

## 7° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

### 7<sup>th</sup> National Meeting on Mitochondrial Diseases

Diagnosi, terapie e gestione della vita quotidiana

Diagnosis, therapies and everyday-life management

**22-23-24 settembre 2017 - Novotel Milano Linate Aeroporto, Via Mecenate 121, Milano**

**22-23-24 September 2017 - Novotel Milano Linate Aeroporto, Via Mecenate 121, Milan**

#### Presentazione

L'edizione 2017 vuole riunire ancora più pazienti, famiglie, medici e ricercatori che si occupano di malattie mitocondriali perché "più siamo, meglio stiamo".

Come ogni anno, il convegno prevede una parte scientifica accreditata ECM e una parte dedicata ai pazienti e alle famiglie.

Grazie al contributo dei maggiori esperti italiani, le sessioni scientifiche saranno un'occasione di confronto viva e stimolante sugli ultimi progressi scientifici per tutti coloro che ogni giorno lavorano alla diagnosi e alla cura dei pazienti. Una sessione sarà dedicata a riportare le ultime novità presentate a Euromit - International Meeting on Mitochondrial Pathology (Colonia, 11-15 giugno 2017).

Nelle sessioni rivolte ai pazienti e alle famiglie informeremo i partecipanti sullo stato dell'arte delle malattie mitocondriali e incoraggeremo incontri e confronti di esperienze, opinioni e idee tra chi studia queste patologie e chi le vive. Sarà presente anche uno spazio in cui gli specialisti saranno a disposizione dei pazienti e delle famiglie per consulenze gratuite.

Arricchisce il programma il seminario "Scelte di salute consapevoli in situazioni complesse: esperienze e riflessioni con il supporto della bioetica".

Vi aspettiamo!



Piero Santantonio  
Presidente Mitocon Onlus

#### Introduction

The 2017 edition is intended to gather even more patients, families, physicians and researchers dealing with mitochondrial diseases because "the more we are, the better we are". As every year, the meeting will include a CME accredited scientific program and a section for patients and families.

Thanks to the contribution of the major Italian experts, the scientific sessions will be an opportunity for a lively and stimulating debate on the latest scientific developments for all those who work every day for the diagnosis and treatment of patients. A session will be dedicated to the latest news presented at Euromit - International Meeting on Mitochondrial Pathology (Cologne, 11-15 June 2017).

In the sessions for patients and families we will inform participants on the state of the art of mitochondrial diseases and encourage exchanges and discussions on experiences, opinions and ideas among those who study these pathologies and those who live with the disease. Specialists will be also available to patients and families for free counseling.

The program is enriched with the seminar "Informed health choices in complex situations: experiences and reflections with the support of bioethics".

We look forward to meeting you!



Piero Santantonio  
Mitocon Onlus President

## COMITATO ORGANIZZATORE

Anna Ardisson - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Maria Lucia Cascavilla - IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Giacomo Comi - Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico/Università degli Studi di Milano

Costanza Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Maurizio Moggio - Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico/Università degli Studi di Milano

Isabella Moroni - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Valeria Tiranti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Paola Desideri - Mitocon Onlus

Fabrizio Farnetani - Mitocon Onlus

Cristina Rebagliati - Mitocon Onlus

Piero Santantonio - Mitocon Onlus

## PATROCINI

Associazione Italiana Miologia

Comune di Milano

Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

Fondazione Telethon

Istituto Superiore di Sanità

Regione Lombardia

Società Italiana di Neurologia

Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale

UNIAMO

Università degli Studi di Milano

## ECM

Le sessioni scientifiche del convegno sono accreditate

ECM per tutte le professioni sanitarie – 10 crediti ECM

22 settembre (09:00-13:00 e 14:30-19:00) – 23 settembre (09:00-13:30 e 15:00-15:40)



Milano



Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia



Fondazione I.R.C.C.S.  
Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia

FONDAZIONE



**Sin**

SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA



con il patrocinio di

**UNIAMO**

FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS  
Rare Diseases Italy



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

## SCHEMA SESSIONI

	Venerdì 22 settembre		Sabato 23 settembre		Domenica 24 settembre
	Mattina	Pomeriggio	Mattina	Pomeriggio	Mattina
Sessioni scientifiche ECM (Seminario)	Sala plenaria 09:00 - 13:00				
Riunione Network Italiano sulle Malattie Mitocondriali	Sala 1 11:00-13:30				
Sessioni scientifiche ECM		Sala plenaria 14:30-19:30	Sala plenaria 09:00-13:30	Sala plenaria 15:00-15:40	
Poster Mitoldeas		Sala plenaria 14:30-19:30	Sala plenaria 09:00-13:30		
Gruppo di supporto Leber			Sala 1 (10:30-12:00)		
Attività di medicina narrativa				Sala plenaria 15:00-19:00	
Consulenza per bambini				Sala 1 15:00-18:30	
Consulenza per adulti				Sala 1 15:00-18:30	
Consulenza nutrizione				Sala 2 15:00-18:30	
Consulenza gestione emergenze				Sala 2 15:00-18:30	
Animazione per bambini			Sala 3 10:00-12:00	Sala 3 15:00-18:00	
Prova tuta Mollii			Sala 4 09:00-13:30	Sala 4 15:00-19:00	Sala 4 09:00-13:30
Vita quotidiana					Sala plenaria 09:30-13:30

