

6° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

6th Mitochondrial Disease National Meeting

Diagnosi, Terapie e Gestione della vita quotidiana

Diagnosis, Therapies and Everyday-life management

27 – 28 - 29 maggio 2016 – Hotel Holiday Inn, Viale Castello della Magliana, 65 Roma

May 27-28-29 2016 – Hotel Holiday Inn, Viale Castello della Magliana, 65 Rome

Presentazione

L'edizione 2016 del convegno sulle malattie mitocondriali aspira a riunire ancora più famiglie ed ancora più pazienti e ad accogliere e fornire ispirazione ad ancora più medici e ricercatori che si occupano di malattie mitocondriali, perché "più siamo, meglio stiamo".

Nelle **sessioni scientifiche** i contributi di esperti da molte parti del mondo ci aiuteranno a creare un'esperienza stimolante e viva per tutti coloro che ogni giorno di lavorano alle diagnosi ed alle cure dei nostri pazienti.

Nelle **sessioni rivolte ai pazienti ed alle famiglie** proveremo non solo ad informare i partecipanti sullo stato dell'arte delle malattie, ma cercheremo di **stimolare e favorire scambi, incontri e confronti di esperienze, opinioni ed idee tra chi studia le malattie mitocondriali e chi le vive.**

Infine, sarà presente uno spazio gratuito di consulenza dove specialisti di malattie mitocondriali saranno a disposizione durante i giorni del convegno per consulenze e consulti.

Vi aspettiamo. Tutti.



Piero Santantonio
Presidente Mitocon Onlus

Introduction

The 2016 edition of our Convention on Mitochondrial Diseases will welcome and bring together more and more patients and families and provide inspiration to even more physicians and researchers who deal with mitochondrial diseases, because "the more we are, the better we are".

In scientific sessions contributions of experts from all over the world will help us create a stimulating experience for all those who work every day in diagnosis and care of our patients.

In sessions addressed to patients and families we will not only try to inform the participants on the state of the art of the diseases, but we will also try to stimulate and facilitate exchanges and discussions on personal experience, opinions and ideas among those studying mitochondrial diseases and those who live with the disease.

Finally, during the meeting there will be room for free advice to patients and families, where specialists in mitochondrial disease will be on hand for consultations.

We look forward to meeting you. All of you.

COMITATO ORGANIZZATORE

Organizing Comitee

Enrico Bertini – OPBG Roma
Serenella Servidei – Univ. Cattolica A. Gemelli Roma
Valerio Carelli – Università di Bologna – ISNB IRCCS
Paola Desideri – Mitocon
Fabrizio Farnetani - Mitocon
Michelangelo Mancuso - Università di Pisa
Cristina Rebagliati – Mitocon
Piero Santantonio – Mitocon
Valeria Tiranti – Istituto Besta Milano
Massimo Zeviani – Cambridge MRC – UK

PATROCINI

Advocacy and Sponsorship

Telethon
Istituto Superiore di Sanità
Associazione Italiana Miologia
Società Italiana Neurologia pediatrica
Società Italiana Per lo Studio delle Malattie
Metaboliche Ereditarie

ECM

Continuing Medical Education National Program

Le sessioni scientifiche del convegno sono accreditate ECM per tutte le professioni sanitarie (tutte le discipline mediche, infermieristiche, terapisti, ecc.) - 12,5 crediti ECM
27 maggio dalle 9.00-19.45 – 28 maggio dalle 9.00-13.00

NOTE

Patrocinato da



SCHEMA SESSIONI

	Venerdì 27 maggio		Sabato 28 maggio		Domenica 29 maggio
	Mattina	Pomeriggio	Mattina	Pomeriggio	Mattina
	09:00-13:30	14:30-19:30	09:00-13:00	14:30-19:00	09:30-12:00
Sessioni scientifiche per medici e ricercatori	Sala Venere e Minerva	Sala Venere e Minerva	Sala Venere e Minerva		
Sessioni per Pazienti e famiglie				Sala Venere e Minerva	Sala Venere
Corso NUTRIZIONE per Pazienti mitocondriali e per famiglie	Sala Ovidio				
Primo Soccorso e manovre di disostruzione		Sala Properzio			
Spazio espositivo Ausili ipovedenti e gruppo di supporto LHON			Sala Ovidio		
Laboratorio di Musicoterapia		Sala Properzio			
Spazio Consulenze I medici incontrano i pazienti		Sala Catullo			
Spazio consulenze Il consulente fiscale risponde					
Prova tuta Mollii			Sala Giovenale		
Angolo interviste e commenti dal vivo Fondo bianco e microfono aperto per raccogliere sensazioni, sentimenti, impressioni, storie,					

PROGRAMMA SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

Programme Scientific Sessions

VENERDÌ 27 MAGGIO 2016

8:45 Registrazione partecipanti - Registration of participants
Intervento di Apertura - Opening speech

1° Sessione – DALLA RICERCA DI BASE ALLA CLINICA DELLE MALATTIE MITOCONDRIALI

1st Session – From basic research to the clinical comprehension of mitochondrial disease

Moderatori: **Gabriele Siciliano** Università di Pisa – Università Milano **P. Santantonio** – Mitocon

- 09.00 Mitochondrial disease: a story - **Cristina Sarra** - mito-mamma
- 09:15 Getting ready to clinical trials: the importance of registry, natural history, biomarkers and outcome measures - **Micho Hirano** – Columbia University – New York USA
- 09:40 Resolving the genetic basis of mitochondrial disorders
Patrick Chinnery – Cambridge University - UK
- 10:05 Metabolomi e Biomarkers
Marilena D'Aurelio – Cornell University - New York USA
- 10:30 New therapeutic perspectives: state of the art in general and specific treatments
Massimo Zeviani – MRC Cambridge, UK
- 10:55 Coffee Break

2° Sessione – Genotipi – Fenotipi

2nd Session – Genotypes – Phenotypes

Moderatori: **Enrico Bertini** IRCCS Bambino Gesù - Roma - **Paola Desideri** – Mitocon

- 11:20 Efficienza diagnostica dei pannelli NGS per la diagnosi genetica delle malattie mitocondriali: risultati di 3 anni di attività **Rosalba Carozzo, Daniela Verrigni** - IRCCS Bambino Gesù - Roma
- 11:45 Encefalopatie associate a Difetto di PDH in età pediatrica: forme e possibili prospettive terapeutiche **Isabella Moroni, Anna Ardisson** – IRCCS C. Besta - Milano
- 12:10 Storia Naturale di patologie mitocondriali dell'adulto
Serenella Servidei – Università Cattolica "A. Gemelli" - Roma
- 12:35 Malattie Mitocondriali senza coinvolgimento neuromuscolari
Carlo Dionisi Vici – IRCCS Bambino Gesù – Roma
- 13:00 Expanding the ocular involvement in mitochondrial disorders
Valerio Carelli – Università di Bologna
- 13:25 Pranzo – Lunch

3° Sessione – L'IMPORTANZA DEL NETWORK MITOCONDRIALE

3rd Session – The added value of mitochondrial networks

Moderatori: **Gabriele Siciliano** Università di Pisa – **Fabrizio Farntani** – Mitocon

- 14:20 National and International Mito-Patients Registries: state of the art and next steps
Michelangelo Mancuso – Università di Pisa - **Piero Santantonio** – Mitocon
- 14:45 Biobanca Telethon per i mitocondriali: come allargare rendere più efficace la rete
Maurizio Moggio - Fondazione IRCCS Ca' Granda – Università di Milano
- 15:10 The German Mito Network: present and future
Boriana Büchner - University of Munich
- 15:35 Patients Networks
Elja v.d.Veer - IMP
- 16:00 Coffee Break

4° Sessione – TERAPIE – TRA PRESENTE E FUTURO

4th Session - Therapies – present and future

Moderatori: **M. Zeviani** MRC Cambridge UK - **P. Santantonio** – Mitocon

- 16:30 Le procedure per l'immissione di nuovi farmaci sul mercato: possibili nuove prospettive per le malattie rare - **Mario Melazzini** – Presidente Agenzia Italiana del Farmaco
- 16:55 Telethon Program Project sulle malattie mitocondriali: risultati e prospettive
Luca Scorrano – Università di Padova
- 17:20 Trapianto di fegato in malattie mitocondriali con accumulo di tossici: il caso della MNGIE –
Rita Rinaldi - Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Orsola-Malpighi Bologna
- 17:45 The use of patient's fibroblasts in the evaluation of different therapeutic approaches including enzyme replacement therapy - **Ann Saada** – Hadassah Medical Centre Jerusalem Israel
- 18.10 CNF1: una possibile terapia per i Mitocondriali - **Carla Fiorentini** – ISS Roma
- 18.35 **Round Table with Pharma Co.: how to modify approval roles for rare mitochondrial disease**
Elamipretide—patient focused drug development with a novel mitochondrial-targeted therapy – **Mark Bamberger** – Stealth BioTherapeutics
EPI 743: result of Fase III trial - **Matthew Klein** - Edison Pharmaceuticals
Epicatechine: a possible use for mitochondrial treatment - **George Schreiner**
Idebenone beyond Leber disease - **Shabir Hasham**– Santhera Pharmaceuticals
- 19:45 Chiusura 1° giornata

PROGRAMMA SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM) e per Pazienti e Familiari

PROGRAMME SCIENTIFIC SESSIONS (ECM) and for Patient and Families

SABATO 28 MAGGIO 2016

5° Sessione – DIAGNOSI PRE E POST NATALE: PRESENTE E FUTURO

5th Session – Pre and post natal diagnosis: present and future

Moderatori: **Massimo Zeviani** – MRC Cambridge UK - **Piero Santantonio** – Mitocon

- 09:00 Il valore dell'associazione dei pazienti - **Piero Santantonio, Paola Desideri** - Mitocon
- 09:15 Il progetto del proteoma umano dedicato al mitocondrio nell'ambito dell'Human Proteome Project - **Andrea Urbani** - Università Cattolica "A. Gemelli" - Roma
- 09:40 Efficienza diagnostica dei pannelli NGS per la diagnosi genetica delle malattie mitocondriali: risultati di 3 anni di attività presso IRCCS Besta –Milano - **Daniele Ghezzi Andrea Legati** - IRCSS "C. Besta" – Milano
- 10:05 Nuove mutazioni individuate con la tecnica TRIO - **Anna De Grassi** – Università di Bari
- 10:30 Diagnosi pre-impianto nelle patologie mitocondriali - **Daniela Zuccarello** – Università Padova

- 10:55 Coffee Break

6° Sessione – TERAPIE E EVERY DAY MEDICINE

6th Session – Therapies and every day medicine

Moderatori: - **Serenella Servidei** – Università Cattolica "A. Gemelli" – **Domenico Porcelli** – Mitocon

- 11:15 Cellule indotte pluripotenti (iPS): un nuovo strumento di studio per l'atrofia ottica di Leber e possibili altre malattie mitocondriali - **Valeria Tiranti** – IRCSS "C. Besta" – Milano
- 11:40 Progetto "Filippo": linee guida di gestione di pazienti mitocondriali in rianimazione - **Serenella Servidei** – Univ. Cattolica "A. Gemelli" Roma – **Anna Mandelli** - Ospedale Buzzi - Milano
- 12:05 Mitocondri ed ormoni: quando i difetti genetici influiscono sul sistema ormonale - **Marco Cappa** – IRCSS Bambino Gesù - Roma
- 12:30 Progetto "Consensus" Farmaci Proibiti per pazienti mitocondriali - **Michelangelo Mancuso** – Università di Pisa

- 12:55 Dibattito

- 13:00 **CHIUSURA CORSO ECM**
Pranzo

7° Sessione – Condivisione, Esperienze, Emozioni

7th Session – Sharing, Experiences, Emotions

Moderatori: **Paola Desideri e Cristina Rebagliati** – Mitocon

14:30 L'ASSOCIAZIONE E LA RACCOLTA FONDI

14:45 Presentazione Laboratori e feedback esperienza 2015 – Ass. L'Aratro e la Stella

Il Coraggio

Associazione L'aratro e la stella

	Genitori e famiglie	Pazienti adulti	Adolescenti Fratelli/sorelle
	<i>La paura e la colpa</i>	<i>La paura e la colpa</i>	<i>La paura e la colpa</i>
15:00	Ass. L'aratro e la Stella E. Bertini – OPBG (in attesa di conferma) I. Moroni – IRCSS Besta (in attesa di conferma)	Ass. L'aratro e la Stella V. Carelli – Univ. BO-ISNB (in attesa di conferma) M. Mancuso – Univ. Pisa (in attesa di conferma)	Ass. L'aratro e la Stella S. Servidei – Univ. Cattolica (in attesa di conferma)
17:00	*** Surprise Event ***		
	<i>Superare la paura e la colpa e aprirsi alla vita</i>	<i>Superare la paura e la colpa e aprirsi alla vita</i>	<i>Superare la paura e la colpa e aprirsi alla vita</i>
17:30	Ass. L'aratro e la Stella E. Bertini – OPBG (in attesa di conferma) I. Moroni – IRCSS Besta (in attesa di conferma)	Ass. L'aratro e la Stella V. Carelli – Univ. BO-ISNB (in attesa di conferma) M. Mancuso – Univ. Pisa (in attesa di conferma)	Ass. L'aratro e la Stella S. Servidei – Univ. Cattolica (in attesa di conferma)
Sessione speciale per pazienti LEBER			

