

## 9° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

30 maggio - 2 giugno 2019

(English version below)

Holiday Inn Rome Eur Parco dei Medici, Viale Castello della Magliana, 65 - Roma

### Giovedì 30 maggio 2019 - mattina

Sala plenaria (Venere + Minerva)

- 10:00-12:30** Riunione Steering Committee del Registro Clinico dei pazienti mitocondriali ed elezione Comitato di Controllo (riunione riservata ai componenti dello Steering Committee)
- 13:00** Pranzo

### Giovedì 30 maggio 2019 - pomeriggio

#### SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

Sala plenaria (Venere + Minerva)

- 13:30** Registrazione partecipanti
- 14:30** Saluti di benvenuto
- 14:40** Testimonianze dai pazienti: Marzia Camera

#### Sessione 1 Storia naturale delle malattie mitocondriali più comuni

**Chairman:** P. Desideri, vicepresidente Mitocon Onlus  
**Moderatori:** O. Musumeci, AOU Policlinico "G. Martino", Messina

- 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
- 16:00** Modifica della storia naturale: l'esempio della terapia con nucleotidi/nucleosidi in TK2, M. A. Donati, Azienda Ospedaliera Universitaria Anna Meyer, Firenze
- 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:** P. Santantonio, presidente Mitocon Onlus  
**Moderatori:** M. 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** Argomento: Neuroradiological red flags of mitochondrial disorders (titolo da definire), R. Lodi, Università di Bologna
- 19:10** Chiusura lavori
- 20:00** Cena

Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione

**Venerdì 31 maggio 2019 - mattina****SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)****Sala plenaria (Venere + Minerva)**

- 08:00** Registrazione partecipanti  
**08:30** Saluti di benvenuto  
**08:40** Testimonianze dai pazienti: Marco Marmotta

**Sessione 3 Novità e aggiornamenti nel mondo mitocondriale**

**Chairman:** P. Desideri, vicepresidente Mitocon Onlus  
**Moderatori:** S. Servidei, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

- 09:00** Aggiornamento sui farmaci potenzialmente dannosi per i malati mitocondriali, M. Mancuso, AOU Pisana/Università di Pisa  
**09:10** Mitochondrial diseases in the ERN-NMD, R. Horvath, Department of Clinical Neurosciences, University of Cambridge  
**09:40** Argomento: attività degli ePACS negli ERN (titolo da definire), 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 Pediatrico Bambino Gesù, Roma  
**11:10** Coffee break  
**11:40** Guidelines in mitochondrial disease, R. Horvath, Department of Clinical Neurosciences, University of Cambridge

**Sessione 4 Selezione Posters e premio MitoIdeas**

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

- 12:10** Poster 1  
**12:25** Poster 2  
**12:40** Poster 3  
**12:55** Risultati progetto MitoIdeas 2018: Caratterizzazione del profilo metabolico nelle Malattie Mitocondriali, G. A. Primiano, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma  
**13:10** Consegna Premio MitoIdeas 2019  
**13:30** Pranzo

**Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione**

**Venerdì 31 maggio 2019 - pomeriggio****SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)****Sala plenaria (Venere + Minerva)****Sessione 5 Sperimentazioni cliniche in corso****Chairman:** P. Santantonio, presidente Mitocon Onlus**Moderatori:** V. Carelli, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche (ISNB) 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
- 16:00** In definizione
- 16:30** *Coffee break*

**Sessione 6 Dalla scienza di base alle future terapie****Chairman:** P. Santantonio, presidente Mitocon Onlus**Moderatori:** V. Tiranti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

- 17:10** Exploring new pathways to target mitochondrial diseases, C. Viscomi, Medical Research Council Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge
- 17:40** Argomento: Genome editing (titolo da definire), 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** Autophagy inhibition curtails visual loss in an ADOA model, L. Scorrano, Università degli studi di Padova (da confermare)
- 20:00** *Cena*

