

Data di compilazione: 14/05/2026

EVENTO APPROVATO DAL COMITATO SCIENTIFICO
Coordinatore: Nicola Mancini *N. Mancini*

V SIMPOSIO GRUPPO CLINICO ITALIANO AIM PER LO STUDIO DELLA FSHD

FINALITÀ DEL CORSO

La distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (FSHD) è una malattia neuromuscolare geneticamente e clinicamente eterogenea che continua a porre importanti sfide in termini di diagnosi, definizione prognostica e sviluppo di terapie. Nonostante i significativi progressi nella comprensione dei meccanismi molecolari ed epigenetici alla base della malattia, persistono rilevanti criticità nella traduzione di tali conoscenze in biomarcatori validati, percorsi clinici standardizzati e trattamenti efficaci in grado di modificare il decorso della malattia.

Il V Simposio del Gruppo Clinico AIM per la FSHD si propone come forum nazionale di riferimento per la comunità clinica e scientifica italiana impegnata nello studio della FSHD, riunendo clinici e ricercatori provenienti dai principali centri neuromuscolari coinvolti nella gestione dei pazienti. Il programma scientifico è stato progettato per offrire una panoramica critica e aggiornata dei più recenti avanzamenti nei diversi ambiti della ricerca di base, traslazionale e clinica.

Particolare attenzione sarà dedicata all'identificazione e validazione di nuovi biomarcatori molecolari e circolanti, con approfondimenti sul ruolo della disregolazione del sistema immunitario, dei precursori fibro-adipogenici e delle vescicole extracellulari nella patogenesi della malattia.

Il programma affronterà inoltre la marcata variabilità fenotipica della FSHD, analizzandone i determinanti genetici, la caratterizzazione clinica delle forme atipiche e ad esordio precoce, nonché lo studio dei non-penetrant gene carriers, con l'obiettivo di migliorare la comprensione di come la malattia si esprime e progredisce.

Parallelamente, saranno discusse nuove tecnologie emergenti, inclusa l'applicazione dell'intelligenza artificiale ai dati di imaging e clinici, con l'obiettivo di migliorare la stratificazione dei pazienti, affinare gli endpoint e ottimizzare la preparazione agli studi clinici.

Lo sviluppo terapeutico rappresenta uno degli elementi centrali del simposio, con sessioni dedicate agli studi clinici in corso e futuri, mirati a diversi meccanismi patogenetici. Tali tematiche saranno integrate da una riflessione sulle criticità regolatorie e sui requisiti per l'approvazione dei farmaci nelle malattie rare.

Dal punto di vista clinico, il simposio metterà in evidenza l'importanza di un approccio multidisciplinare quale cardine della gestione del paziente. Verranno trattati temi quali la riabilitazione, gli ausili, gli interventi nutrizionali e la salute mentale, sottolineando la necessità di percorsi di cura personalizzati e integrati.

Sarà inoltre approfondito il ruolo dei registri di pazienti, degli studi longitudinali e delle iniziative collaborative promosse dal Gruppo, evidenziandone il contributo nel progresso delle conoscenze, nel miglioramento del disegno degli studi clinici e nel follow-up a lungo termine.

Infine, il coinvolgimento attivo delle associazioni dei pazienti offrirà un contributo fondamentale per comprendere bisogni ancora insoddisfatti e priorità assistenziali, rafforzando l'importanza di un approccio centrato sul paziente sia nella ricerca sia nella pratica clinica.

Attraverso l'integrazione di evidenze scientifiche, esperienza clinica, innovazione tecnologica e prospettive dei pazienti, il simposio si propone di promuovere la collaborazione a livello nazionale e internazionale, contribuendo allo sviluppo di strategie sempre più efficaci, personalizzate e sostenibili per la gestione della FSHD.

Data di compilazione: 09/01/2026

Traduzione in inglese:

Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) is a genetically and clinically heterogeneous neuromuscular disorder that continues to pose significant challenges in diagnosis, prognostic assessment, and therapeutic development. Although substantial progress has been achieved in elucidating the molecular and epigenetic mechanisms underlying the disease, important gaps remain in translating these advances into validated biomarkers, standardized clinical pathways, and effective disease-modifying treatments.

The 5th Symposium of the AIM FSHD Clinical group is conceived to as the reference national forum of the Italian clinical and research community on FSHD, bringing together clinicians from all major neuromuscular centers involved in patient care. The scientific program has been designed to critically examine recent advances across basic, translational, and clinical research domains. Particular emphasis will be placed on the identification and validation of novel molecular and circulating biomarkers, including the role of immune system dysregulation, fibro-adipogenic progenitors, and extracellular vesicles in disease pathogenesis.

The programme also addresses the marked phenotypic variability of FSHD, exploring its genetic determinants, the clinical characterization of atypical and early-onset forms, and the study of non-penetrant gene carriers to better understand how the disease manifests and progresses.

In parallel, emerging technological approaches will be discussed, including the application of artificial intelligence to imaging and clinical datasets, with the aim of improving disease stratification, outcome measures, and trial readiness.

Therapeutic development constitutes a central focus of the meeting, with dedicated sessions on ongoing and upcoming clinical trials targeting different pathogenic mechanisms, alongside discussion of regulatory challenges and requirements for drug approval in rare diseases.

From a clinical perspective, the congress will highlight the importance of a multidisciplinary approach as the cornerstone of patient management. Topics will include rehabilitation strategies, assistive technologies, nutritional interventions, and mental health, reflecting the need for personalized and comprehensive care pathways.

The role of patient registries, longitudinal studies, and collaborative research initiatives promoted by the Group will also be presented, underlining their contribution to advancing knowledge, improving clinical trial design, and supporting long-term follow-up.

Furthermore, the active involvement of patient associations will provide essential insight into patient priorities and unmet needs, reinforcing the importance of patient-centered approaches in both research and care.

By integrating cutting-edge scientific evidence, clinical expertise, technological innovation, and patient perspectives, this congress aims to foster collaboration at the national and international levels, ultimately contributing to the development of more effective, personalized, and sustainable strategies for the management of FSHD.

Area formativa: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

DATA E SEDE DURATA

03/12/2026 – 04/12/2026

CRITERI PER ASSEGNAZIONE CREDITI

Durata del corso: 12 ore
Formazione interattiva: non presente
Numero massimo dei partecipanti: 100 partecipanti
Numero crediti ECM: 12 ECM
Edizione n.1
Approvato dal responsabile del sistema di qualità (RSQ) in data 30/04/2026
Approvato dal comitato scientifico
Provider n. 45 Albo Nazionale

QUOTA DI PARTECIPAZIONE / SPONSOR

Quota di iscrizione: 00,00 euro

Sponsor: da definire

PROFESSIONI E DISCIPLINE

Medico chirurgo (Cardiologia, Genetica medica, Malattie metaboliche e diabetologia, malattie dell'apparato respiratorio, Medicina fisica e riabilitazione, Medicina interna, neurologia, neuropsichiatria infantile, neurochirurgia, ortopedia e traumatologia, anatomia patologica, biologia clinica, laboratorio di genetica medica, neurofisiopatologia, neuroradiologia, radiodiagnostica, Scienza dell'alimentazione e dietetica

Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva

Dietista

Tecnico di neurofisiopatologia

Psicologo

Infermiere

Infermiere pediatrico

Farmacista (pubblico del SSN, farmacista territoriale)

Biologo

Logopedista

Tecnico sanitario di laboratorio biomedico

DOCENTE

COGNOME NOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
VINCENZO NIGRO	Medico chirurgo	Genetica medica	Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" di Napoli	Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" di Napoli
GIORGIO TASCA	Medico chirurgo	Neurologo	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy"	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy"
ANDREA PAPAIT	Biologo	Biologo	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma
LORENA DI PIETRO	Biologo	Biologo	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma
BEATRICE BIFERALI	Biologa	Dottorato in BIOLOGIA CELLULARE E DELLO SVILUPPO	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma
ELVIRA RAGOZZINO	Biologo	Biologo	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma
CLAUDIA STRAFELLA	Medico chirurgo	Genetica medica	Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"	Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
SARA BORTOLANI	Medico chirurgo	Neurologo	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy"	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy"
FRANCESCA TORRI	Medico chirurgo	Neurologo	Università di Pisa e Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana	Università di Pisa e Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana
BEATRICE RAVERA	Medico chirurgo		Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy"	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy"
SARA PINI	Psicologo	Psicologo	Liberto professionista	Studio privato Firenze
MASSIMILIANO FILOSTO	Medico chirurgo	Neurologia e riabilitazione neurologica	Università di Brescia	Università di Brescia
STEFANIA PEDRONI	Psicologa	Psicoterapia	Liberto professionista	Studio privato Modena
DOMENICO MURATORI	Medico chirurgo	Medicina generale	Libero professionista	Studio privato Firenze

GIULIA RICCI	Psicologo	Psicologia clinica	Libero professionista	Studio privato Firenze
EUGENIO MERCURI	Medico chirurgo	Neuropsichiatria infantile	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy”	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy”
SABRINA SACCONI	Medico chirurgo	Neurologo	Nice University Hospital (France)	Nice University Hospital (France)
ELEONORA TORCHIA	Medico chirurgo	Neurologo	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy”	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli - IRCCS – Rome, Italy”
GIULIO GADALETA	Medico chirurgo	Neurologo	Università di Torino	Università di Torino
CRISTINA SANCRICCA	Medico chirurgo	Neurologo	FONDAZIONE UILDM LAZIO onlus	FONDAZIONE UILDM LAZIO onlus
EMANUELA LAVASELLI	Dietista	Dietista	Centro di Medicina dello Sport CRIAMS, Voghera	Centro di Medicina dello Sport CRIAMS, Voghera
ANGELA BERARDINELLI	Medico chirurgo	Neuropsichiatria infantile	IRCCS Fondazione Mondino, università di Pavia	IRCCS Fondazione Mondino, università di Pavia
FABIOLA MORETTI	Medico chirurgo	Oncologia	Institute of Biochemistry and Cell Biology – National Research Council of Italy (CNR), Rome, Ital	Institute of Biochemistry and Cell Biology – National Research Council of Italy (CNR), Rome, Ital
DANIELA AMORE	Medico chirurgo	Medicina generale	Libero professionista	Studio privato Bari

MODERATORI

COGNOME NOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMAZIONE
ELENA PEGORARO	Medico chirurgo	Neurologo	Università di Padova	Università di Padova
ORNELLA PAROLINI	Biologia	Biologia	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli -IRCCS – Rome, Italy”	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli -IRCCS – Rome, Italy”

DAVIDE GABELLINI	Scienze biologiche	Scienze biologiche	San Raffaele Research Hospital in Milano, Italy.	San Raffaele Research Hospital in Milano, Italy.
EMILIANO GIARDINA	Medico chirurgo	Genetica medica	Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"	Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
LILIANA VERCELLI	Medico chirurgo	Neurologo	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
TIZIANA MONGINI	Medico chirurgo	Neurologo	Ospedale le Molinette Torino	Ospedale le Molinette Torino
BALDESSA RI DANILA	Medico chirurgo	Neurologo	Fondazione Telethon, Milano	PhD, Scientific Program Manager presso Fondazione Telethon, Milano
CARMELO RODOLICO	Medico chirurgo	Neurologo	Università degli Studi di Messina.	Università degli Studi di Messina.
LORENZO MAGGI	Medico chirurgo	Neurologo	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano
ROSSELLA TUPLER	Medico chirurgo	Genetica medica	Laboratory for Research and Diagnosis of Neuromuscular Disorders, University of Modena and Reggio Emilia	Laboratory for Research and Diagnosis of Neuromuscular Disorders, University of Modena and Reggio Emilia
ENZO RICCI	Medico chirurgo	Neurologo	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore Roma	Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore Roma
VALERIA SANSONE	Medico chirurgo	Neurologo	Centro Clinico Nemo di Milano,	Centro Clinico Nemo di Milano,
GABRIELE SICILIANO	Medico chirurgo	Neurologo	Univesità di Pisa	Univesità di Pisa

GIUSEPPE D'ANTONA	Medico chirurgo	Medicina dello sport	Sport Medicine Centre Voghera, University of Pavia	Sport Medicine Centre Voghera, University of Pavia
MATTEO GARIBALDI	Medico chirurgo	Neurologo	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma	Università Cattolica del Sacro Cuore Roma
LUCIA RUGGIERO	Medico chirurgo	Neurologa e Neurofisiologa Clinica	Università degli studi Federico II Napoli	Università degli studi Federico II Napoli
ANTONIO DI MUZIO	Medico chirurgo	Neurologo	Ospedale SS. Annunziata di Chieti	Ospedale SS. Annunziata di Chieti
BERTUCCI STEFANIA			FSHD Italia Onlus	FSHD Italia Onlus

COMITATO SCIENTIFICO DEL CORSO:

Nome e cognome: Mauro Monforte

Qualifica: Medico neurologo

Nome e cognome: Enzo Ricci

Qualifica: Medico neurologo

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

/

Maghia S.r.l.
Viale Cesare Pavese 267- 00144 Roma
T. +39 06 51963748 F. +39 06 5190099 info@maghia.it

Responsabile segreteria organizzativa: Raffaele Melillo
Codice fiscale: MLLRFL75E17D643W

PROGRAMMA DEL CORSO

December 3rd, 2026

14:00 – 14.05 – Introduction and welcome

(Enzo Ricci, Mauro Monforte)

14:05 – 14:20 Institutional greetings

(Paolo Calabresi, Giulio de Belvis, , Vincenzo Nigro)

14:20 – 14.50 LECTURE – “State of the art on biomarkers in FSHD”

(Speaker: Giorgio Tasca - Chair: Elena Pegoraro)

SESSION I: DISCOVERY OF NOVEL MOLECULAR MARKERS

[Chairs: Ornella Parolini, Davide Gabellini]

14:50 - 15:20 – “The role of the immune system and fibro-adipogenic progenitors (FAPs) in FSHD pathogenesis”

(Andrea Papait & Lorena Di Pietro)

15:20 – 15:40 – “The immune system as a potential therapeutic target”

(Beatrice Biferali)

15:40 – 16:00 – “Extracellular vesicles as a source of biomarkers in FSHD”

(Elvira Ragozzino)

SESSION II: PHENOTYPIC VARIABILITY AND ITS DETERMINANTS

[Chairs: Emiliano Giardina, Liliana Vercelli]

16:00 – 16:30 – “Genetic determinants and clinical features of non-penetrant gene carriers (NPGC): lessons learned”

(Claudia Strafella & Sara Bortolani)

16:30 – 16:50 – “Complex and atypical cases”

(Francesca Torri)

16:50 – 17:10 – “Early onset cases”

(Beatrice Ravera)

17:10 – 17:30 - “Genetic variant analysis to understand heterogeneity”

(Sara Pini)

17:30 – 17:50 Coffee Break

MAPY CONSULENZA & SERVIZI SAS DI PAOLO MORELLI & C.
Sede Operativa: Via Gabriele D'Annunzio n.21 50135 FIRENZE
Tel 055 2342566 fax 0554641420
e.mail info@mapyformazione.it

17:50 -19:20 ROUND TABLE WITH PATIENT ASSOCIATIONS

[Chairs: Danila Baldessarri, Carmelo Rodolico]

Fshd Italia Onlus – Domenico Muratori & Stefania Bertucci

UILDM – Stefania Pedroni

International Representatives:

Project Mercury Emma Weatherley

FSHD Europe and Paladin Ria de Haas

FSHD Society Mark Stone

19:20 –19:30 End of day one

December 4th, 2026

SESSION III: ARTIFICIAL INTELLIGENCE AND NEW PERSPECTIVES IN FSHD

[Chairs: Lorenzo Maggi, Rossella Tupler]

08:40 – 09:00 – “AI applications in muscle imaging”

(Mauro Monforte)

09:00 – 09:20 – “AI applications in clinical data”

(Giulia Ricci)

09:20 – 09:50 LECTURE – “Requirements and challenges for drug approval in rare diseases: lessons from DMD and the role of study groups”

[Speaker: Eugenio Mercuri – Chair: Enzo Ricci]

09:50 – 10:20 Coffee Break

10:20 – 10:30 SESSION IV: ONGOING CLINICAL TRIALS AND FUTURE DIRECTIONS

[Chairs: Valeria Sansone, Gabriele Siciliano]

10:20 - 10:30 Challenges and Opportunities in the current clinical trial scenario

(Mauro Monforte)

Updates from the ongoing clinical trials (10 minutes each)

Arrowhead/ Saprepta, ARODUX4/SRP-1001

Avidity – FORTITUDE-3

Scholar Rock- FORGE

Epicrispr – EPI-321

REINFORCE Sabrina Sacconi

MAPY CONSULENZA & SERVIZI SAS DI PAOLO MORELLI & C.

Sede Operativa: Via Gabriele D'Annunzio n.21 50135 FIRENZE

Tel 055 2342566 fax 0554641420

e.mail info@mapyformazione.it

/

**12:00 – 12:30 LECTURE “UPDATES ON STANDARDS OF CARE IN
FSHD: FROM ITALIAN EXPERIENCE TO INTERNATIONAL
PERSPECTIVES”**

Speaker: Massimiliano Filosto Chair: Tiziana Mongini

12:30 – 13:30 Lunch Buffet

SESSION V: MULTIDISCIPLINARY MANAGEMENT AS STANDARD OF CARE

[Chairs: Giuseppe D'Antona, Matteo Garibaldi]

13:30 – 13:50 - “Assistive devices and new developments”

(Eleonora Torchia)

13:50 – 14:10 - “Mental health and psychosocial adaptation in FSHD: a pilot study”

(Giulio Gadaleta)

14:10 – 14:30 – “From care pathway to rehabilitation plan: building a personalized approach in FSHD”

(Cristina Sancricca)

Ore 14:30 – 14:50– “Combined effects of nutrition and exercise in improving patients’ physical status”

(Emanuela Lavaselli)

PROJECTS OF THE ITALIAN CLINICAL GROUP AIM FSHD

[Chairs: Lucia Ruggiero, Antonio Di Muzio]

14:50 - 16:00 Updates on ongoing projects

*FSHD Registry – Giulia Ricci, long-term follow-up – Liliana Vercelli, early-onset FSHD – Angela Berardinelli, DEAL-FSHD –
Mauro Monforte & Daniele Amore, estrogens ed FSHD – Fabiola Moretti & Beatrice Ravera)*

Discussion of new proposals

Any other business

16:00 – Closing of the meeting and ECM test

GESTIONE DELLA PRESENZA IN AULA

Le presenze verranno verificate attraverso la apposizione di firme di entrata ed uscita ed attraverso le schede di valutazione raccolte al termine del corso.

CURRICULUM FORMATIVI E PROFESSIONALI

Tutti i relatori hanno sottoscritto una certificazione riguardante l'eventuale conflitto di interessi, garantendo la completa indipendenza delle loro relazioni, a prescindere da ogni eventuale conflitto di interessi o rapporto con aziende.

E' esclusa ogni finalità commerciale, politica, sindacale o, in qualsiasi modo, estranea alla formazione, I docenti, nell'ambito delle proprie competenze, garantiscono che le relazioni svolte, durante il corso, hanno esclusivamente scopo scientifico e di aggiornamento tecnico, normativo o legislativo.