

Provider EDU.co ID 1357
Progetto di Formazione Residenziale (RES)

FA CONNECT: FROM EVIDENCE TO EXPERIENCE
Bridging diagnosis, multidisciplinary care and therapeutic innovation in Friedreich Ataxia
26-27 novembre 2026
Sede: Hotel NH Collection Roma Centro
Via dei Gracchi, 324, 00192 Roma (RM)

OBIETTIVO FORMATIVO DI PROCESSO: Documentazione clinica. Percorsi clinico – assistenziali diagnostiche riabilitativi, profili di assistenza – profili di cura (3)

ORE ATTIVITA' FORMATIVA: 8 ore e 55 minuti

Responsabile scientifico: Prof. Michelangelo Mancuso

Numero partecipanti: 30

Orario inizio e fine evento: Dalle 13.30 del 26 novembre alle 13.30 del 27 novembre

Destinatari:

Medico Chirurgo -- Discipline: Cardiologia, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Ortopedia e Traumatologia

Razionale Scientifico

L'ataxia di Friedreich (FA) è una malattia genetica rara, neurodegenerativa, progressiva e multisistemica, caratterizzata da un significativo impatto sulla qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie. La complessità del quadro clinico rende indispensabile un approccio multidisciplinare, finalizzato a garantire una presa in carico globale, integrata e continuativa.

Negli ultimi anni, l'evoluzione dello scenario terapeutico ha introdotto nuove prospettive per la gestione della FA, contribuendo a modificare l'approccio alla malattia e a ridefinire le aspettative rispetto al suo decorso clinico. In questo contesto, diventa sempre più rilevante favorire un aggiornamento continuo e un confronto strutturato tra specialisti, al fine di integrare le evidenze scientifiche più recenti con l'esperienza maturata nella pratica clinica.

L'evento nasce con l'obiettivo di offrire uno spazio di approfondimento e confronto tra esperti coinvolti nella diagnosi, nel trattamento e nella presa in carico dei pazienti con FA, valorizzando il contributo di diverse discipline e promuovendo una visione condivisa della gestione della malattia.

Il programma scientifico affronterà le principali sfide legate alla diagnosi differenziale, all'inquadramento clinico e alla gestione multidisciplinare della FA, approfondendo al contempo le nuove strategie terapeutiche sia dal punto di vista meccanicistico che clinico. Attraverso casi clinici, panel discussion e momenti interattivi, i partecipanti avranno l'opportunità di condividere la propria esperienza in pratica clinica, best practice e modelli organizzativi, contribuendo al rafforzamento del dialogo all'interno della comunità scientifica dedicata a FA.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

26 novembre 2026

12.00-12.30| Participant registration

12.30 - 13.30| Light lunch

13.30 - 13.35| Welcome and Opening Remarks
M. Mancuso

13.35 - 14.00| Friedreich Ataxia: Evolving Perspectives in Diagnosis, Management and Treatment
M. Mancuso

14.00 - 15.00| Panel Discussion: Navigating Challenges in Differential Diagnosis
S. Coccozza, D. Tiziano, M. Luigetti, M. Mancuso

15.00 - 15.15| Q&A
All Faculty

15.15 - 15.50| Omaveloxolone: Understanding Molecular Mechanisms, Exploring the Implications -
M. Scarselli

15.50 - 16.30| The Clinical Meaningfulness of Omaveloxolone: Translating Evidence into Patient
Benefit
A. Martinuzzi

16.30 - 16.45| Q&A
All Faculty

16.45 - 17.00| Coffee Break

17.00 - 18.15| Panel Discussion: Omaveloxolone in Clinical Practice: Insights from Local Real-World
Experience
A. Meli, C. Ferrari, G. Vasco, G. Di Pietro

18.15 - 18.25| Q&A
All Faculty

18.25 - 18.30| Wrap-up Day 1
M. Mancuso

27 novembre 2026

09.00 - 09.15 | Opening Remarks
M. Mancuso

09.15 - 10.30 | Panel Discussion: Navigating Challenges in Multidisciplinary Management
M. Emdin, R. Battini, M. Coccia, M. Mancuso

10.30 - 10.45 | Q&A
All Faculty

10.45 - 11.00 | Coffee Break

11.00 - 12.45 | Working Groups: Clinical Cases and Interactive Discussion

I partecipanti verranno suddivisi in due gruppi e discuteranno di due casi clinici a rotazione*.

