



 **Mitocon**

Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali

9° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

Pazienti, famiglie, medici e ricercatori in rete
Le nuove frontiere della ricerca sulle malattie
mitocondriali

ROMA, 30 MAGGIO - 2 GIUGNO 2019
HOLIDAY INN ROME EUR PARCO DEI MEDICI

Organizzato da Mitocon - Insieme per lo studio e la cura delle
malattie mitocondriali Onlus

CON IL PATROCINIO DI:



ROMA



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

Sin
SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA

FONDAZIONE
elethon



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

con il patrocinio di
UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE MITOCONDRIALI
ONLUS
Rome - Dicastero Italy

E CON IL PATROCINIO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

PROGRAMMA SCIENTIFICO

GIOVEDÌ 30 MAGGIO

Sala plenaria

10:00 - 12:30

Riunione Steering Committee del Registro Clinico dei pazienti mitocondriali ed elezione del Comitato di Controllo (riservata)

13:00

Pranzo

Sessioni Scientifiche

ECM

Sala plenaria

Durante le sessioni scientifiche è previsto un servizio di traduzione simultanea

13:30

Registrazione partecipanti

14:30

Saluti di benvenuto.

A seguire, testimonianze dai pazienti:
M. G. Camera

Sessione 1:

Storia naturale delle malattie mitocondriali più comuni

15:00

Storia naturale della mutazione m.3243A>G, G. Gorman, Wellcome Trust Centre for Mitochondrial Research, Newcastle University

15:30

Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale (MNGIE), M. Filosto, ASST Spedali Civili e Università degli Studi di Brescia

Chairman:

Paola Desideri,
Vicepresidente
Mitocon Onlus

16:00

Modifica della storia naturale: l'esempio della terapia con nucleotidi/nucleosidi in TK2, M. A. Donati, AOU Anna Meyer, Firenze

Moderatore:

Olimpia Musumeci,
AOU Policlinico
"G. Martino", Messina

16:30

Miopatie mitocondriali primarie: dalla diagnosi alla terapia, C. Lamperti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

17:00

Coffee Break



Sessione 2:

Approcci diagnostici

Chairman:

Piero Santantonio,
Presidente Mitocon Onlus

Moderatore:

Michelangelo Mancuso,
AOU Pisana -
Università di Pisa

17:40

La diagnosi di malattia mitocondriale con approccio integrato "multi-omico", H. Prokisch, German Research Center for Environmental Health, München

18:10

L'impatto della biopsia muscolare nell'era del sequenziamento massivo del genoma, S. Servidei, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

18:40

"Red flags" neuroradiologici nelle malattie mitocondriali, R. Lodi, Università di Bologna

19:10

Chiusura lavori

20:00

Cena



PROGRAMMA SCIENTIFICO

VENERDÌ 31 MAGGIO

Sessioni Scientifiche

ECM

Sala plenaria

Durante le sessioni scientifiche è previsto un servizio di traduzione simultanea

Sessione 3:

Novità e aggiornamenti nel mondo mitocondriale

Chairman:

Paola Desideri,
Vicepresidente
Mitocon Onlus

Moderatore:

Serenella Servidei,
Istituto di Neurologia,
Università del Sacro Cuore,
Roma

8:00

Registrazione partecipanti

8:30

Saluti di benvenuto.
A seguire, testimonianze dai
pazienti: M. Marmotta

9:00

Aggiornamento sui farmaci
potenzialmente dannosi per i malati
mitocondriali, M. Mancuso, AOU Pisana -
Università di Pisa

9:10

Le malattie mitocondriali nell'ERN-NMD,
R. Horvath, Department of Clinical
Neurosciences, University of Cambridge

9:40

Il ruolo dei pazienti negli ERN,
P. Morandi, ePAG ERN Eye

10:10

Panoramica sulle nuove sindromi
mitocondriali dell'adulto, V. Carelli,
IRCCS Istituto delle Scienze
Neurologiche (ISNB) Ospedale Bellaria,
Bologna

10:40

Panoramica sulle nuove sindromi
mitocondriali del bambino, E. S. Bertini,
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù,
Roma

11:10

Coffee Break

11:40

Linee Guida nelle malattie
mitocondriali, R. Horvath,
Department of Clinical Neurosciences,
University of Cambridge



Sessione 4:

Selezione Posters e premio Mitoldeas

Chairman:

Paola Desideri,
Vicepresidente
Mitocon Onlus

Moderatore:

Costanza Lamperti,
Fondazione IRCCS Istituto
Neurologico Carlo Besta,
Milano

12:10

Una strategia innovativa basata su Next Generation Sequencing per analizzare mutazioni del DNA mitocondriale come valida alternativa ai metodi convenzionali, A. Legati, UO Medical Genetics and Neurogenetics, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

12:25

L'inattivazione dei miR-181a/b migliora il fenotipo neurologico in modelli di malattie mitocondriali. B. Franco (poster presentato dalla dott.ssa A. Indrieri), Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Pozzuoli (NA)

12:40

Modelli in vitro per neuropatia ottica di Leber (LHON) e sindrome di Pearson per indagare i meccanismi patogenetici e testare approcci terapeutici, C. Peron, Unit of Medical Genetics and Neurogenetics, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

12:55

Atrofia Ottica Dominante (DOA): non solo OPA1, G. Amore, Department of Biomedical and Neuromotor Sciences, University of Bologna, Bologna

13:10

Risultati progetto Mitoldeas 2018: Caratterizzazione del profilo metabolico nelle malattie mitocondriali, G. A. Primiano, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

13:25

Consegna Premio Mitoldeas 2019

11:30 - 13:30

Riunione MNGIE Consensus Conference (riservata)

13:30

Pranzo

Sala Properzio

Sessione 5:

Sperimentazioni cliniche in corso

Chairman:

Piero Santantonio,
Presidente Mitocon Onlus

Moderatore:

Valerio Carelli,
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche (ISBN),
Ospedale Bellaria, Bologna

14:30

Panoramica sui trials clinici in corso,
M. Mancuso, AOU Pisana - Università di Pisa

15:00

Aggiornamento sui programmi di sviluppo dei farmaci mitocondriali della BioElectron, M. Klein, Chief Executive Officer of BioElectron

15:30

Progressi nei programmi di sviluppo dell'Elamipretide: aggiornamento della comunità mitocondriale, S. Bergheanu, MD, PhD Senior Medical Director Stealth BioTherapeutics

16:00

Risultati della terapia genica GS010 nei soggetti affetti da LHON, M. Taiel, MD, VP of Clinical Development, GenSight Biologics

16:30

Coffee break

Sessione 6:

Dalla scienza di base alle future terapie

Chairman:

Piero Santantonio,
Presidente Mitocon Onlus

Moderatore:

Valeria Sonia Tiranti,
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta,
Milano

17:10

Alla ricerca di nuove strade per affrontare le malattie mitocondriali, C. Viscomi, Medical Research Council Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge

17:40

Verso la modifica del genoma per scopi terapeutici mediante nucleasi programmabile, M. Minczuk, MRC Mitochondrial Biology Unit, Wellcome Trust, Cambridge Biomedical Campus

18:10

Terapia genica per le malattie mitocondriali: promesse e insidie, C. Viscomi, Medical Research Council Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge

18:40 - 19:10

MNGIE Consensus Conference,
R. Rinaldi, Neurology Unit,
AOSP, Bologna



PROGRAMMA PAZIENTI

VENERDÌ 31 MAGGIO

Attività per pazienti e famiglie:

Consulenze
specialistiche *
Sala Properzio

17:00 - 19:00

Consulenza per adulti,
M. Mancuso, AOU Pisana - Università di
Pisa

20:00

Cena

** su prenotazione*

PROGRAMMA PAZIENTI

SABATO 1 GIUGNO

Attività per pazienti e famiglie

Sala plenaria

Moderatori:

Fabrizio Farnetani, Vice
Presidente Mitocon Onlus
Marzia Giulia Camera,
Mitocon Onlus

Durante l'intera
giornata di sabato 1
giugno sono previste
attività per bambini e
ragazzi in Sala

Properzio:

8:30-11:30 animazione

11:30-13:30 Magic
Therapy, a cura di
Antonia Symeonidou,
Academy of Magic &
Science, Cambridge

15:00-18:30
animazione

8:30

Saluti di benvenuto

8:45

Consulenza genetica nel portatore
asintomatico di una mutazione del
mtDNA, D. Zuccarello, UOC di
Genetica ed Epidemiologia Clinica,
AOU Padova

9:15

Aggiornamento sui farmaci
potenzialmente dannosi per i malati
mitocondriali, M. Mancuso, AOU Pisana -
Università di Pisa

9:30

I disturbi del sonno nelle malattie
mitocondriali, O. Bruni, La Sapienza
Università di Roma

10:00

Panoramica dal mondo mitocondriale -
parte 1, A. Ardisson, Fondazione IRCCS
Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

10:30

Panoramica dal mondo mitocondriale -
parte 2, C. Garone, MRC Mitochondrial
Biology Unit, Wellcome Trust,
Cambridge Biomedical Campus

11:00

Rielaborare gli approcci diagnostici e
terapeutici alle malattie mitocondriali
con strumenti magici: il progetto
WAMAZE, C. Garone, MRC Mitochondrial
Biology Unit, Wellcome Trust,
Cambridge Biomedical Campus

11:10

Coffee Break

Attività per pazienti e famiglie

Sala plenaria

Moderatori:

Fabrizio Farnetani, Vice
Presidente Mitocon Onlus
Marzia Giulia Camera,
Mitocon Onlus

11:30

Cannabis terapeutica: applicazioni cliniche nelle malattie cronico-degenerative, C. Salvadori, Medico di Medicina Integrata, Terapia del Dolore e Cannabis Expert

12:00

Il ruolo del gastroenterologo nelle malattie mitocondriali: realtà e impegno futuro, M. Carello, Ospedale Martini, Torino

12:30

Malattie Rare senza diagnosi: dall'inquadramento alla ricerca di una cura, M. Macchiaiolo, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

13:00

Lo screening neonatale esteso: stato dell'arte e prospettive future, G. Polo, UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Centro Regionale Screening Neonatale Allargato, AOU Padova

13:30

Pranzo

Attività per pazienti e famiglie:

Laboratori *

14:30 - 16:30

Gruppo genitori: Insieme è possibile,
L. Gentile, Psicologa Clinica,
Psicoterapeuta e Psicologa di Comunità
Sala MINERVA

15:00 - 16:30

Dubbi, perplessità e quesiti su come migliorare la qualità di vita del paziente mitocondriale con l'alimentazione, M. G. Camera,
Biologa Nutrizionista Mitocon Onlus
Sala VENERE

16:30

Mitomerenda

** su prenotazione*

Attività per pazienti e famiglie:
Laboratori*

17:00 - 18:30

La gestione del bambino a casa,

A. Mandelli, Anestesista
Rianimatore, Terapia Intensiva
Pediatrica ASST FBF Sacco Presidio
Ospedaliero V. Buzzi, Milano e
C. Mastella, Terapista della
Riabilitazione, Coordinatore SAPRE -
Settore Abilitazione Precoce dei
Genitori Unità Operativa di
Neuropsichiatria dell'Infanzia e
dell'Adolescenza Fondazione IRCSS
Ca' Granda - Ospedale Maggiore
Policlinico, Milano
Sala VENERE

Fisioterapia respiratoria,

M. Pelliccioni, Terapista della
Riabilitazione, UILDM - Unione Italiana
Lotta alla Distrofia Muscolare Lazio
Sala MINERVA

Gruppo LHON - ADOA,

Sala CATULLO

**Consulenze
specialistiche ***

15:00 - 17:30

Consulenza per adulti,

Sala ARISTOTELE

S. Servidei, Istituto di Neurologia,
Università Cattolica del Sacro Cuore,
Roma

15:00 - 17:30

Consulenze per bambini,

Sala CICERONE

A. Ardisson, Fondazione IRCCS Istituto
Neurologico Carlo Besta, Milano

E. S. Bertini, IRCCS Ospedale Pediatrico
Bambino Gesù, Roma

20:00

**Apericena sociale e Magic Show
di Antonia Symeonidou,
Academy of Magic & Science,
Cambridge**

** su prenotazione*



PROGRAMMA PAZIENTI

DOMENICA 2 GIUGNO

Sessioni per pazienti e famiglie

Sala plenaria

10:00

Una giornata di orientamento alimentare nel paziente mitocondriale, M. G. Camera, Biologa Nutrizionista Mitocon Onlus

10:30

Presentazione attività Mitocon Onlus

11:00

Sviluppo comitati territoriali Mitocon Onlus

12:00

Chiusura Convegno

12:00 - 12:30

Assemblea Soci Mitocon

13:00

Pranzo





Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali
Onlus

**Mitocon Insieme per lo studio e la cura delle
malattie mitocondriali Onlus**

Via F. Benaglia, 13

00153 Roma

www.mitocon.it

Per informazioni:

06 66991333

segreteria@mitocon.it

