

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 1 di 1

**MITOCON-INSIEME PER LO STUDIO E LA CURA DELLE MALATTIE
MITOCONDRIALI ODV (MITOCON),
WEBINAR INTERNAZIONALE TK2D 2026
LA TK2D NEL MONDO: DIAGNOSI, PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE E
PROGRESSI TERAPEUTICI
9 SETTEMBRE 2026
CORSO IN DIRETTA SU PIATTAFORMA MULTIMEDIALE DEDICATA
(AULA VIRTUALE, WEBINAR) - FAD SINCRONA**

Responsabile Scientifico: Dott.ssa Caterina Garone

Obiettivo formativo: Percorsi Clinico-Diagnostici riabilitativi. Corso teorico-pratico finalizzato allo sviluppo continuo professionale

Figure Sanitarie Accreditate: Medico Chirurgo, (Genetica Medica, malattie metaboliche e diabetologia, endocrinologia,, malattie dell'apparato respiratorio, Medicina e chirurgia di accettazione e di urgenza, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria, Oftalmologia, Anestesia e rianimazione, Biochimica clinica, Farmacologia e tossicologia clinica, Laboratorio di genetica medica, Neurofisiopatologia, Patologia clinica laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia), Medicina generale (medici di famiglia), Farmacista, Psicologo, Biologo, Chimico, Assistente Sanitario, Dietista, Fisioterapista, Infermiere, Infermiere pediatrico, Logopedista, Ostetrica/o, Massofisioterapista Iscritto all'elenco Pediatria (pediatri di libera scelta), Farmacista pubblico del SSN, Farmacia territoriale, Biologo, Psicoterapia, Psicologia, Massofisioterapista iscritto nell'elenco speciale di cui all'art. 5 del D.M. 9 agosto 2019, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, Tecnico sanitario Direzione medica di presidio ospedaliero, Cure palliative, laboratorio biomedico, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Farmacista

PROGRAMMA

14.30- 15.00 Registrazione ed ingresso dei partecipanti in piattaforma

15.00 – Vivere con la TK2d: il percorso verso la diagnosi e l'accesso alle cure. Testimonianza di aziende famiglie

15.10 – La TK2d: dal gene alla terapia.

Caterina Garone, Università di Bologna; IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italia

15.15 – Diagnosi e riconoscimento precoce della malattia da deficit di TK2: dal genotipo al fenotipo e viceversa.

Aspetti pediatrici

Caterina Garone, Università di Bologna; IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italia

15.35 Diagnosi e riconoscimento precoce della malattia da deficit di TK2: dal genotipo al fenotipo e viceversa.

Aspetti degli adulti

Vincent Proccaccio Istituto MitoVasc Centro Ospedaliero Universitario (CHU) di Angers, Francia

15.50-16.00 Confronto e dibattito

16.00 – Progressi terapeutici e sfide nella gestione clinica della TK2d

Cristina Domínguez, CIBERER, Instituto de Investigación imas12, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

16.20 – Presa in carico multidisciplinare e gestione clinica a lungo termine. Aspetti legati agli adulti

Costanza Lamperti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta” Milano, Italia

16.40 – Presa in carico multidisciplinare e gestione clinica a lungo termine. Aspetti pediatrici

Victoria Nesbitt, Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust, Oxford, United Kingdom

16.55 – Prospettive internazionali: armonizzazione dei protocolli di cura, screening neonatale e terapie geniche

Michio Hirano, H. Houston Merritt Neuromuscular Research Center, Department of Neurology, Columbia University Irving Medical Center, New York, USA

17.30-18.00 **Considerazioni finali - Elaborazione del questionario ECM**

18.05 – Chiusura dei lavori

Totale ore formative 3

totale interattive 0,50

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 2 di 1

ABSTRACT

La malattia da **deficit di timidina chinasi 2-TK2d** è una patologia mitocondriale rara, complessa e multisistemica che può manifestarsi dall'età neonatale all'età adulta con quadri clinici estremamente eterogenei. La variabilità fenotipica, la progressione della malattia e il coinvolgimento di molteplici organi e apparati rendono particolarmente sfidanti il riconoscimento precoce, l'inquadramento diagnostico e la gestione clinica dei pazienti.

La recente approvazione della terapia a base di deossitimidina (dT) e deossicitidina (dC) da parte della Commissione Europea e della Food and Drug Administration statunitense ha segnato un passaggio fondamentale nella storia naturale della malattia, modificando profondamente le prospettive terapeutiche e assistenziali per i pazienti affetti da TK2d.

In questo nuovo scenario, la diagnosi tempestiva, l'identificazione dei pazienti candidabili al trattamento, l'organizzazione di percorsi multidisciplinari dedicati e l'accesso equo alle cure rappresentano priorità condivise dalla comunità clinica internazionale.

In occasione del TK2 Day 2026, esperti internazionali si confronteranno sulle più recenti evidenze scientifiche e sulle esperienze maturate nei diversi sistemi sanitari, con l'obiettivo di favorire l'armonizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici e migliorare la presa in carico delle persone affette da TK2d.

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 3 di 1

Curriculum Vitae – Victoria Nesbitt, MBChB, MRCPCH, PhD

Synthesised curriculum vitae based on publicly available information from Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust and the University of Oxford.

Current Position and Affiliation

- Consultant Paediatrician and Clinical Lead, NHS Highly Specialised Service for Rare Mitochondrial Disorders, Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust.
- Honorary Senior Clinical Lecturer, University of Oxford.
- Principal Investigator (Oxford Site), UK MRC Mitochondrial Disease Patient Cohort Study.

Education and Training

- MBChB, University of Glasgow.
- Specialist Training in Paediatrics, Newcastle and Oxford.
- MRCPCH, Royal College of Paediatrics and Child Health.
- PhD, Newcastle University, with research focused on childhood mitochondrial disease.

Clinical Expertise

- Paediatric mitochondrial diseases.
- Inherited metabolic and neuromuscular disorders.
- Multidisciplinary management of rare mitochondrial diseases.
- Transition of care from paediatric to adult services.
- Genetic counselling and family-centred care.

Research Focus

- Clinical and translational research in inherited mitochondrial diseases.
- Natural history studies of paediatric mitochondrial disorders.
- Development of clinical outcome measures.
- Early diagnosis and optimisation of multidisciplinary care.
- Genotype–phenotype correlations and rare disease registries.

Research Interests

- Childhood mitochondrial disease.
- Clinical natural history and disease progression.
- Standards of care for mitochondrial disorders.
- Biomarkers and outcome assessment.
- International collaborative research in rare mitochondrial diseases.

Scientific and Advisory Activities

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 4 di 1

- Principal Investigator, Oxford Site, UK MRC Mitochondrial Disease Patient Cohort Study.
- Medical Advisor, The Lily Foundation.
- Active participant in national and international collaborative research initiatives in mitochondrial medicine.
- Contributor to multidisciplinary clinical guidelines and educational activities in mitochondrial diseases.

Board Certification

- Paediatrics (United Kingdom).
- Member of the Royal College of Paediatrics and Child Health (MRCPCH).

Selected Achievements

- Clinical Lead of one of the United Kingdom's nationally commissioned Highly Specialised Services for Rare Mitochondrial Disorders.
- Author and co-author of numerous peer-reviewed publications in mitochondrial medicine.
- Invited speaker at national and international scientific meetings on mitochondrial diseases.

Source: Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust; University of Oxford; The Lily Foundation.

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 5 di 1

Curriculum Vitae – Caterina Garone

Source: <https://www.unibo.it/sitoweb/caterina.garone/cv>

Education

2014 PhD in Human Genetics, University of Turin; 2010 Child Neurology and Psychiatry, University of Bologna; 2005 MD, University of Bologna.

Previous positions

2014–2019 Postdoctoral Scientist, MRC Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge; 2015–2019 Honorary Consultant Pediatric Neurology, Cambridge University Hospital; 2010–2014 Research Scientist, Columbia University.

Awards

Includes Rita Levi Montalcini Award, Charlie Gard Foundation Fellowship, Marie Skłodowska-Curie Individual Fellowship and other competitive awards.

Academic activities

Supervisor of PhD, postdoctoral and medical trainees; Professor of Medical Genetics at the University of Bologna; Associate Editor and reviewer for several international journals.

Scientific societies

Member of GeCIP 100,000 Genomes Project, SIGU, Purine and Pyrimidine Society, World Muscle Society, SIMMESN.

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Lamperti Costanza
Data di nascita	05/11/1973
Qualifica	Dirigente medico Neurologo
Amministrazione	ISTITUTO NEUROLOGICO C. BESTA - MILANO
Incarico attuale	Dirigente medico
Numero telefonico dell'ufficio	0223932622
Fax dell'ufficio	
E-mail istituzionale	Costanza.Lamperti@istituto-besta.it

TITOLI DI STUDIO E
PROFESSIONALI ED
ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	Laurea in Medicina e Chirurgia (Università degli Studi di Milano 1998).
Altri titoli di studio e professionali	- Specializzazione in Neurologia (Università degli Studi di Milano 2003). - PhD in Neuroscienze (Università degli Studi di Milano 2006).
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	1998-2003: Specializzanda in Neurologia presso il reparto di Neurologia della Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli Regina Elena IRCCS Milano. 2000-2002: Postdoctoral Research Fellow presso il Department of Neurology, Columbia University College of Physicians & Surgeons, New York. 2003-2006: Dottorato di ricerca presso Unità Neuromuscolare della Fondazione Ospedale Maggiore Mangiagalli Regina Elena IRCCS Milano. 2006-2009: Attività ambulatoriale e di diagnostica morfologica presso la UOS di Diagnostica delle Malattie Neuromuscolari della Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli Regina Elena IRCCS Milano. 2007-2009: Attività di pronto soccorso presso la Stroke Unit dell'IRCCS Auxologico di Milano 2008: Stage nella manipolazione dei modelli animali di malattie neuromuscolari presso il laboratorio/ Stabulario della UMass University di Boston (Massachusetts USA). 2009-oggi: Dirigente Medico presso la UO di Neurogenetica Molecolare della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta.

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 7 di 1

CURRICULUM VITAE

Capacità linguistiche	Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto
	Inglese	Fluente	Fluente
	Francese	Scolastico	Scolastico
Capacità nell'uso delle tecnologie	Utilizzo dei comuni programmi Office. Utilizzo di programmi per l'elaborazione di immagini (Adobe Photoshop). Utilizzo di criostato, microscopio ottico a fluorescenza, microscopio confocale, facilities per modelli animali, microscopio elettronico.		
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazioni a riviste, ecc. e ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	- Sciacco M, Fagiolari G, Lamperti C, Messina S, Bazzi P, Napoli I, Chiveri I, Prella A, Comi GP, Bresolin N, Scarlato G, Moggio M. Lack of apoptosis in mitochondrial encephalomyopathies. <i>Neurology</i> 2001 Apr 24; 56(8): 1070-4 cit 21 IF5,212 - Di Mauro S, Lamperti C. Muscle Glycogenoses. <i>Muscle and nerve</i> 2001 Aug; 24(8):984-99. cit 44 IF2,316 - Sciacco M, Prella A, Comi GP, Napoli L, Battistel A, Bresolin N, Tancredi L, Lamperti C, Bordoni A, Fagiolari G, Ciscato P, Chiveri L, Perini MP, Fortunato F, Addobbati L, Messina S, Toscano A, Martinelli-Boneschi F, Papadimitriou A, Scarlato G. Retrospective study of large population of patients affected with mitochondrial disorders : clinical, morphological and molecular genetic evaluation Moggio M. <i>J. Neurol</i> 2001, Sep; 248(9): 778-88 cit 17 IF 2,653 - Messina S, Fagiolari G, Lamperti C, Cavaletti G, Pelle A, Scarlato G, Bresolin N, Moggio M, Sciacco M. Women with pregnancy-related polymyositis, and high serum CK levels in the newborn. <i>Neurology</i> 2002, Feb 12; 58(3):482-4 IF5,212 - Sugie K, Yamamoto A, Muruyama K, Oh SJ, Takahashi M, Mora M, Riggs JE, Colmer J, Iturriga C, Meloni A, Lamperti C, Saiato S, Byrne E, DiMauro S., Nonaka I, Hirano M, Nishino I. Clinical pathological features of genetically confirmed Dannon disease. <i>Neurology</i> 2002 Jun 25; 58 (12) 1773-8 cit 48 IF 5,212 - Fagiolari G, Sciacco M, Chiveri L, Lamperti C, Comi GP, Scarlato G, Moggio M, Prella A. Lack of apoptosis in patients with progressive external ophthalmoplegia and mutated adenine nucleotide translocator-1 gene. <i>Muscle and Nerve</i> 2002 Aug 2. 7 IF2,316 - Lamperti C, Naini A, Hirano M. et al: Cerebellar ataxia and coenzyme Q10 deficiency. <i>Neurology</i>. 2003 Apr 8; 60(7):1206-8. cit 62 IF 5,678 - Mancuso M, Filosto M, Tsujino S, Lamperti C, Shanske S, Coquet M, Desnuelle C, Di Mauro S. Muscle glycogenosis and mitochondrial hepatopathy in a infant with mutations in both the myophosphorylase and deoxyguanosine kinase genes. <i>Arch Neurol</i> 2003 Oct; 60(10):1445-7 cit 12 IF 4,684 - Sciacco M, Prella A, D'Adda E, Lamperti C, Bordoni A, Rango M, Crimi M, Comi GP, Bresolin N and Moggio M. Familial mt DNA T8993C transition causing both the NARP and the MILS phenotype in the same generation. A morphological, genetic and spectroscopic study. <i>J Neurol</i>. 2003 Dec; 250(12):1498-500. cit 9 IF 2,778 - Cagliani R, Bresolin N, Prella A, Gallanti A, Fortunato F, Sironi M, Ciscato P, Fagiolari G, Bonato S, Corti S, Lamperti C, Moggio M, Comi		

CURRICULUM VITAE

30. Encephalomyopathies caused by abnormal nuclear-mitochondrial intergenomic cross-talk. Lamperti C, Zeviani M. Acta Myol. 2009 Jul;28(1):2-11.
31. Multi-system neurological disease is common in patients with OPA1 mutations. Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Gorman GS, Lourenco CM, Wright AF, Auer-Grumbach M, Toscano A, Musuneci O, Valentino ML, Caporali L, Lamperti C, Tallaksen CM, Duffey P, Miller J, Whittaker RG, Baker MR, Jackson MJ, Clarke MP, Dhillon B, Czermin B, Stewart JD, Hudson G, Reynier P, Bonneau D, Marques W Jr, Lenaers G, McFarland R, Taylor RW, Turnbull DM, Votruba M, Zeviani M, Carelli V, Bindoff LA, Horvath R, Amati-Bonneau P, Chinnery PF. Brain. 2010 Mar;133(Pt 3):771-86. Epub 2010 Feb 15.
32. Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy associated with a mutation in apoptosis-inducing factor. Ghezzi D, Sevrioukova I, Invernizzi F, Lamperti C, Mora M, D'Adamo P, Novara F, Zuffardi O, Uziel G, Zeviani M. Am J Hum Genet. 2010 Apr 9;86(4):639-49. Epub 2010 Apr 1
33. A standardized clinical evaluation of patients affected by facioscapulohumeral muscular dystrophy: The FSHD clinical score. Lamperti C, Fabbri G, Vercelli L, D'Amico R, Frusciante R, Bonifazi E, Fiorillo C, Borsato C, Cao M, Servida M, Greco F, Di Leo R, Volpi L, Manzoli C, Cudia P, Pastorello E, Ricciardi L, Siciliano G, Galluzzi G, Rodolico C, Santoro L, Tomelleri G, Angelini C, Ricci E, Palmucci L, Moggio M, Tupler R. Muscle Nerve. 2010 Aug;42(2):213-7.
34. Muscular dystrophies: histology, immunohistochemistry, molecular genetics and management. Lamperti C, Moggio M. Curr Pharm Des. 2010;16(8):978-87. Review
35. Combined treatment with oral metronidazole and N-acetylcysteine is effective in ethylmalonic encephalopathy. Visconti C, Burlina AB, Dweikat I, Savoardo M, Lamperti C, Hildebrandt T, Tiranti V, Zeviani M. Nat Med. 2010 Aug;16(8):869-71. Epub 2010 Jul 25
36. New molecular findings in congenital myopathies due to selenoprotein N gene mutations. Cagliani R, Fruguglietti ME, Berardinelli A, D'Angelo MG, Prella A, Riva S, Gorni K, Orcesi S, Lamperti C, Pichiecchio A, Signaroli E, Tupler R, Magri F, Govoni A, Corti S, Bresolin N, Moggio M, Comi GP. J Neurol Sci. 2010 Oct 9. [Epub ahead of print]

*Autore del contenuto dei dati
personali*

[Signature]

18/6/20

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 9 di 1

Vincent Procaccio, MD, PhD

Professor of Medical Genetics
University of Angers, France

Current Positions

- Professor of Medical Genetics, University of Angers (since 2008).
- Head, Department of Genetics and Molecular Biology, CHU Angers.
- Scientific Lead, NeuroMitOmics (NeMO).
- Principal Investigator, MitoVasc Institute (CNRS UMR 6015 – INSERM U1083).

