



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

ANUPI TNPEE - Associazione Nazionale  
Unitaria Terapisti della Neuro e  
Psicomotricità dell'Età Evolutiva Italiani

AIFI – Associazione Italiana di  
Fisioterapia

GIS – Fisioterapia Pediatrica

ASNP - Associazione Italiana per lo studio  
del Sistema Nervoso Periferico

OMaR - Osservatorio Malattie Rare

**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 fisiatristi 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

***II 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