

Oculopharyngeal Muscular Dystrophy (OPMD) in Italy: from clinical practice to real-world data

02 Webinar

LIVE WEBINAR
4 Marzo 2026
17.00 - 18.15

CLICCA PER ISCRIVERTI

www.aim-fad.it



Oculopharyngeal Muscular Dystrophy (OPMD) in Italy: from clinical practice to real-world data

LIVE WEBINAR
4 Marzo 2026
17.00 - 18.15

*Distrofia Muscolare Oculofaringea (OPMD) in Italia:
dalla clinica ai dati real-world*

Oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD) is a rare hereditary myopathy with autosomal dominant transmission, caused by a GCN triplet expansion in the PABPN1 gene. The disease typically manifests in adulthood, after 40-50 years of age, with progressive palpebral ptosis, dysphagia and proximal limb muscle weakness. Its rarity and late onset often make diagnosis challenging, requiring careful clinical evaluation and a multidisciplinary approach.

This webinar will provide a comprehensive update on OPMD, combining clinical experience with data from the national AIM project collecting Italian multicenter case studies. The meeting will address the clinical classification of the disease and the challenges of differential diagnosis through the discussion of real clinical cases and the critical analysis of diagnostic approaches, from muscle biopsy to genetic confirmation.

Preliminary data from the systematic collection of Italian cases will also be presented, with particular attention to genotype-phenotype correlations emerging from the analysis of patients enrolled in participating centres. The aim is to provide participants with practical tools for early disease recognition and an updated overview of the Italian epidemiological landscape.

La distrofia muscolare oculofaringea (OPMD) è una miopatia ereditaria rara a trasmissione autosomica dominante, causata da un'espansione della tripletta GCN nel gene PABPN1. La malattia si manifesta tipicamente in età adulta, dopo i 40-50 anni, con ptosi palpebrale progressiva, disfagia e debolezza della muscolatura prossimale degli arti. La sua rarità e l'esordio tardivo rendono spesso complessa la diagnosi, che richiede un'attenta valutazione clinica e un approccio multidisciplinare.

Questo webinar offrirà un aggiornamento completo sulla OPMD, integrando l'esperienza clinica con i dati emersi dal progetto nazionale AIM di raccolta della casistica italiana multicentrica. L'incontro affronterà l'inquadramento clinico della patologia e le sfide della diagnosi differenziale attraverso la discussione di casi clinici reali e l'analisi critica degli approcci diagnostici, dalla biopsia muscolare alla conferma genetica.

Verranno inoltre presentati i dati preliminari del progetto di raccolta sistematica della casistica italiana, con particolare attenzione alle correlazioni genotipo-fenotipo emerse dall'analisi dei pazienti arruolati nei centri partecipanti. L'obiettivo è fornire ai partecipanti strumenti pratici per il riconoscimento precoce della malattia e una panoramica aggiornata sulla realtà epidemiologica italiana.

Referente Scientifico

Prof. Claudio Bruno

Direttore Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale
IRCCS Istituto Giannina Gaslini
Professore Associato in Pediatria
Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia,
genetica e scienze materno-infantili-DiNOGMI
Università degli Studi di Genova

Speakers

Dr.ssa Claudia Alberti

Medico Specializzando in Neurologia,
Università degli Studi di Milano

Prof.ssa Stefania P. Corti

Professore Ordinario di Neurologia,
Università degli Studi di Milano;
Direttore SSD Malattie Neuromuscolari e Rare,
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dr.ssa Delia Gagliardi

Dirigente Medico Neurologo,
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

