

III CONGRESSO NAZIONALE SULLE LEUCODISTROFIE IN ETÀ PEDIATRICA

Aula Magna - Università degli Studi di Milano
Via Festa del Perdono 7 – 20123 Milano

14-15 settembre 2026

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

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

L'Evento id 565 – 490973 è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2026 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti 7 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, Tecnici Ortopedici, 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, Medicina fisica e riabilitazione, Oftalmologia, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Anestesia e rianimazione, Genetica medica.

L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica. Percorsi Clinico-Assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza – profili di cura.

ORGANIZZATO DA

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ASST Fatebenefratelli Sacco

U.O.C. di Neurologia Pediatrica
Ospedale dei Bambini V. Buzzi
ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano



OSPEDALE PEDIATRICO
Bambino Gesù

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



Centro COALA

Ospedale dei Bambini V. Buzzi - Milano

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Jacopo SARTORELLI

Daria DIODATO

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

Fabio BRUSCHI

Ylenia VAIA

Eleonora BONAVENTURA

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

CON IL PATROCINIO DI

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ASST Fatebenefratelli Sacco

Da **RICHIEDERE**



FONDAZIONE
MARIANI

Da **RICHIEDERE**



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

Da RICHIEDERE



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche "L. Sacco"

Da RICHIEDERE



Società Italiana di Neurologia Pediatrica
Sezione Lombardia

Da RICHIEDERE



SINPIA

Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Da RICHIEDERE

FONDAZIONE



Da RICHIEDERE



Da RICHIEDERE

FACULTY

Elena	<i>AMBROSINI</i>	Istituto Superiore di Sanità - Roma
Anna	<i>ARDISSONE</i>	Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
Roberta	<i>BATTINI</i>	I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris – Pisa - Università degli Studi di Pisa
Enrico Silvio	<i>BERTINI</i>	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Eleonora	<i>BONAVENTURA</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” - Milano
Stefania	<i>BOVA</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” - Milano
Fabio	<i>BRUSCHI</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” – Milano - Università degli studi di Milano
Marianna	<i>BUGIANI</i>	VUMC Amsterdam
Stephana	<i>CARELLI</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” - Milano
Marco	<i>CATTALINI</i>	ASST Spedali Civili – Brescia - Università degli studi di Brescia
Cristina	<i>CEREDA</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” – Milano - Università degli studi di Milano
Federica	<i>DEODATO</i>	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Flaminia	<i>FRASCARELLI</i>	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Francesca	<i>FUMAGALLI</i>	I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele - Milano
Jessica	<i>GALLI</i>	ASST Spedali Civili – Brescia - Università degli studi di Brescia
Caternia	<i>GARONE</i>	IRCCS Istituto delle scienze neurologiche di Bologna - Università di Bologna
Francesco	<i>GAVAZZI</i>	Children’s Hospital of Philadelphia
Daniele	<i>GHEZZI</i>	Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
Maria	<i>IASCONE</i>	ASST Papa Giovanni XXII
Antonella	<i>LAURI</i>	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Silvia	<i>MASNADA</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” - Milano
Sara	<i>MAZZOTTI</i>	I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris – Pisa
Francesco	<i>NICITA</i>	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Simona	<i>ORCESI</i>	Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. – Pavia - Università degli studi di Pavia
Cecilia	<i>PARAZZINI</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” - Milano
Davide	<i>POLITANO</i>	Università degli studi di Pavia
Ettore	<i>SALSANO</i>	Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
Sabrina Giovanna	<i>SIGNORINI</i>	Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. - Pavia
Gabriella	<i>SILVESTRI</i>	Policlinico Gemelli - Roma
Davide	<i>TONDUTI</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” – Milano - Università degli studi di Milano
Ylenia	<i>VAIA</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” – Milano - Università degli studi di Milano
Pierangelo	<i>VEGGIOTTI</i>	Ospedale dei Bambini “V. Buzzi” – Milano - Università degli studi di Milano

LUNEDÌ, 14 settembre 2026

SIMPOSIO PRE-CONGRESSUALE SU IMAGING NELLE LEUCODISTROFIE: STATO DELL'ARTE E NOVITÀ
(non accreditato E.C.M.)

09:30 - 09:45	Introduzione A.Righini/F.Arrigoni
09:45 - 10:15	Riconoscere le leucodistrofie ad esordio tardivo <i>M. Moscatelli</i>
10:15 - 10:45	Il ruolo della spettroscopia <i>R. Liserre /L.Pinelli</i>
10:45 - 11:15	TUBB4 e la fossa posteriore <i>M. Severino</i>
11:15 - 11:45	Coffe Break
11:45 - 12:15	Neuroradiologia delle leucodistrofie in epoca di screening/diagnosi precoce e nuove terapie <i>C. Carducci/D. Longo</i>
12:15 - 13:00	Imaging multimodale nelle malattie della sostanza bianca <i>F. Arrigoni/V. Bordin</i>

Il Simposio è organizzato con il supporto del Fondo di Beneficenza - Intesa San Paolo e della Fondazione Buzzi

III CONGRESSO NAZIONALE SULLE LEUCODISTROFIE IN ETÀ PEDIATRICA

13:30 - 14:00	Registrazione dei partecipanti
14:00 - 14:15	Saluti delle autorità
14:15 - 14:20	Apertura dei lavori <i>E. Bertini, F. Nicita, D. Tonduti</i>

I SESSIONE - Inquadramento clinico e diagnosi differenziali

Moderatori: P. Veggiotti - I. Moroni

14:20 - 14:40	Inquadramento delle leucodistrofie: basi patogenetiche e classificazione <i>M. Bugiani</i>
14:40 - 15:00	Leucodistrofie mitocondriali: caratterizzazione fenotipica e focus su forme potenzialmente trattabili <i>A. Ardisson</i>
15:00 - 15:20	Leucodistrofie con calcificazioni cerebrali: novità su vecchi e nuovi fenotipi in età infantile <i>S. Orcesi, D. Politano</i>
15:20 - 15:40	Leucodistrofie microgliali: inquadramento clinico e prospettive di trattamento

15:40 - 16:10 Coffee-break

II SESSIONE - Frontiere terapeutiche

Moderatori: R. Battini - F. Deodato

- 16:10 - 16:30** Nutraceutici e Leriglitzone nell'Adrenoleucodistrofia X-linked
F. Bruschi
- 16:30 - 16:50** Leucodistrofie: dalla malattia alla funzione. Gestione della spasticità, ortesi e ausili nel percorso riabilitativo.
F. Frascarelli
- 16:50 - 17:10** Strategie terapeutiche per le interferonopatie genetiche
M. Cattalini
- 17:10-17:30** La terapia genica nelle leucodistrofie ed encefalopatie metaboliche: stato dell'arte e prospettive future
F. Fumagalli

III SESSIONE - Contributi dei Partecipanti

Moderatori: D. Tonduti - F. Nicita

- 17:30 - 17:45** Multi-omics analysis to investigate molecular mechanisms and potential biomarkers underlying genotype-phenotype correlation in Alexander disease
T. Bachetti
- 17:45 – 18:00** Efficacia e sicurezza di Zilganersen, un nuovo trattamento antisenso che agisce sull'RNA, nei pazienti con malattia di Alexander: i risultati dello studio registrativo
Y. Vaia
- 18:00 - 18:15** Alexander disease in adults: characterization of a large Italian cohort
C. Benzoni
- 18.15 - 18:30** Dall'invisibilità alla visibilità dei siblings: un modello operativo
M. Scrignaro

MARTEDÌ, 15 settembre 2026

IV SESSIONE - Al di là della disabilità motoria

Moderatori: D. Tonduti - J. Galli

- 09:00 - 09:20** Epilessia nelle leucodistrofie: insegnamenti dalla letteratura ed esperienza in real life
S. Masnada
- 09:20 - 09:40** Bambino, famiglia e Comunicazione: la presa in carico nelle diverse fasi di malattia
R. Battini, S. Mazzotti
- 09:40 - 10:00** Disordini cognitivi nelle leucodistrofie pediatriche: caratterizzazione clinica e inquadramento nosologico
S. Bova
- 10:00 - 10:20** Il coinvolgimento del sistema visivo nelle leucodistrofie in età evolutiva: percorsi diagnostici e strategie di intervento
S. Signorini
- 10:20 - 10:50** **Coffee-break**

