



La Asociación **PROGETTO MITOFUSINA 2** deriva de la voluntad de un pequeño grupo de padres y familiares, de personas, principalmente niños, que sufren de una enfermedad neuromuscular rara: la neuropatía hereditaria debido a la mutación del gene mitofusina 2 (MFN2), una forma de la enfermedad Charcot-Marie-Tooth de tipo 2A (CMT2A).

Esta enfermedad, debido a la mutación de una proteína, es extremadamente raro. Tiene un origen genético y evita el uso de partes del cuerpo como las manos, las piernas y los pies. Poco a poco se agrava, afectando muchos órganos, y los enfermos se ven obligados ya desde niños a usar la silla de ruedas a la invalidez total. Hasta la fecha no existe una cura, ya que el gene que sufre la mutación, el diputado a la síntesis de la proteína, fue descubierto hace unos años y todavía está en estudio.

Gracias al apoyo de nuestra comité científico muy autoritaria, ubicado en la Universidad de Milán, queremos dar a conocer esta enfermedad rara a través de nuestro portal que contiene información sobre la enfermedad, la investigación, nuestras actividades y nuestras historias.

Nuestro objetivo es entrar en contacto con todos los que están teniendo que hacer frente a esta enfermedad, que se desarrolla lentamente y es muy incapacitante. Al compartir nuestras historias, el intercambio de información y experiencias, podemos ayudarnos unos a otros y formar un gran grupo capaz de despertar el interés de los médicos, los investigadores y las compañías farmacéuticas para encontrar la cura pronto.

Escribir a info@progettomitofusina2.com

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