

Via Paterno 58 02100 Rieti

tel 0746 28.09.09

Cellulari: 393 93.63.944 393 90.96.062

P.I. / C.F. 00949240576

L'applicazione degli esami neurofisiologici nella diagnosi delle malattie neuromuscolari rare

14 – 20 Marzo 2027

Villa Potenziani Rieti, Via Colle S. Mauro, 6

Responsabili scientifici: G. Antonini, S. Rinalduzzi, M. Inghilleri, D. De Grandis

PROGRAMMA

Struttura Generale della Giornata Tipo

- **09:00 - 13:00** | Sessione Teorica e Clinica (Malattie Rare Neuromuscolari)
- **13:00 - 14:30** | Pausa Pranzo
- **14:30 - 16:00** | Focus Tecnico Neurofisiologico (Caratteristiche dell'esame neurofisiologico nelle malattie trattate al mattino)
- **16:15-19:00** | **Workshop Pratici in Contemporanea (4 Gruppi in 4 Postazioni)**

Applicazione pratica dei vari aspetti dell'esame neurofisiologico maggiormente attinenti alla patologia trattata

Programma Dettagliato dei 7 Giorni

Giorno 1

14 Marzo | Introduzione e Base della Conduzione Nervosa

G. Antonini, S. Rinalduzzi, M. Inghilleri, D. De Grandis

- **Mattina (Clinica) 09:00 - 13:00**

Benvenuto e introduzione al percorso diagnostico nelle malattie rare neuromuscolari.

L'importanza della sinergia tra clinica e laboratorio di neurofisiologia Quando pensare a una malattia neuromuscolare

Anatomia nervi e muscoli (cranio, arti e tronco), Sintomi, Semeiotica neuromuscolare, Concetto di malattia rara

1) sintomi;

2) segni clinici;

3) Diagnostica strumentale: esame neurofisiologico, esami di laboratorio

Pomeriggio: G. Antonini, S. Rinalduzzi, M. Inghilleri, D. De Grandis

- **Tecnica: 14:30 - 16:00** Velocità di conduzione nervosa motoria e sensitiva (VCM/VCS): matching tra impostazioni del macchinario, filtri, artefatti di stimolo e anatomia dei punti di repere. Esame con elettrodo ad ago
Basi teoriche dell'ENG e dell'EMG

- **Sessione Pratica (4 Gruppi): 16:15 - 19:00**

- o *Postazioni 1-4:* Esecuzione pratica di neurografia motoria e sensitiva sui nervi principali degli arti superiori e inferiori (Mediano, Ulnare, Peroneale, Tibiale, Surale).

Giorno2

15 Marzo |Disordini del motoneurone

L. Libonati, D. De Grandis, E. S. Bertini, V. Silani, M. Inghilleri,

- **Mattina (Clinica): 09:00 - 13:00** (Inquadramento, fenotipi e genetica), Criteri diagnostici aggiornati (Gold Coast vs El Escorial), diagnosi differenziali con SLA e varianti cliniche (pma, pls, sbma), SMA, studio dei muscoli inusuali

Pomeriggio: A. Petrucci, L. Libonati, M. Inghilleri, F. Moret, E. D'Andrea, R. Ravenni

- **Tecnica: 14:30 - 16:00** L'Esame neurofisiologico nelle malattie del motoneurone. Elettromiografia ad ago (Ago-EMG). Studio dell'attività spontanea (fibrillazione, onde positive, fascicolazioni) e analisi del potenziale di unità motoria(PUM). Uso dello studio della conduzione nervosa
- **Sessione Pratica (4 Gruppi): 16:15-19:00**
 - *Postazioni 1-4:* Tecniche di infissione e mappatura dei distretti chiave (bulbare, cervicale, toracico, lombosacrale). Riconoscimento audio-visivo delle fascicolazioni e dei PUM neurogeni.

Giorno 3

16 Marzo | Danno del nervo nell'ambito delle malattie rare: forme Genetiche

L. Santoro, M. Ceccanti, L. Leonardi, M. Luigetti, A. Petrucci

- **Mattina (Clinica): 09:00 - 13:00** CMT (Charcot-Marie-Tooth) e forme genetiche rare
Amiloidosi da transtiretina e AL: "red flags" cliniche (tunnel carpale bilaterale, disautonomia, cardiomiopatia). Percorso diagnostico genetico e biotico.