Gli incontri saranno guidati da un **facilitatore** che proporrà degli spunti e coinvolgerà gli intervenuti stimolando il confronto e la comunicazione delle rispettive esperienze e garantendo una sintesi propositiva finale. Chiediamo di scegliere il gruppo che meglio risponde al vostro ruolo e di partecipare attivamente dando un personale contributo a quella che di certo sarà un'esperienza emozionante.

19:30 Chiusura Lavori

20:30 CENA SOCIALE

DOMENICA 29 MAGGIO 2016

8° Sessione – Vita quotidiana

8th Session - Daily life

Moderatori: **Marco Marmotta – Piero Santantonio** – Mitocon

- 09:30 Riassunto delle presentazioni scientifiche delle sessioni del 27 e 28 maggio
S. Servidei – Università Cattolica “A. Gemelli”- Roma
E. Bertini – IRCSS Bambino Gesù - Roma
V. Carelli – IRCSS Ist. Scienze Neurologiche Bologna - Università di Bologna
- 10:10 Come aiutare i mitocondri con l'alimentazione
M. Camera - Biologa Nutrizionista Mitocon
- 10:35 La chirurgia correttiva per i pazienti mitocondriali
Emanuela Ceriati – IRCSS Bambino Gesù - Roma
- 11:00 Ortopedia, protesi ed ausili per pazienti mitocondriali
Francesco Turturro – Univ. “La Sapienza” Osp. S. Andrea – Roma
- 11:25 I Diritti del malato
Maria Carmela Longo
- 11:50 Laboratorio autonomia: l'esperienza di un'Ausilioteca
Antonella Maritato - Istituto Leonarda Vaccari
- 12:15 Riepilogo quesiti su Fisco
Marco Marmotta - Mitocon
- 12.35 Spazio aperto per domande, proposte, iniziative e raccolta fondi
Paola Desideri - Marco Marmotta - Cristina Rebagliati - Piero Santantonio- Mitocon
- 13:00 Chiusura Convegno
- 13.10 Assemblea MITOCON

SESSIONI ED ATTIVITÀ PARALLELE per FAMIGLIE E PAZIENTI

Programme for Family and Patients

VENERDÌ 27 MAGGIO 2016

Corso: NUTRIZIONE per Pazienti mitocondriali e per famiglie

Course: Nutrition for patients with mitochondrial disease

11.00 – 13.00 14.30 – 16.00

Programma

Moderatori: **C. Rebagliati – P. Desideri** - Mitocon

Relatori:

Marzia Camera – Nutrizionista

Bilanciamento della nutrizione per i mitocondriali e per le loro mamme e papà
Laboratorio di Nutrizione

Corso: Primo soccorso e manovre di disostruzione

Course: First aid and how to clear a blocked airway

16.30 – 18.30

Programma

Moderatori: **C. Rebagliati – P. Desideri** - Mitocon

Relatori:

Rossella Anelli e Lucrezia Carro

Al termine del corso verrà rilasciato ai partecipanti un attestato di frequenza.

SPAZIO CONSULENZE

Consultancy Space

Consulenza per pazienti Adulti 17:00-19:30

Serenella SERVIDEI – Valerio CARELLI

Consulenza per Bambini 17:00-19:30

Isabella MORONI - Enrico BERTINI

Prova della tuta mollii
sabato 28/05 (tutto il giorno) – domenica 29/05
(mattina)

Alberto Nicolini – Inerventions (Svezia)

CONSULENZA FISCALE

Marco Marmotta - Commercialista e Fiscalista

SABATO 28 MAGGIO 2016

Laboratorio di musica per bambini e genitori – creare un senso di comunità e solidificare i legami di famiglia

10:00 - 13:00

Mariana J. Rigel - Family'Harmony'

Spazio espositivo per ausili ipovedenti e gruppo di supporto LHON

09:00 - 13:00

Gli ausili per pazienti mitocondriali ipovedenti
P. Morandi C. Berni – gruppo LHON Mitocon

Prenotazione

Su piattaforma di prenotazione on-line ([EVENBRITE](#))

Quote di partecipazione

Medici e ricercatori

L'iscrizione comprende i **coffee break** ed il **lunch delle giornate del 27 e 28 maggio**, il **materiale del convegno** e l'attestato per l'ECM.

Costo per la partecipazione

Entro il 01/5/2016:	115,00 €
Entro il 20/5/2016:	135,00 €
Entro il 25/5 e On Site:	165,00 €

Per studenti universitari e specializzandi:

Entro il 01/5/2016:	70,00 €
Entro il 20/5/2016:	95,00 €
Entro il 25/5 e On Site:	115,00 €

Pazienti e familiari

Sono inclusi i coffee break del 27 e 28 maggio, il materiale del convegno, l'accesso ai laboratori ed alle consulenze.

Costo della partecipazione

Gratis per pazienti, familiari ed accompagnatori

Come raggiungerci

L'Hotel Holiday Inn Eur Parco dei Medici, Viale Castello della Magliana, 65 Roma si trova a 16 km dal centro di Roma.

- **DALLA STAZIONE ROMA TERMINI:**
Metropolitana Linea B da Termini a Piramide e treno metropolitano FR1 direzione Aeroporto di Fiumicino da Ostiense, scendere alla fermata "Muratella" (500 mt a piedi)
- **DALLA STAZIONE ROMA TIBURTINA:**
Treno metropolitano FR1 direzione Aeroporto di Fiumicino e scendere alla fermata "Muratella" (500 mt a piedi)
- **DALL'AEROPORTO DI ROMA FIUMICINO:**
Un servizio di navetta ad orari prestabiliti collega l'Albergo all'aeroporto di Fiumicino
Il costo del biglietto a persona è di € 4 a tratta. Dall'aeroporto di FCO all'hotel la corsa è gratuita - lo stallo per la navetta all'aeroporto è il n. 30 presso l'area parking dedicata agli HOTELS T3. I bambini sotto i 2 anni non pagano. Orari: Hotel-Aeroporto FCO: 7.00/8.00/9.00/10.45/14.30/16.30/19.00/21.00 Aereoporto FCO -Hotel : 7.30/8.30/9.30/11.15/15.00/17.00/19.30/21.30

In alternativa Treno metropolitano FR1 direzione Orte/Fara Sabina e scendere alla fermata "Muratella" (500 mt a piedi)

Si ricorda che sia Italo che Trenitalia non fanno pagare il biglietto all'accompagnatore di un disabile in carrozzina.

RIMBORSI

Mitocon intende contribuire alle spese di viaggio dei pazienti e delle loro famiglie riconoscendo dei rimborsi secondo le modalità ivi indicate:

Distanza (km)			
<150	150- 300	300-500	>500
ad esempio Abruzzo, Umbria, Lazio	ad esempio Toscana, Campania, Molise, Marche	ad esempio Liguria, Emilia Romagna, Puglia, Basilicata	ad esempio Piemonte, Trentino, Lombardia, Veneto, Friuli, Calabria, Sicilia, Sardegna, Valle D'Aosta
Contributo Mitocon			
€ -	€ 30,00	€ 60,00	€ 100,00

Affinché il rimborso possa essere riconosciuto, si richiede agli interessati di inviare a conclusione del convegno un'email a contatto@mitocon.it indicante Nominativo, IBAN e Istituto Bancario, Ammontare della Spesa, Natura della Spesa (es. treno, aereo, macchina) allegando eventuali giustificativi (es. biglietti) laddove si scegliesse l'utilizzo di mezzi pubblici piuttosto che privati.

Alloggio

Hotel Holiday Inn Eur Parco dei Medici****

Camera doppia Uso Singola € 95,00 a notte
 Camera Doppia € 100,00 a notte

Tassa di soggiorno €6,00 a persona a notte (gratuita per i bambini fino a 9 anni)

- Trattamento di pernottamento e prima colazione a buffet.
- Tariffe per camera per notte incluse di: iva, parcheggio, connessione WIFI, accesso alla sala fitness.
- I bambini da 1 a 12 anni non pagano. Per i ragazzi dai 12 ai 18 anni è previsto solo il supplemento per la prima colazione di 12 euro.

Vitto

Pranzo:

Pranzo Adulti 27€
 Pranzo Kid fino a 10 anni 14€
 Pranzo Kid fino a 2 anni gratuito

Cena:

Cena Sociale 28/05 32€
 Cena Kid fino a 10 anni 16€
 Cena Kid fino a 2 anni gratuito

Al fine di favorire la partecipazione di pazienti e famiglie all'evento, il 50% dei costi di vitto e alloggio saranno coperti da Mitocon.