

FACULTY

Elena AMBROSINI - Istituto Superiore di Sanità - Roma
 Anna ARDISSONE - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
 Roberta BATTINI - I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris - Pisa - Università degli Studi di Pisa
 Enrico Silvio BERTINI - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Eleonora BONAVENTURA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Stefania BOVA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Fabio BRUSCHI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano - Università degli studi di Milano
 Marianna BUGIANI - VUMC Amsterdam
 Stephana CARELLI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Marco CATTALINI - ASST Spedali Civili - Brescia - Università degli studi di Brescia
 Cristina CEREDA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano - Università degli studi di Milano
 Federica DEODATO - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Flaminia FRASCARELLI - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Francesca FUMAGALLI - I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele - Milano
 Jessica GALLI - ASST Spedali Civili - Brescia - Università degli studi di Brescia
 Caterina GARONE - IRCCS Istituto delle scienze neurologiche di Bologna - Università di Bologna
 Francesco GAVAZZI - Children's Hospital of Philadelphia

Daniele GHEZZI - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano - Università degli studi di Milano
 Maria IASCONI - ASST Papa Giovanni XXII - Bergamo
 Antonella LAURI - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Silvia MASNADA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Sara MAZZOTTI - I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris - Pisa
 Francesco NICITA - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
 Simona ORCESI - Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. - Pavia - Università degli studi di Pavia
 Cecilia PARAZZINI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
 Davide POLITANO - Università degli studi di Pavia
 Ettore SALSANO - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
 Sabrina Giovanna SIGNORINI - Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. - Pavia
 Gabriella SILVESTRI - Policlinico Gemelli - Roma
 Davide TONDUTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano - Università degli studi di Milano
 Ylenia VAIA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano - Università degli studi di Milano
 Pierangelo VEGGIOTTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano - Università degli studi di Milano

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Enrico Silvio Bertini
 Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
 Francesco Nicita
 Unità Operativa di Malattie Muscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
 Davide Tonduti
 U.O.C. di Neurologia Pediatrica
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche (DIBIC)

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Jacopo Sartorelli
 Daria Diodato

Bambino Gesù
 Unità Operativa di Malattie Muscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Fabio Bruschi
 Ylenia Vaia
 Eleonora Bonaventura

U.O.C. di Neurologia Pediatrica - Centro COALA
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi - Milano
 ASST Fatebenefratelli Sacco - Milano
 Università degli studi di Milano

PROVIDER ECM & SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Studio A&S S.r.l. - Provider ECM id 565
 Via Bergamo, 8 - 20135 MILANO
 Tel: 025990.2525 - Fax: 025990.1652
 E-mail: neurologia@studioaes.it
 www.studioaes.it



CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:

EGE TIS
 THERAPEUTIC

ITOP[®]
 Officine Ortopediche

NEURAXPHARM[®]

NUTRISENS[®]
 Insieme, diamo più gusto alla vita

Orchard
 therapeutics

PROGETTIAMO
 AUTONOMIA

Proveca
 Medicines for Children

Reha GROUP



III CONGRESSO NAZIONALE SULLE LEUCODISTROFIE IN ETÀ PEDIATRICA

Aula Magna - Università degli Studi di Milano
 Via Festa del Perdono 7, Milano

14-15 settembre 2026

ORGANIZZATO DA

Bambino Gesù
 OSPEDALE PEDIATRICO - IRCCS

Unità Operativa di Malattie Muscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Centro Ospedaliero per Assistenza e cura delle Leucodistrofie e delle loro Associate

U.O.C. di Neurologia Pediatrica - Centro COALA
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi - Milano

Sistema Socio Sanitario
 Regione Lombardia
 ASST Fatebenefratelli Sacco

U.O.C. di Neurologia Pediatrica
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

CON IL PATROCINIO DI

Sistema Socio Sanitario
 Regione Lombardia
 ASST Fatebenefratelli Sacco

Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche

ELA
 ASSOCIAZIONE EUROPEA CONTRO LE LEUCODISTROFIE

FONDAZIONE MARIANI

SINPIA
 Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

FONDAZIONE Telethon

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

L'evento id 565 - 490973 è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2026 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti 7 crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 170 partecipanti. I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: Tecnici di neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici sanitari di radiologia medica, Tecnici Ortopedici, Psicologi, Dietisti, Educatori Professionali, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Logopedisti, Tecnici audiometristi, Biologi, e Medici Chirurghi appartenenti alle seguenti discipline: Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Neurochirurgia, Neuroradiologia, Radiodiagnostica, Neurofisiopatologia, Medicina fisica e riabilitazione, Oftalmologia, Ortopedia e traumatologia, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Anestesia e rianimazione e Genetica medica. L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica. Percorsi Clinico-Assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

PROGRAMMA

LUNEDÌ 14 settembre 2026

SIMPOSIO PRE-CONGRES- SALE SU IMAGING NELLE LEUCODISTROFIE: STATO DELL'ARTE E NOVITÀ

09:30 - 09:45
Introduzione
A. Righini / F. Arrigoni

09:45 - 10:15
Riconoscere le leucodistrofie ad esordio
tardivo
M. Moscatelli

10:15 - 10:45
Il ruolo della spettroscopia
R. Liserre

10:45 - 11:15
Aspetti neuroradiologici dei disturbi
correlati a TUBB4A
M. Severino

11:15 - 11:45
Coffee Break

11:45 - 12:15
Neuroradiologia delle leucodistrofie in
epoca di screening/diagnosi precoce e
nuove terapie
C. Carducci / D. Longo

12:15 - 13:00
Imaging multimodale nelle malattie della
sostanza bianca
F. Arrigoni / V. Bordin

Il Simposio è organizzato con il supporto del Fondo
di Beneficenza - Intesa San Paolo e della Fondazione
Buzzi

III CONGRESSO NAZIONALE SULLE LEUCODISTROFIE IN ETÀ PEDIATRICA

13:30 - 14:00
Registrazione dei partecipanti

14:00 - 14:15
Saluti delle autorità

14:15 - 14:20
Apertura dei lavori
E. Bertini, F. Nicita, D. Tonduti

I SESSIONE Inquadramento clinico e diagnosi differenziali

Moderatori: P. Veggiotti - I. Moroni

14:20 - 14:40
Inquadramento delle leucodistrofie: basi
patogenetiche e classificazione
M. Bugiani

14:40 - 15:00
Leucodistrofie mitocondriali:
caratterizzazione fenotipica e focus su
forme potenzialmente trattabili
A. Ardisson

15:00 - 15:20
Leucodistrofie con calcificazioni cerebrali:
novità su vecchi e nuovi fenotipi in età
infantile
S. Orcesi, D. Politano

15:20 - 15:40
Leucodistrofie microgliali: inquadramento
clinico e prospettive di trattamento
E. Salsano

15:40 - 16:10
Coffee-break

II SESSIONE Frontiere terapeutiche

Moderatori: R. Battini - F. Deodato

16:10 - 16:30
Nutraceutici e Leriglitazone
nell'Adrenoleucodistrofia X-linked
F. Bruschi

16:30 - 16:50
Leucodistrofie: dalla malattia alla
funzione. Gestione della spasticità,
ortesi e ausili nel percorso riabilitativo.
F. Frascarelli

16:50 - 17:10
Strategie terapeutiche per le
interferonopatie genetiche
M. Cattalini

17:10 - 17:30
La terapia genica nelle leucodistrofie
ed encefalopatie metaboliche: stato
dell'arte e prospettive future
F. Fumagalli

III SESSIONE Contributi dei Partecipanti

Moderatori: D. Tonduti - F. Nicita

17:30 - 17:45
Multi-omics analysis to investigate
molecular mechanisms and potential
biomarkers underlying genotype-
phenotype correlation in Alexander
disease
T. Bachetti

17:45 - 18:00
Efficacia e sicurezza di Zilganersen, un
nuovo trattamento antisenso che agisce
sull'RNA, nei pazienti con malattia
di Alexander: i risultati dello studio
registrazionale
Y. Vaia

18:00 - 18:15
Alexander disease in adults:
characterization of a large Italian cohort
C. Benzoni

18:15 - 18:30
Dall'invisibilità alla visibilità dei
siblings: un modello operativo
M. Scignaro

MARTEDÌ 15 settembre 2026

IV SESSIONE Al di là della disabilità motoria

Moderatori: D. Tonduti - J. Galli

09:00 - 09:20
Epilessia nelle leucodistrofie:
insegnamenti dalla letteratura ed
esperienza in real life
S. Masnada

09:20 - 09:40
Bambino, famiglia e Comunicazione:
la presa in carico nelle diverse fasi di
malattia
R. Battini, S. Mazzotti

09:40 - 10:00
Disordini cognitivi nelle leucodistrofie
pediatriche: caratterizzazione clinica e
inquadramento nosologico
S. Bova

10:00 - 10:20
Il coinvolgimento del sistema visivo nelle
leucodistrofie in età evolutiva: percorsi
diagnostici e strategie di intervento
S. Signorini

10:20 - 10:50
Coffee-break

V SESSIONE Dalla ricerca traslazionale alla clinica

Moderatori: E. Bertini - C. Cereda

10:50 - 11:10
Nuovi modelli malattia in vivo per la
caratterizzazione e la comprensione
della patologia neurologica nella
sindrome COL4A1/A2
A. Lauri

11:10 - 11:30
Studi di genomica funzionale nelle
leucodistrofie 4H: ipotesi di meccanismi
patogenetici variante-specifici
S. Carelli

