

## COMUNICATO STAMPA

### **CONVEGNO NAZIONALE SULLE MALATTIE MITOCONDRIALI MITOCON, I TEMI IN AGENDA: RICERCA DI BASE, TERAPIE AVANZATE, INTELLIGENZA ARTIFICIALE E RUOLO DEI PAZIENTI NELLA RICERCA**

*I focus del 14° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali organizzato dall'Associazione **Mitocon**, a Padova dal 25 al 27 ottobre. Le nuove scoperte dalla ricerca di base per l'individuazione di strategie per la cura e la prevenzione di queste malattie. L'importanza degli studi di storia naturale per una migliore caratterizzazione clinica. Nuovi approcci diagnostici applicati all'AI. Possibili terapie per specifiche mutazioni come il gene Opa1, la sindrome di MELAS o le sindromi da deplezione del DNA mitocondriale. Terapie avanzate in grado di correggere il DNA mitocondriale, come il gene editing e la terapia genica e strategie terapeutiche che utilizzano i microRNA. Obiettivo: costruire una ricerca vicina al paziente e con il paziente.*

**Tre giornate dedicate allo studio e alla cura delle malattie mitocondriali.** Il [Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali 2024](#) (Mitochondrial Disease Conference) apre con la presenza di tanti ricercatori ed esperti nazionali e internazionali che, con [Mitocon](#), stanno portando avanti il progetto di trovare quella cura definitiva che ancora non esiste. I lavori del Convegno Scientifico si apriranno il 25 ottobre a Padova, polo di eccellenza per lo studio delle patologie mitocondriali. **Carlo Viscomi**, Professore Associato di Genetica presso il Dipartimento di Scienze Biomediche dell'[Università di Padova](#) e membro del Comitato Scientifico Mitocon, racconta l'attività di ricerca che sta guidando presso il centro patavino -*“La nostra ricerca si sviluppa su due filoni tra loro connessi: il primo mira a capire i meccanismi delle malattie mitocondriali, il secondo allo sviluppo di nuove terapie, proprio partendo dai meccanismi di base. Stiamo inoltre sviluppando sia approcci terapeutici di tipo farmacologico sia di terapia genica basati sui vettori virali adeno-associati.*

#### **Focus su ricerca di base e nuove terapie, i temi al centro del congresso Mitocon.**

Nonostante i recenti progressi, per le malattie mitocondriali mancano ancora cure definitive. Nell'ultimo decennio sono emerse terapie che stanno raggiungendo, o hanno già raggiunto, la fase dei trial clinici, con il potenziale di influenzare significativamente il decorso della malattia. Tuttavia, la traduzione di queste nuove terapie sperimentali negli esseri umani è stata messa alla prova dalla eterogeneità clinica e genetica. Attualmente, solo per la Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber (LHON) è disponibile una terapia in grado di rallentare la progressione della malattia. Anche gli studi retrospettivi sulla storia naturale, con il reclutamento di pazienti tramite i registri nazionali e internazionali sono stati fondamentali per approfondire il fenotipo di specifici disturbi. La ricerca di base sta facendo ulteriori passi avanti e rispetto al passato è sempre più importante l'integrazione tra attività di diagnostica e ricerca con il fine ultimo di trovare soluzioni terapeutiche per i pazienti. Lo spiega **Valeria Tiranti**, Vice Direttrice Scientifica dell'[Istituto “Carlo Besta”](#) di Milano - *Nei nostri laboratori abbiamo sviluppato modelli cellulari complessi, derivati dai pazienti, al fine di testare terapie farmacologiche e geniche. Stiamo inoltre lavorando ad approcci terapeutici sperimentali basati sull'utilizzo di nano-particelle e materiali biocompatibili, e di terapia genica precoce, volta a prevenire l'insorgenza di una patologia-*

Nella seconda giornata del Convegno, il mondo della ricerca si confronterà con rappresentanti delle istituzioni ed esperti di sviluppo di farmaci per discutere delle prospettive concrete e delle sfide, cliniche e regolatorie, poste dall'avvento delle terapie avanzate.

Protagonisti anche i Giovani Ricercatori in una sessione interamente dedicata alla presentazione dei loro studi, in linea con una delle priorità dell'Associazione che è quella di contribuire alla crescita e

alla formazione d'eccellenza della nuova generazione di medici e ricercatori e garantire al contempo il fisiologico ricambio generazionale.

