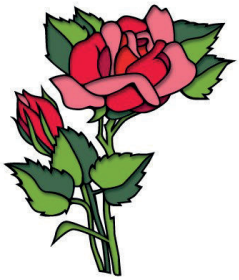

Associazione
Internazionale Sindrome
Aicardi-Goutierès

VI Convegno IAGSA

La Sindrome di Aicardi-Goutières 25 anni dopo: dalla genetica alla terapia

Brescia, 11 - 12 Settembre 2025
Centro Paolo VI

Patrocini

Responsabile Scientifico

Elisa Maria Fazzi

Comitato Scientifico

Elisa M. Fazzi
Simona Orcesi
Jessica Galli
Davide Tonduti

Comitato Organizzativo

Anna Maria Del Boca
Davide Politano
Michela Portesi
Federica Zanetti

Sede del Convegno

Centro Paolo VI
Via Gezio Calini, 30
25121 Brescia
Tel. 030 377 3511
https://www.paolovi.it

Provider ECM - Segreteria Organizzativa

PTS Meetings & Events

Via Volturno, 2c
00185 Roma
Tel. +39 06 85355590
E-mail: enzo.cunsolo@ptsroma.it

Relatori e Moderatori

Roberta Battini (Pisa)
Enrico Bertini (Roma)
Renato Borgatti (Pavia)
Daniela Bosisio (Brescia)
Marianna Bugiani (Amsterdam, NLD)
Nadia Cairati (Milano)
Giusi Calandrino (Alcamo - TP)
Stephana Carelli (Milano)
Marco Cattalini (Brescia)
Anna Cavallini (Milano)
Cristina Cereda (Milano)
Maria Antonella Costantino (Milano)
Yanick Crow (Edimbugh, GBR)
Silvia Faccioli (Reggio Emilia)
Elisa Maria Fazzi (Brescia)
Jessica Galli (Brescia)
Jessica Garau (Pavia)
Francesco Gavazzi (Philadelphia, USA)
Silvia Giliani (Brescia)
Anna Kajaste-Rudnitski (Pavia)
Nicola Liboni (Como)
Erika Loi (Brescia)
Alessandro Michienzi (Roma)
Alysson Renato Muotri (San Diego, USA)
Francesco Nicita (Roma)
Ivana Olivieri (Milano)
Simona Orcesi (Pavia)
Paolo Ottolina (Piacenza)
Anna Pichiecchio (Pavia)
Paola Ponzana (Borgosesia, VC)
Alessandra Tesser (Trieste)
Davide Tonduti (Milano)
Carla Uggetti (Milano)
Adeline Vanderver (Philadelphia, USA)
Pierangelo Veggiotti (Milano)

Razionale Scientifico

Nel panorama delle malattie rare, la sindrome di Aicardi-Goutières (AGS) rappresenta una delle condizioni più emblematiche per comprendere il complesso intreccio tra genetica, neuroinfiammazione e risposta immunitaria innata. Identificata come entità clinica distinta negli anni '80, l'AGS è una malattia genetica ereditaria che si manifesta tipicamente nei primi mesi di vita con un quadro di encefalopatia infiammatoria, associato a calcificazioni cerebrali, linfocitosi liquorale e una produzione persistentemente elevata di interferone di tipo I. Una condizione che, per decenni, ha sfidato la medicina sia dal punto di vista diagnostico che terapeutico.

Nel 2025, ricorrono **25 anni dalla fondazione della IAGSA – International Aicardi-Goutières Syndrome Association**, nata a **Pavia nel 2000** grazie all'iniziativa di un gruppo di genitori, clinici e ricercatori uniti dalla volontà di fare luce su una malattia allora poco conosciuta. IAGSA ha rappresentato fin dall'inizio un motore propulsivo fondamentale per la ricerca, la diffusione della conoscenza e la costruzione di una rete internazionale che oggi coinvolge famiglie, scienziati e centri clinici di eccellenza in tutto il mondo.

Il convegno "**La Sindrome di Aicardi-Goutières 25 anni dopo: dalla genetica alla terapia**" si configura dunque non solo come un momento di aggiornamento scientifico, ma anche come un'occasione simbolica **per celebrare il percorso storico della comunità internazionale dell'AGS**, unita da una missione condivisa: migliorare la vita delle persone affette da questa sindrome e promuovere l'accesso a diagnosi precoci e trattamenti innovativi.

