

*Provider EDU.co ID 1357*

**PROGETTO DI FORMAZIONE RESIDENZIALE (RES)**

**MIOPATIE MITOCONDRIALI: NUOVI PARADIGMI NELLA DIAGNOSI E NELLA  
GESTIONE TERAPEUTICA MIRATA**

*Firenze, 19-20 novembre 2026*

Sede di svolgimento: Grand Hotel Minerva-P.za di Santa Maria Novella, 16, 50123 Firenze FI

**OBIETTIVO FORMATIVO TECNICO-PROFESSIONALE:**

18 - 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;

**Destinatari dell'attività formativa:**

Professione: Medico Chirurgo con Specializzazione in  
Cardiologia; Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Malattie Dell'apparato Respiratorio; Medicina Fisica e Riabilitazione; Medicina Interna; Neonatologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Pediatria; Neurochirurgia; Ortopedia e Traumatologia; Farmacologia e Tossicologia Clinica; Laboratorio Di Genetica Medica; Neurofisiopatologia; Neuroradiologia; Scienze Dell'alimentazione e Dietetica

**N. crediti ECM:** 8

**Numero partecipanti:** 38

**Orario inizio e fine evento:**

19 novembre 2026 15:30 – 19.00

20 novembre 2026 09.00 – 15:30

**ORE ATTIVITA' FORMATIVA:** 8 ore 30 min

**Responsabile Scientifico:** Michelangelo Mancuso, Università di Pisa

## **RAZIONALE**

Questa Masterclass offre una panoramica avanzata e interattiva delle Miopatie Mitocondriali Primitive (PMM), con particolare attenzione alle strategie diagnostiche emergenti, agli approcci genetici e alle nuove prospettive terapeutiche.

Attraverso lezioni e discussioni interattive, i partecipanti approfondiranno le principali sfide attuali e le future direzioni della disciplina, con un focus specifico sui disturbi del mantenimento del DNA mitocondriale e sul deficit di TK2.

## ***PROGRAMMA SCIENTIFICO***

### **19 NOVEMBRE 2026**

15.30 – 16.00 Introduzione generale alla Masterclass

Sessione 1 Basi fisiopatologiche delle Miopatie Mitocondriali Primitive

Chair: E. Procopio, C. Lamperti

16.00 – 16.30 Epidemiologia e spettro clinico delle PMM, *Michelangelo Mancuso*

16.30 – 17.00 Fisiopatologia molecolare del deficit di TK2, *Caterina Garone*

17.00 – 17.15 Coffee Break

Sessione 2 Quando sospettare una miopatia mitocondriale: red flags e insidie diagnostiche

Chair: D. Diodato, M. Mancuso

17.15 – 17.45 Miastenia Gravis e altri importanti "mimics" da riconoscere, *Olimpia Musumeci*

17.45 – 18.15 Deficit di TK2: fenotipi sovrapposti e criticità diagnostiche, *Chiara La Morgia*

18.15 – 19.00 Q&A e discussione sulle tematiche precedenti interattiva

### **20 NOVEMBRE 2026**

Sessione 3 Biomarcatori nella pratica clinica

Chair: C. La Morgia, C. Lamperti

09.00 – 09.30 Biomarcatori circolanti, *Guido Primiano*

09.30 – 10.00 La biopsia muscolare è ancora rilevante?, *Costanza Lamperti*

Sessione 4 Approcci genetici

Chair: M. Mancuso, V. Nigro

10.00 – 10.30 Next Generation Sequencing nei disturbi del mantenimento del DNA mitocondriale

*Vincenzo Nigro*

10.30 – 11.00 Le sfide nell'interpretazione delle varianti genetiche, *Daniele Ghezzi*

11.00 – 11.15 Coffee Break

Sessione 5 Coinvolgimento multisistemico nelle malattie mitocondriali

Chair: D. Diodato, C. Lamperti

11.15 – 11.45 Epilessia e oltre: il paradigma POLG, *Michelangelo Mancuso*

11.45 – 12.15 Il deficit di TK2 come malattia a spettro clinico, *Daria Diodato*

12.15 – 13.00 Challenging Best Practice, *Giorgia Babini, Michelangelo Mancuso*

13.00 – 14.00 Light Lunch

Sessione 6 Gestione clinica e prospettive terapeutiche future

Chair: M. Mancuso, O. Musumeci

14.00 – 14.30 Strategie attuali di gestione delle PMM, *Piervito Lopriore*

14.30 – 15.00 Nuovi approcci terapeutici nei disturbi del mantenimento del DNA mitocondriale  
*Caterina Garone*

15.00 – 15.30 Take home messages

**ECM TABELLA FACULTY**

***I CV DELLA FACULTY SONO ARCHIVIATI E CONSULTABILI PRESSO L'ENTE ACCREDITANTE***

ALLEGARE TABELLA FACULTY AGENAS

| NOME E COGNOME  | LAUREA/PROFESSIONE                 | SPECIALIZZAZIONE/DISCIPLINA         | AFFILIAZIONE/ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE | DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA |
|-----------------|------------------------------------|-------------------------------------|------------------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| Giorgia Babini  | Biotechnologie                     | Biotechnologie Mediche e Molecolari | Università Alma Mater Studiorum di Bologna           | Assegnista di ricerca                         |
| Daria Diodato   | Medicina e Chirurgia               | Neurologia                          | Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma                | Ricercatore                                   |
| Caterina Garone | Medicina e Chirurgia               | Neurologia                          | Università di Bologna                                | Professore Associato                          |
| Daniele Ghezzi  | Chimica e tecnologie farmaceutiche | Medicina molecolare e traslazionale | Università degli Studi di Milano                     | Professore Associato                          |

|                      |                      |            |                                                             |                      |
|----------------------|----------------------|------------|-------------------------------------------------------------|----------------------|
| Costanza Lamperti    | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Besta, Milano         | Medico               |
| Piervito Lopriore    | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Università di Pisa                                          | Ricercatore          |
| Michelangelo Mancuso | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Università di Pisa                                          | Professore Associato |
| Chiara La Morgia     | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Università Alma Mater Studiorum di Bologna                  | Professore Associato |
| Olimpia Musumeci     | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Università di Messina                                       | Professore Associato |
| Vincenzo Nigro       | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Università Luigi Vanvitelli di Napoli                       | Professore Ordinario |
| Guido Primiano       | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS | Dirigente Medico     |
| Elena Procopio       | Medicina e Chirurgia | Pediatria  | Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS               | Dirigente Medico     |

*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;*