



Workshop online

**Neuropatie genetiche rare in età pediatrica:
dalla diagnosi precoce alle terapie
innovative nella Malattia di Charcot-Marie-
Tooth**

FAD sincrona
7, 14 e 21 ottobre 2025

in collaborazione con

Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

con il patrocinio di

ACMT- Rete per la malattia di Charcot-
Marie-Tooth

AITNE - Associazione Italiana TNPEE

Direttore del corso

Isabella Moroni
SS Malattie Metaboliche, Degenerative e Neuromuscolari
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Comitato Scientifico

Emanuela Pagliano
Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
SC Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Federica Rachele Danti
SC Neuropsichiatria Infantile 1 – Disordini del movimento
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Anna Ardisson
SC Neuropsichiatria Infantile 1 – Disordini del movimento
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Maria Foscan
Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
SC Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Segreteria Scientifica

Alessia Marchi
Marta Viganò
Riccardo Piovesan
Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
SC Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Filippo Genovese
Referente Scientifico/Rapporti con l'estero/SMM
Associazione ACMT-Rete per la Malattia di Charcot-Marie-Tooth OdV
San Lazzaro di Savena (BO)

STAFF FONDAZIONE MARIANI

Coordinamento e organizzazione

Lucia Confalonieri

Anna Illari

Alberto Brucato

Informazioni e iscrizioni

Cristina Giovanola

Marina Antonioli

Comunicazione e promozione

Renata Brizzi

Samuele Spinelli

Pubblicazioni

Valeria Basilico

La Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) include un ampio gruppo di neuropatie genetiche rare che, nell'insieme, rappresentano una percentuale rilevante delle malattie neuromuscolari infantili. Sono patologie che determinano precocemente compromissione delle funzioni motorie e sensitive e hanno nella maggior parte decorso progressivo, causando rilevante disabilità sin dall'età evolutiva, con riduzione della qualità di vita per i pazienti e per le loro famiglie.

Nonostante i progressi degli ultimi anni in termini di innovazione diagnostica, a tutt'oggi non esiste cura efficace nell'arrestare la progressione della patologia, per nessuna delle diverse forme di CMT.

Le principali criticità nell'inquadramento e nella gestione delle CMT includono una marcata variabilità di presentazione clinica, la difficoltà di porre una diagnosi precoce, la carenza di dati di storia naturale delle forme più rare, la scarsità di trattamenti efficaci.

Questo gruppo di malattie richiede sempre un approccio multidisciplinare che implica l'integrazione di diverse competenze specialistiche (neurologiche, genetiche, fisiatriche, ortopediche, pediatriche) attraverso una rete che consenta una presa in carico globale dei pazienti e delle famiglie.

Negli anni recenti, il progresso delle conoscenze genetiche e precliniche ha ampliato ulteriormente la classificazione delle CMT, pertanto, si rende necessario fornire un aggiornamento formativo esaustivo che garantisca strumenti adeguati al riconoscimento e alla gestione della CMT in età evolutiva.

Il Corso verrà articolato in 3 parti:

- la prima parte sarà focalizzata sull'inquadramento clinico, la caratterizzazione neurofisiologica, genetica e sulle principali patologie da considerare in diagnosi differenziale con la CMT;
- la seconda parte sarà incentrata sugli aspetti di valutazione funzionale, indicazioni e modalità di trattamento riabilitativo, prevenzione e trattamento delle complicanze ortopediche;
- la terza parte fornirà aggiornamenti sulle conoscenze dei meccanismi patogenetici, sui trial terapeutici in corso e potenziali e sulle più recenti indicazioni di management (Guidelines); sarà inoltre dato spazio all'Associazione ACMT-Rete, punto di riferimento per i pazienti e che, oltre a favorire il confronto tra persone affette, contribuisce in modo sostanziale all'informazione e divulgazione di consapevolezza della patologia.

Infine, verranno presentati casi clinici esemplificativi che daranno l'opportunità ai discenti di seguire in modo realistico il percorso diagnostico-terapeutico dei bambini affetti da CMT.

Il corso rappresenta un'opportunità di aggiornamento significativa, garantendo una panoramica esaustiva sulle neuropatie genetiche dal punto di vista clinico, diagnostico, di monitoraggio e di trattamento.

