



Le Congrès “**Mitofusine2: neuropathies et fusion mitochondriale**” le premier du genre, voulu et financé entièrement par l’Association Progetto Mitofusina Onlus, a été un succès. Né avec le but de présenter les progrès les plus récents de la recherche et de promouvoir la collaboration internationale, il a vu la participation d’environ 150 personnes qui venaient de divers endroits d’Italie et d’Europe. Treize intervenants de très haut niveau international ont analysé plusieurs aspects concernant l’étude sur la mitofusine2 avec d’intéressantes interventions scientifiques adressées aux médecins, aux chercheurs, aux patients et aux représentants d’Associations de patients affectés par la maladie de Charcot-Marie-Tooth, notamment Acmt-Rete, AICMT et CMT France. Des nouveautés importantes ont été illustrées par le Professeur Michael E. Shy intervenant depuis les États-Unis.

Cela a été autant l’occasion d’importantes mises à jour scientifiques, que de rencontres et de convivialité, avec des moments d’humanité profonde et de communion. Par conséquent nous voulons remercier vivement les Professeurs **Nereo Bresolin** et **Giacomo P. Comi** de l’Université des Études de Milan pour l’initiative et la réalisation de la partie scientifique du congrès, toutes leurs équipes (en particulier Madame le Docteur **Federica Rizzo** pour sa collaboration constante et précieuse), et tous les intervenants ; les membres de l’auditoire, nos médecins actuels et ceux qui le deviendront bientôt ; tous les participants, les patients et les membres de leurs familles qui sont venus, parfois de très loin, non sans difficultés et notamment le groupe important d’amis français.

Un remerciement spécial à nos bénévoles très efficaces, aux nombreux mécènes qui nous ont soutenu financièrement et pour l’organisation, en particulier la Banque Intesa Private Banking et le Docteur **Renzo Jorio**, Président du groupe Accor Hotel Italia ; aux excellents traducteurs en simultané qui ont traduit les interventions en français et en anglais et vice versa, au photographe Monsieur Maschepa qui nous a offert un très beau reportage photographique.

Résumé des interventions:

Le Professeur **Nereo Bresolin** a ouvert le congrès en adressant des mots d’éloge à notre Association. À ce propos le Professeur a défini ce congrès « voulu et entièrement financé par l’Association Progetto Mitofusina 2 Onlus » comme un tournant décisif dans le cadre des activités associatives concernant les « pathologies orphelines » en souhaitant qu’il puisse être pris comme exemple par d’autres associations pour d’éventuelles activités futures dans ce domaine. Le Professeur a décrit les nouvelles méthodes d’étude pour les maladies neuromusculaires et neurodégénératives, ainsi que leurs aspects positifs et ceux encore à améliorer. Il a terminé son intervention en décrivant les études récentes à propos des fonctions des nombreuses protéines impliquées dans cette pathologie et en expliquant combien ces travaux sont importants pour évaluer plus particulièrement quelle pourrait être le domaine d’intervention pour un éventuel traitement.

Dans l'intervention suivante le Professeur **Giacomo P. Comi** a décrit le fonctionnement de la mitochondrie, en particulier de la protéine mitofusine2 dans le cadre de la fusion mitochondriale, un processus fondamental pour le bon fonctionnement des mitochondries et aussi des cellules.

En connexion avec le Département de Neurologie de l'Université de Iowa (États-Unis), le Professeur **Michael Shy** (traduit en deux langues pour les personnes présentes dans l'auditoire) a parlé des caractéristiques cliniques de la CMT2A. Celle-ci a une incidence de 20% dans le cadre des maladies axonales définies "Charcot-Marie-Tooth". L'âge d'apparition de la maladie peut être soit tardif soit précoce, le plus tardif elle est, le moins sévère sera le tableau clinique. Le Professeur Shy a illustré une échelle d'évaluation de la pathologie, créée par lui-même et son équipe, pour l'évaluation objective de la sévérité des symptômes, qui s'est révélée très efficace. Autant que les critères de recherche, tant cliniques que génétiques, qui sont utilisés pour obtenir un diagnostic correct de la maladie.

Le Professeur Shy a, enfin, décrit une recherche thérapeutique de son équipe menée à l'aide de cellules souches et de modèles animaux. Il a terminé son intervention en souhaitant la réalisation d'une étude clinique en collaboration entre son Département et celui de l'Université de Milan, ainsi qu'une coopération entre notre Association et l'association américaine CMTA qui est en train de soutenir sa recherche.

En suite le Professeur **Moggio** de l'Université de Milan a parlé de l'importance de faire la biopsie du nerf parce qu'elle donne des informations importantes pour le diagnostic de la maladie.

Le Docteur **Quattrini** de l'Hôpital St Raffaele de Milan a décrit l'étude du nerf périphérique dans les modèles expérimentaux, il a notamment parlé de l'analyse de la pathogénèse des neuropathies dans les modèles animaux. Il a décrit en particulier l'étude menée par lui et son équipe sur la protéine MPZ liée à la CMT.

Le Docteur **Pareyson** de l'institut Besta, a décrit les caractéristiques cliniques des différentes formes autosomiques dominantes de la CMT dues à mutations de la protéine MFN2 : CMT2A, CMT5, CMT6 et des formes rares récessives complexes. Il a illustré des cas étudiés par son équipe. Il a souligné qu'il faut distinguer les mutations pathogènes des mutations bénignes. Il a parlé de l'importance du « Registre pour personnes atteintes de CMT », qui est déjà actif, en invitant les patients à s'y inscrire.

