

Formazione Residenziale Classica (RES1)

**ATASSIE EREDITARIE: ASPETTI CLINICI, DIAGNOSI MOLECOLARE,
APPROCCI TERAPEUTICI**

ID 210206.1

Mercoledì, 12 Novembre 2025

Biblioteca Scientifica "Renato Boeri"

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta – Via G. Celoria, 11 – Milano

DESCRIZIONE EVENTO

Le Atassie ereditarie rappresentano un ampio gruppo di patologie neurodegenerative su base genetica che colpiscono principalmente il cervelletto, causando disturbi dell'equilibrio e della coordinazione motoria con compromissione del cammino, della destrezza manuale e dell'articolazione della parola (disartria).

A causa della loro bassa prevalenza, le atassie ereditarie rappresentano spesso una sfida per il clinico in termini di diagnosi, management e trattamento.

La caratterizzazione clinica e la diagnosi differenziale sono complicate dalla grande variabilità dei fenotipi clinici e del quadro sintomatologico che spesso non riflette solo il coinvolgimento cerebellare, ma anche di altre componenti del sistema nervoso sia centrale che periferico.

La classificazione genetica tiene conto della modalità di trasmissione e vengono quindi distinte le forme spinocerebellari autosomico dominanti (SCA); le forme trasmesse con modalità autosomico recessiva, inclusa l'atassia di Friedreich, e rare forme legate al cromosoma X.

La classificazione genetica di queste forme continua ad essere in espansione grazie alle nuove tecniche di sequenziamento del DNA. L'ottimizzazione dell'approccio clinico al paziente comprende una definizione accurata del fenotipico, un inquadramento nosologico preciso e lo studio di coorti omogenee di pazienti finalizzato alle sperimentazioni di nuovi protocolli terapeutici. Inoltre è necessario che il percorso diagnostico-clinico comprenda una adeguata consulenza genetica per la determinazione del rischio nei familiari portatori sani e l'offerta di un percorso ad hoc per la diagnosi predittiva nelle forme ad esordio nell'età adulta.

AREA DI RIFERIMENTO E OBIETTIVI

Obiettivo n. 18 (tecnico-professionali) – 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

Tematica regionale: non prevista

OBIETTIVI SPECIFICI

Aggiornare i discenti sullo stato attuale delle conoscenze in ambito diagnostico e terapeutico delle principali forme di atassie ereditarie e fornire indicazione sul corretto percorso di gestione e presa in carico.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 09.00 Registrazione partecipanti
- 09.15 Saluti istituzionali
Marta Marsilio – Presidente
Angelo Cordone – Direttore Generale

I SESSIONE

ASPETTI CLINICO-DIAGNOSTICI

Moderatori: *Lidia Sarro* – *Ettore Salsano*

- 09.30 – 10.00 Atassie ereditarie: la "mancanza d'ordine" e la sua classificazione
Caterina Mariotti
- 10.00 – 10.30 Atassia di Friedreich: i primi sintomi, la diagnosi, e la presa in carico
Gessica Vasco
- 10.30 – 11.00 Repeat and not-repeat: Atassie a trasmissione autosomica dominante (SCA)
Cecilia Marelli
- 11.00 – 11.30 Atassie Recessive: forme frequenti e variabilità fenotipica
Lidia Sarro
- 11.30 – 12.00 Aspetti molecolari, e test genetici nelle atassie ereditarie
Stefania Magri
- 12.00 – 12.30 Casi clinici e caratteristiche fenotipo -genotipo
Riccardo Ronco
- 12.30 – 13.00 Discussione e domande
- 13.00 – 14.00 *Light lunch*

II SESSIONE

RICERCA CLINICA E SPERIMENTAZIONI TERAPEUTICHE

Moderatori: *Caterina Mariotti* – *Cinzia Gellera*

- 14.00 – 14.30 Sperimentazioni cliniche e prospettive terapeutiche in SCA
Silvia Romano
- 14.30 – 15.00 Sperimentazioni cliniche e prospettive terapeutiche in FRDA
Elisabetta Indelicato
- 15.00 – 15.30 Fase presintomatica e biomarker: vantaggi e criticità per la ricerca clinica
Giulia Coarelli
- 16.00 Conclusione

