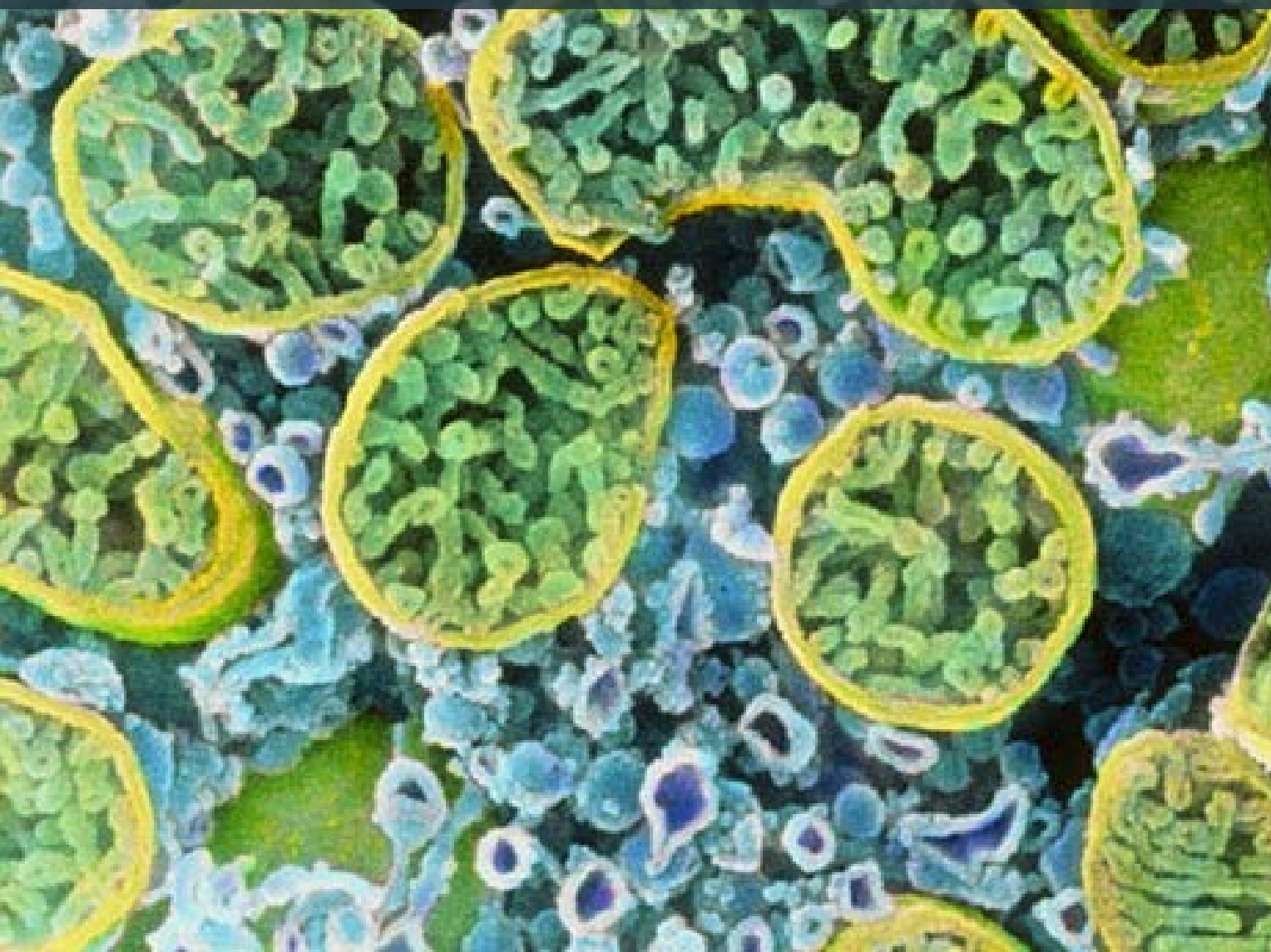


CORSO DI AGGIORNAMENTO ONLINE  
**MALATTIE MITOCONDRIALI:  
20 ANNI DI STORIA**

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



ASSOCIAZIONE ITALIANA  
MIOLOGIA  
ITALIAN ASSOCIATION OF MYOLOGY

**INFO E ISCRIZIONI**

[WWW.FONDAZIONE-MARIANI.ORG](http://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