Fondazione I.R.C.C.S.
Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia

ARSACS
organizzazione di volontariato

Formazione Residenziale Classica (RES1)

FOCUSING RARE CONDITIONS: ADVANCES, CHALLENGES AND NEW HORIZON IN ARSACS

ID 217903.1

Giovedì, 24 settembre 2026
Orario: 09:30 – 17:00

Biblioteca Scientifica "Renato Boeri"
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta – Via G. Celoria, 11 – Milano

PREMESSA E OBIETTIVI FORMATIVI

Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) is a rare and still under-recognized disorder, yet it is attracting increasing scientific attention. Ongoing research aims to better understand its mechanisms and identify effective therapeutic approaches. This conference seeks to highlight ARSACS, encourage knowledge exchange, and bring together researchers from different countries, fostering international collaboration and advancing both scientific understanding and clinical practice.

AREA DI RIFERIMENTO E OBIETTIVI

Obiettivo n. 18 (tecnico-professionali) – Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere
Tematica regionale: non prevista

OBIETTIVI SPECIFICI

The conference aims to establish clear and targeted learning objectives through complementary thematic sessions. RARE BUT RELEVANT (keeping feet on the ground) will strengthen current clinical knowledge, providing practical updates on diagnosis and disease management. BRING ME THE HORIZON (how research takes us to the future) will focus on the latest scientific advances and emerging therapeutic perspectives. Finally, A NEW VISION will promote an integrated, multidisciplinary approach, fostering new collaborations and innovative frameworks to address the complexity of ARSACS.

SCIENTIFIC PROGRAM / PROGRAMMA SCIENTIFICO

09:30 – 10:00 **Welcome and Institutional Greetings**
Benvenuto e Saluto Istituzionali
Marta Marsilio – Presidente, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Susanna de Luca e *Paolo Arrigoni* – Presidente e Vicepresidente Arsacs odv
Sonia Gobeil – Co-founder Fondation de l'Ataxie Charlevoix-Saguenay
Celeste Scotti e Carmen Fotino – Responsabile R&D e Peer review and Research monitoring Manager di Fondazione Telethon

Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia

ARSACS organizzazione di volontariato

SESSION I – RARE BUT RELEVANT (keeping feet on the ground)

Chairs: *Isabella Moroni – Caterina Mariotti*

10:00 – 10:40 **Genotype-phenotype analyses in Spastic Ataxias: The teaching message from the PROSPAX study**
Analisi genotipo-fenotipo nelle atassie spastiche: cosa sappiamo grazie allo studio PROSPAX
Giulia Coarelli

10:40 – 11:10 **Assessing progression rate and clinical metrological properties in ARSACS**
Valutazione del tasso di progressione e delle proprietà metrologiche cliniche in ARSACS
Cynthia Gagnon

11:10 – 11:40 **Neurorehabilitation in children with spastic-ataxia**
Neuroriabilitazione nei bambini con atassia spastica
Silvia Faccioli

11:40 – 12:10 **Effectiveness of rehabilitation intervention in persons with ataxia**
Efficacia dell'intervento riabilitativo nelle persone con atassia
Gabriella Paparella

12:10 – 12:30 **Patient priorities: What matters and why? The teaching message from the PROSPAX study**
Priorità del paziente: cosa conta e perché? Insegnamento dallo studio PROSPAX
Mirlinda Ademi

SESSION II – BRING ME THE HORIZON (how research takes us to the future)

Chairs: *Isabella Moroni – Caterina Mariotti*

12:30 – 12:45 **Results from longitudinal profilometry MRI analysis in ARSACS**
Risultati dell'analisi MRI della profilometria longitudinale in ARSACS
Sirio Cocozza

12:45 – 13:00 **Exploring the role of microglia in ARSACS: insights from Danio rerio**
Esplorando il ruolo della microglia nell'ARSACS: approfondimenti da Danio rerio
Valentina Naef

13:00 – 13:15 **Relevance of altered SACSIN RNA-binding properties to ARSACS**
Rilevanza delle proprietà alterate di legame dell'RNA SACSIN per ARSACS
Roberto Giambruno

13:15 – 13:30 **Flash talks: research seeds**
I nuovi semi della ricerca
Valentina Gigliucci, Davide Marangon, Greta Bernardo

Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia

ARSACS organizzazione di volontariato

13:30 – 14:30 *Light lunch*

SESSION III – A NEW VISION

Chairs: *Claudia Dosi – Filippo Maria Santorelli*

14:30 – 14:50 **Can 3D protein modeling guide chemical design to halt Spastic-Ataxias?**
La modellazione proteica 3D può guidare la progettazione chimica per arrestare l'atassia spastica?
Matteo Rossi Sebastiano

14:50 – 15:10 **Can new nano tools serve drug repurposing?**
I nuovi nano strumenti possono servire al riutilizzo dei farmaci?
Gianni Ciofani

15:10 – 15:30 **Novel therapeutic approaches for ARSACS: insights from preclinical models**
Nuovi approcci terapeutici per l'ARSACS: spunti dai modelli preclinici
Francesca Maltecca

