

# 8° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

## 25/27 Maggio 2018

Holiday Inn Rome Eur Parco dei Medici, Viale Castello della Magliana, 65 - Roma

**Venerdì 25 maggio 2018 - mattina**

### **SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)**

**09:00** Registrazione partecipanti

**09:15** Saluti di benvenuto e inizio lavori

#### **Sessione 1      Storia naturale delle malattie mitocondriali più comuni**

*Chairman:* Massimo Zeviani, MRC Mitochondrial Biology Unit, Cambridge Biomedical Campus-Cambridge

*Moderatori:* P. Santantonio - Mitocon Onlus

**09:30** Miopatia Mitocondriale Primaria. Costanza Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

**10:00** MELAS - La storia naturale degli episodi mitocondriali tipo ictus: studio di coorte osservazionale dal Regno Unito. Yi Shiau Ng - Wellcome Centre Mitochondrial Research Newcastle University, United Kingdom

**10:30** La sindrome di MERFF. Olimpia Musumeci - AOU Policlinico "G. Martino", Messina

**11:00** La sindrome di Leigh. Anna Ardisson - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

**11:30** Pausa caffè

#### **Sessione 2      Approcci diagnostici ed algoritmi**

*Moderatori:* M. Filosto-ASST Spedali Civili ed Università degli Studi di Brescia, P. Desideri - Mitocon Onlus

**12:00** Approccio diagnostico delle encefalopatie mitocondriali nell'età adulta. Serenella Servidei - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

**12:30** Approccio diagnostico dei disturbi mitocondriali nei bambini. Carlo Dionisi Vici - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**13:00** Approcci multi-omici per studiare le malattie mitocondriali. Daniele Ghezzi - IRCCS Istituto di Neurologia "Besta", Milano

**13:30** Chiusura lavori

**13:30** Pranzo

**Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione**

**Venerdì 25 maggio 2018 - pomeriggio**

## **SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)**

**14:30** Ripresa Lavori

### **Sessione 3 Dalla scienza di base alle future terapie**

**Moderatori:** V. Tiranti- IRCCS Foundation Neurological Institute "C.Besta", P. Santantonio - Mitocon Onlus

**14:30** Introduzione: le attuali promesse dalla scienza di base verso le future terapie. Massimo Zeviani- MRC Mitochondrial Biology Unit, Cambridge Biomedical Campus

**15:00** Mitocondri e neurodegenerazione. Laurence A. Bindoff Helse - Haukeland University Hospital, Bergen, Norway

**15:30** Analizzare il doppio ruolo di ATAD3A nella funzione mitocondriale: implicazioni per la sindrome di Harel-Yoon e altri disturbi mitocondriali. Maria Eugenia Soriano - Università di Padova, Padova

**16:00** Lo sviluppo di strumenti di modifica del genoma per il trattamento delle malattie legate al mtDNA eteroplasmico. Payam A. Gammage - MRC Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge

**16:30** pausa caffè

### **Sessione 4 Sperimentazioni cliniche in corso**

**Moderatori:** V. Carelli- IRCCS Ospedale Bellaria, Bologna. P. Santantonio - Mitocon Onlus

**17:00** Introduzione alle sperimentazioni cliniche. Diego Martinelli - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**17:30** Terapia con Nucleosidi / Nucleotidi. Caterina Garone - MRC, Mitochondrial Biology Unit Wellcome Trust, Cambridge

#### **Sperimentazioni cliniche e case farmaceutiche**

**18:00** KH176 dal "disegno a tavolino" verso l'applicazione clinica. Prof. dr. Jan Smeitink, MD, PhD, MAE, founding CEO Khondrion

**18:20** Guarire i bambini, imparare e applicare: EPI-743 e la pipeline BioElectron Dr. Matthew Klein-Bioelectron

**18:40** GS010 una terapia genica per trattare i pazienti con LHON/11778 -Serge Fitoussi, MD, Msc,Gensight Biologics

**19:00** KL1333: opportunità di trattamento della malattia mitocondriale mediante modulazione NAD + e biogenesi mitocondriale. Magnus Hansson, MD, PhD Chief Medical Officer NeuroVive Pharmaceutical

**19:20** Elamipretide e il programma di sviluppo clinico MMPOWER-Sandrin Bergheanu, MD, PhD Senior Medical Director Stealth BioTherapeutics

**19:40** L'impegno di Santhera nella ricerca clinica sulla LHON - Dr Silvano Berioli, Head of Medical Affairs, Santhera

**Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione**

## **ATTIVITÀ PER PAZIENTI E FAMIGLIE**

### **Spazio LHON-ADOA**

**14:30/15:30** Spazio LHON-ADOA- Valerio Carelli-IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche (ISNB) Ospedale Bellaria, Bologna

**15:30-16:00** Orcam:Dispositivi indossabili di visione artificiale che trasformano la vita delle persone. Odette Lafrance, OrCam Technologies Ltd.

