, Napoli)
- P32 A new mutation in MYH7 gene occurs with complex fenotype
L. Ruggiero, C. Fiorillo, S. Gibertini, M. Galderisi, M. Mora, F. Vitale, R. Iodice, L. Santoro (Napoli, Genova, Milano)
- P33 Paternal germline mosaicism in colVI related myopathies: a case report
C. Trabanelli, A. Armaroli, A. Venturoli, A. Ravani, L. Merlini, G. Brisca, C. Bruno, A. Ferlini, F. Gualandi (Ferrara, Bologna, Genova)
- P34 Heterogeneity of an Italian family affected with adult polyglucosan body disease
I. Colombo, S. Pagliarani, S. Testolin, E. Salsano, L. Napoli, A. Bordoni, S. Salani, E. D’Adda, L. Morandi, L. Farina, M. Riva, N. Grimoldi, A. Prella, M. Sciacco, G. Comi, M. Moggio (Milano, Crema, Lodi)
- P35 Myopathy with rimmed vacuoles in a girl with juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN3)
C. Scuderi, M. Lo Giudice, E. Borgione, F. Castello, S. Santa Paola, M. Giambirtone, C. Gagliano, M. Bottitta, F. Di Blasi, S.A. Musumeci (Troina)

SESSIONI POSTER

Venerdì, 9 maggio

DISTROFIE MUSCOLARI 3

Moderatori: **G. Ricci** (Modena), **C. Rodolico** (Messina)

- P36 Heart arrhythmia in genetically confirmed facioscapulohumeral muscular dystrophy
S. Gandossini, E. Brighina, E. Marchi, D. Colombo, R. Tupler, N. Bresolin, M.G. D'Angelo (Bosisio Parini, Modena, Milano)
- P37 Sport therapy and nutritional supplementation in a case of facioscapulohumeral dystrophy
B. Magnani, S. Pasotti, G. Giovanetti, A. Rossi, A. Berardinelli, R. Tupler, G. D'Antona (Voghera, Pavia, Modena)
- P38 sEMG descriptors of central and peripheral fatigue in a case of facioscapulohumeral dystrophy
M. Piccoli Beretta, C. Cescon, C. Rona, C. Ferraris, A. Berardinelli, R. Tupler, M. Barbero, G. D'Antona (Manno - CH, Voghera, Modena, Pavia)
- P39 An updated comprehensive clinical evaluation form for detailed characterization of genetic and phenotypic features associated with D4Z4 reduced allele
G. Ricci, L. Ruggiero, L. Vercelli, L. Maggi, L. Villa, S. Testolin, M. Govi, F. Mele, M. Cao, E. Bucci, M. Filosto, G. D'Angelo, C. Angelini, E. Pegoraro, G. Antonini, M.A. Maioli, A. Di Muzio, M.C. D'Amico, M. Moggio, L. Morandi, T. Mongini, C. Rodolico, L. Santoro, G. Siciliano, A. Berardinelli, G. Tomelleri, R. Tupler (Modena, Pisa, Napoli, Torino, Milano, Padova, Brescia, Bosisio Parini, Cagliari, Chieti, Messina, Pavia, Verona)
- P40 The challenge of phenotypic heterogeneity in facioscapulohumeral muscular dystrophy
S. Simeoni, V. Russo, G. Gigli, A. Scalise (Udine)
- P41 "Dropped head" in a case of recessive oculopharyngeal muscular dystrophy: description of an unusual clinical phenotype
M. Garibaldi, E. Bucci, S. Morino, A. Di Pasquale, E.M. Pennisi, G. Antonini (Roma)
- P42 Oculopharyngeal muscular dystrophy genotypic and phenotypic features of 13 patients
A. Petrucci, L. Lispi, S. Costanzi-Porrini, G. Comanducci, A. Rosini, M. Giacanelli (Roma)
- P43 Psychological benefits of caregiving in relatives of young people with muscular dystrophy
L. Politano, M. Scutifero, A. Zaccaro, U. Balottin, A.L. Berardinelli, M. Camia, M.C. Motta, G. Vita, S. Messina, M. Sframeli, G. L.Vita, M. Pane, M.E. Lombardo, R. Scalise, A. D'Amico, M. Catteruccia, G. Colia, C. Angelini, A. Gaiani, C. Semplicini, R. Battini, G. Astrea, G. Ricci, M.G. D'Angelo, E. Brighina, F. Civati, M. Patalano, A. Sagliocchi, L. Magliano (Napoli, Pavia, Messina, Roma, Padova, Pisa, Bosisio Parini)

SESSIONI POSTER

Venerdì, 9 maggio

DISTROFIE MUSCOLARI 4

Moderatori: **R. Massa** (Roma), **V. Sansone** (Milano)

- P44 Lack of association between CNS and muscle involvement in Steinert's Disease (DM1). What about a link between CNS and behaviour?
S. Baldanzi, L. Volpi, G. Ricci, P. Cecchi, S. Fabbri, G. Migaleddu, M. Cosottini, I. Pesaresi, R. Lorio, F. Bevilacqua, C. Ferrati, C. Angelini, G. Siciliano (Pisa, Venezia)
- P45 Progression of muscle histopathology but not of spliceopathy in myotonic dystrophy type 2
R. Cardani, E. Bugiardini, G. Rossi, L. V. Renna, C. Pizzamiglio, G. Cuomo, A. Botta, G. Meola (Milano, Roma)
- P46 Myotonic dystrophies in a National Italian Registry: IRCCS Policlinico San Donato - start up
B. Fossati, I. Merli, G. Meola and the Referents of the Italian Centers: G. Antonini, G.P. Comi, G. D'Angelo, R. Liguori, R. Massa, T. Mongini, L. Morandi, E. Pegoraro, L. Politano, V. Sansone, L. Santoro, M. Scarlato, G. Siciliano, G. Silvestri, G. Vita (Milano, Roma, Bosisio Parini, Bologna, Roma, Torino, Padova, Napoli, Pisa, Messina)
- P47 Stepping gait : when should ankle foot orthosis be prescribed? Preliminary data in a cohort of patients with DM1
M. Gualandris, V. Gatti, F. Beshiri, V. Morettini, C. Grandi, A. Demontis, K. Gorni, N. Cellotto, V.A. Sansone (Milano)
- P48 Reliability and validity of the nine hole peg test in myotonic dystrophy type 1
E. Rastelli M. Gibellini, C. Terracciano, A. D'Elia, R. Massa (Roma)
- P49 Sodium channel gene as modifying factor of DM2 phenotype
M. Toffetti, E. Bugiardini, I. Rivolta, A. Binda, A. Soriano Caminero, F. Cirillo, A. Botta, R. Cardani, M. P. Wicklund, G. Meola (Milano, Penn State - USA, Roma)
- P50 Novel mutations in CHKB gene in the first Italian case presenting with mental retardation, congenital deafness, seizures and muscular dystrophy
C. Fiorillo, M. Pezzella, S. Vari, F. Moro, R. Trovato, P. Striano, F.M. Santorelli, C. Bruno, C. Minetti (Genova, Pisa)
- P51 Pilot study of serial casting of ankles in muscular dystrophy patient
M.G. Distefano, F. Cavallaro, G.L. Vita, M. Sframeli, C. Barcellona, M. La Rosa, C. Donato, C. Consulo, V. Di Bella, F. Pavone, G. Vita, S. Messina (Messina)
- P52 New mutation in CHKB gene in two Italian patients with congenital muscular dystrophy and enlarged mitochondria
C. Lamperti, F. Invernizzi, S. Marchet, F. Blasevich, F. Salerno, P. Venco, V. Tiranti, S. D'Arrigo, A. Zanolini, B. Garavaglia, M. Mora, L. Morandi (Milano)

SESSIONI POSTER

Venerdì, 9 maggio

GLICOGENOSI, MIOTONIE NON DISTROFICHE E MIASTENIA

Moderatori: **L. Maggi** (Milano), **S. Ravaglia** (Pavia)