Pomeriggio: L. Santoro, L. Leonardi, M. Ceccanti, M. Luigetti, F. Moret, V. Tugnoli

- **Tecnica: 14:30 - 16:00** Studio delle risposte tardive (Onda F e Riflesso H). Criteri neurofisiologici di demielinizzazione: blocchi di conduzione, dispersione temporale, rallentamenti focali.
Neuropatia a piccole fibre e approccio neurofisiologico all'assonopatia severa (periodo silente cutaneo). Studio del sistema nervoso autonomo (SSR - Sympathetic Skin Response?).
- **Sessione Pratica (4 Gruppi): 16:15 - 19:00**
 - *Postazioni 1-4:* Ottimizzazione dell'Onda F (stimolazione massimale) e del Riflesso H (soleo).
Calcolo delle latenze e identificazione manuale dei blocchi di conduzione su modelli/tracciati predisposti.

Giorno4

17 Marzo | Danno del nervo nell'ambito delle malattie rare: forme acquisite

A. Uncini, G. Antonini, P. Doneddu, E. D'Andrea, S. Morino

- **Mattina (Clinica): 09:00 - 13:00** Guillain-Barré, CIDP e varianti disimmuni. Criteri per identificare il danno demielinizzante acquisito.

Pomeriggio: P. Doneddu, M. Mangiardi, A. Uncini, F. Gilio, D. Costa

- **Tecnica: 14:30 - 16:00** Studi di efferenza tardiva (Onda F e Riflesso H). Criteri neurofisiologici di demielinizzazione: blocchi di conduzione, dispersione temporale, rallentamenti focali. Neuropatia a piccole fibre e approccio neurofisiologico all'assonopatia severa (periodo silente cutaneo). Studio del sistema nervoso autonomo (SSR - Sympathetic Skin Response?).
- **Sessione Pratica (4 Gruppi): 16:15 - 19:00**
 - o *Postazioni 1-4:* Protocollo neurografico avanzato per sospetta amiloidosi (focalizzato su risposte sensitive di ampiezza ridotta e conduzioni prossimali). Esecuzione pratica della SSR.

Giorno 5

18 Marzo | Danno del muscolo nelle malattie rare

M. Garibaldi, R. Massa, S. Servidei, D. De Grandis, E. Cioffi, E.M. Pennisi

- **Mattina (Clinica): 09:00 - 13:00** Distrofie muscolari dell'adulto, miopatie metaboliche – percorso diagnostico per la glicogenosi di tipo 2: malattia di POMPE e miositi (polimiosite, IBM). Sindromi da Ipereccitabilità neuromuscolare, Diagnosi differenziale clinica e laboratoristica. Miopatie genetiche.

Pomeriggio: D. De Grandis, G. Antonini, M. Brienza, F. Gilio

- **Tecnica: 14:30 - 16:00** Ago-EMG nel muscolo miopatico. Analisi del pattern di reclutamento precoce, PUM di piccola ampiezza e breve durata, scariche miotoniche e pseudomiotoniche.
- **Sessione Pratica (4 Gruppi): 16:15 - 19:00**
 - o *Postazioni 1-4:* Esame ad ago sui muscoli prossimali (Deltoide, Quadricipite) ed identificazione del reclutamento miopatico interferenziale precoce rispetto al pattern neurogeno.

Giorno 6

19 Marzo | Danno della giunzione neuromuscolare nell'ambito delle malattie rare

A. Evoli, V. Todisco, L. Fionda, G. Antonini, C. Cambieri, F. Habetswallner

- **Mattina (Clinica): 09:00 - 13:00** Miastenia Gravis (sieropositiva, sieronegativa, MuSK, LRP4), Sindrome di Lambert-Eaton (LEMS) e sindromi miasteniche congenite.

Pomeriggio: G. Antonini, C. Cambieri, M. Inghilleri, D. De Grandis, M. Brienza

- **Tecnica: 14:30 - 16:00** Stimolazione Ripetitiva (RNS) a bassa e alta frequenza. Introduzione all'Elettromiografia di Singola Fibra (SFEMG) e calcolo del Jitter (mediante ago a singola fibra o ago concentrico/metodo stimolato).
- **Sessione Pratica (4 Gruppi): 16:15 - 19:00**
 - o *Postazioni 1-2:* Pratica di Stimolazione Ripetitiva su nervo Accessorio/Trapezio e Facciale/Nasale (ricerca del decremento).
 - o *Postazioni 3-4:* Introduzione pratica al setup software per SFEMG e acquisizione di coppie di potenziali per il calcolo del Jitter su muscolo Frontale o Estensore Comune delle Dita.

Giorno 7

20 Marzo|Integrazione, Casi Clinici e Chiusura

S. Rinalduzzi, M. Inghilleri, G. Antonini, D. De Grandis

- **Mattina (Clinica): 09:00 - 13:00** *Grand Round* interattivo. Presentazione di casi clinici complessi "misti" inviati dai partecipanti o selezionati dai docenti per la diagnosi differenziale finale.
- **Pomeriggio (Verifica): 14:30 - 16:00**
 - Tavola rotonda tra docenti e discenti sulle linee guida diagnostiche.
 - Test di valutazione ECM