

## Malattia di Huntington Pediatrica: verso una terapia di precisione

Aula Durand – Giovedì 29 Settembre 2022  
Ore 13,30 - 17,00

### **OBIETTIVO DEL SEMINARIO**

L'Huntington è una malattia genetica ereditaria, riconducibile a una mutazione che provoca l'espansione della tripletta CAG nel gene che codifica per la proteina chiamata huntingtina e che porta alla produzione di una proteina che risulta essere tossica e provoca la morte dei neuroni di alcune specifiche aree del cervello. Ad oggi non esiste una terapia specifica e i pazienti sviluppano una sintomatologia che, sul piano fisico e su quello cognitivo, peggiora progressivamente senza margini di miglioramento. Il panorama degli studi clinici per la malattia di Huntington basati sulla somministrazione di oligonucleotidi antisenso (ASO) e sulla terapia genica ha subito nelle ultime settimane alcuni cambiamenti importanti caratterizzati da un lato dalla brusca interruzione del trial di Roche con il farmaco tominersen e, dall'altro, dalla buona notizia della conclusione della prima parte dello studio UniQure con AMT-130. La ricerca si sta concentrando sulla possibilità di arrestare la progressione della malattia di Huntington, attraverso il ricorso a molecole che degradino l'mRNA che codifica per l'huntingtina mutata sfruttando il meccanismo d'azione degli ASO, o utilizzando la terapia genica. Su entrambi questi fronti stanno giungendo notizie interessanti, oltre a novità relative a molecole di più facile somministrazione (via orale).

### **PROGRAMMA**

- Ore 13.30 – 13.45**    **Registrazione Partecipanti**
- Ore 13.45 – 14.00**    **Introduzione: Pasquale Striano**
- Ore 14.00 – 16.00**    **Malattia di Huntington Pediatrica: verso una terapia di precisione**  
**Prof. Ferdinando Squitieri**  
**Unità di Ricerca Huntington e Malattie Neurologiche Rare · Istituto CSS-Mendel**
- Ore 16.00 – 16.30**    **Discussione: Lino Nobili**
- Ore 16.30 - 17.00**    **Test di profitto – conclusione della giornata**

### **Destinatari:**

tutte le professioni sanitarie interessate e coinvolte nella tematica oggetto del seminario

### **INFO**

Segreteria Organizzativa: Roberta Bertola – Laura Pasquarella

Telefono: +39 010 5636 2879 - 2867 | Fax: +39 010 3779821 | [centroformazione@gaslini.org](mailto:centroformazione@gaslini.org)



UO: Neurologia pediatrica e malattie muscolari, Neuropsichiatria Infantile, Genetica, Centro Trials

**N.B. : Modalità di iscrizione al Seminario:**

da definire

---

**Direttori del Corso:** Pasquale Striano, Lino Nobili

**Garanti Scientifici:** Angelo Ravelli

**Coordinatore Centro Formazione Istituto G. Gaslini:** Laura Fornoni

**Gestione didattico organizzativa, amministrativa, ECM:** Centro Formazione Istituto G. Gaslini - Roberta Bertola

**Accreditamento ECM Nazionale:** Provider CISEF id AGENAS 856 Id evento res 361232. Crediti assegnati 3

Accreditamento per 30 partecipanti: Generale (Tutte le professioni)

**INFO**

Segreteria Organizzativa: Roberta Bertola – Laura Pasquarella

Telefono: +39 010 5636 2879 - 2867 | Fax: +39 010 3779821 | [centroformazione@gaslini.org](mailto:centroformazione@gaslini.org)