

## BRESCIA WORKSHOP ON NEUROMUSCULAR DISEASES

LA TERAPIA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI: ATTUALITA' E PROSPETTIVE  
I SIMPOSIO DEL GRUPPO CLINICO ITALIANO DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE  
RIUNIONE DEL GRUPPO CLINICO ITALIANO PER LA MALATTIA DI POMPE DELL'ADULTO

Brescia, Centro Paolo VI  
22-24 Settembre 2022

### PATROCINI RICHIESTI

Università degli Studi di Brescia; ASST Spedali Civili di Brescia;  
ATS Brescia; Associazione Italiana di Miologia  
Associazione Italiana per lo Studio del SNP  
Società italiana di Neurologia  
ERN EURO-NMD

## 22 Settembre 2022

### 14.00 **Saluti e Introduzione**

Massimiliano Filosto (Brescia), Alessandro Padovani (Brescia)  
Maurizio Castellano (Brescia), Elisa Fazzi (Brescia), Alberto Fontana (Milano), Massimo Lombardo (Brescia), Mauro Magoni (Brescia), Stefano Regondi (Milano), Nicola Sileo (Brescia)

### **Le neuropatie periferiche**

**Gian Maria Fabrizi (Verona) – Stefano Previtali (Milano)**

14.30 CIDP e varianti - Eduardo Nobile Orazio (Milano)

15.00 Malattia di Charcot-Marie-Tooth – Davide Pareyson (Milano)

15.30 Neuropatie da amiloidosi – Angelo Schenone (Genova)

16.00 Le neuropatie in malattie oncologiche – Chiara Briani (Padova)

16.30 Pausa

### **Le distrofie muscolari**

**Serenella Servidei (Roma) – Gabriele Siciliano (Pisa)**

17.00 Distrofinopatie Luca Bello (Padova)

17.30 FSHD – Giulia Ricci (Pisa)

18.00 Distrofie dei Cingoli – Giacomo Comi (Milano)

18.30 Distrofie miotoniche – Valeria Sansone (Milano)

19.00 **Conclusioni**

19.30 **Apericena**

## 23 Settembre 2022

### Le miopatie metaboliche

**Massimiliano Filosto (Brescia)– Sabrina Ravaglia (Pavia)**

09.00 Malattia di Pompe – Antonio Toscano (Messina)

09.30 Miopatie lipidiche- Olimpia Musumeci (Messina)

10.00 Malattie mitocondriali - Michelangelo Mancuso (Pisa)

10.30 Miopatie metaboliche in ambito pediatrico – Claudio Bruno (Genova)

### 11.00 Pausa

### Le SMA

**Tiziana Mongini (Torino) - Federica Ricci (Torino)**

11.30 SMA 1 – Eugenio Mercuri (Roma)

12.00 SMA 2 e 3 – Lorenzo Maggi (Milano)

12.30 Terapia della SMA: prospettive future - Sonia Messina (Messina)

### 13,00 Pranzo

### La Malattia del Motoneurone

**Adriano Chiò (Torino) - Jessica Mandrioli (Modena) – Mario Sabatelli (Roma)**

14.30 Pathways patogenetici e biomarkers- Vincenzo Silani (Milano)

15.00 Attualità nella terapia della SLA- Nicola Ticozzi (Milano)

15.30 Trials nella SLA - Giuseppe Lauria Pinter (Milano)

16.00 Terapia molecolare e genica – Andrea Calvo (Torino)

16.30 Presa in carico e riabilitazione – Federica Cerri (Milano)

### 17.00 Conclusioni

**23 Settembre 2022**

**17.30 Riunione del Gruppo di Studio AIM per la Malattia di Pompe dell'adulto**

**24 Settembre 2022**

## **I Simposio Gruppo Clinico Italiano FSHD**

### **10.00 Welcome and Introduction**

Massimiliano Filosto (Brescia), Giacomo Comi (Milano), Gabriele Siciliano (Pisa), Tiziana Mongini (Torino)