- P53 Symptomatic heterozygosity due to definite GAA mutations, in late onset Pompe disease
O. Farina, F. Napolitano, S. Sampaolo, T. Esposito, F. Cipullo, G. Di Iorio (Napoli)
- P54 Homozygous IVS1-13T>G mutation in two patients with late-onset Pompe disease (LOPD): a rare genotype
F. Montagnese, O. Musumeci, P. De Filippi, A. Ciranni, S. Romeo, C. Danesino, A. Toscano (Messina, Pavia)
- P55 Functional characterization of three new recessive CLC-1 mutations causing myotonia congenita in Southern Italy
C. Altamura, S. Portaro, N. Licata, C. Rodolico, O. Musumeci, M.M. Dinardo, P. Imbrici, A. Toscano, D. Conte Camerino, J.F. Desaphy (Bari, Messina)
- P56 Pharmacogenetics of hNav1.4 sodium channel mutations causing myotonia
J.F. Desaphy, R. Carbonara, A. Modoni, A. D'Amico, S. Pagliarani, M. Lo Monaco, D. Conte Camerino (Bari, Roma, Milano)
- P57 Functional characterization of novel CLC-1 mutations associated to myotonia congenita from Italian families
P. Imbrici, J.F. Desaphy, R. Brugnoli, L. Colleoni, E. Canioni, D. Kapetis, C. Altamura, P. Bernasconi, L. Morandi, L. Maggi, R. Mantegazza, D. Conte (Bari, Milano)
- P58 Muscle magnetic resonance imaging findings in two sisters carrying two new CLCN1 gene mutations
G. Piccolo, I. Ricca, M. Bianchi, C. Cereda, A. Pichiechio (Pavia)
- P59 Exercise test in skeletal muscle channelopathies: potential applications as learned from 26 patients
S. Ravaglia, L. Maggi, P. Bernasconi, M. Sapuppo, M. Filosto, E. Alfonsi, L. Morandi (Pavia, Milano, Brescia)
- P60 Beneficial effects of salbutamol in congenital myasthenic syndrome associated with new mutations in CHRND
G. Astrea, L. Maggi, R. Trovato, D. Kapetis, D. Cassandrini, S. Frosini, R. Brugnoli, P. Bernasconi, R. Mantegazza, R. Battini, F.M. Santorelli (Pisa, Milano)
- P61 Myasthenia gravis: diagnostic pitfalls for the atypical phenotypes
C. Rodolico, S. Portaro, D. Parisi, S. Sinicropi, A. Toscano, P. Girlanda, G. Vita (Messina)

SESSIONI POSTER

Venerdì, 9 maggio

MIOPATIE: MISCELLANEA

Moderatori: **M.G. D'Angelo** (Bosisio Parini), **M. Scarpelli** (Verona)

- P62 Critical illness myoneuropathy complicating akinetic crisis in parkinsonism
M.C. D'Amico, M. Capasso, M.V. De Angelis, L. Bonanni, A. Thomas, M. Onofrj, A. Di Muzio (Chieti)
- P63 Neuromuscular diseases in pregnancy: multidisciplinary management of elective c-section in 7 women
K. Gorni, P. Stoia, E. Falcier, R. Fumagalli, C. Lunetta, M. Heinen, R. Merati, F. Rao, V. Sansone (Milano)
- P64 Isolated camptocormia - two case report
F. Gragnani, M.C. Altavista, C. Bernardi, A. Carnevale, G. Di Battista, C. Roberti, E.M. Pennisi (Roma)
- P65 Infantile bilateral striatal necrosis: if not a mitochondrial disorder, what else?
S. Orcesi, A. Berardinelli, R. La Piana, C. Uggetti, I. Olivieri, D. Tonduati, M.C. Pera, U. Balottin, V. Lucchini, F. Fortunato, Y. Crow, M. Moggio, G.P. Comi (Pavia, Montreal - CDN, Milano, Manchester - UK)
- P66 Juvenile dermatomyositis: two case report
V. Papa, R. Salaroli, L. Badiali De Giorgi, R. Rinaldi, G. Cenacchi (Bologna)
- P67 Clinical and pathological features of a case with vacuolar myopathy
G. Ricci, A. Servadio, V. Papa, C. Simoncini, L. Chico, G. Dell'Osso, E. Pegoraro, V. Sorrentino, G. Cenacchi, G. Siciliano (Pisa, Bologna, Padova, Siena)
- P68 Acute statin-induced neuromyopathy: a rare condition with severe prognosis
I. Volonghi, A. Todeschini, F. Rinaldi, S. Rota, V. Vielmi, S. Guerini, E. Delbarba, G. Tomelleri, A. Padovani, M. Filosto (Brescia)

