

orphanet

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

 FARMINDUSTRIA

Associazioni Italiane Malattie Rare

2008**2009**



Associazioni
Italiane
Malattie
Rare



Associazioni Italiane Malattie Rare

ASSOCIAZIONI ITALIANE MALATTIE RARE

Realizzato da ORPHANET

Bruno Dallapiccola

Direttore Scientifico Istituto CSS - Mendel, Roma

Professore Ordinario di Genetica Medica - Sapienza, Università di Roma

Rita Mingarelli

Direttore Tecnico dei Laboratori Istituto CSS - Mendel, Roma

HANNO COLLABORATO:

Elena Cocchiara, Martina Di Giacinto, Sonia Festa, Tiziana Lauretti

CON IL COORDINAMENTO DI

Federazione Italiana Malattie Rare - UNIAMO F.I.M.R. onlus

PRESIDENTE

Renza Barbon Galluppi

SEGRETERIA DI REDAZIONE

Sara Alba

RELAZIONI ESTERNE

Paola Serena

In collaborazione con FARMINDUSTRIA

EDITORE

Elsevier Srl

via Paleocapa 7

20121 Milano

tel. 02 881841 - fax 02 88184302

www.elsevier.it

DIRETTORE EDITORIALE

Wubbo Tempel

COORDINAMENTO

Antonio Boezio

REDAZIONE

Annamaria Messa, Silvia Sanvito

DIRETTORE CREATIVO

Giorgio Gandolfo

PROGETTO GRAFICO COVER

Clementina Lamedica

FOTOCOMPOSIZIONE

Korygraf srl, Segrate (MI)

STAMPA

Jona srl, Paderno Dugnano (MI)

Finito di stampare nel settembre 2008

orphanet

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS

 FARMINDUSTRIA

Associazioni Italiane Malattie Rare

20082009



Le mosche bianche sono “rare”.
Anche noi siamo “rari”, ma tanti...



Sommario

Presentazione Sottosegretario alla Salute Francesca Martini	XI
Presentazione Orphanet-Italia	XII
Presentazione UNIAMO	XIV
Presentazione FIMMG, FIMP, SIMG, SIP	XV
Presentazione Farindustria	XVI

Le associazioni

Aniridia Italiana - AI	1
Associazione Acromati Italiani - AAI ONLUS	2
Associazione Amiloidosi Italiana - AAMI	3
Associazione Bambini Cri du Chat ONLUS - ABC	5
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria) - ABARTU ONLUS	7
Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta - ABE ONLUS	8
Associazione Bambino Reumatico - ABR	10
Associazione Comitato Aurora ONLUS	12
Associazione Conto alla Rovescia - ACAR ONLUS	13
Associazione contro le Leucemie e i Tumori nell'Infanzia ONLUS - AcLTI	15
Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani - ARIS	16
Associazione di volontariato Girotondo ONLUS	17
Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18
Associazione di volontariato per la malattia di Charcot-Marie-Tooth - ACMT RETE	19
Associazione Estrofia Vescicale ONLUS - AEV ONLUS	21
Associazione Europea Amici della Sindrome di McCune-Albright - EAMAS	22
Associazione Famiglie di soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita e altre patologie - AFaDOC	23
Associazione Famiglie Iperplasia Surrenale Congenita (ex Associazione Regionale Famiglie Sindrome Adreno-genitale) - ISC ONLUS Lombardia	25
Associazione Famiglie SMA	26
Associazione Francesca Messina - AFM	28
Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down ONLUS - AGPD	29
Associazione Genitori Monosomie 18 ONLUS - AGEMO 18 ONLUS	31
Associazione Gli Amici di Lapo ONLUS	32
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS - AIP	33

Associazione Internazionale Ring 14 per la Ricerca sulle Malattie Neurogenetiche ONLUS - RING14	35
Associazione Intolleranza al Fruttosio ONLUS - AIF ONLUS	37
Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber - IALCA	38
Associazione Italiana Angiodisplasie - ILA	40
Associazione Italiana Angioedema Ereditario - AAEE	41
Associazione Italiana Assistenza Spastici (Nazionale) - AIAS	42
Associazione Italiana Bambini con Ernia Diaframmatica - AIBED ONLUS	43
Associazione Italiana Celiachia ONLUS - AIC	44
Associazione Italiana Cistite Interstiziale ONLUS - AICI	45
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare - AIM Rare	47
Associazione Italiana Corea di Huntington Milano - AICH Milano	48
Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS - AIDEL 22	49
Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria Sindrome di Kartagener ONLUS - AID Kartagener ONLUS	51
Associazione Italiana Displasia Setto Ottica (SOD) e Ipoplasi del Nervo Ottico (ONH) - SOD ITALIA	52
Associazione Italiana Famiglie Von Hippel Lindau ONLUS	53
Associazione Italiana Favismo - Deficit di G6PD ONLUS - AIF	55
Associazione Italiana Febbri Periodiche - AIFP	56
Associazione Italiana Gaucher ONLUS - AIG	58
Associazione Italiana Genitori di Bambini Affetti da Retinoblastoma - AIGR ONLUS	60
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS - AIG	61
Associazione Italiana HHT - HHT ITALIA ONLUS	62
Associazione Italiana Kartagener/Discinesia Ciliare Primaria	63
Associazione Italiana Lafora - AILA	64
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite - AILU	66
Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi ONLUS - AILAM ONLUS	68
Associazione Italiana Lotta alla sindrome di Marfan e Patologie Correlate	70
Associazione Italiana Malattia di Charcot-Marie-Tooth ONLUS - AICMT ONLUS	72
Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del Polmone - AIMIP ONLUS	73
Associazione Italiana Malformazioni Anorettali - AIMAR	74
Associazione Italiana Mastocitosi - ASIMAS	76
Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative - Amici del Besta ONLUS - AIM	77
Associazione Italiana Miastenia ONLUS - MIA ONLUS	79
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini - AIMPS ONLUS	81
Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple Tipo 1 e 2 ONLUS - AIMEN 1 & 2	82
Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini ONLUS - AINP ONLUS	83

Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta - AsItOI	84
Associazione Italiana Pazienti Addison - AIPAd	85
Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli arti - ONLUS	86
Associazione Italiana per la Ceroidolipofuscinosi - AINCL	87
Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma ONLUS - ANB	88
Associazione Italiana per la Ricerca Scientifica e per la Tutela delle Persone Down - VIVI DOWN ONLUS	89
Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia - ARD	91
Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi - AIRFA	93
Associazione Italiana per la Sindrome dell'Emiplegia Alternante ONLUS - AISEA ONLUS	94
Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva - IPOHA ONLUS	95
Associazione Italiana per lo Studio delle Malformazioni - ASM ONLUS	97
Associazione Italiana Persone Down ONLUS - AIPD ONLUS	98
Associazione Italiana Rett ONLUS - AIR ONLUS	99
Associazione Italiana Ricerca e Informazione per la Vitiligine - ARIV ONLUS	102
Associazione Italiana Ricerca Psicosi e Autismo - ARPA	103
Associazione Italiana Ricerca sul Retinoblastoma - AIRR	104
Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica ONLUS - AISLA ONLUS	106
Associazione Italiana Sindrome da Vomito Ciclico - SICVO	108
Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann ONLUS - AIBWS ONLUS	110
Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite - AISJAC	111
Associazione Italiana Sindrome di Lowe ONLUS - AISLO	113
Associazione Italiana Sindrome di Moebius ONLUS - AISMo ONLUS	114
Associazione Italiana Sindrome di Noonan ONLUS	116
Associazione Italiana Sindrome di Poland ONLUS - AISP	118
Associazione Italiana Sindrome di Shwachman - AISS	120
Associazione Italiana Sindrome di Stargardt - AISSt	122
Associazione Italiana Sindrome di Tourette e disturbi correlati - AIST ONLUS	123
Associazione Italiana Sindrome di Williams ONLUS - AISW ONLUS	124
Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirschhorn ONLUS - AISiWH ONLUS	126
Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet - SIMBA ONLUS	128
Associazione Italiana Sindrome X Fragile ONLUS	130
Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro - AISNAF	132
Associazione Italiana Siringomiella e Arnold Chiari - AISMAC	133
Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante - AISpA ONLUS	135
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie - AISMME ONLUS	137
Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia - AISME ONLUS	138
Associazione Laura Fossati	139

Associazione La Vita è un Dono - LVD	140
Associazione Lotta alla Talassemia - Ferrara - ALT Ferrara	141
Associazione Lottiamo Insieme per la Neurofibromatosi - LINFA ONLUS	142
Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana - AMAMI	144
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari - AMA - progetto FUORI DAL BUIO	145
Associazione Malati CFS ONLUS - AMCFS ONLUS	147
Associazione Malati di Hailey Hailey Disease - AMaHHD ONLUS	148
Associazione Malati di Ipertensione Polmonare - AMIP ONLUS	149
Associazione Malati di Porfiria ONLUS - AMaPo	151
Associazione Malattie Epatiche Infantili - AMEI	152
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS - AMMeC	153
Associazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" ONLUS	154
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo - IL VOLO ONLUS	156
Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, Amicizia e Solidarietà - ANANAS ONLUS	158
Associazione Nazionale ALFA 1-Antitripsina - ALFA 1-AT	160
Associazione Nazionale Alopecia Areata ONLUS - ANAA ONLUS	162
Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia - ATDDM	163
Associazione Nazionale di volontariato Cornelia de Lange ONLUS - CDLS	164
Associazione Nazionale Displasia Ectodermica - ANDE ONLUS	165
Associazione Nazionale Fibromialgia ed Encefalomielite mialgica - ANFISC	167
Associazione Nazionale Italiana Diabete Insipido - ANIDI	168
Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren - ANIMaSS ONLUS	169
Associazione Nazionale Malati Reumatici - ANMAR ONLUS	170
Associazione Nazionale Mediterranea Alopecia Areata - ANMAA ONLUS	172
Associazione Nazionale per la Lotta alle Sindromi Atassiche - AISA ONLUS	174
Associazione Neurofibromatosi ONLUS - ANF	176
Associazione Paralisi Sopranucleare Progressiva - PSP Italia	178
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS - APAI	179
Associazione per la Ricerca Piera Cutino ONLUS - APC	180
Associazione per la Ricerca sulla Sindrome di Rett ONLUS - Pro RETT Ricerca	181
Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa - DEBRA Italia	182
Associazione per la Tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS - ABM	183
Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale - AMICA	184
Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili - AMRI ONLUS	185
Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ONLUS	186
Associazione per lo Studio e l'Informazione dell'Acondroplasia - AISAC ONLUS	188

Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Associazione Piemontese Amici Sindrome di Turner	190
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite - APMMC	191
Associazione Pro Talassemici	192
Associazione Rete Malattie Rare ONLUS - ARMR ONLUS	193
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici - ASCE	195
Associazione Sclerosi Tuberosa ONLUS - AST ONLUS	196
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare - IRIS	199
Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare	200
Associazione Sindrome di Down ONLUS - AGBD	202
Associazione Sindrome Nefrosica Italia ONLUS - ASNIT	203
Associazione Spina Bifida Italia ONLUS - ASBI	204
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS - COMETA ASMME	206
Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi - ATDL	207
Associazione tra affetti da Retinite Pigmentosa - VISUS	209
Associazione Trisomia 21 ONLUS - AT21	210
Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia - AVL T	212
Biomedicina e Nutrizione - BMN	213
Centro Universo Autismo Meridionale Jonico - CUAMJ	215
Famiglie di Bambini con Ernia Diaframmatica - FaBED	216
Federazione Associazioni Italiane Spina Bifida e Idrocefalo - FAISBI	217
Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS - FEDEMO	219
Federazione di Associazioni Malattie Rare Emilia-Romagna - FEDERAMRARE	222
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate - FEDRA ONLUS	224
Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi e alle loro famiglie - FAPW	226
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia - FIAGOP	228
Federazione Italiana Malattie Rare - UNIAMO FIMR ONLUS	229
Fondazione Aiuti per la Ricerca sulle Malattie Rare - Fondazione ARMR	231
FOP Italia ONLUS (Fibrodisplasia Ossificante Progressiva) - FOP Italia	232
Genitori contro la Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker - PARENT PROJECT ONLUS	234
Gli amici di Daniela ONLUS	237
Gruppo di Sostegno DBA Italia ONLUS - Gruppo DBA	238
Gruppo Italiano Affetti dalla Sindrome di Gorlin - GIASGO ONLUS	239
Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia - GILS	240
Gruppo Italiano per la Lotta contro il Lupus Eritematoso Sistemico ONLUS -	

Gruppo Italiano LES	241
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali - MITOCON	243
International Aicardi-Goutières Syndrome Association ONLUS - IAGSA	245
Lega del Filo d'Oro - Associazione Nazionale Non vedenti privi di udito ONLUS - LFO	247
Libera Associazione Genitori ed Emofilici del Veneto ONLUS - LAGEV ONLUS	249
Privata Associazione Nazionale per la Ricerca di Cure Efficaci contro la Mucoviscidosi ONLUS - PRANARCEM	250
Progetto Alice ONLUS - Associazione per la lotta alla SEU	251
Progetto Grazia - PG	252
Pseudoxantoma Elasticum Italia - PXE ITALIA ONLUS	253
Retina Italia ONLUS	254
Unione Italiana Ittiosi - UNITI	256
Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare - UILDM	259
Unione Italiana Sindrome di Klinefelter - UNITASK	260
Indice per malattie	263

Presentazione Sottosegretario alla Salute Francesca Martini

Il Servizio Sanitario Nazionale, nato per dare concretezza a principi fondamentali sanciti dalla Costituzione, è un sistema dalla vocazione universalistica e solidale, all'interno del quale è di fondamentale importanza delineare anche un corretto approccio alla problematica delle malattie rare.

Le malattie rare costituiscono, infatti, un complesso di oltre cinquemila patologie, a volte fatali o croniche invalidanti, che rappresentano il 10% delle malattie che affliggono l'umanità. Proprio per la loro rarità sono difficili da diagnosticare e da curare e nei loro confronti finora le industrie farmaceutiche, a causa del mercato limitato, hanno dimostrato scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei farmaci cosiddetti orfani, potenzialmente utili per la cura di queste malattie. Inoltre, la loro limitata conoscenza comporta, per coloro che ne sono affetti e per i loro familiari, notevoli difficoltà nell'individuare i Centri specializzati nella diagnosi e nella cura e, quindi, nell'accesso agli eventuali trattamenti disponibili.

Adoperarsi per cercare di risolvere questa situazione è un preciso dovere morale. Promuovere la ricerca, migliorare gli approcci terapeutici, disporre di tecnologie sempre più avanzate, significa permettere a tante persone di vivere e il Governo è fortemente impegnato in tal senso.

In questo contesto ritengo necessario il pieno sviluppo della Rete nazionale delle malattie rare mediante la quale svolgere azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, ridurre l'onere che grava sui pazienti e sulle loro famiglie.

Nel complesso di relazioni tra medici, ricercatori, istituzioni e pazienti, destinato ad arricchirsi dell'apporto federativo delle Regioni con le diverse competenze in materia di sanità, si collocano anche le associazioni, che mai come nel caso delle malattie rare svolgono un ruolo essenziale sia nella vita quotidiana che nei luoghi di cura e di ricerca.

Per questo è certamente preziosa questa guida che non solo permette una visione d'insieme della loro diffusione sul territorio ma offre anche un catalogo particolareggiato di profili associativi che costituiscono una straordinaria offerta di servizi per pazienti e familiari.

Ma è soprattutto nell'enorme bagaglio di conoscenze ed esperienze di malattia che risiede il valore aggiunto delle associazioni.



Sottosegretario alla Salute
Ministero del Lavoro, della
Salute e delle Politiche sociali

Presentazione Orphanet-Italia

orphanet

Non è difficile riassumere le ragioni che ci hanno spinti a realizzare la seconda edizione del libro delle Associazioni Italiane Malattie Rare, che sono sintetizzate in un documento della Conferenza Stato-Regioni (Linee-Guida per le Attività di Genetica Medica, 15 luglio 2004): *“Le Associazioni delle famiglie sono la coscienza critica della società civile, in quanto inducono a riflettere sui problemi che quotidianamente affrontano i pazienti e le famiglie e collaborano alla risoluzione di quelli pratici; stimolano i tecnici a studiare e a ricercare soluzioni per la diagnosi e la cura, soprattutto delle malattie rare; svolgono attività di informazione per i propri associati e per la popolazione”*. Un impegno civile così importante deve perciò essere fruibile ai malati, ai medici, ai cittadini e alle istituzioni, e questo libro si propone come il mediatore di queste conoscenze.

Non è casuale che il libro venga realizzato da Orphanet-Italia, uno dei più autorevoli nodi di quella rete, oggi a dimensione sopraeuropea, che ha creato il più importante database per le malattie rare, d'intesa con UNIAMO, la federazione italiana delle associazioni delle famiglie con malattie rare, e con Farmindustria, che offrendo ancora una volta il sostegno a questa iniziativa, sottolinea l'attenzione delle imprese del farmaco nei confronti di un problema di dimensioni sociali drammatiche.

Da genetisti medici, ci sentiamo fortemente vicini alle persone affette da patologie difficili da diagnosticare, per le quali mancano, in molti casi, parametri di riferimento e nei confronti delle quali il medico si vede spesso costretto ad operare in condizioni pionieristiche, mettendo peraltro in campo l'aspetto più affascinante della propria professione, la medicina individualizzata, un servizio che si rivolge ad un paziente-persona, piuttosto che ad un paziente visto come un semplice numero all'interno di un protocollo. Questa sintonia tra il genetista clinico e la persona affetta da una malattia rara è la conseguenza inevitabile della nozione dell'origine genetica di almeno 80% delle oltre 6.000 (ma forse molte di più) malattie rare.

Le dimensioni di questo problema, nonché la trasversalità delle malattie rare all'interno nelle specializzazioni mediche, richiedono una gestione e una presa in carico multidisciplinare. Si tratta di un aspetto, particolarmente critico, avvalorato da una recente indagine europea, che ha stimato che ogni persona affetta da una di queste malattie sia valutata mediamente, nel corso della vita, da 9 specialisti diversi.

Un documento elaborato dall'*Expert Group of the Rare Diseases Task Force* ha identificato le caratteristiche che qualificano una struttura come “esperta” di malattie rare, che comprendono, tra l'altro, la capacità di effettuare diagnosi e di prendere in carico i pazienti; un volume di attività significativo rispetto alla prevalenza di una determinata malattia rara nella popolazione; la capacità di fornire pareri qualificati; l'uso di linee guida di buona pratica clinica; una elevata competenza ed esperienza, documentata mediante pubblicazioni scientifiche e riconoscimenti; una attività didattica e di formazione; un significativo contributo alla ricerca; uno stretto collegamento con altri centri esperti; un'attività basata su un modello multidisciplinare; la capacità di operare in rete a livello nazionale e internazionale; la stretta collaborazione con le associazioni dei pazienti. A qualche anno di distanza dalla creazione della rete nazionale delle malattie rare, nel rispetto delle autonomie regionali, sarebbe auspicabile un ripensamento della rete stessa, rivisitata sulla base delle raccomandazioni internazionali, e che tenga conto della voce dei pazienti e delle associazioni, gli interlocutori naturali di queste strutture diagnostiche e assistenziali.

Non è possibile pensare alle malattie rare prescindendo da un loro stretto collegamento con il mondo della ricerca, alla quale i pazienti e le famiglie guardano con realistica speranza. La ricerca clinica ridisegna, di anno in anno, la complessa classificazione nosologica di queste malattie, il cui elenco è in continua progressione e al cui interno si creano continue suddivisioni (basti pensare alle patologie geneticamente eterogenee, cioè quelle condizioni clinicamente simili, che sono dovute alla mutazione di geni diversi) o accorpamenti (come è il caso di numerose malattie clinicamente diverse, che sono state ricondotte alla mutazione di uno stesso gene). Le tecniche di analisi genomica ad alta risoluzione stanno producendo una vera e propria rivoluzione all'interno delle sindromi dimorfiche e delle malattie associate al ritardo mentale, consentendo di identificare le basi biologiche di condizioni in precedenza non note o genericamente classificate come idiopatiche o di origine ignota. Questo straordinario progresso conoscitivo consente di arrivare al cuore delle malattie e di scoprirne i meccanismi elementari, la premessa di ogni azione di presa in carico e di controllo basato sulla prevenzione e sulla terapia.

Le associazioni operano non solo nell'interesse dei loro pazienti, ma anche dei medici, dei ricercatori e delle istituzioni. La loro attività, spesso misconosciuta, è invece critica ed indispensabile. Senza il loro motore propulsore non si sarebbero mai realizzate, a livello nazionale e internazionale, quelle iniziative che aiutano le persone affette dalle malattie rare, promuovono la ricerca dedicata a queste patologie, le fanno conoscere e stimolano la società civile a intervenire. A tutte queste associazioni, comprese quelle che, per ragioni diverse, non hanno risposto alla sollecitazione di fare sentire la loro voce attraverso questa seconda edizione della guida, e a tutte le persone con malattie rare è dedicato questo libro, che consideriamo uno strumento prezioso di conoscenza, anche perché ci invita a riflettere su una realtà poco nota e alla quale si guarda ancora con troppa disattenzione.