RESPONSABILE SCIENTIFICO

CATERINA MARIOTTI – Neurologa – Dipartimento di Neuroscienza Cliniche – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

RELATORI e MODERATORI

GIULIA COARELLI – ICM (Institut du Cerveau et de la Moelle épinière) – Groupe Hospitalier Pitié-alpétrière - Sorbonne Université Paris, France

CINZIA GELLERA – Biologa – Genetica Medica, Neurogenetica – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

ELISABETTA INDELICATO – Zentrum für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck – Universitätsklinik für Neurologie – Medizinische Universität Innsbruck, Austria

STEFANIA MAGRI – Biologa – Genetica Medica, Neurogenetica – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

CECILIA MARELLI – Service de Neurologie Centre de Reference de Neurogénétique, CCMR Maladies Mitochondriales et Métaboliques de l'adulte, Maladie de Huntington CHU Gui de Chauliac, Montpellier, France

CATERINA MARIOTTI – Neurologa – Ricerca e Sviluppo Clinico – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

SILVIA ROMANO – Department of Neurosciences, Mental Health and Sensory Organs (NESMOS); Sapienza University of Rome; S. Andrea Hospital

RICCARDO RONCO – Specializzando al III anno di specialità di Neurologia, Università di Milano

ETTORE SALSANO – Neurologo – Malattie Neurologiche Rare – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

LIDIA SARRO – Neurologa – Ricerca e Sviluppo Clinico – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

GESSICA VASCO – Neurologa Pediatrica – Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione – Azienda Ospedaliera Pediatrica Bambino Gesù

DESTINATARI

Medici Chirurghi specialisti e specializzandi in Neurologia, Neuroradiologia, Neuropsichiatria Infantile, Genetica Medica

Biologi

Psicologi

METODOLOGIA DIDATTICA: Lezione/Discussione – Analisi di casi

MATERIALE DIDATTICO: Non previsto

PARTECIPAZIONE E CREDITI ECM

L'evento, a titolo gratuito, si terrà in presenza.

La soglia di partecipazione richiesta è del 100% delle ore totali previste dal programma.

Secondo le indicazioni contenute nella D.G.R. n. 19280 del 29/12/2022, all'evento formativo, accreditato ai fini ECM-CPD, sono stati preassegnati n. **5 crediti**.

L'attestato ECM sarà rilasciato solo ed esclusivamente ai partecipanti che avranno partecipato all'intero percorso formativo (presenza rilevata tramite firma di entrata ed uscita), che avranno superato il questionario di apprendimento (soglia minima: 80%) e compilato il questionario di customer satisfaction.

EVENTO SPONSORIZZATO: NO

DESCRIZIONE MODALITA' DI VALUTAZIONE DELL'EVENTO:

Al termine del percorso formativo sarà effettuata la valutazione del gradimento e la valutazione dell'apprendimento tramite test a scelta multipla.

Non è prevista la valutazione delle ricadute organizzative a breve, medio o lungo termine.

Il Responsabile scientifico redigerà una relazione al termine del percorso per la valutazione complessiva dell'evento formativo.

MODALITA' DI ISCRIZIONE

Iscrizione da effettuarsi **entro il 31 Ottobre 2025** accedendo al link:

<https://formazione.sigmapaghe.com>



L'evento è dedicato al carissimo amico e collega Dr. Lorenzo Nanetti, che ha lavorato per molti anni presso l'istituto Besta dedicandosi allo studio delle atassie ereditarie e alla cura dei nostri pazienti.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Provider ECM-CPD ID 3259

Formazione e Aggiornamento Personale

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

Tel. 02/23942547 – Fax 02/23942465 – Mail formazione@istituto-besta.it