

# PISA MUSCLE AWARD & II SIMPOSIO Gruppo Clinico Italiano FSHD

## Responsabili Scientifici

Gabriele Siciliano  
Giulia Ricci  
Michelangelo Mancuso

## Pisa Muscle Award - Advisory Board

Giacomo Comi (Milano)  
Carlo Minetti (Genova)  
Maurizio Moggio (Milano)  
Tiziana Mongini (Torino)  
Gabriele Siciliano (Pisa)  
Antonio Toscano (Messina)

## Simposio FSHD - Advisory Board

Gruppo italiano AIM per lo studio della FSHD

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

Con il contributo della Regione Toscana  
EUROPEAN JOINT PROGRAMME ON RARE DISEASES  
EJP RD (G.A. 825575), progetto EpiThe4SHD EJP RD.



con il contributo non condizionante di

PLATINUM



GOLD



BRONZE



Con il patrocinio delle Associazioni Pazienti



Provider ECM e Segreteria Organizzativa



First Class - Meetings and Conferences  
Via Vittoria Colonna, 40 20149 Milano Italy  
Tel. +39 02 30066329 - Fax 0586.349920

Viale Italia, 173 - 57128 Livorno  
Tel. +39 0586 849804 - Fax: +39 0586 349920  
info@fclassevents.com

Sede evento

Pisa, 17-18 novembre 2023  
Aula Magna Sapienza  
via Curtatone e Montanara

PROGRAMMA

# PISA MUSCLE AWARD & II SIMPOSIO Gruppo Clinico Italiano FSHD

17 - 18 novembre 2023

Aula Magna Storica della Sapienza, Pisa

## Responsabili Scientifici

Gabriele Siciliano  
Giulia Ricci  
Michelangelo Mancuso

Con il patrocinio di



## Faculty Symposium FSHD & Pisa Muscle Award

Angela Berardinelli (Pavia)	Vincenzo Nigro (Napoli)
Silvia Bonanno (Milano)	Elena Pegoraro (Padova)
Elena Carraro (Milano)	Stefano Previtali (Milano)
Patrick Chinnery (Cambridge UK)	Federica Ricci (Torino)
Giacomo Comi (Milano)	Giulia Ricci (Pisa)
Antonio Di Muzio (Chieti)	Carmelo Rodolico (Messina)
Alessandra Ferlini (Ferrara)	Enrica Rolle (Torino)
Massimiliano Filosto (Brescia)	Lucia Ruggiero (Napoli)
Davide Gabellini (Milano)	Sabrina Sacconi (Nizza)
Matteo Garibaldi (Roma)	Cristina Sancricca (Roma)
Emiliano Giardina (Roma)	Valeria Sansone (Milano)
Maria Pia Giannocaro (Bologna)	Gabriele Siciliano (Pisa)
Marina Grandis (Genova)	Nicola Ticozzi (Milano)
Michele Lai (Pisa)	Alessandro Tonacci (Pisa)
Edoardo Malfatti (Parigi)	Antonio Toscano (Messina)
Michelangelo Mancuso (Pisa)	Rossella Tupler (Modena)
Mauro Monforte (Roma)	Liliana Vercelli (Torino)
Tiziana Mongini (Torino)	Daniela Zuccarello (Padova)
Olimpia Musumeci (Messina)	

Friday 17<sup>th</sup> November

## 1<sup>st</sup> PISA MUSCLE AWARD

### What's changing in clinical myology: crossroads for new avenues

15.00 Welcome and Introduction

*Gabriele Siciliano, Giacomo Comi, Antonio Toscano*

**First part:**

*Chairs: Vincenzo Nigro, Sabrina Sacconi*

15.10 Immunopathogenesis of facioscapulohumeral muscular dystrophy

*Davide Gabellini*

15.30 Therapeutic strategies for Duchenne and Becker muscular dystrophies

*Alessandra Ferlini*

15.50 Challenges and pitfalls in the therapeutic scenario of SMA

*Federica Ricci*

16.10 Boundaries between cell- and RNA-based therapies: the case of ALS

*Nicola Ticozzi*

16.30 Coffee break

**Second part:**

*Chairs: Tiziana Mongini, Elena Pegoraro*

16.50 High resolution spatial transcriptomics technology applied to muscle pathology

*Michele Lai*

17.10 Combined therapeutic strategies in lysosomal disorders: the Pompe disease model

*Olimpia Musumeci*

17.30 The different mechanisms of autoimmune pathology in myasthenia gravis

*Maria Pia Giannocaro*

17.50 New frontiers for mitochondrial medicine

*Patrick Chinnery*

18.10 Closing remarks

Saturday 18<sup>th</sup> November

## II SIMPOSIO GRUPPO CLINICO ITALIANO FSHD:

### Understanding the disease towards trial readiness

**First Part**

**Diagnostic criteria for FSHD: lights and shadows**

**Interpretation of the genetic signature: how it should be considered.**

*Chairs: Massimiliano Filosto, Liliana Vercelli*

09.15 The point of view of the Geneticist

*Emiliano Giardina*

09.45 The point of view of the Clinician

*Tiziana Mongini*

10.15 Clinicians and Genetists in comparison: discussion of case reports

*Giulia Ricci*

**Discussion**

10:45 - 11:30 Prenatal diagnosis and genetic counseling

*Chairs: Angela Berardinelli, Matteo Garibaldi  
Daniela Zuccarello, Rossella Tupler*

11:30 - 11:45 Coffee break

**Second Part**

**State of art: predictive biomarkers and suitable outcome measures  
for stratification of patients**

*Chairs: Silvia Bonanno, Gabriele Siciliano*

11.45 Radiomics and machine learning applied to MRI

*Mauro Monforte*

12.05 The significance of inflammatory findings in muscle biopsies

*Edoardo Malfatti*

12.25 Challenges for clinical trials: patient selection and outcome measures

*Sabrina Sacconi*

12.45 A digital platform to describe FSHD

*Alessandro Tonacci*

13.10 - 14.10 Lunch

14.10 Up-date on ongoing clinical trials

*Chair: Elena Pegoraro  
Valeria Sansone*

**Third Part**

**FSHD in clinical practice**

*Chairs: Stefano Previtali, Marina Grandis*

14.30 Clinical evaluations for management and follow up

*Enrica Rolle*

14.45 Pain and fatigue

*Lucia Ruggiero*

15.00 Physical therapy

*Cristina Sancricca*

15.15 Orthosis and aids

*Elena Carraro*

15.30 - 16.30 Italian Clinical Group for FSHD: Round table on open  
questions and project's proposals, towards  
an Italian consensus

*Chairs: Carmelo Rodolico, Antonio Di Muzio,  
with the participation of Patients associations (UILDM, FSHD Italia)  
Italian Clinical Group for FSHD: Round table on open questions  
and project's proposals, towards an Italian consensus*

16.30 Conclusive remarks

**Accreditamento ECM**

per le seguenti discipline:

**Crediti ECM previsti: 7,7**

**ID ECM 362-395271**

**Medico Chirurgo:**

Medicina Fisica e Riabilitazione; Farmacologia e Tossicologia Clinica;  
Neuropsichiatria Infantile; Chirurgia Pediatrica; Neuroradiologia;  
Pediatria; Neurofisiopatologia; Genetica Medica;  
Malattie dell'apparato Respiratorio; Neurologia; Pediatria  
(Pediatri di Libera Scelta); Scienza dell'alimentazione e Dietetica;  
Cardiologia; Medicina Interna; Neonatologia; Neurochirurgia;  
Anestesia e Rianimazione; Laboratorio Di Genetica Medica;  
Malattie Metaboliche e Diabetologia; Ortopedia e Traumatologia;

**Terapista della Neuro  
e Psicomotricità  
dell'età Evolutiva**

**Fisioterapista**

**Dietista**

**Biologo**

**Psicologo**

Psicologia; Psicoterapia;

**Infermiere**

Infermiere; Infermiere Pediatrico

**Farmacista**

Farmacista di Altro Settore; Farmacista Territoriale

**Logopedista**

Logopedista

**Tecnico  
di Neurofisiopatologia**

**Tecnico Sanitario  
Laboratorio Biomedico**

**Terapista Occupazionale**

**È possibile iscriversi al corso scrivendo  
una mail a: [info@fclassevents.com](mailto:info@fclassevents.com)**