



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Malattie rare: identificata una nuova mutazione genetica per la Charcot-Marie-Tooth tipo 2 A

Lo studio del “Centro Dino Ferrari” dell’Università degli Studi di Milano, Fondazione IRCCS Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico, espande le conoscenze relative allo spettro clinico e genetico della CMT2A, rara malattia neuromuscolare genetica, facilitando l’identificazione dei pazienti e la diagnosi precoce.

Milano, 11 maggio 2022. Un recente studio, pubblicato sulla rivista [Scientific Reports](#) e condotto da due giovani ricercatrici del “Centro Dino Ferrari” dell’Università degli Studi di Milano, Fondazione IRCCS Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico, in collaborazione con l’Università di Genova e con l’IRCCS E. Medea di Bosisio Parini (LC), ha caratterizzato a livello clinico e genetico una coorte di 13 pazienti affetta da **Charcot-Marie-Tooth di tipo 2A (CMT2A)**.

La CMT2A è una **rara malattia neuromuscolare genetica** causata da mutazioni di tipo autosomico dominante all’interno della sequenza del gene Mitofusina 2 (MFN2). La CMT2A **provoca una neuropatia assonale di tipo sensitivo-motorio** di gravità variabile, ma può associarsi ad un ampio spettro di manifestazioni.

Nel lavoro, le dottoresse **Elena Abati e Arianna Manini**, ricercatrici del gruppo dei professori **Nereo Bresolin, Giacomo Comi e Stefania Corti** del “Centro Dino Ferrari”, hanno osservato che i pazienti studiati presentano un’età d’esordio e un fenotipo variabili, con una prevalenza di forme gravi. **Molti dei pazienti manifestano sintomi aggiuntivi oltre alla neuropatia**, come neurite ottica e ridotta acuità visiva, ipoacusia neurosensoriale, disfagia e/o disartria, e anomalie neurocognitive. Molto importante è **l’osservazione di fenomeni di tipo epilettico** in alcuni pazienti; questi sintomi sono stati descritti solo una volta nella letteratura scientifica prima della pubblicazione di questo lavoro.

Inoltre, è di rilievo **l’identificazione in una paziente di una nuova mutazione patogenetica nella sequenza del gene MFN2, la variante p.K357E**. La paziente portatrice di questa mutazione presenta un fenotipo severo, con grave interessamento della muscolatura degli arti e della muscolatura respiratoria.

Questo lavoro scientifico permette dunque di espandere le conoscenze relative allo spettro clinico e genetico della CMT2A, facilitando l’identificazione dei pazienti e la diagnosi precoce.

Il progetto è stato sostenuto dall’Associazione Amici del “Centro Dino Ferrari” e “Progetto Mitofusina 2 onlus”.