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

Abiertas las inscripciones para el Webinar Internacional TK2d 2026

TK2d en el mundo: diagnóstico, abordaje multidisciplinar y opciones terapéuticas

Las **inscripciones** para el webinar internacional **"TK2d en el mundo: diagnóstico, abordaje multidisciplinar y opciones terapéuticas** están abiertas. El evento está organizado por **Mitocon**, en colaboración con **International Mito Patients (IMP)** y otras organizaciones internacionales de pacientes, y se celebrará **online el miércoles 9 de septiembre de 2026 a las 15:00 h (CEST).**

Por primera vez, este encuentro anual dedicado a la TK2d tendrá un carácter internacional y reunirá a especialistas de diferentes países para compartir su experiencia clínica, debatir los principales retos actuales y presentar los avances más recientes en el diagnóstico, el abordaje multidisciplinar y las opciones terapéuticas de la **deficiencia de timidina quinasa 2 (TK2d)**.

Esta iniciativa formativa está dirigida específicamente a **médicos y profesionales sanitarios implicados en el diagnóstico y la atención de pacientes con enfermedades mitocondriales y neuromusculares.** El webinar se organiza con motivo del **TK2d Awareness Day**, con el objetivo de aumentar el conocimiento sobre esta enfermedad, favorecer un diagnóstico más precoz y promover las mejores prácticas asistenciales.

La **deficiencia de timidina quinasa 2 (TK2d)** es una enfermedad mitocondrial rara, progresiva y multisistémica que puede manifestarse desde la infancia hasta la edad adulta, con una gran heterogeneidad clínica. La reciente aprobación del tratamiento con **desoxitimidina (dT)** y **desoxicitidina (dC)** por parte de la Comisión Europea y de la Food and Drug Administration (FDA) de los Estados Unidos ha transformado el panorama terapéutico, haciendo más importante que nunca el diagnóstico precoz, el inicio temprano del tratamiento y un abordaje multidisciplinar coordinado.

Bajo la coordinación científica de la **Prof. Caterina Garone**, el programa reunirá a expertos internacionales de reconocido prestigio que abordarán los principales aspectos que están marcando la práctica clínica actual, entre ellos el diagnóstico precoz, las correlaciones genotipo-fenotipo, los avances terapéuticos y los retos de su implementación, el abordaje multidisciplinar y el seguimiento clínico a largo plazo. El webinar concluirá con un debate internacional sobre la armonización de los protocolos asistenciales, el cribado neonatal, las terapias génicas y las futuras perspectivas en la TK2d.

El programa se abrirá con el testimonio de una familia que convive con la deficiencia de TK2, ofreciendo a los profesionales sanitarios la perspectiva del paciente y de su familia.

Esta sesión pretende poner de relieve el impacto real del retraso diagnóstico y la importancia del reconocimiento precoz de la enfermedad para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.

¿A quién va dirigido?

El webinar está dirigido a neurólogos, neuropediatras, pediatras, especialistas en enfermedades metabólicas, genetistas clínicos, neumólogos, especialistas en medicina física y rehabilitación, fisioterapeutas, nutricionistas, dietistas, médicos de atención primaria, investigadores y, en general, a todos los profesionales sanitarios implicados en el diagnóstico y la atención de pacientes con enfermedades mitocondriales y neuromusculares raras.

El webinar será **en inglés**, con **traducción simultánea**.

La participación es **gratuita.**

Programa Científico Preliminar

La TK2d en el mundo: diagnóstico, abordaje multidisciplinar y opciones terapéuticas

Organizado por

Mitocon

Coordinación científica

Prof. Caterina Garone

Fecha

9 de septiembre de 2026 | 15:00–18:00 (CEST)

Formato

Webinar internacional online con traducción simultánea.

Participación

Gratuita

15:00 – **Perspectiva de pacientes y familias: el camino hacia el diagnóstico y el acceso al tratamiento**

15:10 – **Sesión inaugural. La TK2d: desde el descubrimiento del gen hasta el tratamiento**

Caterina Garone, University of Bologna; IRCCS Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italia

15:15 – **Retos diagnósticos y reconocimiento precoz de la TK2d: del genotipo al fenotipo y viceversa**

Caterina Garone, University of Bologna; IRCCS Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italia

Vincent Procaccio, MitoVasc Institute, Angers University Hospital (CHU), Francia

16:00 – **Avances terapéuticos y retos en la implementación del tratamiento de la deficiencia de TK2**

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

16:20 – **Abordaje multidisciplinar y manejo clínico**

Victoria Nesbitt, Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust, Oxford, Reino Unido

Costanza Lamperti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milán, Italia

17:00 – **Perspectivas internacionales: armonización de protocolos, cribado neonatal y terapias génicas**

Michio Hirano, H. Houston Merritt Neuromuscular Research Center, Department of Neurology, Columbia University Irving Medical Center, Nueva York, Estados Unidos

17:45 – Discusión final y conclusiones

EN COLABORACIÓN CON

CON EL PATROCINIO DE

Mitocon

Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali ODV

FNOMCeO

Federazione Nazionale degli Ordini
dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri