

FACULTY

Elena **AMBROSINI** - Istituto Superiore di Sanità - Roma
 Roberta **BATTINI** - I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris - Pisa
 Enrico Silvio **BERTINI** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Eleonora **BONAVENTURA** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Fabio **BRUSCHI** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Marco **CAPPA** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Stephana **CARELLI** - Università degli Studi di Milano
 Cristina **CEREDA** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Duccio Maria - **CORDELLI** - Policlinico Sant'Orsola IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
 Federica **DEODATO** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Daria **DIODATO** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Giacomo **ESPOSITO** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Elisa Maria **FAZZI** - ASST Spedali Civili - Brescia
 Francesca **FUMAGALLI** - I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele - Milano
 Giacomo **GARONE** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Angela **GRITTI** - I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele - Milano
 Daniela **LONGO** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma

Erika **MAGHRABY** - Università degli Studi di Pavia
 Diego **MARTINELLI** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Vasco **MENEGHINI** - I.R.C.C.S. - Ospedale San Raffaele - Milano
 Isabella **MORONI** - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
 Marcello **NICETA** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Francesco **NICITA** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Simona **ORCESI** - Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. - Pavia
 Leonardo **PANTONI** - Ospedale Luigi Sacco - Milano
 Laura **PAONE** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Cecilia **PARAZZINI** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Sara **PETRILLO** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Stefano **PRO** - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Jessica **ROSATI** - Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza- Roma
 Ettore **SALSANO** - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
 Gabriella **SILVESTRI** - Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS
 Luigina **SPACCINI** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Davide **TONDUTI** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Ylenia **VAIA** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milan
 Pierangelo **VEGGIOTTI** - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Enrico Silvio Bertini
 Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Francesco Nicita
 Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Davide Tonduti
 U.O.C. di Neurologia Pediatrica
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 ASST Fatebenefratelli Sacco - Milano. Università degli Studi di Milano - DIBIC

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Jacopo Sartorelli
Daria Diodato
 OSPEDALE PEDIATRICO Bambino Gesù
 Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Fabio Bruschi
Eleonora Bonaventura
Ylenia Vaia
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 U.O.C. di Neurologia Pediatrica - Centro CDALA
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi - Milano

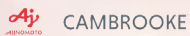
Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia

PROVIDER ECM & SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Studio A&S S.r.l. – Provider ECM id 565
 Via Bergamo, 8 - 20135 MILANO
 Tel: 025990.2525 - Fax: 025990.1652
 E-mail: neurologia@studioaes.it
 www.studioaes.it



CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:



II CONGRESSO NAZIONALE SULLE LEUCODISTROFIE IN ETÀ PEDIATRICA



Auditorium
Opedale Pediatrico Bambino Gesù
 Sede di San Paolo,
 via Ferdinando Baldelli 38 -00146 Roma

09-10 Dicembre 2024

ORGANIZZATO DA



Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma



U.O.C. di Neurologia Pediatrica - Centro COALA
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi - Milano



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche,
 Università degli Studi di Milano

CON IL PATROCINIO DI



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO



L'evento id 565 – XXXXXX è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2024 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti XX crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 170 partecipanti.
 I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: Tecnici di neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici sanitari di radiologia medica, Psicologi, Dietisti, Educatori Professionali, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Logopedisti, Tecnici audiometristi, e Medici Chirurghi appartenenti alle seguenti discipline: Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Neurochirurgia, Neuroradiologia, Radiodiagnostica e Neurofisiopatologia, Chirurgia Generale, Chirurgia pediatrica, Cure palliative, Endocrinologia, Gastroenterologia, Medicina fisica e riabilitazione, Oftalmologia, Ortopedia e traumatologia, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Anestesia e rianimazione e Genetica medica.
 L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica. Percorsi Clinico-Assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza – profili di cura.

PROGRAMMA

**LUNEDÌ,
9 dicembre 2024**

13:00 - 13:45
Registrazione dei partecipanti

13:45 - 14:00
Apertura dei lavori e saluti delle autorità

I SESSIONE Aspetti clinici e diagnostici

Moderatori: G. Silvestri, P. Veggiotti

14:00 - 14:20
Leucoencefalopatie nelle aminoacidopatie e acido-uriche organiche: update clinico e diagnostico
D. Martinelli

14:20 - 14:40
Leucoencefalopatia nelle malattie genetiche dei piccoli vasi cerebrali: focus sulle forme pediatriche
L. Pantoni

14:40 - 15:00
Panoramica sulle nuove leucodistrofie
D. Tonduti

15:00 - 15:20
Forme nell'adulto: overview
E. Salsano

15:20 - 15:40
Quadri neuroradiologici con coinvolgimento della sostanza bianca: sempre leucodistrofie?
D. Longo

15:40 - 16:00
Discussione

G. Silvestri, P. Veggiotti

16:00-16:30
Coffee-break

II SESSIONE Aspetti clinici e diagnostici II

Moderatori: F. Deodato, L. Spaccini

16:30-16:50
Il contributo della neurofisiologia nelle malattie della sostanza bianca
S. Pro

16:50-17:10
Coinvolgimento del SNP nelle leucodistrofie
I. Moroni

17:10-17:30
Screening neonatale di XALD, malattie dello spettro Zellweger e Sindrome di Aicardi Goutières
F. Bruschi

17:30-17:50
MLD: dallo screening neonatale alla terapia
F. Fumagalli

17:50 - 18:10
Discussione
F. Deodato, L. Spaccini

**MARTEDÌ,
10 dicembre 2024**

I SESSIONE - Modelli pre-clinici

Moderatori: E. Bertini, C. Cereda

09:10 - 09:30
Novità sulla sindrome di Aicardi-Goutières: associazione tra AGS9 e disfunzioni istoniche
E. Maghraby

09:30 - 09:50
Influenza delle mutazioni nel gene POLR3A sul differenziamento neurale in un sistema cellulare umano
J. Rosati

09:50 - 10:10
Biomarcatori redox nelle malattie neurodegenerative
S. Petrillo

10:10 - 10:30
Nuovo fenotipo cellulare nella Leucodistrofia Megalencefalica Cistica
E. Ambrosini

10:30 - 10:50
Vantaggi dell'approccio multi-omico per lo studio delle leucodistrofie
S. Carelli

10:50 - 11:05
Discussione
E. Bertini, C. Cereda

11:05-11:30
Coffee-break

II SESSIONE Terapie parte 1

Moderatori: D. M. Cordelli, S. Orcesi

11:30 - 11:50
Leucoencefalopatia con calcificazioni e cisti: prospettive terapeutiche
R. Battini

11:50 - 12:10
Opzioni terapeutiche nella Sindrome di Aicardi-Goutières
E.M. Fazzi

12:10 - 12:30
Ottimizzazione della terapia genica per la malattia di Krabbe: sfide, strategie e approcci.
A. Griati

12:30 - 12:50
Sviluppo pre-clinico di approcci terapeutici per la Malattia di Alexander
V. Meneghini

12:50 - 13:05
Discussione
D. M. Cordelli, S. Orcesi

13:05 - 14:00
Pranzo di lavoro

III SESSIONE Terapie parte 2

Moderatori: R. Battini, C. Parazzini

14:00 - 14:20
Terapia ormonale nel difetto di MCT8
L. Paone

14:20 - 14:40
Leuco-vasculopatia correlata ai geni COL4A1 e COL4A2: spettro fenotipico, follow-up e prevenzione
E. Bonaventura

14:40 - 15:00
Disturbi del movimento nelle leucoencefalopatie genetiche: aspetti peculiari e opzioni terapeutiche convenzionali e avanzate
G. Garone

15:00 - 15:20
Opzioni chirurgiche per il trattamento della spasticità
G. Esposito

15:20 - 15:30
Discussione
R. Battini, C. Parazzini

15:30 - 16:00
Coffee-break

IV SESSIONE - Ricerca clinica

Moderatori: D. Diodato, I. Moroni

16:00 - 16:20
Malattia di Alexander: Esplorazione delle Correlazioni Genotipo-Fenotipo e Clinico-Neuro-radiologiche
Y. Vaia

16:20 - 16:40
Profilo redox e trascrittomica in una coorte di pazienti italiani con L. di Pelizaeus-Merzbacher: dati preliminari di un progetto bicentrico
F. Nicita

16:40 - 17:00
Terapia dietetica ed integratori alimentari complessi nella Adrenoleucodistrofia X-linked
M. Cappa

17:00 - 17:20
Vantaggi del "whole genome sequencing" (WGS) nella diagnosi dei disordini del neurosviluppo e delle patologie neurodegenerative
M. Nicita

17:20 - 17:30
Discussione e chiusura dei lavori
D. Diodato, Moroni

17:30 - 18:00
Test di verifica dell'apprendimento
F. Nicita, D. Tonduti

INFORMAZIONI GENERALI

IL CONVEGNO È GRATUITO

L'evento id 565 - XXXXXXXXX è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2024 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti XX crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 170 partecipanti.

I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: Tecnici di neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici sanitari di radiologia medica, Psicologi, Dietisti, Educatori Professionali, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Logopedisti, Tecnici audiometristi, e Medici Chirurghi appartenenti alle seguenti discipline: Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Neurochirurgia, Neuroradiologia, Radiodiagnostica e Neurofisiopatologia, Chirurgia Generale, Chirurgia pediatrica, Cure palliative, Endocrinologia, Gastroenterologia, Medicina fisica e riabilitazione, Oftalmologia, Ortopedia e traumatologia, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Anestesia e rianimazione e Genetica medica.

L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica, Percorsi Clinico assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza- profili di cura (3).

Le iscrizioni chiuderanno l'11 dicembre 2024, o al raggiungimento del numero massimo previsto dei partecipanti per le varie categorie accreditate (verrà considerato l'ordine cronologico di arrivo); dopo tale data verranno accettate iscrizioni solo a insindacabile giudizio del Provider.

Gli attestati di partecipazione verranno rilasciati al termine dei lavori; in caso di partenze anticipate, sarà indicato l'orario e non potranno essere assegnati i Crediti ECM. Ai fini dell'acquisizione dei Crediti Formativi è indispensabile la presenza effettiva al 100% della durata complessiva dei lavori e almeno il 75% delle risposte corrette al questionario di valutazione dell'apprendimento.

Chi desidera partecipare è vivamente pregato d'iscriversi entro i termini previsti, per non ricevere spiacevoli dinieghi. Nel caso si fosse impossibilitati ad intervenire, ricordiamo che è opportuno informare per tempo la Segreteria organizzativa, così da offrire la possibilità ad altri di essere accettati e di evitare inutili sprechi.