

Föreningen ”**PROJEKT MITOFUSIN 2**” har grundats av en liten grupp föräldrar och släktingar till människor, främst barn, som lider av en sällsynt neuromuskulär sjukdom: ärftlig neuropati. Denna sjukdom orsakas av en mutation av genen mitofusin 2 (MFN2), en form av sjukdomen Charcot-Marie-Tooth typ 2A (CMT2A).

Sjukdomen, som orsakas av en mutation av ett protein, är extremt sällsynt. Den har ett genetiskt ursprung och förhindrar användning av kroppsdelar som händer, ben och fötter. Patienten försämras långsamt och sjukdomen påverkar med tiden flera organ, och den sjuke tvingas ofta redan som barn att använda rullstol och successivt blir totalt invalid. Hittills finns det inget botemedel, eftersom genen, vars uppgift är att syntetisera protein, upptäcktes bara för några år sedan och är fortfarande under studie.

Tack vare stöd från vår mycket framstående vetenskapliga förening, som har sitt säte vid Milanos universitet, vill vi öka medvetenheten om denna ovanliga sjukdom genom vår portal som innehåller information om sjukdomen, forskningen, vår verksamhet och våra erfarenheter.

Vårt mål är att komma i kontakt med alla dem som har mött och möter denna sjukdom, som utvecklas långsamt och orsakar ett tillstånd av grav invaliditet. Genom att dela våra historier, samt utbyte av information och erfarenheter, kan vi hjälpa varandra och bilda en stor grupp som kan väcka intresset hos läkare, forskare och läkemedelsföretag för att snart hitta botemedel mot sjukdomen.

skriv till info@progettomitofusina2.com