

# 4° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

Diagnosi, Terapie e Gestione della vita quotidiana

23-24-25 maggio 2014 – Grand Hotel Duca D’Este - Tivoli Terme - RM

## PATROCINI

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

## ECM

Le sessioni scientifiche del convegno sono accreditate ECM - 12 crediti ECM  
23/3 dalle 9.00-18.30 - 24/3 dalle 9.00-13.00

## PROGRAMMA

### Venerdì 23 Maggio 2013 – ECM

8:45 Registrazione partecipanti  
9:00 **Intervento di Apertura**

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

Moderatori: **M. Moggio** Osp. Maggiore MI **P. Santantonio** – Mitocon

09:20 Nuovi orizzonti nella medicina mitocondriale  
**Salvatore Di Mauro** – Columbia University – NY  
09:45 Biologia e biochimica della macchina mitocondriale  
**Rosario Rizzuto** – Università di Padova  
10:10 Genetica e malattie mitocondriali: Epidemiologia  
**Costanza Lamperti** – IRCSS Besta Milano  
10:35 Le nuove scoperte di geni mutati nelle patologie mitocondriali  
**Eleonora Lamantea** – IRCSS Besta Milano  
11:00 Come il Network delle Biobanche Genetiche di Telethon può supportare la ricerca sulle malattie mitocondriali?  
**Marco Crimi** – Telethon  
11:25 Coffee Break

#### 2° Sessione – GLI ORGANI BERSAGLIO NELLE MALATTIE MITOCONDRIALI

Moderatori: **G. Siciliano** University of Pisa **F. Farnetani**

11:45 I bersagli neuro-muscolari nelle patologie mitocondriali  
**Antonio Toscano** – Università di Messina  
12:10 L'apparato visivo nei pazienti mitocondriali: le disfunzioni ed i trattamenti  
**Valerio Carelli** – Università di Bologna  
12:35 Encefalopatie e epatopatie nelle patologie mitocondriali  
**Enrico Bertini** – Osp. Ped. Bambino Gesù Roma  
13:00 Cardiomyopathies in mitochondrial diseases  
**Anu Suomalainen** – University of Helsinki  
13:30 Pranzo

#### 3° Sessione – TOWARD AN INTERNATIONAL NETWORK OF MITOCHONDRIAL EXPERTISE

Moderatori: **M. Crimi** Telethon **P. Santantonio** – Mitocon

14:30 From Euromit to Horizon 2020: how to reinforce mito international networks  
**Anu Soumalainen** – Helsinki University  
14:50 Mito-Patients Database And Biobank in Germany  
**T. Klopstock** – Munchen University  
15:20 USA Database for mitochondrial disease  
**Salvatore Di Mauro** – Columbia University – NY  
15:50 The Italian network and the Italian database of mito-patients  
**Michelangelo Mancuso** – University of Pisa  
16:20 Coffee Break

## 4° Sessione – TERAPIE – PRESENTE E FUTURO

Moderatori: **C. Minetti** Univ. Genova - Gaslini **Paola Desideri** – Mitocon

- 16:50 Incrementare la struttura mitocondriale: una nuova terapia per le patologie mitocondriali?  
**L. Scorrano** – Università di Padova
- 17:15 Cellule staminali e sostituzione enzimatica: l'esperienza nella MINGIE e le future applicazioni in altre patologie mitocondriali  
**M. Filosto** – Spedali Civili Brescia
- 17:40 Gli effetti dei fito-estrogeni nel trattamento delle patologie mitocondriali  
**Carla Giordano** – Università Sapienza - Roma
- 18:05 Tavola Rotonda su prospettive terapeutiche
- 19:00 Chiusura 1° giornata

## Sabato 24 Maggio 2013 – (ECM fino alle 13.00)

## 5° Sessione – DIAGNOSI e TERAPIE – PRESENTE E FUTURO

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

- 09:00 Intervento di Apertura  
**Annalisa Minetti**
- 09:20 Cercando nuove cure: strategie sperimentali e nuove possibilità  
**Massimo Zeviani** – MRC - Mitochondrial Biology Unit - Cambridge – UK
- 09:50 La Consulenza Genetica nelle patologie mitocondriali  
**Isabella Moroni - Valeria Tiranti** – Istituto Besta - Milano
- 10:20 Il possibile effetto terapeutico del terminale carbossilico isolato del MT-Leucyl-tRNA sintetasi nelle cellule umane con mutazioni MT-tRNA  
**Giulia D'Amati** – Policlinico Umberto I - Roma
- 10:40 Terapie personalizzate: i cocktail di farmaci e gli integratori  
**Carlo Dionisi Vici** – Osp. Ped. Bambin Gesù - Roma
- 11:00 Leber, ADOA ed altre sindromi con interessamento neuroftalmologico: casi clinici ed esperienze di trattamento  
**Anna Maria De Negri** – Ospedale San Camillo – Roma
- 11:20 Coffee Break

## 6° Sessione – EVERY DAY MEDICINE

Moderatori: **Fabio Corsi** A.O. San Camillo Forlanini - Roma **Paola Desideri** – Mitocon

- 11:40 L'uso di antibiotici, antiepilettici, anestesie, ecc. in pazienti mitocondriali pediatrici  
**Maria Alice Donati** – Osp. Meyer – Firenze
- 12:00 L'uso di antibiotici, antiepilettici, anestesie, ecc. in pazienti mitocondriali adulti  
**Serenella Servidei** – Univ. Cattolica Roma
- 12:20 Terapie d'ausilio nelle patologie mitocondriali  
**Ivo Bianchi** – Univ. di Milano
- 12:40 Ortopedia e protesi: cosa fare per scoliosi, cifosi ed altri difetti della colonna e degli arti in pazienti mitocondriali  
**F. Turturro** – Univ. Sapienza Roma – Osp. S. Andrea
- 13:00 **CHIUSURA CORSO ECM**  
Pranzo

## Sessioni per Pazienti e Familiari (dalle 15.00)

## 7° Sessione – Condivisione, esperienze, emozioni

- 15:00 Mitocon – Report sulle attività del 2013, risultati ottenuti e progetti futuri  
“Il vostro aiuto è la nostra energia uno slogan da diffondere”  
**Paola Desideri** – **Cristina Rebagliati** - **Piero Santantonio** - Mitocon
- 15:20 Presentazione dei “Laboratori Esperienziali per pazienti adulti, pazienti adolescenti e per familiari”  
**Ignazio Punzi** – Associazione L'aratro e la stella
- 15:30 “Laboratori Esperienziali” - 1° Parte
- Chocolat EVENT**
- 17:00
- 17:30 “Laboratori Esperienziali” - II° Parte
- 19:00 Chiusura “Laboratori Esperienziali”
- 20:30 Cena Sociale

## Domenica 25 Giugno

## 8° Sessione – Vita quotidiana

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

- 09:30 Degluttologia e logopedia: come aiutare i bambini mitocondriali  
**Mariagrazia Buratti**  
Degluttologa – Crescere Comunicando – Saronno
- 10:00 La chirurgia: uno strumento per migliorare la qualità di vita  
**Francesco De Peppo**  
Osp. Pediatrico Bambino Gesù – Palidoro
- 10:30 Come evitare l'ospedalizzazione e garantire una vita sostenibile a casa  
**Chiara Mastella**  
Sapre – Servizio Abilitazione Precoce dei Genitori - Milano
- 11:00 Tavola rotonda Mitocon e famiglie
- 12:00 Spazio aperto per domande, proposte, iniziative e raccolta fondi  
**Paola Desideri** - **Cristina Rebagliati** - **Marco Marmotta** - **Piero Santantonio**
- 12:30 Chiusura Convegno
- 12:40 Assemblea Associazione Mitocon Onlus

## Iscrizione

Direttamente su <http://www.mitocon.it>

## Quote di partecipazione

### Medici e ricercatori

L'iscrizione comprendere i coffee break, delle giornate del 23 e 24 maggio, il materiale del convegno e l'attestato per l'ECM.

#### Costo per la partecipazione

Entro il 15/4/2014:	60,00 €
Entro il 20/5/2014:	85,00 €
On Site:	110,00 €

### Per studenti universitari e specializzandi:

entro il 15/4/2014:	30,00 €
entro il 20/5/2014:	40,00 €
On Site:	50,00 €

### Pazienti e familiari

Sono inclusi i coffee break, il materiale del convegno, l'accesso ai laboratori ed alle consulenze, **il materiale di presentazione per il Pronto Soccorso/Medici non specialisti.**

**Ai pazienti ed ai familiari verrà distribuita una pubblicazione sulla gestione delle patologie mitocondriali.**

#### Costo della partecipazione

*Gratis per pazienti, familiari ed accompagnatori*

## Come raggiungerci

E' vicinissimo a Roma (20km dal centro).

Con il treno: dalle stazioni di Roma frequenti treni per Tivoli Terme.

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

## Registro Pazienti Mitocondriali

Durante il convegno potranno essere raccolte le **iscrizioni al Registro Nazionale dei pazienti mitocondriali**

## Alloggio

### **GRAND HOTEL DUCA D'ESTE\*\*\*\***

*(E' la struttura dove si tiene il convegno)*

Camera doppia Uso Singola	€ 68,00 a notte
Camera Doppia	€ 86,00 a notte
Aggiunta 3° e 4° letto Bambini	€34,40 cadauno
da 6 a 12 anni	€30,10 cadauno
Bambini da 0 a 5 anni	gratuiti

### HOTEL TIVOLI \*\*\*

(Si trova di fronte all'Hotel Duca D'Este)

Camera doppia Uso Singola	€50,00 a notte
Camera Doppia	€60,00 a notte
Aggiunta 3° e 4° letto adulti	€24,00 cadauno
Aggiunta 3° e 4° letto Bambini da 6 a 12 anni	€21,00 cadauno
Bambini da 0 a 5 anni	gratuiti

La tariffa include Prima colazione al buffet, Iva 10% e tassa di soggiorno

Al fine di favorire la partecipazione delle famiglie all'evento, per ogni paziente presente al convegno (o fratello/sorella del paziente), **il 50% del costo di una camera doppia o tripla o quadrupla sarà coperto da Mitocon.**

#### Vitto

Pranzo:	20€
Pranzo Kid fino a 10 anni	15€
Cena Sociale 24/5	24€

I pasti del giorno 24/5 di un **accompagnatore** per ciascun paziente sono a carico di Mitocon

Per i **fratelli/sorelle** dei pazienti è prevista una riduzione di circa il 30% sul costo dei pasti.

Pranzo:	14€
Pranzo Kid < di 10 anni	10€
Cena Sociale 24/5:	17€