



De “**Progetto Mitofusina 2**” Onlus Associatie werd gesticht door een groep ouders, verwanten en vrienden van volwassen en vooral minderjarige patiënten getroffen door een zeer zeldzame ziekte: perifere hereditaire neuropathie veroorzaakt door een Mitofusin 2 gen (MFN2) mutatie.

De naam Charcot-Marie-Tooth syndroom verwijst naar een zeldzame aandoening die de perifere zenuwcellen aantast verantwoordelijk voor motorische en zintuiglijke functies wat resulteert in een ernstige neurologische afwijking.

Mensen die met CMT2A geconfronteerd worden, ondervinden een aanzienlijke motorische achteruitgang, zwakheid in de spieren en andere fysieke condities. Als resultaat kunnen ze niet meer voorzien in hun eigen onderhoud.

Dit is een non-profit organisatie die zich focust op het creëren van een netwerk van Italiaanse en buitenlandse families die in aanraking zijn gekomen met CMT2A. Eveneens wordt getracht een wisselwerking met onderzoekers en medische experts te verwezenlijken en worden fondsen verzameld voor het verderzetten van het wetenschappelijk onderzoek betreffende CMT2A.

We beschikken over een eigen wetenschappelijk onderzoeksproject gewijd aan de behandeling van CMT2A en specifiek een project over 'de ontwikkeling van een op stamcellen gebaseerde aanpak voor de behandeling van de cmt aandoening geassocieerd met Mitofusin 2 gen mutaties (CMT2A2).

Dit is momenteel het enige lopende onderzoeksproject voor de ontwikkeling van een behandeling voor een Mitofusin 2 gen mutatie gerelateerde CMT2A. Het wordt gerund door het Departement voor Neurologische Wetenschappen van de 'Università degli Studi di Milano' en gedirigeerd door professor Giacomo Comi.

Deze associatie zet zich eveneens in voor de organisatie en promotie van evenementen, conferenties en bijeenkomsten om bewustwording te creëren over deze zeldzame aandoening.

Als je last hebt van symptomen gelijkaardig aan wat hier wordt omschreven maar niet weet aan welke ziekte je lijdt, of je kent iemand die gelijkaardige klachten heeft, maar nog geen oplossing heeft gevonden voor het probleem, contacteer ons op volgend e-mail adres: info@progettomitofusina2.com