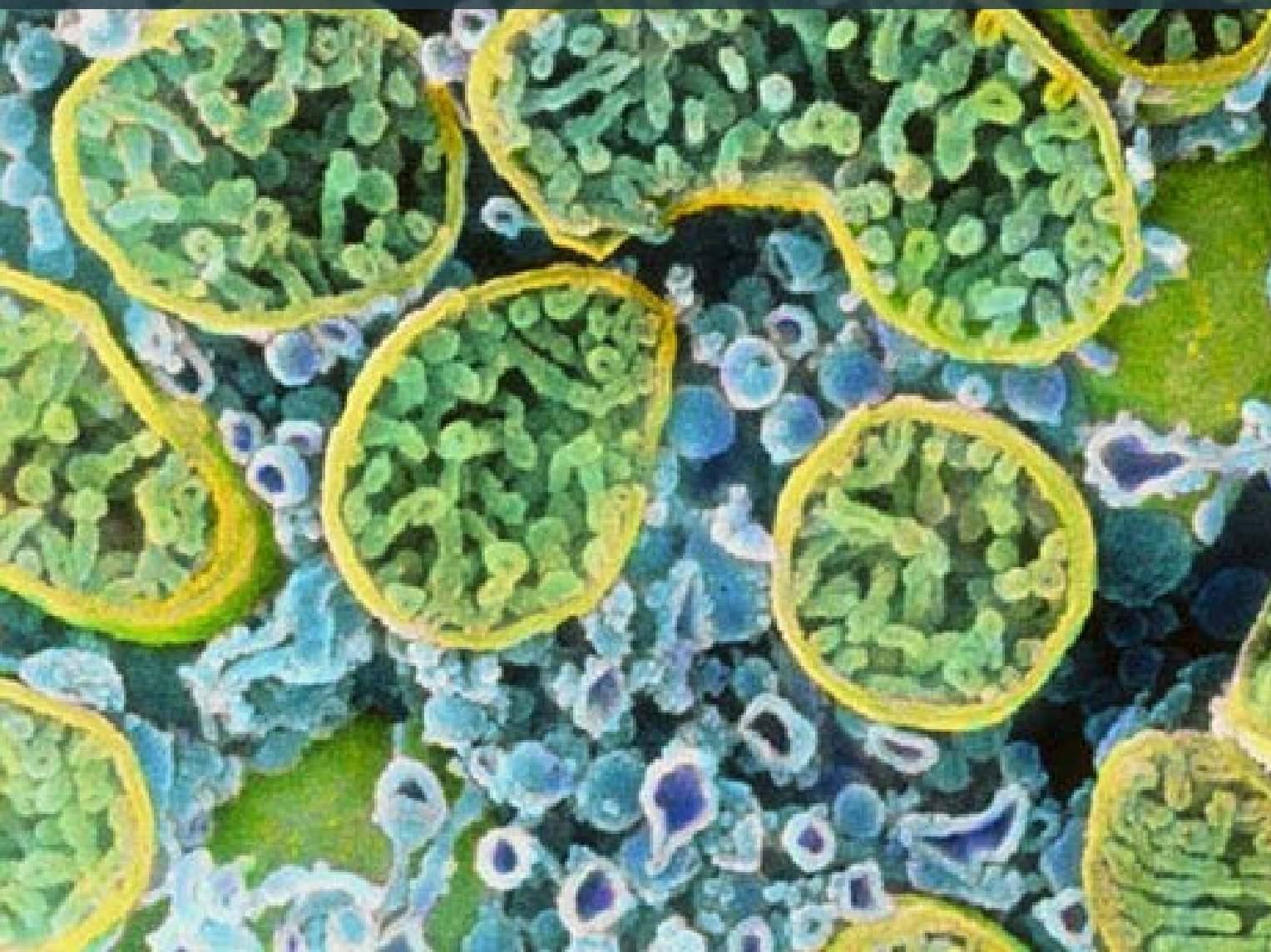


CORSO DI AGGIORNAMENTO ONLINE
**MALATTIE MITOCONDRIALI:
20 ANNI DI STORIA**

FAD sincrona | 22-24 settembre 2021



Organizzato da



Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile

In collaborazione con



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

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

col patrocinio di



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO



SINPIA
Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza



Mitocon

Insieme per lo studio e la cura
delle malattie mitocondriali ODV



SIMMESN



Associazione Italiana
Sistema Nervoso Periferico



WORLD
MITOCHONDRIAL
DISEASE WEEK



INFO E ISCRIZIONI

WWW.FONDAZIONE-MARIANI.ORG

Tel. 02 795458



INTRODUZIONE

Le Malattie Mitocondriali sono un gruppo di Malattie Metaboliche Rare geneticamente determinate che colpiscono sia gli adulti che i bambini con fenotipi clinici di gravità variabile, da forme infantili molto gravi a forme a insorgenza in età avanzata con caratteristiche cliniche più sfumate. Pur essendo malattie rare se non rarissime prese singolarmente, nel loro complesso colpiscono circa 1 soggetto su 5000 nati. In queste malattie multisistemiche, sebbene il sistema nervoso centrale sia quello più spesso e severamente colpito, di frequente sono interessati più organi e apparati determinando la coesistenza di cardiopatie, neuropatie, disturbi del nervo ottico, endocrinopatie. Questo comporta una gestione assai complessa dei pazienti che coinvolge diverse figure professionali quali neurologi, pediatri, neuropsichiatri infantili, genetisti, cardiologi, internisti, neurooftalmologi che si devono integrare tra loro e che vedono nel Medico di Medicina Generale un fondamentale alleato.

La Fondazione Mariani sin dal 2001 finanzia presso l'Istituto Neurologico Besta il "Centro Fondazione Mariani per la diagnosi e cura delle malattie mitocondriali pediatriche". A 20 anni dalla costituzione del Centro viene organizzato un corso di aggiornamento in cui saranno illustrati sia gli aspetti più prettamente clinici, diagnostici e terapeutici e di gestione di pazienti affetti da queste complesse patologie, che le ultime conoscenze nell'ambito dei meccanismi patogenetici e delle terapie avanzate (es terapia genica). I relatori del corso saranno i maggiori esperti internazionali sul tema.

DIRETTRICE DEL CORSO

Barbara Garavaglia

Centro Fondazione Mariani per lo studio delle Malattie mitocondriali pediatriche
UOC Genetica Medica e Neurogenetica
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

COMITATO SCIENTIFICO

Eleonora Lamantea, Costanza Lamperti, Valeria Tiranti

UOC Genetica Medica e Neurogenetica
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Anna Ardisson

UOC Neuropsichiatria Infantile
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Daniele Ghezzi

UOC Genetica Medica e Neurogenetica
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
Università degli Studi di Milano

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Maria Pia Iermito

UOC Genetica Medica e Neurogenetica
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

RELAZIONI

Mercoledì 22 settembre 2021

Breve presentazione del Centro

Barbara Garavaglia, Milano

I SESSIONE - LE MALATTIE MITOCONDRIALI

Moderatore: Franco Taroni, Milano

Cosa sono le Malattie Mitocondriali

Massimo Zeviani, Padova

Le forme pediatriche

Anna Ardisson, Milano

Le forme adulte

Costanza Lamperti, Milano

II SESSIONE - LE MALATTIE MITOCONDRIALI: UN LAVORO DI SQUADRA

Moderatore: Isabella Moroni, Milano

L'epilessia nelle malattie mitocondriali: pattern specifici e limiti terapeutici

Tiziana Granata, Milano

Cardiopatie

Eloisa Arbustini, Pavia

Manifestazioni extraneurologiche in età pediatrica: malattie multisistemiche e forme organo specifiche

Maria Alice Donati, Firenze

Atrofie ottiche

Stefania Bianchi Marzoli, Milano

Giovedì 23 settembre 2021

III SESSIONE - LE MALATTIE MITOCONDRIALI: LA DIAGNOSI DI LABORATORIO

Moderatore: Valerio Carelli, Bologna

La diagnosi biochimica

Barbara Garavaglia, Milano

La diagnosi genetica

Eleonora Lamantea, Milano

Diagnosi genetica preimpianto e prenatale

Daniela Zuccarello, Padova

NUOVE FRONTIERE DIAGNOSTICHE

La Next Generation

Daniele Ghezzi, Milano

Biomarcatori per le malattie mitocondriali

Alessandra Maresca, Bologna

Il progetto GENOMIT

Holger Prokisch, Monaco di Baviera

IV SESSIONE - MECCANISMI PATOGENETICI DI MALATTIA

Moderatore: Massimo Zeviani, Padova

Alterata regolazione dell'omeostasi del ferro citosolico nell'atassia di Friedreich

Agnès Rötig, Parigi

Ogni sessione verrà registrata e resa disponibile in modalità asincrona nei **3 giorni** successivi la fine del corso.

La partecipazione dei discenti viene rilevata attraverso la registrazione degli accessi alla piattaforma durante la sessione di formazione.

Individuare il metabolismo cellulare per trattare le malattie mitocondriali tessuto-specifiche

Rita Horvath, Cambridge

Lo zebrafish come organismo modello per lo screening di farmaci contro le malattie mitocondriali

Ildiko Szabo, Padova

Modelli murini

Carlo Viscomi, Padova

Modelli cellulari/organoidi

Magdalena Renner, Basilea

BIOMARKERS

Nuovi biomarcatori per la miopatia mitocondriale

Anu Suomalainen, Helsinki

Marcatori circolanti di stress ossidativo nelle malattie mitocondriali

Rohit Sharma, Boston

Venerdì 24 settembre 2021

V SESSIONE - OPZIONI TERAPEUTICHE

Moderatore: Michelangelo Mancuso, Pisa

Terapia convenzionale

Daria Diodato, Roma

Terapie di supporto e palliative per la gestione domiciliare del paziente

Anna Mandelli, Milano

Terapia trapiantologica, prospettive e limiti: l'esperienza del trapianto di fegato

Lorenzo D'Antiga, Bergamo

Trials clinici in corso

Olimpia Musumeci, Messina

Terapia genica: una sfida possibile per le malattie mitocondriali?

Enrico Bertini, Roma

TERAPIE SPERIMENTALI

Scoprire terapie per la malattia di Leigh tramite neuroni e organoidi cerebrali di pazienti

Alessandro Prigione, Düsseldorf

Modulazione di microRNA come strategia terapeutica gene-indipendente per le malattie mitocondriali

Alessia Indrieri, Napoli

Utilizzo di cellule umane iPSCs per lo studio della neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON)

Valeria Tiranti, Milano