

Milano, 27/07/2026

OGGETTO: Encefalopatie e miopatie mitocondriali: riconoscerle, comprenderle, diagnosticarle. Focus su red flags e diagnosi differenziale

Data: 30 ottobre 2026

Tipologia: Residenziale

Modalità di erogazione: in presenza

Durata complessiva: 7 h

Sede incontro: Hotel Savoia Regency, Via del pilastro, 2, Bologna, 40127

ID Provider 596:

Accreditamento ECM:

Edizione: 1

RAZIONALE DELL'EVENTO

L'evento in oggetto nasce dall'esigenza di migliorare la capacità di riconoscimento, inquadramento diagnostico e presa in carico delle encefalopatie e miopatie mitocondriali, un gruppo eterogeneo di malattie genetiche rare caratterizzate da una marcata variabilità clinica, da un possibile coinvolgimento multisistemico e da un esordio che può manifestarsi in qualsiasi fase della vita. Nonostante i significativi progressi registrati negli ultimi anni nell'ambito della genetica molecolare, delle tecnologie diagnostiche avanzate e della comprensione dei meccanismi fisiopatologici alla base delle malattie mitocondriali, il percorso verso la diagnosi rimane spesso complesso. La variabilità delle manifestazioni cliniche, l'esordio possibile in differenti fasi della vita e la sovrapposizione con altre patologie neurologiche e neuromuscolari rendono infatti difficile l'identificazione tempestiva dei pazienti, con conseguente ritardo nell'accesso ai percorsi specialistici e alla presa in carico appropriata.

Alla luce delle più recenti evidenze scientifiche, emerge pertanto la necessità di rafforzare le competenze dei professionisti sanitari coinvolti nel percorso diagnostico-assistenziale, favorendo il riconoscimento delle principali red flags cliniche, l'utilizzo appropriato degli strumenti diagnostici disponibili e l'integrazione tra i diversi specialisti coinvolti nella gestione del paziente.

Il progetto ha l'obiettivo di:

- 1) approfondire i principali aggiornamenti relativi alla fisiopatologia delle encefalopatie e delle miopatie mitocondriali, con particolare attenzione alle correlazioni genotipo-fenotipo e ai meccanismi alla base delle diverse manifestazioni cliniche;
- 2) tradurre le evidenze scientifiche e l'esperienza clinica in indicazioni pratiche per il corretto inquadramento diagnostico, attraverso l'analisi delle manifestazioni cliniche in età pediatrica e adulta e l'approfondimento del ruolo delle moderne tecnologie genomiche;
- 3) promuovere la diagnosi precoce mediante il riconoscimento dei segni clinici iniziali, delle principali red flags e degli



elementi utili alla diagnosi differenziale con altre patologie neurologiche e neuromuscolari;

- 4) favorire il miglioramento dei percorsi diagnostico-assistenziali e della presa in carico multidisciplinare, valorizzando la collaborazione tra centri specialistici, strutture ospedaliere, territorio e associazioni dei pazienti

PROGRAMMA

RELAZIONE	RELATORI
8.30-8.50 (sessione non accreditata ECM) Apertura lavori con saluti istituzionali (registrazione partecipanti)	Prof. Raffaele Lodi (<i>in attesa di conferma</i>) Prof. Marco Seri (<i>in attesa di conferma</i>) Prof. Fabrizio De Ponti Dott. Massimo Fabi (<i>in attesa di conferma</i>) Dott. Michele de Pascale (<i>in attesa di conferma</i>)
8.50-9.00 Introduzione e obiettivi del corso	Prof.ssa Caterina Garone
9.00-9.15 Somministrazione questionario di ingaggio	
I SESSIONE CONOSCERE LE MALATTIE MITOCONDRIALI PER RICONOSCERLE PRECOCEMENTE NELLA PRATICA CLINICA Modera: Prof. Valerio Carelli	
09.15 – 9.35 Encefalomiopatie mitocondriali a esordio neonatale e pediatrico: inquadramento clinico e prospettive dello screening neonatale	Prof.ssa Caterina Garone
9.35 - 9.55 Encefalomiopatie mitocondriali a esordio nell'età adulta: caratteristiche e riconoscimento precoce	Prof.ssa Chiara La Morgia
9.55 - 10.15 Sindromi da deplezione del DNA mitocondriale: focus sulla TK2d e sui principali elementi distintivi per la diagnosi	Dott.ssa Anna Ardisson
II SESSIONE DAL FENOTIPO AL GENE: DIAGNOSTICARE PER TRATTARE Modera: Prof. Percesepe Antonio	



10.15-10.30 Dal sospetto clinico alla diagnosi molecolare: criteri di selezione del test genetico e applicazione delle tecnologie genomiche avanzate (WES/WGS/NGS)	Prof. Daniele Ghezzi
10.30- 10.45 Correlazioni genotipo-fenotipo nelle encefalomiopatie mitocondriali: differenze tra difetti mtDNA (es. <i>MELAS</i> , <i>MERF</i>) e nucleari (es. <i>TK2d</i>) e implicazioni diagnostiche	Prof.ssa Chiara La Morgia
10.45-11.00 Dal gene alla terapia: implicazioni terapeutiche attuali e prospettive future nelle encefalomiopatie mitocondriali	Prof.ssa Caterina Garone
11.00-11.15 Question & Answer	All faculty sessione II
11.15 – 11.30 Coffee Break	
III SESSIONE RED FLAGS CLINICHE: DIAGNOSI DIFFERENZIALE E MANAGEMENT Moderano: Dott.ssa Fernanda Fortunato	
11.30 – 11.45 Identificazione delle principali red flags cliniche nelle diverse fasce d'età con particolare riferimento alla malattia TK2d	Prof.ssa Maria Carmela Pera
11.45-12.00 Diagnosi differenziale delle encefalomiopatie mitocondriali vs altre patologie neuromuscolari (es. <i>Miastenia Gravis</i>)	Dott. Carlo Fusco
12.00-12.15 Inquadramento dell' <i>epilessia</i> nelle forme early onset	Dott. Luca Bergonzini
12.15-12.30 Inquadramento della funzionalità polmonare e del monitoraggio con particolare riferimento alla malattia TK2d	Dott.ssa Emanuele Di Palmo
IV SESSIONE TAVOLA ROTONDA: DALL'OSPEDALE AL TERRITORIO PER UN PATIENT JOURNEY INTEGRATO Moderano: Prof. Duccio Maria Cordelli	



12.30 – 13.00 Analisi dei principali gap nel percorso diagnostico-assistenziale. Valutazione dei modelli di integrazione tra ospedale e territorio. Proposte di strategie per il miglioramento dell'identificazione precoce dei pazienti.	Dott.ssa Serena Massucci Dott. Arcidiacono Alessandro Dott. Matteo Volta (in attesa di conferma) Dott.ssa Elisa Rozzi (in attesa di conferma)
13.00 – 13.15 La voce del paziente e della famiglia: testimonianza	Jessica Pasetti
13.15-14.00 Lunch break	
CASO CLINICO INTERATTIVO – “IL SOSPETTO CHE CAMBIA LA DIAGNOSI” Moderano: Dott.ssa Anna Fetta	
14.00-15.15 Applicazione di un approccio diagnostico strutturato attraverso l'analisi di casi clinici a step decisionali. Integrazione delle red flags cliniche emerse nelle sessioni precedenti per orientare il sospetto di una malattia mitocondriale. Individuazione degli elementi chiave per il sospetto di malattia mitocondriale. Analisi delle caratteristiche sovrapposte e distintive tra il caso clinico e la Miastenia Gravis (Fenocopie mitocondriali della miastenia, rare coesistenze). Scelta appropriata degli esami diagnostici differenziali, e identificazione degli errori diagnostici.	Dott.ssa Ilaria Pettenuzzo Dott.ssa Cristina Forest
15.15-15.30 Question & Answer	All faculty caso clinico
V SESSIONE – OLTRE LA DIAGNOSI: IL PERCORSO MULTIDISCIPLINARE Moderano: Prof.ssa Caterina Garone, Prof. Duccio Maria Cordelli	
15.30-16.00 Descrivere il modello di presa in carico multidisciplinare. Confronto tra la gestione del paziente pediatrico e adulto. Definizione del ruolo dei diversi specialisti nel percorso assistenziale.	Prof.ssa Caterina Garone
16.00-16.15 Question & Answer	All faculty sessione V



16.15-16.35 Conclusioni e take home messages – “Cosa cambia da domani nella pratica clinica”	Prof.ssa Caterina Garone
16.35 Compilazione del questionario di apprendimento ECM	

Responsabile Scientifico: Prof.ssa Caterina Garone

DESTINATARI

Il corso è rivolto a un numero massimo di **60 partecipanti**.