Facilitatori:

Gruppo 1: Andrea Martinuzzi

Gruppo 2: Gessica Vasco

12.45 - 13.15 | Plenary Debrief of the previous Working Groups
A. Martinuzzi, G. Vasco

13.15 - 13.30 | Closure & Final Remarks –
M. Mancuso

****Casi clinici a rotazione***

Caso clinico 1: paziente con atassia di Friedreich (FA) a esordio tardivo, caratterizzata da un fenotipo atipico e da una progressione relativamente lenta della malattia. I primi sintomi sono comparsi dopo i 20 anni e includevano perdita dell'equilibrio e della coordinazione. La diagnosi confirmatoria ha previsto la somministrazione del test genetico. In seguito alla diagnosi è stato avviato il trattamento con l'obiettivo di impattare sulla storia naturale della malattia.

Caso clinico 2: paziente con atassia di Friedreich (FA) a esordio classico, caratterizzata da un fenotipo tipico e da una progressione relativamente moderata della malattia. I primi sintomi sono comparsi prima dei 20 anni e includevano perdita dell'equilibrio, della coordinazione e cadute. La diagnosi confirmatoria ha previsto la somministrazione del test genetico. In seguito alla diagnosi è stato avviato il trattamento con l'obiettivo di impattare sulla storia naturale della malattia.

ECM TABELLA FACULTY

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

NOME E COGNOME	LAUREA/ PROFESSIONE	SPECIALIZZAZIONE/ DISCIPLINA	AFFILIAZIONE/ ENTE DI APPARTENENZA/ LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/ FORMATIVA
Roberta Battini	Medicina e Chirurgia	Pediatria e Neuropsichiatria Infantile	Università di Pisa e UO "Disturbi Neurologici e Malattie Rare", IRCCS Fondazione Stella Maris	Professore Associato e Dirigente Medico
Michela Coccia	Medicina e Chirurgia	Medicina Fisica e Riabilitazione	Centro NeMO, Ancona, Azienda Ospedaliero Universitaria delle Marche	Direttore Clinico e Scientifico
Sirio Cocozza	Medicina e Chirurgia	Neuroradiologia	Dipartimento di Scienze Biomediche Avanzate, Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli	Ricercatore
Giuseppe Di Pietro	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dipartimento di Neuroscienze Umane, Policlinico Umberto I, Università La Sapienza, Roma	Assegnista di ricerca
Michele Emdin	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Scuola Superiore Sant'Anna, Dipartimento di Fisica dell'Università di Pisa, Dipartimento Cardioracico della Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa	Professore Ordinario
Camilla Ferrari	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dipartimento NEUROFARBA, Università degli Studi di Firenze, Firenze	Professore Associato
Marco Luigetti	Medicina e Chirurgia	Neurologia	UOC Neurologia, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Roma e Dipartimento di Neuroscienze, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma	Medico Specialista
Michelangelo Mancuso	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa	Professore Associato

Andrea Martinuzzi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dipartimento di Scienze Pubbliche e Pediatriche e Pediatriche, Università di Torino e IRCCS Eugenio Medea - Associazione "La Nostra Famiglia", Conegliano	Professore Ordinario
Adriana Meli	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa	Medico Specialista
Marco Scarselli	Medicina e Chirurgia	Farmacologia	Dipartimento di Ricerca Traslationale e delle Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia, Università di Pisa.	Professore Associato
Francesco Danilo Tiziano	Medicina e Chirurgia	Genetica Medica	Dipartimento di Scienze della vita e sanità pubblica - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma	Ricercatore
Gessica Vasco	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione, Ospedale Bambino Gesù, Roma	Medico Specialista

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 Accreditemento 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;*