### **Focus sulle Neuropatie Ottiche Mitocondriali**

*Le neuropatie ottiche mitocondriali (MON) sono caratterizzate dal coinvolgimento preferenziale del fascio papillo-maculare (PBM) che porta ad atrofia temporale del nervo ottico e ad una perdita della visione centrale- spiega la dott.ssa **Chiara La Morgia** dell'[Istituto delle Scienze Neurologiche](#) di Bologna - Le due principali MON sono la Neuropatia Ottica Ereditaria di Leber (LHON) causata, nella maggior parte dei casi, da 3 mutazioni primarie del DNA mitocondriale ed ereditata per via materna, con esordio prevalentemente in età giovanile-adulta, e l'Atrofia Ottica Dominante (DOA), malattia che solitamente inizia nell'infanzia e spesso riconosciuta quando il bambino inizia la scuola. Alle neuropatie ottiche di origine mitocondriale sarà dedicato un Simposio per discutere gli aspetti diagnostici, farmacogenomici, terapeutici e di storia naturale.*

### **Focus su intelligenza artificiale e machine learning per migliorare il percorso diagnostico**

Nel corso del Convegno, ampio spazio sarà dedicato ad un approfondimento sull'impiego dell'intelligenza artificiale e degli algoritmi di machine learning nella diagnosi delle malattie mitocondriali e nel monitoraggio dei pazienti. La diagnosi delle malattie mitocondriali è un processo complesso che richiede l'interpretazione esperta dei fenotipi, della storia familiare e delle informazioni biochimiche e istologiche. Questa complessità incide sui tassi di diagnosi e limita l'accesso alla prevenzione e alla corretta gestione della malattia. *“Sfruttando l'intelligenza artificiale, alla [Scuola Superiore Sant'Anna di Pisa](#) - spiega il prof. **Andrea Bandini**- abbiamo implementato metodologie di machine learning (ML) che potrebbero rivoluzionare la pratica clinica portando a un miglioramento della cura e della gestione dei pazienti mitocondriali e neurologici, attraverso lo sviluppo di strumenti multimodali e intelligenti per la valutazione clinica a distanza”.*

### **Al tavolo della ricerca anche le persone**

Il Convegno Mitocon è storicamente un importante momento di dialogo e confronto tra la comunità scientifica e i pazienti e viceversa. *“Mitocon nasceva 17 anni fa con l'obiettivo di sostenere la ricerca scientifica ma anche di orientarla – afferma **Marco Marmotta, Presidente Mitocon** – questo progetto prosegue, non solo con il sostegno costante dell'Associazione alla ricerca scientifica ma anche con una partecipazione attiva dei pazienti ai tavoli scientifici. Solo lavorando insieme possiamo dare le risposte ai pazienti e possiamo tradurre la ricerca scientifica in cura”.*

### **Le malattie mitocondriali, patologie complesse e multisistemiche**

Con oltre 350 caratterizzazioni genetiche, le malattie mitocondriali sono tra le malattie metaboliche ereditarie più frequenti. Interessano il funzionamento dei mitocondri, piccoli organelli definiti le “centraline energetiche” della cellula, in quanto responsabili della produzione di energia. In realtà i mitocondri sono responsabili di una serie di processi metabolici molto complessi nonché della biosintesi di alcuni neurotrasmettitori cerebrali. Proprio perché i mitocondri sono presenti in tutti i tessuti e sono responsabili di molteplici funzioni, le malattie mitocondriali sono patologie complesse e multi-sistemiche, che possono insorgere a qualsiasi età con diversi sintomi e gravità. Colpiscono nel mondo una persona su 4.300 e in Italia sono circa 15.000 i pazienti diagnosticati.

### **MITOCON, l'impegno per la ricerca di una cura per le malattie mitocondriali**

Dal 2011 Mitocon ha stanziato oltre 2.200.000 euro al sostegno di progetti di ricerca di base e applicata per migliorare la comprensione dei meccanismi di funzionamento dei mitocondri e sviluppare nuove terapie. Sostiene la ricerca scientifica per rendere concreta la speranza di trovare

delle cure definitive e progetti volti a migliorare la qualità della vita delle persone affette da malattie mitocondriali, bambini e adulti, e le loro famiglie. In 17 anni, Mitocon è diventata in Italia il principale elemento di raccordo tra i pazienti, le famiglie, la comunità scientifica, l'industria e le istituzioni.

Contatti:

**Serena Massucci**

Responsabile Scientifico e Comunicazione

Mitocon Insieme per lo studio e la cura delle malattie Mitocondriali

Via Francesco Benaglia, 13 - Roma

Cell. 380 1831365

[scientific.office@mitocon.it](mailto:scientific.office@mitocon.it)