Bruno Dallapiccola

ORPHANET-ITALIA

Istituto CSS-Mendel
viale Regina Margherita, 261

00198 Roma

Tel. 06 44160528

Fax 06 44160560

E-mail: info@orphanet-italia.it

Sito web: www.orphanet-italia.it

Presentazione UNIAMO



Anche questa nuova edizione della guida alle associazioni italiane malattie rare testimonia un **successo** e un **bisogno**: il **successo** è la conseguenza dell'interesse sempre maggiore che il tema delle malattie rare e dei farmaci orfani riscuote, non solo tra i pazienti e gli operatori ma anche tra i cittadini e i decisori pubblici. A sua volta l'interesse scatena il **bisogno** di conoscenza: saperne di più, cercare le risposte alle proprie domande, fornire informazioni corrette ed aggiornate.

È proprio questo il segnale forte che danno le numerose associazioni: fare crescere nel nostro Paese la cultura delle malattie rare, tutelare i diritti esigibili dell'individuo e perseguire il miglioramento della qualità di vita delle persone colpite da malattie rare.

Nella preparazione della guida, il ruolo di UNIAMO FIMR onlus è stato essenzialmente di coordinamento editoriale. Abbiamo dato modo alle associazioni già comprese nella scorsa edizione, a quelle che, per vari motivi, non lo erano e a quelle di nuova formazione, di aggiornare i propri dati già pubblicati o di presentarsi ai lettori sintetizzando un proprio profilo completo.

La guida diventa così strumento informativo agile, aggiornato, di facile consultazione, ma anche una galleria unica delle associazioni italiane, forse non del tutto esaustiva ma certamente altamente qualificata.

179 sono le associazioni censite nella guida. Un numero complessivo impressionante a ben vedere, una massa di grande significato che ancora stenta però a diventare critica.

Tuttavia è rilevante come nello spazio lasciato dalla sussidiarietà, come ordine di competenze nella società, e dalla solidarietà, come motivazione all'agire del singolo in quanto parte di un gruppo, nascano nuovi progetti associativi in risposta al relativo vuoto lasciato dallo Stato.

Ma è in questo crescente numero la debolezza intrinseca dell'associazionismo italiano, in particolare modo in un campo così di nicchia come le malattie rare e i farmaci orfani. Se a questo aggiungiamo l'individualismo e l'egoismo, due morbi che affliggono molte associazioni, diventa più facile spiegare la crisi di rappresentatività che spesso stringe le associazioni.

I tempi di una svolta in questo senso sembrano ormai maturi. L'auspicio è che aumenti la consapevolezza delle associazioni di poter essere davvero massa critica solo riunendo le forze, guardando positivamente ad un coordinamento globale, puntando più su cosa accomuna che non su ciò che distingue, abbattendo tutti gli steccati ideologici eretti in questi anni.

Anche in questa azione si potranno riconoscere gli alti valori di servizio e di responsabilità che le associazioni hanno nei confronti di tutte le persone colpite da una malattia rara.

Renza Barbon Galluppi
Presidente UNIAMO FIMR Onlus

Presentazione FIMMG, FIMP, SIMG, SIP

Le malattie rare costituiscono uno straordinario banco di prova di efficacia e di efficienza per il Sistema Sanitario Nazionale, ma lo sono ancor di più per il medico nel suo approccio umano al paziente e nella sua professionalità competente.

Le malattie rare offrono importanti criticità in tutto l'arco del loro iter curativo, dalla diagnosi – ci vogliono in media 3-5 anni per una diagnosi e non è raro raggiungere i 7 anni – alla terapia – sono malattie croniche, ingravescenti, in pochi casi dispongono di una terapia farmacologica, che spesso, è classificata come orfana –, all'assistenza – la cronicità e l'ingravescenza delle malattie rare complicano la definizione di politiche sociosanitarie –, al controllo della malattia e delle complicanze e, per finire, con la presa in carico – l'invalidità e la disabilità, componenti frequenti nelle malattie rare, pongono problemi complessi e diversi nell'età pediatrica e adulta.

Pur con sporadiche eccezioni, alle criticità segnalate si aggiunge la mancanza di informazioni e di strumenti utili per aiutare il medico sia nella sua formazione sia nel suo quotidiano lavoro con i pazienti. Lacune che rendono impossibile un'efficace presa in carico del paziente da parte del medico con esiti gravi, soprattutto in considerazione della peculiarità delle malattie rare di condizionare completamente la qualità di vita delle persone colpite e di esigere un approccio necessariamente multidisciplinare e olistico alla persona.

È una difficoltà questa ormai chiara e riconosciuta alla cui soluzione possono contribuire in modo incisivo le associazioni dei pazienti e familiari.

Grazie all'associazionismo coordinato di tanti Paesi europei e del resto del mondo si è dato vita ad un movimento di informazione e formazione, di sensibilizzazione e di corretto indirizzamento sul tema e sui problemi delle malattie rare che hanno visto nella celebrazione, lo scorso 29 febbraio, della Prima Giornata europea delle malattie rare, col titolo "Malattie Rare: una priorità di Sanità pubblica" un momento veramente storico per tutti i malati rari. Uno straordinario evento che si ripeterà l'ultimo giorno di febbraio di ogni anno.

Allo stesso tempo la consultazione pubblica europea sulle malattie rare, promossa dalle associazioni di pazienti, ha permesso di raccogliere dati e pareri utili alla definizione delle Raccomandazioni sulle malattie rare che la Commissione Europea sta promuovendo e che dovranno essere recepite dal Parlamento europeo entro il 2008 e dai Governi europei nei prossimi anni. Tra queste la Commissione europea spinge i Paesi comunitari a definire dei Piani Nazionali sulle malattie rare come strumento specifico di definizione di politiche socio sanitarie innovative per le malattie rare. Sono le associazioni, quindi, l'utile cerniera tra il medico e il paziente ma anche supporto informativo e orientativo per i medici nel loro lavoro.

Ecco quindi che un repertorio agile, completo, di facile consultazione come la guida alle Associazioni Italiane Malattie Rare curata da Orphanet e Uniamo in collaborazione con Farindustria può ben definirsi strumento di lavoro per i medici e una ulteriore opportunità di arricchire l'essenziale rapporto tra medico e paziente.

Dott. Claudio Cricelli
Presidente SIMG

Dott. Pasquale Di Pietro
Presidente SIP

Dott. Giuseppe Mele
Presidente FIMP

Dott. Giacomo Milillo
Segretario Generale Nazionale FIMMG

Presentazione Farindustria



Le malattie rare meritano la massima attenzione da parte delle imprese del farmaco. Sono oltre seimila patologie – spesso senza cura – che colpiscono 25 milioni di persone in Europa e più di 1 milione in Italia.

Come imprenditori farmaceutici siamo consapevoli di quanto la Ricerca possa contribuire alla speranza e alla vita dei pazienti “rari” e dei loro familiari. Qualcosa è stato già fatto, ma molto rimane ancora da fare.

La presenza di Farindustria a sostegno della seconda edizione della guida delle Associazioni Italiane Malattie Rare, realizzata da Uniamo e Orphanet, è un segnale concreto della volontà di fare di più, a cominciare dalla condivisione delle informazioni contenute in questa guida, strumento prezioso, frutto della sinergia di quanti con passione ci hanno lavorato.

Siamo consapevoli che solo attraverso l’impegno congiunto delle imprese del farmaco con le Istituzioni, i Medici, le Associazioni dei malati e i Centri di Ricerca, si possano ottenere dei risultati. Nessuno può farcela da solo.

Proprio in quest’ottica Farindustria ha contribuito all’organizzazione della Prima Giornata Europea delle malattie rare del 29 febbraio 2008 realizzata da Uniamo e Eurordis e siglato un accordo con Telethon per nuove sinergie nella ricerca di medicinali per le patologie genetiche.

Sono oltre 300 i farmaci orfani in sviluppo oggi nel mondo, un impegno cui partecipa anche l’Italia. Non abbassare la guardia è un imperativo per le aziende che vogliono impegnarsi ancora di più per evitare che le malattie rare rimangano “orfane” di cure.

Sergio Dompé
Presidente Farindustria

Aniridia Italiana

AI



Sito web: www.aniridia.it

Sede: via Monte delle Capre, 29 G/3 - 00148 Roma

Presidente: Sig.ra Barbara Poli

Contatto: Tel. 06 65741715 - Fax 06 6539392 -

Cell. 348 7224399 / 335 6087219

E-mail: aniridia.italiana@gmail.com

Descrizione della malattia

L'aniridia è una patologia estremamente rara con incidenza da 1:40.000 a 1:100.000 nati vivi in relazione ai diversi campioni di popolazione presi in esame. È determinata dalla mutazione del gene PAX 6, situato nel cromosoma 11, e può essere ereditaria o sporadica. L'aniridia ereditaria viene trasmessa con modalità autosomica dominante, il che significa che una coppia di genitori, uno dei quali affetto da aniridia, presenta a ogni concepimento un rischio del 50% di generare un figlio affetto dalla stessa patologia.

La parola "aniridia" significa "assenza di iride" ed è questa la caratteristica più evidente della patologia, che determina fotofobia e abbagliamento. Caratteristico è anche il nistagmo, di solito orizzontale a scosse più intense nella prima infanzia, con possibilità di componenti rotatorie.

All'aniridia si associa l'ipoplasia della macula, zona centrale della retina, un'area fondamentale per la visione del dettaglio fine. Tutte queste condizioni determinano una capacità visiva ridotta.

Tuttavia molte altre strutture dell'occhio possono essere interessate da alterazioni più o meno gravi che provocano l'insorgenza di patologie associate, fra cui glaucoma, cataratta e opacità della cornea.

Per queste ragioni, le persone affette da aniridia devono sottoporsi a frequenti controlli durante tutta la vita.

Inoltre, dato che la vista svolge una funzione guida in tutte le aree dello sviluppo dell'individuo (motoria, psichica, cognitiva, affettiva), i bambini affetti da aniridia - come tutti i bambini ipovedenti - hanno bisogno di essere seguiti con particolare attenzione per minimizzare i problemi dovuti alla ridotta capacità visiva.

Finalità e servizi

Aniridia Italiana è nata nel 2005 per riunire le persone affette da questa patologia e per cercare di sviluppare insieme alcuni obiettivi:

- conoscersi e scambiarsi informazioni su: diagnosi e terapia; aspetti di vita quotidiana; uso di lenti, occhiali e ausili ottici adatti; rapporti con la scuola; rapporti con le istituzioni;
- promuovere una migliore conoscenza della patologia che permetta di sviluppare terapie efficaci e prassi condivise sia in Italia sia a livello internazionale;
- collaborare allo sviluppo della ricerca in questo settore, costituendo un gruppo di riferimento per i ricercatori interessati a condurre studi epidemiologici sulla patologia;
- collaborare con le associazioni straniere omologhe e più in generale con le associazioni italiane e straniere che si occupano di malattie rare e di ipovisione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- A. Piccioni, Aniridia: l'occhio indifeso, in "Tiflogia per l'integrazione", 1, Gennaio-Marzo 2006. Disponibile su: <http://www.bibciechi.it/pubblicazioni/tiflogia/200601/200601.htm>

Patologie

Aniridia.

Associazione Acromati Italiani AAI ONLUS

Sito web: www.acromatopsia.it

Sede: via 4 Novembre, 23 - 38073 Cavedine (TN)

Presidente: Sig.ra Elisabetta Luchetta

Contatto: Tel. 0461 568435 - Cell. 333 4473568

E-mail: elisabettaluchetta@libero.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/35.000 nati. L'acromatopsia congenita è un raro difetto ereditario recessivo della vista, presente fin dalla nascita, che si manifesta con cecità totale ai colori, estrema sensibilità alla luce e bassissima acuità visiva. Nella retina dell'occhio normale sono presenti due tipi di cellule sensibili alla luce: i coni e i bastoncelli. I coni (6 milioni) sono prevalentemente al centro della retina, nella macula e sono specializzati per la visione diurna: permettono di adattarsi nella luce, percepire i colori e distinguere i dettagli fini. I bastoncelli (100 milioni) sono prevalentemente alla periferia della retina e sono specializzati per la visione notturna: sono molto più sensibili alla luce dei coni, ma si "saturano" rapidamente quando essa aumenta e non permettono di percepire i colori né di distinguere bene i dettagli. Nell'occhio normale, i coni e i bastoncelli si integrano tra loro e permettono di vedere in qualunque condizione di illuminazione. Nella retina delle persone affette da acromatopsia (acromati), invece, i coni funzionano poco o non funzionano per niente. Queste persone, perciò, devono affidarsi interamente ai bastoncelli per vedere. Di conseguenza, sono parzialmente o totalmente "cieche ai colori", hanno una scarsa acuità visiva (1/20) e i loro occhi non sono in grado di adattarsi in modo normale a una luce più intensa di quella del crepuscolo. In generale, gli acromati si possono distinguere in acromati (monocromati dei bastoncelli) totali o parziali e monocromati dei coni del blu.

Finalità e servizi

- Fornire supporto ai propri associati e alle loro famiglie per affrontare correttamente i problemi connessi all'acromatopsia.
- Diffondere la conoscenza della patologia verso i media, anche nell'intenzione di abbattere le barriere cromatiche e visive.
- Organizzare incontri periodici con gli associati e le loro famiglie.
- Organizzare stage residenziali finalizzati ad attivare e rafforzare funzioni e competenze utili all'autonomia personale e sociale.
- Organizzare convegni internazionali con cadenza biennale.
- Fornire uno sportello di consulenza psico-pedagogica per la scuola e le famiglie.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Soragna D et al., An Italian family affected by Nasu Hakola disease with a novel genetic mutation in the TREM2 gene, *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 2003;74:825-6.
- Notiziario dell'associazione Acromati Italiani (Ed. dal 1999 al 2008 tiratura trimestrale).

Patologie

Acromatopsia.

Associazione Amiloidosi Italiana AAMI



Sito web: www.amiloidosi.it

Sede: via San Francesco, 12 - 38068 Rovereto (TN)

Presidente: Avv. Rosa Maria Turano

Contatto: Cell. 346 7344101

E-mail: aamiamiloidosi@libero.it

Descrizione della malattia

È un gruppo eterogeneo di malattie caratterizzate dalla deposizione in sede extracellulare di materiale proteico fibrillare, con caratteristica struttura beta elicoidale che lega avidamente il colorante Rosso Congo. La classificazione delle amiloidosi si basa sulla natura delle diverse proteine amiloidogeniche (fino ad ora ne sono state descritte almeno 19): alcune di queste determinano depositi in più organi e tessuti, producendo quadri clinici sistemici, con decorso progressivo e spesso fatale. Altre invece danno luogo a forme localizzate. L'amiloidosi AL è la forma sistemica più comune nel mondo occidentale (presente in circa il 15% dei pazienti con mieloma multiplo). Il quadro clinico d'esordio è estremamente variabile, in funzione degli organi infiltrati dalle fibrille: frequente l'astenia e la marcata perdita di peso, così come la sindrome del tunnel carpale. Può infiltrare le pareti vascolari rendendole molto fragili e causando l'insorgenza di porpora (tipica la porpora periorbitale); molto frequente il coinvolgimento del rene e l'interessamento cardiaco (con cardiomiopatia restrittiva e disfunzione diastolica). Possono essere presenti parestesie, ipotensione ortostatica, sincope, vertigine, alterazioni dell'alvo, disfunzione vescicale o impotenza. È spesso coinvolto il sistema nervoso autonomo, che può portare a neuropatia periferica sensitivo-motoria distale, simmetrica e progressiva. È comune l'interessamento del fegato (epatomegalia) e della milza. Può essere presente macroglossia con ispessimento e irrigidimento della lingua (impronta della dentatura). L'amiloidosi AA nei paesi occidentali è spesso causata da malattie croniche reumatiche (artrite reumatoide, artrite reumatoide giovanile e spondilite anchilosante). È la principale complicanza nei pazienti affetti da febbre mediterranea familiare. Dal punto di vista clinico prevale l'interessamento renale, nonché della milza e del fegato. Amiloidosi ereditarie: una variante geneticamente trasmessa di alcune proteine (principalmente la transtiretina, sintetizzata dal fegato, di cui sono note oltre 50 varianti associate ad amiloidosi - ATTR, ma anche l'apolipoproteina AI, il lisozima, la catena alfa del fibrinogeno e la gelsolina) costituisce il precursore fibrillare delle forme ereditarie di amiloidosi sistemica. La modalità di trasmissione è autosomica dominante con esordio in età adulta. Il decorso è meno aggressivo rispetto all'amiloidosi AL, con sopravvivenza dalla diagnosi di circa 10 anni. È presente un forte interessamento del sistema nervoso periferico e del sistema nervoso autonomo con una progressiva neuropatia sensitivo-motoria, con la comparsa di disturbi gastrointestinali, della minzione e impotenza. Spesso è presente una cardiomiopatia restrittiva.

Finalità e servizi

- Promuovere la diffusione della conoscenza della malattia e della relativa prevenzione, organizzando anche convegni e seminari medici.
- Sostenere i malati e le loro famiglie nel reperimento di informazioni sulla diagnosi, sulle possibilità di cura e sull'assistenza al malato.
- Collaborare con altre associazioni per promuovere lo sviluppo e la diffusione della ricerca scientifica.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Merlini G, Bellotti V, Molecular mechanisms of amyloidosis, *N Engl J Med*, 2003;349:583-96.
- Comenzo RL, Gertz MA, Autologous stem cell transplantation for primary systemic amyloidosis, *Blood*, 2002;99:4276-82.
- Benson MD, The hereditary amyloidoses, *Best Practice and Research Clinical Rheumatology*, 2003;17:909-27.
- Rocken C, Shakespeare A, Pathology, diagnosis and pathogenesis of AA amyloidosis, *Virchows Arch*, 2002;440:111-22.

Patologie

Amiloidosi sistemiche.

Associazione Bambini Cri du Chat ONLUS ABC



Sito web: www.criduchat.it

Sede: c/o Palazzo Comunale via Machiavelli, 56 -
50026 San Casciano in Val di Pesa (FI)

Presidente: Sig.ra Maura Masini

Contatto: Tel. 055 828683 - Fax 055 828683

E-mail: abc@criduchat.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/15.000-50.000 nati. Cri du Chat è il nome che il genetista francese Lejeune ha dato nel 1963 a questa sindrome, riconoscibile fin dalla nascita a causa del pianto acuto simile a un miagolio. È dovuta alla delezione di una parte del braccio corto di uno dei cromosomi della coppia 5. Benché si tratti di una malattia rara, è una delle più comuni sindromi da delezione nell'uomo. I neonati presentano basso peso, volto tondo, epicanto, mento sfuggente. Spesso vi è difficoltà alla suzione e possono essere presenti malformazioni. La perdita di una parte del patrimonio genetico coinvolge anche lo sviluppo cerebrale, con conseguente microcefalia e ritardo dello sviluppo psicomotorio e del linguaggio. Gli interventi riabilitativi ed educativi precoci consentono di raggiungere un livello migliore di sviluppo e notevoli progressi sono stati ottenuti negli ultimi anni nell'inserimento sociale. La diagnosi clinica è confermata dal cariotipo e precisata con le tecniche di citogenetica molecolare (FISH). Nelle "regioni critiche" sono stati di recente individuati 3 geni, semaforina e d-cate-nina, che potrebbero essere coinvolti nello sviluppo cerebrale e la trascrittasi inversa della telomerasi che potrebbe contribuire alle alterazioni fenotipiche. Studi realizzati sulla base del Registro Italiano della sindrome del Cri du Chat, con il supporto dell'ABC e di Telethon Italia, hanno dimostrato una variabilità clinica e citogenetica e una correlazione fra la gravità clinica e il tipo e l'ampiezza della delezione. Nella maggior parte dei casi la delezione origina da una nuova mutazione, per cui il rischio di ricorrenza in un secondo figlio è trascurabile, non superiore a quello della popolazione generale, anche se non si può escludere l'eventualità di un mosaicismo gonadico che peraltro non è stato finora segnalato. In caso di traslocazione bilanciata in uno dei genitori (10-15% dei casi) il rischio varia dal 9 al 19%. È possibile la diagnosi prenatale. La consulenza genetica consente di fornire tutte le opportune informazioni.

Finalità e servizi

- Organizzare raduni delle famiglie dando loro la possibilità di incontrarsi e di scambiarsi le proprie esperienze, con la presenza di esperti della sindrome che forniscono informazioni aggiornate, e organizzando attività, in particolare sportive, che favoriscano il campo relazionale.
- Fornire attraverso i Centri di Riferimento e in occasione dei raduni, supporto per i problemi clinici, genetici, riabilitativi, educativi alle famiglie e agli operatori favorendo l'autonomia personale e l'inserimento sociale.
- Diffondere le informazioni disponibili alle famiglie e agli operatori attraverso la pubblicazione periodica di giornalini, libretti divulgativi e riassunti in italiano dei lavori scientifici.
- Organizzare convegni nazionali periodici per aggiornamenti sulla sindrome.
- Informare e formare gli operatori, in particolare i terapeuti e gli insegnanti, con corsi di aggiornamento.
- Fornire consulenza legale.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Cerruti Mainardi P et al., Sindrome del cri du chat, in Balestrazzi P (ed), Linee guida assistenziali nel bambino con sindrome malformativa, CSH, Milano 1994, 75-90.
- Giornalino Annuale pubblicato a partire dal 1996 a cura dell'ABC S. Casciano V.P. (Firenze).
- Cerruti Mainardi P et al., Clin Genet, 2000;57:459-61.
- Cerruti Mainardi P et al., Clinical and molecular characterization of 80 patients with 5p deletion: genotype - phenotype correlation, J Med Genet, 2001;38:151-8.
- Cerruti Mainardi P et al., Cri du Chat Syndrome, Ital J Pediatr, 2001;27:840-50.
- La Sindrome del Cri du Chat. Traduzione in italiano. A cura dell'ABC S. Casciano V.P. (Fi) 2002.
- La Sindrome del Cri du Chat. Libretto divulgativo pubblicato dall'ABC S. Casciano V.P. (Fi) 2002.
- Cerruti Mainardi P, Cri du Chat Syndrome, Orphanet J Rare Dis, 2006;1:33.
- Cerruti Mainardi P et al., The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register, Eur J Med Genet, 2006;49(5):363-83.

Patologie

Sindrome del Cri du Chat.

Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria) ABARTU ONLUS



Sito web: www.abar-tu.it

Sede: via Pieraccini, 24 - 50135 Firenze

Presidente: Dott. Paolo Pellegrini

Contatto: Tel. 055 5662913 - Fax 055 213263 - Cell. 335 5332244

E-mail: info@abar-tu.it

Descrizione della malattia

L'artrite idiopatica giovanile (AIG) è una malattia cronica caratterizzata da infiammazione persistente delle articolazioni che si manifesta con dolore articolare, tumefazione e limitazione del movimento. L'artrite cronica è ritenuta la conseguenza di una risposta anomala del nostro sistema immunitario che in parte perde la capacità di distinguere ciò che è estraneo da quello che non lo è, attaccando quindi le articolazioni. L'AIG non è una malattia ereditaria, tuttavia esistono alcuni fattori genetici, in gran parte non ancora scoperti, che predispongono all'insorgere della malattia.

La malattia di Kawasaki è una grave vasculite sistemica, cioè un'infiammazione delle pareti dei vasi sanguigni che può causare dilatazioni delle arterie coronarie del cuore. Si tratta quasi esclusivamente di una malattia infantile, non è ereditaria, anche se si sospetta una predisposizione genetica. La porpora di Schoenlein Henoch (PSH) è un'infiammazione dei piccoli vasi sanguigni della cute, dell'intestino e dei reni. I vasi sanguigni infiammati possono sanguinare comportando la comparsa di un'eruzione cutanea rosso o violacea chiamata porpora. I vasi possono anche sanguinare nell'intestino o nei reni causando la comparsa di sangue nelle feci e nelle urine.

Finalità e servizi

L'Associazione intende:

- promuovere la conoscenza delle malattie reumatiche dell'età pediatrica per agevolare la diagnosi precoce e la cura efficace;
- promuovere attività ricreative, educative e sportive (nuoto, attività essenziale per la mobilità di questi soggetti), che facilitino l'inserimento sociale del bambino e del giovane affetti da malattie reumatiche;
- seguire l'evolversi della ricerca nel settore mantenendo stretti contatti con le altre associazioni italiane o estere, in particolare promuovendo la costituzione di un comitato scientifico che affianchi l'Associazione, fornendo informazioni sullo stato attuale della conoscenza delle malattie reumatiche e sugli sviluppi di nuove cure;
- invitare specialisti del settore per visitare i bambini più colpiti, per consentire una diagnosi precoce e una terapia più appropriata;
- promuovere l'aggiornamento professionale e specialistico del personale fisioterapico della struttura;
- costituire un riferimento indispensabile per le famiglie dei nuovi ricoverati presso il Centro di reumatologia del Meyer come aiuto e sostegno sia per i bambini che per i loro genitori;
- affiancare le famiglie nel procurarsi attrezzature ortopediche o cure specifiche della malattia.

Patologie

Artrite idiopatica giovanile; Lupus eritematoso sistemico; Dermatomirosite giovanile; Sclerodermia; Spondiloartropatia giovanile; Malattia di Kawasaki; Sindrome di Schoenlein Henoch; forme Rare di vasculite sistemica primaria giovanile; Febbre reumatica e artrite post-streptococcica; Sindrome di Behçet; Artrite di Lyme; Sindromi di amplificazione del dolore; Febbri ricorrenti collegate a un'anomalia genetica; Febbre familiare mediterranea.

Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta ABE ONLUS



Sito web: www.abecl.it

Sede: via Rosso Di San Secondo, 120 - 93100 Caltanissetta

Presidente: Dott. Loris Michel Giambrone

Contatto: Tel. 0934 553054 - Fax 0934 553054

E-mail: abemopatico@virgilio.it

Descrizione della malattia

Le emoglobinopatie, come la talassemia detta anche anemia mediterranea, la drepanocitosi detta anche anemia falciforme e la talasso-drepanocitosi sono gravi forme di anemia ereditaria caratterizzate da un'alterazione genetica dell'emoglobina. La trasmissione è autosomica recessiva per cui la coppia a rischio è rappresentata da due soggetti entrambi portatori sani del gene della talassemia o della drepanocitosi. I sintomi sono: anemia, pallore, alterazioni scheletriche, dolori. Il trattamento delle emoglobinopatie prevede trasfusioni di sangue, terapia ferrochelante, terapie mediche per il dolore. Nella sola regione siciliana, i malati sono circa 2.500 a fronte dei circa 7.000 malati presenti in totale in Italia.

Finalità e servizi

■ L'ABE da 30 anni opera incessantemente, facendosi promotrice di moltissime iniziative nell'ambito della prevenzione, della diagnosi precoce, dell'assistenza e della ricerca scientifica nel campo delle emoglobinopatie. L'Associazione Bambino Emopatico ONLUS a tutt'oggi assiste circa 123 soggetti emoglobinopatici e le rispettive famiglie. Al fine di ottimizzare e migliorare la qualità dei servizi erogati, l'ABE ONLUS si è strutturata in dipartimenti: il DAA, il DAP, il DIPE e il DPR. In particolare, il DAA (Dipartimento di Assistenza Amministrativo-Burocratico) opera per l'espletamento di tutta una serie di pratiche necessarie per l'ottenimento dei benefici di tipo economico e burocratico di cui i soci hanno diritto per la gestione di tutta la segreteria dell'associazione. Il DIPE è il Dipartimento di Informazione e Prevenzione delle Emoglobinopatie e ha lo scopo di promuovere la cultura della prevenzione. La prevenzione effettuata dal DIPE è intesa come conoscenza del fenomeno per offrire la possibilità di una procreazione responsabile e consapevole. I rapporti tra l'ABE e la realtà esterna sono curati dal Dipartimento per le Pubbliche Relazioni, che ha lo scopo di mantenere i rapporti con gli organi di stampa al fine di pubblicizzare articoli inerenti al disservizio subito dai soggetti emoglobinopatici sia all'interno della struttura ospedaliera presso cui si sottopongono alle terapie, che in ambiti legali e burocratici, nonché le diverse iniziative promosse dall'ABE ONLUS. Il lavoro più importante di tale dipartimento è rappresentato dalla pubblicazione della rivista "Hb Obiettivo Guarigione", uno strumento mediatico che l'associazione adeguatamente utilizza al fine di informare la popolazione non solo sulle iniziative dell'ABE ONLUS, ma anche sulle scoperte più recenti che nel campo delle emoglobinopatie possono contribuire a migliorare l'immagine del soggetto emoglobinopatico. Il Dipartimento di Assistenza Psico-Sociale, infine, offre a tutti i soci dell'ABE ONLUS, durante le ore in cui si sottopongono alle terapie mediche, un adeguato intervento di tipo psicologico, attraverso colloqui che possono essere individuali, familiari o di gruppo. Quanti sono impossibilitati a raggiungere l'ospedale perché non dispongono temporaneamente o perennemente di un mezzo proprio, possono usufruire del servizio di trasporto domiciliare.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Locandine propagandistiche delle campagne informative.
- Rivista “Hb Obiettivo Guarigione”
- Opuscoli informativi.

Patologie

Anemia mediterranea, Talassemia minor, Talassemia major o morbo di Cooley; Drepanocitosi; Talasso-drepanocitosi.

Associazione Bambino Reumatico ABR



Sito Web: www.bambinoreumatico.org

Sede: Clinica Pediatrica de Marchi

Via Commenda, 9 - 20122 Milano

Presidente: Dott.ssa Anna Vittadini Scotti

Contatto: Tel. 0255032459

Descrizione della malattia

L'ABR si occupa di tutte le malattie reumatiche dell'infanzia. Molte sono comprese tra le malattie rare secondo la classificazione della Regione Lombardia. Tra queste, la Malattia Reumatica con Cardite è la patologia più frequente: si tratta di un'inflammatione delle articolazioni e del cuore, secondaria ad una pregressa infezione da streptococco beta emolitico di gruppo A; esistono terapie adeguate e sicure ma, se la malattia non è trattata tempestivamente, provoca danni permanenti alle valvole cardiache. Altre patologie rare, che possono provocare invalidità o minacciare la vita del bambino e per le quali le terapie disponibili sono poche e spesso non basate su studi controllati, sono: la dermatomiosite (inflammatione dei muscoli e della cute), la sclerodermia tipo Parry-Romberg (una malattia della cute e dei tessuti sottostanti che provoca atrofia di metà volto), la connettivite mista (una malattia infiammatoria cronica che colpisce soprattutto le articolazioni, il polmone e la circolazione periferica) e le vasculiti sistemiche, in cui il dato preminente è l'inflammatione dei vasi sanguigni (malattia di Behçet, porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente, poliangerite microscopica, panarterite nodosa, granulomatosi di Wegener, malattia di Takayasu). Le altre malattie reumatiche, non comprese tra le patologie rare, sono: il Lupus Eritematoso Sistemico (una malattia infiammatoria cronica di molti organi e apparati, che colpisce spesso in modo grave i reni), la Sclerodermia Sistemica (caratterizzata da indurimento diffuso della cute e da malfunzionamento di molti organi interni) e l'Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), che è la più frequente malattia reumatica cronica (colpisce in Italia fino a 1.600 bambini ogni anno). L'AIG provoca l'inflammatione di una o più articolazioni, causando tumefazione, dolore, impossibilità al movimento. L'interessamento articolare può persistere per molto tempo e portare a danni permanenti alle ossa e alle cartilagini con conseguente invalidità. La terapia, che ha lo scopo di controllare l'inflammatione articolare in modo da evitare tale evoluzione negativa e di permettere ai piccoli pazienti di muoversi e crescere normalmente, si avvale di farmaci diversi, anche sperimentali, e di intensa fisiochinesiterapia.

Finalità e servizi

Gli scopi dell'Associazione sono:

- fornire informazioni, aiuto, solidarietà e sostegno ai pazienti e alle loro famiglie;
- aiutare i pazienti e le famiglie a non sentirsi isolati;
- diffondere la conoscenza delle malattie reumatiche sia tra il pubblico che tra i medici;
- facilitare e promuovere la ricerca medica;
- adoperarsi per interventi pubblici volti a fornire un effettivo aiuto ai bambini reumatici;
- promuovere l'aggiornamento periodico del personale sanitario (medici e fisioterapisti) addetto alla cura dei bambini affetti da queste patologie.

L'ABR opera fin dalla sua nascita (avvenuta nel 1989) a stretto contatto con il personale del Centro di Reumatologia Infantile della Clinica Pediatrica De Marchi in Milano, che segue attualmente più di 1.000 bambini con patologie reumatiche. Il Centro, oltre all'attività clinica, svolge regolarmente attività scientifica: sono attualmente in corso varie ricerche, molte delle quali in collaborazione con altri centri di reumatologia pediatrica in tutto il mondo. Il lavoro dell'ABR ha reso possibile l'offerta un supporto economico alle famiglie di piccoli pazienti in difficoltà; ha permesso di acquistare appa-

recchi per la fisioterapia o strumenti diagnostici, fornire borse di studio a fisioterapisti e medici con esperienza reumatologica, assicurare abbonamenti a indispensabili riviste scientifiche, supportare l'organizzazione di corsi e congressi finalizzati a diffondere la conoscenza di queste patologie tra i medici di base (al fine di favorire la diagnosi precoce).

Patologie

Malattia reumatica con cardite; Dermatomiosite; Sclerodermia tipo Parry-Romberg; Connettivite mista; Malattia di Behçet; Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente; Poliangioite microscopica; Panarterite nodosa; Granulomatosi di Wegener; Malattia di Takayasu.

Associazione Comitato Aurora ONLUS



Sito web: www.comitatoaurora.com

Sede: via Andrea Sacchi, 31 - 00196 Roma

Presidente: Sig.ra Silvia Borelli

Contatto: Tel. 06 45438146 - Fax 06 82059315

E-mail: comitatoaurora@yahoo.it

Descrizione della malattia

Patologia dismielinizzante del sistema nervoso centrale denominata adrenoleucodistrofia. Vengono colpiti i bambini in tenera età. La prognosi è infausta, preceduta da un grave e rapido deterioramento di tutte le funzioni del cervello. Attualmente non esiste terapia.

Finalità e servizi

- Assistenza domiciliare dei piccoli pazienti in tutte le regioni d'Italia.
- Finanziamenti per la ricerca sulle cellule staminali cerebrali.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Depliant, dvd e materiale cartaceo divulgativo.

Patologie

Adrenoleucodistrofia.

Associazione Conto alla Rovescia ACAR ONLUS



A.C.A.R. onlus

Sito web: www.acar2006.org

Sede: via Isacco Newton, 6 - 00151 Roma

Presidente: Dott.ssa Paola Raiteri

Contatto: Tel. 06 6532667 - Fax 06 6530713 - Cell. 347 0192649

E-mail: info@acar2006.org

Descrizione della malattia

Con il termine esostosi multipla ereditaria, che l'Organizzazione Mondiale della Sanità (WHO - World Health Organization) ha siglato come MHE, si definisce una malattia genetica che interessa l'apparato osteoarticolare determinando la crescita di protuberanze ossee (esostosi) localizzate principalmente sulle ossa lunghe, con maggiore frequenza in prossimità delle articolazioni.

L'esostosi multipla è di solito una malattia ereditaria con modalità di trasmissione autosomica dominante e se un genitore ne è affetto esiste una probabilità del 50% che la malattia venga trasmessa ai figli.

Più raramente la malattia è determinata da una mutazione genetica spontanea.

Le mutazioni interessano i geni EXT1 ed EXT2 localizzati rispettivamente sui cromosomi 8 e 11.

Le esostosi possono causare diversi problemi. L'osso interessato può rimanere di dimensioni inferiori alla norma, diventare asimmetrico o incurvarsi. Le esostosi possono comprimere vasi sanguigni, tendini o nervi e quindi originare tendiniti, borsiti ecc. La percentuale di degenerazione delle esostosi in tumori maligni (condrosarcomi) è del 2-5%. Questo avviene solitamente in età adulta.

La malattia è trattata prevalentemente con interventi chirurgici, mirati a rimuovere le esostosi che creano problemi di compressione nervosa e a correggere le deviazioni e le dismetrie degli arti.

Spesso chi è affetto da questa malattia può anche provare vergogna e isolarsi dal mondo circostante per timore di essere rifiutato o evitato dalle altre persone. Occorre invece farsi aiutare ad accettare la malattia ed è necessario che intorno al paziente si crei una rete sociale in cui possa sentirsi sostenuto e compreso.

È possibile fare un esame prenatale: sul trofoblasto o sui villi coriali tra la 10a e la 12a settimana di gestazione, oppure sugli amniociti tra la 16a e la 18a settimana di gestazione.

Finalità e servizi

L'associazione ACAR ONLUS - Associazione Conto alla Rovescia - per la diffusione dell'informazione e la ricerca sulla malattia esostosante e sulla sindrome di Ollier, Maffucci, nata il 16 febbraio 2006 per la volontà di un gruppo di 5 genitori, si propone di essere di aiuto a tutti coloro che si trovano in difficoltà a reperire informazioni, a tutti coloro che hanno bisogno di un appoggio anche solo morale e di essere di stimolo e di aiuto concreto ai ricercatori.

L'Associazione si propone i seguenti fini:

- promuovere la conoscenza delle diverse forme della osteocondrodisplasia (Ollier, Maffucci, Espostosi Multiple) al fine di favorire la diagnosi precoce e l'efficace cura dei pazienti che ne sono colpiti, nonché l'aggiornamento sulle nuove acquisizioni scientifiche in materia;
- sensibilizzare gli organismi politici, amministrativi, sanitari, gli organi di stampa, la radio, la televisione e i mass-media al fine di migliorare l'assistenza ai pazienti ed alle loro famiglie;
- suggerire, promuovere e sviluppare iniziative per assicurare adeguati mezzi di assistenza ai pazienti e alle loro famiglie, in special modo dove l'organizzazione assistenziale pubblica non offre ancora interventi e strutture adeguate;
- promuovere iniziative ricreative, culturali, corsi, pubblicazioni, conferenze ed altre manifestazioni che permettano l'educazione dei pazienti, l'aggiornamento dei medici, l'informazione degli Organi di Governo.

L'associazione, inoltre, si occupa di:

- raccogliere tutti i casi presenti in Italia per poter realizzare una mappatura utile ai ricercatori,
- scambiare informazioni tra i ricercatori,
- tenere i contatti con le associazioni europee e americane.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Realizzazione di un depliant informativo e materiale pubblicitario (penne, spillette, cartelline ecc.).
- Collaborazione con l'ISS alla stesura delle linee guida per la malattia esostosante.
- Donazione, grazie a vendite occasionali, al laboratorio di genetica degli Istituti Ortopedici Rizzoli di Bologna di uno strumento atto ad accelerare le indagini sul DNA.
- Nel febbraio 2008 ha avuto luogo il primo incontro-convegno.

Patologie

Esostosi multipla ereditaria; Malattia di Ollier; Malattia di Maffucci.

Associazione contro le Leucemie e i Tumori nell'Infanzia ONLUS AcLTI



Sito web: www.aclti.it

Sede: via Pansini, 5 - Ed. 11 - 80131 Napoli

Presidente: Sig. Alfredo Cavaliere

Contatto: Tel. 081 5430969 - Fax 081 5430969 - Cell. 328 5387355

E-mail: info@aclti.it

Descrizione della malattia

La leucemia è un tumore “non solido” che origina dal midollo osseo, quel tessuto spugnoso, contenuto dentro le ossa, nel quale normalmente, a partire da cellule indifferenziate chiamate staminali, per successive divisioni e maturazioni delle cellule da esse maturate, si producono le cellule che circolano nel sangue: globuli rossi, globuli bianchi, piastrine. Questa produzione è costantemente controllata e limitata da parte dell'organismo. La leucemia consiste nella crescita incontrollata e tumultuosa di una popolazione di cellule derivate da quelle intermedie della differenziazione midollare, che divengono insensibili a qualsiasi controllo. Moltiplicandosi senza freni, questa popolazione di cellule leucemiche impedisce lo sviluppo delle cellule normali. Ne derivano l'anemia (diminuzione di globuli rossi), la leucopenia (diminuzione dei globuli bianchi) con rischio di infezione, la piastrinopenia (diminuzione delle piastrine) con rischio di emorragie. La terapia medica si basa sull'uso di farmaci citotossici, capaci di impedire la moltiplicazione delle cellule. Quest'effetto, pur manifestandosi su tutte le cellule, è massimo sulle cellule tumorali. Nel caso della leucemia, la terapia medica è quasi sempre capace, nel giro di poche settimane, di distruggere la maggior parte delle cellule malate, consentendo a quelle sane di ricrescere, così da tornare a una situazione di apparente normalità del midollo osseo e del sangue (remissione). Nel periodo necessario per ottenere la remissione, il bambino è a rischio di infezione, emorragie, effetti indesiderati dei farmaci e richiede per lo più il ricovero in ospedale. Una volta ottenuta la remissione, i rischi si riducono e nelle successive fasi di terapia il bambino sta per lo più a casa e viene curato in ospedale di giorno. Attualmente la durata della terapia nella leucemia è di due anni, anche se purtroppo in qualche bambino le cellule diventano resistenti al trattamento e si assiste alla ricomparsa della malattia (recidiva). La recidiva può verificarsi anche dopo la sospensione delle terapie, entro i tre anni dalla sospensione. Oltre questo limite il rischio di recidiva è bassissimo e il bambino può essere considerato guarito. Quando non si riesce a guarire completamente dalla leucemia, o dopo una recidiva, si può ricorrere al trapianto di midollo osseo. Il donatore può essere lo stesso bambino (autotrapianto), un fratello o una sorella (trapianto allogenico), un donatore compatibile non familiare (trapianto allogenico da MUD).

Finalità e servizi

- Supporto psicologico, sociale ed economico al bambino ammalato e alla sua famiglia al fine di migliorare la qualità della vita dei piccoli pazienti, sia in ospedale che al loro rientro nel nucleo familiare.
- Collaborazione con gli operatori sanitari per garantire al Centro di Oncoematologia Pediatrica un adeguato livello di specializzazione.
- Promozione della ricerca scientifica, necessaria per migliorare le terapie e dare possibilità di guarigione a un numero sempre più elevato di bambini affetti da patologie oncologiche.
- Acquisto di strumenti e apparecchiature da destinare al Settore di Oncologia Pediatrica del II Policlinico di Napoli e all'Ospedale Pausilipon di Napoli.
- Erogazione di borse di studio per il personale medico.
- Finanziamento di corsi di aggiornamento per il personale medico e infermieristico a contatto con i bambini.

Patologie

Leucemie infantili; Tumori infantili.

Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani ARIS



Sito web: www.ipovisione.org

Sede: via Ammiraglio Gravina, 53 - 90139 Palermo

Presidente: Dott. Rocco Di Lorenzo

Contatto: Tel. 091 6622375 - Fax 091 6622375 - Cell. 360 658364

E-mail: aris@ipovisione.org

Descrizione della malattia

Le patologie retiniche erodegenerative sono malattie ereditarie che colpiscono la retina e comprendono la retinopatia pigmentosa, la distrofia dei coni, la malattia di Stargardt e altre.

La retinite pigmentosa è una disfunzione della retina caratterizzata dalla comparsa di zone abnormi di pigmento nella retina. La retina subisce un progressivo deterioramento, perdendo la capacità di trasmettere al cervello le informazioni visive. I sintomi principali sono cecità notturna, reazione alla luce (abbagliamento), limitazione del campo visivo. Si accompagna anche a cataratta o sordità. Persone affette da retinite pigmentosa possono essere miopi, ipermetropi, soffrire di deformazioni della cornea, strabismo e altro. Al momento non esiste cura che arresti lo sviluppo della malattia o che la guarisca.

L'amaurosi congenita di Leber (ACL) è una forma di retinopatia ereditaria caratterizzata da grave ipovisione o cecità già presenti alla nascita o dai primi mesi di vita. I bambini affetti da tale patologia presentano movimenti oculari caotici, erratici e pupille scarsamente reattive alla luce. L'ACL rappresenta il 10-18% dei casi di cecità congenita nei bambini; la sua incidenza è di 2-3 per 100.000 bambini nati.

La malattia di Stargardt è una forma giovanile di degenerazione ereditaria della macula, caratterizzata da macchie giallastre rotonde od ovoidali attorno alla macula, a livello dell'epitelio pigmentato della retina (EPR). È la forma più comune di distrofia ereditaria della macula, con una prevalenza di circa 1:8.000-10.000. La malattia insorge nei primi vent'anni di vita e si manifesta con una riduzione dell'acuità visiva. Non è al momento disponibile nessuna terapia efficace.

La malattia di Best, o distrofia maculare vitelliforme, è una rara distrofia bilaterale della macula, ad eredità autosomica dominante, caratterizzata dall'accumulo di materiale giallastro a livello della macula. Anche per questa malattia, al momento, non è disponibile nessuna terapia efficace.

Finalità e servizi

■ L'ARIS, federata sul piano nazionale a Retina Italia e su quello internazionale a Retina International e alla Low Vision Academy, ha l'obiettivo di garantire assistenza, informazione, sviluppo della ricerca scientifica, prevenzione, cura e sostegno psicologico ai soggetti affetti da retinite pigmentosa e da altre patologie che stanno alla base dell'ipovisione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

■ Da luglio 2000 ARIS è editore della rivista specialistica sulla disabilità visiva "Ipovisione: scienza, informazione, cultura e mercato".

■ Dal 1994 al 1997 ha curato e diretto la redazione e la stampa della rivista scientifica "Lumen".

■ Ha realizzato il sito www.ipovisione.org consultabile anche da soggetti ipovedenti.

■ Ha pubblicato inoltre i seguenti volumi: (2008) Inchiostro invisibile; (2007) Ipovisione: profili normativi; (2006) Ipovisione e psicologia; (2005) Il volontario nella sanità e Sport e disabilità; (2004) Tomografia a coerenza ottica; (2000) Insieme per l'autonomia; (1998) L'ipovisione oggi; (1996) L'orbo e il re; (1994) Retinite Pigmentosa: prevenzione e ricerca scientifica.

Patologie

Retinite pigmentosa; Amaurosi congenita di Leber; Sindrome di Stargardt; Malattia di Best.

Associazione di volontariato Girotondo ONLUS



Sito web: www.atrofiaspinale.it

Sede: via Pratrivero, 303/X - 13835 Trivero (BI)

Presidente: Sig.ra Simona Taverna

Contatto: Tel. 015 7388282

E-mail: info@atrofiaspinale.it

Descrizione della malattia

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una delle più gravi malattie neuromuscolari dei bambini. Al momento non esiste nessuna cura; 1 bambino su 6.000 ne è affetto; sotto i due anni è la principale causa genetica di morte; 1 persona su 40 è portatore sano. In Italia sono alcune migliaia i bambini e gli adulti affetti.

La SMA è dovuta all'assenza di un gene che produce una proteina necessaria all'attività delle cellule nervose che inviano gli impulsi motori; i muscoli volontari subiscono così una progressiva paralisi. La SMA viene suddivisa in tre principali forme chiamate: Malattia di Werdnig-Hoffmann (SMA I); SMA Intermedia; SMA lieve, Malattia di Kugelberg-Weelander (SMA III).

I bambini affetti dalla forma più comune e più grave hanno un'aspettativa di vita molto ridotta e per sopravvivere oltre i due anni di età hanno spesso bisogno di un respiratore meccanico. I bambini e gli adulti affetti dalle forme più lievi sono costretti dalla progressione della malattia a muoversi su carrozzine elettriche, con una mobilità limitata degli arti superiori, delle mani e del capo. Le capacità intellettive rimangono intatte.

Finalità e servizi

- Reperire fondi per la ricerca della SMA.

Patologie

Atrofia muscolare spinale (SMA - Spinal Muscular Atrophy).

Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS



Sito web: www.craniostenosi-ilcigno.org

Sede: c/o studio Dott. Petruzzi, via Francesco dall'Ongaro, 94 - 00152 Roma

Presidente: Dott.ssa Anna Maria Nardi

Contatto: Tel. 06 5815419 - Cell. 333 5276634

E-mail: flilla@fastwebnet.it

Descrizione della malattia

Le ossa craniche si saldano precocemente durante la vita fetale. Il bambino nasce con malformazioni craniofacciali e/o degli arti. In rapporto alle suture saldate si distinguono vari tipi di craniostenosi: 1) craniostenosi semplici, quali la trigonocefalia, la scafocefalia e la plagiocefalia; 2) craniostenosi complesse quali, la sindrome di Apert, di Crouzon, di Pfeiffer ecc.

Per evitare gravi complicanze è necessario che il bambino sia operato entro il primo anno di vita.

Finalità e servizi

- L'associazione si propone di informare l'opinione pubblica su questo gruppo di malattie rare. Inoltre, fa da tramite tra i medici specialisti e le famiglie dei bimbi nati con craniostenosi.
- L'associazione offre assistenza e consulenza legale per esenzione ticket, assegno scolastico, invalidità ecc.

Patologie

Craniostenosi; Sindrome di Apert; Sindrome di Crouzon; Sindrome di Pfeiffer; Sindrome di Saethre-Chotzen; Malformazioni craniofacciali.

Associazione di volontariato per la malattia di Charcot-Marie-Tooth ACMT-RETE



Sito web: www.acmt-rete.it

Sede: via Giotto, 34 - 40010 Sala Bolognese (BO)

Presidente: Dott. Fiorenzo Pavanati

Contatto: Cell. 340 2820722

E-mail: acmt-rete@acmt-rete.it

Descrizione della malattia

La malattia di Charcot-Marie-Tooth è una patologia neurologica, a esordio periferico, trasmissibile ereditariamente, che può manifestarsi a qualsiasi età, dalla nascita fino a età avanzata, all'improvviso, colpendo e indebolendo gli arti e compromettendo altri organi. La scienza medica usa termini come "progressione lenta" per indicare che questa malattia avanza giorno dopo giorno e che ci vogliono anni prima di arrivare a perdere la propria autonomia. In realtà la persona è affetta da un deficit motorio e manuale che gli impedisce di condurre una vita normale, pur non essendo costretto alla sedia a rotelle. In alcune forme è colpito il nucleo del nervo, ma i sintomi sono identici. I primi a essere colpiti sono i muscoli degli arti che a poco a poco si atrofizzano. Ciò causa l'accorciamento dei tendini e la deformazione delle ossa dei piedi e delle mani. Le dita si chiudono perché non hanno forza, i talloni si storcono e spesso la persona arriva a camminare appoggiando solo alcuni punti del piede. Ciò determina problemi di callosità e ulcere con enormi difficoltà all'adattamento alle scarpe, anche quelle ortopediche. La persona inizialmente presenta una camminata instabile fino a cadere frequentemente, diventano poi insuperabili scalini, salite e altre barriere ambientali e architettoniche. La manualità in molti casi è visibilmente compromessa, la presa difficile, fino a non riuscire più a stringere posate e bicchieri o a dovere usare una bacchetta per scrivere al computer.

Finalità e servizi

- L'associazione nasce nel giugno 2001 da un gruppo di persone affette dalla patologia e dai loro familiari, a settembre dello stesso anno si è tenuto il primo congresso di ACMT-RETE con la partecipazione di oltre un centinaio di affetti e familiari. Il quinto e ultimo congresso si è svolto in provincia di Rimini (settembre 2007).
- L'associazione ACMT-RETE per la malattia di Charcot-Marie-Tooth si propone di:
 - promuovere progetti d'informazione al fine di accrescere le competenze e le conoscenze relative al trattamento della malattia di CMT e delle sindromi similari;
 - favorire la nascita di centri pubblici per la diagnosi e il trattamento in grado di lavorare in collaborazione fra loro;
 - sviluppare l'incontro e il confronto fra le persone affette dalla malattia di Charcot-Marie-Tooth e i loro familiari attraverso mezzi di comunicazione e momenti di socializzazione e di informazione;
 - essere punto d'informazione sulle leggi a favore dei disabili, sul collocamento mirato, lavorando in collaborazione con altre realtà associative ed Enti Pubblici.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Libretto informativo (50 pagine) sulla patologia a distribuzione gratuita.
- DVD (2 ore di filmati) nel quale i migliori specialisti italiani parlano della malattia. Distribuzione gratuita ai soci, offerta libera per tutti gli altri.

Patologie

Malattia di Charcot-Marie-Tooth.

Sedi e/o referenti territoriali

LOMBARDIA

Sig. Gianni Bertolasi

via Garibaldi, 74 - 46025 Poggio Rusco (MN)

Cell. 333 1733895

E-mail: gianni@acmt-rete.it

Associazione Estrofia Vescicale ONLUS AEV ONLUS



Sito web: www.estrofiavescicale.it

Sede: via delle Ville, 315 - 55010 Capannori (LU)

Presidente: Sig. Massimo Di Grazia

Contatto: Tel. 0583 929182 - Cell. 340 7621706

E-mail: info@estrofiavescicale.it

Descrizione della malattia

L'estrofia vescicale è una patologia che ha un'incidenza di 1:30.000 nati vivi; è un'anomalia congenita estremamente rara, caratterizzata dall'assenza della parete anteriore dell'addome e uno sviluppo incompleto della vescica e dell'uretra, e coinvolge più o meno incisivamente l'apparato genitale esterno. Le cause sono ancora sconosciute e la diagnosi ecografica è ancora molto difficile.

Gli interventi chirurgici sono rivolti alla ricostruzione e a ottenere la continenza urinaria, a evitare danni renali limitando le infezioni ricorrenti, e a ridare un aspetto accettabile ai genitali.

Il complesso estrofico è, e rimane, una condizione irreversibile sotto l'aspetto salutare e psicologico.

Finalità e servizi

I principali obiettivi dell'associazione sono:

- permettere il contatto tra pazienti e famiglie, per poter usufruire di un sostegno reciproco e avere un costante scambio di informazioni (mediche, burocratiche, di ordine pratico);
- offrire un sostegno sociale, psicologico, medico e giuridico ai pazienti e alle loro famiglie. A questo scopo i nostri volontari, grazie alla collaborazione con il personale ospedaliero, cercano di stare vicini, anche in ospedale, alle famiglie con neonato estrofico, per dare sostegno in questo momento così drammatico e delicato;
- sensibilizzare e coinvolgere gli operatori che ruotano intorno al problema estrofia (urologi, ginecologi, ecografisti, ortopedici, psicologi, pediatri, medici di base, nefrologi e infermieri), in modo che la patologia venga trattata con una visione a 360°, aumentando l'informazione capillare su tutto il territorio nazionale;
- promuovere la ricerca scientifica nello studio delle cause dell'estrofia, la raccolta di dati e la diffusione di studi e ricerche. A questo fine, collaboriamo con diverse organizzazioni che si occupano di questa patologia, presenti in altri paesi (USA, Germania, Svizzera, Spagna), per crescere, migliorarci e offrire loro il nostro contributo.

Da poco l'estrofia vescicale è stata riconosciuta come "malattia rara".

Attualmente ci stiamo battendo affinché venga creato in Italia un centro di eccellenza per l'estrofia vescicale, dal momento che un intervento chirurgico inadeguato può compromettere definitivamente la vita di una persona, e purtroppo questo può accadere.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Il materiale divulgativo è reperibile sul sito. Il libro "Le nostre storie" è in fase di pubblicazione.

Patologie

Estrofia vescicale.

Associazione Europea Amici della Sindrome di McCune-Albright EAMAS



Sito web: www.eamas.net

Sede: via Borgovecchio, 25 - 10041 Carignano (TO)

Presidente: Sig. Valter Dal Pos

Contatto: Tel. 011 9697258 - Fax 011 9697258

E-mail: info@eamas.net

Descrizione della malattia

È una malattia genetica rara caratterizzata da endocrinopatie periferiche multiple, displasia fibrosa ossea poliostotica e macchie cutanee caffè-latte. Esordisce in genere in età pediatrica. Può causare frequentemente pubertà precoce e lesioni ossee progressive con fratture spontanee e deformità. La sua causa è stata riconosciuta recentemente; si tratta di una mutazione attivante del complesso recettore-proteina G che determina iperfunzione cellulare e ipersecrezione ormonale negli organi colpiti. Non esiste una terapia specifica, ma attualmente sono in corso sperimentazioni sul trattamento medico delle endocrinopatie periferiche e della displasia fibrosa ossea. La sindrome colpisce circa un individuo per milione di abitanti.

Finalità e servizi

- Organizzare congressi internazionali, conferenze scientifiche, incontri individualizzati con i pazienti e i loro familiari, gruppi di lavoro specialistici e interdisciplinari.
- Utilizzare risorse fornite da istituzioni pubbliche, Comunità Europea, privati, per promuovere progetti di ricerca e assistenza.
- EAMAS è nata nel 1997 per promuovere lo studio della sindrome di McCune-Albright e altre malattie genetiche rare. L'associazione s'impegna a divulgare le informazioni raccolte e a organizzarle in modo da contribuire all'assistenza ai pazienti e ai loro familiari. L'attività di EAMAS è basata sulla partecipazione e sul contributo volontario dei soci e di coloro che intendono prestare la loro opera per sviluppare le attività di promozione della ricerca scientifica e fornire supporto e assistenza ai pazienti e alle loro famiglie.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- La divulgazione d'informazioni, notizie, avvenimenti d'interesse generale avviene principalmente tramite la pubblicazione nel sito: www.eamas.net
- Altre notizie sono pubblicate sulla rivista "Impegno per una vita migliore" (edita da Fmri) che EAMAS condivide con altre associazioni di malattie rare.

Patologie

Sindrome di McCune-Albright.

Associazione Famiglie di soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita e altre patologie AFaDOC



Sito web: www.afadoc.it

Sede: via Vigna, 3 - 36100 Vicenza

Presidente: Sig.ra Cinzia Sacchetti

Contatto: Tel. 0444 301570 - Fax 0444 301570 - Cell. 348 7259450

E-mail: cinzia@afadoc.it

Descrizione della malattia

Le malattie di cui si occupa AFaDOC sono legate in qualche misura all'ormone della crescita.

Il deficit di ormone della crescita (GH) è una condizione clinica causata dalla carenza patologica dell'ormone della crescita, caratterizzata da un ridotto accrescimento staturale nei bambini e da un aumento di grasso corporeo e una riduzione della massa muscolare nell'adulto. Il deficit di GH può presentarsi in forma assai variabile e il quadro clinico è condizionato dalla gravità del deficit ormonale, che può essere isolato o associato a quello di altri ormoni ipofisari, e dall'età di insorgenza. La carenza di ormone della crescita, nell'età adulta, è in genere causata da un danno ipotalamico o ipofisario, solitamente secondari a chirurgia ipofisaria, tumori, trattamento con radiazioni oppure è legato a un deficit dell'età evolutiva. Quando, oltre al deficit dell'ormone della crescita vi è la carenza di tutti gli altri ormoni ipofisari, la malattia si definisce panipopituitarismo.

La sindrome di Turner è una malattia genetica che colpisce il sesso femminile, con un'incidenza di 1:2.500 neonate femmine. Le principali caratteristiche sono rappresentate da bassa statura, assenza o incompleto sviluppo puberale, sviluppo difettoso delle ovaie (disgenesia gonadica), anomalie fisiche (alcuni dismorfismi e difetti di alcuni organi interni). Le alterazioni fenotipiche sono molteplici e nessuna patognomonica è indicativa in maniera sicura della diagnosi. Le uniche manifestazioni che permettono di sospettare la diagnosi sono la ridotta capacità di crescita, la bassa statura e/o le alterazioni gonadiche. Lo sviluppo psico-intellettuale è normale o sovrapponibile a quello della popolazione generale. Terapia: ormone della crescita per un recupero staturale, ormoni sessuali (estrogeni) per indurre lo sviluppo puberale e il suo mantenimento.

La sindrome di Ehlers-Danlos (EDS) è un gruppo eterogeneo di malattie ereditarie rare del tessuto connettivo che hanno in comune ipermobilità articolare, estensibilità cutanea e fragilità generalizzata dei tessuti. L'EDS ha una prevalenza stimata di 1:5.000-10.000, senza distinzione di sesso o di gruppo etnico. La classificazione attuale prevede 6 tipi di EDS, ciascuno dei quali rappresenta una malattia distinta, dovuta a un ben preciso difetto molecolare.

Il panipopituitarismo è una condizione sporadica determinata dalla mancata secrezione di ormoni ipofisari. Tale deficit si manifesta progressivamente, pertanto il paziente deve effettuare una terapia sostitutiva degli ormoni mancanti, non appena si evidenziano i singoli deficit.

Queste patologie non si associano a deficit intellettuale, con una frequenza non superiore a quella della popolazione generale. Come tutte le condizioni croniche/genetiche necessiterebbero di un adeguato supporto psicologico per il superamento e l'accettazione della diagnosi e della terapia.

Finalità e servizi

- Scopo primario dell'associazione è dare informazioni adeguate e aggiornate ai genitori e ai pazienti e a tutti i professionisti che direttamente o indirettamente sono coinvolti nel campo della salute (medici di base, paramedici, psicologi, operatori sanitari ecc.) e dell'educazione (insegnanti, educatori ecc.).
- Per conseguire questo obiettivo si avvale della consulenza scientifica della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP) e di altri specialisti (endocrinologi dell'adulto, ginecologi, neuropsichiatri infantili e psicologi) con i quali organizza incontri e convegni.

- Altro scopo parimenti importante è quello del sostegno morale e psicologico alle famiglie:
 - morale, basato su scambi di esperienze tra genitori e tra ragazzi, con incontri organizzati, di gruppo o individuali, vacanze comunitarie/campi scuola ecc.;
 - psicologico, mediante apposito ambulatorio strutturato con neuropsichiatra infantile e psicologo.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- DVD informativo “Una mano per crescere”.
- Notiziario trimestrale “AFaDOC notizie”.
- “La sindrome di Turner” guida pratica per la famiglia.

Patologie

Sindrome di Turner; Ritardo della Crescita Intrauterino (RCI); Pubertà precoce; Sindrome di Ehlers-Danlos (EDS); Panipopituitarismo.

Associazione Famiglie Iperplasia Surrenale Congenita (ex Associazione Regionale Famiglie Sindrome Adreno-genitale) ISC ONLUS Lombardia

Sito web: www.iperplasia.it

Sede: via Olgettina, 60 - 20100 Milano

Presidente: Sig.ra Katia Molgora

Contatto: Cell. 348 7267416

E-mail: i.s.c@tiscalinet.it

Descrizione della malattia

L'iperplasia surrenale congenita ISC (sindrome adrenogenitale SAG) è una malattia ereditaria che colpisce entrambi i sessi ed è una delle più frequenti endocrinopatie congenite. È trasmessa con modalità autosomica recessiva ed è causata da un difetto enzimatico che riguarda la sintesi dei principali ormoni surrenalici. La sua forma più frequente (circa il 95% dei casi) è il difetto dell'enzima 21-idrossilasi (21-OH). In questo caso, il blocco enzimatico porta a un arresto più o meno completo della produzione di cortisolo e di aldosterone; si ha un accumulo dei metaboliti a monte del blocco che vengono deviati verso una produzione eccessiva di androgeni surrenalici. Vengono distinte forme classiche e forme non classiche. La frequenza varia a seconda delle popolazioni. Per la forma classica, è stata valutata una frequenza media nel mondo di circa 1:15.000, sovrapponibile a quella stimata per la popolazione italiana.

La ISC può manifestarsi in diverse forme cliniche: forma classica con perdita di sali; forma classica virilizzante semplice; forma non classica a insorgenza tardiva; forma non classica criptica.

I sintomi clinici compaiono precocemente dopo la nascita, in genere nella seconda settimana di vita sotto forma di insufficienza surrenalica: difficoltà all'alimentazione, calo ponderale, vomito, diarrea, disidratazione, scompenso elettrolitico, shock ed exitus se la patologia non viene riconosciuta e trattata con un'adeguata terapia sostitutiva.

Finalità e servizi

- Promuovere e incrementare la conoscenza della ISC (SAG), al fine di favorirne la prevenzione, la diagnosi precoce e la cura efficace dei soggetti colpiti.
- Alimentare e sostenere la ricerca scientifica nel campo della ISC (SAG).
- Sensibilizzare le istituzioni politiche, amministrative e sanitarie al fine di migliorare e assicurare un'assistenza globale ai soggetti affetti e alle loro famiglie.
- Formare, attraverso corsi di preparazione specifica, il personale che svolgerà attività di volontariato nell'associazione.
- Sostenere le famiglie dei soggetti ISC (SAG) mediante l'attivazione di una rete territoriale di referenti.
- Pubblicare materiale divulgativo e organizzare iniziative pubbliche al fine di diffondere l'informazione più corretta.
- Migliorare la collaborazione con le strutture di base.
- Stabilire rapporti di cooperazione con altre associazioni e organizzazioni che promuovono attività di volontariato con le stesse finalità e specificità.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- ISC, opuscolo informativo.

Patologie

Iperplasia surrenale congenita.

Associazione Famiglie SMA



Sito web: www.famigliesma.org

Sede: via Alberico II, 4 - 00193 Roma

Presidente: Dott. Domenico J. Marchetti

Contatto: Tel. 06 6873138 - Fax 06 6873457

E-mail: segreteria@famigliesma.org

Descrizione della malattia

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia delle cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Queste cellule sono quelle da cui partono i nervi diretti ai muscoli, e che trasmettono i segnali motori (sono definite anche motoneuroni). Per questo motivo la SMA colpisce i muscoli volontari usati per attività quali andare a carponi ("gattinare"), camminare, controllare il collo e la testa e deglutire.

Colpisce principalmente i muscoli più vicini al tronco. La debolezza nelle gambe è generalmente maggiore della debolezza nelle braccia. Alcuni movimenti anomali della lingua - chiamati fascicolazioni della lingua - possono essere presenti in pazienti con il tipo I della malattia e in alcuni pazienti con il tipo II. I sensi e le percezioni sono normali, così come lo è l'attività intellettuale. In effetti si è spesso osservato che le persone affette da SMA sono insolitamente intelligenti e socievoli.

Tipo I acuto (grave)

La SMA tipo I è anche chiamata sindrome di Werdnig-Hoffman. La diagnosi dei bambini affetti da questo tipo viene generalmente fatta prima dei sei mesi di età e nella maggior parte dei casi prima dei tre mesi; può manifestarsi altresì una mancanza di movimenti fetali nei mesi finali di gravidanza. Generalmente un bambino affetto dal tipo I (Werdnig-Hoffman) non è mai in grado di sollevare la testa o di compiere i normali progressi fisici e motori. La deglutizione e l'alimentazione possono essere difficoltose e il bambino può mostrare difficoltà a inghiottire la propria saliva. C'è una debolezza generale nei muscoli respiratori intercostali e accessori (muscoli situati fra le costole). Il torace può apparire concavo (scavato verso l'interno) in seguito alla respirazione diaframmatica (addominale).

Anche nel caso in cui la diagnosi sia fatta entro i primi sei mesi di età, il decorso della malattia può differire significativamente a seconda del bambino.

Tipo II (cronico)

La diagnosi del tipo II della malattia viene quasi sempre formulata prima dei due anni di età, con una netta maggioranza di casi diagnosticati entro i quindici mesi. I bambini affetti da questo tipo riescono a stare seduti senza bisogno di sostegno, sebbene normalmente non siano in grado di raggiungere la posizione seduta senza aiuto. A un certo punto possono essere in grado di stare in piedi. Questo avviene prevalentemente con l'aiuto di tutori o con supporti per posizione eretta.

Tipo III (lieve)

La diagnosi del tipo III della malattia, anche nota come malattia di Kugelberg-Welander o atrofia muscolare spinale giovanile, viene effettuata in un arco di tempo che va da poco dopo i diciotto mesi di età all'adolescenza. I pazienti affetti dal tipo III possono stare in piedi da soli e camminare, ma possono avere qualche difficoltà a camminare o ad alzarsi da una posizione seduta o piegata. È possibile riscontrare tremore nelle dita in estensione, ma raramente si osservano fascicolazioni della lingua.

Tipo IV (inizio in età adulta)

Normalmente nella forma che colpisce gli adulti, i sintomi iniziano a manifestarsi dopo i 35 anni. Molto raramente l'atrofia muscolare spinale si manifesta fra i 18 e i 30 anni. La SMA adulta si caratterizza per un inizio insidioso e una lenta progressione. I muscoli bulbari, che si utilizzano per la deglutizione e per la funzione respiratoria, raramente vengono colpiti nel tipo IV.

SMA adulta legata al cromosoma X

Questa forma, nota anche come sindrome di Kennedy o atrofia muscolare bulbo-spinale, si manifesta solo nei maschi anche se tutte le figlie femmine risultano portatrici sane. Questa forma di SMA è associata a una mutazione nel gene che codifica una parte del recettore degli androgeni; di conseguenza, i pazienti spesso sviluppano ginecomastici (un ingrossamento delle mammelle). Anche i muscoli facciali e la lingua sono colpiti in maniera evidente.

Come in tutte le forme di SMA il decorso della malattia è variabile; in generale, comunque, essa tende a non progredire o a progredire lentamente.

Finalità e servizi

■ Famiglie SMA è un'associazione ONLUS composta e gestita esclusivamente da genitori di bambini affetti da SMA e da adulti affetti; è stata costituita nel 2001 a Roma da un gruppo di genitori provenienti da tutta Italia. In pochi anni l'associazione è cresciuta fino a raccogliere alcune centinaia di famiglie, diventando un punto di riferimento in Italia e all'estero tra quanti si occupano, per motivi personali o professionali, di atrofia muscolare spinale; nel complesso l'associazione ha già raccolto oltre 500.000 euro per finanziare la ricerca sulla SMA.

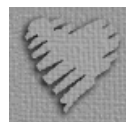
■ L'associazione ha tre principali obiettivi:

- il primo obiettivo è migliorare l'assistenza dei bambini attraverso una migliore informazione e formazione delle famiglie e degli operatori sanitari (per esempio promuovendo la diffusione delle best practices internazionali in materia di riabilitazione);
- il secondo obiettivo è stimolare e finanziare la ricerca genetica e farmacologica per trovare una cura alla SMA;
- il terzo obiettivo è promuovere l'organizzazione tempestiva nel nostro paese di sperimentazioni cliniche di farmaci e terapie per la SMA.

Patologie

Atrofia muscolare spinale (SMA); Malattia di Werdnig-Hoffman; Malattia di Kugelberg-Welander; Malattia di Kennedy.

Associazione Francesca Messina AFM



Sito web: www.francescamessina.org

Sede: via Isonzo, 77 - 34071 Cormons (GO)

Presidente: Sig. Matteo Messina

Contatto: Cell. 335 7783569

E-mail: carlo@relazioninet.it

Descrizione della malattia

Il morbo di Still dell'adulto (Adult Onset Still's disease o AOSD) è una rara malattia infiammatoria sistemica. La diagnosi di AOSD è prima di tutto clinica, ma in seguito deve essere supportata da un'indagine sierologia e radiologica.

Per differenziare il morbo di Still da altre patologie infiammatorie, infettive o neoplastiche che ne possono mimare il quadro clinico, sono stati elaborati nel 1992 da Yagamuchi e colleghi alcuni criteri classificativi: tra i criteri maggiori ritroviamo la presenza di artralgie per più di 2 settimane, di febbre $>39^{\circ}\text{C}$ a carattere intermittente per più di una settimana, di eritema cutaneo e di una conta di globuli bianchi $>10.000/\text{mmc}$ ($>80\%$ neutrofili), tra i minori si segnalano invece il riscontro di negatività per ANA e per fattore reumatoide, di incremento delle transaminasi, di splenomegalia e/o linfonomegalie e di faringodinia. La diagnosi di AOSD viene posta quando siano soddisfatti 5 criteri di cui almeno 3 maggiori.

L'evoluzione del morbo di Still nel tempo può assumere un decorso monociclico o autolimitantesi (unico episodio di malattia che si risolve completamente dopo 9-12 mesi dal suo esordio e dopo adeguato trattamento), policiclico sistemico o intermittente (sviluppo di numerose recidive associate spesso a danno articolare cronico) o infine cronico (dominato dall'impegno articolare e/o sistemico persistente). Fattori prognostici di cronicizzazione per il morbo di Still sono rappresentati dallo sviluppo precoce di poliartrite a carico delle articolazioni prossimali, coinvolgimento dei cingoli e necessità di più di due anni di terapia steroidea per ottenere il controllo della malattia. Come tutte le patologie infiammatorie croniche, non è infrequente il riscontro di amiloidosi sistemica dopo diversi anni di malattia.

Il trattamento del morbo di Still è incentrato sull'uso di corticosteroidi, farmaci immunosoppressori e recentemente farmaci biologici.

Finalità e servizi

- Allargare e approfondire la conoscenza di tutto quanto relativo alle malattie rare, soprattutto reumatiche, dando voce agli interessati (medici e pazienti).
- Dare il via a una raccolta di fondi da destinare a sostegno della ricerca per la diagnosi preventiva e le cure necessarie per mettere fine a gravi lutti e/o a dolorose sopravvivenze fortemente invalidanti, senza speranza. Sono allo studio anche altre destinazioni dei fondi.

Patologie

Morbo di Still con sindrome di Moschowitz; Malattie reumatiche rare.

Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down ONLUS AGPD



Sito web: www.sindromedidown.it

Sede: viale Piceno, 60 - 20129 Milano

Presidente: Dott.ssa Letizia Pini

Contatto: Tel. 02 7610527 / 02 70107002 - Fax 02 70004635

E-mail: agpd@sindromedidown.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Down (SD), o trisomia 21, è una condizione genetica. Deve il suo nome al dott. Langdon Down che, per la prima volta nel 1866, fornì una descrizione dei bambini considerati come “rappresentanti immaturi della grande razza mongola”, definendoli anche come appartenenti a una “regressione verso una tipologia orientale primitiva”, tenendo conto dei tratti somatici: da questa prima descrizione nasce il termine “mongoloide” adoperato, in modo improprio, per lungo tempo, per indicare le persone con sindrome di Down. Solo nel 1959 grazie al dott. Lejeune si fece un passo decisivo nella storia della sindrome di Down. Infatti Lejeune riferì di aver individuato la presenza di 47 cromosomi in colture di tessuto prelevato da tre persone con sindrome di Down. In condizioni normali, al momento del concepimento la cellula uovo della madre e lo spermatozoo del padre si uniscono creando un uovo fertilizzato che contiene 46 cromosomi, classificati in 23 coppie. In ogni coppia un cromosoma proviene dal padre e uno dalla madre. Se nella coppia 21 compare un cromosoma in più (tre invece di due) il numero dei cromosomi in ogni cellula è 47; questa combinazione causa la sindrome di Down. Da qui anche il nome di trisomia 21. Si tratta dell'anomalia cromosomica più comune: l'incidenza è di circa 1:1300 nati. Non è ancora chiaro perché questo avvenga, cioè perché al momento della divisione cellulare i cromosomi rimangano attaccati invece di separarsi normalmente. Quello che, a oggi, sappiamo è che il materiale genetico in eccesso causa uno squilibrio che altera l'aspetto del bambino e il corso normale del suo sviluppo, determinando caratteristiche tipiche della sindrome e un variabile grado di ritardo mentale. Ogni persona con sindrome di Down è unica, il suo futuro non è prevedibile e la sua crescita dipenderà da una serie di aspetti costituzionali e ambientali insieme. Queste differenze dipendono soprattutto dalle capacità individuali delle persone con sindrome di Down, dagli atteggiamenti educativi della loro famiglia e dalla disponibilità o meno di strutture sociosanitarie adeguate. Oggi molte persone con la sindrome di Down lavorano, hanno frequentato la scuola superiore e hanno un'accettabile vita sociale.

Finalità e servizi

- Favorire lo sviluppo, la crescita, l'autonomia personale e sociale delle persone con sindrome di Down.
- Aiutare le famiglie con una presa in carico globale.
- Promuovere la ricerca in ambito medico, psicopedagogico e sociale.
- Diffondere un'informazione completa, corretta e aggiornata sulla sindrome di Down.
- Accoglienza e informazione alle famiglie.
- Presa in carico globale del bambino e della sua famiglia.
- Consulenza medica, psicopedagogica e riabilitativa.
- Consulenza scolastica.
- Corsi di educazione all'autonomia.
- Formazione, orientamento e accompagnamento al lavoro.
- Corsi di formazione per operatori del settore medico, riabilitativo, scolastico e sociale.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- “Aspetti medici della sindrome di Down - dal concepimento all'età adulta -”, di Umberto Formica, Primario Pediatra Emerito dell'Ospedale dei Bambini “V. Buzzi di Milano”. La pubblicazione costituisce un aggiornamento e ampliamento del punto di vista rispetto al precedente libro scritto dal dott. Formica, contenente un messaggio di informazione e sensibilizzazione anche dal punto di vista socio-culturale, prendendo in considerazione anche le tematiche mediche relative alla diagnostica prenatale e all'età adulta.
- D. Jann, “L'evoluzione del segno grafico nel bambino con sindrome di Down”, rivolto a educatori di nido e scuola materna ma con indicazioni utili anche ai neogenitori - fascicolo comprensivo di cd-rom “Lo sviluppo del bambino con sindrome di Down: un'esperienza” - anno 2002.
- “Percorsi di sviluppo di abilità sociali per adolescenti con svantaggio intellettivo”, di Massimo Rota, responsabile servizio formazione, orientamento e inserimento lavorativo. Riflessioni sullo sviluppo delle attività sociali in relazione al ruolo della famiglia, delle agenzie educative e del territorio.

Patologie

Sindrome di Down o trisomia 21.

Associazione Genitori Monosomie 18 ONLUS AGEMO 18 ONLUS



Sito web: www.agemo18.com

Sede: vicolo Molino, 12 - 25080 Nuvolera (BS)

Presidente: Sig.ra Annalisa Stizioli

Contatto: Cell. 338 5851280

E-mail: info@agemo18.com

Descrizione della malattia

Ogni cellula umana contiene un'intera enciclopedia, esattamente identica una all'altra e ogni volume di questa enciclopedia rappresenta un cromosoma. Qualora a uno di questi volumi, nel nostro caso il numero 18, mancassero 10 pagine, significherebbe che queste 10 pagine mancano in tutti i volumi 18 di tutte le cellule del corpo. Quindi, queste cellule risultano tutte prive di una parte delle informazioni che normalmente sono presenti. Questo è esattamente ciò che succede nelle delezioni, siano esse riferite al braccio corto (p) o al braccio lungo (q) del cromosoma. Tanto maggiore è la quantità di braccio andato perso, tanto maggiore sarà la gravità delle condizioni del soggetto colpito. L'indagine attraverso la quale è possibile individuare questo tipo di problema è un esame del sangue, che permette di analizzare il cariotipo (o mappa cromosomica) del soggetto. Vengono, cioè, scrutati al microscopio tutti i cromosomi, contati e fotografati per rilevare eventuali anomalie dal punto di vista della loro forma e del loro numero. Il cariotipo viene effettuato sui soggetti colpiti, sul feto durante la gestazione, ma anche sui genitori e sui consanguinei al fine di individuare una possibile ereditarietà, e quindi informare chi è portatore di queste alterazioni sui possibili rischi in un'eventuale gravidanza. Infatti, tali anomalie possono essere sporadiche o ereditarie. È possibile che uno dei genitori abbia all'interno del proprio cariotipo una traslocazione "bilanciata" (restando comunque un individuo perfettamente normale). Quando nasce un individuo con una monosomia è necessario fare riferimento a un genetista, il quale informa sui possibili risvolti del problema in modo da avere le necessarie cognizioni per poter effettuare scelte libere e serene. Per loro, spesso, oltre a interventi chirurgici per eliminare malformazioni congenite, si rendono necessarie la fisioterapia, la psicomotricità, la logopedia. Punto di riferimento è di solito il neuropsichiatra infantile di base, che segue lo sviluppo psicomotorio del bimbo decidendo di volta in volta la terapia migliore da seguire.

Finalità e servizi

- Sensibilizzare la comunità per aumentare la conoscenza delle patologie legate al cromosoma 18.
- Raccogliere i dati inerenti la patologia in un database di informazioni.
- Creare, mediante il finanziamento di una borsa di studio, un testo unico sulle anomalie del cromosoma 18.
- Dare un aiuto a tutte quelle famiglie che stanno vivendo lo stesso problema, attraverso lo scambio di informazioni e testimonianze.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Il libro "Cara Samira...", di Annalisa Stizioli, che, attraverso il racconto della propria esperienza personale, dimostra come la forza di una famiglia unita possa superare gli ostacoli più insormontabili, ritrovando la gioia di vivere e la serenità perdute.

Patologie

Monosomie 18.

Associazione Gli Amici di Lapo ONLUS



Sito web: www.gliamicidilapo.org

Sede: via Accursio da Bagnolo, 9/11 - 50023 Impruneta (FI)

Presidente: Dott. Paolo Bertocci

Contatto: Fax 055 488214 - Cell. 392 9649882 / 339 6903755

E-mail: associazione@gliamicidilapo.org

Descrizione della malattia

La malattia di Kawasaki è una vasculite, ossia un'inflammazione delle pareti dei vasi sanguigni che può, solo in alcuni casi, causare una dilatazione (aneurisma) o un restringimento (stenosi) dei vasi colpiti.

È la seconda vasculite più comune dell'infanzia; non è ereditaria e nemmeno contagiosa; la maggior parte dei bambini colpiti è di sesso maschile e ha meno di 5 anni. Può tuttavia colpire, seppur di rado, anche i bambini nel primo mese di vita, gli adolescenti e gli adulti.

Le cause della sindrome sono sconosciute; si pensa tuttavia che, in un soggetto predisposto, una causa infettiva non identificata possa scatenare una risposta anomala del sistema immunitario con infiammazione e danno dei vasi sanguigni.

Finalità e servizi

- Divulgazione dei risultati della ricerca.
- Supporto alle famiglie dei piccoli pazienti.
- Consulenze mediche.

Patologie

Malattia di Kawasaki.

Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS AIP



Sito web: www.aip-it.org

Sede: via Del Medolo, 2 - 25123 Brescia

Presidente: Sig. Michele Del Zotti

Contatto: Tel. 030 3386557 - Fax 030 3386557 - Cell. 329 2249064

E-mail: aipbs@libero.it

Descrizione della malattia

Le immunodeficienze primitive (IP) sono malattie congenite causate da alterazioni del sistema immunitario che comportano un'aumentata suscettibilità alle infezioni. Molte forme di IP hanno trasmissione ereditaria e si manifestano nei primi mesi dopo la nascita; in alcuni casi invece, pur essendo congenito, lo stato di immunodeficienza si rende clinicamente evidente solo nell'età adulta. Non rientrano tra le IP le condizioni di alterata funzione del sistema immunitario conseguenti a infezioni (per esempio AIDS), stati di grave malnutrizione o indotte da farmaci. I soggetti affetti da IP presentano, sin dalla prima infanzia, un'aumentata predisposizione alle infezioni da patogeni intracellulari o extracellulari. Inoltre, a dispetto dei progressi ottenuti, ancor oggi alcune IP hanno una prognosi severa, offrendo una qualità di vita assai modesta (e una vita di relazione molto limitata) e rimangono gravate da un significativo rischio di mortalità. La prognosi delle IP pertanto non può essere generalizzata e varia a seconda dell'alterazione immunologica e della possibilità di un congruo intervento terapeutico, nonché della gravità delle complicanze infettive (le infezioni possono essere particolarmente severe), neoplastiche (specie leucemie o linfomi) o di altra natura (per esempio emorragiche) che accompagnano la malattia di base. Per evitare l'instaurarsi di queste complicanze, è fondamentale la tempestività della diagnosi, che finisce con l'essere la variabile più rilevante in grado di influenzare la prognosi e le aspettative di vita. L'esatta incidenza globale delle IP non è nota, in parte perché le informazioni sono frammentarie, in parte perché molte IP sono tuttora non riconosciute e le stime ufficiali sono molto prudenti e considerano che comunque le frequenze riportate siano sottostimate rispetto al reale. Di alcune in particolare è nota e accreditata la frequenza. Per esempio, il deficit selettivo di IgA, la più frequente IP, colpisce circa un individuo su 600 nella popolazione generale. Più controversa l'incidenza delle immunodeficienze combinate gravi, stimate in circa 1:10.000 - 1:100.000. Una diagnosi precoce e misure di intervento appropriate sono in questi casi assolutamente indispensabili per offrire prospettive di guarigione o comunque di vita relativamente normale alle persone affette. La maggior parte delle immunodeficienze primitive viene trasmessa secondo meccanismi ereditari ben noti. In molti casi è oggi possibile stabilire, per i soggetti che appartengono a famiglie con IP, il rischio di avere figli affetti. Per alcune di tali malattie è anche possibile effettuare la diagnosi prenatale.

Finalità e servizi

- Favorire la diffusione delle informazioni sulle IP tra le famiglie interessate, nell'opinione pubblica e nell'ambito delle diverse specializzazioni mediche e di medicina pubblica, così come tra il personale paramedico di assistenza.
- Promuovere interventi legislativi in ambito locale e nazionale a favore dei soggetti affetti da IP.
- Favorire un'appropriata informazione dei pazienti e delle loro famiglie sullo stato della ricerca, sulla diagnosi e sulla terapia delle varie IP.
- Promuovere la ricerca scientifica e tecnologica nell'ambito della diagnostica e della terapia avanzata.
- Garantire ai pazienti ricoverati e/o in day hospital un'assistenza ottimale per livello tecnico-scientifico, in un ambiente che rispetti e valorizzi la personalità del malato.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- La sindrome di Wiskott Aldrich (WAS).
- Il sistema immunitario.
- Le immunodeficienze primitive.
- L'agammaglobulinemia X-recessiva (XLA).
- Le immunoglobuline.
- La malattia granulomatosa cronica (CGD).
- La sindrome con iper-IgE e infezioni ricorrenti (Sindrome di Giobbe).
- Fisioterapia respiratoria.

Patologie

Immunodeficienze primitive; Deficit di IgA; Immunodeficienze combinate gravi; Sindrome di Wiskott Aldrich (WAS); Agammaglobulinemia X-recessiva (XLA); Malattia granulomatosa cronica (CGD); Sindrome di Giobbe (iper-IgE e infezioni ricorrenti).

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Prof. Giuseppe Spadaro
Cattedra di Immunologia Clinica e Allergologia, Università Federico II
di Napoli - Policlinico, via Pansini, 5 - 80131 Napoli
Tel. 081 7462261
E-mail: campania@aip-it.org

LAZIO

Sig.ra Margherita Tulli
UOC Immunologia Clinica, Policlinico Umberto I
viale dell'Università, 37 - 00161 Roma
Cell. 328 3632877
E-mail: lazio@aip-it.org

LOMBARDIA

Clinica pediatrica De Marchi, via della Commenda, 9 - 20122 Milano
E-mail: milano@aip-it.org

PIEMONTE

Ospedale Regina Margherita, piazza Polonia, 94 - 10126 Torino
E-mail: piemonte@aip-it.org

SARDEGNA

Sig. Ferdinando Marcialis
via Budapest, 5 - 09129 Cagliari
Tel. 070 498403
E-mail: sardegna@aip-it.org

Associazione Internazionale Ring 14 per la Ricerca sulle Malattie Neurogenetiche ONLUS RING14



Sito web: www.ring14.org

Sede: via V.M. Hugo, 34 - 42100 Reggio Emilia

Presidente: Sig.ra Stefania Azzali

Contatto: Tel. 0522 322607 - Cell. 340 8681962

E-mail: info@ring14.it

Descrizione della malattia

RING 14 indica un'alterazione a carico del cromosoma 14, che acquista una conformazione ad anello in quanto le due estremità, del braccio lungo e del braccio corto, si fondono insieme. La fusione avviene per due eventi di rottura, uno all'estremità del braccio corto e l'altro all'estremità del braccio lungo, cui in genere consegue perdita parziale di materiale genetico informativo del cromosoma 14. L'anomalia cromosomica può interessare tutte le cellule o essere a mosaico con una linea cellulare che ha perso un cromosoma 14 completo (monosomia 14).

L'alterazione cromosomica RING 14 si associa a una serie di segni e sintomi ricorrenti, è dunque causa di una sindrome, caratterizzata da ritardo psicomotorio e anomalie fenotipiche multiple.

Altre anomalie del cromosoma 14 sono: delezioni parziali, traslocazioni. Il cromosoma 14 può essere interessato anche da altre anomalie strutturali, quali delezioni parziali interstiziali del braccio lungo, traslocazioni bilanciate o sbilanciate con altri cromosomi, in cui la forma del cromosoma rimane lineare e non si circolarizza. I segni e i sintomi associati a delezioni parziali lineari includono ancora ritardo psicomotorio e anomalie fenotipiche multiple, e sono in parte, ma non del tutto, simili a quelli associati a RING 14. In tutti questi casi la diagnosi iniziale si avvale di un semplice esame cromosomico.

Riguardo alla sindrome RING 14, i segni e i sintomi più costanti sono a carico del sistema nervoso centrale e della retina, tuttavia essi variano in numero e gravità nei singoli pazienti. L'entità del ritardo mentale e motorio e dell'ipotonia è infatti variabile, anche la microcefalia non è costante. Il linguaggio è in genere compromesso, anch'esso in maniera variabile. La retina può essere interessata da iperpigmentazione, da piccole macchie bianco-giallastre nella media periferia, le stesse che interessano la macula; è possibile il formarsi di cataratta. L'epilessia è un segno clinico costante, a esordio precoce (anche nelle primissime settimane/mesi di vita), si manifesta con crisi generalizzate o parziali a semiologia complessa e sospetta origine fronto-temporale, può risultare di difficile controllo farmacologico o assumere un andamento capriccioso con lunghi periodi contrassegnati da poche crisi; non sono rari gli stati di male epilettico, soprattutto parziale. Gli organi endotoracici ed endoaddominali sono normali. Sono possibili discromie iperpigmentate della cute, quali chiazze caffè-latte. Un difetto immunoglobulinico (anche IgA di superficie) giustifica il rischio elevato di infezioni respiratorie e, probabilmente, anche i disturbi gastrointestinali.

Le delezioni lineari del cromosoma 14, almeno quelle che interessano la parte terminale del braccio lungo, si associano, oltre che a ritardo psicomotorio, a tratti fisici simili a quelli della sindrome RING 14. Sono invece usualmente assenti, in questi casi, i segni "epilessia" e "anomalie pigmentarie della retina".

Finalità e servizi

- Ricercare e mettere in contatto tra loro le famiglie.
- Creare la prima "banca dati" medico/scientifica.
- Formulare un percorso/protocollo di indagine medica e approfondire a livello genetico e molecolare le correlazioni fra clinica e genetica attraverso borse di studio a ricercatori.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

Sono inserite tutte nel sito web.

Patologie

Sindrome Ring 14; Sindromi causate da aberrazioni del cromosoma 14.

Sedi e/o referenti territoriali

EMILIA ROMAGNA

Dott.ssa Paola Martinelli

Ospedale Santa Maria Nuova - 42100 Reggio Emilia

Tel. 0522 296371

Cell. 348 9500941

E-mail: martinelli.paola@ring14.it

Associazione Intolleranza al Fruttosio ONLUS AIF ONLUS



Sito web: www.aifrut.it

Sede: calata Capodichino, 211 is.9/B - 80141 Napoli

Presidente: Sig. Giorgio Pioli

Contatto: Tel. 081 5990917

E-mail: info@aifrut.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/20.000 nati. L'intolleranza ereditaria al fruttosio (IEF) è un errore metabolico di origine genetica, a trasmissione autosomica recessiva di recente individuazione (anni Sessanta). La diffusione è ubiquitaria e casi di IEF sono stati riportati in Europa, America Settentrionale, India e Australia. Le persone con IEF presentano deficit dell'attività enzimatica della fruttoaldolasi B. L'enzima è espresso prevalentemente a livello epatico. Il gene che codifica la fruttoaldolasi B è localizzato nella regione 9q22.3. Il lavoro svolto presso il II Policlinico di Napoli, CEINGE, ha mostrato che sono due mutazioni prevalenti in Italia, A149P e A174D, mentre altre mutazioni, quali MDdelta4, N334K e delta-6 e x6, sono meno frequenti. I genitori di un bambino affetto da IEF sono entrambi portatori sani del gene malato e il rischio di ricorrenza per ogni successiva gravidanza è del 25%. I bambini e gli adulti affetti da IEF sono completamente sani e asintomatici, se non assumono alimenti contenenti fruttosio, saccarosio, sorbitolo o ogni altro glucide che nel loro metabolismo conduca al fruttosio come prodotto di derivazione. I primi sintomi compaiono con lo svezzamento; i bambini, infatti, sviluppano un tendenziale rifiuto della frutta e dei cibi dolci. Nei bambini non allattati al seno, ma alimentati con formulazioni contenenti fruttosio, i sintomi possono manifestarsi più precocemente con sequele gravissime fino all'exitus. Nei primi mesi di vita, i sintomi più frequenti sono: rifiuto dell'alimentazione, vomito e ritardo di crescita; altri segni meno frequenti, ma più specifici, sono l'ipoglicemia, lo shock e il danno epatico. I pazienti che continuano ad alimentarsi in modo scorretto possono presentare pallore, epatomegalia, episodi di emorragia gastrointestinale e/o cutanea, convulsioni, shock. Gli esami di laboratorio rilevano livelli ematici ridotti di proteine totali, fattori della coagulazione, fosforo, potassio, pH, bicarbonato e un aumento di transaminasi, bilirubina, acido urico e acido lattico. Si rileva inoltre anemia e trombocitopenia. Con l'eliminazione del fruttosio dalla dieta, i sintomi regrediscono. Si ha notizia di pochi pazienti che seguono spontaneamente una dieta priva di fruttosio, individuati per caso in età adulta. La terapia consiste in una dieta il più possibile povera di fruttosio.

Finalità e servizi

- Fornire supporto ai propri associati e alle loro famiglie per affrontare correttamente i problemi medici, legali e sociali connessi alla IEF.
- Diffusione delle informazioni medico-scientifiche.
- Promozione di nuovi protocolli genetici e medici per la diagnosi di IEF.
- Indicazione sulle confezioni dei medicinali e nei foglietti illustrativi dell'eventuale presenza di zuccheri proibiti agli affetti da IEF.
- Indicazione sulle confezioni alimentari della presenza, anche in tracce, di ingredienti proibiti.
- Promozione di progetti di ricerca scientifica finalizzati a una più approfondita conoscenza della patologia nella sua varietà di espressioni, con particolare attenzione al rapporto di causa-effetto e a una più appropriata terapia dietetica.
- Rilevazione dell'incidenza di IEF in Italia.

Patologie

Intolleranza al fruttosio.

Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber IALCA



Sito web: www.amaurosicongenitaleber.com

Sede: via Mozart, 16 - 20122 Milano

Presidente: Sig. Nicola Stilla

Contatto: Tel. 02 76011893 - Fax 02 76001528 - Cell. 335 5234655

E-mail: amaurosicongleber@libero.it

Descrizione della malattia

L'amaurosi congenita di Leber (ACL) è la più precoce e la più grave forma di distrofia retinica ereditaria, responsabile del 10-18% dei casi di cecità congenita. È una malattia genetica rara, nella maggior parte dei casi a trasmissione autosomica recessiva. L'ACL è caratterizzata da cecità o ipovisione severa a esordio alla nascita o nei primi 6 mesi di vita, reazioni pupillari torpide, movimenti oculari erratici/nistagmo, segni oculo-digitali, come per esempio pressione e sfregamento dei bulbi oculari. L'elettroretinogramma è estinto o marcatamente ipovoltato sia nella componente fotopica sia in quella scotopica; i potenziali evocati visivi sono estinti o alterati; il fundus oculi è variabile. L'ACL è una malattia eterogenea dal punto di vista clinico e genetico e probabilmente non rappresenta una singola malattia. È infatti descritta una possibile associazione con altre anomalie sia neurologiche sia sistemiche (in particolare renali). L'ACL è una patologia estremamente eterogenea anche da un punto di vista genetico: finora sono stati infatti identificati undici diversi geni e altri sono in fase di studio. Lo sviluppo psicomotorio dei bambini affetti da ACL è peculiare e richiede specifici strumenti di valutazione. Fino a oggi, sono state prese in considerazione diverse linee di intervento terapeutico comprendenti in particolare il trapianto di retina e di cellule staminali e terapie farmacologiche, nessuna delle quali al momento si è rivelata efficace. Nel 2001, per la prima volta, è stata dimostrata la possibilità di ristabilire la visione, mediante terapia genica, in un modello animale di grossa taglia (cane) di retinopatia umana, utilizzando virus ricombinanti che trasportavano il gene RPE65. Sono al momento in via di definizione studi sperimentali sull'uomo.

Finalità e servizi

L'Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber, il cui acronimo è IALCA, è nata a Pavia nel maggio 1999 per volontà del Prof. Giovanni Lanzi, allora Direttore del Dipartimento di Clinica Neurologica e Psichiatrica dell'Età Evolutiva dell'Università di Pavia - Fondazione "C. Mondino".

È un'associazione no profit i cui scopi principali sono:

- aumentare le conoscenze sull'amaurosi congenita di Leber e sensibilizzare l'opinione pubblica sui problemi connessi a questa malattia rara;
- raccogliere tutti i casi di ACL diffusi sul territorio nazionale;
- migliorare le competenze diagnostiche su questa patologia e promuovere ogni attività di ricerca sulle problematiche diagnostiche, cliniche e terapeutiche;
- coordinare le energie e le risorse dei genitori, dei medici e dei terapisti che seguono questi bambini per migliorare la comprensione dell'ACL;
- offrire supporti e stabilire contatti con tutte le strutture specialistiche sia in Italia sia all'estero per contribuire a ogni sforzo di ricerca su questa patologia con il fine ultimo di arrivare a una corretta diagnosi, a una possibilità terapeutica e a un miglioramento della vita dei bambini colpiti da questa malattia.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Fazzi E, Rossi M, Signorini S, Rossi G, Bianchi PE, Lanzi G, Leber's congenital amaurosis: is there an autistic component?, *Dev Med Child Neurol*, 2007, 49(7): 503-7.

- Simonelli F, Ziviello C, Testa F et al., Clinical and molecular genetics of Leber's congenital amaurosis: a multicenter study of Italian patients, *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 2007, 48(9): 4284-90.
- Fazzi E, Signorini SG, Uggetti C, Bianchi PE, Lanners J, Lanzi G, Towards Improved Clinical Characterization of Leber Congenital Amaurosis: neurological and systemic fundings, *American Journal of Medical Genetics*, 2005, 132A: 13-19.
- Fazzi E, Signorini SG, Scelsa B, Bova SM, Lanzi G, Leber's congenital amaurosis: an update, *Eur J Paediatr Neurol*, 2003, 7(1): 13-22.

Patologie

Amaurosi congenita di Leber.

Associazione Italiana Angiodisplasie ILA



Sito web: www.angiodisplasie.org

Sede: viale Forlanini, 121 - 20024 Garbagnate Milanese (MI)

Presidente: Prof. Raul Ettore Mattassi

Contatto: Tel. 02 994302254 - Fax 02 994302222 - Cell. 339

1517929

E-mail: info@angiodisplasie.org

Descrizione della malattia

Le malformazioni possono coinvolgere il sistema arterioso, il sistema venoso, il sistema linfatico. Oltre a ciò si riconoscono malformazioni caratterizzate dalla presenza di comunicazioni artero-venose dirette e malformazioni combinate. La prima difficoltà nella diagnosi delle malformazioni vascolari è la diagnosi differenziale con gli emangiomi che rappresentano il tumore vascolare più frequente in età neonatale. Questi ultimi sono caratterizzati dalla crescita legata alla replicazione delle cellule endoteliali e si comportano come tumori benigni che possono non evolvere o avere una crescita di tipo esplosivo: nella crescita degli emangiomi si riconosce un periodo di proliferazione fino ai 6 mesi di vita del neonato all'interno del quale si può verificare la crescita esplosiva ed una successiva involuzione fino al riassorbimento più o meno totale delle strutture vascolari. La patologia di tipo congenito può essere evidente alla nascita o manifestarsi durante la crescita o addirittura in età adulta. La sintomatologia è legata alle manifestazioni fisiopatologiche dell'insufficienza arteriosa e venosa ovvero in ischemia distale, stasi con fibrosi ed ischemia di tipo venoso, edema, sindromi da malassorbimento. L'intensità e la visibilità della malformazione sono in relazione alla localizzazione e all'estensione della patologia stessa. Fra le manifestazioni cliniche più tipiche vi è la presenza di alterazioni cutanee di color vinoso definite "nevi" che rappresentano nella maggior parte dei casi la punta dell'iceberg della malformazione sottostante. La presenza di malformazioni vascolari diffuse agli arti inferiori possono indurre disturbi della crescita ossea e dei tessuti molli determinando a seconda dei casi sia il gigantismo che la scarsa crescita dell'arto interessato. Le malformazioni viscerali possono determinare ipertensione arteriosa. Le malformazioni linfatiche, oltre ad edemi, possono determinare a livello viscerale sindromi da malassorbimento. La terapia proposta è nella maggior parte dei casi di tipo chirurgico o radiologico interventista. Un'adeguata terapia effettuata nei primi anni di vita può contribuire a migliorare di molto la qualità di vita di questi pazienti, giungendo a normalizzare le differenze di crescita fra gli arti quando effettuata prima della pubertà. Tale normalizzazione determina un miglioramento della conseguente scoliosi e conseguentemente delle correlate rachialgie. Nel caso di comunicazioni artero-venose ad elevata portata l'intervento chirurgico o radiologico previene l'insorgenza di uno scompenso cardiaco.

Finalità e servizi

L'Associazione, che non ha scopo di lucro, si propone di:

- diffondere e incentivare la conoscenza delle terapie possibili nel campo degli angiomi e delle angiodisplasie;
- organizzare gli aiuti ai pazienti con tale patologia della Divisione di Chirurgia Vascolare dell'Azienda Ospedaliera "G. Salvini", nonché ai loro familiari che ne avessero necessità;
- interessare Università e settori di ricerca perchè si inizi la raccolta di studi su questo tipo di malformazione;
- rendersi disponibile allo scambio di informazioni con chiunque sia interessato al tema.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

Mattassi R., Belov S., Loose DA, Vaghi M. "Malformazioni vascolari ed emangiomi", Springer, Milano, 2003.

Patologie

Angiodisplasia, anomalie congenite dei vasi arteriosi, venosi e linfatici.

