

Sdružení **“PROGETTO MITOFUSINA 2”** vychází z přání malé skupiny rodičů a příbuzných, převážně dětí, trpící vzácným neuromuskulárním onemocněním: dědičné neuropatie, které vzniká díky mutaci genu MITOFUSIN2 (MFN2), a je formou nemoci Charcot-Marie-Tooth typ 2A (CMT2A).

Toto onemocnění, v důsledku mutace proteinu, je velmi vzácné. Je genetického původu a zabraňuje použití částí těla, jako jsou nohy nebo ruce. Pomalu se zhoršuje, ovlivňuje mnoho orgánů, a nemocní jsou často již od dětství odkázáni na invalidní vozík. K dnešnímu dni neexistuje žádný lék, protože gen podléhající mutaci, ten jež je zodpovědný za syntézu bílkovin, byl objeven pouze před několika lety a je stále předmětem studia.

Díky podpoře našeho velmi uznávaného Vědeckého výboru, který je založen na univerzitě v Miláně “Università degli Studi di Milano”, chceme zvýšit povědomí o této vzácné nemoci prostřednictvím našeho portálu, který obsahuje informace o nemoci, výzkumu, našich aktivitách a naše příběhy.

Naším cílem je dostat se do kontaktu se všemi, kteří se museli vypořádat s touto nemocí, jež se vyvíjí velmi pomalu a má vysoký stupeň zdravotního postižení. Díky sdílení našich příběhů, výměnou informací a zkušeností si můžeme navzájem pomoci a vytvořit tak velkou skupinu, jež bude schopná vzbudit zájem lékařů, vědců a farmaceutických společností, a najít tak brzy lék.

Napsat [info@progettomitofusina2.com](mailto:info@progettomitofusina2.com)