



8° Congresso Nazionale Associazione Italiana di Miologia

Polo Carmignani, Piazza dei Cavalieri, Pisa 5-7 giugno 2008

Presidenti Onorari

Alberto Muratorio, Luigi Murri

Comitato Organizzatore locale

Gabriele Siciliano, Nico Ambrosino, Michelangelo Mancuso, Livia Pasquali, Cecilia Carlesi, Michela Falorni, Selina Piazza, Giulia Ricci, Leda Volpi

Comitato Scientifico

Consiglio Direttivo dell'Associazione Italiana di Miologia: Tiziana Mongini, Antonio Toscano, Luisa Politano, Corrado Angelini, Enrico Bertini, Roberto Massa, Giovanni Meola, Carlo Minetti, Massimiliano Mirabella, Carlo Pietro Trevisan

Segreteria Scientifica

Gabriele Siciliano
Dipartimento di Neuroscienze
Università di Pisa
E-mail: g.siciliano@med.unipi.it

Segreteria Organizzativa

D.G.M.P. srl
Via A. Gozzini, 4 – 56121 Ospedaletto (Pisa)
Tel: 050.989310 Fax: 050.981264
E-mail: alugli@dgmp.it

GIOVEDÌ 5 GIUGNO

14.00 REGISTRAZIONE PARTECIPANTI

14.30 SALUTO AI PARTECIPANTI

15.00 **LETTURA MAGISTRALE: HOW DO WAKING ACTIVITIES INFLUENCE SLEEP?**

Tobler I. (Zurich, CH)

Introduce: L. Murri (Pisa)

Consegna del Premio Pisa Sleep Award

15.45 **WORKSHOP: MUSCLE FATIGUE AND EXERCISE INTOLERANCE. PHYSIOPATHOLOGY AND THERAPEUTIC STRATEGIES -** *Moderatori: C. Angelini (Padova), T. Mongini (Torino)*

- Muscle fatigue: what is it and how to measure it? – **Argov Z. (Jerusalem, IL)**
- Exercise intolerance and fatigue in muscular dystrophies – **Siciliano G. (Pisa)**
- Exercise intolerance and fatigue in mitochondrial myopathies – **Vissing J. (Copenhagen, DK)**
- Exercise intolerance and fatigue in metabolic myopathies – **Toscano A. (Messina)**

17.45 COFFEE BREAK

COMUNICAZIONI ORALI (I SESSIONE) - *Moderatori: G. Meola (Milano), G. Vita (Messina)*

- 18.00 Studio dell'espressione genica del muscolo scheletrico in pazienti affetti da Glicogenosi tipo II – **Aguennouz M.**, Musumeci O., Mongini T., Lanzano N., Rodolico C., Ciranni A., Palmucci L., Vita G., Toscano A. (Messina, Torino)
- 18.15 Glicogenosi di tipo II forma adulta: analisi della nostra casistica e risultati preliminari dopo terapia enzimatica sostitutiva (ERT) – **Di Giacomo R.**, Catteruccia M., Macagno F., Conti G., Servidei S. (Roma)
- 18.30 Terapia enzimatica sostitutiva nella glicogenosi tipo II dell'adulto – **Semplicini C.**, Filosto M., Tonin P., Codemo V., Bello L., Pegoraro E., Angelini C. (Padova, Brescia, Verona)
- 18.45 Espressione di ANT1 e attivazione della via RAGE-NF-kB nella miosite con corpi inclusi – **Rodolico V.**, Cianci V., Macaione V., Aguennouz M., Mazzeo A., Ciranni A., Lanzano N., De Pasquale M.G., Vita G.L., Toscano A., Vita G. (Messina)
- 19.00 Disfunzione endoteliale nei pazienti con malattie mitocondriali – **Vattemi G.**, Marini M., Mechref Y., Tonin P., Grigoli L.,

Meneguzzi A., Di Chio M., Tedesco V., Lovato L., Filosto M., Scarpelli M., Chiamulera C., Minuz P., Novotny M.V., Tomelleri G. (Verona)

- 19.15 Eterogeneità fenotipica associata alla mutazione A8344G-MERRF del DNA mitocondriale – **Catteruccia M.**, Sauchelli D., DellaMarca G., Minicuci G., Di Giacomo R., Vollono C., Servidei S. (Roma)

- 19.30 **LETTURA MAGISTRALE:** RECENTI ACQUISIZIONI NELLA DIAGNOSI E TRATTAMENTO DELLE MIOPATIE CONGENITE – **Mercuri E. (Roma)**

