

مرض عصبي عضلي نادر: يحدث الإعتلال العصبي الوراثي نتيجة إلي طفرة في الحين " ميتوفوزين ٢ " وهو شكل من متلازمة شركة-ميري-تووث

من النوع الثاني A2.

يعد هذا المرض- الناتج عن حدوث طفرة في أحد البروتينات المكونة للحمض النووي -أمراً نادراً حيث يمنع استخدام أجزاء من الجسم مثل اليدين والساقين والقدمين. وكثيراً ما يتفاجم المرض تدريجياً، حتي يؤثر علي العديد من أعضاء الجسم، وفي الغالب يضطر كثير من المرضى ومنذ طفولتهم إلي استخدام كرسي متحرك، ثم يتطور شيئاً فشيئاً حتي يؤدي إلي العجز الكلي.

للأسف الشديد لا يوجد عقار لعلاج هذا المرض النادر إلي يومنا هذا، حيث تم اكتشاف هذا الجين الخاضع لطفرة أثناء عملية تكوين البروتين في الحمض النووي، منذ بضع سنوات ولا يزال محل البحث والدراسة.

بفضل الدعم المقدم من لجنتنا العلمية في جامعة ميلانو، نريد أن نرفع الوعي بهذا المرض النادر وذلك من خلال بوابتنا التي تحتوي علي معلومات مفيدة عن هذا المرض بالإضافة إلي آخر الأبحاث التي تمت، ونشاطنا وقصصنا.

هدفنا من ذلك هو التواصل مع هؤلاء الذين قد يجدون انفسهم مضطرين إلي التعايش مع هذا المرض، والذي يتطور تدريجياً حتي يؤدي إلي الإعاقة الكلية. وذلك من خلال تقاسم قصصنا وتبادل المعلومات والخبرات، ويمكننا أن نساعد بعضنا البعض علي تكوين مجموعة كبيرة قادرة علي إثارة إهتمام الأطباء والباحثين وشركات الأدوية لإيجاد علاج قريباً.

لي الكتابية

info@progettomitofusina2.com