L'intervention du Professeur **Fabrizi** de l'Université de Vérone a été centrée sur la description des domaines fonctionnels des protéines MFN1 et MFS2. Une attention particulière a été apportée aux mutations de la protéine Mitofusine 2, dont certaines ne sont pas pathogènes.

La Professeur **Mostacciolo** de l'Université de Padoue a amplement illustré les nombreuses mutations du gène MFN2. La recherche génétique, menée avec les méthodes nouvelles, peut nous donner beaucoup d'informations. Il faut, quand même, analyser ces informations dans le cadre des grandes familles où il y a des sujets malades et aussi des sujets qui, bien qu'ils soient porteurs de la mutation, n'ont aucune manifestation de la pathologie.

La Professeur **Bonneau** du Département de Biochimie et Génétique, Centre Hospitalier Universitaire d'Angers, a parlé de déplétion de l'ADN mitochondrial chez les patients MFS2 avec des formes sévères de la maladie. Elle a illustré une série de cas qu'elle a analysés, dont certains présentaient des problèmes graves au niveau du système nerveux central en plus de la neuropathie. Elle a affirmé que le rôle de la mitofusine2 est très important, bien que de s'engager dans l'étude de ses mutations est un peu « ouvrir la boîte de Pandore ». Elle a conclu en disant qu'il est très difficile de comprendre les pathologies en n'analysant le patient que du point de vue clinique.

À ce point il y a eu une intervention hors programme. Sur invitation du Professeur **Bresolin**, le Docteur **D'Urso**, un neurophysiopathologiste réputé, a attiré l'attention sur l'importance de la communication et de la collaboration entre pathologistes et neurophysiologistes en faveur des diagnostics plus précis dans ce domaine difficile.

Madame le Docteur **Bergamin**, rentrée exprès pour l'occasion de Londres, a décrit son étude expérimentale et novatrice réalisée en utilisant le « zebrafish », un petit poisson d'eau douce qui se reproduit très vite. Il est un excellent modèle expérimental dans le domaine de la recherche sur la mitofusine2.

Très intéressante a aussi été l'intervention du Professeur **Braathen**, venu d'Oslo pour assister au congrès, qui, sur invitation du Professeur **Comi**, a décrit sa recherche sur plusieurs cas de CMT2A en Norvège.

Madame le Docteur **Stefania Corti**, responsable du Neuralstem Lab de l'Université de Milan Ca'Granda, a parlé des études en cours dans son laboratoire (cette recherche est soutenue par notre Association). Elle a décrit la méthode de création des cellules souches à partir du fibroblaste du derme des patients CMT2A. Elle a, ensuite, décrit les expériences de transplantations de cellules sur des modèles murins de SMA, qui pourront être transférées, aussi, sur des modèles murins de CMT2A.

Madame le Docteur **Rizzo** (Centre Dino Ferrari – Université de Milan) a parlé d'une recherche qui a pour but l'identification d'une thérapie génique contre la CMT2A fondée sur la modulation de l'expression du gène mitofusine2. La recherche a été menée in vitro et, actuellement, des expériences avec des modèles murins in vivo sont en cours. L'expérimentation commence à donner des résultats satisfaisants. Madame

Rizzo a terminé son intervention en remerciant vivement notre Association pour son soutien financier et moral et en souhaitant de poursuivre avec enthousiasme cette recherche.

Madame le Docteur **D'Angelo** (Institute Medea di Bosisio-Parini) a parlé de soins et de réhabilitation dans la CMT2A. Elle a décrit les différentes manifestations cliniques qui caractérisent cette pathologie en citant les professionnels nécessaires pour la prise en charge du patient : le neurologue, le kiné, le radiologue, le chirurgien orthopédiste, sans oublier l'importance d'un soutien psychologique en faveur du patient et de sa famille. Un argument très intéressant a été l'implication éventuelle du système respiratoire due à la faiblesse du diaphragme et des autres muscles respiratoires. Il y a aussi des problèmes secondaires qui sont souvent relevés parmi les patients comme, par exemple, l'affectation du système central (déficience cognitive et de comportement) ou les douleurs neuropathiques. Elle a suggéré de faire attention à l'ostéoporose, favorisée par la réduction de la mobilité, surtout pour ceux qui utilisent un fauteuil roulant, en conseillant des contrôles réguliers.

Après une table ronde, le Congrès s'est achevé avec les interventions des représentantes de l'Association Progetto Mitofusina2. Tout d'abord la Présidente Eleonora Bartolini a décrit le but et les activités de notre Onlus ; ensuite Annamaria Tozzi, membre fondateur, avec intensité et émotion a parlé de sa famille et de la rencontre avec la famille Porzio, rencontre qui a abouti à la création de l'Association. Puis Luisa Perrero Porzio, membre fondateur avec son mari Paolo, et responsable du web, a parlé de son expérience en tant que mère d'une patiente CMT2A, mais aussi de l'importance de la communication via Internet pour une collaboration internationale très utile dans le cas d'une maladie rare.

La Présidente a repris la parole pour remercier les personnes présentes et pour les inviter à s'inscrire et à soutenir notre Association, aussi en faisant des dons grâce au 5X1000.

Merci à vous tous pour votre attention et ... AU REVOIR AU PROCHAIN CONGRÉS !

ASSOCIAZIONE PROGETTO MITOFUSINA 2 ONLUS

Via Maria Montessori 9
50067 Rignano sull'Arno (FI)

CODICE FISCALE 94219360487
E-MAIL associazione@progettomitofusina2.com
SITO www.progettomitofusina2.com