

Con il Patrocinio di



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



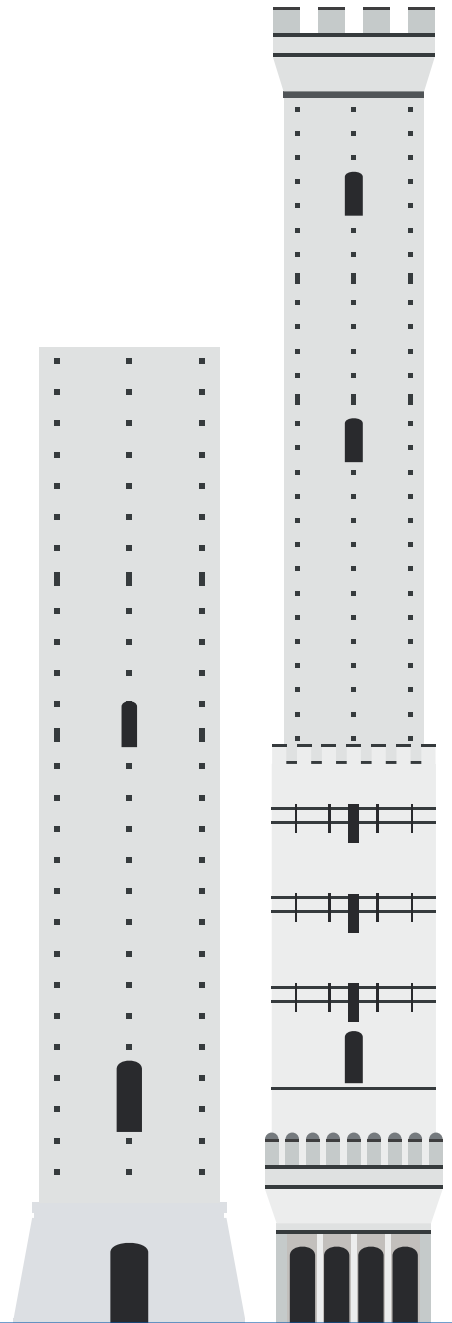
EpiCARE

# RARE AND COMPLEX EPILEPSIES

Workshop on the project

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

Bologna, October 11<sup>th</sup>, 2023



## Faculty

### Responsabile Scientifico

*Francesca Bisulli (Bologna)*

*Roberto Michelucci (Bologna)*

### Segreteria Scientifica

*Lorenzo Muccioli (Bologna)*

*Maria Tappatà (Bologna)*

*Luca Vignatelli (Bologna)*

### Relatori e Moderatori

*Francesca Bisulli (Bologna)*

*Massimo Carella (S. Giovanni Rotondo)*

*Duccio Maria Cordelli (Bologna)*

*Cinzia Costa (Perugia)*

*Giuseppe Damante (Udine)*

*Antonio Delgado-Escueta (Los Angeles, USA)*

*Giuseppe d'Orsi (S. Giovanni Rotondo)*

*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)*

*Maria 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](http://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](mailto:maura.stella@ptsroma.it)

Web: [www.ptsroma.it](http://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 rationale 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 casidi clinici

## Quota di iscrizione

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

Per iscriversi cliccare



(\*) 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](mailto: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 - L. Vignatelli*

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

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**  
*R. Michelucci - M. Tappatà*

17:30 - 17:45

**Neurophysiological studies in mouse models of LD**  
*C. Costa*

17:45 - 18:00

**High-throughput screening in patients-derived neural stem cells**  
*M. Carella - G. d'Orsi*

18:00 - 18:15

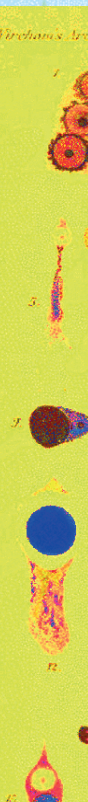
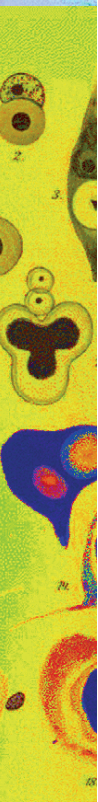
**SINEUPs targeting endogenous and exogenous alpha amylase mRNA**  
*P. Prontera*

18:15 - 18:30

**CRISPR/Cas9 enhancing alpha amylase gene expression**  
*G. Damante*

18:30 - 19:00

**Discussion and Closing Remarks**









Con il contributo non condizionato di

