

Η ένωση «**PROGETTO MITOFUSINA 2**» γεννήθηκε από την θέληση μιας μικρής ομάδας γονέων και συγγενών, κατά πλειοψηφία παιδιών, που πάσχουν από μια σπάνια νευρομυϊκή ασθένεια. Η κληρονομική νευροπάθεια λόγω μετάλλαξης του γονιδίου mitofusina 2 μια μορφή της νόσου Charcot-Marie-Tooth του τύπου 2A (CMT2A).

Αυτή η πάθηση, οφείλεται στην μετάλλαξη μιας πρωτεΐνης και είναι εξαιρετικά σπάνια. Έχει γενετική προέλευση και εμποδίζει τη χρήση των τμημάτων του σώματος όπως τα χέρια, και τα πόδια. Σιγά σιγά επιδεινώνεται επηρεάζοντας πολλά όργανα και οι ασθενείς αναγκάζονται, συχνά από την παιδική κιόλας ηλικία, να χρησιμοποιούν το καροτσάκι μέχρι να φτάσουν στην ολική ακινητοποίηση.

Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει κάποια θεραπεία, διότι το γονίδιο που υφίσταται την μετάλλαξη, εκείνο που αναπληρώνει την σύνθεση της πρωτεΐνης, ανακαλύφθηκε πριν από λίγα χρόνια και είναι ακόμα υπό έρευνα. Χάρη στην έγκυρη υποστήριξη της επιστημονικής επιτροπής μας η οποία βρίσκεται στο πανεπιστήμιο του Μιλάνου, θα θέλαμε να κάνουμε γνωστή αυτή την σπάνια ασθένεια μέσω της διαδικτυακής μας πύλης η οποία περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με την πάθηση, την έρευνα, τις δραστηριότητες και τις ιστορίες μας.

Στόχος μας είναι να έρθουμε σε επαφή με τους ανθρώπους που βρίσκονται αντιμέτωποι μ' αυτήν την πάθηση, η οποία εξελίσσεται αργά και μπορεί να προκαλέσει αναπηρία. Μέσα από τις ιστορίες μας, την ανταλλαγή πληροφοριών και εμπειριών, θα μπορέσουμε να βοηθήσουμε ο ένας τον άλλον σχηματίζοντας μια μεγάλη ομάδα, ικανή να προκαλέσει το ενδιαφέρον των γιατρών, ερευνητών και φαρμακευτικών εταιρειών ώστε να βρεθεί σύντομα θεραπεία.

Γράψτε info@progettomitofusina2.com