SESSIONI POSTER

Venerdì, 9 maggio

ALTRE MIOPATIE ED ALTRE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Moderatori: **A. Di Muzio** (Chieti), **C. Semplicini** (Padova)

- P69 A family with epilepsy, movement disorders, mental retardation and exercise-induced myoglobinuria: a complex phenotype caused by two different rare disorders
S. Romeo, O. Musumeci, E. Ferlazzo, G. Annesi, C. Rodolico, F. Montagnese, U. Aguglia, A. Toscano (Messina, Catanzaro, Reggio Calabria, Cosenza)
- P70 Safe anaesthesia table and undiagnosed myopathy: a three years' experience
V. Tegazzin, C. Tripepi, A. Accorsi, L. Morandi, G. Savoia, E. Pastorello, C. Angelini, C.P. Trevisan (Padova, Bologna, Milano, Napoli)
- P71 Air stacking treatment improves cough efficiency in neuromuscular diseases
F. Trucco, C. Minetti, M. Pedemonte (Genova)
- P72 RNA therapy for Spinal Muscular Atrophy by SMN increase or modulation of secondary cell death events
M. Nizzardo, C. Simone, S. Dametti, A. Ramirez, A. Dal Mas, E. Frattini, G. Riboldi, F. Magri, N. Bresolin, F. Pagani, G.P. Comi, S. Corti (Milano)
- P73 Muscle mitochondrial dysfunction due to defective mitochondrial biogenesis in SMA patients
M. Ripolone, D. Ronchi, R. Violano, D. Vallejo, G. Fagiolari, V. Lucchini, E. Barca, A. Berardinelli, U. Ballottin, L. Morandi, M. Mora, A. Toscano, N. Grimoldi, F. Tiberio, A. Bordoni, F. Fortunato, S. Corti, S. Di Mauro, G.P. Comi, M. Sciacco, M. Moggio
(Milano, Medellin - CO, New York - USA, Pavia, Messina)
- P74 Lipodystrophy and progeroid features associated with mutation of DNA polymerase delta (POLD1)
C. Fiorillo, M. D'Apice, F. Trucco, M. Murdocca, F. Sangiuolo, M. Pedemonte, C. Bruno, C. Minetti, G. Novelli (Genova, Roma)
- P75 Novel SPG11 mutation in a case of HSP/ALS overlap phenotype
G. Querin, C. Bertolin, A. Martinuzzi, M.L. Mostacciolo, A. Polo, E. Pegoraro, G. Sorarù (Padova, Conegliano, Legnago)



NOVARTIS
PHARMACEUTICALS



BIOMARIN®

Hai mai visto pazienti con:



insufficienza respiratoria,
infezioni respiratorie ricorrenti,
cefalea mattutina, dispnea da sforzo



Iperckemia



Debolezza dei muscoli dei cingoli
o debolezza dei muscoli prossimali

Initials and Family Name¹ Sex³ Date of Collection⁴
Date of Birth² M F
Patient Identification Number⁵
Requesting Physician⁶
Hospital Name⁷
Address⁸
Country⁹
Telephone¹⁰
E-mail¹¹
Test Requested:¹² Fabry Disease Pompe Disease Gaucher Disease MPS I
Bottom Copy: Diagnostic Laboratory¹³

Il test di attività enzimatica di GAA
su Dried Blood Spot (DBS) fornisce un metodo rapido,
affidabile e non invasivo di screening
per la **Malattia di Pompe**.¹

¹Goldstein J., Young S., Changela M., et al.,
Screening for pompe disease using a rapid dried blood spot
method: Experience of a clinical diagnostic laboratory.
Muscle Nerve, 2009; 40(1): 32-6.