



Ассоциация ПРОЭКТ МИТОФУЗИНА 2 родился благодаря усилиям небольшой группы родителей и близких людей(большинство из них дети),страдающих редким моторно-сенсорным заболеванием-на следственная нейропатия, причиной которой является мутация гена митофузина2 (MFN 2),это одна из форм синдрома Шарко-Мари-Тута(наследственная невральная амиотрофия) тип 2А (СМТ 2А).Это заболевание, развивающееся из-за мутации белка, крайне редкое. В основе его лежат генетические дефекты ; поражает периферические нервы и спинной мозг, препятствуя нормальному функционированию конечностей. Прогрессирует медленно, поражая многие органы; страдающие этим заболеванием с детства обречены на инвалидное кресло, вплоть до полной инвалидизации.

Специфического лечения не существует, так как ген, подвергающийся мутации и отвечающий за синтез белка был выявлен относительно недавно и находится на начальной стадии изучения.

Благодаря поддержке нашего влиятельного и надежного Научного Комитета при Миланском Государственном Университете, хотим рассказать об этом редком заболевании через наш сайт, в котором найдете всю информацию о болезни, о нашей деятельности и инициативах.

Наша цель найти контакт со всеми теми людьми, которые день за днем ведут борьбу с этим страшным недугом.

Обмениваясь опытом, информацией, историями, вместе мы сможем помочь и поддержать друг-друга и привлечь внимание врачей, научно-исследовательских институтов, фармацевтических компаний, чтобы как можно быстрее найти эффективное лечение.