

PROGRAMMA

4° CONGRESSO A-NCL

Roma, presso Occidental Aran
Park Hotel.

OTTOBRE
19

9:15 - 09:30 - REGISTRAZIONE PARTECIPANTI

10:00 - 10:15 - BENVENUTO

10:15 - 10:30 - SALUTO OMAR E TELETHON

10:30 - 11:00

**UNO SGUARDO
AL FUTURO:
COSA CI ASPETTA
PER LA RICERCA
SULLE CEROIDO-
LIPOFUSCINOSI
NEURONALI?**

Dr. Filippo Santorelli
- Direttore UOC di
Medicina Molecolare
per le Malattie
Neurodegenerative e
Neurogenetiche,
IRCCS Fondazione
Stella Maris, Pisa

11:00 - 11:20

**UPDATE E DATI A
LUNGO TERMINE
-TERAPIA
ENZIMATICA
SOSTITUTIVA IN
CLN2**

Dr. Nicola Specchio
- Responsabile UO di
Neurologia
dell'Epilessia e
Disturbi del
movimento –
Ospedale Pediatrico
Bambino Gesù Roma

11:30 - 12:00

**NUOVE EVIDENZE NEI
MODELLI ZEBRAFISH
PER LA CEROIDO
LIPOFUSCINOSI
NEURONALE:
BIOMARCATORI E
MOLECOLE
INNOVATIVE**

Dr.ssa Maria Marchese
- Biologa Ricercatrice -
UO Medicina
Molecolare per Malattie
Neurodegenerative e
Neuromuscolari –
IRCCS Stella Maris Pisa

12:00 - 12:30

**UN MODELLO IN
DROSOPHILA DI
CLN13 (O MALATTIA
DI Kufs di Tipo B)
PER STUDIARNE LA
PATOGENESI E LA
FUNZIONE DELLA
CATEPSINA F**

Prof. Thomas Vaccari
- Ricamatore e Prof.
Associato di Biologia
applicata presso
Università di Milano

12:30 - 13:00

**VIAGGIO
ATTRAVERSO LA
MALATTIA DI
BATTEN:
L'IMPATTO SULLA
FAMIGLIA**

Prof. Alessandro Simonati
- Specialista in Neurologia,
già professore ordinario di
Neuropsichiatria Infantile
presso l'Università di
Verona

13:00 - 13:30

**INTERVENTI DAL
PUBBLICO
(DOMANDE)**

13:30 - 15:00

**PRANZO A BUFFET
(SOLO PRENOTATI)**

15:00 - 15:30

**IL NUOVO
REGISTRO DI
MALATTIA**

*Dr.ssa Stefania Della
Vecchia*
- Neuropsichiatra
Infantile e ricercatrice
presso IRCCS
- Fondazione Stella
Maris, Pisa

15:30 - 16:00

**L'APP NCL2
PRESENTAZIONE**

Dr.ssa Marilisa Asunis
- Neuropsichiatra -
Dip. di Neurologia ed
Epilettologia
Pediatrica Azienda
Ospedaliera Brotzu,
Cagliari

16:00 - 16:30

**LA A-NCL ATTIVITÀ E
PROSPETTIVE**

Dr. Saverio Bisceglia -
Presidente
Associazione Nazionale
Ceroidolipofuscinosi

16:30 - 17:00

**INTERVENTI DAL
PUBBLICO
(DOMANDE)**

17:00

**RINGRAZIAMENTI
E SALUTI**

Roma, 19 ottobre 2024

Si è tenuto a Roma il **4° Convegno Nazionale di A-NCL, Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi**, che ha registrato un'importante partecipazione di famiglie, pazienti, medici e ricercatori da tutta Italia.

La giornata si è aperta con i saluti da remoto di Ilaria Ciancaleoni Bartoli, Direttrice dell'agenzia giornalistica **O.Ma.R.**, Osservatorio Malattie Rare, e di Alessandra Camerini, responsabile delle relazioni con pazienti e associazioni di **Fondazione Telethon**, che sempre sostengono le iniziative dell'Associazione e condividono le voci delle famiglie associate.

