

## DESCRIZIONE

E' il primo Convegno interamente dedicato alla Charcot-Marie-Tooth di tipo 2A, neuropatia di origine genetica causata da mutazione della proteina mitocondriale Mitofusina 2.

Scopo del Convegno è quello di presentare i più recenti progressi della ricerca su questa malattia e al tempo stesso di promuovere la collaborazione internazionale e coinvolgere nuovi gruppi di ricerca.

La lingua ufficiale del Convegno è l'Italiano, ma verrà effettuato un servizio di traduzione simultanea.

**IL CONVEGNO È DEDICATO A MEDICI, RICERCATORI, PAZIENTI E LORO FAMILIARI.**

## ISCRIZIONE

L'iscrizione è gratuita e obbligatoria. Da effettuarsi compilando la scheda di adesione che si trova sul nostro sito, che dovrà essere restituita (via mail o fax) debitamente compilata entro e non oltre il **20 marzo 2014**.

([http://www.progettomitofusina2.com/immagini/pdf/SCHEDA\\_di\\_ADESIONE\\_b.pdf](http://www.progettomitofusina2.com/immagini/pdf/SCHEDA_di_ADESIONE_b.pdf))

Comprende:

- Accoglienza e accesso alle sessioni scientifiche
- Documentazione
- Traduzione simultanea
- Lunch come da programma

## SEDE CONGRESSUALE

La sede del Convegno è l'Aula Magna della Clinica Mangiagalli, che fa parte del complesso Fondazione IRCC Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, situato a Sud-Est del Duomo. Facilmente accessibile con i mezzi pubblici, si trova all'interno dell'area C soggetta a ticket d'ingresso e limitazione del traffico.

E' possibile trovare tutte le informazioni necessarie a raggiungere la sede del Convegno sul sito del Policlinico: [www.policlinico.mi.it/DoveSiamo/indexDoveSiamo.html](http://www.policlinico.mi.it/DoveSiamo/indexDoveSiamo.html)

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Per informazioni e partecipazione:

Dr Roberta Roccamatysi

E-mail: [convegnomitofusina2@gmail.com](mailto:convegnomitofusina2@gmail.com)

Tel +39 333.4376215

Fax +39 011 5682195

## PROGETTO MITOFUSINA 2 Onlus

Via Maria Montessori 9

50067 Rignano sull'Arno (FI)

Codice Fiscale 94219360487

Referente Nazionale

Eleonora Bartolini (Presidente)

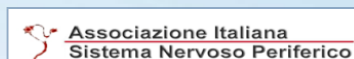
Referente Torino

Dr Luisa Perrero Porzio (Responsabile Web)

[www.progettomitofusina.it](http://www.progettomitofusina.it)

## Con il patrocinio di:

Associazione Italiana Sistema Nervoso Periferico e  
Associazione Italiana di Miologia.



1° Convegno Monotematico

# MITOFUSINA 2: NEUROPATIE E FUSIONE MITOCONDRIALE



**7 APRILE 2014**

**AULA MAGNA G.B. CANDIANI**

**Fondazione IRCCS Ca' Granda**

**Ospedale Maggiore Policlinico**

**Mangiagalli- Via Commenda 12 MI**



ASSOCIAZIONE AMICI DEL  
"CENTRO DINO FERRARI"



FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA  
OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

Regione Lombardia

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI  
DI MILANO

# PROGRAMMA SCIENTIFICO

## Sessione 1

### MODERATORI

Prof Bresolin N (Milano) Prof Bonneau P (Angers)

- 09,30 – 9,40 PROF BRESOLIN N (MILANO)  
*Introduzione alle malattie neurodegenerative ad eziologia genetica*
- 09,40 – 10,00 PROF COMI GP (MILANO)  
*Mitofusina 2, fusione e disfunzione mitocondriale*
- 10,00 – 10,50 PROF SHY M (USA)  
*Neuropatie ereditarie*
- 10,50 – 11,10 PROF MOGGIO M (MILANO)  
*Neuropatologia: lo studio del nervo periferico nell'uomo. Applicazioni per il modello animale MFN2*
- 11,10 – 11,30 DR QUATTRINI A (MILANO)  
*Neuropatologia: lo studio del nervo periferico nei modelli sperimentali*
- 11,30 – 11,50 DR PAREYSON D (MILANO)  
*Manifestazioni cliniche associate a mutazioni MFN2*
- 11,50 – 12,10 PROF FABRIZI GM (VERONA)  
*Varianti patogene e polimorfismi del gene MFN2*
- 12,10 – 12,30 PROF MOSTACCIUOLO ML (PADOVA)  
*Mutazioni nel gene MFN2*
- 12,30-13,00 *Tavola Rotonda*
- 13,00-14,30 *Pranzo a buffet*

## Sessione 2

### MODERATORI

Prof Comi GP (Milano) Prof Mostacciolo ML (Padova)

- 14,30 – 14,50 PROF BONNEAU P (ANGERS)  
*Deplezioni del mtDNA in pazienti MFN2 con fenotipo grave*
- 14,50 – 15,10 DR BERGAMIN (PADOVA)  
*Zebrafish come modello di malattia da MFN2*
- 15,10 – 15,30 DR CORTI S (MILANO)  
*iPSC da fibroblasti cutanei come modello di malattia*
- 15,30 – 15,50 DR RIZZO F (MILANO)  
*Modulazione genica nel modello murino di MFN2 (MitoCharc1)*
- 15,50 – 16,10 DR D'ANGELO MG (BOSISIO PARINI)  
*Neuroriabilitazione e follow-up*
- 16,10 – 16,45 *Tavola Rotonda*
- 16,45 – 17,15 ASSOCIAZIONE PROGETTO MITOFUSINA 2 ONLUS  
(RIGNANO SULL'ARNO/TORINO)  
*Vivere con la CMT. Ruolo della Associazioni dei malati e loro familiari.*
- 17,15 *Conclusioni*



# RELATORI

## Prof Nereo Bresolin

Dino Ferrari Centre, Neuroscience Section, Department of Pathophysiology and Transplantation, University of Milan, Neurology Unit, IRCCS Foundation Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy

## Prof Giacomo P. Comi

Dino Ferrari Centre, Neuroscience Section, Department of Pathophysiology and Transplantation, University of Milan, Neurology Unit, IRCCS Foundation Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy

## Prof Patrizia Bonneau

Département de Biochimie et Génétique, Centre Hospitalier Universitaire d'Angers, Angers, France

## Prof Maria Luisa Mostacciolo

Human Genetics Laboratory, Department of Biology, University of Padua, Padua, IT

## Dr Giorgia Bergamin

Human Genetics Laboratory, Department of Biology, University of Padua, Padua, IT

## Dr Stefania Corti

Dino Ferrari Center, Neuroscience Section, Department of Pathophysiology and Transplantation, University of Milan, Neurology Unit, IRCCS Foundation Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy

## Dr Grazia D'Angelo

NeuroMuscular Unit, NeuroRehabilitation Dept. IRCCS E. Medea; Basisio Parini, Lecco

## Prof Gian Maria Fabrizi

Department of Neurological, Neuropsychological, Morphological and Movement sciences, Section of Neuropathology, University of Verona

## Prof Maurizio Moggio

Neuromuscular Diseases Unit, IRCCS Foundation Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy and Associazione Italiana di Miologia

## Dr Davide Pareyson

IRCCS Foundation National Neurological Institute C. Besta, Milan, IT and Associazione Italiana per lo studio sul Sistema Nervoso Periferico (ASNP)

## Dr Angelo Quattrini

Department of Neuroscience, San Raffaele Hospital Scientific Institute, Milan, IT

## Dr Federica Rizzo

Dino Ferrari Center, Neuroscience Section, Department of Pathophysiology and Transplantation, University of Milan, Neurology Unit, IRCCS Foundation Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy

## Prof Michael E. Shy

Department of Neurology, University of Iowa, Iowa City, IA 52242, USA