



## PROGRAMMA

### GIOVEDÌ 21 OTTOBRE 2021

*Ore 17:00 - Introduzione* (Alessandra Camerini e Riccardo Scivoletto, Fondazione Telethon; Francesca Pasinelli, Direttore Generale Fondazione Telethon; Manuela Battaglia, Fondazione Telethon)

*Ore 17:30 - Sessione scientifica 1: “Le nuove tecnologie al servizio della diagnosi delle malattie genetiche rare”*

La diagnosi è una tappa cruciale per i pazienti con malattie genetiche rare e le loro famiglie, ma spesso si ottiene dopo un percorso lungo e faticoso. In una percentuale significativa di casi, purtroppo, non arriva mai. Un grande contributo alla definizione delle diagnosi più complesse arriva dalle cosiddette tecniche “omiche”, tutte quelle discipline che analizzano con l’aiuto dell’informatica l’insieme di specifiche molecole biologiche come Dna, proteine, metaboliti (genomica, proteomica, metabolomica...).

*Caso di studio: “Il programma Telethon per le malattie senza diagnosi”* (Vincenzo Nigro, Istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli)

*Intervista: “Le tecniche ‘omiche’ al servizio della diagnosi di malattie genetiche rare”* (Enza Maria Valente, Università di Pavia; Vincenzo Nigro, Istituto Telethon di genetica e medicina di Pozzuoli)

*Moderatori:* Manuela Battaglia e Corinne Genovesi, Fondazione Telethon

*Ore 18:15 - Sessione scientifica 2: “Come studiare i meccanismi di base di una malattia: l’importanza dei modelli e le nuove tecnologie”*

I modelli di malattia sono fondamentali per studiare i meccanismi che, quando alterati, possono portare allo sviluppo di una particolare patologia: riprodurre anche solo in parte come una malattia si manifesta consente ai ricercatori di individuare i bersagli molecolari su cui agire in chiave terapeutica. In questo senso i modelli animali sono ancora uno strumento irrinunciabile, ma non sono l’unico né sono sempre disponibili per tutte le patologie. Per questo è molto importante mettere a punto anche altri strumenti complementari, quali per esempio gli organoidi, “mini-organismi” creati in vitro a partire da cellule umane.

*Caso di studio: “Quando il modello animale non c’è: il caso delle sarcoglicanopatie”* (Dorianna Sandonà, Università di Padova)

*Intervista: “Modelli di malattia: difficoltà e opportunità”* (Vincenzo Sorrentino, Università di Siena; Alessandra Mortellaro, Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano; Dorianna Sandonà, Università di Padova)

*Moderatori:* Manuela Battaglia e Laura Romano, Fondazione Telethon

21|22|23 OTTOBRE 2021

EVENTO ON LINE

#2021TELETHONCPTAIR



## VENERDÌ 22 OTTOBRE 2021

### Ore 17:00 - Sessione scientifica 3: **“Nuove possibilità di cura, dalle terapie avanzate agli approcci basati sull’RNA”**

Le malattie genetiche sono da sempre il terreno d’elezione per mettere a punto approcci terapeutici innovativi: è stato così per le terapie avanzate, quali la terapia genica o l’editing genetico, ma anche per le terapie basate sull’RNA, che sono letteralmente balzate sulla ribalta globale durante la pandemia in quanto alla base dei primi vaccini efficaci contro SARS-Cov-2. Cosa abbiamo imparato finora e cosa possiamo aspettarci nell’immediato futuro?

*Breve introduzione* (Laura Romano e Barbara De Bonis, Fondazione Telethon)

*Casi di studio:* **“La terapia genica per la mucopolisaccaridosi di tipo 1H: la sperimentazione clinica e le prospettive future”** (Maria Ester Bernardo, Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano).

**“Il caso di tominersen per il trattamento della malattia di Huntington: come ripartire dopo l’insuccesso della sperimentazione?”** (Chiara Zuccato, Università di Milano; Lorenzo Nanetti, Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano)

*Interviste:* **“Dai vaccini anti Covid-19 alle malattie genetiche rare: le prospettive terapeutiche dell’RNA messaggero”** (Claudia Bagni, Università Roma Tor Vergata).

