

*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

**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](mailto:formazione@istituto-besta.it)