## Venerdì 22 settembre 2017 - mattina

### SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

09:00 Registrazione partecipanti

#### Seminario - Scelte di salute consapevoli in situazioni complesse: esperienze e riflessioni con il supporto della bioetica (Sala Plenaria)

- 09:15 Apertura seminario, P. Santantonio - Mitocon Onlus
- 09:30 Bioetica oltre il dibattito ideologico: la complessità delle scelte di salute che coinvolgono soggetti vulnerabili, S. Casati - Università degli Studi di Milano Bicocca / CS ELSI BBMRI
- 09:50 Le decisioni ad alta complessità nel quadro della normativa italiana ed europea, B. Bottalico - European Center for Law, Science and New Technologies & Center for Health Technologies, Università di Pavia
- 10:10 Le scelte difficili per la famiglia quando il paziente è un bambino, J. Casiraghi - Centro clinico NEMO, Milano
- 10:25 Le scelte difficili per la famiglia quando il paziente è un adulto, G. Rossi - Centro clinico NEMO, Milano
- 10:40 Coffee break
- 11:00 Tavola Rotonda - Bioetica e scelte di salute complesse: esperienze e riflessioni per capire il punto di vista degli altri  
*Moderatore: S. Casati - Università degli Studi di Milano Bicocca / CS ELSI BBMRI*
- B. Bottalico - European Center for Law, Science and New Technologies & Center for Health Technologies, Università di Pavia
- G. Casale - Antea Onlus
- J. Casiraghi - Centro clinico NEMO, Milano
- C. Gard e C. Yates - The Charlie Gard Foundation
- A. Mandelli - Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Milano
- F. M. Montemagno - Associazione Luca Coscioni
- L. Pinkus, Università Ca' Foscari Venezia
- G. Rossi - Centro clinico NEMO, Milano
- 12:30 Domande e risposte - Interventi liberi
- 12:50 Conclusioni
- 13:00 Chiusura sessione

#### Riunione Network Italiano sulle Malattie Mitocondriali (Sala 1)

- 11:00 Riunione Network Italiano sulle Malattie Mitocondriali  
*[Riservata ai membri del Network]*
- 13:30 Pranzo

## Venerdì 22 settembre 2017 - pomeriggio

### SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

14:30 Registrazione partecipanti  
15:00 Saluti di benvenuto e apertura dei lavori

#### 1ª Sessione - AGGIORNAMENTI SU RICERCA E TERAPIE (Sala plenaria)

*Moderatori:* G. Comi - Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico/Università degli Studi di Milano, P. Santantonio - Mitocon Onlus

15:10 Cos'è un trial clinico e come si organizza, E. Bertini - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù/Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma  
15:35 Overview di trial in corso: terapia genica, C. La Morgia - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna Ospedale Bellaria/Università di Bologna  
16:00 Overview di trial in corso: trial farmacologici, C. Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

16:25 Coffee break

*Moderatori:* V. Tiranti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, P. Desideri - Mitocon Onlus

16:45 Terapie sperimentali in modelli animali, C. Viscomi - MRC Cambridge  
17:10 Overview di trial in corso: trial farmacologici (terapia con fenilbutirrato), N. Brunetti Pierri - Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II/Università degli Studi di Napoli Federico II  
17:35 Resoconto delle novità presentate a Euromit 2017, V. Carelli - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna Ospedale Bellaria/Università di Bologna  
18:00 Discussione  
19:00 Chiusura sessione

#### POSTER MITOIDEAS 2017 (Sala plenaria)

14:30-19:30 Esposizione poster MitoIdeas

20:00 Cena

## Sabato 23 settembre 2017 - mattina

### SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

09:00 Registrazione partecipanti

#### 2<sup>a</sup> Sessione - CLINICA (Sala plenaria)

*Moderatori:* M. Moggio - Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico/Università degli Studi di Milano,  
P. Santantonio - Mitocon Onlus

09:15 Resoconto dell'International Workshop on Trial Readiness in Primary Mitochondrial Myopathies (Roma-Amsterdam), M. Mancuso - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale S. Chiara/Università di Pisa

