

## RAZIONALE

L'Associazione Sclerosi Tuberosa (AST) sin dalla sua fondazione si è sempre occupata della divulgazione e dell'informazione sulla Sclerosi Tuberosa.

Questo progetto si realizza anche su scala internazionale nel progetto DEA (Dissemination of Expertise and Achievement - Diffusione di Competenze e Risultati). Lo scopo è quello di costituire una rete prontamente accessibile, trasversale di medici che si occupano di persone affette da Sclerosi Tuberosa, sia in un ambito specialistico che in un contesto multidisciplinare.

La Sclerosi Tuberosa è una condizione genetica a trasmissione autosomica dominante che interessa svariati tessuti ed organi. Il termine attuale "complesso sclerosi tuberosa" (dall'inglese Tuberous Sclerosis Complex, TSC), pone l'accento sul coinvolgimento multisistemico e sull'estrema variabilità delle manifestazioni cliniche.

Le manifestazioni neurologiche sono le più comuni e frequenti, ma il coinvolgimento multisistemico di vari organi e tessuti, che può mettere a rischio la sopravvivenza del paziente affetto, fa sì che per una presa in carico fattiva ed efficace di questi pazienti occorra un team multispecialistico. Nella gestione quotidiana del soggetto con TSC è, inoltre, fondamentale che anche il pediatra ed il medico di medicina generale conoscano questa malattia per poter garantire ai loro pazienti un intervento sempre puntuale ed efficace anche in assenza dello specialista d'organo.

In questi ultimi anni, infine, con la scoperta dei meccanismi biologici alla base di questa complessa malattia, vi è stato anche uno sviluppo importante relativamente alle possibilità terapeutiche farmacologiche di alcuni disturbi neurologici, renali, polmonari e cutanei. Questo convegno è devoluto ad un aggiornamento sugli aspetti neurologici di questa complessa malattia, alla loro diagnosi e alle nuove prospettive terapeutiche.

## RATIONALE

The Italian Tuberous Sclerosis Association (AST) has, since its foundation, always been engaged in the dissemination of information concerning tuberous sclerosis complex.

This is also carried out on an international scale through the DEA Project Pit Stops (Dissemination of Expertise and Achievement). The aim of the DEA project is to establish a readily accessible network of doctors treating people with tuberous sclerosis both in a specific area of treatment and across disciplines.

Tuberous Sclerosis is a genetic condition with an autosomal dominant transmission that involves various tissues and organs.

Tuberous Sclerosis Complex (TSC) is a rare, genetic condition causing the growth of benign tumours (non-cancerous) in various organs of the body, mainly the brain, kidneys, heart, eyes, lungs and skin. TSC is also the leading genetic cause for epilepsy and autism.

When it affects the central nervous system this can result in a combination of symptoms including seizures, developmental delay, cognitive impairment, autism spectrum disorder and behavioural issues; all these aspects strongly impact the quality of life of those affected including their carers.

Therefore, the disorder needs support through whole life and requires many health and social experts to work together.

With the discovery of biological mechanisms underlying this complex disease, there have also been important developments in pharmacological and therapeutic possibilities concerning some of the neurological, renal, pulmonary and cutaneous aspects of the disorder.

This conference is devoted to offering updates on the neurological aspects of this complex disease, their diagnosis and new therapeutic perspectives.

## INFORMAZIONI GENERALI

**SEDE**  
Hilton Milan Hotel  
Via L. Galvani, 12 - 20124 Milano

**ISCRIZIONE**  
L'iscrizione al corso è gratuita ma subordinata a pre-registrazione.

**PROVIDER ECM (ID: 5482)**  
**ABOUT ECM**  
Una divisione di ABOUT EVENTS  
ABOUTEVENTS Srl  
Via Domenico Scarlatti, 26 - 20124 Milano  
Tel. +39 02 89634650 - Fax +39 02 29526823  
E-mail: info@aboutevents.eu  
Web: www.aboutevents.eu

**EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA**  
Codice evento: 273740  
Numero crediti: 10

Il corso è inserito nella lista degli eventi definitivi del programma formativo 2019 per la categoria **Medico Chirurgo** (tutte le specializzazioni).