**Durante le sessioni scientifiche sarà disponibile un servizio di traduzione**

## 9° National Meeting on Mitochondrial Diseases

30 May - 2 June 2019

*(Italian version above)*

Holiday Inn Rome Eur Parco dei Medici, Viale Castello della Magliana, 65 - Roma

**Thursday 30 May 2019 - afternoon**

### SCIENTIFIC SESSIONS (ECM)

**Sala plenaria (Venere + Minerva)**

13:30 Registration

14:30 Welcome

14:40 Patients' speech: Marzia Camera

#### Session 1 Natural history of the most common mitochondrial diseases

Chairman: P. Desideri, Mitocon Onlus vice president

Moderatori: O. Musumeci, AOU Policlinico "G. Martino", Messina

15:00 Natural history of m.3243A>G, G. Gorman, Wellcome Trust Centre for Mitochondrial Research, Newcastle University

15:30 Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy (MNGIE), M. Filosto, ASST Spedali Civili e Università degli Studi di Brescia

16:00 Changing the natural history: the example of the nucleotides/nucleosides therapy in TK2, M. A. Donati, Azienda Ospedaliera Universitaria Anna Meyer, Firenze

16:30 Primary mitochondrial myopathies: from diagnosis to therapy, C. Lamperti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

17:00 Coffee break

#### Session 2 Diagnostic approaches

Chairman: P. Santantonio, Mitocon Onlus president

Moderatori: M. 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 Topic: Neuroradiological red flags of mitochondrial disorders (title tbd), R. Lodi, Università di Bologna

19:10 Closing

20:00 Dinner

**Simultaneous translation will be provided**

**Friday 31 May 2019 - morning****SCIENTIFIC SESSIONS (ECM)****Sala plenaria (Venere + Minerva)****08:00** Registration**08:30** Welcome**08:40** Patients' speech: Marco Marmotta**Session 3 Mitochondrial disease news and updates****Chairman:** P. Desideri, Mitocon Onlus vice president**Moderatori:** S. Servidei, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma**09:00** Update on potential dangerous drugs for mitochondrial patients, M. Mancuso, AOU Pisana/Università di Pisa**09:10** Mitochondrial diseases in the ERN-NMD, R. Horvath, Department of Clinical Neurosciences, University of Cambridge**09:40** Topic: ePAGS activities in the ERNs (title tbd), P. Morandi, ePAG ERN Eye**10:10** Overview on new mitochondrial syndromes in adults, V. Carelli, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche (ISNB) Ospedale Bellaria, Bologna**10:40** Overview on new mitochondrial syndromes in children, E. S. Bertini, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma**11:10** Coffee break**11:40** Guidelines in mitochondrial disease, R. Horvath, Department of Clinical Neurosciences, University of Cambridge**Session 4 Posters and Mitoldeas****Chairman:** P. Desideri, Mitocon Onlus vice president**Moderatori:** C. Lamperti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano**12:10** Poster 1**12:25** Poster 2**12:40** Poster 3**12:55** Results of the 2018 Mitoldeas' winner project: characterization of mitochondrial disease's metabolic profile, G. A. Primiano, Istituto di Neurologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma**13:10** 2019 Mitoldeas Award**13:30** Lunch**Simultaneous translation will be provided**

**Friday 31 May 2019 - afternoon****SCIENTIFIC SESSIONS (ECM)****Sala plenaria (Venere + Minerva)****Session 5 Ongoing clinical studies***Chairman:* P. Santantonio, Mitocon Onlus president*Moderatori:* V. Carelli, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche (ISNB) Ospedale Bellaria, Bologna**14:30** Overview of ongoing clinical trials, 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**16:00** Tbd**16:30** Coffee break**Session 6 From basic science to future therapies***Chairman:* P. Santantonio, Mitocon Onlus president*Moderatori:* V. Tiranti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano**17:10** Exploring new pathways to target mitochondrial diseases, C. Viscomi, Medical Research Council Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge**17:40** Topic: Genome editing (title tbd), 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** Autophagy inhibition curtails visual loss in an ADOA model, L. Scorrano, Università degli studi di Padova (tbc)**20:00** Dinner**Simultaneous translation will be provided**