**19:30** Chiusura lavori

**20:30** Cena

## Sabato 26 maggio 2018 - mattina

### SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

- 08:30 *Registrazione partecipanti*  
08:45 *Saluti di benvenuto e inizio Lavori*

#### Sessione 5

#### Studi in corso

*Moderatori:* Olimpia Musumeci - AOU Policlinico "G. Martino", Messina, P. Santantonio - Mitocon Onlus

- 09:00 Aggiornamenti dalla conferenza "Mitochondrial Medicine 2018". Michelangelo Mancuso - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana/Università  
09:20 Riassunto dalle sessioni precedenti. Costanza Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, Serenella Servidei - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma  
09:40 GENOMIT: Lo sviluppo di un registro globale delle malattie mitocondriali. Holger Prokisch, German Research Center for Environmental Health München  
10:10 Rete per la preparazione agli studi clinici. (Clinical readiness) Michelangelo Mancuso - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana/Università di Pisa  
10:20 Riproduzione della neuropatia ottica ereditaria di Leber in neuroni e organoidi: luce sui meccanismi patogenici per combattere la cecità. C. Peron- IRCCS Foundation Neurological Institute "C.Besta"; vincitore Mitocon Research project 2018- Research project  
10:35 Peptidi isolati dalla mt-leucil-tRNA sintetasi come nuovi strumenti terapeutici contro le malattie mitocondriali causate da mutazioni puntiformi del mt-tRNA. A. Pisano, Univ. La Sapienza Roma- vincitore Mitocon Research project 2018-Seed project.  
  
10:50 Reperti clinici e biochimici in una vasta serie di pazienti pediatrici con disordini derivanti da singola delezione del mtDNA su larga scala. Daria Diodato - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma  
  
11:05 *Pausa caffè*  
  
11:30 PDTA nelle malattie mitocondriali. Un bisogno assistenziale. L'esperienza di Mitocon in Toscana. Gabriele Siciliano - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Ospedale S. Chiara, Pisa  
  
**Presentazioni orali dei posters selezionati:**  
12:00 Valutazione dei percorsi visivi nella sindrome di Kearns Sayre: uno studio di imaging del tensore di diffusione. M. Lucignani, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma  
12:10 Epilessia mitocondriale: un sondaggio trasversale dalla rete italiana. C.Ticci, IRCCS Stella Maris, Pisa  
12:20 Studio dei meccanismi patogenetici del deficit di AGC1 nei modelli di cellule neuronali. FM.Lasorsa, IBIOM CNR - Bari  
12:30 LHON-OFF: un'idea per spegnere la Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber. Alessandra Maresca, vincitrice Mitoideas edizione 2017.  
12:45 Mitoideas 2018 premiazione  
13:00 *Chiusura lavori*  
13:00 *Pranzo*

**Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione**

### ATTIVITÀ PER PAZIENTI E FAMIGLIE

#### Animazione per bambini

10:00-12:00 *giochi di intrattenimento*

#### Prova tuta Mollii \*

11:00 -13:00 Prova tuta Mollii. Alberto Nicolini

\* **Attività su prenotazione**

**Sabato 26 maggio 2018 - pomeriggio**  
*Saturday 26th may 2018 - afternoon*

**SESSIONI PER PAZIENTI E FAMIGLIE**

*SESSIONS FOR PATIENTS AND FAMILIES*

**14:30** Ripresa Lavori / Afternoon Session

**14:30-15:30** Sessione Poster

**Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships**

**14:30-16:30** Lab1-Dinamiche di coppia: relazioni all'interno della coppia. S. Tucci, S. Pischiutta, S. Rimmaudo - Ass. L'aratro e la stella

**Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships**

**14:30-16:30** Lab2-Relazioni paziente adulto: relazioni all'interno della coppia. S. Tucci, S. Pischiutta, S. Rimmaudo - Ass. L'aratro e la stella

**16:30** Mito-Snack

**Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships**

**17:00-19:00** Lab1-Dinamiche di coppia: relazioni della coppia verso i figli. S. Tucci, S. Pischiutta, S. Rimmaudo - Ass. L'aratro e la stella

**Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships**

**17:00-19:00** Lab2-Relazioni paziente adulto: relazioni del singolo verso l'esterno della famiglia. S. Tucci, S. Pischiutta, S. Rimmaudo - Ass. L'aratro e la stella

**Disfagia Adulti/ Dysphagia (for adults)**

**17:00-19:00** Laboratorio per adulti. Dott.ssa Manuela Mennitti, Centro di Riabilitazione Padre Pio di San Ferdinando di Puglia .