Associazione Italiana Angioedema Ereditario AAEE



Sito web: www.angioedemaereditario.org

Sede: Azienda Ospedaliera Luigi Sacco - UO Medicina II A Pad. 3A
via G.B. Grassi, 74 - 20157 Milano

Presidente: Sig. Pietro Mantovano

Contatto: Tel. 02 85994494/ 02 5472671

E-mail: info@angioedemaereditario.org

Descrizione della malattia

In Italia sono stati diagnosticati circa 500-600 casi di angioedema ereditario. L'angioedema da carenza di C1-inibitore (C1-INH) è una malattia dovuta alla mancanza, nel siero degli affetti, dell'inibitore della prima frazione del sistema del complemento. Può essere provocata da un difetto genetico (angioedema ereditario) oppure da un aumentato consumo di C1-inibitore (angioedema acquisito). Clinicamente si manifesta con episodi ricorrenti di edema della durata di 2-5 giorni. Quando è interessata la cute, la zona colpita appare tumefatta, pallida, non pruriginosa e solitamente senza una netta demarcazione tra parte colpita e parte sana. Nei casi di edema delle mucose, particolarmente temibile è l'edema della laringe che può portare a morte per asfissia. Frequente è pure l'interessamento della mucosa intestinale, causa di coliche addominali molto simili a quadri di "addome acuto". Non si tratta di una malattia allergica e quindi fra i fattori scatenanti non devono essere annoverati farmaci (se non in rarissimi casi), alimenti o sostanze similari, mentre traumi, anche minimi, e stress psichici possono favorire l'insorgenza di attacchi. Per tale ragione manovre sul cavo orale, quali estrazioni dentarie, esami endoscopici ecc., possono causare edema della glottide. La diagnosi della malattia è relativamente semplice e consiste nella determinazione quantitativa e funzionale dell'inibitore della C1-esterasi. La terapia d'elezione, in caso di edema della glottide o in caso di grave attacco addominale, consiste nell'infusione di adeguate quantità di concentrato plasmatico C1-INH (inattivatore umano), disponibile in Italia, mentre nella prevenzione degli attacchi, limitatamente ai soggetti adulti, risultano efficaci gli androgeno-derivati. Inutile è invece la somministrazione di cortisonici e antistaminici.

Finalità e servizi

- Diffondere la conoscenza della malattia al fine di consentire una corretta diagnosi.
- Agire affinché in Italia si realizzi la disponibilità piena e ai più alti livelli qualitativi dei farmaci e dei presidi terapeutici necessari alla prevenzione e alla lotta contro la malattia.
- Sostenere e favorire l'accesso di tutti i pazienti alle terapie adeguate.
- Collaborare all'organizzazione dell'attività di assistenza ai pazienti affetti da angioedema ereditario.
- Creare un documento sanitario di identificazione, ufficialmente riconosciuto, con la descrizione della malattia, delle indicazioni terapeutiche d'urgenza, nonché dell'indirizzo dei medici cui rivolgersi per ulteriori informazioni.
- Promuovere incontri, convegni e congressi medico-sociali a livello nazionale e internazionale.
- Promuovere incontri e scambi di informazione tra pazienti, tra pazienti e medici, tra medici e medici.

Patologie

Angioedema ereditario.

Sedi e/o referenti territoriali

PIEMONTE

Sig. Penna Vincenzo

frazione Quarto inferiore, 192 - 14030 Asti

Tel. 0141 299274 - Fax 0141 299274 - Cell. 393 6173480

E-mail: info@angioedemaereditario.org

Associazione Italiana Assistenza Spastici (Nazionale) AIAS



Sito web: www.aiasnazionale.it

Sede: via Cipro, 4/H - 00136 Roma

Presidente: Ing. Francesco Lo Trovato

Contatto: Tel. 06 39731704 - Fax 06 39731749

E-mail: info@aiasnazionale.it

Descrizione della malattia

La spasticità è definita come un disturbo motorio, caratterizzato da un aumento dipendente dalla velocità dei riflessi tonici da stiramento: ciò significa che il tono muscolare aumenta con il movimento e diminuisce generalmente durante il sonno. La spasticità è provocata da una lesione presente lungo un tratto del cordone spinale, che inizia in quella parte della corteccia motoria del cervello chiamata motoneurone superiore. Quando è presente una lesione nel sistema dei motoneuroni superiori o lungo il percorso che raggiunge i muscoli delle braccia, del torace e delle gambe, il sistema nervoso non riesce a provocare movimento in una condizione muscolare normale o rilassata. Così che, quando un soggetto tenta di muoversi, anche passivamente, il tono muscolare aumenta secondo uno specifico modello limitando il movimento volontario. Oggi circa 5 milioni di bambini in tutto il mondo sono colpiti da danni neurologici e muscolari indotti da ipossia-ischemia perinatale: la metà di essi presenta un quadro clinico neuromotorio gravemente compromesso, l'altra metà manifesta problemi neurologici di vario tipo. L'ipossia-ischemia perinatale è una causa importante di danno cerebrale che può determinare anche la morte, ma molto spesso porta ad alterazioni neurologiche permanenti nei neonati. Attualmente non esistono terapie disponibili per questa condizione che colpisce circa 1 su 4.000 neonati a termine.

Finalità e servizi

L'associazione si occupa delle attività di riabilitazione e di recupero funzionale dei soggetti cerebrolesi e motulesi. L'azione dell'AIAS si è, nel tempo, fondamentalmente esplicitata:

- instaurando e intensificando i rapporti con gli organi legislativi regionali, nazionali e internazionali, nonché con gli enti locali per sensibilizzare gli stessi ad agire in sede legislativa e operativa in funzione delle istanze dei disabili e delle loro famiglie;
- promuovendo conferenze, convegni, seminari, indagini e studi, anche a livello comunitario, per una concezione della riabilitazione come processo multiforme e pluridimensionale, ossia non solo come momento clinico, ma come un "unicum" con gli aspetti sociali, educativi, culturali, formativi e di inserimento autonomo del disabile nel sistema produttivo della società;
- sollecitando l'attuazione e lo sviluppo su tutto il territorio nazionale di servizi di riabilitazione, intesi come "funzione pubblica", a prescindere dalla configurazione degli apparati operativi pubblici e/o privati che li forniscono;
- istituendo e gestendo centri e servizi di riabilitazione, nonché servizi e strutture socio-sanitarie in regime convenzionale con il Servizio Sanitario Nazionale;
- promuovendo l'integrazione scolastica a ogni livello e la formazione professionale del disabile per favorirne l'inserimento nel mondo del lavoro;
- organizzando corsi di formazione professionale e di aggiornamento per operatori della riabilitazione e per insegnanti di sostegno nelle scuole con presenza di alunni o studenti con disabilità;
- agendo come centro di raccolta e di diffusione di informazioni tecnico scientifiche con la pubblicazione di articoli, notizie, indagini, riviste e libri afferenti alle problematiche della disabilità.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "AIAS" - Rivista quadrimestrale.

Patologie

Spasticità conseguente a lesioni cerebrali e nei soggetti motulesi.

Associazione Italiana Bambini con Ernia Diaframmatica AIBED ONLUS



Sito web: www.aibed.it

Sede: via F. Ciusa, 9 - 09040 Maracalagonis (CA)

Presidente: Sig.ra Norma Atzeni

Contatto: Tel. 070 785150 - Cell. 329 7185559

E-mail: natzeni01@tiscali.it

Descrizione della malattia

L'ernia diaframmatica congenita è una malformazione che consiste nella mancata o incompleta formazione del diaframma, quindi una fuoriuscita di visceri dall'addome (dove sono normalmente collocati) verso la cavità toracica. La conseguenza è che gli organi comprimono il polmone sul lato erniato (in alcuni casi anche quello controlaterale), vanno a occupare spazio impedendone il normale sviluppo.

Si conoscono forme gravi e forme meno gravi, ma la prognosi è di solito severa. Le percentuali di sopravvivenza, con risoluzione chirurgica, variano nel mondo tra il 50% e il 70%.

Questo difetto ha una frequenza compresa tra i 2.500/4.500 nati vivi.

C'è una lieve predominanza del sesso maschile rispetto a quello femminile: 1 caso ogni 3.000-5.000 nati vivi. Non è una patologia ereditaria, pur essendo stata descritta eccezionalmente in più soggetti della stessa famiglia. Attualmente non sono noti i fattori responsabili della sua formazione. La diagnosi in genere viene fatta nel secondo trimestre di gravidanza, quando con l'ecografia è possibile visualizzare uno o più organi addominali (intestino, milza, stomaco, fegato). Devono essere effettuati controlli periodici (ogni 3-4 settimane circa) per monitorare il benessere del feto.

La diagnosi prenatale serve a garantire il massimo dell'assistenza al bambino. È importante che il bambino nasca il più a termine possibile; l'ideale sarebbe dopo le 38 settimane.

Alla nascita, a causa del non completo sviluppo polmonare, il bambino/a presenta importanti difficoltà respiratorie. Le prime 24/48 ore di vita sono importanti per capire il grado di sviluppo polmonare raggiunto nel corso dello sviluppo fetale. Il difetto del diaframma (ernia) viene corretto quando il bambino è stabile da un punto di vista cardio-respiratorio. L'operazione consiste nel fare un'incisione sottocostale (nella parte alta dell'addome), nel riportare in addome gli organi erniati in torace e nel ricostruire l'integrità del diaframma. Nel caso in cui il difetto del diaframma sia ampio, è necessario fare uso di materiali sintetici (placca o patch diaframmatico). Nel decorso post-operatorio si può andare incontro ad alcune complicanze quali: insufficienza respiratoria di difficile trattamento, infezioni, versamento pleurico che può richiedere il posizionamento di un drenaggio toracico.

A distanza di anni in alcuni casi i bambini possono presentare problemi di funzionalità respiratoria, problemi di reflusso gastroesofageo, problemi uditivi di entità variabile e problemi scheletrici (scoliosi).

Finalità e servizi

- L'associazione nasce il 28 dicembre 2001, da quattro famiglie di bambini affetti da ernia diaframmatica congenita (CDH), con l'intento di colmare una parte di quel vuoto che da sempre ruota intorno a una patologia dai tanti punti oscuri.
- Instaura e garantisce una proficua relazione umana e sociale tra i genitori di bambini, favorisce lo scambio di esperienze pratiche, psicologiche e sociali.
- Offre un servizio di auto-mutuo-aiuto.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Locandine, brochure.

Patologie

Ernia diaframmatica.

Associazione Italiana Celiachia ONLUS AIC



Sito web: www.celiachia.it

Sede: via Caffaro, 68 a - 16124 Genova

Presidente: Sig. Adriano Pucci

Contatto: Tel. 010 2510016 - Fax 010 2721615

E-mail: segreteria@celiachia.it

Descrizione della malattia

La celiachia è un'intolleranza permanente al glutine, sostanza proteica presente in avena, frumento, farro, kamut, orzo, segale, spelta e triticale.

L'incidenza di questa intolleranza in Italia è stimata in un soggetto ogni 100/150 persone. I celiaci potenzialmente sarebbero quindi 400.000, ma ne sono stati diagnosticati intorno ai 75.000. Ogni anno vengono effettuate 5.000 nuove diagnosi e ogni anno nascono 2.800 nuovi celiaci, con un incremento annuo di circa il 10%.

Per curare la celiachia, attualmente, occorre escludere dalla dieta alcuni alimenti più comuni, quali pane, pasta, biscotti e pizza, ma anche eliminare le più piccole tracce di farina da ogni piatto. Questo implica un forte impegno di educazione alimentare. Infatti l'assunzione di glutine, anche in piccole dosi, può causare danni.

La dieta senza glutine, condotta con rigore, è l'unica terapia che garantisce al celiaco un perfetto stato di salute.

Finalità e servizi

- Promuovere l'assistenza ai celiaci, agli affetti da dermatite erpetiforme e alle loro famiglie.
- Informare la classe medica sulle possibilità diagnostiche e terapeutiche.
- Studiare i problemi dei celiaci in stretta collaborazione con la Società Italiana di Gastroenterologia ed Epatologia Pediatrica (SIGENP) e la Società Italiana di Gastroenterologia (SIGE).
- Stimolare la ricerca scientifica in tre direzioni: genetica, immunologica e clinica.
- Sensibilizzare le strutture politiche, amministrative e sanitarie.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Prontuario degli Alimenti".
- "Guida Alimentazione Fuori Casa".
- "Celiachia Notizie".

Patologie

Celiachia; Dermatite erpetiforme.

Associazione Italiana Cistite Interstiziale ONLUS AICI



Sito web: www.aici-onlus.it

Sede: viale Glorioso, 13 - 00153 Roma

Presidente: Sig.ra Loredana Nasta

Contatto: Tel. 06 58333384 - Fax 06 58333384 - Cell. 348 7625041

E-mail: segreteria@aici-onlus.it

Descrizione della malattia

Frequenza: non nota. La cistite interstiziale (CI) è una patologia cronica e dolorosa che colpisce la vescica, soprattutto nella donna (5:1 rispetto al maschio) e può essere estremamente invalidante. La CI determina modificazioni strutturali a livello della parete di tale organo, che comportano un progressivo deterioramento dell'attività vescicale fino a una completa defunzionalizzazione, qualora non venga diagnosticata tempestivamente. Tale patologia si traduce in un quadro clinico che si aggrava progressivamente e ha inizio, nella maggior parte dei casi, con sintomi simili a una cistite che progressivamente incrementano la loro intensità, con aumento della frequenza minzionale (fino a 60), urgenza e intenso bruciore/dolore percepito a livello vescicale sovrapubico, pelvico, perineale, vaginali e/o ano-rettali, refrattario alle comuni terapie antalgiche. L'assenza di batteri nelle urine è assai frequente anche se, forse proprio per l'alterazione acquisita della mucosa, è possibile una sovrapposizione infettiva al quadro infiammatorio. Questo confonde ulteriormente il quadro clinico complicando il raggiungimento della diagnosi. Nei casi più lievi, i sintomi possono non essere presenti contemporaneamente. Molti organi ne sarebbero secondariamente colpiti, oltre la vescica, come la vagina, l'intestino, il pavimento pelvico, i muscoli, le articolazioni, le mucose. Ciò spiegherebbe l'associazione della CI alla vulvodinia, fibromialgia, sindrome dell'intestino irritabile, stanchezza cronica, sindrome di Sjögren, lupus eritematoso sistemico, prostatodinia. L'eziologia di tale malattia è ben lungi dall'essere chiarita e questo limita le possibilità terapeutiche sinora a disposizione. Da uno studio condotto negli Stati Uniti, è emerso che i pazienti affetti da CI in stadio avanzato presentano una qualità di vita peggiore di quella dei pazienti in dialisi. Il dolore severo, intrattabile, le numerose terapie mediche fallite, l'isolamento sociale, la disperazione, il "vivere" possono diventare intollerabili. L'evoluzione cronica e progressiva di tale patologia giustifica la necessità di giungere il più tempestivamente possibile a una diagnosi corretta che consenta l'instaurarsi di una terapia efficace e di un adeguato trattamento del dolore, aspetto questo che dovrebbe essere trattato da uno specialista della terapia del dolore che conosce bene la CI.

Finalità e servizi

- Diffondere la conoscenza della malattia nella comunità medica attraverso corsi e congressi.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica attraverso i mass media.
- Informare, educare e supportare le persone affette da CI e le loro famiglie sia attraverso corsi sia attraverso il giornalino.
- Progettare corsi di formazione e informazione per medici di base.
- Ottenere l'assistenza sanitaria e i farmaci a livello completamente gratuito.
- Ottenere il riconoscimento dell'invalidità.
- Incentivare la ricerca.
- Promuovere azioni legislative in favore delle persone affette da CI.
- Istituire una rete internazionale tra le associazioni all'estero.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Atti del I Congresso Nazionale AICI "Interstitial Cystitis Syndrome and Rare Diseases", maggio 2002.

- International Consultation on IC in Japan - “ New Diagnostic Criteria”, marzo 2003.
- Atti del I Congresso Internazionale MICA “Update: Inside the research”, ottobre 2006.
- Cervigni M, Natale F, Nasta L, Porru D, Terapia intravesicale combinata di Acido ialuronico e Condroitina in pazienti affetti da CI refrattaria, IU Journal, 2008.

Patologie

Cistite interstiziale.

Associazione Italiana contro le Miopatie Rare AIM Rare



Sito web: www.aimrare.org

Sede: viale Mazzini, 40 - 50132 Firenze

Presidente: Sig.ra Caterina Campanelli

Contatto: Fax 0572 909030 - Cell. 348 6420993

E-mail: info@aimrare.org

Descrizione della malattia

L'associazione fornisce informazioni e sostegno a malati colpiti da miopia congenita centro nucleare, miopia congenita miotubolare, miopia da N.d.d., miopia mitocondriale, miopia nemalinica, miopia siringomielia, miopia distale, distrofia dei cingoli, distrofia miotonica di Steinert, distrofia muscolare congenita (deficit/merosina), distrofia facio-scapolo-omerale, amioptasia (artrogriposi multipla congenita), altre miopatie. Più raramente a malati colpiti da sindrome di Hallermann Streiff, sindrome laterale amiotrofica, atassia SCA, miastenia gravis, dermatite bollosa, morbo di Pick, sindrome di Angellmann, miastenia gravis 1, coloboma corio-retinico bilaterale.

Finalità e servizi

L'associazione mira a:

- ridurre il più possibile la solitudine delle persone affette da queste malattie, offrendo loro la possibilità di scambiare le proprie esperienze con famiglie residenti in luoghi diversi, anche attraverso gli strumenti telematici e il sito dell'associazione;
- sensibilizzare l'opinione pubblica nell'intento di far conoscere e riconoscere le miopatie rare;
- promuovere l'emancipazione dei disabili, dei loro familiari e dei volontari, con progetti mirati;
- offrire aiuto concreto ai malati e ai loro familiari;
- promuovere l'informazione e la sensibilizzazione sociale attraverso convegni e tavole rotonde a livello nazionale.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Sito internet: www.aimrare.org
- Atti dei convegni e delle tavole rotonde nazionali.

Patologie

Amioptasia multipla (artrogriposi multipla congenita); Atassia spinocerebellare; Atrofia muscolare; Coloboma corio-retinico; Dermatite bollosa; Distrofia dei cingoli; Distrofia facio-scapolo-omerale; Distrofia miotonica di Steinert; Distrofia muscolare con deficit di merosina; Distrofia oculofaringea; Miastenia grave; Miopia: congenita centro nucleare, congenita non classificabile, congenita miotubolare, congenita non strutturata, centronucleare, da accumulo di desmina, da Central Core, da iperckemia idiopatica o malattia di Lievor, da N.d.d., degenerativa, distale, metabolica, miotonica, mitocondriale, nemalinica, primitiva, vacuolare da accumulo di lipidi; Morbo di Pick; Polineuropatia degenerativa del motoneurone; Sindrome di Angellmann; Sindrome di Hallermann Streiff; Sindrome laterale amiotrofica; Siringomielia.

Sedi e/o referenti territoriali

PUGLIA

Dott.ssa Sterpeta Fiore

via Scommegna, 155 - 70051 Barletta (BA)

Tel. 0883 306677 - Cell. 347 5898706

E-mail: info@aimrare.org

TOSCANA

Sig.ra Caterina Campanelli

via Manin, 22 - 51016 Montecatini Terme (PT)

Fax 0572 909030 - Cell. 348 6420993

E-mail: info@aimrare.org

Associazione Italiana Corea di Huntington Milano AICH MILANO



Sito web: www.aichmilano.it

Sede: via Celoria, 11 - 20133 Milano

Presidente: Sig.ra Anna Cappella

Contatto: Tel. 02 48100112 - Fax 02 2363973

E-mail: info@aichmilano.it

Descrizione della malattia

La Corea di Huntington è un'affezione ereditaria degenerativa del sistema nervoso centrale che determina una distruzione dei neuroni in particolare a livello dei gangli della base e della corteccia cerebrale.

Clinicamente è caratterizzata da movimenti involontari patologici, nonché da turbe psichiche, non sempre presenti, che consistono in un deterioramento cognitivo e in alterazione del comportamento.

L'esordio avviene di solito tra i 30 e i 50 anni (raramente in altre fasce d'età) e il decorso è lentamente progressivo e fatale dopo 16-20 anni di malattia.

L'ereditarietà è autosomica dominante e la trasmissione del gene è indipendente dal sesso. La probabilità di ereditare il gene della Corea da una persona affetta è del 50% e interessa sia i maschi sia le femmine.

Grazie alla scoperta del gene della malattia, avvenuta nel 1993, è oggi possibile individuare, tra i soggetti a rischio, chi ne è portatore: egli manifesterà, più o meno presto, la sintomatologia coreica; al contrario, chi non è portatore né avrà né trasmetterà la malattia. Questo test, definito predittivo, è effettuato in alcuni laboratori in Italia, ma richiede un'attenta valutazione dei candidati per i molti problemi di natura psicologica ed etica che esso solleva. Non vi sono farmaci in grado di prevenire, bloccare o rallentare la progressione della malattia, o curarla; le sostanze attualmente disponibili, benché utili, hanno solo un effetto sintomatico.

L'identificazione del gene apre nuove prospettive per una migliore comprensione dei meccanismi patogenetici della corea e stimola gli studi per l'identificazione della proteina alterata del gene. Queste informazioni porteranno sicuramente alla proposta di nuove strategie terapeutiche nel senso di un trattamento eziologico o comunque neuroprotettivo.

