



8° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

25/27 Maggio 2018

(english version below)

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** Mitochondri 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



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



8th National Meeting on Mitochondrial Diseases

(italian version above)

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

Friday 25th may 2018 - morning

SCIENTIFIC SESSIONS (ECM)

09:00 Registration

09:15 Welcome

Session 1

Natural history of common mitochondrial diseases

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

Moderators: P. Santantonio - Mitocon Onlus

09:30 Primary mitochondrial myopathy. Costanza Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

10:00 MELAS - The natural history of mitochondrial stroke-like episodes: Observational cohort study from the UK. Yi Shiau Ng - Wellcome Centre Mitochondrial Research Newcastle University, United Kingdom

10:30 MERFF. Olimpia Musumeci - AOU Policlinico "G. Martino", Messina

11:00 Leigh syndrome. Anna Ardisson - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

11:30 Coffee break

Session 2

Diagnostic approaches and algorithms

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

12:00 Diagnostic approach of mitochondrial encephalopathies in adulthood. Serenella Servidei - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

12:30 Diagnostic approach of mt disorders in children. Carlo Dionisi Vici - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino

13:00 Multi-omics approaches to study mitochondrial diseases" Daniele Ghezzi - IRCCS Institute of Neurology "Besta", Milano

13:30 Closing

13:30 Lunch

Simultaneous translation will be provided



Friday 25th may 2018 - afternoon

SCIENTIFIC SESSIONS (ECM)

14:30 Afternoon Session

Session 3 From basic science to future therapies

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

14:30 Introduction: current promises from basic science towards future therapies. Massimo Zeviani- MRC Mitochondrial Biology Unit, Cambridge Biomedical Campus

15:00 Mitochondria and neurodegeneration. Laurence A. Bindoff Helse - Haukeland University Hospital, Bergen, Norway

15:30 Dissecting the dual role of ATAD3A in mitochondrial function: Implications for Harel-Yoon syndrome and other mitochondrial disorders. Maria Eugenia Soriano - Università di Padova, Padova

16:00 The development of genome editing tools for treatment of heteroplasmic mtDNA disease. Payam A. Gammage - MRC Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge

16:30 Coffee break

Session 4 Ongoing clinical trials

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

17:00 Introduction to clinical trials. Diego Martinelli - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

17:30 Nucleoside / nucleotide therapy. Caterina Garone - MRC, Mitochondrial Biology Unit Wellcome Trust, Cambridge

Clinical trials and pharmaceutical companies

18:00 KH176 from drawing board towards clinical application. Prof. dr. Jan Smeitink, MD, PhD, MAE, founding CEO Khondrion

18:20 Fix kids, learn and apply: EPI-743 and the BioElectron Pipeline. Dr. Matthew Klein-Bioelectron

18:40 GS010 a gene therapy to treat patients with LHON/11778 -Serge Fitoussi, MD, Msc, Gensight-Biologics

19:00 KL1333: mitochondrial disease treatment opportunity by NAD⁺ modulation and mitochondrial biogenesis-Magnus Hansson, MD, PhD Chief Medical Officer NeuroVive Pharmaceutical

19:20 Elamipretide and the MMPOWER Clinical Development Program-Sandrin Bergheanu, MD, PhD Senior Medical Director Stealth BioTherapeutics

19:40 Santhera's commitment to clinical research on LHON - Silvano Berioli, Head of Medical Affairs, Santhera

Simultaneous translation will be provided



Saturday 26th may 2018 - morning

SCIENTIFIC SESSIONS (ECM)

08:30 Registration

08:45 Welcome

Session 5

On going studies

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

09:00 Report from the "Mitochondrial Medicine 2018" conference. Michelangelo Mancuso - Azienda Ospedaliero Universitaria

09:20 Report previous sessions. Costanza Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, Serenella Servidei - Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma

09:40 GENOMIT: The development of a global registry for mitochondrial disorders. Holger Prokisch, German Research Center for Environmental Health München

10:10 Network clinical readiness. Michelangelo Mancuso - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana/Università di Pisa

10:20 Reproducing Leber's hereditary optic neuropathy in neurons and organoids: light on pathogenic mechanisms to fight back blindness. C. Peron - IRCCS Foundation Neurological Institute "C. Besta"; winner Mitocon Research project 2018 - Research project

10:35 Isolated peptides from mt-leucyl-tRNA synthetase as novel therapeutic instruments against mitochondrial diseases caused by mt-tRNA point mutations. A. Pisano, Univ. La Sapienza Roma - winner Mitocon Research project 2018 - Seed project.

10:50 Clinical and biochemical findings in a large series of pediatric patients with single large-scale mtDNA deletion disorders. Daria Diodato - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

11:05 Coffee break

11:30 PDTA in mitochondrial diseases. A need for assistance. The experience with Mitocon in Tuscany. Gabriele Siciliano - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Ospedale S. Chiara, Pisa

Oral presentation of posters

12:00 Visual Pathways evaluation in Kearns Sayre syndrome: a diffusion tensor imaging study. M. Lucignani, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

12:10 Mitochondrial epilepsy: a cross-sectional survey from the Italian Network. C. Ticci, IRCCS Stella Maris, Pisa

12:20 Investigation of pathogenetic mechanisms of AGC1 deficiency in neuron cell models. FM. Lasorsa, IBIOM CNR - Bari

12:30 LHON-OFF: an idea to turn off Leber's Hereditary Neuropathy. Alessandra Maresca, winner of Mitoideas grant 2017

12:45 Mitoideas 2018 prize award

13:00 Closing

13:00 Lunch