

*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*

## 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*  
*Mirlina 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 Coccozza*
- 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, Elena Ziviani*

**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'ataxia 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**  
*Terapia genica per ARSACS: approfondimenti da 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'ataxia 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)

**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

**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)

**ELENA ZIVIANI**, Full Professor, Biology Department, Università di Padova

***Patrocini richiesti:***

***ARSACS.com***

***Fondazione Telethon***

***Società Italiana di Neurologia (SIN)***

***Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (Sinpia)***

**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

## 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.sigmaghe.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](mailto:formazione@istituto-besta.it)