

Corso gratuito ECM

TK2d: una malattia multisistemica, un approccio multidisciplinare

Martedì 9 Settembre 2025

Ore 13:00 – 17:00 On line su Zoom

Il corso è accreditato ECM (8 crediti formativi)

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 (TK2d)** è una rara miopatia mitocondriale ereditaria, causata da mutazioni del DNA nucleare. La Timidina Chinasi 2 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. Esistono tre forme cliniche. La più severa è quella infantile che esordisce entro il primo anno di vita e causa debolezza muscolare progressiva. Le manifestazioni cliniche includono debolezza muscolare, compromissione respiratoria, difficoltà nutrizionali e, in alcuni casi, coinvolgimento cardiaco. Questo quadro complesso rende la TK2d una vera e propria **malattia multisistemica**.

Il corso intende offrire una panoramica aggiornata sullo stato della ricerca, sulle opzioni terapeutiche disponibili e sull'approccio diagnostico, ponendo **particolare attenzione alla presa in carico multidisciplinare del paziente**. Attraverso il contributo di specialisti in **neurologia, pneumologia, cardiologia e nutrizione**, verranno analizzati i diversi aspetti della malattia e le strategie più efficaci per garantire un'assistenza integrata e tempestiva.

Destinatari del corso

L'incontro è rivolto alla classe medica e ai professionisti sanitari coinvolti nella diagnosi e nella gestione di malattie genetiche rare e neuromuscolari: pediatri, medici di medicina generale, neurologi, neuropsichiatri infantili, pneumologi, cardiologi, genetisti, nutrizionisti, biologi e fisioterapisti.

Crediti ECM - Educazione Continua in Medicina

Il programma del corso è stato realizzato da Mitocon con la collaborazione scientifica della Prof.ssa **Caterina Garone**, Professore associato di Genetica medica, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Alma Mater Studiorum Università di Bologna, IRCCS Istituto delle Scienze neurologiche, UOC Neuropsichiatria dell'età pediatrica, Bologna. La frequenza al corso e il superamento del test finale online danno diritto a **8 crediti ECM**, riconosciuti per tutte le professioni sanitarie.

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 9 Settembre

13.00 –15.00

Benvenuto e introduzione

Speaker: Mitocon ODV

13:00 – **La malattia da difetto di Timidina Chinasi 2 (TK2d): il contesto clinico e scientifico**

Docente: prof.ssa **Caterina Garone**, Università di Bologna e Istituto di Scienze Neurologiche Bologna

- Aspetti genetici e biochimici
- Manifestazioni cliniche
- Terapie in studio e risultati della terapia con nucleosidi

13:45 – **Coinvolgimento neuromuscolare nella TK2d: diagnosi e monitoraggio**

Docente: prof.ssa **Olimpia Musumeci**, Università di Messina e A.O.U. Policlinico "G. Martino", Messina

- Presentazione della TK2d da un punto di vista neuromuscolare
- Manifestazioni cliniche neuromuscolari nell'adulto e nei quadri a esordio più tardivo
- Strumenti diagnostici
- Indicatori di monitoraggio della progressione
- Ruolo del neurologo nella presa in carico multidisciplinare

14:30 – **Funzione respiratoria e TK2d: valutazione e supporto**

Docente: dott.ssa **Emanuela Di Palmo**, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

- Compromissione respiratoria precoce
- Strumenti di monitoraggio e interventi
- Supporto ventilatorio

15:15 – **Aspetti cardiologici nella TK2d: perché è importante monitorare il cuore**

Docente: dott. **Luca Ragni**, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

- Alterazioni potenziali
- Esami consigliati
- Implicazioni cliniche

16:00 – **Nutrizione e TK2d: indicazioni per una gestione integrata**

Docente: dott.ssa **Marzia Camera**, biologa nutrizionista esperta in nutrizione nelle patologie mitocondriali, Mitocon

- Impatto della malattia sullo stato nutrizionale
- Gestione di disfagia e malnutrizione
- Ruolo del nutrizionista nel team multidisciplinare

16:45 – **Sessione di Domande e Risposte**

16:55 – **Conclusioni finali**

- Riflessioni conclusive
- Priorità cliniche e di ricerca
- Prospettive future nella presa in carico

17:00 - **Somministrazione Test**

Iscrizione

La partecipazione è gratuita. Il corso si svolge esclusivamente online, al termine è prevista la somministrazione di un test necessario per l'ottenimento dei crediti formativi ECM. Per l'ottenimento dei crediti ECM è **obbligatoria** la partecipazione e il superamento del test finale.

E' possibile registrarsi **QUI** entro **8 settembre 2025**

Educazione Continua in Medicina

L'evento è stato inserito nel programma nazionale di Educazione Continua in Medicina (ECM) con 8 crediti formativi.

Info e contatti: Serena Massucci - scientific.office@mitocon.it

Docenti del Corso

Emanuela Di Palmo, UOC Pediatria, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

Caterina Garone, Professore associato di Genetica medica, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Alma Mater Studiorum Università di Bologna, IRCCS Istituto delle Scienze neurologiche, UOC Neuropsichiatria dell'età pediatrica, Bologna

Olimpia Musumeci, Professore Associato, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Messina, U.O.C. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, A.O.U. Policlinico "G. Martino"

Luca Ragni, Cardiologo pediatrico e dell'età evolutiva, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna