

Les inscriptions sont ouvertes pour le Webinaire International TK2d 2026

La TK2d à travers le monde : diagnostic, prise en charge multidisciplinaire et parcours thérapeutiques

Les **inscriptions** sont désormais ouvertes pour le webinaire international “ **TK2d Across Countries: Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapeutic Pathways**”, organisé par [Mitocon](#), en collaboration avec [International Mito Patients](#) (IMP) et plusieurs organisations internationales de patients. Le webinaire se tiendra en ligne le **mercredi 9 septembre 2026 à 15h00** (CEST).

Pour la première fois, ce rendez-vous annuel consacré à la TK2d réunira des cliniciens et experts internationaux afin de partager leur expérience clinique, d'échanger sur les principaux défis actuels et de présenter les avancées les plus récentes dans le diagnostic, la prise en charge multidisciplinaire et le traitement du déficit en thymidine kinase 2 (TK2d).

Cette initiative de formation s'adresse aux médecins et aux professionnels de santé impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des maladies mitochondriales et neuromusculaires. Organisé dans le cadre des initiatives internationales de la TK2d Awareness Day, ce webinaire a pour objectif de sensibiliser davantage la communauté médicale et de favoriser un diagnostic plus précoce du déficit en TK2.

Le déficit en thymidine kinase 2 (TK2d) est une maladie mitochondriale rare, progressive et multisystémique, pouvant se manifester de la petite enfance jusqu'à l'âge adulte avec des présentations cliniques très hétérogènes. L'approbation récente du traitement par désoxythymidine (dT) et désoxycytidine (dC) par la Commission européenne et la Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis a profondément transformé les perspectives thérapeutiques, rendant plus essentielles que jamais le diagnostic précoce, l'initiation rapide du traitement et une prise en charge multidisciplinaire coordonnée.

Élaboré sous la coordination scientifique de la Pr Caterina Garone, le programme réunira des experts de renommée internationale qui aborderont les principaux enjeux de la pratique clinique actuelle : le diagnostic précoce, les corrélations génotype-phénotype, les avancées thérapeutiques, les défis liés à la mise en œuvre des traitements, la prise en charge multidisciplinaire ainsi que le suivi à long terme des patients. Le webinaire se conclura par une discussion internationale consacrée à l'harmonisation des protocoles de prise en charge, au dépistage néonatal, aux thérapies géniques et aux perspectives futures dans le domaine de la TK2d.

Le programme s'ouvrira par le témoignage d'une famille vivant avec un déficit en TK2, offrant aux professionnels de santé le point de vue des patients et de leurs proches sur

le parcours diagnostique et l'accès au traitement. Cette session mettra en lumière l'impact concret du retard diagnostique ainsi que l'importance d'une reconnaissance précoce de la maladie pour améliorer le pronostic des patients.

À qui s'adresse ce webinaire ?

Le webinaire est destiné aux neurologues, neuropédiatres, pédiatres, spécialistes des maladies métaboliques héréditaires, généticiens médicaux, pneumologues, médecins de médecine physique et de réadaptation, kinésithérapeutes, nutritionnistes, diététiciens, médecins généralistes, chercheurs ainsi qu'à tous les professionnels de santé impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des maladies mitochondriales et neuromusculaires rares.

Le webinaire se déroulera en anglais, avec une **traduction simultanée disponible**.

La participation est **gratuite**.

Webinaire International TK2d 2026

La TK2d à travers le monde : diagnostic, prise en charge multidisciplinaire et mise en œuvre des traitements

Organisé par

Mitocon – Association italienne pour l'étude et la prise en charge des maladies mitochondriales

Responsable scientifique

Pr Caterina Garone

Date

9 septembre 2026, 15:00 – 18:00 (CEST)

Format

Webinaire international en ligne avec traduction simultanée

Participation

Gratuite.

Programme scientifique

15h00 – Vivre avec la TK2d : le parcours vers le diagnostic et l'accès aux soins

15h10 – Ouverture du webinaire. TK2d : du gène au traitement

Caterina Garone, Université de Bologne – IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italie

15h15 – Diagnostic et reconnaissance précoce du déficit en TK2 : du génotype au phénotype et inversement

Caterina Garone, Université de Bologne – IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italie

Vincent Procaccio Institut MitoVasc – CHU d'Angers, France

16h00 – Progrès thérapeutiques et défis dans la prise en charge clinique du TK2d

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

16:20 – Prise en charge multidisciplinaire et suivi clinique à long terme

Victoria Nesbitt, Oxford University Hospitals NHS Foundation Trust, Oxford, United Kingdom

Costanza Lamperti Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan, Italie

17:00 – Perspectives internationales : harmonisation des protocoles de soins, dépistage néonatal et thérapies géniques

Michio Hirano

H. Houston Merritt Neuromuscular Research Center – Columbia University Irving Medical Center, New York, États-Unis

17h45– Discussion générale et conclusions

En collaboration avec



Sous le patronage de



Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali ODV



FNOMCeO

Federazione Nazionale degli Ordini
dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri