

BILANCIO AL 31 DICEMBRE 2017

STATO PATRIMONIALE

CONTO ECONOMICO

RELAZIONE SULLA GESTIONE

S TATO PATRIMONIALE

ATTIVO	31/12/2017	31/12/2016
---------------	-------------------	-------------------

A) CREDITI VERSO ASSOCIATI PER QUOTE

B) IMMOBILIZZAZIONI

I) Immobilizzazioni immateriali

Totale immobilizzazioni immateriali (I)	0	0
---	---	---

II) Immobilizzazioni materiali

1) Immobili	0	0
-------------	---	---

2) Impianti e attrezzature	0	0
----------------------------	---	---

3) altri beni	0	0
---------------	---	---

Totale immobilizzazioni materiali (II)	0	0
--	---	---

III) Immobilizzazioni finanziarie

1) partecipazioni	0	0
-------------------	---	---

2) crediti	0	0
------------	---	---

3) altri titoli	472.037	269.845
-----------------	---------	---------

Totale immobilizzazioni finanziarie (III)	472.037	269.845
---	---------	---------

Totale immobilizzazioni (B)	472.037	269.845
------------------------------------	----------------	----------------

C) ATTIVO CIRCOLANTE

I) Rimanenze

1) Materie prime, sussidiarie e di consumo	0	0
--	---	---

2) Prodotti finiti e merci	0	0
----------------------------	---	---

3) materiale generico contribuito da terzi e da utilizzare in occasione di attività di found rising	0	0
--	---	---

4) Altro	0	0
----------	---	---

Totale rimanenze (I)	0	0
----------------------	---	---

II) Crediti

1) Verso clienti		
------------------	--	--

a) Esigibili entro 12 mesi	0	0
b) Esigibili oltre 12 mesi	0	0
Totale crediti verso clienti (1)	0	0
2) Crediti per liberalità da ricevere		
a) Esigibili entro 12 mesi	0	0
b) Esigibili oltre 12 mesi	0	0
Totale crediti per liberalità da ricevere (2)	0	0
3) Verso altri		
a) Esigibili entro 12 mesi	0	0
b) Esigibili oltre 12 mesi	0	0
Totale crediti verso altri (3)	0	0
Totale crediti (II)	0	0
<i>III) Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni</i>		
1) titoli	0	0
Totale Attività finanziarie che non costituiscono immobilizzazioni (III)	0	0
<i>IV) Disponibilità liquide</i>		
1) Depositi bancari e postali	337.040	713.344
2) Assegni	0	0
3) Denaro e valori in cassa	0	0
Totale disponibilità liquide (IV)	337.040	713.344
Totale attivo circolante (C)	337.040	713.344
TOTALE ATTIVO	809.077	983.189

PASSIVO	31/12/2017	31/12/2016
A) PATRIMONIO NETTO		
I) Patrimonio libero	983.189	1.100.885
1) Risultato gestionale esercizio in corso	(174.112)	(117.696)
2) Risultato gestionale da esercizi precedenti	983.189	1.100.885
2) Riserve statutarie	0	0
3) Contributi in conto capitale liberamente utilizzabili	0	0
II) Fondo di dotazione dell'Ente	0	0
III) Patrimonio vincolato	0	0
Totale patrimonio netto (A)	809.077	983.189
B) FONDI PER RISCHI E ONERI	0	0
C) TRATTAMENTO DI FINE RAPP. DI LAVORO SUB.	0	0
D) DEBITI		
1) Debiti per contributi ancora da erogare		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale debiti per contributi ancora da erogare (1)	0	0
2) Debiti verso banche		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale debiti verso banche (2)	0	0
3) Debiti verso altri finanziatori		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale debiti verso altri finanziatori (3)	0	0
4) Debiti verso fornitori		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0

Totale debiti verso fornitori (4)	0	0
5) Debiti tributari		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale debiti tributari (5)	0	0
6) Debiti vs istituti di prev. e secur. sociale		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale debiti vs ist. prev. e secur. soc. (13)	0	0
7) Debiti per rimborsi spese nei confronti di lavoratori volontari		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale debiti per rimb. spese nei confronti di lav. volontari (14)	0	0
7) Altri debiti		
a) Entro 12 mesi	0	0
b) Oltre 12 mesi	0	0
Totale altri debiti (14)	0	0
Totale debiti (D)	0	0
TOTALE PASSIVO	809.077	983.189

C

ONTO ECONOMICO

	31/12/2017	31/12/2016
A) PROVENTI		
1) Proventi da attività tipiche	0	0
a) Da contributi su progetti	0	0
b) Da contratti con enti pubblici	0	0
c) Da soci ed associati	0	0
d) Da non soci	0	0
a) Altri proventi	0	0
2) Proventi da raccolta fondi	171.336	161.648
a) Raccolta di fondi "GoFAR"	86.007	71.793
b) Proventi da contributi	85.329	89.855
c) Ricavi di vendita	0	0
3) Proventi da attività accessorie	0	0
a) Da contributi su progetti	0	0
b) Da contratti con enti pubblici	0	0
c) Da soci ed associati	0	0
d) Da non soci	0	0
e) Altri proventi	0	0
4) Proventi finanziari e patrimoniali	6.949	10.161
a) Da depositi bancari	3.030	7.249
b) Da altre attività	0	0
c) Da patrimonio edilizio	0	0
d) Da altri beni patrimoniali	3.919	2.912
5) Proventi straordinari	0	0
a) Da attività finanziaria	0	0

b) Da attività immobiliari	0	0
c) Da altre attività	0	0
6) Altri proventi	0	0

Totale proventi (A)	178.285	171.809
----------------------------	----------------	----------------

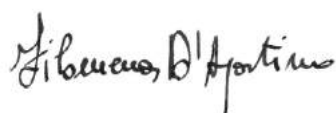
B) ONERI

1) Oneri da attività tipiche	347.625	288.329
a) Materie prime	0	0
b) Servizi	347.548	282.192
c) Godimento beni di terzi	0	0
d) Personale	0	0
e) Ammortamenti	0	0
f) Oneri diversi di gestione	77	6.137
2) Oneri promozionali e di raccolta di fondi	0	0
a) Campagna di sensibilizzazione e raccolta GoFar	0	0
b) Attività ordinaria di promozione	0	0
3) Oneri da attività accessorie	0	0
a) Materie prime	0	0
b) Servizi	0	0
c) Godimento beni di terzi	0	0
d) Personale	0	0
e) Ammortamenti	0	0
f) Oneri diversi di gestione	0	0
4) Oneri finanziari e patrimoniali	2.446	0
a) Su prestiti bancari	0	0
b) Su altri prestiti	0	0
c) Da patrimonio edilizio	0	0
d) Da altri beni patrimoniali	2.446	0
5) Oneri straordinari	0	0
a) Da attività finanziaria	0	0
b) Da attività immobiliari	0	0

c) Da altre attività	0	0
6) Oneri di supporto generale	2.326	1.176
a) Materie prime	0	0
b) Servizi	2.226	1.076
c) Godimento beni di terzi	0	0
d) Personale	0	0
e) Ammortamenti	0	0
f) Oneri diversi di gestione	100	100
7) Altri oneri	0	0
Totale oneri (B)	352.397	289.505
23) AVANZO (DISAVANZO) DI GESTIONE	(174.112)	(117.696)

Il Presidente

Filomena D'AGOSTINO



RELAZIONE SULLA GESTIONE

PREMESSA

Il “Comitato RUDI” nasce con l’intento di compiere azioni finalizzate alla solidarietà economica, civile e culturale nel campo dell’assistenza sociale e socio sanitaria a favore di tutti i soggetti affetti dall’Atassia di Friedreich (AF).

L’Atassia di Friedreich (AF) è stata descritta per la prima volta dal dottor Nikolaus Friedreich nel 1863. La malattia è causata dalla mutazione di un gene, detto X25, scoperto nel 1996 (senior author Prof. Massimo Pandolfo) e localizzato sul cromosoma 9. Oggi la AF è facilmente identificabile mediante un test genetico molecolare eseguibile con un semplice prelievo di sangue.

Dal punto di vista clinico la AF insorge solitamente nell’infanzia o nell’adolescenza, con meno frequenza in età adulta. Caratterizzata da una progressiva perdita della coordinazione motoria, i primi sintomi sono la difficoltà nella corsa e nelle attività sportive in genere. Vengono colpiti generalmente per primi gli arti inferiori, provocando instabilità nel cammino. Successivamente compaiono disturbi nella coordinazione delle mani e nell’articolazione della parola. Anche se i disturbi sono progressivi, il decorso della malattia è variabile. Tuttavia sono molti i pazienti costretti all’uso della sedia a rotelle dopo circa dieci anni dall’esordio.

Attualmente non c’è evidenza di una terapia farmacologica efficace. Assume pertanto particolare importanza il trattamento terapeutico riabilitativo.

In data 4 novembre 2005, con atto pubblico a rogito notaio Ettore MORONE in Torino, Repertorio 107.660 – Raccolta 16.549, il Comitato RUDI si è dotato di un nuovo statuto sociale conforme alle disposizioni previste dal Decreto Legislativo 4 dicembre 1997, n. 460 ed ha ottenuto l’iscrizione all’anagrafe delle Organizzazioni non lucrative di utilità sociali tenuto presso l’Agenzia delle entrate.

Il “Comitato RUDI - ONLUS” si propone di:

- 1) svolgere le sue attività a favore delle persone affette da AF ed ai loro familiari diffondendo le problematiche inerenti la patologia, utilizzando tutti i mezzi di comunicazione e mediante incontri presso sedi e strutture ricettive;
- 2) fornire assistenza socio-sanitaria alle persone colpite dall' AF e divulgare le conoscenze e le novità in materia di trattamento terapeutico;
- 3) prestare assistenza sociale nel senso di far confluire le condizioni di svantaggio concernenti gli indigenti, gli anziani ed i portatori di handicap;
- 4) organizzare convegni e congressi collaborando con le associazioni già esistenti, presenti anche all'estero, favorendo l'attività di volontariato, anche per facilitare gli scambi di informazione scientifica a livello nazionale ed internazionale.

Per il raggiungimento degli scopi sociali e socio-sanitari e per favorire l'avanzamento della ricerca scientifica per la cura dell' AF, il "Comitato RUDI" ha sollecitato e sollecita la collaborazione delle autorità, di enti ed istituti anche mediante la raccolta di fondi ed effettua opera di sensibilizzazione tra la gente, sottolineando il carattere di patologia rara e le possibilità di cura.

Ad oggi, il Comitato RUDI ONLUS può contare su numerosi e volenterosi sostenitori che svolgono attività di sensibilizzazione e perseguono le finalità sociali del Comitato in maniera assolutamente volontaria ed a titolo esclusivamente gratuito in quasi tutte le regioni italiane.

DESCRIZIONE SULLE ATTIVITÀ SOCIALI DELL'ESERCIZIO CHIUSO AL 31.12.2017

Fund raising

Nel corso dell'esercizio 2017 attività sociali si sono sviluppate e consolidate in maniera consistente grazie agli sforzi profusi da numerosi sostenitori attivamente impegnati nelle attività di raccolta fondi e sensibilizzazione.

Il 31 dicembre 2017 si è conclusa la tredicesima campagna internazionale di sensibilizzazione e raccolta fondi GoFAR.

Nell'esercizio sociale 2017 il Comitato RUDI ha così raccolto donazioni per complessivi Euro 171.336; occorre evidenziare il versamento del 5x1000 per l'annualità 2014 pari a Euro 85.329.

Le disponibilità liquide, tutte depositate presso istituti di credito italiani, hanno generato proventi finanziari per Euro 6.949.

L'approccio innovativo da noi proposto ha reso possibile in questo anno appena conclusosi, il consolidamento di una reale alleanza tra le associazioni mondiali dedicate all'atassia di Friedreich e la finalizzazione degli sforzi dei ricercatori verso obiettivi ben precisi e verificabili.

Obiettivi di natura non finanziaria perseguiti

Nell'anno 2017 il Comitato RUDI ha proseguito la sua opera di facilitazione tra i diversi gruppi dei ricercatori, clinici, case farmaceutiche e i rappresentanti dei pazienti. Tali interventi sono stati finalizzati a portare all'interno dei gruppi di lavoro le esigenze e gli interessi dei malati FRDA.

Il Comitato RUDI onlus, ha promosso ed organizzato in Italia (insieme a FARA e Ataxia UK) la seconda conferenza scientifica internazionale dedicata in particolare alla atassia di Friedreich: International Ataxia Research Conference (IARC 2017) in Pisa, 27-30 Settembre. All'incontro hanno partecipato circa 400 delegati suddivisi tra: ricercatori accademici, medici ospedalieri, case farmaceutiche e rappresentanti dei pazienti. La conferenza ha rappresentato un momento significativo di condivisione di risultati scientifici, esperienze ed opinioni ed ha favorito la conoscenza di figure professionali che in futuro potrebbero essere coinvolte in progetti ed esperienze collaborative in grado di far avanzare la ricerca scientifica per la cura dell'atassia di Friedreich.

Contestualmente il Comitato RUDI, avvalendosi di consulenti scientifici di comprovata esperienza a livello mondiale, ha continuato il monitoraggio dell'avanzamento del progetto di terapia genica condotto dai Dottori Manuela Corti, PT, PhD e Barry Byrne direttore del Powell Gene Therapy Center dell'Università della Florida, rivolto a correggere il difetto di base che determina l'atassia di Friedreich (AF). Il programma include sia gli studi preclinici che la pianificazione degli studi clinici sui pazienti e terminerà con la richiesta di attivazione degli studi clinici sui pazienti AF, alla FDA americana e/o

all'ISS (Istituto Superiore Sanità) italiano. Questo progetto di terapia genica mira a trattare contemporaneamente sia l'aspetto cardiologico sia quello neurologico della patologia mediante l'inserimento nel cuore e nel sistema nervoso di un gene della fratassina funzionante, utilizzando come vettore un virus adeno-associato. Per raggiungere gli obiettivi preposti, il progetto sviluppa ed impiega diverse nuove tecniche. Il progetto rappresenta una importante pietra miliare nello sviluppo di una strategia di cura che potrebbe migliorare drasticamente la qualità di vita dei pazienti, e si connota essere il primo programma completo di terapia genica per la AF. GoFAR spera che la innovativa strategia adottata di supportare finanziariamente una istituzione pubblica con esperienza significativa nei trattamenti di terapia genica per le malattie rare, aumenterà notevolmente l'opportunità per i pazienti AF di partecipare allo sviluppo di un trattamento efficace e che ciò consentirà di ridurre la distanza che ci separa dallo sviluppo clinico di una terapia. Nel novembre 2017 il comitato RUDI ha organizzato e partecipato insieme ai dottori Corti e Barry ad una audizione con i tecnici dell'ISS (Istituto Superiore della Sanità) per acquisire le informazioni necessarie ad attivare uno studio clinico in Italia nella auspicabile ipotesi che il trial pilota che verrà condotto negli USA, dia risultati positivi. Inoltre nell'anno 2017, il Comitato RUDI ha proseguito la sua opera di sensibilizzazione relativa alle problematiche della patologia rivolta ad Istituzioni e singoli cittadini mediante comunicazioni a mezzo stampa e telematico.

Impieghi

Nell'anno 2017 il Comitato RUDI per perseguire i suoi scopi ha sostenuto i seguenti oneri finanziari:

- Progetto di ricerca: "Clinical trial readiness for AAV mediate gene therapy in Friedreich' Ataxia", University of Florida Office of Research-Contract & Grant Accounting Service, Gainesville, Florida 32611, UF Contract n° AWD00638. (maggiori dettagli in Allegato 1)
- Ha organizzato insieme a FARA e Ataxia UK l' International Ataxia Research Conference, IARC II 2017 nei giorni 27-30 Settembre in Pisa. (maggiori dettagli in Allegato 2)

FATTI ACCADUTI DOPO LA CHIUSURA DELL'ESERCIZIO

Non si segnalano fatti di rilievo accaduti dopo la chiusura dell'esercizio.

COMMENTO ALLE VOCI DEL BILANCIO AL 31.12.2016

Entrate

Nell'anno 2017 il Comitato RUDI ha registrato entrate per Euro 178.285 così dettagliate:

Contributi 5x1000 annualità 2014	Euro	85.329
Proventi da depositi bancari e attività finanziaria	Euro	6.949
Altri contributi da privati e aziende	Euro	86.547

Uscite

Il totale delle uscite è stato pari ad Euro 352.397 come sotto specificato:

Finanziamento Progetti di ricerca	Euro	267.584
Organizzazione e conduzione IARC 2017	Euro	82.487
Oneri diversi di gestione	Euro	2.326

Gestione finanziaria

Nel corso dell'esercizio 2017 il Comitato RUDI Onlus non ha contratto nessun debito finanziario ed ha proseguito con l'attività di investimento liquidità non ancora utilizzata. Al 31 dicembre 2017 risultavano investimenti a basso profilo di rischio per Euro 472.037.

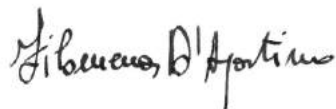
Disponibilità liquide finali d'esercizio

Le disponibilità liquide finali d'esercizio al 31.12.2017 presentano un saldo positivo pari ad Euro 337.040.

I fondi sono tutti depositati nei conti correnti bancari e postali presso UNICREDIT Banca S.p.A. e Poste Italiane S.p.A.

Torino, lì 28.04.2018

Il Presidente
Filomena D'AGOSTINO

A handwritten signature in black ink, reading "Filomena D'Agostino". The script is cursive and fluid, with the first name and last name clearly distinguishable.

Allegato 1

Terapia genica nell' atassia di Friedreich mediante l'uso di un vettore AAV (Adeno Associated Virus)

RIASSUNTO

GoFAR ha conferito il finanziamento di circa 750.000 \$ a Manuela Corti, PT, PhD del Powell Gene Therapy Center dell'Università della Florida per lo svolgimento di un programma completo di terapia genica della durata di 18 mesi, rivolto a correggere il difetto di base che determina l'atassia di Friedreich (AF). Il programma includerà sia gli studi preclinici sia la pianificazione degli studi clinici sugli umani.

L'obiettivo a lungo termine della ricerca è di sviluppare una strategia di trattamento per l'Atassia di Friedreich (AF), una delle più comuni forme di atassia, mediante lo sviluppo di un programma di terapia genica. A oggi, la AF non è curabile e gli unici interventi disponibili sono orientati a ridurre parzialmente i sintomi e non trattare la vera causa della malattia. L'origine della malattia è dovuta a un difetto dannoso nel gene Fratassina che ha implicazioni sia sul sistema neurologico sia su quello cardiaco. Il piano di ricerca si concentra sulla correzione di entrambi gli aspetti cardiaci e neurologici della malattia. Pertanto, l'obiettivo di questo programma è di stabilire un trattamento realistico per l'AF correggendo l'errore genetico utilizzando un veicolo (AAV virus) per trasportare un gene funzionante della Fratassina sia nelle cellule del cuore sia del sistema nervoso. Saranno testate due modalità di somministrazione del gene corretto della Fratassina AAV9-FXN: tramite la combinazione di un'infusione intravenosa (IV) e un'iniezione intratecale (IT) direttamente nel liquido spinale. Gli obiettivi specifici della proposta sono la valutazione della sicurezza del trattamento del veicolo AAV9-FXN in un nuovo modello di topo, che presenta molti dei sintomi dei pazienti umani. Il programma prevede anche l'ottimizzare della produzione su larga scala del veicolo AAV9-FXN, con un nuovo metodo di produzione per essere certi di avere sufficiente quantità del veicolo necessario per gli studi clinici umani. Non ultimo il programma si propone di portare a termine tutti gli studi preclinici necessari per ottenere l'approvazione all'esecuzione dei test clinici su umani sia negli US (Food and Drug Administration) che in EU (European Medicines Agency).

Fasi del programma

Fase 1 - Studi preliminari di base

Obiettivo 1: valutare l'efficacia della somministrazione per via intravenosa (IV) del vettore con Fratassina rAAV9-CBA-FXN in un modello di topo condizionale knock-down per prevenire e correggere le fenomenologie cardiaca e neurologica della malattia.

Obiettivo 2: confrontare l'efficienza della somministrazione di rAAV9-CBA-FXN per via IV con la somministrazione combinata IV e intratecale (IT) in primati non umani.

Fase 2 - Studi preclinici preparativi alla sperimentazione clinica

Obiettivo 3: valutare la sicurezza, la biodistribuzione e l'immunogenicità della combinazione di somministrazione IV e IT di rAAV9-CBA-FXN in ratti non-afetti da AF (Sprague Dawley) e primati non umani.

Obiettivo 4: Preparazione alla sperimentazione clinica:

a) preparazione del vettore per la sperimentazione clinica (GMP, Good Manufacturing Practice)

b) preparazione della documentazione necessaria ad ottenere le autorizzazioni alla sperimentazione clinica in UE e USA.

APPENDIX B
BUDGET 15
GoFAR project June 26, 2016

Budget, timeline and objectives alignment (18-month period) Objective	Budget	Timeline
1. Study in FRDA mouse model with two route of administration	\$45,000	Completed within 8 months from award date
2. Study in NHP to assess route of administration related biodistribution and toxicity	\$50,000	Completed within 10 months from award date
3. Pre-clinical and clinical grade vector manufacturing to be used in animal and IND enabling studies	\$380,000	Pre-clinical vector will be ready for use in objective 1 and 2. Clinical grade vector will be ready within 18 months from award date
4. Complete pre-IND meeting with FDA for gene therapy study in FRDA patients	\$35,000	Completed within the 18 months from award date
Salary support for PI and personnel 18 months		
TOTAL		
	\$237,749	
	\$747.479	

Allegato 2



Dear All,

I would like to give you a warm welcome to the Second International Ataxia Research Conference.

GoFAR is proud to host the Conference in the ancient city of Pisa. Although it is known worldwide for its Leaning tower, the city is home to a number of architectural treasures. It conserves the memories of its glorious past as a Maritime Republic.

Pisa is a seat of one of the oldest universities in the world and famous for being the birthplace of, among others, Galileo Galilei, the father of a modern scientific thought. We hope that the example of Galileo and the magical atmosphere that surrounds Pisa, can generate new vigor among the participants to adequately respond to the great need of patients with ataxia of an effective treatment.

Our aim is to have a stimulating conference where participants will bring new ideas and fruitful collaborations paving the road for a cure.

Patients ask for a cure!

We thank you in advance for contributing to the success of the Conference by your attendance and participation.

Filomena D'Agostino
President of GoFAR

Dear Participants,

Welcome to the Second International Ataxia Research Conference.
This conference is co-organized by GoFAR (Italy), Ataxia UK and FARA (USA).
We are delighted to welcome you to Pisa, in Italy for three and half days of discussion of the ataxias.

The meeting has been designed as a comprehensive scientific review of new research from disease definition to therapeutic treatments across different types of ataxia. We have also included a few select talks from people outside of the ataxia research community, who will bring new ideas to our field. We have academic researchers, clinicians, industry drug developers, regulators, patient group representatives and people with ataxia attending this meeting, and hope to foster collaborations between attendees from different areas.

We hope the meeting will provide you with many new ideas and new collaborations that will help your research and drug development efforts move forward. Speakers have been asked to leave time at the end of every talk for discussion, the idea being that you will use that time to ask questions and to provide constructive suggestions. We believe that increased discussion, cross discipline learnings and collaboration will help us to move closer to treatments and cures for ataxias.

Patients are at the heart of everything we do as patient organizations. We have included a few people with ataxia and family members in the conference program as we know that greater understanding of the disease from the patient perspective will only improve our collective research efforts. We hope you will take the opportunity to spend time with these individuals and learn from them what is important to them about their diseases, and how they perceive and value the research that you do. The work you do every day represents hope to the patient community – one step closer to a treatment or cure.

We hope you enjoy the conference.

GoFAR
Ataxia UK
FARA

Wednesday 27th September 2017

- 11.30 Registration**
- 12.00-01.30 Mentoring event for young investigators**
- 01.30-01.40 Opening remarks**
- 01.40-06.35 SESSION 1: MOLECULAR BASIS OF DISEASE**
Chairs: M. Napierala, M. Synofzik
- 01.40-02.10 The rapid progress in next-generation genetics of ataxias: insights, challenges, and next steps - *M. Synofzik*
- 02.10-02.30 Elucidating the genetic background of childhood-onset ataxias - *E. Ignatius*
- 02.30-02.50 Genotype-phenotype correlation of mutant SLC25A46 disrupting mitochondrial fission in cerebellar degeneration - *J. Steffen*
- 02.50-03.10 Genes that affect synaptic excitability and transmission identified by rare variant analyses in episodic ataxias - *V. Salpietro*
- 03.10-03.30 Novel SCA gene FAT Atypical Cadherin 2 is a regulator of autophagy
D. Verbeek
- 03.30-03.50 Afg3l2 missense mutation p.Met665Arg impairs m-AAA protease function - new hints into a therapeutic strategy for SCA28 - *C. Mancini*
- 03.50-04.00 Discussion
- 04.00-04.15 COFFEE BREAK**
- 04.15-04.45 The presence and relevance of autoantibodies to CNS proteins in patients with cerebellar ataxia - *A. Vincent*
- 04.45-05.05 Ataxin-2 regulated mitochondrial precursors to maintain nutrient balance and cellular energetics - *N. E. Sen*
- 05.05-05.25 Understanding the pathophysiological and molecular mechanisms underlying the recessive ataxia ARCA2 - *T. Jaeg-Ehret*
- 05.25-05.45 E3 ligase RNF126 directly ubiquitinates frataxin, promoting its degradation: identification of a potential therapeutic target for Friedreich ataxia
M. Benini
- 05.45-06.05 Regulation of neuronal mRNA splicing by ATXN3 is disturbed in SCA3/MJD
A. Neves-Carvalho
- 06.05-06.25 Epigenetic silencing in Friedreich ataxia is caused by hypermethylation of the FXN CpG island shore - *S. Bidichandani*
- 06.25-06.35 Discussion
- 06.45- 08.00 WELCOME RECEPTION**

Thursday 28th September 2017

08.30-08.40 **Welcome**

08.40-10.40 **SESSION 1: MOLECULAR BASIS OF DISEASE**

Chairs: M. Napierala, M. Synofzik

08.40-09.10 Spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1): molecular basis of neuro-degeneration in the cerebellum (ataxia) and brainstem (lethality) - *H. Orr*

09.10-09.30 Transcriptional profiling of isogenic iPS-derived Friedreich's ataxia sensory neurons - *E. Soragni*

09.30-09.50 Early cerebellar mitochondrial biogenesis deficits and OXPHOS complex I and II deficiency in the KIKO mouse model of Friedreich ataxia - *H. Lin*

09.50-10.10 Addressing mitochondrial function in a mouse model of Friedreich's ataxia (FRDA) - *R. Abeti*

10.10-10.30 Mitofusin-dependent ER stress mediates degeneration in a Drosophila model of Friedreich's ataxia - *J. Navarro*

10.30-10.40 Discussion

10.40-10.55 **COFFEE BREAK**

10.55-03.00 **SESSION 2: TRANSLATIONAL MODELS OF DISEASE**

Chairs: P. Maciel, L. Petrucelli

10.55-11.25 Targeting repeat expansion in cellular models of Friedreich's ataxia
M. Napierala

11.25-11.45 Understanding Friedreich's ataxia neuropathology using a new conditional neuronal mouse model - *C. de Montigny*

11.45-12.05 A SCA7 mouse model showing multisystem phenotypes; new opportunities for pathomechanism studies and therapeutic development - *Y. Trottier*

12.05-12.35 Inducible and reversible phenotypes in a novel mouse model of Friedreich's ataxia - *V. Chandran*

12.35-12.45 Discussion

12.45-01.20 **LUNCH**

01.20-01.50 Repeat disorders: models, markers and more - *L. Petrucelli*

01.50-02.10 Voluntary running prevents onset of symptomatic Friedreich's ataxia in mice - *Z. Yan*

Thursday 28th September 2017

- 02.10-02.30 Using mouse models and BioID proteomic approach to understand ARSACS pathophysiology - *R. Larivière*
- 02.30-02.50 Let-7 activates autophagy and alleviates motor and neuropathological deficits in pre and post-symptomatic Machado-Joseph disease mouse models - *S. Duarte*
- 02.50-03.00 Discussion
- 03.00-03.10 COFFEE BREAK**
- 03.10-05.20 SESSION 3: NATURAL HISTORY, BIOMARKERS AND ENDPOINTS**
Chairs: P. Giunti, G. Manfredi
- 03.10-03.40 Overview of natural history of Friedreich ataxia - *J. Schulz*
- 03.40-04.10 Natural history of the spinocerebellar ataxias (SCAs) - *T. Klockgether*
- 04.10-04.30 Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: a natural history study over a two year follow up - *C. Gagnon*
- 04.30-04.50 Detailing the natural history of Friedreich ataxia; loss of ambulation in the CCRN-FA study - *C. Rummey*
- 04.50-05.10 Long-term quality of life, depression and activities of daily living in the most common spinocerebellar ataxias (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6)
H. Jacobi
- 05.10-05.20 Discussion
- 05.30-07.30 POSTER SESSION 1**

Friday 29th September 2017

- 08.30-08.40 Welcome**
- 08.40-01.05 SESSION 3: NATURAL HISTORY, BIOMARKERS AND ENDPOINTS**
Chairs: P. Giunti, G. Manfredi
- 08.40-09.10 Longitudinal MRS, MRI and DTI in the spinal cord in Friedreich's ataxia: 24-month follow-up - *P.G. Henry*
- 09.10-09.30 Basal ganglia and posterior fossa structural abnormalities in SCA3 stratified for disease stages - *J.L. Ribeiro de Paiva*
- 09.30-09.50 CCFS: a quantitative score of cerebellar dysfunction and evolution in Friedreich ataxia - *A. Durr*

Friday 29th September 2017

- 09.50-10.10 Corticokinematic coherence in patients with Friedreich ataxia correlates with GAA1 repeat expansion and SARA score - *G. Naeije*
- 10.10-10.20 Discussion
- 10.20-10.35 COFFEE BREAK**
- 10.35-10.55 Exercise stress testing on adaptive equipment is feasible and reliable in Friedreich ataxia- *K. Lin*
- 10.55-11.15 Developing a clinically meaningful instrumented measure of upper limb function in Friedreich ataxia - *L. Corben*
- 11.15-11.35 Cardiac magnetic resonance T1 mapping as a window into the myocardium in Friedreich ataxia (FRDA) - *K. Lin*
- 11.35-11.55 Auditory dysfunction and its remediation in individuals with spinocerebellar ataxia - *K. Uus*
- 11.55-12.05 Discussion
- 12.05-12.50 Roundtable discussion on patient perspective on clinical trials and studies
- 12.50-01.30 LUNCH**
- 01.30-05.35 SESSION 4: THERAPEUTICS AND CLINICAL TRIALS**
Chairs: N. Muzyczka, M. Pandolfo
- 01.30-02.00 Summary and lessons learned from Friedreich's ataxia clinical trials - *F. Saccà*
- 02.00-02.30 Innovative trial designs for rare diseases, with focus on use of innovative endpoints and potential use of registry data - *K. Roes*
- 02.30-03.30 Roundtable discussion on clinical trial design for ataxias
P. Balabanov - K. Bryant - J. Cavagnaro - D. Jacoby - D. Lynch - M. Pandolfo S. Petraglia
- 03.30-03.50 COFFEE BREAK**
- 03.50-04.20 Activation of frataxin expression by duplex RNAs and antisense oligonucleotides - *D. Corey*
- 04.20-04.40 Gene-targeted synthetic molecules stimulate transcription through repressive GAA-repeats in patient-derived Friedreich's ataxia cells - *A. Ansari*
- 04.40-04.55 Class-I HDAC inhibitors with improved potency and drug-like properties for de-repressing frataxin production in Friedreich's ataxia- *S. Bhagwat*