### **CLINICAL SPECTRUM OF FSHD**

*Chairs: Elena Pegoraro (Padova), Angela Berardinelli (Pavia)*

**10.15** Classical form. **Liliana Vercelli (Torino)**

**10.35** Infantile form. **Angela Berardinelli (Pavia)**

**10.55** Atypical form. **Lucia Ruggiero (Napoli)**

**11.15** Multisystem involvement. **Lorenzo Maggi (Milano)**

Discussion

### **GENETICS AND PATHOGENESIS**

*Chairs: Filippo M. Santorelli (Pisa), Stefano Previtali (Milano)*

**11,35** Genetic diagnosis. **Rossella Tupler (Modena)**

**11.55** Significance of D4Z4 allele hypomethylation and aberrant DUX4 expression. **Silvere Van der Maarel (Leiden)**

**12.15** Pathogenic molecular pathways in FSHD. **Davide Gabellini (Milano)**

Discussion

13-14 Lunch

### **EVALUATION TOOLS**

*Chairs: Massimiliano Filosto (Brescia), Carmelo Rodolico (Messina)*

**14.00** Comprehensive Clinical Evaluation Form: why use it. **Giulia Ricci (Pisa)**

**14,20** Clinical outcome measures. **Sabrina Sacconi (Nice)**

**14,40** Muscle MRI. **Giorgio Tasca (Roma)**

**15,00** Molecular Biomarkers. **Emiliano Giardina (Roma)**

**15.20** Diagnostic flowchart for FSHD: the need for guidelines. **Tiziana Mongini (Torino)**

Discussion

**ROUND TABLE WITH PATIENTS' ASSOCIATION AND PHYSICIAN: requests and collaborations**  
**15:50-16:30**

Chair: *Gabriele Siciliano (Pisa), Giovanni Antonini (Roma)*

- UILDM
- FSHD Italia onlus
- FSHD society

**Break 16:30-16:45**

**FOCUS ON REGISTRIES, CLINICAL NETWORK and TRIALS**

Chairs: *Giacomo Comi, Rossella Tupler*

- 16,45 The Italian clinical Network for FSHD (Up-date on clinical Italian centers involved in FSHD). **Massimiliano Filosto (Brescia)**
- 17.10 FSHD treat-NMD new horizons. **Valeria Sansone (Milan)**
- 17,30 Disease registries. **Teresinha Evangelista (Paris)**
- 17,50 Clinical trials in FSHD. **Gabriele Siciliano (Pisa)**

**18,30 CONCLUSIONS**

## Responsabili Scientifici

### **Prof. Massimiliano Filosto**

Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia  
Centro Clinico NeMO-Brescia per le Malattie Neuromuscolari

### **Prof Alessandro Padovani**

Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia  
U.O. Neurologia, ASST Spedali Civili di Brescia

## Comitato organizzatore locale

Dr. Enrica Bertella  
Dr. Virginio Bonito  
Dr. Filomena Caria  
Dr. Stefano Cotti Piccinelli  
Dr. Simona Damioli  
Dr. Stefano Gazzina  
Dr. Maria Isgrò  
Dr. Beatrice Labella  
Dr. Ugo Leggio  
Dr. Loris Poli  
Dr. Barbara Risi

## Comitato Scientifico Simposio FSHD

### Gruppo italiano AIM per lo studio della FSHD

#### **Advisory board**

Massimiliano Filosto (Brescia)  
Elena Pegoraro (Padova)  
Valeria Sansone (Milano)  
Gabriele Siciliano  
Tiziana Mongini (Torino)  
Rossella Tupler (Modena)

#### **Executive board**

Angela Berardinelli (Pavia)  
Massimiliano Filosto (Coordinatore, Brescia)  
Lorenzo Maggi (Milano)  
Giulia Ricci (Pisa)  
Lucia Ruggiero (Napoli)  
Giorgio Tasca (Roma)  
Liliana Vercelli (Torino)

## Coordinatori Gruppo italiano AIM Malattia di Pompe dell'Adulto

Prof. Tiziana Mongini (Torino)  
Prof. Antonio Toscano (Messina)