

sulla miogenesi, i modelli sperimentali cellulari e in Drosophila, e l'associazione tra Distrofia dei Cingoli e malattia HIV-correlata. Su questi argomenti esporranno la Professoressa Giovanna Cenacchi (Presidentessa dell'Associazione Italiana di Neuropatologia), il Professor Juan J. Vilchez di Valencia (Spagna) ed il Professor Bjarne Udd dalla Finlandia.

Una **Lectio Magistralis** sarà tenuta dal Professore Ordinario di Neurologia dell'Università Statale di Milano, FAAN Giovanni Meola sulla Distrofia Miotonica di tipo 2.

E' peculiare di questo Convegno un **WORKSHOP** sugli aspetti riabilitativi, con la possibilità di visitare il Laboratorio molecolare e la BioBanca, le palestre e l'ambulatorio di Neuropsicologia ove appendere le tecniche di riabilitazione neuromotoria e neurocognitiva.

La registrazione al Convegno è **GRATUITA** e potrà essere formalizzata in loco, esclusivamente il giorno 26 settembre dalle ore 8:00 alle ore 9:00. Per i Partecipanti non-Relatori non sono previsti coffee break e pranzi.

Entrambe le sessioni del 26 Settembre si svolgeranno interamente in lingua Inglese, senza traduzione.

I crediti ECM saranno validi per TUTTI gli Operatori Sanitari che ne faranno richiesta, fino ad un massimo di 70 Operatori. L'apposito modulo che sarà consegnato al momento della registrazione dovrà necessariamente essere riconsegnato alla fine della sessione mattutina del 26 Settembre. Saranno valutati i questionari ECM consegnati da coloro i quali avranno partecipato all'intero Convegno: faranno fede le firme apposte in entrata ed uscita di ciascuna delle sessioni mattutine e pomeridiane.

I crediti ECM saranno riconosciuti per questionari riportanti il 75% delle risposte corrette.



- presente in quattro Province spagnole, in Italia e riscontrata recentemente in Scandinavia - presentiamo le ricerche traslazionali



IRCCS  
FONDAZIONE OSPEDALE  
SAN CAMILLO



Per il sesto anno consecutivo ci preghiamo di ospitare il **Convegno Scientifico sulle Malattie Neuromuscolari**. Sono giornate informative aperte ai Pazienti ed ai loro Familiari, ai Neurologi, Biologi, Radiologi, Psicologi e più in generale a tutto il personale sanitario, finalizzate a chiarificare il moderno approccio pluridisciplinare a tali malattie. Si affronteranno gli aspetti clinico-assistenziali di carattere neurologico, internistico, cardiologico, neuroradiologico, e dietologico comuni in questi Pazienti e, per la prima volta nella nostra esperienza, le problematiche etiche della Ricerca sulle malattie rare. Con la collaborazione di **CONQUISTANDO ESCALONES** (sedi italiana e spagnola), Associazione di Pazienti con Distrofia dei Cingoli Dominante



September 26th

**LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY & CONQUISTANDO ESCALONES**

8:00 Registration / Iscrizione

9:00 Introduction F. PIETROBON  
General Manager IRCCS  
Fondazione Ospedale San Camillo

9:15 Introduction to Congress works  
C. ANGELINI, G. CENACCHI

Chairman: G. Cenacchi

9:45 J. ALCAMI  
Transportin 3, when LGMDIF and HIV meet

10:30 J.M. FERNANDEZ COSTA - A. BLAZQUEZ BERNAL  
A Drosophila model for LGMDIF

11:15 J.J. VÍLCHEZ - J. POYATOS  
LGMDIF therapy using the Crispr Cas9 gene editing System

12:00 G. CENACCHI - R. COSTA - M.T. RODIA  
TNPO3 and myogenesis in murine and human myoblasts

12:45 Questions & Answers  
CONQUISTANDO ESCALONES PROJECT

13:15 Speakers' lunch time

Chairman: V. Nigro

14:15 B. UDD  
A Swedish family with transportinopathy

15:15 V. NIGRO  
Genetics and pathogenesis of TNPO3 mutations

16:00 coffee break

16:15 C. ANGELINI - V. PEGORARO  
Clinical and MRI correlations in TNPO3 Limb-Girdle Muscular Dystrophy

17:00 L. LONGO  
Nutritional facts in Limb Girdle MD  
Vitamin D role in DMI

17:45 R. CAMPANER - S. ZULLO  
Ethics of research on rare diseases

18:45 Questions & Answers

19:00 End of first day's session

27 Settembre

**MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1-2  
NEUTRAL LIPID STORAGE DISEASES**

Chairman: F. Bevilacqua

9:00 G. SICILIANO - C. ANGELINI  
DMI: aspetti clinici e molecolari

10:00 E. PINZAN  
Avanzamenti dell'Imaging cerebrale nella DMI

10:45 Pausa caffè

11:15 E. MENEGAZZO  
Aspetti anestesilogici nelle malattie muscolari

12:00 P. MELACINI  
Aspetti cardiologici nella DMI  
e prevenzione della morte improvvisa

12:45 Questions & Answers

13:00 Pranzo a buffet per i Relatori

Chairman: C. Angelini

14:00 V. SANSONE  
Raccomandazioni per la presa in carico respiratoria nelle Distrofie Miotoniche

14:45 LECTIO MAGISTRALIS G. MEOLA  
Update clinico e patomolecolare nella DM2

15:30 pausa caffè

16:00 - 18:00 Sala Riunioni

RIUNIONE GRUPPO TELETHON GGPI4066D

**WORKSHOP: ASPETTI RIABILITATIVI**

Chairman: P. Cudia

16:00 V. PEGORARO - R. MAROZZO (I piano pad. B)  
Biomarkers di laboratorio nella riabilitazione della DMI - BioBanca

17:00 A. BABA - P. CUDIA (I piano pad. B)  
Riabilitazione neuromotoria della DMI con FES e FES-cycling

18:00 F. BEVILACQUA (II piano pad. B)  
Potenziamento cognitivo nella DMI con RehaCom

18:45 Questions & Answers

19:00 Chiusura lavori secondo giorno

21:00 Cena Sociale per i Relatori

28 Settembre

**MYOTONIC DYSTROPHY TYPE I  
METABOLIC MYOPATHIES  
FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY**

Chairman: G. Siciliano

9:30 G. SICILIANO / M. DI SIVO  
Spazi urbani: requisiti e strategie per l'Urban Health

10:15 E. PENNISI  
Le Neutral Lipid Storage Diseases:  
esperienza clinica e razionale per una terapia

11:00 Pausa caffè

11:15 L. SALVIATI  
Deficit di CoQ10: lo stato dell'arte

12:00 D. TAVIAN - S. MISSAGLIA  
Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi causato da mutazioni nel gene ETFDH: approfondimenti molecolari e responsività alla riboflavina

12:45 Questions & Answers

13:00 Pranzo a buffet per i Relatori

Chairman: C. Angelini

14:00 A. PETRUCCI  
Il sintomo fatica ed il possibile coinvolgimento della trasmissione neuromuscolare nella DMI

14:45 C. CAROLLO  
Imaging cerebrale e muscolare nella DMI

15:30 pausa caffè

16:00 L. LONGO  
Aspetti nutrizionali nelle miopatie metaboliche e nella distrofia muscolare facio-scapolo-omerale

17:00 Questions & Answers

17:30 Discussione generale  
e compilazione QUESTIONARIO ECM

18:30 Chiusura lavori Convegno

Arrivederci al prossimo anno!