Il rilascio della certificazione dei crediti è subordinato alla partecipazione al 90% della durata dei lavori, alla riconsegna del questionario di valutazione debitamente compilato con almeno il 75% di risposte corrette e alla corrispondenza tra la professione del partecipante e quella cui l'evento è destinato.

**OBIETTIVO FORMATIVO NAZIONALE**  
Area: 3. Obiettivi formativi di sistema  
Obiettivo: 1. Applicazione nella pratica quotidiana dei principi e delle procedure dell'evidence based practice (EBM - EBN - EBP)

### Con il patrocinio di



ISTITUTO  
SUPERIORE  
DI SANITÀ

MINISTERO DEL LAVORO  
E DELLE  
POLITICHE SOCIALI

MINISTERO  
DELLA SALUTE



### Con il contributo non condizionante di



# NAVIGATING ACCESS TO THERAPEUTIC OPTIONS FOR NEUROLOGICAL MANIFESTATIONS OF TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX (TSC)

MILAN, 14<sup>TH</sup> - 15<sup>TH</sup> NOVEMBER 2019  
HILTON MILAN HOTEL



ABOUT  
ECM  
Una divisione di ABOUT  
EVENTS

CORSO RESIDENZIALE ACCREDITATO



## AGENDA

### DAY 1 - THURSDAY 14<sup>TH</sup> NOVEMBER, 2019

#### 12.30 - 12.50 Coffee and Brunch - Meet & Greet

Chairs: *Giuseppe Gobbi/Paolo Curatolo*

#### 12.50 - 13.00 Welcome message

*Francesca Macari - President Associazione Sclerosi Tuberosa Italia*

#### 13.00 - 13.30 Tuberos sclerosi complex: clinical spectrum and advancement in molecular genetics - Sclerosi Tuberosa: spettro clinico e novità in genetica molecolare

*Martino Ruggieri*

#### 13.30 - 13.45 Community Speaker

##### Early treatment with Vigabatrin - Trattamento precoce con Vigabatrin

*Carla Fladrowski*

Chairs: *Maria Paola Canevini/Antonino Romeo*

#### 13.45 - 15.15 Epilepsy in the setting of TSC - L'epilessia nella STC

##### Introduction: Encephalopathic impact: the importance of seizure control in the early years - Introduzione: L'impatto encefalopatico: l'importanza del controllo delle crisi epilettiche nei primi anni di vita

*Giuseppe Gobbi*

##### Neonatal seizures: EEG-clinical diagnosis - Crisi epilettiche in epoca neonatale: diagnosi clinica ed elettroencefalografica

*Massimo Mastrangelo*

##### TSC related epilepsy in the infantile and adolescent age - L'epilessia nella ST in età infanto-adolescenziale

*Pierangelo Veggiotti*

##### TSC-related epilepsy in adulthood and transition - L'epilessia nella ST in età adulta

*Aglia Vignoli*

#### 15.15 - 16.30 Management and updated clinical recommendations of Epilepsy in TSC - Gestione e raccomandazioni cliniche per l'epilessia nella TSC

*Paolo Curatolo and Romina Moavero*

##### Defining therapeutic indications for Epilepsy

Everolimus: adjunctive therapy for treatment resistant refractory seizures in TSC

##### Indicazioni terapeutiche nell'Epilessia

Everolimus: terapia aggiuntiva per il trattamento delle crisi epilettiche farmaco-resistenti

