

5° Convegno Nazionale sulle Malattie Mitocondriali

V National Meeting for Mitochondrial Medicine

Diagnosi, Terapie e Gestione della vita quotidiana

Diagnosis, Therapies and Everyday-life management

5 – 6 - 7 giugno 2015 – Bologna

5 – 6 - 7 june 2015

Presentazione

L'edizione 2015 del convegno sulle malattie mitocondriali aspira a riunire ancora più famiglie ed ancora più pazienti e ad accogliere e fornire ispirazione ad ancora più medici e ricercatori che si occupano di malattie mitocondriali, perché "più siamo, meglio stiamo".

Nelle **sessioni scientifiche** i contributi di esperti dall'Italia e dall'estero ci aiuteranno a creare un'esperienza stimolante e viva per tutti coloro che ogni giorno di lavorano alle diagnosi ed alle cure dei nostri pazienti.

Nelle **sessioni rivolte ai pazienti ed alle famiglie** proveremo non solo ad informare i partecipanti sullo stato dell'arte delle malattie, ma cercheremo di **stimolare e favorire scambi, incontri e confronti di esperienze, opinioni ed idee tra chi studia le malattie mitocondriali e chi le vive.**

Infine, sarà presente uno spazio gratuito di consulenza in cui alcuni specialisti saranno a disposizione durante i giorni del convegno per consulenze e consulti.

Vi aspettiamo. Tutti.



Piero Santantonio
Presidente Mitocon Onlus

Introduction

The 2015 edition of our Convention on Mitochondrial Diseases will welcome and bring together more and more patients and families and provide inspiration to even more physicians and researchers who deal with mitochondrial diseases, because "the more we are, the better we are".

In scientific sessions contributions of experts from Italy and abroad will help us create a stimulating experience for all those who work every day in diagnosis and care of our patients.

In sessions addressed to patients and families we will not only try to inform the participants on the state of the art of the diseases, but we will also try to stimulate and facilitate exchanges and discussions on personal experience, opinions and ideas among those studying mitochondrial diseases and those who live with the disease.

Finally, during the meeting there will be room for free advice to patients and families, where specialists will be on hand for consultations.

We look forward to meeting you. All of you.

COMITATO ORGANIZZATORE

Organizing Comitee

Valerio Carelli – Università di Bologna
Paola Desideri – Mitocon
Fabrizio Farnetani - Mitocon
Michelangelo Mancuso - Università di Pisa
Cristina Rebagliati – Mitocon
Piero Santantonio – Mitocon
Valeria Tiranti – Istituto Besta Milano
Massimo Zeviani – Cambridge MRC - UK

PATROCINI

Advocacy and Sponsorship

Telethon
Istituto Superiore di Sanità
Associazione Italiana Miologia
Associazione Italiana Neurologia pediatrica Società Italiana Per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie
Università di Bologna

ECM

Continuing Medical Education National Program

Le sessioni scientifiche del convegno sono accreditate ECM per tutte le professioni sanitarie (tutte le discipline mediche, infermieristiche, terapisti, ecc.) - 12 crediti ECM
7/5 dalle 9.00-18.30 - 8/5 dalle 9.00-13.00

NOTE

SCHEMA SESSIONI

	Venerdì 5 giugno		Sabato 6 giugno		Domenica 7 giugno
	Mattina 09:00-13:30	Pomeriggio 14:30-19:30	Mattina 09:00-13:00	Pomeriggio 14:30-19:00	Mattina 09:30-12:00
	Sessioni scientifiche per medici e ricercatori <i>Scientific Session for Physicians and researchers</i>	SALA GARDENIA	SALA GARDENIA	SALA GARDENIA	
Sessioni per Pazienti e famiglie <i>Scientific Session for Patients and families</i>			Sessione sulla Comunicazione Gruppi tematici di confronto e scambio di esperienze SURPRISE EVENT MERENDA SALA GARDENIA		SALA GARDENIA
Corso Rianimazione e ventilazione per famiglie e caregiver <i>Intensive care and breathing techniques for mitochondrial patients and caregiver</i>	SALA GIRASOLE	SALA GIRASOLE			
Laboratorio di comunicazione aumentativa (lettura) per piccoli pazienti con disabilità sensoriali <i>Experience new communication technique for very young patients with sensorial deficit</i>			SALA GIRASOLE		
Spazio espositivo Ausili ipovedenti e gruppo di supporto LHON <i>LHON patients support group: consultancy and presentation of auxiliary devices</i>			SALA GINESTRA	SALA GINESTRA	SALA GINESTRA
Spazio Consulenze I medici incontrano i pazienti		SALA GINESTRA		SALA GINESTRA	SALA GINESTRA

PROGRAMMA SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM)

Programme Meeting Scientific Sessions

VENERDÌ 5 GIUGNO 2015

FRIDAY JUNE 5TH

- 8:45 Registrazione partecipanti - Registration of participants
Intervento di Apertura - Opening speech
- 09.00 **Massimo Zeviani** - New gene and new genotype: new horizon in mitochondrial disease

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

1st Session – From basic research to the clinical comprehension of mitochondrial disease

Moderatori: **M. Moggio** IRCCS Ca' Granda – Università Milano **P. Santantonio** – Mitocon

- 09:20 Meccanismi e modelli delle malattie mitocondriali
Paolo Bernardi – Università di Padova
- 09:45 Mitochondrial Disease transmission, bottle-neck and new scenarios in nucleus transplant
Lyndsey Butterworth – University of Newcastle upon Tyne
- 10:10 Meccanismi di neurodegenerazione in modelli di malattie mitocondriali
Elena Rugarli – University of Cologne, Germany
- 10:35 Novità da Biogenesi e Mitofagia
Luca Scorrano – Università di Padova
- 11:25 *Coffee Break*

2° Sessione – Genotipi – Fenotipi – Genetica

2nd Session – Genotypes – Phenotypes - Genetics

Moderatori: **Enrico Bertini** OPBG - **Paola Desideri** – Mitocon

- 11:45 Leucoencefalopatie mitocondriali ad esordio infantile: nuovi fenotipi
Isabella Moroni – IRCCS Besta
- 12:00 Le encefalocardiomiopatie mitocondriali: aspetti clinico-diagnostici
Daria Diodato – Osp. Pediatrico Bambin Gesù
- 12:15 Leber / ADOA
Valerio Carelli – IRCCS Scienze Neurologiche Bologna - Università di Bologna
- 12:40 Patologie mio-neurologiche nell'adulto
G. Comi – Università di Milano
- 13:05 Efficacia del trapianto di fegato da donatore vivente nell'Encefalopatia Etilmalonica: un nuovo approccio terapeutico per una malattia altrimenti fatale
Daria Diodato – Osp. Pediatrico Bambin Gesù
- 13:30 Pranzo - *Lunch*

3° Sessione – TOWARD AN INTERNATIONAL NETWORK OF MITOCHONDRIAL EXPERTISE

Moderatori: **Gabriele Siciliano** Università di Pisa - **Fabrizio Farnetani** – Mitocon

- 14:30 Registro Italiano e prossimi sviluppi
Michelangelo Mancuso – Università di Pisa - **Piero Santantonio** – Mitocon
- 14:50 New perspective in research and therapies for mito diseases in US and the role of Network, databases and Biobanks
Marni Falk – Children's Hospital – Philadelphia
- 15:20 Mitochondrial disease Epidemiology in UK
Lyndsey Butterworth – University of Newcastle upon Tyne

4° Sessione – TERAPIE – PRESENTE E FUTURO

4th Session – Therapies – Present and future

Moderatori: **Olimpia Musumeci** Università di Messina - **P. Santantonio** – Mitocon

- 15:50 La terapia genica nella MNGIE
Costanza Lamperti – IRCCS Besta
- 16:10 Living donor liver transplant in Ethylmalonic Encephalopathy; starting a new era of treatment?
Daria Diodato
- 16:30 Coffee Break
- 16:45 Shift Eteroplasmia
Michal Minczuk - Medical Research Council (UK)
- 17:25 Le condizioni di impegno di una Farmaceutica sul fronte delle mitocondriali
Giuseppe Recchia – GlaxoSmithKline Italia
- 17:50 Round Table with Pharmaceutical Company – **Sandra Petraglia (AIFA)**
Thomas Meier – Santhera
Guy Miller – Edison Pharma
Scott Uretsky - Genesight
John Campbell – Stealth Peptide
Anna Ambrosini - Telethon
- 19:30 Chiusura 1° giornata

PROGRAMMA FAMIGLIE E PAZIENTI

Programme for Family and Patient

VENERDÌ 5 GIUGNO 2015

Corso: Tecniche di RIANIMAZIONE e RESPIRAZIONE per FAMILIARI E CAREGIVER di pazienti mitocondriali

Course: INTENSIVE CARE AND BREATHING TECHNIQUES FOR MITOCHONDRIAL PATIENTS

11.00 – 13.30 14.30 – 18.00

Programma

Moderatori: **C. Rebagliati – P. Desideri** - Mitocon

Relatori:

Giancarlo Ottonello – Anestesista Rianimatore – Pediatra

Chiara Mastella – **SAPRE** – Centro di addestramento precoce del genitore – Polic. Di Milano

Anna Mandelli – Osp. Buzzi Milano - La gestione ventilazione

Cenni di Fisiopatologia respiratoria

- descrizione del tratto respiratorio e delle funzioni dei singoli organi
- cosa succede all'apparato respiratorio in caso di raffreddore, polmonite, apnee
- difficoltà nella respirazione dovute a problemi muscolari
- difficoltà nella respirazione dovute a problemi

Come gestire le diverse patologie/problematiche

- ginnastica respiratoria (ambu, pep mask)
- gestione delle secrezioni (aerosol, macchina della tosse, aspiratore)

Gestione dell'arresto respiratorio

- tecniche di rianimazione
- uso dell'ossigeno

Gestione dell'insufficienza respiratoria grave

- NIV / Tracheo (quando e perché)
- Gestione del ventilatore: descrizione dei principali parametri del ventilatore e ambiti di intervento dei caregiver/familiari sui parametri del ventilatore in funzione delle problematiche specifiche

Buone pratiche della gestione della tracheo

- medicazioni
- aspirazione
- bronco lavaggio: cos'è, se e quando farlo

Come interfacciarsi con l'U.O. di zona

Al termine del corso verrà rilasciato ai partecipanti un attestato di frequenza.

SPAZIO CONSULENZE

Consultancy Space

Consulenza per pazienti Adulti 17:00-19:30

Serenella SERVIDEI – Valerio CARELLI

Consulenza per Bambini 17:00-19:30

Isabella MORONI - Enrico BERTINI

Consulenza per Bambini 17:00-19:30

**Chiara Mastella – Sapre
Servizio Abilitazione Precoce dei Genitori
Consulenze per una vita sostenibile a casa**

PROGRAMMA SESSIONI SCIENTIFICHE (ECM) e per Pazienti e Familiari

PROGRAMME ON SCIENTIFIC SESSIONS (ECM) and for Patient and Families

SABATO 6 GIUGNO 2015

5° Sessione – DIAGNOSI e TERAPIE – PRESENTE E FUTURO

5th Session – Diagnosis and Therapies – Present and future

Moderatori: **Valeria Tiranti** – IRCCS Besta - **Piero Santantonio** – Mitocon

- 09:00 I programmi di Mitocon e di Telethon di supporto alla ricerca
Piero Santantonio – Mitocon **Anna Ambrosini** - Telethon
- 09:20 Aggiornamenti sulla diagnostica delle patologie mitocondriali
Daniele Ghezzi – Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta"
- 09:45 Effetto di peptidi derivati dalla mt-Leucyl-tRNA sintetasi su cellule umane con mutazioni di mt-tRNA: aggiornamenti
Giulia D'amati – Università La Sapienza - Roma
- 10:10 Tecnica di sequenziamento esomico TRIO per incrementare la potenza diagnostica
Anna De Grassi – Università di Bari
- 10:35 Epidemiologia in Italia sulle malattie mitocondriali: il progetto ER-MITO
Valerio Carelli – IRCCS Scienze Neurologiche Bologna - Università di Bologna
- 11:00 *Coffee Break*

6° Sessione – EVERY DAY MEDICINE

Moderatori: **Anna Ambrosini** - Telethon - **Paola Desideri** – Mitocon

- 11:30 I contenuti del tavolo di coordinamento sulle malattie Rare e gli strumenti di consulenza in remoto
Paola Facchin – Coordinatore Tavolo Malattie Rare Conferenza Stato-Regioni
- 11:55 Organizzazione del follow-up dei centri di riferimenti e definizione dei protocolli standard di intervento: l'esperienza di Famiglie SMA
Daniela Lauro - Famiglie SMA ONLUS
- 12:20 Comunicare l'incomunicabile: la gestione della relazione medico-famiglia nelle nuove diagnosi
Jacopo Casiraghi - Numero Verde Stella
- 12:45 La Comunicazione Aumentativa
Sergio Anastasia, Valeria De Filippis, Chiara Stracquadanio – Fondazione IRCCS Cà Granda Policlinico Milano
- 13:10 **CHIUSURA CORSO ECM**
Pranzo

PROGRAMMA SESSIONI PER PAZIENTI E FAMILIARI

PROGRAMME SESSIONS FOR PATIENT AND FAMILIES

Laboratorio per piccoli pazienti con disabilità- Comunicazione Aumentativa

10:00 - 13:00 Nel laboratorio viene proposta la lettura di alcuni libri particolari, gli in-book, pensati ed utilizzati come strumenti di Comunicazione Aumentativa (CAA) e rivolti a bambini con difficoltà comunicative di diversi livelli e gradazioni (disturbo del linguaggio, dell'attenzione, disabilità,...). Possono accedere al laboratorio di lettura tutti i bambini che parteciperanno al Convegno Mitocon, indipendentemente dal grado di difficoltà comunicative, purché accompagnati da un genitore/adulto di riferimento. Il coinvolgimento è garantito.
S. Anastasia V. De Filippis C. Stracquadanio Fondazione IRCCS Cà Granda Policlinico Milano

Spazio espositivo per ausili ipovedenti e gruppo di supporto LHON

09:00 - 13:00 **Gli ausili per pazienti mitocondriali ipovedenti**
Rosa Garofalo Ass. Nazionale Sub Vedenti – **P. Morandi C. Berni** – gruppo LHON Mitocon

7° Sessione – condivisione, Esperienze, emozioni

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

14:30 I livelli della comunicazione tra tutti i protagonisti della vita di un paziente mitocondriale: la famiglia, la vita di relazione, i medici, la scienza - **Ass. L'aratro e la stella**

Presentazione Laboratori Esperienziali

	Genitori e famiglie	Pazienti adulti	Adolescenti	I fratelli
15:10	Dalla comunicazione della diagnosi del medico ai famigliari alla gestione comunicazione dentro e fuori il nucleo famigliare Ass. L'aratro e la Stella D. Diodato – OPBG I. Moroni – IRCCS Besta E. Bertini – OPBG	Che vuol dire comunicare la malattia nella famiglia, nel lavoro e nella vita quotidiana per i pazienti adulti Ass. L'aratro e la Stella V. Carelli – Univ. BO P. Barboni – St.d'Azeglio S. Servidei – Univ. Catt.RM	Come parlare della propria malattia con gli amici, in famiglia, a scuola Ass. L'aratro e la Stella Testimonianze	Come dire che il mio fratellino/sorellina è un "mito"? Ass. L'aratro e la Stella Testimonianze
17:00	*** <i>Surprise Event</i> ***			
17:30	Gruppi di lavoro			Sessione speciale per pazienti LEBER

Gli incontri saranno guidati da un **facilitatore** che proporrà degli spunti e coinvolgerà gli intervenuti stimolando il confronto e la comunicazione delle rispettive esperienze e garantendo una sintesi propositiva finale. Chiediamo di scegliere il gruppo che meglio risponde al vostro ruolo e di partecipare attivamente dando un personale contributo a quella che di certo sarà un'esperienza emozionante.

19:00 Chiusura Lavori

20:30 Cena Sociale

21:30 Presentazione e proiezione Film di Felice Tagliaferri "Gli altri Occhi"

Domenica 7 Giugno

8° Sessione – Vita quotidiana 8th Session - Daily life

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

- 09:00 Riassunto delle presentazioni scientifiche delle sessioni del 5 e 6 giugno
V. Carelli – IRCCS Scienze Neurologiche Bologna - Università di Bologna
- 09:30 Come aiutare i mitocondri con l'alimentazione
M. Camera - Biologa Nutrizionista Mitocon
- 10:00 Una nuova possibilità di riabilitazione motoria con la tuta ad elettrodi
Alberto Nicolini – Inerventions (Svezia)
- 10:30 Ottenere i farmaci dalle ASL è un'impresa – L'assurdità della regionalizzazione della sanità per le malattie rare
Matteo Volta – Regione Emilia Romagna
- 11:00 I nuovi LEA
Domenica Taruscio (invitata) - Istituto Superiore di Sanità
- 11:30 Fisco e Norme nuove
Marco Marmotta - Mitocon
- 12:00 Spazio aperto per domande, proposte, iniziative e raccolta fondi
Paola Desideri - Cristina Rebagliati - Marco Marmotta - Piero Santantonio
- 12.30 Chiusura Convegno
- 13:00 Assemblea MITOCON



Prenotazione

Su piattaforma di prenotazione on-line (a breve sarà indicato il link per procedere alla registrazione)

Quote di partecipazione

Medici e ricercatori

L'iscrizione comprendere i coffee break delle giornate del 5 e 6 giugno, il materiale del convegno e l'attestato per l'ECM.

Costo per la partecipazione

Entro il 15/5/2015:	60,00 €
Entro il 25/5/2015:	85,00 €
dopo il 25/5 e On Site:	110,00 €

Per studenti universitari e specializzandi:

entro il 15/5/2015:	30,00 €
entro il 25/5/2015:	40,00 €
dopo il 25/5 e 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

L'Hotel Relais Bellaria si trova a 3 km dal centro di Bologna.

➤ **DALLA STAZIONE CENTRALE FS DI BOLOGNA:**

prendere la linea ATC n° 36 in direzione Ospedale Bellaria e scendere alla fermata "ALTURA" (penultima fermata prima del capolinea). Una volta scesi alla fermata, attraversare la strada e raggiungere dall'altro lato a 50 metri il Padiglione Tinozzi e da lì prendere il ponte ciclo-pedonale che collega l'ospedale con il viale d'ingresso dell'hotel. Proseguire a destra per 50 mt per giungere all'entrata principale del Relais Bellaria Hotel & Congressi.

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

➤ **DAL CENTRO CITTA':**

prendere la linea ATC n° 90 (fermata Piazza Minghetti Via Farini) in direzione Ospedale Bellaria e scendere alla fermata "ALTURA" (penultima fermata prima del capolinea). Una volta scesi alla fermata, attraversare la strada e raggiungere dall'altro lato a 50 metri il Padiglione Tinozzi e da lì prendere il ponte ciclo-pedonale che collega l'ospedale con il viale d'ingresso dell'hotel. Proseguire a destra per 50 mt per giungere all'entrata principale del Relais Bellaria Hotel & Congressi.

Gli autobus 36 e 90 passano ogni 10-15 minuti e sono in servizio fino alle ore 20.30 di sera. Dalla stazione centrale per raggiungere l'hotel ci s'impiega circa mezz'ora mentre dal centro città occorrono circa 12 minuti.

In Auto:

➤ **DA MILANO:**

uscire dall' autostrada a Borgo Panigale, proseguire in tangenziale in direzione Ancona e uscire all' uscita 12 (quartiere Mazzini), seguire le indicazioni per Futa, ospedale Bellaria e arrivati alla rotonda proseguire su via Cavina. Alla rotonda successiva imboccare la terza traversa a destra e proseguire su via Altura, al numero 11/bis l'entrata principale del Relais Bellaria Hotel & Congressi.

➤ **DA FIRENZE:**

uscire dall' autostrada a Casalecchio di Reno, proseguire in tangenziale in direzione Ancona e uscire alla uscita 12 (quartiere Mazzini), seguire le indicazioni per Futa, ospedale Bellaria e arrivati alla rotonda proseguire su via Cavina. Alla rotonda successiva imboccare la terza traversa a destra e proseguire su via Altura, al numero 11/bis l'entrata principale del Relais Bellaria Hotel & Congressi.

➤ **DA PADOVA:**

uscire dall' autostrada a Bologna Arcoveggio, proseguire in tangenziale in direzione Ancona e uscire alla uscita 12 (quartiere Mazzini), seguire le indicazioni per Futa, ospedale Bellaria e arrivati alla rotonda proseguire su via Cavina. Alla rotonda successiva imboccare la terza traversa a destra e proseguire su via Altura, al numero 11/bis l'entrata principale del Relais Bellaria Hotel & Congressi.

➤ **DA RIMINI:**

uscire dall' autostrada a San Lazzaro di Savena, proseguire in tangenziale in direzione Milano e uscire alla uscita 12 (quartiere Mazzini), seguire le indicazioni per Futa, ospedale Bellaria e arrivati alla rotonda proseguire su via Cavina. Alla rotonda successiva imboccare la terza traversa a destra e proseguire su via Altura, al numero 11/bis l'entrata principale del Relais Bellaria Hotel & Congressi

L'aeroporto di Bologna-Borgo Panigale 'Guglielmo Marconi' dista circa 7 km.

RIMBORSI

Mitocon intende contribuire alle spese di viaggio dei pazienti e delle loro famiglie riconoscendo dei rimborsi secondo le modalità ivi indicate:

Distanza (km)			
<150 km	150- 300 km	300-500 km	>500 km
Ad esempio da Emilia, Romagna, Veneto, Toscana	Ad esempio da Lombardia, Piemonte, Liguria, Friuli, Trentino, Marche, Umbria	Ad esempio da Lazio, Abruzzo, Valle d'Aosta, Molise	Ad esempio da Campania, Puglia Calabria, Sicilia, Sardegna, ecc.
Contributo Mitocon			
€0	€30	€60	€100

Affinché il rimborso possa essere riconosciuto, si richiede agli interessati di inviare a conclusione del convegno un'email a contatto@mitocon.it indicante Nominativo, IBAN e Istituto Bancario, Ammontare della Spesa, Natura della Spesa (es. treno, aereo, macchina) allegando eventuali giustificativi (es.biglietti) laddove si scegliesse l'utilizzo di mezzi pubblici piuttosto che privati.

Alloggio

RELAIS BELLARIA HOTEL CONGRESSI****

(E' la struttura dove si tiene il convegno)

Camera doppia Uso Singola	€ 72,00 a notte
Camera Doppia	€ 82,00 a notte
Camera Tripla	€95,00 a notte

- Trattamento di pernottamento e prima colazione a buffet
- Tariffe per camera per notte incluse di: iva, parcheggio, connessione WIFI, accesso alla sala fitness.

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:

Pranzo Adulti	27€
Pranzo Kid fino a 10 anni	24€
Pranzo Kid fino a 2 anni	gratuito

Cena:

Cena Sociale 7/6	36€
Cena Kid fino a 10 anni	32€
Cena Kid fino a 2 anni	gratuito

I pasti del giorno 6/6 di un **accompagnatore** per ciascun paziente sono a carico di Mitocon

Per i **fratelli/sorelle** dei pazienti è prevista una riduzione di circa il 50% sul costo dei pasti.

Pranzo:

Pranzo Adulti	19€
Pranzo Kid fino a 10 anni	20€

Cena:

Cena Sociale 7/6	26€
Cena Kid fino a 10 anni	16€