Introduce: C. Minetti (Genova)

- 20.45 COCKTAIL DI BENVENUTO

VENERDÌ 6 GIUGNO

- 8.30 **MUSCLE CLUB - Moderatori: M. Mancuso (Pisa), C. Rodolico (Messina)**

- Cardiopatia in una portatrice di distrofia muscolare di Duchenne – **Barison A.**, Aquaro G.D., Passino C., Falorni M., Balbarini A., Lombardi M., Pasquali L., Siciliano G., Emdin M. (Pisa)
- Cardiomiopatia dilatativa familiare associata a miopatia – **Piazza S.**, Carlesi C., Emdin M., Passino C., Pasquali L., Benedetti C., Menditto I., Carrera P., Ferrari M., Siciliano G. (Pisa)
- Case report: Donna di 57 anni con ingravescente ipostenia dei cingoli – **D'Ascenzo C.**, Nicolao P., Tavolato B., Angelini C. (Padova)
- Oftalmoplegia, disartria e disfagia progressiva in un caso sporadico di mitocondriopatia – **Mancuso M.**, Souilem S., Nesti C., Petrozzi L., Orsucci D., Kefi M., Hentati F., Siciliano G., Amouri R. (Pisa, Tunisi)
- Una causa insolita di oftalmoplegia cronica – **Scarpelli M.**, Tonin P., Vattermi G., Baronchelli C., Broglio L., Tentorio M., Padovani A., Tomelleri G., Filosto M. (Verona, Brescia)
- Turbe della conduzione atrio-ventricolare, familiari, associate a miopatia – **Palladino A.**, Ventriglia V.M., Passamano L., Petretta V.R., Paciello O., Papparella S., Nigro V., Politano L. (Napoli)
- Un caso inusuale di polimiosite – **Borsato C.**, Fanin M., Pegoraro E., Angelici C. (Padova)
- Miopatia prossimale in paziente con sindrome di Williams – **Russo M.**, Romano M., Sinicropi S., Colantoni L., Toscano A., Vita G.L., Vita G., Rodolico C. (Messina, Roma)
- Descrizione di un caso clinico con inusuale affaticabilità muscolare e miopatia metabolica – **Ricci G.**, Volpi L., Tosetti M., Linsalata S., Battini R., Prugnola V., Moggio M., Comi G., Cioni G., Siciliano G. (Pisa)
- Miopatia infiammatoria con fibre muscolari cox negative: descrizione di un caso – **Manneschi L.**, Marbini A., Grassa C., Montanari E. (Parma)

COMUNICAZIONI ORALI (II SESSIONE) - Moderatori: L. Politano (Napoli), C.P. Trevisan (Padova)

- 10.10 Stop codons, duplicazioni e delezioni: caratterizzazione genetica e follow-up clinico in una coorte di 201 pazienti affetti da distrofia Muscolare di Duchenne – **Magri F.**, Virgilio R., Del Bo R., Ghezzi S., Tedeschi S., D'Angelo M.G., Coviello D., Prella A., Bordini A., Sciacco M., Lamperti C., Corti S., Torrente Y., Moggio M., Bresolin N., Comi G.P. (Milano)
- 10.25 Profilo trascrizionale delle duplicazioni del gene distrofina in pazienti DMD/BMD – **Neri M.**, Martoni E., Bovolenta M., Fini S., Spitali P., Fabris M., Angelini C., Mora M., Mongini T., Bertini E., Ricci E., Vattermi G., Mercuri E., Rimessi P., Merlini L., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara, Milano, Padova, Torino, Roma, Verona)
- 10.40 Distrofia facio-scapolo-omeroale: deficit uditivo e altri dati atipici in casi con grandi delezioni 4q35 – **Pastorello E.**, Tomelleri G., Tonin P., Vercelli L., Palmucci L., Scapolan S., Bruno C., Falorni M., Siciliano G., Angelini C., Galluzzi G., Tupler R.C., Trevisan C.P. (Padova, Verona, Torino, Genova, Pisa, Roma, Modena)