*Darcy Krueger*

#### 16.30 - 17.00 Coffee Break

Chairs: *Katarzyna Koltuska/Salvatore Buono*

#### 17.00 - 18.15 Altre strategie terapeutiche

##### EPISTOP PROJECT

*Sergiusz Jozwiak, Paolo Curatolo, Katarzyna Koltuska and Romina Moavero*

##### Vagal Nerve Stimulation in TSC - La stimolazione del Nervo Vago nella terapia della ST

*Nelia Zamponi*

##### Presurgical Evaluation in TSC - Quando è suggerita la terapia chirurgica dell'epilessia nella STC

*Angelo Russo*

Chairs: *Darcy Krueger/Angela Peron*

#### 18.15 - 19.30 Session in English

Intro: *Darcy Krueger*

##### Round Table

##### Comparative Approach of the International Guidelines

##### Prevention in the absence of a cure

##### The Italian Experience

*Sergiusz Jozwiak, Darcy Krueger, Katarzyna Kotulska, Aglaia Vignoli, Antonella Boni, Romina Moavero, Salvatore Buono, Irene Toldo, Maria Margherita Mancardi, Martino Ruggieri, Roberta Vittorini, Salvatore Grosso, Sara Matricardi, Lucrezia De Cosmo, Edoardo Ferlazzo, Chiara Bedetti (one slide per person Centre/Region)*

##### Bringing things together

### DAY 2 - FRIDAY 15<sup>TH</sup> NOVEMBER, 2019

Chairs: *Giuseppe Gobbi/Paolo Curatolo*

#### 8.30 - 9.00 Meet & Greet

Chairs: *Elisabetta Cesaroni/Edoardo Ferlazzo*

#### 9.00 - 9.20 COMMUNITY Speaker

##### Experience with SEGA surgery - Esperienza sui SEGA trattati chirurgicamente - Esperienza sui SEGA trattati con Everolimus

*Renato Tobia*

#### 9.20 - 9.45 Neuroimaging in the setting of TSC - Le neuroimmagini della TSC

*Bruno Bernardi*

#### 9.45 - 10.30 Defining therapeutic indications for SEGA

##### The history of Everolimus: outcomes over the past decade

##### New data on imaging studies, future proposals - Le indicazioni terapeutiche nei SEGA

##### La storia di Everolimus: lo sviluppo negli ultimi dieci anni

*Darcy Krueger*

Chairs: *Lucio Moderato/Patrizia Petroni*

#### 10.30 - 11.15 Cognitive issues in TSC - Aspetti cognitivi nella TSC

*Romina Moavero (including EPISTOP 6 data)*

##### Behavioral issues (including autism spectrum disorders) in TSC - Aspetti comportamentali (inclusi i disturbi dello spettro autistico) nella TSC

*Paola Visconti*

#### 11.15 - 11.45 Coffee Break

Chairs: *Giuseppe Capovilla/Francesca La Briola*

#### 11.45 - 12.15 Access to Everolimus for TSC related manifestations in Italy - L'accessibilità a Everolimus per la terapia delle manifestazioni cliniche legate alla TSC

##### Pharmacological care in rare diseases in Lombardy Region - L'assistenza farmacologica nella malattie rare nella Regione Lombardia

*Daria Bettoni*

*Sergiusz Jozwiak, Darcy Krueger, Katarzyna Kotulska, Fancesca La Briola, Antonella Boni, Romina Moavero, Salvatore Buono, Irene Toldo, Maria Margherita Mancardi, Martino Ruggieri, Roberta Vittorini, Salvatore Grosso, Sara Matricardi, Lucrezia De Cosmo, Edoardo Ferlazzo, Chiara Bedetti, Olga Torre (one slide per person Centre/Region)*

Chairs: *Paolo Curatolo/Salvatore Buono*

#### 12.15 - 12.45 Vaccination vs. no vaccination vs. adverse events of vaccines in neurological disorders - Vaccinare versus non-vaccinare: gli eventi avversi dei vaccini nei soggetti portatori di disturbi neurologici

*Alberto Villani*

Chairs: *Giuseppe Gobbi/Martino Ruggieri*

#### 12.45 - 13.30 Tuberos Sclerosis Complex: the setting of an Italian Registry - Sclerosi tuberosa: creazione del Registro Italiano

*Domenica Taruscio*

#### Closing remarks: Chairs

#### 13.30 - 13.40 Conclusions

*Francesca Macari - President Associazione Sclerosi Tuberosa Italia*

#### 13.40 - 13.55 Test CME

#### 13.55 - onwards Light Buffet Lunch

### SCIENTIFIC COORDINATORS - RESPONSABILI SCIENTIFICI

GIUSEPPE GOBBI

MARTINO RUGGIERI