15:30 – 15:50 **A new cell and gene therapy approach for Friedreich's ataxia. A model for ARSACS?**
Una nuova terapia cellulare e genica per l'atassia di Friedreich. Un modello per Arsacs?
Arturo Sala

15:50 – 17:00 **General Discussion on What are we missing**

RESPONSABILE SCIENTIFICO

CLAUDIA DOSI – Neuropsichiatra Infantile – SC Neuropsichiatria Infantile 2, Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

RELATORI e MODERATORI

MIRLINDA ADEMI, MD, PhD, Neurologische Klinik, Universitätsklinikum Heidelberg (Germania)
GRETA BERNARDO, PhD, Biology Department, Università di Padova
GIANNI CIOFANI, Senior Researcher Tenured, Istituto Italiano di Tecnologia, Pontedera (PI)
GIULIA COARELLI, MD, PhD, Institut du Cerveau, Paris Brain Institute, Parigi (Francia)
SIRIO COCOZZA, Neuroradiologist Department of Advanced Biomedical Sciences, Università Federico II, Napoli
CLAUDIA DOSI, Neuropsichiatra Infantile, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano
SILVIA FACCIOLI, Medico Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione, Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell'Età Evolutiva, AUSL IRCCS Reggio Emilia
CYNTHIA GAGNON, Professeure titulaire École de réadaptation, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke (Canada)
ROBERTO GIAMBRUNO, Ricercatore di II livello, Consiglio Nazionale delle Ricerche – Istituto per la ricerca e l'innovazione biomedica, Palermo
VALENTINA GIGLIUCCI, PhD, Mitochondrial dysfunctions in neurodegeneration Unit, San Raffaele Scientific Institute

Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia

ARSACS organizzazione di volontariato

FRANCESCA MALTECCA, Group Leader Mitochondrial dysfunctions in neurodegeneration Unit, San Raffaele Scientific Institute, Milano
DAVIDE MARANGON, PhD, Laboratorio di Farmacologia Molecolare e Cellulare della Trasmissione Purinergica, Università degli Studi, Milano
CATERINA MARIOTTI, Neurologa, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano
ISABELLA MORONI, Neuropsichiatra Infantile, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano
VALENTINA NAEF, PhD Molecular Medicine, IRCCS Stella Maris, Calambrone (PI)
GABRIELLA PAPARELLA, Fisiatra, IRCCS Eugenio Medea, Treviso
ARTURO SALA, Professor of Translational Cancer Biology, Brunel University of London
MATTEO ROSSI SEBASTIANO, Ph.D. MedChemBeyond Lab, Dipartimento di Biotecnologie Molecolari e Scienze per la Salute, Università degli Studi, Torino
FILIPPO MARIA SANTORELLI, Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Medicina Molecolare, Neurogenetica e Malattie Neuromuscolari, IRCCS Stella Maris, Calambrone (PI)

Con il patrocinio di:

AIAC Ataxia Charlevoix-Saguenay Foundation Research that heals

FONDAZIONE Telethon

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

DESTINATARI

In particolare il convegno si rivolge a:

- **Neurologi e neurogenetisti**, che si occupano della diagnosi e della gestione clinica
- **Ricercatori in genetica e neuroscienze**, interessati ai meccanismi della malattia e ai nuovi studi
- **Fisiatri e terapisti della riabilitazione** (fisioterapisti, terapisti occupazionali), per la gestione dei sintomi motori
- **Pediatri e medici delle malattie rare**, soprattutto nei casi a esordio precoce

TUTOR: Non previsto

METODOLOGIA DIDATTICA: Lezione/Discussione

MATERIALE DIDATTICO: Non previsto

Fondazione I.R.C.C.S.
Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia

ARSACS
organizzazione di volontariato

PARTECIPAZIONE E CREDITI ECM

La soglia di partecipazione richiesta è del 100% delle ore totali previste dal programma.
Secondo le indicazioni contenute nella D.G.R. n. 19280 del 29/12/2022, all'evento formativo, accreditato ai fini ECM-CPD, sono stati preassegnati n. **6 crediti**.
L'attestato ECM sarà rilasciato solo ed esclusivamente ai partecipanti che avranno partecipato all'intero percorso formativo (presenza rilevata tramite firma di entrata ed uscita), che avranno superato il Questionario di Apprendimento (soglia minima 80%) e compilato il Questionario di Customer Satisfaction.

EVENTO SPONSORIZZATO: NO

DESCRIZIONE MODALITA' DI VALUTAZIONE DELL'EVENTO:

Al termine del percorso formativo sarà effettuata la valutazione del gradimento e la valutazione dell'apprendimento tramite test a scelta multipla.
Il Responsabile scientifico redigerà una relazione al termine del percorso per la valutazione complessiva dell'evento formativo.

MODALITA' DI ISCRIZIONE

L'evento, a titolo gratuito, si terrà in presenza.
Iscrizione obbligatoria da effettuarsi accedendo al link **https.//formazione.sigmapaghe.com**
entro il **14 settembre 2026**

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA
Provider ECM-CPD ID 3259
Formazione e Aggiornamento Personale
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Tel. 02/23942547 – Mail formazione@istituto-besta.it