



**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

# 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

**13:30**

Registrazione partecipanti

**14:30**

Saluti di benvenuto.  
A seguire, testimonianze dai pazienti:  
Marzia Camera

### Sessione 1:

Storia naturale delle  
malattie mitocondriali  
più comuni

**15:00**

Natural history of 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**

Primary mitochondrial myopathies: from diagnosis to therapy, 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**

The diagnosis of mitochondrial disorders by an integrative "multi-omic" approach, H. Prokisch, German Research Center for Environmental Health, München

**18:10**

The impact of muscle biopsy in the era of massive genomic sequencing, S. Servidei, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

**18:40**

Neuroradiological red flags of mitochondrial disorders, R. Lodi, Università di Bologna

**19:10**

Chiusura lavori

**20:00**

Cena



# PROGRAMMA SCIENTIFICO

## VENERDÌ 31 MAGGIO

### Sessioni Scientifiche

#### ECM

Sala plenaria

### 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: Marco Marmotta

**9:00**

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

**9:10**

Mitochondrial diseases in the 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**

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

**10:40**

Overview nuove sindromi mitocondriali  
del bambino, E. S. Bertini, Ospedale  
Pediatico Bambino Gesù, Roma

**11:10**

Coffee Break

**11:40**

Guidelines in mitochondrial  
diseases, 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**

Poster 1

**12:25**

Poster 2

**12:40**

Poster 3

**12:55**

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

**13:10**

Consegna Premio Mitoldeas 2019

Sala Properzio

**11:30 - 13:30**

MMGIE Consensus Conference meeting  
(riservata)

**13:30**

Pranzo

## **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**

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

**15:00**

Update on BioElectron's Mitochondrial  
Drug Development Programs, M. Klein,  
Chief Executive Officer of BioElectron

**15:30**

Advances in the Elamipretide  
Development Programs: Updating the  
Mitochondrial Community, S. Bergheanu,  
MD, PhD Senior Medical Director Stealth  
BioTherapeutics



## 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

## Attività per pazienti e famiglie:

Consulenze  
specialistiche \*  
Sala Properzio

*\* su prenotazione*

**16:00**

Results of GS010 Gene Therapy  
in LHON subjects, Magali Taniel,  
MD, VP of Clinical Development,  
GenSight Biologics

**16:30**

Coffee break

**17:10**

Exploring new pathways to target  
mitochondrial diseases, C. Viscomi,  
Medical Research Council Mitochondrial  
Biology Unit, University of Cambridge

**17:40**

Towards therapeutic mitochondrial  
genome editing using programmable  
nucleases, M. Minczuk, MRC  
Mitochondrial Biology Unit, Wellcome  
Trust, Cambridge Biomedical Campus

**18:10**

Gene therapy for mitochondrial diseases:  
promises and pitfalls, M. Zeviani,  
Medical Research Council Mitochondrial  
Biology Unit, University of Cambridge

**18:40 - 19:10**

MNGIE Consensus Conference, Rita  
Rinaldi, Neurology Unit, AOUP, Bologna

**20:00**

Cena

**17:00 - 19:00**

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



# PROGRAMMA PAZIENTI

## SABATO 1 GIUGNO

### Attività per pazienti e famiglie

Sala plenaria

**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**

Argomento: overview dal mondo mitocondriale - parte 1 (titolo da definire), A. Ardisson, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

**10:30**

Argomento: overview dal mondo mitocondriale - parte 2 (titolo da definire), C. Garone, MRC Mitochondrial Biology Unit, Wellcome Trust, Cambridge Biomedical Campus



## Attività per pazienti e famiglie

Sala plenaria

**11:00**

Re-designing diagnostic and therapeutic approach to mitochondrial disorders with magic tools: the WAMAZE project, C. Garone, MRC Mitochondrial Biology Unit, Wellcome Trust, Cambridge Biomedical Campus

**11:10**

Coffee Break

**11:30**

Cannabis terapeutica: applicazioni cliniche nelle malattie cronico-degenerative, C. Salvadori, medico di medicina integrata, terapia del dolore e cannabis expert

**12:00**

Argomento: gastroenterologia nelle malattie mitocondriali (titolo da definire), 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 \*

*\* su prenotazione*

**15:00 - 16:30**

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

**Accoglienza e condivisione con nuovi pazienti e famiglie**  
Sala MINERVA

**16:30**

Mitomerenda

**17:00 - 18:30**

**Tecniche di rianimazione e respirazione bambini**,  
Sala VENERE

**Fisioterapia respiratoria adulti**,  
Sala MINERVA

**Gruppo Leber - ADOA**,  
Sala CATULLO

Consulenze specialistiche \*

*\* su prenotazione*

**15:00 - 17:30**

**Consulenza per adulti**,  
Sala ARISTOTELE

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

**15:00 - 17:30**

**Consulenze per bambini**,  
Sala CICERONE

Anna Ardisson, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Enrico Bertini, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**20:00**

Apericena sociale e Magic Show



# PROGRAMMA PAZIENTI

## DOMENICA 2 GIUGNO

### Sessioni per pazienti e famiglie

Sala plenaria

**10:00**

Una giornata di orientamento alimentare nel paziente mitocondriale, M. Camera, biologa nutrizionista Mitocon Onlus

**10:30**

Presentazione attività Mitocon Onlus

**11:00**

Sviluppo comitati territoriali Mitocon Onlus

**12:00**

Chiusura Convegno

**12:30**

Pranzo





# Mitocon

Insieme per lo studio e la cura  
delle malattie mitocondriali

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

Via F. Benaglia, 13

00153 Roma

[www.mitocon.it](http://www.mitocon.it)

Per informazioni:

06 66991333

[segreteria@mitocon.it](mailto:segreteria@mitocon.it)