**“Il gene editing, massima frontiera delle terapie avanzate: stato dell’arte”** (Anna Cereseto, Università di Trento; Maria Ester Bernardo, Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano; Chiara Zuccato, Università di Milano; Lorenzo Nanetti, Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano)

*Moderatori:* Manuela Battaglia e Riccardo Scivoletto, Fondazione Telethon

## SABATO 23 OTTOBRE 2021 - mattina

### Ore 9:00 - Sessione scientifica 4: **“Non solo terapie avanzate”**

Se le terapie avanzate sono indubbiamente un settore promettente, non sono certamente l’unico da considerare: non solo perché non sono prive di rischi e limitazioni, ma anche perché non sono applicabili a tutte le patologie. Viceversa, i farmaci cosiddetti “tradizionali”, di sintesi chimica, offrono tuttora molte prospettive per le malattie genetiche rare, anche grazie al *repurposing*, ovvero all’utilizzo di molecole già impiegate per un’altra indicazione.

*Breve introduzione* (Alessandra Camerini e Veronica Malatesta, Fondazione Telethon)

*Casi di studio:* **“Alisporivir per le miopatie da deficit di collagene VI: alla vigilia del primo trial clinico”** (Paolo Bernardi, Università di Padova).

**“Doxiciclina, un antibiotico contro l’insonnia fatale familiare: lo studio clinico in corso”** (Gianluigi Forloni, Istituto Mario Negri di Milano).

21|22|23 OTTOBRE 2021

EVENTO ON LINE

#2021TELETHONCPTAIR

# FRONTIERE DELLA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE



*Interviste:* “Nuove e vecchie molecole per la terapia delle malattie genetiche rare: come individuarle e testarne le potenzialità grazie alle nuove tecnologie” (Emiliano Biasini, Università di Trento; Diego Di Bernardo, Tigem Pozzuoli; Paolo Bernardi, Università di Padova; Gianluigi Forloni, Istituto Mario Negri di Milano)

*Moderatori:* Anna Ambrosini e Valentina Ragno, Fondazione Telethon

*Ore 11:00 - Sessione “Domande e risposte”*

Risponderemo alle domande pervenute nelle varie sessioni, con particolare focus sulle attività di Fondazione Telethon nell’ambito della ricerca.

*Moderatori:* Manuela Battaglia, Anna Ambrosini e Alessandra Camerini, Fondazione Telethon

*Ore 12:30 – Conclusioni e saluti finali* (Manuela Battaglia, Alessandra Camerini e Riccardo Scivoletto, Fondazione Telethon; Omero Toso, Vicepresidente Fondazione Telethon; Luca Cordero di Montezemolo, Presidente Fondazione Telethon)

## SABATO 23 OTTOBRE 2021 – pomeriggio (riservato alle Associazioni in Rete di Fondazione Telethon)

*Dalle ore 14:00 alle 18:00 - “Tavoli di incontro con i ricercatori”*

In tavoli di incontro ristretti, alcuni dei ricercatori finanziati da Fondazione Telethon descriveranno i loro progetti di ricerca e risponderanno alle domande dei partecipanti. Ogni tavolo sarà moderato da due persone di Fondazione Telethon.

**Sabato 23 ottobre, dalle ore 14:00 alle 15:00**

**Tavolo n° 1:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome di Marinesco-Sjögren, Atassie  
*Ricercatori:* Roberto Chiesa, Lorenzo Cingolani, Michele Sallese, Federico Zara.

**Tavolo n° 2:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome di Dravet, Epilessie, Disabilità intellettiva  
*Ricercatrici:* Gaia Colasante, Enrica Petrini.

**Tavolo n° 3:** *Malattie oggetto dei progetti:* Porpora trombotica, Emofilia, Malattie del sangue  
*Ricercatori:* Antonia Follenzi, Salvatore Oliviero, Susanna Tomasoni.

**Tavolo n° 4:** *Malattie oggetto dei progetti:* Charcot-Marie-Tooth, Neuropatie, Malattie neuromuscolari  
*Ricercatori:* Alessandra Bolino, Stefania Corti, Maurizio D'Antonio, Davide Pareyson.

**Tavolo n° 5:** *Malattie oggetto del progetto:* Sindrome x-fragile, Epilessie, Disabilità intellettiva  
*Ricercatrice:* Claudia Bagni.

21|22|23 OTTOBRE 2021

EVENTO ON LINE

#2021TELETHONCPTAIR

# FRONTIERE DELLA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE



**Tavolo n° 6:** *Malattie oggetto del progetto:* Sindrome di Angelman, Epilessie, Disabilità intellettiva  
*Ricercatore:* Matteo Fossati.

**Tavolo n° 7:** *Malattie oggetto dei progetti:* Malattia Collagene VI, Miopatie, Distrofie, Malattie neuromuscolari  
*Ricercatori:* Paolo Bonaldo, Germana Falcone, Fabio Martelli.

**Tavolo n° 8:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome di Wiskott-Aldrich, Sindrome da rotture cromosomiche di Nijmegen, Immunodeficienze primitive, Malformazioni  
*Ricercatori:* Federica Benvenuti, Giuseppe Giannini.

**Tavolo n° 9:** *Malattie oggetto del progetto:* Encefalopatie da prioni, Epilessie  
*Ricercatore:* Emiliano Biasini.

**Sabato 23 ottobre, dalle ore 15:30 alle 16:30**

**Tavolo n° 10:** *Malattie oggetto dei progetti:* CDKL5, Epilessie, Disabilità intellettiva  
*Ricercatori:* Elisabetta Ciani, Maurizio Giustetto, Charlotte Kilstrup-Nielsen.

**Tavolo n° 11:** *Malattie oggetto del progetto:* Malattia di Fabry, Mucopolisaccaridosi, Malattie lisosomiali  
*Ricercatore:* Andrés Muro.

**Tavolo n° 12:** *Malattie oggetto dei progetti:* Ceroidolipofuscinosi, Malattia di Wolman, Malattie metaboliche  
*Ricercatori:* Maria Marchese, Giovanni Sorrentino.

**Tavolo n° 13:** *Malattie oggetto del progetto:* Distrofie dei cingoli, Distrofia di Duchenne, Malattie neuromuscolari  
*Ricercatrice:* Dorianna Sandonà.

**Tavolo n° 14:** *Malattia oggetto dei progetti:* Malattia di Huntington  
*Ricercatori:* Vittorio Maglione, Chiara Zuccato.

**Tavolo n° 15:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome AEC, Sindrome EEC, Malformazioni, Displasie ectodermiche  
*Ricercatrici:* Laura De Rosa, Caterina Missero.

**Tavolo n° 16:** *Malattie oggetto del progetto:* Sindrome di Joubert, Atassie  
*Ricercatrice:* Enza Maria Valente.

**Tavolo n° 17:** *Malattia oggetto del progetto:* Sindrome Kabuki  
*Ricercatore:* Alessio Zippo.

**Tavolo n° 18:** *Malattie oggetto del progetto:* Sindrome di Shwachman-Diamond, Malformazioni, Immunodeficienze primitive

21|22|23 OTTOBRE 2021

EVENTO ON LINE

#2021TELETHONCPTAIR

# FRONTIERE DELLA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE



*Ricercatore:* Stefano Biffo.

**Sabato 23 ottobre, dalle ore 17:00 alle 18:00**

**Tavolo n° 19:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome di Rett, Epilessie, Disabilità intellettiva  
*Ricercatori:* Elena Battaglioli, Vania Broccoli.

**Tavolo n° 20:** *Malattie oggetto del progetto:* Beta talassemia, Drepanocitosi, Malattie del sangue  
*Ricercatrice:* Lucia De Franceschi.

**Tavolo n° 21:** *Malattie oggetto dei progetti:* Paraparesi spastiche, Malattie neuromuscolari  
*Ricercatrici:* Diana Pendin, Cinzia Rinaldo.

**Tavolo n° 22:** *Malattie oggetto dei progetti:* SMA, SBMA, Malattie neuromuscolari  
*Ricercatori:* Marina Boido, Maria Pennuto, Angelo Poletti, Claudio Sette, Gabriella Viero.

**Tavolo n° 23:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome di Leigh, Malattie metaboliche, Malattie mitocondriali, Ceroidolipofuscinosi  
*Ricercatori:* Federica Briani, Carlo Viscomi.

**Tavolo n° 24:** *Malattie oggetto dei progetti:* Sindrome di George, Delezione cromosoma 22  
*Ricercatori:* Paola Bezzi, Bice Chini, Francesco Papaleo.

**Tavolo n° 25:** *Malattia oggetto del progetto:* Fibrosi cistica  
*Ricercatrice:* Alessandra Ghigo.

**Tavolo n° 26:** *Malattie oggetto dei progetti:* Retinite pigmentosa, Malattie dell'occhio  
*Ricercatori:* Sandro Banfi, Valeria Marigo.

21|22|23 OTTOBRE 2021

EVENTO ON LINE

#2021TELETHONCPTAIR