09:40 Revisione delle terapie vitaminiche e dei cofattori nelle encefalopatie infantili: quali, quando e quante?, C. Bruno - IRCCS Istituto Giannina Gaslini/Università di Genova

10:05 La riabilitazione dei pazienti mitocondriali, A. Zanolini - Centro Clinico Nemo, Milano

10:30 Coffee break

*Moderatori:* C. Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, P. Desideri - Mitocon Onlus

10:50 Quale rete per i malati rari e senza diagnosi?, A. Bartuli - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

11:15 Terapia con nucleotidi/nucleosidi, C. Garone - MRC Cambridge

11:40 Terapie complementari: DNA e prevenzione. Il DNA ci dice come aiutare i mitocondri, M. Camera - Biologa nutrizionista Mitocon Onlus

12:05 Discussione

13:00 Discussione poster e premiazione Mitoldeas

13:30 Chiusura sessione

#### POSTER MITO IDEAS 2017 (Sala plenaria)

09:00-13:30 Esposizione poster Mitoldeas

### ATTIVITÀ PER PAZIENTI E FAMIGLIE

#### Spazio Leber (Sala 1)

10:30-12:00 Gruppo di supporto Leber

#### Animazione per bambini: dog therapy (Sala 3)

10:00-12:00

#### Prova tuta Mollii (Sala 4)

09:00-13:30 Prova tuta Mollii, A. Nicolini (Inventions)

13:30 Pranzo

## Sabato 23 settembre 2017 - pomeriggio

### ATTIVITÀ PER MEDICI (ECM), PAZIENTI E FAMIGLIE

#### Attività di medicina narrativa a cura della Fondazione ISTUD (Sala plenaria)

Questa attività intende stimolare la conoscenza e l'uso della medicina narrativa, un approccio di cura basato sull'ascolto attivo e l'osservazione delle narrazioni autentiche di chi vive un percorso di cura, come paziente, familiare o curante.

- 15:00      Introduzione alla medicina narrativa, M. G. Marini - Fondazione ISTUD, Milano (ECM)
- 15:45      Chiusura sessioni ECM
- 16:00      Laboratorio di medicina narrativa (sessione a gruppi)
  
- 17:30      Coffee break
  
- 17:50      Laboratorio di medicina narrativa (sessione plenaria)
- 18:30      Chiusura sessione

### ATTIVITÀ PER PAZIENTI E FAMIGLIE \*su prenotazione

#### Consulenza per bambini (Sala 1) \*

- 15:00-18:30    I. Moroni - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano (15:00-17:00)
- A. Ardisson - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano (17-18:30)

#### Consulenza per adulti (Sala 1) \*

- 15:00-18:30    C. Lamperti - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- M. Mancuso - Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale S. Chiara/Università di Pisa

#### Consulenza nutrizione (Sala 2) \*

- 15:00-18:30    M. G. Camera - Biologa nutrizionista Mitocon Onlus

#### Consulenza gestione emergenze (Sala 2) \*

- 15:00-18:30    A. Mandelli - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi", Milano

#### Animazione per bambini: laboratorio arte e creatività (Sala 3)

- 15:00-18:00

#### Prova tuta Mollii (Sala 4)

- 15:00-19:00    Prova tuta Mollii, A. Nicolini (Inventions)

- 20:00      Cena sociale e festa 10° compleanno Mitocon**

## Domenica 24 settembre 2017 - mattina

### ATTIVITÀ PER PAZIENTI E FAMIGLIE

#### VITA QUOTIDIANA (Sala plenaria)

*Moderatori:* P. Santantonio - Mitocon Onlus, P. Desideri - Mitocon Onlus

09:30	Intervento motivazionale, I. Punzi - Associazione L'Aratro e la Stella, Roma
09:50	Riassunto delle sessioni scientifiche del 22-23 settembre e resoconto Euromit 2017, A. Ardisson - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
10:30	Personalizzazione delle terapie in funzione dei difetti genetici, S. Servidei - Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli/Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
10:55	Presentazione dei risultati della ricerca sui costi sociali della Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber, F. S. Mennini, Università degli Studi di Roma Tor Vergata
11:20	Presentazione dei dati sulla qualità della vita dei pazienti mitocondriali, P. Santantonio - Mitocon Onlus
11:45	Riepilogo sulle attività dell'associazione e presentazione del bilancio, P. Desideri - Mitocon Onlus/M. Marmotta - Mitocon Onlus
12:10	Progetti futuri, P. Desideri - Mitocon Onlus
12:35	Dibattito/assemblea
13:30	Chiusura convegno

#### Prova tuta Mollii (Sala 4)

09:30-13:30	Prova tuta Mollii, A. Nicolini (Inventions)
13:30	Pranzo