

## Razionale Scientifico

Siamo lieti di presentare la terza edizione del Convegno Nazionale del **Gruppo Clinico Italiano AIM per lo studio della Distrofia facio-scapolo- omerale (FSHD)**, e la **Riunione Annuale del Gruppo AIM per la malattia di Pompe**

Entrambi i Gruppi di Studio sono nati grazie alla partecipazione di oltre 25 Centri Neuromuscolari Italiani di terzo livello afferenti all'Associazione Italiana di Miologia, con l'intento di rafforzare la rete dei clinici e dei ricercatori italiani che da anni sono impegnati nello studio di queste patologie neuromuscolari ad alto impatto sanitario e sociale.

**La Distrofia FSHD** è una delle forme più frequenti di malattia muscolare geneticamente determinata, che si manifesta con quadri clinici variabili per età di esordio e severità; il meccanismo patogenetico, tuttavia, è ancora al centro dell'attenzione dei ricercatori per comprendere la complessità dei meccanismi molecolari che sono emersi negli ultimi anni e per identificare nuovi biomarcatori e misure di outcome clinico. I Centri italiani che da anni collaborano in questo campo si incontrano quindi per condividere i punti di forza e le criticità che riguardano questa complessa malattia muscolare, mettendo a confronto genetisti e clinici, anche con la discussione di casi clinici complessi, con ampia apertura sul panorama terapeutico in corso e sui nuovi progetti.

L'importanza della collaborazione internazionale è sottolineata dalla partecipazione di alcuni dei Ricercatori di riferimento europeo che meglio rappresentano e sostengono l'avanzamento delle conoscenze sulla FSHD. Inoltre, è di grande rilievo la presenza e il ruolo delle Associazioni Pazienti (FSHD Italia, UILDM e FSHD Society), che parteciperanno a una Sessione dedicata.

Nella riunione del Gruppo AIM per la **malattia di Pompe** verranno invece presentati i risultati dell'attività della Rete degli ultimi anni; si discuteranno le nuove prospettive terapeutiche, comprese le recenti indicazioni EPOC; lo stato dell'arte sui Registri; e le numerose nuove proposte collaborative già in corso o da implementare a breve.

## Faculty

Paolo Alonge  
Anna Ambrosini  
Antonio Marques Atalaya  
Angela Lucia Berardinelli  
Filippo Brighina  
Elena Carraro  
Giacomo Pietro Comi  
Raffaele Conte  
Rossella D'Alessandro  
Ria de Haas  
Antonio Di Muzio  
Teresinha Evangelista  
Massimiliano Filosto  
Davide Gabellini  
Giulio Gadaleta

Emiliano Giardina  
Marina Grandis  
Lorenzo Maggi  
Mauro Monforte  
Tiziana Mongini  
Domenico Muratori  
Olimpia Musumeci  
Giancarlo Parenti  
Stefania Pedroni  
Elena Pegoraro  
Stefano Previtali  
Fabrizio Racca  
Marco Rasconi  
Sabrina Ravaglia  
Enzo Ricci

Federica Ricci  
Giulia Ricci  
Barbara Risi  
Carmelo Rodolico  
Lucia Ruggiero  
Sabrina Sacconi  
Cristina Sancricca  
Valeria Sansone  
Gabriele Siciliano  
Antonio Toscano  
Rossella Tupler  
Liliana Vercelli  
Nicol Voermans

## III Simposio Gruppo Clinico Italiano AIM per lo studio della FSHD e Riunione annuale del Gruppo AIM per la malattia di Pompe

Con il patrocinio di:



Con la sponsorizzazione non condizionante di:



Organizing Secretariat



First Class - Meetings and Conferences  
Via Vittoria Colonna 40, 20149 Milano  
Ph. +39 02 30066329  
info@fclassevents.com  
www.fclassevents.com



# III Simposio Gruppo Clinico Italiano AIM per lo studio della FSHD e Riunione annuale del Gruppo AIM per la malattia di Pompe

**Torino, 13-14 Dicembre 2024**

Hotel NH Santo Stefano  
Via Porta Palatina, 19, 10122 Torino

## PROGRAMMA

# III Simposio Gruppo Clinico Italiano AIM per lo studio della FSHD e Riunione annuale del Gruppo AIM per la malattia di Pompe

NH Hotel  
Santo Stefano  
Torino  
13-14 Dicembre  
2024

### Responsabili scientifici

#### Prof.ssa Tiziana Mongini

Dipartimento di Neuroscienze RLM, Università di Torino

#### Prof. Massimiliano Filosto

Università degli Studi di Brescia; Centro Clinico NeMO-Brescia

#### Dott.ssa Giulia Ricci

Neurologia AOUP, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa

#### Prof. Antonio Toscano

Direttore Centro ERN-NMD di Messina per le malattie Neuromuscolari, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, AOU G. Martino, Messina

## Giorno 1

14.00 - 14.15 **Greetings and introduction**

### Sessione 1 - What is wrong in FSHD muscles?

Chairpersons: *G. Comi - Milano; G. Siciliano - Pisa*

14.15 - 14.35 **The lesson from Genetics** (E. Giardina - Roma)

14.15 - 14.35 **Characterization of the FSHD molecular pathogenesis to identify possible therapeutic treatments** (D. Gabellini - Milano)

14.35 - 14.55 **New insight in FSHD gene expression** (R. Tupler - Modena)

15.15 - 15.25 **Q&A**

### Sessione 2 - Natural history

Chairpersons: *V. Sansone - Milano; E. Pegoraro - Padova*

15.25 - 15.45 **Long-term follow-up data in FSHD** (L. Vercelli - Torino)

15.45 - 16.05 **Old and new biomarkers** (S. Previtali - Milano)

16.05 - 16.25 **The role of imaging** (M. Monforte - Roma)

16.25 - 16.30 **Discussione**

16.30 - 16.45 **Coffee Break**

### Sessione 3 - Clinical evaluation

Chairpersons: *F. Ricci - Torino; M. Grandis - Genova*

16.45- 17.05 **FSHD in pediatric age** (A. Berardinelli - Pavia)

17.05 - 17.25 **Clinical key features in FSHD: typic and atypic** (G. Ricci -Pisa)

17.25 - 17.45 **New instruments for the clinicians: AI and beyond** (R. Conte - Pisa)

17.45 - 17.50 **Q&A**

### Sessione 4 - Clinical cases presentation and discussion

Chairpersons: *L. Ruggiero - Napoli; G. Ricci - Pisa; F. Brighina -Palermo*

#### Clinical Cases Presentation

(P. Alonge - Palermo)

(A. D'Alessandro - Torino)

(G. Gadaleta - Torino)

(B. Risi - Brescia)

18.30 - 18.45 **Q&A**

## Giorno 2

### Sessione 5 - Therapies and clinical trials

Chairpersons: *L. Maggi - Milano; E. Ricci - Roma*

09.00 - 09.15 **Inflammation and FSHD: the REINFORCE trial** (S. Sacconi - Nice, France)

90.15 - 09.40 **A broader view in FSHD therapies** (N. Voermans - Nijmegen, Netherlands)

09.40 - 10.10 **A unified clinical classification for clinical trials** (T. Evangelista - Paris, France)

### Lecture

Chairperson: *T. Mongini - Torino*

10.10 - 10.30 **Which future for neuromuscular disorders?** (A. Atalaya - Paris, France)

### Sessione 6 - Reinforcing the network

Chairpersons: *T. Mongini - Torino; M. Filosto - Brescia*

10.30 - 10.45 **The Italian NMD Registry** (A. Ambrosini - Milano)

10.45 - 11.00 **The Italian Clinical Network for FSHD: ongoing projects and new proposals** (M. Filosto - Brescia)

11.00 -11.30 **Coffee Break**

### Sessione 7 - Standards of care for FSHD

Chairpersons: *A. Di Muzio- Chieti; C. Rodolico - Messina*

11.30 - 11.45 **Physical therapy** (C. Sancricca - Roma)

11.45 - 12.00 **Orthosis and new devices** (E. Carraro, Milano)

12.00 - 12.15 **The Emergency Card for FSHD** (F. Racca, Torino)

### Sessione 8 - Round Table: The voice of Associations

12.15 - 13.15

**Ria de Haas**  
(FSHD Europe)

**Domenico Muratori**  
(Fshd Italia)

**Marco Rasconi**  
**Stefania Pedroni**  
(Gruppo FSHD UILDM)

13.15 - 13.20

**Final conclusions** (T. Mongini)

13.20 - 14.20

**Light Lunch**

### Riunione annuale del Gruppo AIM per la malattia di pompe

14.20 - 14.35

**Introduzione** (A. Toscano)

14.35 - 14.50

**Report su attività 2023-2024 sulla ricerca per la Malattia di Pompe** (T. Mongini)

14.50 - 15.05

**Aggiornamento Registro Italiano Malattia di Pompe** (C. Sancricca)

15.05 - 15.10

**Nuovi registri sulla ricerca per la Malattia di Pompe** (T. Mongini)

15.10 - 15.30

**Update sulle terapie; le linee guida EPOC** (A. Toscano)

15.30 - 16.20

**Progetti in corso sulla ricerca per la Malattia di Pompe** (O. Musumeci, S. Ravaglia, F. Ricci, M. Filosto, G. Ricci, G. Parenti)

16.20 - 16.30

**Prospettive future e conclusione** (A. Toscano - T. Mongini)

ID Evento: 362-432778 Per l'evento sono stati assegnati nr.10 crediti formativi E.C.M.

## Accreditamento ECM

#### Professioni

FARMACISTA

BIOLOGO

LOGOPEDISTA

TECNICO SANITARIO  
LABORATORIO BIOMEDICO

PSICOLOGO

MEDICO CHIRURGO

INFERMIERE PEDIATRICO

FISIOTERAPISTA

INFERMIERE

TERAPISTA DELLA NEURO E  
PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ  
EVOLUTIVA

DIETISTA

TECNICO DI NEUROFISIOPATOLOGIA

#### Discipline

Farmacista pubblico del SSN; Farmacista territoriale;

Biologo

Logopedista

Tecnico sanitario laboratorio biomedico

Psicoterapia; Psicologia;

Cardiologia; Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia;  
Malattie Dell'apparato Respiratorio; Medicina Fisica e Riabilitazione;  
Medicina Interna; Neonatologia; Neurologia; Neuropsichiatria  
Infantile; Pediatria; Chirurgia Pediatrica; Neurochirurgia; Ortopedia e  
Traumatologia; Anestesia E Rianimazione; Farmacologia e Tossicologia  
Clinica; Laboratorio di Genetica Medica; Neurofisiopatologia;  
Neuroradiologia; Scienza Dell'alimentazione d Dietetica;

Infermiere Pediatrico

Fisioterapista

Infermiere

Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva

Dietista

Tecnico di Neurofisiopatologia