

### 3<sup>a</sup> Sessione - Vita quotidiana - 2<sup>o</sup> parte

Moderatore: Mauro Festa - Giovanni Ansaldo

**11:30** I diritti e le barriere architettoniche -  
Filippo Simone Zinelli - Studio legale Persona e Giustizia - Roma

**12:00** Gli interventi fiscali di sostegno  
M. Marmotta - Fiscalista - Roma

**12:30** Chiusura del Convegno

**13:00** Pranzo

### Comitato Scientifico

**Corrado Angelini** - Neurologo - Dip. di Neuroscienze, Università degli Studi di Padova  
**Enrico Bertini** - Neurologo - Dip. Neuroscienze Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma  
**Claudio Bruno** - U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative - Ist. G. Gaslini - Genova  
**Valerio Carelli** - Neurologo - Resp. Dip. Scienze Neurologiche - Univ. di Bologna  
**Carlo Dionisi Vici** - Pediatra - Malattie Metaboliche - Bambino Gesù - Roma  
**Michelangelo Mancuso** - Neurologo - Univ. Pisa - Osp. Santa Chiara  
**Serenella Servirei** - Neurologo - Univ. Cattolica - Ospedale A. Gemelli - Roma  
**Gabriele Siciliano** - Neurologo - C.Neurologica, Fac. di Medicina e Chirurgia, Univ. di Pisa  
**Antonio Toscano** U.O.C. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari ADU Pol. "G. Martino"  
**Graziella Uziel** - Neurologo - Neuropediatra - Ist. Neurologico "C.Besta" - Milano  
**Massimo Zaviani** - Neurologo - Genetista Ist. Neurologico "C.Besta" - Milano

SEDE DEL CONVEGNO:

Hotel Together Florence Inn

Via A. De Gasperi, 6  
50012 Bagno a Ripoli-Firenze  
tel. +39 055 6822000 - fax +39 055 6820371  
together@togetherflorenceinn.com

I moduli di "Iscrizione al convegno" e "Prenotazione alberghiera" sono disponibili su [www.mitocon.it](http://www.mitocon.it) e [www.giuseppetomasello.it](http://www.giuseppetomasello.it)

Il Convegno si propone di illustrare lo stato dell'arte della ricerca nel campo delle malattie mitocondriali.

Le più importanti figure professionali del settore presenteranno i risultati delle loro ricerche, gli sviluppi di alcune ipotesi terapeutiche e delle terapie attualmente in uso.

Saranno presentati i casi e le esperienze specifiche di alcuni centri specializzati.

Il convegno sarà l'occasione di incontro fra i pazienti, le famiglie e i medici e darà la possibilità di rafforzare la comunità delle persone che, a vario titolo, convivono quotidianamente con le malattie mitocondriali.

Una comunità spesso considerata esigua ma che invece è più vasta di quanto si è pensato fino a tempi recenti.

Il convegno è rivolto ai medici, ai pazienti, alle famiglie e a tutti gli operatori socio-sanitari coinvolti nella gestione di un paziente mitocondriale.

**Venerdì 25 maggio, ore 19.00**  
**Assemblea Associazione Mitocon**

Dietro richiesta, verrà rilasciato attestato di partecipazione.

L'iscrizione all'evento è gratuita ed obbligatoria, comprende la partecipazione ai lavori del convegno, l'eventuale materiale informativo ed i coffee break. Il pranzo e la cena sociale di sabato 26/5 sono gratuiti per i pazienti ed i loro familiari ma è comunque necessaria la prenotazione.

Per informazioni contattare:

**MITOCON ONLUS**  
Via Chiana, 35  
00198 Roma

Cristina Rebagliati  
cell. 340.7569156  
contatto@mitocon.it

**FONDAZIONE GIUSEPPE TOMASELLO ONLUS**

Via Pergolato, 1/A  
San Casciano in Val di Pesa - FI

Silvia Vinchesi  
cell. 347.7491342  
segreteria@giuseppetomasello.it

## 2° Convegno Nazionale

Le Malattie Mitocondriali:  
dalla diagnosi alla  
gestione quotidiana.  
Lo stato della ricerca,  
le terapie, i diritti  
dei malati.

MITOCON ONLUS e  
FONDAZIONE GIUSEPPE  
TOMASELLO ONLUS

**26-27**  
**Maggio**  
**2012**  
Together  
Florence Inn  
Bagno a Ripoli - FI



Organizzato da:



## Prima Giornata Sabato 26 Maggio

08:30 Registrazione partecipanti

08.45 Saluti Presidente Associazione Mitocon (Piero Santantonio)  
Saluti Presidente Fondazione Giuseppe Tomasello (Silvia Vinchesi)

Introduzione: da mamma a mamme (Monia Scarpelli)

### 1° Sessione - La diagnosi, la terapia, il follow up - 1° parte

Moderatori: Antonio Toscano - Silvia Vinchesi

9.00 Come si arriva ad una diagnosi di malattia mitocondriale:  
metodi tradizionali, nuove acquisizioni e diagnosi prenatale  
Maria Alice Donati - Osp. Pediatrico Meyer - Firenze

09:30 Le nuove acquisizioni della diagnosi genetica e biochimica:  
quanto manca per caratterizzare i pazienti mitocondriali?  
Valeria Tiranti - Ist. Neurologico C. Besta - Milano

10:00 Il follow up nel paziente mitocondriale nell'età pediatrica ed adulta  
Giacomo Comi - Università degli Studi di Milano, Dip. Scienze Neurologiche

10:30 Le nuove possibilità terapeutiche per i pazienti mitocondriali  
Massimo Zeviani - Ist. Neurologico C. Besta - Milano

11:00 Misurazioni dell'efficacia della terapia nelle malattie mitocondriali  
Graziella Uziel - Ist. Neurologico C. Besta - Milano

11:30 Coffee Break

### 1° Sessione - La diagnosi, la terapia, il follow up - 2° parte

Moderatori: Carlo Dionisi Vici - Fabrizio Farnetani

12:00 Risultati preliminari sull'uso di EPI-743 nella sindrome di Leigh  
Diego Martinelli - Ospedale Bambino Gesù - Roma

12:30 Nuove acquisizioni nella terapia dei pazienti Leber  
Valerio Carelli - Università di Bologna - Dip. Scienze Neurologiche

13:00 Il Registro Nazionale ed i Registri europei dei Pazienti  
Gabriele Siciliano - Michelangelo Mancuso  
Università di Pisa - Clinica di Neurologia

13:30 Pranzo

### 2° Sessione - La gestione dei pazienti - 1° parte

Moderatori: Corrado Angelini - Paola Desideri

14:30 L'epilessia nelle malattie mitocondriali  
Renzo Guerrini - Osp. Pediatrico Meyer - Firenze

15:00 Gestione dell'evento acuto nel paziente mitocondriale  
Serenella Servidei - Univ. Cattolica "A. Gemelli" - Clinica di Neurologia

15:30 Trattamento degli eventi respiratori  
Giancarlo Ottonello - Anestesista Rianimatore - Cons. SAPRE- Ist. Gaslini

16:00 Tecniche e metodi della riabilitazione per i pazienti mitocondriali  
Carlo Casali - U.O. Complessa di Riabilitazione Neurologica ICOT

16:30 Coffee Break

### 2° Sessione - La gestione dei pazienti - 2° parte

Moderatori: Carlo Minetti - Pina Salente

17:00 Psicologia del paziente e le dinamiche familiari  
Laura Gentile - Psicologa clinica e Psicoterapeuta

17:30 Utilizzo attrezzatura medica: Ambu, sondini, ecc.  
Chiara Mastella - Policl. Milano-SAPRE U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia

18:00 Confronto Aperto Medici, Ricercatori, Famiglie, Pazienti  
Moderatori: Enrico Bertini, Piero Santantonio, Mauto Festa  
Alessia Daturi - Filo diretto con i pazienti, Fondazione Telethon

19.15 Chiusura 1° Giornata

20:30 Cena

## Seconda Giornata Domenica 27 Maggio

### 3° Sessione - Vita quotidiana - 1° parte

Moderatore: Luigina Partenope - Paola Comini

09:00 Aspetti nutrizionali delle malattie mitocondriali  
Maria Chiara Masoni - Dip. di Medicina Interna, U.O. Medicina Generale I

09:30 Logopedia e riabilitazione della deglutizione  
Maria Grazia Buratti - Logop. Deglutologa - Centro Diagnosi e Riabilit.

10:00 Scuola: la richiesta dei supporti/ausili, somministrazione farmaci,  
gestione dell'alunno - Salvatore Nocera - Vice Presidente FISH

10:30 Diritti: L.104, indennità, rapporti con Enti, assistenza domiciliare  
Rosaria Elefante - Associazione Risvegli

11:00 Coffee Break (segue 2° parte)



CON IL PATROCINIO DI:

