

## 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 scrivete una mail:

[associazione@progettomitofusina2.com](mailto: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](mailto:associazione@progettomitofusina2.com)

### REFERENTE PER TORINO

Luisa Perrero Porzio  
E-MAIL [info@progettomitofusina2.com](mailto:info@progettomitofusina2.com)  
MOBILE +39.335.6317987

visita il sito

[www.progettomitofusina2.com](http://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!