Una nuova era nella comprensione dell'AGS

Nel corso di questi 25 anni, le scoperte genetiche hanno trasformato radicalmente la nostra comprensione dell'AGS. L'identificazione progressiva dei geni coinvolti nell' eziopatogenesi della malattia (ad oggi ne sono stati identificati 9) ha permesso di collocare l'AGS all'interno di un gruppo emergente di patologie note come **interferonopatie genetiche**, caratterizzate da un'attivazione aberrante del sistema immunitario innato, in particolare del pathway dell'interferone di tipo I. Questo nuovo paradigma ha aperto la strada a un approccio molecolare alla diagnosi e ha reso possibile lo sviluppo di **strategie terapeutiche mirate** che fino a pochi anni fa sembravano impensabili.
Parallelamente, il progresso nei modelli animali e cellulari della malattia ha consentito di studiare in dettaglio le alterazioni immunologiche e neurodegenerative che caratterizzano l'AGS, aprendo nuovi orizzonti nella ricerca traslazionale. Oggi, molecole come gli **inibitori JAK**, gli **oligonucleotidi antisenso**, e approcci avanzati di **terapia genica o epigenetica** sono oggetto di studi clinici che rappresentano una concreta speranza di cambiamento nella storia naturale della malattia.

Un evento per il futuro: scienza, clinica, famiglie

Questo congresso intende proporre una **riflessione approfondita e multidisciplinare** sull'evoluzione della conoscenza scientifica sull'AGS, unendo clinici, ricercatori di base, genetisti, immunologi, biotecnologi, rappresentanti delle istituzioni e delle associazioni dei pazienti. Verranno affrontati i principali temi legati alla diagnosi precoce, alla **caratterizzazione fenotipica e genotipica**, all'**interpretazione funzionale delle varianti genetiche**, allo **sviluppo di biomarkers** e alle **strategie terapeutiche personalizzate**.

Uno spazio importante sarà riservato al racconto delle famiglie, alle sfide quotidiane vissute dai pazienti e ai progetti futuri della IAGSA, sempre più orientati a costruire **reti collaborative globali**, a favorire **trial clinici internazionali** e a garantire l'**equità nell'accesso alle cure**. Non mancherà, inoltre, un momento dedicato alla riflessione **etica** sull'uso delle terapie innovative in età pediatrica e sulle prospettive aperte dalla medicina di precisione.

Temi principali del convegno:

- Storia naturale dell'AGS: 25 anni di progressi clinici e genetici
- Interferonopatie genetiche: un nuovo paradigma nella neuroimmunologia
- Diagnosi molecolare: tecnologie emergenti e nuovi criteri interpretativi
- Modelli cellulari e animali: dalla patogenesi alla sperimentazione terapeutica
- Terapie mirate: JAK-inibitori, antisenso, editing genetico
- Il ruolo della IAGSA nella ricerca e nel supporto alle famiglie
- Prospettive etiche e sociali nella gestione delle malattie rare
- Nuove sfide per il futuro: collaborazione internazionale, accesso equo, innovazione

In conclusione, questo evento non è solo un congresso scientifico, ma anche un momento di **memoria collettiva e visione prospettica**. Ricorda il lungo cammino percorso da una comunità globale che ha saputo trasformare una condizione "orfana" in un campo di ricerca attivo, dinamico e promettente. È un omaggio alla forza delle famiglie, alla dedizione dei ricercatori e alla determinazione di chi – 25 anni fa a Pavia – ha immaginato che anche una malattia rara potesse trovare ascolto, comprensione e, un giorno, una cura.

PROGRAMMA — 11 SETTEMBRE

08:30 – 09:00	Registrazione partecipanti
09:00 – 09:15	**Saluti delle Autorità**
09:15 – 09:50	*Lectio magistralis* **La Sindrome di Aicardi-Goutières: dal 2000 a oggi** *Elisa M. Fazzi* (Brescia) Moderatori: *Simona Orcesi* (Pavia) *Jessica Galli* (Brescia)
09:50 – 10:15	**The genetics of Aicardi-Goutières Syndrome** *La genetica della Sindrome di Aicardi-Goutières* *Yanick Crow* (Edimburgo, GBR) *in collegamento da remoto*
10:15 – 10:35	**La neuroradiologia nella Sindrome di Aicardi-Goutières** *Anna Pichiecchio* (Pavia)
10:35 – 11:00	**Importanza degli studi patologici in AGS: meccanismi cellulari di malattia e possibili effetti della terapia** *Marianna Bugiani* (Amsterdam, NLD)
11:00 – 11:15	**Discussione**
11:15 – 11:30	Pausa caffè e visione poster Moderatori: *Roberta Battini* (Pisa) *Francesco Nicita* (Roma)
11:30 – 11:50	**Autoinfiammazione e autoimmunità** *Marco Cattalini* (Brescia)
11:50 – 12:10	**Terapia e trials clinici** *Jessica Galli* (Brescia)
12:10 – 12:30	**Dalle terapie allo screening neonatale** *Davide Tonduti* (Milano)
12:30 – 12:45	**Discussione**
12:45 – 14:00	Light lunch Moderatori: *Elisa M. Fazzi* (Brescia) *Carla Uggetti* (Milano)
14:00 – 14:20	**Aggiornamenti dalla IAGSA e dal gruppo italiano Sindrome di Aicardi-Goutières: proposta di un protocollo diagnostico e di follow-up** *Simona Orcesi* (Pavia)
14:20 – 14:45	**AGS in USA** *Adeline Vanderver* (Philadelphia, USA) *in collegamento da remoto*
14:45 – 15:05	**Approcci centrati sul paziente nella progettazione di studi clinici in patologie rare: la selezione di misure di outcome nella Sindrome di Aicardi-Goutières** *Francesco Gavazzi* (Philadelphia, USA)
15:05 – 15:15	**Discussione**