È indirizzato a medici specialisti, in particolare neuropsichiatri infantili, pediatri, neurologi, ortopedici e fisiatrici e a ogni figura professionale interessata ad aumentare le proprie conoscenze nell'ambito delle patologie neuromuscolari infantili.

7 ottobre 2025

ore 14.00

Benvenuto

Fondazione Mariani, Milano

Isabella Moroni, Milano

I Sessione

Inquadramento delle CMT pediatriche e Diagnosi differenziali

ore 14.15

Inquadramento clinico e diagnosi differenziali delle CMT nell'età infantile

Isabella Moroni, Milano

ore 15.00

Il ruolo della neurofisiologia nelle neuropatie genetiche pediatriche

Paola Lanteri, Milano

ore 15.45

La diagnosi genetica

Federica Rachele Danti, Milano

ore 16.30

Pausa caffè

ore 16.45

Quadri di neuropatia periferica nelle malattie neuromuscolari

Daria Diodato, Roma

ore 17.30

Quadri di neuropatia periferica nelle malattie metaboliche

Anna Ardissonne, Milano

ore 18.15

Discussione

ore 18.30

Chiusura della giornata

14 ottobre 2025

ore 14.00

Benvenuto

Emanuela Pagliano, Milano

Il Sessione

Trattamenti riabilitativi e chirurgia delle complicanze ortopediche

ore 14.05

Valutazione neurofunzionale e misure di outcome

Emanuela Pagliano, Maria Foscan, Milano

ore 15.00

Trattamento riabilitativo e corrette indicazioni per le ortesi

Riccardo Zuccarino, Trento

ore 16.00

Pausa caffè

ore 16.15

Trattamento ortopedico correttivo delle deformità distali

Paolo Zerbinati, Torre Pedrera (RN)

ore 17.15

La scoliosi nelle CMT infantili: trattamento conservativo e chirurgico

Valentina Caretti, Milano

ore 18.15

Discussione

ore 18.30

Chiusura della giornata

21 ottobre 2025

ore 14.00

Benvenuto

Isabella Moroni, Milano

III Sessione

Terapie sperimentali e indicazioni di monitoraggio

ore 14.05

Meccanismi patogenetici e terapie sperimentali nelle CMT

Stefano Previtali, Milano

ore 15.00

Trials terapeutici: presente e futuro

Davide Pareyson, Milano

ore 16.00

Management delle CMT pediatriche: indicazioni per il monitoraggio e per la transizione di cura

Isabella Moroni, Milano

ore 16.30

Il ruolo dell'Associazione Pazienti

Federico Tiberio, San Lazzaro di Savena (BO)

ore 16.45

Pausa caffè

ore 17.15

Casi clinici

Gruppo Besta

ore 18.15

Conclusioni

ore 18.30

Chiusura del corso

Test di apprendimento ECM online da completare nei 3 giorni successivi alla fine del corso (22, 23, 24 ottobre 2025)

RELATORI

Ardissone Anna

SC Neuropsichiatria Infantile 1 – Disordini del movimento
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Caretti Valentina

Ortopedia Pediatrica
Ospedale dei Bambini “Vittore Buzzi”
Milano

Danti Federica Rachele

Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Diodato Daria

UOS Malattie Muscolari e Neurodegenerative
UOC Neurologia dello Sviluppo
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Foscan Maria

Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
SC Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Lanteri Paola

UOC Neurologia VI Neurofisiopatologia
Dipartimento di Diagnostica e Tecnologia
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Moroni Isabella

SS Malattie Metaboliche, Degenerative e Neuromuscolari
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Pagliano Emanuela

Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
SC Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo
Dipartimento Neuroscienze Pediatriche
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Pareyson Davide

UOC Malattie

Neurodegenerative e Neurometaboliche Rare

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Previtali Stefano

Unità di Neurologia

IRCCS Ospedale San Raffaele

Milano

Tiberio Federico

Associazione ACMT

Rete per la Malattia di Charcot-Marie-Tooth OdV

San Lazzaro di Savena (BO)

Zerbinati Paolo

Ospedale Sol et Salus

Torre Pedrera (RN)

Zuccarino Riccardo

Centro Clinico NeMO

Trento