

La malattia da difetto di Timidina Chinasi 2- TK2. Conoscerla per riconoscerla e curarla

Martedì 10 Settembre 2024

Ore 13:00 – On line su Zoom

Le **patologie mitocondriali** si presentano ad ogni età, con qualsiasi sintomo e con diverse possibilità di diagnosi. Sono malattie rare e ereditarie che riguardano il metabolismo energetico delle cellule e interessano soprattutto il sistema nervoso, il cuore, lo scheletro e i muscoli. La complessità di queste patologie è dovuta alla doppia origine genetica, ovvero si possono avere mutazioni a carico del DNA mitocondriale (mtDNA) o del DNA nucleare (nDNA). Attualmente sono state identificate oltre 500 forme con differenti geni coinvolti e manifestazioni varie.

La malattia da difetto di Timidina Chinasi 2 (TK2) è una malattia autosomica recessiva, ovvero che si eredita da entrambi i genitori (portatori sani). Esistono tre forme cliniche. La più severa è quella infantile che esordisce entro il primo anno di vita e causa debolezza muscolare progressiva. La Timidina Chinasi 2, infatti, è una proteina mitocondriale che ha il ruolo di trasformare i nucleosidi pirimidinici in monofosfati. Questi nucleosidi rappresentano i “mattoncini” che servono per generare il DNA mitocondriale. Quindi, se i nucleosidi non funzionano correttamente, il mitocondrio non è in grado di produrre energia.

I bambini affetti dalla forma infantile perdono qualsiasi abilità motoria acquisita. Poiché la debolezza muscolare coinvolge anche i muscoli respiratori i pazienti hanno alte probabilità di morire per insufficienza respiratoria entro un anno dall'esordio.

La prof. Caterina Garone, durante le sue attività di ricerca, ha sperimentato una terapia innovativa con nucleosidi. La terapia ha dimostrato di essere in grado di produrre effetti positivi sulla sopravvivenza ma anche sui difetti biochimici e genetici dei pazienti. Dopo il brevetto è stata utilizzata in un clinical trial: ad oggi sono stati trattati alcune decine di pazienti. La malattia ha un alto tasso di mortalità ma grazie alla terapia tutti sono sopravvissuti e hanno avuto un recupero delle abilità motorie e respiratorie, con risultati nettamente migliori quando la terapia viene somministrata precocemente.

Il webinar è rivolto alla classe medica con l'obiettivo di mettere in evidenza i principali sintomi che possono indurre il medico al sospetto di difetto da Timidina Chinasi 2, le possibilità diagnostiche e la corretta presa in carico del paziente, per intervenire precocemente con una terapia che può realmente modificare il corso di questa malattia progressiva.

Il webinar è accreditato ECM.

Il programma del webinar è stato realizzato con la supervisione e collaborazione scientifica della Prof.ssa Caterina Garone, Neuropsichiatra Infantile, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgia, Alma Mater Studiorum Università di Bologna, UO Neuropsichiatria dell'età pediatrica, Sede Policlinico S.Orsola, IRCCS Scienze Neurologiche, Bologna.

Mitocon è l'organizzazione di riferimento in Italia per le persone affette da malattie mitocondriali e per i loro familiari ed è il principale elemento di raccordo tra i pazienti, le famiglie, la comunità scientifica, l'industria e le istituzioni.

Programma Scientifico

Martedì 10 Settembre

13.00 –15.00

La malattia da difetto di Timidina Chinasi 2 (TK2d)

Moderatore:

Speaker: prof. Caterina Garone

13:00 Benvenuto e introduzione

- Saluti iniziali e presentazione del webinar
- Obiettivi dell'incontro
- Vivere con la TK2 – Testimonianza di pazienti e famiglie

13:20 Scenari della TK2d

- Descrizione della patologia: aspetti genetici e fisiologici
- Epidemiologia e distribuzione geografica
- Esperienze cliniche: casi studio

13:40 Importanza della Diagnosi Precoce

- Sintomi iniziali della TK2d e variabilità clinica
- Metodologie diagnostiche: test genetici e biomarcatori
- Vantaggi della diagnosi precoce

14:00. Complessità della Gestione della TK2D

- Panoramica dei trattamenti attuali e delle terapie di supporto
- Gestione multidisciplinare: il ruolo dei vari specialisti
- Sfide nella gestione quotidiana e strategie di supporto per pazienti e famiglie

14:20 Ricerca e Sviluppi Futuri

- Aggiornamenti sulla ricerca scientifica e gli studi clinici in corso
- La terapia sperimentale con i nucleosidi: il trial clinico
- Collaborazioni internazionali e progetti futuri

14:40 Sessione di Domande e Risposte

- Spazio per le domande dal pubblico

14:55. **Conclusioni e Saluti Finali**

- Riepilogo dei punti salienti del webinar
- Ringraziamenti e chiusura dell'evento

Registrazione: [Inserire link per la registrazione]

Contatti: Serena Massucci - scientific.office@mitocon.it

Note: Si consiglia di registrarsi in anticipo per ricevere il link al webinar. Per domande preliminari, contattare scientific.office@mitocon.it