Moderatori:
Cristina Cereda (Milano)
Alessandra Tesser (Trieste)
Enrico Bertini (Roma)

15:30 – 15:50 **Risposta immunitaria agli acidi nucleici e meccanismi di riparazione del DNA nella Sindrome di Aicardi-Goutières**
Anna Kajaste-Rudnitski (Pavia)

15:50 – 16:10 **Dalle colture 2D agli organoidi cerebrali 3D: modelli in vitro da iPSCs per lo studio della neuroinfiammazione nella Sindrome di Aicardi-Goutières**
Silvia Giliani (Brescia)

16:10 – 16:25 **Disfunzioni molecolari di ADAR1 nei pazienti AGS**
Alessandro Michienzi (Roma)

16:25 – 16:35 **Discussione**

16:35 – 16:50 Pausa caffè

"Cosa bolle in pentola": update su progetti di ricerca in corso

Moderatori:
Davide Tonduti (Milano)
Enrico Bertini (Roma)

16:50 – 17:10 **Profilo neurofunzionale visivo nei soggetti con AGS**
Jessica Galli (Brescia)

17:10 – 17:30 **La terapia con JAK-inibitori in AGS: studio multicentrico retrospettivo nei pazienti italiani**
Roberta Battini (Pisa) *a nome di AGS Italian Group*

17:30 – 17:55 **Usefulness of Cellular Models for Understanding the Pathogenesis of Aicardi-Goutières Syndrome**
L'utilità dei modelli cellulari per la comprensione della patogenesi della Sindrome di Aicardi-Goutières
Alysson R. Muotri (San Diego, USA) *in collegamento da remoto*

17:55 – 18:10 **Analisi trascrittomica ed epigenetica di pazienti affetti da Sindrome di Aicardi-Goutières (Progetto AAGSA)**
Jessica Garau (Pavia)

18:10 – 18:25 **I recettori Toll like come possibili attivatori della produzione di Interferoni di tipo I nella Sindrome di Aicardi- Goutières (Progetto PRIN)**
Daniela Bosisio (Brescia)

18:25 – 18:40 **Nuovi meccanismi molecolari correlati ai geni AGS**
Stephana Carelli (Milano)

18:40 – 18:50 **Discussione**

18:50 – 19:00 **Conclusioni: la IAGSA e il futuro**
Elisa M. Fazzi (Brescia) – *Simona Orcesi* (Pavia) – *Nadia Cairati* (Milano)

PROGRAMMA — 12 SETTEMBRE

Giornata per le famiglie IAGSA

INCONTRO CON GLI ESPERTI

09:00 – 09:20	**Introduzione del Presidente** - *Nadia Cairati* su IAGSA
09:20 – 09:40	**Sintesi su immunità innata e meccanismi patogenetici di AGS** *Simona Orcesi* (Pavia)
09:40 – 10:00	**Breve sintesi del convegno scientifico del giorno precedente** *Jessica Galli* (Brescia)
10:00 – 10:20	**La continuità di cura nelle malattie rare: riflessioni dal documento SINPIA** *M. Antonella Costantino* (Milano) – *Renato Borgatti* (Pavia)
	Moderatori: *M. Antonella Costantino* (Milano) *Renato Borgatti* (Pavia)
10:20 – 10:40	**Vaccinazioni e AGS: dubbi e certezze** *Marco Cattalini* (Brescia)
10:40 – 11:00	**La comunicazione aumentativa nei soggetti con AGS** *Ivana Olivieri* (Milano)
11:00 – 11:15	**Discussione e domande da parte delle famiglie**
11:15 – 11:40	Pausa caffè e Networking
11:40 – 12:00	**Approccio alla disfagia e alle problematiche alimentari in AGS** *Anna Cavallini* (Milano)
12:00 – 12:20	**Il controllo della saliva nei bambini con scialorrea** *Erika Loi* (Brescia)
12:20 – 12:35	**Discussione e domande da parte delle famiglie**
12:35 – 14:30	Light lunch
	Moderatori: *Elisa M. Fazzi* (Brescia) *Pierangelo Veggiotti* (Milano)
14:30 – 14:50	**Obiettivi e strumenti del trattamento riabilitativo neuromotorio in pazienti AGS** *Silvia Faccioli* (Reggio Emilia)
14:50 – 15:10	**Manifestazioni odontostomatologiche nelle sindromi genetiche: approcci preventivi e terapeutici** *Paolo Ottolina* (Piacenza)
15:10 – 15:30	**"Si può fare": soluzioni tecnologiche per persone con fragilità** *Nicola Liboni* (Como)
15:30 – 15:50	**La legge sul "Dopo di noi": esposizione e relative riflessioni sulla sua evoluzione e concreta applicazione** *Paola Ponzana* (Borgosesia, VC)

15:50 – 16:10	**Avere cura di chi si prende cura: un'assunzione di responsabilità sociale** *Giusi Calandrino* (Alcamo, TP)
16:10 – 16:30	**Discussione e domande da parte delle famiglie**
16:30 – 17:00	**Conclusioni, progetti futuri e saluti finali** *Elisa M. Fazzi* (Brescia) – *Simona Orcesi* (Pavia) – *Jessica Galli* (Brescia) *Nadia Cairati* (Milano)

POSTER

Scadenza sottomissione: **1° Settembre 2025**

Il Convegno prevede la possibilità di sottomettere dei contributi esclusivamente in forma di Poster riportanti risultati di esperienze cliniche, di ricerca o progetti in corso.

Verrà accettato un solo lavoro per 1° autore e non è permesso che la stessa persona compaia come 1° autore in più di un contributo originale.

Istruzioni per la compilazione dell'abstract

Il lavoro dovrà essere impaginato su un file word (formato doc o docx) ed essere inviato - entro la scedenza indicata - all'indirizzo **enzo.cunsolo@ptsroma.it**

Specifiche del file

Lingua	Italiano
Formato	Il lavoro deve essere impaginato nel formato A4 in un file word Lunghezza non superiore a 1 pagina

Il testo deve avere le seguenti caratteristiche:

struttura in almeno quattro sezioni: Razionale e Obiettivi; Metodi; Risultati; Conclusioni

deve contenere max 250 parole (titolo, autori, affiliazioni, bibliografia esclusi)

L'accettazione di presentazione del Poster è a discrezione del Comitato Scientifico e sarà cura della Segreteria Organizzativa inviare una e-mail di conferma di avvenuta accettazione entro il 3 settembre 2025.

ECM

ID Evento 1293-457247
Tipologia Formativa: **RESIDENZIALE**
All'evento sono stati assegnati N. 14 crediti ECM (14 ore formative).
L'evento è stato accreditato presso la Commissione Nazionale ECM ed è rivolto alle seguenti figure:

- **Genetica Medica**
- **Medicina Fisica e Riabilitazione**
- **Neurologia**
- **Neuropsichiatria Infantile**
- **Pediatria**
- **Pediatria (Pediatri di libera scelta)**
- **Reumatologia**

e a **Biologi, Logopedisti, Tecnici Sanitari Laboratorio Biomedico, Fisioterapisti, Terapisti della Neuro e Psicomotricità dell'età Evolutiva**.

Massimo **100 partecipanti**

Al fine dell'attribuzione dei crediti formativi, i partecipanti dovranno garantire il 90% della propria presenza nonché compilare la scheda di valutazione e il questionario per la verifica dell'apprendimento (minimo 75% di risposte esatte).

Il percorso formativo dovrà essere completato entro 72 ore dal termine dell'evento (15 settembre 2025). Completato il percorso e superato il test di apprendimento, i partecipanti potranno scaricare il certificato relativo al conseguimento dei crediti.

OBIETTIVO FORMATIVO
Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza, profili di cura.

TIPOLOGIA DELL'EVENTO
Congresso/Simposio/Conferenza/Seminario

ISCRIZIONE
La partecipazione è gratuita, ma l'iscrizione obbligatoria.

Per iscriversi cliccare **QUI**