

Con il Patrocinio di



Istituto delle Scienze Neurologiche
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

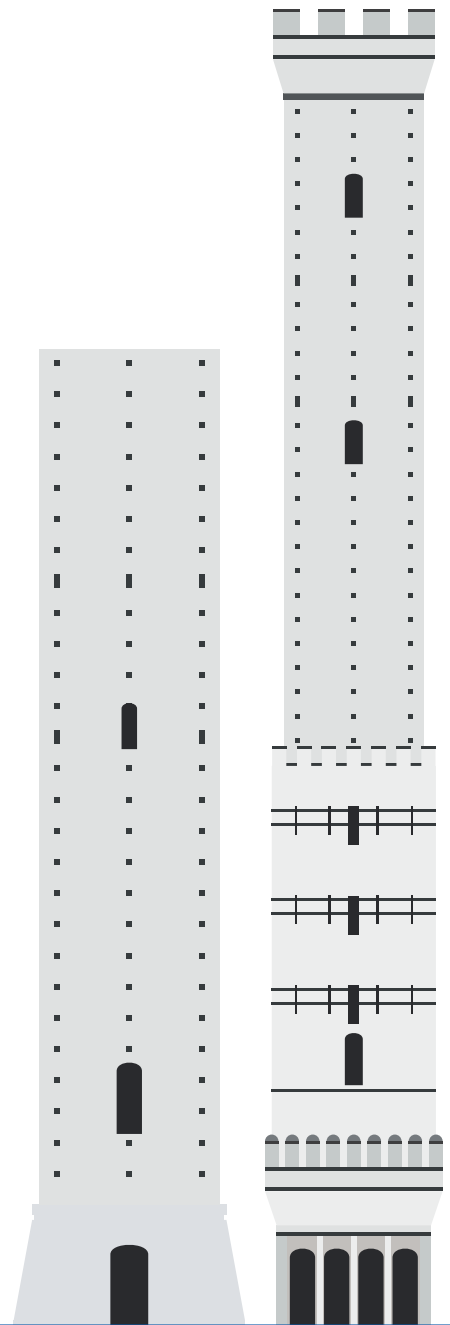


RARE AND COMPLEX EPILEPSIES

Workshop on the project

Drug discovEry and repurposing to Find a trEAtment for Lafora Disease (DEFEAT-LD)

Bologna, October 11th, 2023



Faculty

Responsabile Scientifico

Francesca Bisulli (Bologna)

Roberto Michelucci (Bologna)

Segreteria Scientifica

Lorenzo Muccioli (Bologna)

Luca Santangelo (Bologna)

Maria Tappatà (Bologna)

Luca Vignatelli (Bologna)

Relatori e Moderatori

Francesca Bisulli (Bologna)

Massimo Carella (Foggia)

Cinzia Costa (Perugia)

Duccio Maria Cordelli (Bologna)

Giuseppe Damante (Udine)

Antonio Delgado-Escueta (Los Angeles, USA)

Giuseppe d'Orsi (Foggia)

Matthew Gentry (Miami, USA)

Serena Mazzone (Bologna)

Roberto Michelucci (Bologna)

Berge Minassian (Dallas, USA)

Lorenzo Muccioli (Bologna)

Elena Pasini (Bologna)

Federica Pondrelli (Bologna)

Paolo Prontera (Perugia)

José Maria Serratosa (Madrid, ESP)

Pasquale Striano (Genova)

Marian Tappatà (Bologna)

Carlo Alberto Tassinari (Bologna)

Paolo Tinuper (Bologna)

Luca Vignatelli (Bologna)

Sede del Workshop

Bellaria Hotel & Congressi

Via Altura, 11/bis

40139 Bologna

Tel. 051 453103

www.hotelrelaisbellaria.com

Provider ECM N. 1293

Segreteria Organizzativa



Meetings & Events

Via Volturmo, 2c - 00185 Roma

Tel. 06 85355590

E-mail: maura.stella@ptsroma.it

Web: www.ptsroma.it

Razionale Scientifico

La malattia di Lafora (LD) è una rara forma autosomica recessiva di epilessia mioclonica progressiva per la quale non esistono terapie in grado di modificare il decorso di malattia. Colpisce bambini o adolescenti precedentemente sani, causando epilessia farmaco-resistente, mioclono e deterioramento psicomotorio, che portano alla perdita di autonomia e alla morte rispettivamente dopo una mediana di 6 e 11 anni. La LD è una delle numerose patologie rare caratterizzate dall'accumulo di glicogeno insolubile in uno o più tessuti. In particolare, la neurodegenerazione e le manifestazioni cliniche sono causate dall'accumulo di glicogeno (corpi di Lafora-LB) nel cervello.

Diverse sono le linee di ricerca per trovare un trattamento per LD: la terapia genica sostitutiva rappresenterebbe la terapia definitiva ma è lontana dall'entrare in clinica e non agisce su LBs già depositati. Poiché l'eliminazione dei LBs recupera il fenotipo neurologico nei modelli murini di LD, un'altra opzione terapeutica è la degradazione dei LBs accumulati. In particolare, la fusione anticorpo-enzima VAL-1221 ha dimostrato di eliminare i LBs in vivo. VAL-1221 ha dimostrato sicurezza ed efficacia preliminare in pazienti affetti da malattia di Pompe, una glicogenosi. Sebbene VAL-1221 rappresenti una strada terapeutica promettente, è fondamentale ricercare contemporaneamente altre strategie di trattamento per questa malattia devastante. Il razionale scientifico di questo simposio è quello di facilitare lo scambio di conoscenze e idee tra i ricercatori che lavorano su diversi aspetti della LD, dalla ricerca di base e traslazionale alla pratica clinica.

Il Workshop sulla malattia di Lafora è un'importante opportunità per riunire esperti e ricercatori di base, traslazionali e clinici italiani ed internazionali, con lo scopo di fornire un aggiornamento sullo stato dell'arte delle conoscenze di questa malattia, condividere le ultime scoperte scientifiche e linee di ricerca, e promuovere la collaborazione nell'ambito del progetto di ricerca DEFEAT-LD.

Questo evento contribuirà a migliorare la comprensione della malattia di Lafora e a sviluppare nuove terapie per migliorare la vita dei pazienti affetti da questa devastante malattia neurodegenerativa.

"Drug discovery and repurposing to Find a treatment for Lafora Disease (DEFEAT-LD), PNRR-MR1-2022-12376430, finanziato dall'Unione Europea - Next Generation EU - PNRR M6C2 - Investimento 2.1 valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN"

ECM

ID Evento: **1293-392287**

Tipologia Formativa: RESIDENZIALE - RES

All'evento sono stati assegnati **n. 6 crediti** ECM (6 ore formative).

L'evento è stato accreditato presso la Commissione Nazionale ECM ed è rivolto a specialisti in Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Neurochirurgia, Neurofisiopatologia, Neuroradiologia, Pediatria (Pediatri di libera scelta); Tecnici di Neurofisiopatologia; Biologi

Massimo 100 partecipanti

Al fine dell'attribuzione dei crediti formativi, i partecipanti dovranno garantire il 90% della propria presenza, in sala o in streaming, nonché compilare la scheda di valutazione e il questionario per la verifica dell'apprendimento.

Il percorso formativo dovrà essere completato entro 72 ore dal termine dell'evento formativo (14 ottobre 2023).

Completato il percorso e superato il test apprendimento, i partecipanti potranno scaricare il certificato relativo al conseguimento dei crediti.

I partecipanti dovranno accedere alla user area con le stesse credenziali (user e password) utilizzate per effettuare l'iscrizione (il link di accesso alla user area sarà inviato a mezzo e-mail).

I partecipanti saranno dotati di un badge con codice a barre per la rilevazione della presenza in sala.

Obiettivo formativo

Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza, profili di cura.

Tipologia dell'evento

Conferenze clinico-patologiche volte alla presentazione e discussione epicritica interdisciplinare di specifici casi clinici

Quota di iscrizione

L'iscrizione ha un costo di **Euro 50,00** IVA inclusa (Euro 40,98 + 22%) (*)

Per iscriversi cliccare

QUI

(*) RICHIESTA DI ESENZIONE IVA ART. 10 COMMA 20 D.P.R. 633/72

Gli enti pubblici che possono richiedere l'esenzione IVA sul pagamento della quota di iscrizione di dipendenti, al momento dell'iscrizione devono necessariamente inoltrare alla Segreteria Organizzativa via e-mail all'indirizzo maura.stella@ptsroma.it la lettera di autorizzazione dell'Ente Pubblico specificando servizio e importo. Verranno considerate nulle le richieste di esenzione non accompagnate dalla lettera.

