

2-3
OTT
2026
PISA



IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS



European
Reference
Networks

ITHACA



ÜNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare



Simposio Internazionale sui Disordini KIF1A

International Scientific Symposium in Pisa dedicated to the
current state and future directions on KIF1A disorders

02.10.2026

IRCCS FONDAZIONE STELLA MARIS

DAY 1

VENERDÌ

14:00 SALUTI ISTITUZIONALI

Dir. Scientifico IRCCS Fond. Stella Maris: Prof. Giovanni Coni
Presidente KIFIA Italia APS ETS: Dott. ssa Alessandra Bison
Presidentessa UNIAMO: Dott. ssa Annalisa Scopinaro

SESSIONE 1

KIFIA: RUOLO INTRACELLULARE, BASI MOLECOLARI E GENETICHE

Moderatori: Dott. Alessandro De Falco e Prof. Nicola Brunetti-Pierri (TIGEM)

14:30 PROF. SSA ANTONELLA DE MATTEIS (TIGEM, NAPOLI)
KIFIA e il suo ruolo intracellulare

14:50 PROF. GENNARO GAMBARELLA (TIGEM, NAPOLI)
KIFIA e Sequenziamento NGS Long Read

15:10 DOTT. SSA CLAUDIA CIACCIO (IRCCS BESTA, MILANO)
Basi genetiche e rischio di ricorrenza

SESSIONE 2 - PRIMA PARTE

DISORDINI KIFIA-CORRELATI: VIAGGIO DALLA NEUROLOGIA ALLA NEUROPSICHIATRIA

Moderatori: Dott. ssa Stefania Della Vecchia e Prof. ssa Roberta Battini (IRCCS Stella Maris, PISA)

15:30 DOTT.SSA CHIARA PAOLELLA (ORN SANTOBONO, NAPOLI)
Neuroimaging nelle Patologie associate a KIFIA

15:50 DOTT. STEFANO D'ARRIGO (IRCCS BESTA, MILANO)
Disordini del Neurosviluppo in Sindrome KIFIA

16:10 DOTT. SSA WENDY CHUNG (BOSTON CHILDREN'S HOSPITAL, MA, USA)
Neurodegenerazione



16:30 PAUSA CAFFÈ



SESSIONE 2 - SECONDA PARTE

MODERATORI: PROF. FILIPPO MARIA SANTORELLI (IRCCS STELLA MARIS, PISA), DOTT. STEFANO D'ARRIGO (IRCCS BESTA, MILANO)

16:40 DOTT.SSA GABRIELA SILVESTRI (FONDAZIONE POLICLINICO A. GEMELLI, IRCCS BESTA, UOC NEUROLOGIA)

Spettro fenotipico della Sindrome KIFIA ad esordio adulto

17:00 DR. FRANCESCO NICITA (OSP. BAMBINO GESÙ, ROMA)
Neurologia Pediatrica

17:20 DOTT. SSA STEFANIA DELLA VECCHIA (IRCCS STELLA MARIS, PISA)

Studio retrospettivo coorte italiana di Pazienti KIFIA

SESSIONE 3

DISORDINI KIFIA-CORRELATI: APPROCCI TERAPEUTICI

Moderatori: Prof. Nicola Brunetti-Pierri (TIGEM),
Prof. ssa Roberta Battini (IRCCS Stella Maris, PISA)

- 17:40 DOTT. ALESSANDRO DE FALCO (TIGEM)**
Clinical Development Roadmap and Trial Readiness for ASO Therapy
- 18:00 DOTT. LUIS ALBERTO BAENA LOPEZ (CENTRO DE BIOLOGÍA MOLECULAR SEVERO OCHOA, CSIC, MADRID, SPAGNA)** 
Caspases as guardians of KIF1A homeostasis and function
- 18:20 DOTT. SSA WENDY CHUNG (BOSTON CHILDREN'S HOSPITAL, MA, USA)** 
Esperienza di Trattamento con ASO

03.10.2026

IRCCS FONDAZIONE STELLA MARIS

DAY 2

SABATO

SESSIONE 4

IL COINVOLGIMENTO DEL SISTEMA VISIVO NEI DISORDINI KIFIA-CORRELATI

Moderatori: Dott. Alessandro De Falco (TIGEM), Dott.ssa Stefania Della Vecchia (IRCCS Stella Maris, Pisa)

- 09:00 DOTT.SSA SABRINA SIGNORINI (FONDAZIONE MONDINO, PAVIA)**
Il coinvolgimento del sistema visivo nei disturbi neurologici associati a KIF1A: dalla valutazione all'intervento
- 09:20 DOTT. GIACOMO MARIA BACCI (AOU MEYER, FIRENZE)**
Diagnostic clues and management of ocular manifestations in KIF1A-related phenotypes

SESSIONE 5

OLTRE LA DIAGNOSI DEI DISORDINI KIFIA-CORRELATI: PERCORSI DI VALUTAZIONE, RIABILITAZIONE E SUPPORTO ALLE FAMIGLIE

Moderatori: Dott. Alessandro De Falco (TIGEM), Dott.ssa Stefania Della Vecchia (IRCCS Stella Maris, PISA)

- 09:40 DOTT. SSA ASSUNTA GUILLARI (AOU FEDERICO II, NAPOLI)**
Oltre la diagnosi. Vivere una malattia rara in famiglia: cosa sappiamo, cosa manca e perché è importante parlarne
- 10:00 DOTT. SSA ELENA MORETTI (UNIVERSITÀ DI PISA)**
Comunicazione e linguaggio in KIF1A: capire insieme per aiutare meglio

PROGRAMMA

- 10:20 DOTT. SSA FEDERICA D'ACUNTO (IRCCS STELLA MARIS, PISA)**
Dalla valutazione alla riabilitazione nei soggetti con disordini KIFIA-correlati: adattamento di scale motorie e indicazioni per ortesi e ausili
- 10:40 DOTT. SSA PAOLA CRISTOFANI (IRCCS STELLA MARIS, PISA)**
Comprendere il profilo cognitivo e i vissuti emotivi tra conoscenze attuali e domande aperte
- 11:00 DOTT. SSA MICHELINA ARMANDO (OSP. BAMBINO GESÙ, ROMA)**
P.R.I.: il progetto riabilitativo individuale che comprende l'area motoria (clinico-strumentale) e visuo-percettiva

11:20 PAUSA CAFFÈ



SESSIONE 6

12:00 TAVOLA ROTONDA