



Asosiasi PROYEK MITOFUSIN 2 berasal dari keinginan sekelompok kecil orang tua dari anak-anak, dengan penyakit neuromuskuler yang langka: herediter neuropati karena mutasi gen Mitofusin 2 (MFN2), suatu bentuk Charcot-Marie-Tooth jenis penyakit 2A (CMT2A).

Penyakit ini sangat langka, karena mutasi protein, asal genetik dan mencegah penggunaan bagian-bagian tubuh seperti tangan, kaki dan kaki. Perlahan penyakit bertambah parah, mempengaruhi banyak organ, dan pasien sering dipaksa sebagai anak-anak untuk menggunakan Kursi roda benar-benar dinonaktifkan. Sampai saat ini, tidak ada obat, karena gen yang bermutasi, Asisten sintesis protein, ditemukan beberapa tahun yang lalu dan masih dalam pertimbangan.

Tujuan kami adalah untuk menyimpulkan kontrak dengan mereka yang harus berurusan dengan penyakit ini berkembang secara perlahan dan sangat melemahkan. Dengan berbagi cerita, pertukaran informasi dan pengalaman, kami dapat membantu satu sama lain dan membentuk kelompok besar yang memicu bunga dokter, peneliti dan perusahaan farmasi untuk menemukan obat segera.

Terima kasih untuk mendukung Komite Ilmiah kami bergengsi, yang terletak di University of Milan, kami ingin meningkatkan kesadaran untuk penyakit langka ini melalui portal kami berisi informasi tentang penyakit ini, penelitian, kegiatan dan cerita kami.

Anda dapat menulis kami di: info@progettomitofusina2.com