11:30 - 11:50
Alterazioni dell'equilibrio ionico e
danno mielinico: nuove evidenze dalle
leucodistrofie
E. Ambrosini

11:50 - 12:10
Aminoacil-tRNA sintetasi mitocondriali:
genetica, patogenesi e prospettive
terapeutiche
D. Ghezzi

VI SESSIONE Contributi dei Partecipanti

Moderatori: A. Ardisson - E. Bonaventura

12:10 - 12:25
Further insights into Allan-Herndon-Dudley
syndrome: characterization of two genetic
variants in SLC16A2 gene
S. Carelli

12:25 - 12:40
Functional characterization of DNA
variants from the human RNASET2 gene
in patients affected by Aicardi-Goutières
syndrome
A. Giannatempo

12:40 - 12:55
Quantifying Leukodystrophies: is it
possible? Insights from the FIABA project
A. Buchignani

12:55 - 13:10
Chimeric GALC HSPC Gene Therapy
as a Disease Modifying Strategy in an
Inducible Mouse Model of GLD
A. Ricca

13:10 - 14:10
Pranzo di lavoro

VII SESSIONE MISCELLANEA

Moderatori: C. Garone - G. Silvestri

14:10 - 14:30
Lesioni della sostanza bianca ...non solo
leucodistrofie
C. Parazzini

14:30 - 14:50
Evoluzione delle tecnologie per la
diagnosi genetica
M. Iacone

14:50 - 15:10
Trial Clinici in Malattie Rare: sviluppo
di protocolli
F. Gavazzi

15:10 - 15:30
Studi clinici e sperimentazioni
farmacologiche: novità e prospettive
Y. Vaia

15:30 - 16:00
Coffee-break

VIII SESSIONE Contributi dei Partecipanti

Moderatori: F. Fumagalli - S. Orcesi

16:00 - 16:15
Pediatric-onset neurological and
neuropsychiatric involvement in
adult subjects investigated for
leukodystrophies
A. Del Boca

16:15 - 16:30
Trattamento con atidarsagene
autotemcel (terapia genica con cellule
staminali ematopoietiche autologhe)
nella leucodistrofia metacromatica:
valutazione del profilo di sicurezza del
trattamento in un real-world scenario
V. Calbi

16:30 - 16:45
Effetti a lungo termine del trattamento
con atidarsagene autotemcel
(terapia genica con cellule staminali
ematopoietiche autologhe) nella
leucodistrofia metacromatica ad
esordio precoce con follow-up fino a
13 anni
V. Gallo

16:45 - 17:00
Impiego del Micofenolato nella
Sindrome di Aicardi-Goutières
F. Nicita

17:00 - 17:15
Adult-onset leukodystrophies detected
by Clinical Exome Sequencing: a
single-center experience
N. Fabrizio

17:15 - 17:30
Test di verifica dell'apprendimento
F. Nicita, D. Tonduti

INFORMAZIONI GENERALI

IL CONVEGNO È GRATUITO

L'evento id 565 - 490973 è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2026 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti 7 crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 170 partecipanti. I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: Tecnici di neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici sanitari di radiologia medica, Tecnici Ortopedici, Psicologi, Dietisti, Educatori Professionali, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Logopedisti, Tecnici audiometristi, Biologi e Medici Chirurghi appartenenti alle seguenti discipline: Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Neurochirurgia, Neuroradiologia, Radiodiagnostica, Neurofisiopatologia, Chirurgia, Medicina fisica e riabilitazione, Oftalmologia, Ortopedia e traumatologia, Scienza dell'alimentazione e dietetica, Anestesia e rianimazione e Genetica medica.

L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica, Percorsi Clinico assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza-profilo di cura [3].

Le iscrizioni chiuderanno il 7 settembre 2026, o al raggiungimento del numero massimo previsto dei partecipanti per le varie categorie accreditate (verrà considerato l'ordine cronologico di arrivo); dopo tale data verranno accettate iscrizioni solo a insindacabile giudizio del Provider.

Gli attestati di partecipazione verranno rilasciati al termine dei lavori; in caso di partenze anticipate, sarà indicato l'orario e non potranno essere assegnati i Crediti ECM. Ai fini dell'acquisizione dei Crediti Formativi è indispensabile la presenza effettiva al 100% della durata complessiva dei lavori e almeno il 75% delle risposte corrette al questionario di valutazione dell'apprendimento.

Chi desidera partecipare è vivamente pregato d'iscriversi entro i termini previsti, per non ricevere spiacevoli dinieghi. Nel caso si fosse impossibilitati ad intervenire, ricordiamo che è opportuno informare per tempo la Segreteria organizzativa, così da offrire la possibilità ad altri di essere accettati e di evitare inutili sprechi.