Programma

11:15 - 11:30

Institutional Greetings

R. Lodi - P. Bordon

Opening remarks

F. Bisulli - R. Michelucci

11:30 - 11:45

PNRR Grant. DEFEAT-LD Project overview

F. Bisulli

Introduction, mechanisms and translational research

Moderatori: *R. Michelucci - P. Striano*

11:45 - 12:15

LD from disease mechanisms to clinical features

B. Minassian

12:15 - 12:45

Animal models and overview of treatment strategies

M. Gentry

12:45 - 13:15

Treatment of LD: focus on metformin, Myozyme and gene therapy

J.M. Serratosa

13:15 - 13:30

Discussion

13:30 - 14:30

Colazione di lavoro

Biomarkers in Lafora disease

Moderatori: *C.A. Tassinari - P. Tinuper*

14:30 - 15:00

Topic overview and early biomarkers in six stages of LD

A. Delgado-Escueta

15:00 - 15:15

EEG characterization

E. Pasini

15:15 - 15:30

Neuropsychological features

S. Mazzone

15:30 - 15:45

Prognostic value of gene variants

F. Pondrelli

15:45 - 16:00

Discussion

16:00 - 16:30

Pausa caffè

Drug discovery and repurposing to find a treatment for Lafora disease and rare complex epilepsies

Moderatori: *D.M. Cordelli - F. Bisulli*

16:30 - 16:45

Treatment challenges in rare and complex epilepsies

F. Bisulli

16:45 - 17:00

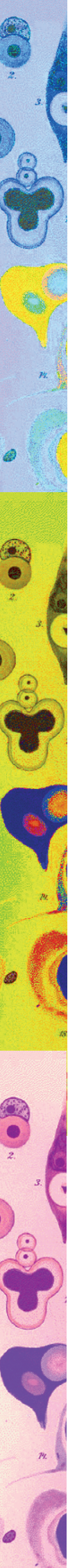
Horizon scanning for LD treatments

L. Vignatelli

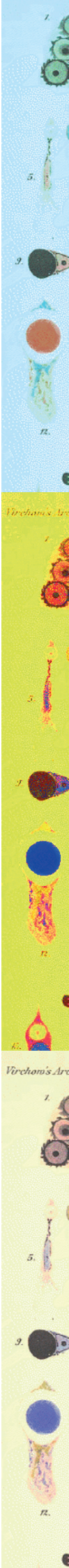
17:00 - 17:15

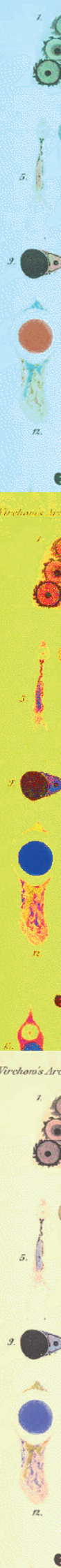
Protocol for a phase II clinical trial in LD

L. Muccioli



17:15 - 17:30	Preliminary data from the compassionate use of VAL-1221 <i>R. Michelucci - M. Tappatà</i>
17:30 - 17:45	Neurophysiological studies in mouse models of LD <i>C. Costa</i>
17:45 - 18:00	High-throughput screening in patients-derived neural stem cells <i>M. Carella - G. d'Orsi</i>
18:00 - 18:15	SINEUPs targeting endogenous and exogenous alpha amylose mRNA <i>P. Prontera</i>
18:15 - 18:30	CRISPR/Cas9 enhancing alpha amylose gene expression <i>G. Damante</i>
18:30 - 19:00	Discussion and Closing Remarks



[illegible]

Con il contributo non condizionato di

Ritornare Liberi

A. I. L.A.
ASSOCIAZIONE ITALIANA
LAFORA ODV



LivaNova
Health innovation that matters



TEMPO
ZERO