

VUOI AIUTARCI?

Abbiamo bisogno di tutti voi, famiglie e pazienti già diagnosticati, amici e sostenitori, per formare un grande gruppo, con una voce forte che arrivi ai ricercatori e alle case farmaceutiche. Aderite alla nostra associazione per volare insieme verso la cura!

ISCRIVERSI È MOLTO SEMPLICE!

Per le modalità di iscrizione di pazienti, famiglie, amici e sostenitori scriveteci una mail:

associazione@progettomitofusina2.com

o telefonateci:

Luisa Perrero Porzio +39 333.4376215

SOSTIENICI

Aiutaci a trovare presto la cura sostenendo la ricerca scientifica, in particolare il "PROGETTO DI RICERCA TERAPEUTICA CON CELLULE STAMINALI".

PERCHÈ SOSTENERE LA RICERCA SULLA CMT2A?

- è una malattia RARA molto grave che peggiora progressivamente portando i pazienti all'invalidità totale
- sono RARI i medici ed i progetti di ricerca che si occupano della MITOFUSINA 2
- ad oggi non esiste nessuna terapia per questa patologia rara che è curabile

DONAZIONI

Bonifico Bancario intestato a
ASSOCIAZIONE PROGETTO MITOFUSINA 2 ONLUS
IBAN IT 17 P 08457 38030 000000022333
BCC CREDITO COOPERATIVO – Ag. RIGNANO S/A

DONA IL 5 X MILLE indicando nella tua
dichiarazione dei redditi il nostro
CODICE FISCALE 94219360487

CONTATTI

SEDE

Via Maria Montessori 9
50067 Rignano sull'Arno (FI)

CODICE FISCALE 94219360487

REFERENTE NAZIONALE

Eleonora Bartolini (Presidente)
E-MAIL associazione@progettomitofusina2.com

REFERENTE PER TORINO

Luisa Perrero Porzio
E-MAIL info@progettomitofusina2.com
MOBILE +39 333.4376215

visita il sito

www.progettomitofusina2.com



**PROGETTO PER LA RICERCA E LA TERAPIA DELLE
NEUROPATIE GENETICHE DA MITOFUSINA 2**



CHI SIAMO

L'associazione **PROGETTO MITOFUSINA 2 ONLUS** nasce dalla volontà di un piccolo gruppo di genitori e parenti di persone affette da una rara malattia neuromuscolare: **la neuropatia ereditaria dovuta a mutazione del gene MITOFUSINA 2 (MFN2)**, una forma della malattia di Charcot-Marie-Tooth di tipo 2A (CMT2A).

Il nostro obiettivo è quello di entrare in contatto con tutti coloro che si trovano a dover affrontare questa malattia, che si evolve lentamente ed è molto invalidante.

Attraverso la condivisione delle nostre storie, lo scambio di informazioni ed esperienze, potremo aiutarci reciprocamente.

Grazie al supporto del nostro **COMITATO SCIENTIFICO** molto autorevole, vogliamo far conoscere questa malattia rarissima attraverso il portale web **WWW.PROGETTOMITOFUSINA2.COM** che contiene informazioni sulla malattia, la ricerca, le nostre attività e le nostre storie.

Oggi non esiste ancora una cura per la CMT2A, ma essa è teoricamente curabile. Perciò noi sosteniamo la ricerca scientifica, ed in particolare **il primo progetto di ricerca terapeutica con cellule staminali** attualmente esistente, presso l'Università degli Studi di Milano, a cui sono devolute tutte le risorse derivanti dalle nostre attività.

LA MALATTIA

La **CMT2A** è una malattia neuromuscolare molto rara dovuta alle mutazioni della proteina mitocondriale MITOFUSINA 2. Si tratta di una neuropatia di origine genetica che colpisce gli assoni dei nervi periferici del movimento e sensoriali, spesso interessa vista ed udito e si evolve progressivamente. È una forma rara della malattia di Charcot-Marie-Tooth.

Le persone affette dalla CMT2A hanno gravi difficoltà di movimento a gambe, braccia, mani e debolezza muscolare in tutto il corpo. La malattia peggiora lentamente interessando molti organi ed i malati sono spesso costretti, già da bambini, all'uso della carrozzina ed alla invalidità totale. Purtroppo ad oggi non esiste nessuna cura. Viene consigliato l'uso di ausili ortopedici e la fisioterapia per mantenere un minimo di mobilità.

Poiché i sintomi della CMT2A sono comuni a molte altre malattie neuromuscolari ed i pazienti sono clinicamente differenti, è spesso difficile ottenere una diagnosi corretta in tempi brevi. Il gene MFN2 è stato scoperto da pochi anni e la sua funzione è ancora oggetto di studio.

I pazienti diagnosticati fino ad oggi sono pochissimi, tuttavia, secondo gli ultimi studi, dovrebbero essere molti, alcune centinaia in Italia e migliaia nel mondo! Nel nostro sito web sono indicati i **CENTRI PER LA DIAGNOSI E LA CURA** a cui potersi rivolgere.

TENIAMOCI IN CONTATTO

Siete affetti da neuropatia ereditaria da MITOFUSINA 2 (CMT2A)? Conoscete qualcuno, adulto o bambino, che ha questi sintomi ma non ha ancora una diagnosi?

Visitate il nostro sito e non esitate a contattarci, per telefono o per email. Scriveteci la vostra storia! Dobbiamo conoscerci e formare un grande gruppo di pazienti per suscitare l'interesse di medici, ricercatori e case farmaceutiche per trovare presto la cura!

Fate sentire la vostra voce, vi aspettiamo!