- 10.55 COFFEE BREAK

- 11.15 Le Distrofie muscolari dei Cingoli autosomiche recessive in Sud Italia: Aspetti clinici, genetici ed epidemiologici – **Passamano L.**, Ventriglia V.M., Palladino A., Aurino S., Petretta V.R., D'Amico F., Paciello O., Saccone V., Piluso G., Papparella S., Nigro V., Politano L. (Napoli)
- 11.30 Correlazioni genotipo-fenotipo nelle distrofie muscolari congenite con riduzione dell'alfa-distroglicano: uno studio italiano multicentrico – **Messina S.**, Santorelli F.M., Mora M., Bruno C., Pegoraro E., Berardinelli A., Comi G.P., Biancheri R., D'Amico A., Farina L., Pini A., Mongini T., Morandi L., Moroni I., Uggetti C., Pane M., Pichiecchio A., Ruggieri A., Scuderi C., Toscano A., Trevisan C.P., Bertini E., Mercuri E. (Roma, Messina, Milano, Genova, Padova, Pavia, Bologna, Torino, Troina)
- 11.45 Caratterizzazione molecolare nelle miopatie da Collagene VI mediante sequenziamento estensivo, analisi trascrizionale ed array CGH – **Martoni E.**, Bovolenta M., Fabris M., Grumati P., Urciolo A., TrabANELLI C., Venturosi A., Fini S., Previstali S., Mercuri E., Messina S., Ricci E., Bestini E., D'Amico A., Maioli M.A., Giovanni Marrosu G., Moranti L., Pegoraro E., Sabatelli P., Merlini L., Bernardi P., Bonaldo P., Ferlini A., Gualandi F. et al. (Ferrara, Padova, Roma, Cagliari, Milano, Bologna)

12.00 Caratterizzazione molecolare dei geni CLCN1, SCN4A, KCNJ2, CACNA1S in pazienti con canalopatie muscolari – **Pagliarani S.**, Lucchiari S., Corti S., D'Angelo M.G., Magri F., Raimondi M., Carpo M., Bresolin N., Comi G.P. (Milano, Bosio Parini, Lugano)

12.15 **LETTURA MAGISTRALE: I MECCANISMI MOLECOLARI DELL'ATROFIA MUSCOLARE NELLE MIOPATIE - Schiaffino S. (Padova)**
Introduce: A. Federico (Siena)

13.00 PRANZO

14.30 **SESSIONI POSTERS**

SESSIONE I - Miopatie mitocondriali e metaboliche - Moderatori: C. Bruno (Genova), A. Toscano (Messina)

1. Nuovi metodi non-invasivi di valutazione funzionale di pazienti con miopatie metaboliche – **Morandi L.**, Porcelli S., Marzorati M., Lanfranconi F., Grassi B. (Milano, Udine)
2. Deficit multiplo di Acyl-CoA Deidrogenasi responsivo alla riboflavina (MADD-RR): studio clinico, biochimico, genetico e spettroscopico – **Musumeci O.**, Nishino I., Garavaglia B., Lodi R., Barbiroli B., Vita G., Toscano A. (Messina, Milano, Bologna, Kodaira)
3. Malattia di Chanarin-Dorfman: aspetti clinici, genetici e neuroradiologici di un caso adulto seguito per 25 anni – **Portaro S.**, Gaeta M., Bruno C., Musumeci O., Rodolico C., Cassandrini D., Vita G., Toscano A. (Messina, Genova)
4. Cardiomiopatia dilatativa e malattia del secondo motoneurone come inusuale fenotipo della mutazione del DNA mitocondriale A8344G (MERRF) – **Scarlato M.**, Lamantea E., Carrara F., Lacerenza M., Comi G., Zeviani M., Quattrini A., Previtali S.C. (Milano)
5. Delezioni multiple del DNA mitocondriale in pazienti con ritardo mentale – **Scuderi C.**, Borgione E., Castello F., Elia M., Vitello G.A., Savio M., Di Blasi F., Pettinato R., Musumeci S.A. (Troina)
6. Un secondo caso di MNGIE senza il tipico coinvolgimento mitocondriale muscolare – **Cardaioli E.**, Da Pozzo P., Malfatti E., Battisti C., Gallus G.N., Gambelli S., Gaudiano C., Macucci M., Malandrini A., Margollicci M.A., Rubegni A., Dotti MT., Federico A. (Siena)
7. MNGIE ad esordio tardivo senza neuropatia periferica associata a mutazioni in ECGF1 – **Massa R.**, Tessa A., Rocchi C., Margollicci M.A., Carrozzo R., Bernardi G., Santorelli FM. (Roma, Siena)
8. Coinvolgimento ultrastrutturale tissutale in un caso clinico di glicogenosi tipo II ad esordio tardivo – **Vercelli L.**, Mongini T., Vittonatto E., Morando E., Gai G., Zotta M., Palmucci L. (Torino)

SESSIONE II -Distrofie muscolari e miopatie congenite - Moderatori: A. Ferlini (Ferrara), E. Pegoraro (Padova)

1. Miopatia a corpi riducenti: studio clinico e di imaging muscolare – **Astrea G.**, Battini R., Tosetti M., Minetti C., Muntoni F., Schessl J., Cioni G. (Pisa, Genova, Londra)
2. Miopatia miotubulare X-linked: identificazione di una nuova mutazione nel gene MTM1 – **Pedemonte M.**, D'Apice MR., Conte G., Scapolan S., Novelli G., Bruno C., Minetti C. (Roma)
3. Alterazioni morfologiche dei capillari sanguiferi del muscolo scheletrico in due pazienti affetti da Miopatia Miosclerotica – **Sabatelli P.**, Martoni E., Grumati P., Zamparelli A., Squarzoni S., Urciuolo A., Ferlini A., Gualandi F., Stallcup W.B., Bonaldo P., Merlini L. (Bologna, Ferrara, Padova, La Jolla)
4. Central core disease ad esordio adulto: studio clinico, biotico e molecolare di 4 casi – **Zicari E.**, Malandrini A., Gambelli S., Carluccio A., Gaudiano C., Mondelli M., Salvadori C., Berti G., Galli L., Orrico A., Dotti MT., Federico A. (Siena)
5. Miopatia nemalinica: dal quadro istomorfologico alla correlazione con il gene "acta1" – **Romano C.**, Cassandrini D., Battaglini C., Scoto M.C., Rodolico C., Falsaperla R., Minetti C. (Genova)
6. Identificazione di una mutazione omozigote nel gene del recettore della rianodina (RyR1) associata a central core disease – **Melli G.B.**, Colleoni L., Bernasconi P., Romaggi S., Tegazzin V., Mantegazza R., Morandi L. (Milano, Padova)
7. Un microarray per ibridazione genomica comparativa ad alta densità (HD-CGH) come strumento per identificare mutazioni introniche profonde nel gene distrofina – **Bovolenta M.**, Fini S., Neri M., Fabris M., Martoni E., Bassi E., Spitali P., Falzarano S., Trabanelli C., Venturoli A., Ashton E., Abbs S., Muntoni F., Rimessi P., Gualandi F., Ferlini A. (Ferrara, Londra)
8. Modulazione di piccole mutazioni negli esoni "in-frame" del gene distrofina: studi in vitro per identificare il PS-AON ottimale – **Spitali P.**, Fabris M., Falzarano S., Sabatelli P., Bovolenta M., Neri M., Martoni E., Tuffery-Giraud S., Claustres M., Cuisset JM., Gualandi F., Rimessi P., Ferlini A. (Ferrara, Bologna, Lille, Montpellier)
9. La distrofia muscolare progressiva dei Cingoli LGMD2H, da mutazioni in TRIM32, descritta negli Hutteriti, è presente anche in Sud-Europa – **Scutifero M.**, Saccone V., Di Gregorio M.G., Ventriglia V.M., Passamano L., Cecio MR., Piluso G., Aurino S., Canki-Klain N., Nigro V., Politano L. (Napoli, Belgrado)
10. Distrofia muscolare dei cingoli con alterazioni della sostanza bianca in tre pazienti con mutazioni del gene LAMA2 – **Bello L.**, Gavassini BF., Carboni N., Maioli MA., Marrosu G., Ticca A., Mura M., Marrosu MG., Cao M., Angelini C., Pegoraro E. (Padova, Cagliari)
11. Espressione fenotipica differente in individui eterozigoti ed omozigoti appartenenti ad una famiglia con nuova mutazione di miotonia congenita – **Contardi S.**, Gallassi R., Piza F., Oppi F., Poda R., Liguori R. (Bologna, Roma)

SESSIONE III - Terapia e metodiche di valutazione clinica - Moderatori: G.P. Comi (Milano), G. Siciliano (Pisa)

1. Registro Italiano per i pazienti DMD/BMD e SMA – **Fiorillo C.**, Cerardini F., Ambrosini A., Baldini R., Buccella F., Fontana A., Marchetti D., Bertini E., Mercuri E. (Roma)
2. Definizione di un valido strumento statistico atto a quantificare la disabilità nei pazienti affetti da Distrofia Facio-Scapolo Omerale. **Lamperti C.**, Fabbri G., Greco F., Servida M., Vercelli L., Fiorillo C., Borsato R., Cao M., Cudia P., Fruscante R., Di Leo R., D'Amico R., Volpi L., Ricciardi L., Pastorello E., Galluzzi G., Siciliano G., Di Muzio A., D'Angelo G., Rodolico C., Morandi L., Tomelleri G., Trevisan C.P., Angelini C., Ricci E., Santoro L., Palmucci L., Moggio M., Tupler R. (Progetto Telethon-Clinical Trials 2007)
3. Valutazione della forza muscolare con miometro computerizzato nella distrofia miotonica tipo I: correlazione con la miotonia – **Manca L.**, Tramonti C., Falorni M., Volpi L., Calsolaro V., Rocchi A., Siciliano G., Murri L. (Pisa)
4. Ridotto stress ossidativo nei pazienti con distrofia miotonica tipo 1 dopo somministrazione di integratore di cisteina e superossidodismutasi tipo 1: uno studio in doppio-cieco – **Volpi L.**, Falorni M., Tramonti C., Lo Gerfo A., Rocchi A., Franzini M., Paolicchi A., Lutzemberger L., Ravelli V., Siciliano G. (Pisa)
5. Alterazione delle abilità visuo-spaziali in pazienti affetti da distrofia miotonica di Steinert – **Contardi S.**, Bulli C., Di Stasi V., Sangiuolo F., Montagna P., Novelli G., Liguori R. (Bologna)
6. Il “toe-walker”: problema ortopedico o neuromuscolare? revisione di una casistica in età pediatrica – **Pini A.**, Donzelli O., Ciriaco A., Zucchini E., Lampasi M., Bettuzzi C., Sabatelli P., Maraldi NM., Mora M., Gualandi F., Ferlini A., Gobbi G. (Bologna, Ferrara, Milano)
7. Disfagia e miopatie: studio con scintigrafia oro-faringo-esofagea – **Valenza V.**, Castaldi P., Modoni A., Ricci E., Silvestri G. (Roma)
8. Immunoglobuline endovena e Miastenia Gravis: indicazioni all'utilizzo in acuto ed in cronico – **Ricciardi R.**, Maestri M., Cafforio G., Lucchi M., Mussi A., Murri L. (Pisa)
9. La somministrazione di ceftriaxone migliora il fenotipo di un modello murino di Atrofia Muscolare Spinale – **Nardini M.**, Nizzardo M., Donadoni C., Fortunato F., Bresolin N., Comi GP., Corti S. (Milano)
10. OASIS: un'architettura intelligente per la valutazione dell'attività muscolare e la vita indipendente dell'anziano – **Pioggia G.**, Ricci G., Manca L., Armato A., De Rossi D., Siciliano G. (Pisa)

SESSIONE IV - Problematiche cardiorespiratorie nelle malattie muscolari - Moderatori: F. Galetta (Pisa), G. Tomelleri (Verona)

1. Programma di screening respiratorio in pazienti neuromuscolari – **Serradori M.**, Carlesi C., Fiorenza D., Carpenè N., Strambi S., Falorni M., Piazza S., Vitacca M., Siciliano G., Ambrosino N. (Pisa, Lumezzane)
2. Riduzione delle ospedalizzazioni per infezione del tratto respiratorio nei malati neuro-muscolari “ventilatore-dipendenti” – **Arcaro G.**, Braccioni F., Gallan F., Marchi R., Donà A., Chizzolini M., Chizio S., Gallina G., Vianello A. (Padova)
3. La valutazione pneumologica in pazienti affetti da distrofia miotonica di Steinert (DM1): test diagnostici e predittivi – **Culla G.**, Mangiola F., Sciarpa F., Modoni A., Maciullo M., Ricci E., Silvestri G. (Roma)
4. Rischio aritmico nella Distrofia miotonica tipo 1: ruolo delle variabili cliniche e genetiche – **Cudia P.**, Bernasconi P., Chiodell R., Martini A., Canioni E., Romaggi S., Ferrari G., Moranti L. (Milano)
5. Il rischio aritmico nella distrofia miotonica di tipo 2: studio osservazionale – **Sansone V.**, De Ambroggi G., Briganti S., Panzeri M., De Ambroggi L., Meola G. (Milano)
6. Attivazione neuro-ormonale in pazienti con malattie muscolari – **Vergaro G.**, Zyw L., Fontana M., Prontera C., Calsolaro V., Tramonti C., Siciliano G., Passino C., Emdin M. (Pisa)
7. Cardiomiopatia dilatativa in un caso di distrofia muscolare dei cingoli di tipo 2K – **Codemo V.**, Pezzani R., Bello L., Melacini P., Cao M., Angelini C., Pegoraro E. (Padova)
8. Disproporzione congenita del tipo di fibra e cardiomiopatia non compatta associate ad insulino-resistenza – **Sampaolo S.**, Diodato D., Varone A., Limongelli G., Simonetti M., Calabrò P., Calabrò R., Di Iorio G. (Napoli)
9. Rippling Muscle Disease (RMD) e CardioMiopatia Dilatativa (CMD) associate a mutazione nel gene della caveolina3 – **Catteruccia M.**, Sanna T., Lo Monaco M., Di Giacomo R., Antorelli FM., Servidei S. (Roma)
10. Efficacia di un trattamento riabilitativo motorio e respiratorio nella distrofia tipo facio-scapolo-omerale – **Chisari C.**, Dalise S., Rossi B. (Pisa)

