

Webinar Internazionale TK2d 2026

La TK2d nel mondo: diagnosi, presa in carico multidisciplinare e progressi terapeutici

Promosso da

Mitocon- Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali

Responsabile Scientifico

Prof.ssa Caterina Garone

Data

9 settembre 2026 – TK2 Day

Orario

15.00 – 18.00

Formato

Webinar internazionale online con traduzione simultanea disponibile in italiano e inglese

Accreditamento ECM/CME

Saranno erogati 4,5 crediti formativi

Costi: nessun costo è previsto a carico dei partecipanti

Razionale

La malattia da **deficit di timidina chinasi 2-TK2d** è una patologia mitocondriale rara, complessa e multisistemica che può manifestarsi dall'età neonatale all'età adulta con quadri clinici estremamente eterogenei. La variabilità fenotipica, la progressione della malattia e il coinvolgimento di molteplici organi e apparati rendono particolarmente sfidanti il riconoscimento precoce, l'inquadramento diagnostico e la gestione clinica dei pazienti.

La recente approvazione della terapia a base di deossitimidina (dT) e deossicitidina (dC) da parte della Commissione Europea e della Food and Drug Administration statunitense ha segnato un passaggio fondamentale nella storia naturale della malattia, modificando profondamente le prospettive terapeutiche e assistenziali per i pazienti affetti da TK2d.

In questo nuovo scenario, la diagnosi tempestiva, l'identificazione dei pazienti candidabili al trattamento, l'organizzazione di percorsi multidisciplinari dedicati e l'accesso equo alle cure rappresentano priorità condivise dalla comunità clinica internazionale.

In occasione del TK2 Day 2026, esperti internazionali si confronteranno sulle più recenti evidenze scientifiche e sulle esperienze maturate nei diversi sistemi sanitari, con l'obiettivo di favorire l'armonizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici e migliorare la presa in carico delle persone affette da TK2d.

Programma Scientifico

15.00 – Vivere con la TK2d: il percorso verso la diagnosi e l'accesso alle cure.

15.10 – Apertura dei lavori.

La TK2d: dal gene alla terapia.

Caterina Garone, Università di Bologna; IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italia

15.15 – Diagnosi e riconoscimento precoce della malattia da deficit di TK2: dal genotipo al fenotipo e viceversa.

Caterina Garone, Università di Bologna; IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italia

Vincent Procaccio Istituto MitoVasc Centro Ospedaliero Universitario (CHU) di Angers, Francia

16.00 – Progressi terapeutici e sfide nella gestione clinica della TK2d

Cristina Domínguez, CIBERER, Instituto de Investigación imas12, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

16.20 – Presa in carico multidisciplinare e gestione clinica a lungo termine

Victoria Nesbitt, Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust, Oxford, United Kingdom

Costanza Lamperti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta” Milano, Italia

17.00 – Prospettive internazionali: armonizzazione dei protocolli di cura, screening neonatale e terapie geniche

Michio Hirano, H. Houston Merritt Neuromuscular Research Center, Department of Neurology, Columbia University Irving Medical Center, New York, USA

17.45 – Discussione finale e conclusioni

IN COLLABORAZIONE CON



CON IL PATROCINIO DI