V SESSIONE - Dalla ricerca traslazionale alla clinica

Moderatori: E. Bertini - C. Cereda

- 10:50 - 11:10** Nuovi modelli malattia in vivo per la caratterizzazione e la comprensione della patologia neurologica nella sindrome COL4A1/A2
A. Lauri
- 11:10 - 11:30** Studi di genomica funzionale nelle leucodistrofie 4H: ipotesi di meccanismi patogenetici variante -specifici
(Relazioni su tema preordinato)
S. Carelli
- 11:30 - 11:50** Alterazioni dell'equilibrio ionico e danno mielinico: nuove evidenze dalle leucodistrofie
E. Ambrosini
- 11:50 - 12:10** Aminoacil-tRNA sintetasi mitocondriali: genetica, patomeccanismi e prospettive terapeutiche
D. Ghezzi

VI SESSIONE - Contributi dei Partecipanti

Moderatori: A. Ardisson - E. Bonaventura

- 12:10 – 12:25** Further insights into Allan-Herndon-Dudley syndrome: characterization of two genetic variants in SLC16A2 gene
S. Carelli
- 12:25 – 12:40** Functional characterization of DNA variants from the human RNASET2 gene in patients affected by Aicardi-Goutières syndrome
A. Giannatiempo
- 12:40 - 12:55** Quantifying Leukodystrophies: is it possible? Insights from the FIABA project
A. Buchignani
- 12:55 - 13:10** Chimeric GALC HSPC Gene Therapy as a Disease Modifying Strategy in an Inducible Mouse Model of GLD
A. Ricca
- 13.10 - 14:10** **Pranzo di lavoro**

VII SESSIONE – MISCELLANEA

Moderatori: C. Garone - G. Silvestri

- 14:10 - 14:30** Lesioni della sostanza bianca ...non solo leucodistrofie
C. Parazzini
- 14:30 - 14:50** Evoluzione delle tecnologie per la diagnosi genetica
M. Iascone
- 14:50 - 15:10** Trial Clinici in Malattie Rare: sviluppo di protocolli
F. Gavazzi
- 15:10 - 15:30** Studi clinici e sperimentazioni farmacologiche: novità e prospettive
Y. Vaia
- 15:30 - 16:00** **Coffee-break**

VIII SESSIONE - Contributi dei Partecipanti

Moderatori: F. Fumagalli - S. Orcesi

- | | |
|----------------------|---|
| 16:00 - 16.15 | Pediatric-onset neurological and neuropsychiatric involvement in adult subjects investigated for leukodystrophies
<i>A. Del Boca</i> |
| 16:15 - 16.30 | Trattamento con atidarsagene autotemcel (terapia genica con cellule staminali ematopoietiche autologhe) nella leucodistrofia metacromatica: valutazione del profilo di sicurezza del trattamento in un real-world scenario
<i>V. Calbi</i> |
| 16:30 - 16:45 | Effetti a lungo termine del trattamento con atidarsagene autotemcel (terapia genica con cellule staminali ematopoietiche autologhe) nella leucodistrofia metacromatica ad esordio precoce con follow-up fino a 13 anni
<i>V. Gallo</i> |
| 16:45 - 17:00 | Impiego del Micofenolato nella Sindrome di Aicardi-Goutières
<i>F. Nicita</i> |
| 17:00 - 17:15 | Adult-onset leukodystrophies detected by Clinical Exome Sequencing: a single-center experience
<i>N. Fabrizio</i> |
| 17.15 - 17.30 | Test di verifica dell'apprendimento
<i>F. Nicita, D. Tonduti</i> |

INFORMAZIONI GENERALI

IL CONVEGNO È GRATUITO

L'evento id 565 - 490973 è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2026 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti 7 crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 170 partecipanti.

I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: 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, Tecnici Ortopedici, 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, Medicina fisica e riabilitazione, Oftalmologia, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Anestesia e rianimazione, 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 il 7 settembre 2026, 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.