Si sono poi susseguiti gli interventi di diversi relatori, tra cui il team di ricercatori dell'unità di Medicina Molecolare per le Malattie Neurodegenerative e Neurogenetiche di **Fondazione Stella Maris (IRCCS)** di Pisa. Il Direttore **Dott. Filippo Maria Santorelli** ha aperto i lavori con uno sguardo sulle aspettative per la ricerca sulle malattie di Batten; a seguire la **Dott.ssa Maria Marchese** ha illustrato alcune nuove importanti evidenze sugli studi effettuati su modelli di zebrafish, grazie alla ricerca finanziata dall'Associazione con il supporto del progetto *Seed Grant* promosso da Fondazione Telethon; mentre la **Dott.ssa Stefania Della Vecchia** ha concluso illustrando il lavoro del nuovo Registro di Malattia sulle Ceroidolipofuscinosi in Italia.

“Bisogna creare un cerchio magico, ovvero un dialogo costante tra ricercatori, associazione e famiglie. E' fondamentale sapere cosa è importante per i nostri ragazzi, non cosa è importante per noi ricercatori. In un trial clinico l'obiettivo deve essere quello di modificare in maniera significativa, quindi deve essere in grado di ancorare quelli che sono i bisogni delle famiglie con quella che è l'evidenza clinica”, afferma nel suo intervento il dott. Santorelli.

Un altro studio di ricerca, condotto dal Professore associato di biologia presso l'**Università di Milano Thomas Vaccari** su un modello in drosophila (il moscerino della frutta), intende stabilire i primi modelli della malattia di tipo CLN13 per chiarirne le basi genetiche e prevedere l'effetto delle mutazioni di Catepsina F, aprendo così la strada a nuove future cure.

Presente al convegno anche l'unità di Neurologia dell'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù** di Roma, rappresentato dal **dr. Nicola Specchio** e dalla **Dott.ssa Marina Trivisano**, che ha fatto il punto sulla terapia enzimatica sostitutiva che da circa dieci anni viene somministrata a pazienti con la variante 2 della NCL, mostrando dati e risultati e sottolineando la necessità di una diagnosi precoce, tema ricorrente in tutti gli interventi della giornata.

Il **Prof. Alessandro Simonati**, specialista in Neurologia e Neuropsichiatria Infantile, già professore ordinario di neuropsichiatria infantile presso l'Università di Verona e studioso dei meccanismi patogenetici caratterizzanti le forme di ceroido-lipofuscinosi neuronale, ha fatto un excursus sulla malattia di Batten, focalizzando la sua attenzione sull'impatto che questa grave patologia ha sulle famiglie dei malati sia a livello pratico che psicologico.

Chiude i lavori il Presidente **dott. Saverio Bisceglia**, che ha illustrato ai soci le attività dell'Associazione, tra cui il finanziamento della ricerca della dott.ssa Marchese e del Registro di Malattia, e lo sviluppo di una applicazione pensata per la divulgazione scientifica presso medici di base, pediatri e specialisti, senza dimenticare ovviamente il costante supporto alle famiglie dell'Associazione e ai loro ragazzi.

“E' estremamente importante poter divulgare la conoscenza della malattia di Batten presso tutta la comunità medico-scientifica italiana affinché si possa riuscire ad effettuare una diagnosi precoce che possa garantire ai pazienti affetti dalla variante di CLN2, dove una terapia enzimatica sostitutiva è già disponibile, di poter accedere alle cure prima che la malattia inizi il suo decorso” afferma Bisceglia. *“Inoltre, la sensibilizzazione del grande pubblico su questa malattia ultra rara aiuterebbe l'Associazione - grazie a donazioni e a importanti iniziative di raccolte fondi - a garantire un supporto finanziario necessario per sostenere progetti di ricerca scientifica, affinché una cura possa essere studiata per tutte le 14 varianti della patologia”* – conclude il Presidente.