

Stowarzyszenie 'Progetto Mitofusina 2' Onlus zostało założone przez grupę rodziców, krewnych i przyjaciół dorosłych, a w szczególności dziecięcych pacjentów dotkniętych niezwykle rzadką chorobą: obwodową neuropatią dziedziczną spowodowaną mutacją genu Mitofusin 2 (MFN2).

Syndrom Charcot-Marie-Tooth identyfikuje rzadką chorobę zajmującą obwodowe komórki nerwowe odpowiedzialne za funkcje motoryczne i czuciowe, skutkującą poważnymi zaburzeniami neurologicznymi. Osoby dotknięte **CMT2A** cierpią z powodu ciężkich upośledzeń ruchowych, słabości mięśni i innych fizycznych trudności. W rezultacie nie są oni samodzielni i samowystarczalni.

Jest to niedochodowe stowarzyszenie mające na celu stworzenie grupy wsparcia rodzinom dotkniętych ową chorobą zarówno we Włoszech, jak i na całym świecie, oraz nawiązanie współpracy z badaczami i profesjonalistami i zbieranie funduszy na dalsze naukowe badania nad chorobą CMT2A.

Mamy nasze własne naukowe projekty badawcze poświęcone leczeniu CMT2A, oraz - dokładnie - projekt pt. "Rozwój leczenia choroby CMT powiązanej z mutacją genu Mitofusin 2 (CMT2A2) opartego na komórkach macierzystych'.

To jest jedyny projekt badawczy nad leczeniem obecnie prowadzony w celu wynalezienia odpowiedniego sposobu leczenia choroby CMT2A2 powiązanej z mutacją genu Mitofusin 2. Prowadzony jest on przez Departament Nauk Neurologicznych Uniwersytetu Nauk Ścisłych w Mediolanie pod nadzorem profesora Giacomo Comi.

Nasze stowarzyszenie organizuje i promuje również wydarzenia, konferencje i spotkania mające na celu zwiększenie świadomości ludzi o tej rzadkiej chorobie.

Jeżeli cierpisz z powodu objawów tutaj opisanych lecz nie wiesz jaka choroba je wywołuje, bądź znasz kogoś w podobnej sytuacji - skontaktuj się z nami mailowo na adres: info@progettomitofusina2.com