Clinical and Research Expertise

Inherited mitochondrial diseases; mitochondrial genetics; molecular diagnosis;
translational medicine; clinical research; innovative therapies.

Professional Highlights

International expert in mitochondrial medicine with leadership roles in French and European collaborative research programmes.

Scientific Output

More than 350 peer-reviewed publications

More than 16,000 citations

ORCID: 0000-0002-1537-4684

Compiled from publicly available institutional sources for scientific workshop purposes.

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 10 di 1

Cristina Domínguez-González, MD, PhD

Consultant Neurologist and Group Leader
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, Spain

Current Positions

- Consultant Neurologist, Neuromuscular Disorders Unit, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.
- Group Leader, Mitochondrial and Neuromuscular Research Group, Instituto de Investigación imas12.
- Researcher, CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), Instituto de Salud Carlos III.

Clinical and Research Expertise

Mitochondrial diseases; neuromuscular disorders; mitochondrial myopathies; clinical trials; natural history studies; translational research; biomarkers.

Professional Highlights

Internationally recognised expert in mitochondrial and neuromuscular diseases.
Principal Investigator in international clinical studies, including TK2 deficiency, and active member of European collaborative research networks.

Scientific Output

More than 200 peer-reviewed publications

More than 1,800 citations

ORCID: 0000-0001-5151-988X

Compiled from publicly available institutional sources for scientific workshop purposes.

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 11 di 1

Curriculum Vitae - Michio Hirano, MD

Synthesised curriculum vitae based on publicly available information from Columbia University, Department of Neurology.

Current Position and Affiliation

- Lucy G. Moses Professor of Neurology, Columbia University Irving Medical Center.
- Chief, Division of Neuromuscular Medicine.
- Director, Muscular Dystrophy Association (MDA) Clinic at Columbia University Irving Medical Center.
- Director, H. Houston Merritt Neuromuscular Research Center.
- Hospital affiliation: NewYork-Presbyterian / Columbia University Irving Medical Center, New York, USA.

Education and Training

- B.A., Harvard College.
- M.D., Albert Einstein College of Medicine.
- Neurology residency training, Columbia University Medical Center / NewYork-Presbyterian Hospital.
- Post-doctoral fellowship in neuromuscular genetics, Columbia University Medical Center / NewYork-Presbyterian Hospital, under Drs. Salvatore DiMauro and Eric Schon.

Clinical Expertise

- Neuromuscular medicine and neurology.
- Expertise in myopathies and other neuromuscular disorders.
- Areas of expertise / conditions treated include muscular dystrophy, myasthenia gravis, myopathy, neurometabolic disorders, neuromuscular disease, and neuromuscular junction disorders.

Research Focus

- Research focuses on mitochondrial diseases and genetic myopathies.
- Participation in clinical research on idebenone for patients with MELAS.
- Co-Director of the North American Mitochondrial Disease Consortium (NAMDC), together with Co-Principal Investigators Drs. Salvatore DiMauro and J.L.P. (Seamus) Thompson.

Research Interests

- Investigations of mutations of mitochondrial DNA in human cardiomyopathies.
- Molecular biology of neuromuscular disorders.
- Positional cloning techniques applied to autosomal disorders affecting the mitochondrial genome.

Scientific and Advisory Activities

- Member of the NIH Therapeutic Approaches to Genetic Diseases (TAG) study section.
- Member of the Medical Advisory Committee of the Muscular Dystrophy Association.
- Member of the Scientific Advisory Board of the United Mitochondrial Disease Foundation.

Board Certifications

- Neurology.
- Neuromuscular Medicine.

Honors and Awards

- America's Best Doctors.
- Elected Member of the American Neurological Association.

ASSOCIAZIONE CRESCERE	PROGRAMMA EVENTO	MOD. 7.5.8	
		REV. 00 del 29.12.2014	Pag. 12 di 1

- Elected Fellow of the American Academy of Neurology.

Source: Columbia University Department of Neurology profile, Michio Hirano, MD
(<https://www.neurology.columbia.edu/profile/michio-hirano-md>). Accessed 7 July 2026.