



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 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 Titolo da definire - 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 Titolo da definire - 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

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

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 Presentazione del progetto vincente (Mitocon Research project 2018)

10:35 presentazione del progetto vincente (Mitocon Research project 2018-Seed project)

10:50 Reperti clinici e biochimici in una vasta serie di pazienti pediatriche 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

12:00 Presentazioni orali dei posters

12:30 LHON-OFF: un'idea per spegnere la Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber. Alessandra Maresca, vincitrice edizione 2017.

12:45 Mitoideas 2018 premiazione

13:00 Chiusura lavori

13:00 Pranzo

Presenza dei ricercatori ai posters. *(orario in definizione)*

Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione

ATTIVITÀ PER PAZIENTI E FAMIGLIE

Animazione per bambini

10:00-12:00 in definizione

Prova tuta Mollii

11:00 -13:30 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*

Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships

14:30-16:30 in fase di definizione/*to be defined*

14:30-16:30 in fase di definizione/*to be defined*

16:30 *Mito-Snack*

Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships

17:00-19:00 in fase di definizione/*to be defined*

17:00-19:00 in fase di definizione/*to be defined*

Disfagia / Dysphagia

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

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 Ardissonne - 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

17:30-18:30 Massimiliano Filosto, ASST Spedali Civili ed Università degli Studi di Brescia

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



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

- 14:30-19:30** 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 *Titolo da definire- Marzia G. Camera, Biologa nutrizionista Mitocon Onlus*

10:25 *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

09:00-17:00 *Prova tuta Mollii / Mollii Suit Test . Alberto Nicolini **

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



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 Gesù, Roma

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** Title to be defined -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** Title to be defined - Silvano Berioli, Head of Medical Affairs, Santhera

Simultaneous translation will be provided

ACTIVITIES FOR PATIENTS AND FAMILIES

LHON-ADOA / Space

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

19:30 Closing

20:30 Dinner



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** Brief presentations of winner projects (Mitocon Research project 2018)
- 10:35** Brief presentations of winner projects (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
- 12:00** Oral presentation of posters
- 12:30** LHON-OFF: an idea to turn off Leber's Hereditary Neuropathy. Alessandra Maresca, winner of grant 2017
- 12:45** Mitoideas 2018 prize award
- 13:00** Closing
- 13:00** Lunch

Poster-presence of researchers. (*timing to be confirmed*)

Simultaneous translation will be provided

ACTIVITIES FOR PATIENTS AND FAMILIES

Fun activities for children

10:00-12:00 in progress

Mollii Suit Test

11:00 -13:30 Mollii Suit Test - Alberto Nicolini

*** Those activities need to be pre - booked**

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*

Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships

14:30-16:30 in fase di definizione/*to be defined*

14:30-16:30 in fase di definizione/*to be defined*

16:30 *Mito-Snack*

Relazioni interpersonali / Interpersonal relationships

17:00-19:00 in fase di definizione/*to be defined*

17:00-19:00 in fase di definizione/*to be defined*

Disfagia / Dysphagia

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

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 Ardissone - 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

17:30-18:30 Massimiliano Filosto, ASST Spedali Civili ed Università degli Studi di Brescia

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



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

- 14:30-19:30** 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 Titolo da definire- Marzia G. Camera, Biologa nutrizionista Mitocon Onlus
- 10:25 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

09:00-17:00 Prova tuta Mollii / Mollii Suit Test . Alberto Nicolini *

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