**Disfagia Bambini / Dysphagia (for children)**

**17:00-19:00** Laboratorio per bambini. Dott.ssa Cerchiarì Antonella, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**CONSULENZE SPECIALISTICHE \***

*SPECIALIST CONSULTANCIES*

**Consulenza per bambini / Children Consultancy**

**14:30-16:30** Diego Martinelli - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**16:30-18:30** Anna Ardissoni - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

**Consulenza per adulti / Adult Consultancy**

**16:30-17:30** Costanza Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

**16:30-18:30** Serenella Servidei - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

**Consulenza nutrizione / Nutritional Consultancy**

**14:30-16:30** Marzia G. Camera - Biologa nutrizionista Mitocon Onlus

**17:00-18:30** Marzia G. Camera - Biologa nutrizionista Mitocon Onlus

**\* Attività su prenotazione / Those activities need to be pre - booked**

**Sabato 26 maggio 2018 - pomeriggio**  
*Saturday 26th may 2018 - afternoon*

**ALTRE ATTIVITÀ**  
*OTHER ACTIVITIES*

**Riunione Network / Network meeting**

- 13:30-14:30** Meeting of the Mitocon Scientific Committee  
*(Riservata a i mebri della commissione /Reserved for members of the Committee)*
- 14:30-16:00** Meeting of the Italian network on mitochondrial diseases and update on global registry  
*[Riservata a i mebri del Network / Reserved for members of the network]*

**Animazione per bambini / Fun activities for children**

- 14:30-19:00** Animazione bambini

**Prova tuta Mollii / Mollii Suit Test \***

- 14:00-20:00** Prova tuta Mollii. Alberto Nicolini

**19:30** *Chiusura lavori / Closing*

**20:30** *Cena Sociale / Social Dinner*

**\* Attività su prenotazione / Those activities need to be pre - booked**

**Domenica 27 maggio 2018 - mattina**

*Sunday 27th may 2018 - morning*

**SESSIONI PER PAZIENTI E FAMIGLIE**

**SESSIONS FOR PATIENTS AND FAMILIES**

**09:00** *Saluti di benvenuto e inizio Lavori / Welcome*

**Vita quotidiana / Daily life**

*Moderatori: P. Santantonio - Mitocon Onlus, P. Desideri - Mitocon Onlus*

- 09:30** *La famiglia che incontra se stessa: gestione della prima fase della malattia / How to handle the first phase after discovering the pathology . L.Natalucci*
- 10:00** *DNA e alimentazione: considerazioni presenti e future/ DNA and nutrition: present and future considerations - Marzia G. Camera, Biologa nutrizionista Mitocon Onlus*
- 10:30** *Aggiornamenti PDTA e altri progetti Mitocon / PDTA updates and other Mitocon projects - R. Foderà- Mitocon Onlus*
- 10:50** *Piano comunicazione e raccolta fondi / Communication and fundraising plan . F.Tartarini - Mitocon Onlus*
- 11:15** *Sviluppare Mitocon: nuove strategie e prospettive / Mitocon: strategies and new perspective - P.Santantonio, P.Desideri, C.Rebagliati - Mitocon Onlus*
- 11:40** *Coffee break*
- 12:10** *Presentazione e interventi motivazionali per comitati territoriali / Regional committees and motivational interventions . B.Pingue- Mitocon Onlus*
- 12:35** *Consulenza legale/fiscale: la legge “dopo di noi”, come “tutelare” i nostri parenti mitocondriali / Legal advices: the law "after us", as "protect" our mitochondrial relatives. Marco Marmotta - Mitocon Onlus*
- 13:00** *Assemblea dei Soci: rinnovo cariche istituzionali / Renewal of institutional positions*
- 13:30** *Chiusura lavori/ Closing*
- 13:30** *Pranzo / Lunch*

**Prova tuta Mollii / Mollii Suit Test \***

**09:00-13:00**

*Prova tuta Mollii / Mollii Suit Test . Alberto Nicolini*

**14:00-18:00**

**\* Attività su prenotazione / Those activities need to be pre - booked**