Friday 29th September 2017

- 04.55-05.10 RNA/DNA hybrid interactome uncovers DHX9 as a novel regulator of pathological R-loops in Friedreich's ataxia - *N. Gromak*
- 05.10-05.25 Safety, efficacy and pharmacodynamics of omaveloxolone in Friedreich's ataxia patients (MOXIe Trial): Part 1 results - *D. Lynch*
- 05.25-05.35 Discussion
- 05.35-07.00 POSTER SESSION 2**

08.30 GALA DINNER
Arsenali Repubblicani, Via Bonanno Pisano 2

Saturday 30th September 2017

- 08.30-03.10 SESSION 4: THERAPEUTICS AND CLINICAL TRIALS**
Chairs: N. Muzyczka, M. Pandolfo
- 08.30-09.00 Attaining effective treatments in spinal muscular atrophy - TBD
- 09.00-09.30 Overview of viral gene therapy approaches for genetic diseases - *N. Muzyczka*
- 09.30-09.50 Role of microRNAs in Machado-Joseph disease: from pathogenesis to therapy
V. Carmona
- 09.50-10.10 Docosahexaenoic acid (DHA) supplementation as a therapy for spinocerebellar ataxia 38 (SCA38) - *M. Manes*
- 10.10-10.30 Neurotrophic factor and cytokine mimetics as new potential therapeutic agents for Friedreich ataxia - *J. Diaz-Nido*
- 10.30-10.40 Discussion
- 10.40-11.00 COFFEE BREAK**

Saturday 30th September 2017

- 11.00-11.30 Gene therapy for Friedreich's ataxia - *B. Byrne, M. Corti*
- 11.30-11.50 Targeting the intracellular localization of ataxin-3 as a novel treatment approach for spinocerebellar ataxia type 3 - *T. Schmidt*
- 11.50-12.10 Ataxin-3 exon skipping as a treatment strategy for spinocerebellar ataxia
L. Toonen
- 12.10-12.30 Nicotinamide mononucleotide supplementation in a model of Friedreich ataxia cardiomyopathy improves cardiac function and bioenergetics in a SIRT3 dependent manner - *A. Martin*
- 12.30-12.40 Discussion
- 12.40-01.20 LUNCH**
- 01.20-01.50 Correction of sensory ataxia in a novel mouse model of Friedreich ataxia using gene therapy approach - *H. Puccio*
- 01.50-02.10 TALEN and CRISPR gene editing for treatment of Machado-Joseph disease
S. Lopes
- 02.10-02.30 Phenotypic and functional characterization of sensory neurons derived from human pluripotent stem cells and examining their in vivo capability to integrate into adult dorsal root ganglia - *M. Dottori*
- 02.30-02.45 Intravenous delivery of AAV gene therapy to CNS and peripheral tissues critical for the treatment of Friedreich's ataxia - *H. Patzke*
- 02.45-03.00 Effects of acetyl-DL-leucine in cerebellar ataxias - *T. Bremova*
- 03.00-03.10 Discussion
- 03.10-03.20 CLOSING REMARKS**

INTERNATIONAL ATAXIA RESEARCH CONFERENCE
27-30 SEPTEMBER 2017
PISA, ITALY

ORGANIZING COMMITTEE

gofar Comitato RUDI Onlus
Friedreich's Ataxia Research

www.fagofar.org

ATAXIA
Ataxia UK

www.ataxia.org.uk

FARA | Friedreich's
Ataxia
Research
Alliance

www.curefa.org

CONGRESS VENUE
Palazzo dei Congressi
Via Giacomo Matteotti 1
56124 Pisa
Italy

2017

International Ataxia Research Conference

Pisa, Italy 27-30 September

gofar

ATAXIA
Ataxia UK

FARA | Friedrich's
Ataxia
Research
Alliance

eurotraining[®]
professional congress organisers

ORGANIZING
SECRETARIAT
mail@eurotraining.it
www.eurotraining.it