

QUIERES AYUDARNOS?

Necesitamos de todos ustedes, familias y pacientes ya diagnosticados, amigos y sostenedores, para formar un grande grupo, con una voz fuerte que llegue a los investigadores científicos y a las compañías Farmacéuticas.

¡Agregate a nuestra asociación para volar juntos hacia la cura!

INSCRIBIRSE ES MUY SIMPLE!!

Para la modalidad de inscripción de pacientes, familias, amigos y sostenedores escribanos un email

associazione@progettomitofusina2.com

o llámanos:

Luisa Perrero Porzio +39 333.4376215

APOYANOS

Ayúdanos a encontrar rápido la cura sosteniendo la investigación científica, en particular el "Proyecto de investigación científica con células estaminales".

PORQUE APOYAR LA INVESTIGACION SOBRE LA CMT2A?

- Es una enfermedad rara muy grave que empeora progresivamente llevando a los pacientes a la discapacidad total
- son raros los médicos y los proyectos de investigación que se ocupan de la Mitofusina 2
- hasta la fecha no existe una terapia para ésta patología rara que es curable.

DONACIONES

Transferencia Bancaria intestado a

ASSOCIAZIONE PROGETTO MITOFUSINA 2 ONLUS

IBAN IT 17 P 08457 38030 000000022333

BCC CREDITO COOPERATIVO – Ag. RIGNANO S/A

CONTACTOS

SEDE

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

CÓDIGO FISCAL 94219360487

CONTACTO NACIONAL

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

CONTACTO PARA TURÍN

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

Visita el sito

www.progettomitofusina2.com



PROYECTO PARA LA INVESTIGACIÓN Y LA TERAPIA DE
LAS NEUROPATÍAS GENÉTICAS DE LA MITOFUSINA 2



QUIÈN SOMOS?

La asociación **PROYECTO MITOFUSINA** ONLUS nace de la voluntad de un pequeño grupo de padres de familia y parientes de personas afectadas de una rara enfermedad neuromuscular: la neuropatía hereditaria debida a una mutación del gen Mitofusina 2 (MFN2), una forma de la enfermedad de Charcot-Marie-tooth de tipo 2A (CMT2A).

Nuestro objetivo es entrar en contacto con todos aquellos que se encuentran a tener que afrontar ésta enfermedad, que se desarrolla lentamente y es muy invalidante.

A través el intercambio de nuestras historias, el intercambio de información y experiencias, podamos ayudarnos mutuamente.

Gracias al apoyo de nuestro **Comité Científico** con autoridad, queremos hacer conocer ésta enfermedad rarísima a través el portal web **WWW.PROGETTOMITOFUSINA2.COM** que contiene información sobre la enfermedad, la investigación, nuestras actividades y nuestras historias.

Hoy no existe todavía una cura para la CMT2A, pero ésta es teóricamente curable. Por lo tanto nosotros sostenemos la investigación científica y en particular el **primer proyecto de búsqueda terapéutica con células estaminales** actualmente existentes en la universidad de los estudios en Milán, a la cuál dedicamos todos los recursos derivados de nuestras actividades.

ENFERMEDAD

La **CM2A** es una enfermedad neuromuscular muy rara causada por mutaciones de la proteína mitocondrial MITOFUSINA2. Se trata de una neuropatía de origen genético que afecta a los axones de los nervios periféricos del movimiento y sensoriales, a menudo afecta vista y oído y se evoluciona progresivamente. Es una forma rara de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Las personas afectadas por CMT2A tienen serias dificultades de movimiento en las piernas, los brazos, las manos y la debilidad de los músculos de todo el cuerpo. La enfermedad empeora lentamente afectando a muchos órganos y los enfermos a menudo se ven obligados, desde muy niños al uso de la silla de ruedas y a la incapacidad total. Desafortunadamente, hasta la fecha no existe una cura. Viene recomendado el uso de aparatos ortopédicos y la terapia física para mantener un mínimo de movilidad.

Ya que los síntomas de CMT2A son comunes a muchas otras enfermedades neuromusculares y los pacientes son clínicamente diferentes, a menudo es difícil obtener un diagnóstico correcto rápidamente. El gen MFN2 fue descubierto hace algunos años y su función es todavía bajo investigación.

Los pacientes diagnosticados hasta hoy son muy pocos, sin embargo de acuerdo con los últimos estudios, deben ser muchos, algunos cientos en Italia y miles en el mundo! En nuestra página web se indican los **CENTROS PARA LOS DIAGNOSTICOS Y LA CURA** donde poder acercarse.

MANTENGAMONOS EN CONTACTO

Usted está sufriendo de neuropatía hereditaria Mitofusina 2 (CMT2A)?

Conoce a alguien, adulto o niño que tiene estos síntomas pero que aún no tiene un diagnóstico?

Visita nuestro sitio y no dude en contactarnos, por teléfono o por email. ¡Escribanos su historia! Debemos conocernos y formar un grande grupo de pacientes para despertar el interés de los médicos, investigadores y compañías farmacéuticas para encontrar la cura pronto! Haga que su voz se escuche, los esperamos!