L'Accreditamento prevede l'attribuzione di crediti ECM a:

- **Medico Chirurgo** - Discipline: Pediatria, Neuropsichiatria Infantile, Neurologia, Genetica Medica, Medicina Interna, Medicina Fisica e Riabilitativa (Fisiatria), Pneumologia, Scienze dell'alimentazione e nutrizione clinica, Medicina Generale (medici di medicina generale)
- **Professioni sanitarie:** Fisioterapia, Dietistica
- **Professioni della salute mentale:** Psicologia

QUALIFICHE PROFESSIONALI E SCIENTIFICHE DEL RESPONSABILE SCIENTIFICO E DEI RELATORI:

NOME E COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
Alessandro Arcidiacono	-	-	Fondazione Bimbo Tu Aps	Presidente
Anna Ardisson	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta	Neuropsichiatra Infantile con esperienza clinica e di ricerca sulle malattie neurologiche genetiche metaboliche e progressive pediatriche, con particolare interesse alle forme rare, potenzialmente trattabili, oggetto di sperimentazioni cliniche e farmacologiche
Anna Fetta	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Università di Bologna	Ricercatrice a tempo determinato, dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche
Antonio Percesepe	Medicina e Chirurgia	Genetica Medica	Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma	Direttore della struttura complessa Genetica medica (Dipartimento ad attività integrata interaziendale onco-ematologico) dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma
Carlo Fusco	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Arcispedale Santa Maria Nuova Reggio Emilia (AUSL IRCCS)	Direttore di Struttura Complessa Neuropsichiatria Infantile
Caterina Garone	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Università di Bologna	Professore Associato in Genetica Medica presso l'Università di Bologna



Chiara La Morgia	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università di Bologna	Professoressa associata Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie
Cristina Forest	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Azienda Ospedaliero-Universitaria Arcispedale Sant'Anna Ferrara	Dirigente Medico presso l'Unità Operativa di Pediatria
Daniele Ghezzi	Medicina e Chirurgia	Medicina Molecolare	Università degli studi di Milano/Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta	Responsabile del laboratorio di Neurogenetica e malattie mitocondriali; Professore Associato di Genetica Medica all'Università degli Studi di Milano
Duccio Maria Cordelli	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Università di Bologna	Professore associato in Neuropsichiatria Infantile - Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche
Elisa Rozzi	-	-	Regione Emilia-Romagna	Referente regionale per le Malattie Rare
Emanuela di Palmo	Medicina e Chirurgia	Pediatria	IRCCS Policlinico Sant'Orsola, Bologna	Staff pediatria
Fabrizio De Ponti	Medicina e Chirurgia	Farmacologia	Università di Bologna	Professore ordinario farmacologia Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche
Ilaria Pettenuzzo	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Università di Bologna	Dottoranda di ricerca (DIMEC)
Jessica Pasetti	-	-	-	
Luca Bergonzini	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Università di Bologna	Dottoranda di ricerca (DIMEC)
Marco Seri	Medicina e Chirurgia	Genetica Medica	Università di Bologna	Professore Ordinario in Genetica Medica; Direttore UO di Genetica Medica
Maria Carmela Pera	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma	Professore II fascia
Matteo Volta	-	-	Regione Emilia-Romagna	Referente regionale per le Malattie Rare
Raffaele Lodi	Medicina e Chirurgia	Neurologia e Radiodiagnostica	Università di Bologna	Professore ordinario Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie
Serena Massucci	-	-	Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali ODV	Chief Scientific Officer and Patient Advocate
Fernanda Fortunato	Medicina e Chirurgia	Genetica Medica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Arcispedale Sant'Anna Ferrara	Staff Genetica Medica
Valerio Carelli	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università di Bologna	Professore ordinario Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie
Massimo Fabi	Medicina e Chirurgia	Reumatologia	Regione Emilia-Romagna	Assessore alle Politiche per la salute
Michele de Pascale	-	-	Regione Emilia-Romagna	Presidente della Regione Emilia-Romagna

Le copie originali dei CV sono presenti e conservati nella sede legale del Provider e risultano sempre a disposizione della Commissione

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:



- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute" - Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;