SESSIONE V - Miopatie infiammatorie, con corpi inclusi e distrofia miotonica - Moderatori: P. Migliorini (Pisa), S. Servidei (Roma)

1. Miosite in corso di LES e terapie anti-cellule B: descrizione di un caso – **Tavoni A.**, Del Corso I., Catarsi E., Giori L., Pucci C., Migliorini P. (Pisa)
2. Different espressione di mastociti triptasi-positivi nelle miopatie infiammatorie – **Ali G.**, Ricci G., Boldrini L., Servadio A., Andreoni S., Corsi V., Caldarazzo E., Pieri F., Siciliano G., Fontanini G. (Pisa)
3. Difetto parziale di caveolina 3 in miopatia con rippling – **Mirabella M.**, Charlton R., Valente E.M., Petrini S., D'Amico A., Tasca G., Roberts M., Barresi R., Ricci E., De Benedetti F., Bertini E., Straub V. (Roma, Newcastle)
4. Ruolo dei marcatori immuno-infiammatori nella patogenesi delle miositi autoimmuni – **Zampieri S.**, Adami N., Carraro U., Vindigni V., Bassetto F., Mazzoleni F., Doria A. (Padova)
5. Studio immunoistochimico della distribuzione di p-tau, APP e $\alpha\beta$ -cristallina in 44 casi di miopatie vacuolari con differente eziologia – **Anatrone C.**, Zotta M., Vittonatto E., Chiadò-Piat L., Gai G., Vercelli L., Palmucci L., Mongini T. (Torino)

2008AIM Conference – Pisa (Italy) June 5-7, 2008

Basic Applied Myology 18 (4): 101-148, 2008

6. IperCKemia asintomatica come esordio di Miopatia con corpi inclusi – **Sampaolo S.**, Diodato D., Toscano A., Rodolico C., Simonetti M., Broccolini A., Farina O., Di Iorio G. (Napoli, Messina, Roma)
7. L'ipossilizzazione della neprilisina altera la sua espressione ed attività enzimatica nella miopatia ereditaria a corpi inclusi – **Broccolini A.**, Gidaro T., De Cristofaro R., Morosetti R., Gliubizzi C., Ricci E., Tonali P.A., Mirabella M. (Roma)
8. Ruolo della scintigrafia oro-faringo-esofagea nello studio della disfagia nei pazienti con distrofia miotonica (DM1) – **Valenza V.**, Villani M.F., Castaldi P., Masciullo M., Mirabella M., Servidei S., Silvestri G. (Roma)
9. Iper-MacroCKemia di tipo 1: due casi clinici – **Iacopetti V.**, Ricci G., Neri R., Vesprini E., Baldini C., Caldarazzo E., Caponi L., Siciliano G., Murri L., Bombardieri S. (Pisa)
10. Le “morulae” nei muscoli umani affetti da ALS sono miofibre denervate da 5 anni – **Adami N.**, Zampieri S., Kern H., Carraro U. (Padova, Vienna)

16.30 RIUNIONE GRUPPI DI LAVORO

17.30 COFFEE-BREAK

COMUNICAZIONI ORALI (III^ SESSIONE) - *Moderatori: M. Mirabella (Roma), L. Morandi (Milano)*

- 17.45 Bortezomib incrementa l'espressione di distrofina e componenti del complesso distrofinico in modelli patologici e sperimentali di Distrofia Muscolare di Duchenne – **Gazzerro E.**, Assereto S., Chiavarina B., Sotgia F., Bruno C., Lisanti M., Minetti C. (Genova, Philadelphia)
- 18.00 Trapianto di cellule staminali neuronali derivate da staminali embrionali (ES) come possibile strategia terapeutica per l'Atrofia Muscolare Spinale – **Nizzardo M.**, Corti S., Nardini M., Donadoni C., Fortunato F., Bresolin N., Comi G.P. (Milano)
- 18.15 La terapia cellulare con mini-agrina migliora il fenotipo di modelli murini di distrofia muscolare congenita – **Porrello E.**, Capotondo A., Triolo D., Sampaolesi M., Brunelli S., Comi G., Ruegg M., Cossu G., Biffi A., Quattrini A., Previtali S.C. (Milano, Basilea)
- 18.30 Sintesi di distrofina nel modello murino mdx dopo somministrazione sistemica di una bassa dose di oligoribonucleotide antisense coniugato con nuove nanoparticelle cationiche – **Rimessi P.**, Fabris M., Sabatelli P., Braghetta P., Bassi E., Spitali P., Vattemi G., Tomelleri G., Mari L., Perrone D., Medici A., Neri M., Bovolenta M., Martoni E., Maraldi N., Bonaldo P., Gualandi F., Merlini L., Tondelli L., Sparnacci K., Caputo A., Laus M., Ferlini A. (Ferrara, Bologna, Padova, Verona, Alessandria)

18.45 ASSEMBLEA GENERALE

21.00 CENA SOCIALE

SABATO 7 GIUGNO

Sessione congiunta 8° Congresso Nazionale AIM e 4° Convegno UILDM

8.15 REGISTRAZIONE PARTECIPANTI

COMUNICAZIONI ORALI (IV^ SESSIONE) - *Moderatori: R. Massa (Roma), F. Sartucci (Pisa), A. Vianello (Padova)*

- 8.30 Salbutamolo in regime quotidiano in bambini con Atrofia Muscolare Spinale (SMA) tipo II – **Pane M.**, Stacciali S., Messina S., D'Amico A., Pelliccioni M., Mazzone E.S., Maria Cuttini M., Alfieri P., Battini R., Main M., Muntoni F., Bestini E., Villanova M., Mercuri M. (Roma, Messina, Pisa, Londra, Bologna)
- 8.45 Caratteristiche morfologiche ed ultrastrutturali della biopsia muscolare nella miastenia gravis con MuSK-Ab e AChR-Ab – **Martignago S.**, Cenacchi G., Albertini E., Fanin M., Pegoraro E., Angelini C. (Padova, Bologna)
- 9.00 Alterazioni proteine tau liquorali e quoziente intellettivo (QI) nelle distrofie miotoniche di tipo 1 (DM1) e di tipo 2 (DM2) – **Sansone V.**, Gandossini S., Cotelli M., Calabria M., Galimberti D., Fenoglio C., Scarpini E., Meola G. (Milano, Brescia)
- 9.15 Studio longitudinale del coinvolgimento muscolare e cardiaco nella distrofia miotonica di tipo 1 (DM1) e di tipo 2 (DM2) – **Panzeri M.**, Sansone V., Briganti S., Mauro R., Montericchio V., De Ambroggi L., Meola G. (Milano)
- 9.30 Metodo di studio della via intracellulare insulino-mediata nella distrofia miotonica tipo 1 (DM1) – **Latino P.**, Bucci E., Clemenzi A., Morino S., Di Pasquale A., Fornasiero A., Garibaldi M., Antonini G. (Roma)
- 9.45 Eccessiva sonnolenza diurna nei pazienti con distrofia miotonica tipo I: correlazione con l'asse ipotalamo-ipofisi-surrene – **Falorni M.**, Volpi L., Calsolaro V., Bonanni E., Rocchi A., Monzani F., Emdin M., Pieri F., Ravelli V., Siciliano G. (Pisa)
- 10.00 Distrofia miotonica di Steinert: efficacia tra due diverse modalità di ventilazione non invasiva – **Patrino V.**, Aiolfi S., Chiesa L., Villani F., Pincherle A., Canioni E., Morandi L. (Crema, Milano)
- 10.15 La funzione ventilatoria nei pazienti con Distrofia miotonica di tipo I – **Di Gregorio M.G.**, Scutifero M., Cecio M.R., Spina F., Russo R., Palladino A., Fiorentino G., Politano L. (Napoli)
- 10.30 Disturbi respiratori nel sonno nella distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale – **Frusciante R.**, Della Marca G., Dittoni S., Vollono C., Iannaccone E., Rossi M., Scarano E., Pirronti T., Mazza S., Tonali P.A., Ricci E. (Roma)

10.45 COFFEE BREAK

11.15 **WORKSHOP: RESPIRATORY DYSFUNCTION IN MUSCLE DISEASES**

Moderatori: N. Ambrosino (Pisa), B. Rossi (Pisa)

- Spine surgery in Duchenne muscular dystrophy: indications and results – **Cervellati S. (Bologna)**
- Treatment of respiratory complications in childhood – **Chatwin M. (Londra, UK)**
- Acute respiratory failure and tracheostomy in Amyotrophic Lateral Sclerosis – **Vianello A. (Padova)**
- Recent advances in cough assistance – **Goncalves M. (Porto, P)**
- Replacement enzymatic treatment and efficacy on respiratory function in glycogenosis type II (Pompe's disease) – **Bembi B. (Udine)**

13.15 CONCLUSIONE DEI LAVORI

13.30 PRANZO

Satellite: 4° Convegno Uildm Su Problematiche Respiratorie Nelle Malattie Muscolari

14.30 COMUNICAZIONI ORALI

Moderatori: M. Emdin (Pisa), A. Palla (Pisa)

- 14.30 Metodiche di indagine diagnostica neurofisiologica dei muscoli respiratori – **Pasquali L., Murri L. (Pisa)**
14.45 Aspetti decisionali nella ventilazione assistita – **Ambrosino N., Serradori M. (Pisa)**
15.00 La Rete Regionale del Piemonte per la gestione dei pazienti con insufficienza respiratoria insorta in età evolutiva – **Racca F., Bignamini E., Maspoli M., Ranieri VM. (Torino)**
15.15 La valutazione della comorbidità cardiologica – **Emdin M., Passino C. (Pisa)**
15.30 Disturbi del sonno e malattie muscolari – **Bonanni E., Falorni M., Cignoni F., Di Coscio E., Maestri M. (Pisa)**

15.45 COFFEE BREAK

SESSIONE PRATICA INTERATTIVA - *Moderatore: E. Bonanni (Pisa)*

- 16.00 I tests di fatica muscolare – **Volpi L., Ricci G. (Pisa)**
16.20 Le metodiche di ventilazione assistita – **Serradori M. (Pisa)**
16.40 I supporti per la ventilazione assistita – **Strambi S. (Pisa)**
17.00 Valutazione clinico-strumentale della disfagia – **Bongioanni P. (Pisa)**
17.20 Tecniche di registrazione nel sonno – **Maestri M. (Pisa)**

17.40 CONCLUSIONE DEI LAVORI

17.41

8° Congresso Nazionale della Associazione Italiana di Miologia

4° Convegno Pisano su Problematiche Respiratorie nelle Malattie Muscolari

Pisa (Italy), Polo Carmignani, Piazzale Cavalieri, Giugno 5 - 7, 2008

Lecture Magistrali

Recenti acquisizioni nella diagnosi e trattamento delle miopatie congenite

Mercuri E

Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Gemelli, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma, Italia

Il campo delle miopatie congenite è stato oggetto di numerosi studi che hanno evidenziato la forte eterogeneità genetica e clinica delle varie forme. L'identificazione di mutazioni in geni diversi all'interno di tali malattie ha permesso un notevole avanzamento delle nostre conoscenze delle loro basi molecolari. I dati genetici suggeriscono che i confini tra condizioni ritenute come diverse, sulla base di dati clinici ed istopatologici, sono spesso poco chiari e non necessariamente riflettono i meccanismi molecolari. E' ormai accertato che mutazioni nello stesso gene possono dar luogo a fenotipi clinici diversi e che, al contrario, lo stesso fenotipo può derivare da mutazioni

in diversi geni. Alcune forme, come quelle nemaliniche o le central core possono presentare modalità diverse di trasmissione. Verranno discussi i fenotipi più frequentemente riscontrati e le correlazioni con istopatologia, Risonanza Magnetica Nucleare muscolare e genotipo nel tentativo di definire un percorso diagnostico per tali forme. Verranno discussi i tentativi terapeutici operativi od in fase di programmazione.

Meccanismi molecolari dell'atrofia muscolare nelle miopatie

Schiaffino S

Dipartimento di Scienze Biomediche, Università di Padova; Istituto di Neuroscienze del CNR, Sezione di Padova; Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM), Padova, Italia

La perdita di massa muscolare in molte miopatie congenite, ad esempio nella DMD, è il risultato della distruzione delle fibre muscolari non compensata da una sufficiente risposta rigenerativa. Questo porta col