



A Associazione "**Progetto Mitofusina 2**" Onlus foi fundada por um grupo de pais, parentes e amigos de pacientes adultos e, principalmente, pediátricos acometidos por uma doença muito rara: neuropatia periférica hereditária causada por uma mutação no gene Mitofusina 2 (MFN2).

O nome "síndrome de Charcot-Marie-Tooth" identifica uma condição rara que afeta células periféricas do sistema nervoso responsáveis pelo controle de funções motoras e sensitivas, o que resulta em uma grave disfunção neurológica.

Pessoas afetadas por CMT2A sofrem de dano motor severo, fraqueza muscular e outros sintomas. Em consequência disso, tais indivíduos perdem sua autonomia.

Esta é uma organização sem fins lucrativos que visa criar uma rede para famílias - italianas ou estrangeiras - de pacientes acometidos por CMT2A, além de promover a colaboração entre pesquisadores e profissionais da área médica e angariar fundos para o desenvolvimento de estudos sobre CMT2A.

Temos os nossos próprios projetos de pesquisa voltados para o tratamento desta doença, mais especificamente, um projeto chamado "Desenvolvimento de uma abordagem baseada em células tronco para o tratamento de síndrome de Charcot-Marie-Tooth associada a mutações no gene da Mitofusina 2 (CMT2A2)".

Atualmente, este é o único projeto buscando um tratamento para síndrome de Charcot-Marie-Tooth relacionada a mutação no gene da Mitofusina 2. O estudo é realizado pelo Departamento de Ciências Neurológicas da Università degli Studi di Milano e dirigido pelo professor Giacomo Comi.

A associação também é comprometida com a realização de eventos, conferências e reuniões para conscientização acerca desta rara doença.

Se você sofre de sintomas semelhantes aos descritos neste texto e não sabe a causa dos mesmos, ou se você conhece alguém que apresenta um quadro parecido e ainda não encontrou uma resposta para seus problemas, entre em contato conosco, através do e-mail [info@progettomitofusina2.com](mailto: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](mailto:associazione@progettomitofusina2.com)  
SITO [www.progettomitofusina2.com](http://www.progettomitofusina2.com)