

COMITATO SCIENTIFICO  
Prof. C. ANGELINI , Dr.ssa F. BEVILACQUA  
Prof.ssa G. CENACCHI, Dott.ssa J. FURLAN

#### RELATORI E MODERATORI

Águeda Blázquez Bernal PhD student, Valencia, Spain  
José Alcamí Pertejo, Immunologist, Madrid, Spain  
Corrado Angelini Neurologo, Venezia Lido  
Alfonc Baba Fisioterapista, Venezia Lido  
Francesca Bevilacqua Neuropsicologa, Venezia Lido  
Raffaella Campaner Filosofa, Bologna  
Carla Carollo Neuroradiologa, Venezia Lido  
Giovanna Cenacchi Patologa, Bologna  
Roberta Costa Biotecnologa, Bologna  
Paola Cudia Neurologa, Venezia Lido  
Michele Di Sivo Ingegnere, Pisa  
Juan M. Fernandez Costa, Biologist, Valencia, Spain  
Lisa Longo Dietista, Venezia Lido  
Roberta Marozzo Biologa, Venezia Lido  
Paola Melacini Cardiologa, Padova  
Elisabetta Menegazzo Neurologa, Mirano  
Giovanni Meola Neurologo, Milano  
Sara Missaglia Biologa, Milano  
Vincenzo Nigro Genetista, Napoli  
Valentina Pegoraro Biotecnologa, Venezia Lido  
Elena Pennisi Neurologa, Roma  
Antonio Petrucci Neurologo, Roma  
Elena Pinzan Psicologa, Venezia Lido  
Javier Poyatos, Biochemist, Valencia, Spain  
Maria Teresa Rodia Biotecnologa, Bologna  
Leonardo Salviati Genetista, Padova  
Valeria Sansone Neurologa, Milano  
Gabriele Siciliano Neurologo, Pisa  
Daniela Tavian Genetista, Milano  
Bjarne Udd Neurologist, Tampere, Finland  
Juan J. Vílchez Neurologist, Valencia, Spain  
Silvia Zullo Filosofa, Bologna

#### COME RAGGIUNGERE LA SEDE DEL CONVEGNO

Da Venezia P.le Roma e Ferrovia:  
Linea ACTV navigazione 5.1 o 6 Fermata Lido

Da Venezia Lido P.le Santa Maria Elisabetta:  
Linea ACTV bus A direzione Alberoni

Per informazioni ed orari: [www.actv.it](http://www.actv.it)

Da Fusina:  
Linea Terminal Fusina - Alberoni  
Per informazioni ed orari delle corse:  
[www.terminalfusina.it](http://www.terminalfusina.it)

Alloggi al Lido di Venezia:  
[www.veneziaalberghi.net/lido-venezia/](http://www.veneziaalberghi.net/lido-venezia/)

**Iscrizione gratuita in loco  
esclusivamente  
il giorno 26 Settembre  
dalle ore 8:00 alle ore 9:00**

**Crediti formativi ECM  
in corso di assegnazione  
per tutto il personale Sanitario  
(max. 70 posti)**

Responsabile Scientifico  
Dott.ssa Francesca Bevilacqua  
[francesca.bevilacqua@ospedalesancamillo.net](mailto:francesca.bevilacqua@ospedalesancamillo.net)  
Tel.: +39 041 2207502



## NEUROMUSCULAR DAYS 2018 VI edizione

Limb-Girdle Muscular Dystrophy  
& CONQUISTANDO ESCALONES  
Myotonic Dystrophy type 1-2  
Neutral Lipid Storage Diseases  
Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy



26 - 27 - 28 settembre  
Sala Convegni

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 anestesiológicos 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 GGP14066D

**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 1  
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 responsabilità 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-omeroale

17:00 Questions & Answers

17:30 Discussione generale  
e compilazione QUESTIONARIO ECM

*18:30 Chiusura lavori Convegno*

*Arrivederci al prossimo anno!*