Finalità e servizi

- Informare sulla natura della malattia i malati, i familiari, i medici e gli operatori sanitari.
- Coinvolgere le strutture pubbliche per migliorare l'assistenza ai malati e alle loro famiglie.
- Sostenere le attività di ricerca e diffondere i loro risultati.
- Fornire supporto psicologico ai soggetti a rischio e alle loro famiglie.
- Dare consulenza legale gratuita.
- Ricercare le strutture più adeguate per l'assistenza ai malati.

Patologie

Corea di Huntington.

Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS AIDEL 22



Sito web: www.aidel22.it

Sede: via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma

Presidente: Dott.ssa Giulietta Angelelli Cafiero

Contatto: Tel. 06 37514488 - Fax 06 37514488 - Cell. 348 6715251

E-mail: associazione_aidel22@yahoo.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/4.000 nati. Si tratta di una sindrome di natura genetica caratterizzata dalla mancanza di un frammento (delezione) del cromosoma 22. A essa sono riconducibili alcune sindromi, descritte a partire dagli anni Sessanta da diversi gruppi di ricerca, quali la sindrome di Di George, velocar-diofaciale di Shprintzen, Conotruncal Anomaly Face Syndrome e altre sindromi affini. Attualmente sono accorpate in un unico quadro, con espressività clinica altamente variabile, sotto il nome di "sindrome da delezione 22q11.2". Alcuni casi sono di difficile riconoscimento e il test per la diagnosi genetica (ibridazione in situ fluorescente, FISH) non è ancora molto diffuso. Le persone con delezione 22 presentano spesso un aspetto esterno e segni clinici riconoscibili e comuni tra loro; a volte però l'aspetto esterno è sfumato e i segni clinici sono variabili. È bene ricordare, quindi, che non sempre tutte le caratteristiche sono presenti contemporaneamente in un bambino o in un adulto con delezione 22. Gli aspetti clinici di un bambino con questa sindrome si manifestano con particolari caratteristiche fisiche quali: dismorfismi del volto, malformazioni cardiache, anomalie del palato, alterazioni del sistema immunitario, alterazioni del metabolismo calcio-fosforo e altre caratteristiche fisiche. Inoltre, possono presentare aspetti neuropsicologici, che variano dalle competenze cognitive a quelle sociali. La gestione clinica dei pazienti con questa sindrome, visto il quadro multisistemico, richiede la collaborazione di diversi specialisti tra cui il genetista, il pediatra, il cardiologo, l'endocrinologo, il neurologo, il chirurgo plastico, l'immunologo, lo psichiatra. Il sospetto clinico deve essere confermato con l'analisi citogenetica molecolare (FISH) sul sangue periferico, che dimostra la microdelezione nella regione 22q11. La maggioranza dei casi origina da nuova mutazione, essendo solo il 15-20% dei casi a ricorrenza familiare. È possibile eseguire la diagnosi prenatale mediante la FISH per il cromosoma 22 su cromosomi ottenuti da colture di cellule prelevate con l'amniocentesi o la villocentesi.

Finalità e servizi

- Diffondere la conoscenza della sindrome in tutti gli ambiti medici e sociali anche attraverso l'organizzazione di convegni scientifici per informare e dibattere i risultati della ricerca sulla sindrome.
- Contribuire alla formazione delle famiglie e al loro sostegno per gli aspetti di diagnosi e cura, attraverso periodiche riunioni con esperti della terapia e dell'assistenza ai pazienti con delezione 22.
- Favorire l'inserimento sociale delle persone affette dalla sindrome.
- Promuovere e sviluppare un nuovo modello di assistenza integrata attraverso la creazione di una rete interattiva tra i molteplici soggetti coinvolti nell'attività assistenziale, tra cui la famiglia con il suo ruolo prioritario, i centri clinici di riferimento, i medici di base e tutte le risorse disponibili nel territorio di riferimento.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Sindrome da delezione 22q11.2: impatto delle nuove acquisizioni sulla gestione clinica dei pazienti", a cura di R. Capolino, M.C. Digilio, B. Marino.
- "Sintesi degli aspetti clinici", a cura di M.C. Digilio.
- "La delezione del cromosoma 22", opuscolo di informazione a cura di AiDel 22.
- "AIDel 22", periodico trimestrale d'informazione.

Patologie

Delezione del cromosoma 22; Sindrome di Di George; Sindrome velo-cardio-facciale.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig.ra Genny Seta
Pescara
Cell. 333 3646840
E-mail: abruzzo@aidel22.it

CAMPANIA

Sig.ra Elena Palumbo
Napoli
Cell. 331 3397239
E-mail: campania@aidel22.it

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Lucia Salerno
Bologna
Tel. 051 6149797
E-mail: emiliaromagna@aidel22.it

LAZIO

Sig.ra Maria Duma
via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma
E-mail: lazio@aidel22.it

LIGURIA

Sig. Fausto Merlo
Genova
Cell. 347 7545015
E-mail: liguria@aidel22.it

LOMBARDIA

Sig.ra Valeria Ferrario
Milano
Cell. 338 5207093
E-mail: lombardia@aidel22.it

MARCHE

Sig.ra Federica Carere
Ancona
Cell. 333 7896885
E-mail: marche@aidel22.it

PIEMONTE

Sig. Mauro De Leonardis
Torino
Cell. 339 6630607
E-mail: piemonte@aidel22.it

PUGLIA

Sig. Vincenzo Mignozzi
Bari
Cell. 334 6711823
E-mail: puglia@aidel22.it

SICILIA

Sig. Alberto Gullino
Messina
Tel. 090 774988
E-mail: sicilia@aidel22.it

TOSCANA

Sig.ra Sabrina Gambinossi
Firenze
Cell. 349 7157383
E-mail: toscana@aidel22.it

VENETO

Sig. Marco Santi
Padova
Cell. 347 1069994
E-mail: veneto@aidel22.it

Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria Sindrome di Kartagener ONLUS AID Kartagener ONLUS



Sito web: www.pcdkartagener.it

Sede: via Roma, 321 I - 00010 Montelibretti (RM)

Presidente: Sig. Luigi Cappelli

Contatto: Tel. 0774 403376

E-mail: presidente@pcdkartagener.it

Descrizione della malattia

La discinesia ciliare primaria (PCD) o sindrome delle ciglia immobili è una malattia ereditaria caratterizzata da anomalie nella mobilità delle ciglia delle cellule epiteliali e/o dei flagelli. Epiteli ciliati si trovano a livello delle vie respiratorie alte, della trachea, dei bronchi fino ai bronchioli, del sacco lacrimale, del pavimento ependimale, del canale centrale del midollo spinale, dell'endometrio, della cervice, delle tube di Falloppio, dei dotti efferenti tra testicolo ed epididimo. Ne consegue che le alterazioni della funzionalità ciliare danno luogo a sintomi clinici a carico di diversi apparati. La discinesia ciliare predispone a frequenti infezioni polmonari e delle vie respiratorie alte, con conseguenti bronchiectasie e sinusiti croniche. Se trascurato, il paziente con PCD può degenerare in broncopneumopatia cronica ostruttiva e insufficienza respiratoria. Il quadro clinico con destrocardia, bronchiectasie, situs viscerum inversus, sinusiti croniche è considerato come sindrome di Kartagener.

Finalità e servizi

- L'associazione ha la finalità di consentire la libera aggregazione di soggetti affetti da discinesia ciliare primaria (PCD) e sindrome di Kartagener per il conseguimento di fini condivisi, correlati a problemi di natura medica, assistenziale, legale e sociale.
- L'attività dell'associazione non ha fini di lucro e si muove nei campi della:
 - ricerca scientifica;
 - assistenza sanitaria;
 - istruzione e formazione;
 - assistenza sociale o socio assistenziale.
- L'associazione si propone il raggiungimento e il perseguimento dei seguenti obiettivi:
 - promuovere e coordinare progetti di ricerca scientifica finalizzati;
 - elaborare protocolli genetici e medici che siano applicabili su tutto il territorio italiano;
 - coordinare attraverso il proprio Comitato Tecnico Scientifico le ricerche sulla discinesia ciliare primaria (PCD) e sindrome di Kartagener negli Istituti di ricerca nazionali;
 - promuovere e divulgare le conoscenze sulla discinesia ciliare primaria (PCD) e sindrome di Kartagener;
 - tradurre in italiano le pubblicazioni estere;
 - promuovere la realizzazione di un canale informativo specifico per le scuole di ogni ordine e grado;
 - raccogliere, coordinare, divulgare e pubblicare i risultati delle ricerche nazionali e internazionali;
 - organizzare convegni scientifici periodici per verificare, confrontare e informare sui risultati della ricerca sulla discinesia ciliare primaria (PCD) e sindrome di Kartagener;
 - promuovere e gestire i contatti con le associazioni affini, attive nei paesi esteri;
 - organizzare riunioni periodiche dei pazienti, delle famiglie e dei riabilitatori.

Patologie

Discinesia ciliare primaria (PCD) o sindrome delle ciglia immobili; Sindrome di Kartagener.

Associazione Italiana Displasia Setto Ottica (SOD) e Ipoplasia del Nervo Ottico (ONH) SOD ITALIA



Sito web: www.soditalia.org

Sede: via di Santa Costanza, 11 - 00198 Roma

Presidente: Sig.ra Diana Vitali

Contatto: Tel. 06 86322834 - Fax 06 86322834 - Cell. 347 5208743

E-mail: d_vitali@yahoo.com

Descrizione della malattia

La displasia setto ottica (SOD), o sindrome di De Morsier, è una rara malattia congenita eterogenea caratterizzata dalla presenza di due o più componenti tra ipoplasia del nervo ottico (ONH), agenesia di strutture appartenenti alla linea mediana (agenesia o ipoplasia del corpo calloso e del setto pellucido) e varie forme di insufficienza ipotalamo-ipofisaria (ipoplasia dell'ipofisi).

I sintomi consistono in gravi deficit visivi, alterazioni endocrinologiche, ritardo di sviluppo, deficit motori e crisi epilettiche. La sindrome è rara, con un'incidenza di meno di 1 su 10.000, e il fenotipo è altamente variabile. La diagnosi si basa sull'indagine cerebrale effettuata tramite TAC o Risonanza Magnetica. L'eziologia è varia con un'incidenza sporadica e idiopatica nella maggioranza dei casi. Tra le cause: un'età materna estremamente giovane, danni vascolari e infezioni virali occorsi tra la IV e la VI settimana gestazionale, assunzione materna di acido valproico. Ricerche recenti hanno individuato in alcuni casi una base genetica con ereditarietà autosomica dominante dovuta a mutazioni del gene HESX-1.

I sintomi clinici e il grado di compromissione del sistema nervoso variano da soggetto a soggetto. È importante una diagnosi precoce per la prevenzione delle complicanze e il trattamento delle alterazioni endocrinologiche tramite terapia ormonale sostitutiva.

Finalità e servizi

L'associazione SOD ITALIA si rivolge alle persone con displasia setto ottica, ipoplasia del nervo ottico o con patologie correlate, e alle loro famiglie, per accompagnarle e sostenerle nel loro percorso di vita. Vuole inoltre contribuire allo studio, alla ricerca, alla cura e a una aggiornata informazione relativamente a queste patologie.

A tal fine si propone di:

- aiutare e sostenere le persone affette da displasia setto ottica o patologie correlate e le loro famiglie;
- essere sempre presente per consulenza e supporto e per facilitare il contatto con medici specialistici, anche in situazioni di emergenza;
- essere un punto di contatto per chi voglia conoscere di più queste patologie;
- fornire informazioni aggiornate a pazienti, familiari, educatori e professionisti;
- organizzare conferenze e convegni per facilitare l'incontro delle famiglie e la possibilità di conferire con medici specializzati;
- collaborare con professionisti e medici specializzati al fine di studiare e approntare una serie di linee guida per assicurare il corretto intervento medico in ogni momento della vita delle persone colpite;
- contribuire alla ricerca e allo studio;
- promuovere attività che favoriscano l'integrazione e un sano sviluppo di questi ragazzi.

Patologie

Displasia setto ottica (SOD) o malattia di De Morsier; Ipoplasia del nervo ottico.

Associazione Italiana Famiglie Von Hippel Lindau ONLUS



Sito web: www.vhl.it

Sede: C.so Saccardi, 11 - 10122 Torino

Presidente: Sig.ra Maria Luisa Guerra

Contatto: Tel. 011 535353 - Fax 011 537230

E-mail: vhl@vhl.it

Descrizione della malattia

La Sindrome di Von Hippel Lindau è una malattia rara, a carattere prevalentemente ereditario, che può presentare diverse manifestazioni cliniche.

Pur effettuata la diagnosi di paziente affetto da VHL è impossibile prevedere se e quali manifestazioni cliniche si presenteranno nella vita dell'individuo o dei suoi familiari, ove portatori della stessa mutazione genetica.

Le principali manifestazioni della Sindrome di Von Hippel Lindau possono essere: angioma retinico; emangioblastoma al Sistema Nervoso Centrale (per es. cervelletto, colonna spinale); tumore al sacco endolinfatico; feocromocitoma; cisti, tumore ai reni; cisti, tumore neuroendocrino o cistadenoma al pancreas; cistadenoma dell'epididimo.

Quasi sempre la diagnosi è difficile: pur essendo una malattia prevalentemente ereditaria, nei vari membri affetti di ciascuna famiglia si manifesta spesso con modalità, tempi e localizzazioni differenti.

Ad oggi non esiste una cura per la Sindrome di Von Hippel Lindau, tuttavia esistono differenti terapie per affrontare, ridurre ed in alcuni casi prevenire quelle che sono le varie conseguenze cliniche della malattia.

La concreta efficacia delle terapie dipende spesso dalla tempestività della diagnosi e, dal momento che la maggior parte delle conseguenze cliniche sono inizialmente quasi o totalmente asintomatiche, diventa di fondamentale importanza sapere di essere affetti dalla Sindrome VHL e quindi effettuare i vari controlli previsti a cadenza periodica (generalmente annuale). La diagnosi si ottiene con certezza soltanto attraverso un test genetico. Sul sito della Associazione (www.vhl.it) è presente un manuale per conoscere meglio la malattia.

Finalità e servizi

L'Associazione non ha scopo di lucro e persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale.

In particolare, l'Associazione si propone di:

- fornire un supporto informativo alle persone affette dalla malattia di Von Hippel Lindau (VHL) e alle rispettive famiglie, riguardo agli sviluppi della ricerca scientifica, alle terapie e agli ausili disponibili, all'assistenza sanitaria ed economica da parte delle istituzioni pubbliche e a ogni altra circostanza utile nella convivenza quotidiana con la patologia;
- sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni pubbliche e private riguardo alle problematiche sociali, sanitarie e terapeutiche connesse con la VHL, rappresentando le esigenze delle persone affette da VHL e delle loro famiglie e contribuendo alla formazione di personale medico e paramedico volta a migliorare la diagnostica precoce, l'assistenza e la cura delle persone affette da tale malattia rara;
- promuovere in Italia e all'estero la ricerca scientifica sullo studio e sul trattamento della VHL sia tramite la raccolta di finanziamenti per progetti specifici sia favorendo la collaborazione tra i ricercatori e i contatti con le persone affette da VHL e le loro famiglie;
- promuovere la partecipazione tempestiva di ricercatori e centri clinici operanti in Italia a sperimentazioni cliniche sulla VHL di tipo genetico o farmacologico che siano organizzate all'estero, allo

scopo di consentire alle persone affette da VHL residenti in Italia l'utilizzo senza ritardi di potenziali farmaci o cure di provata non tossicità, in regime di sperimentazione e secondo gli standard medici internazionali;

- intraprendere ogni altra iniziativa volta a migliorare la qualità della vita delle persone affette da VHL e delle loro famiglie;
- sviluppare rapporti operativi, per il perseguimento delle finalità menzionate, con le istituzioni pubbliche competenti a livello locale e nazionale e con strutture cliniche pubbliche e private;
- collaborare con altre associazioni ed enti senza scopo di lucro, in Italia e all'estero, aventi scopi analoghi, anche in relazione ad altre patologie rare e anche tramite l'affiliazione e la promozione di federazioni o altri vincoli associativi;
- perseguire le finalità specificate operando secondo criteri scientifici rigorosi, utilizzando la consulenza di esperti di chiara fama di genetica, neurologia, endocrinologia e di altre discipline mediche rilevanti;
- raccogliere i fondi necessari per il perseguimento delle suddette finalità.

Patologie

Malattia di Von Hippel Lindau.

Associazione Italiana Favismo - Deficit di G6PD ONLUS AIF



Sito web: www.favismo.it; www.favism.org

Sede: via Amba Aradam, 12 - 30173 Mestre (VE)

Presidente: Dott.ssa Michela Calderaro

Contatto: Tel. 041 5347807

E-mail: michela@favismo.it

Descrizione della malattia

Il deficit di G6PD (glucosio-6-fosfato-deidrogenasi), anche conosciuto come “favismo”, è la carenza enzimatica più comune, pur rientrando nella categoria delle “malattie rare” (codice esenzione RDG010). Ne sono affette circa 400 milioni di persone al mondo. In Italia ne sono affette circa 400.000, cioè lo 0,8% della popolazione. Si trasmette ereditariamente attraverso il cromosoma X: di solito nei maschi il deficit enzimatico è decisamente marcato, mentre le femmine possono essere sia portatrici sia affette. È diffuso soprattutto in Africa, ma anche nell’Asia meridionale e nel bacino del Mediterraneo. In Italia l’incidenza più alta di casi di favismo si ha in Sardegna, nel Delta del Po e nella zona ex paludosa del Veneto orientale. La diagnosi viene fatta attraverso il dosaggio dell’enzima nei globuli rossi, con un semplice prelievo del sangue. In molti ospedali è stato introdotto lo screening neonatale. Il difetto enzimatico può provocare crisi emolitiche, cioè una distruzione dei globuli rossi, quando il soggetto carente ingerisce alcuni farmaci ossidanti o alimenti come le fave (da cui deriva il nome) e i piselli. Caratteristica dei favici è di essere asintomatici fino a quando non si entra in contatto con i summenzionati agenti ossidanti. L’anemia emolitica e un prolungato ittero neonatale sono tra i più gravi problemi associati alla carenza di G6PD. L’ittero neonatale è una condizione frequente nei neonati, ma se persiste si dovrebbe procedere al dosaggio enzimatico. L’ittero, nel caso di deficit di G6PD, è dovuto alla diminuita attività dell’enzima nel fegato e può essere potenzialmente molto grave e causare anche complicazioni a livello neurologico. L’ittero neonatale è spesso curato con l’esposizione alla luce di lampade speciali (fototerapia). Anche se in letteratura non esistono indicazioni definitive e ufficiali sul consumo degli altri legumi, è bene ricordare che sono note oltre 200 varianti del deficit e che si tratta di un deficit in evoluzione, è consigliata quindi molta cautela. Alcuni studi riportano infatti casi di crisi emolitica dovuti all’ingestione di legumi diversi dalle fave e persino dopo ingestione di pesche acerbe. (La bibliografia relativa è consultabile all’interno del sito dell’Associazione Italiana Favismo - Deficit di G6PD).

Finalità e servizi

Le finalità che l’Associazione Italiana Favismo si propone sono in particolare:

- assistenza sociale, sanitaria, socio-sanitaria e psichica anche a stretto contatto con i presidi sanitari;
- tutela e piena realizzazione dei diritti civili delle persone affette dal deficit e delle loro famiglie anche nei rapporti con le istituzioni;
- applicazione di protocolli terapeutici e cooperazione con le istituzioni;
- diffusione e uso delle conoscenze acquisite;
- sensibilizzazione dell’opinione pubblica e delle istituzioni nazionali e internazionali;
- promozione e applicazione di iniziative legislative a favore della malattia rara “favismo”;
- promozione e organizzazione di attività di formazione e informazione a favore della malattia rara “favismo”, rivolte esclusivamente a beneficio delle persone faviche che versino in stato di svantaggio come da art. 10 comma 2 del decreto legislativo 460 del 1997.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- L’Associazione ha predisposto un opuscolo “Linee Guida al Deficit di G6PD - Favismo” che viene distribuito agli ospedali, alle farmacie, ai medici di base e alle mense scolastiche. Molti ospedali lo distribuiscono nei reparti di Pediatria e Neonatologia.

Patologie

Favismo.

Associazione Italiana Febbri Periodiche AIFP



Sito web: www.febbriperiodiche.altervista.org/aifp/; www.aifp.tk

Sede: San Marco, 4781 - 30124 Venezia

Presidente: Sig. Paolo Calveri

Contatto: Tel. 041 6392467 - Fax 178 2725891

Cell. 346 4108714

E-mail: febbriperiodiche@tiscali.it

Descrizione della malattia

Le febbri periodiche (FP), denominate da qualche anno anche “sindromi autoinfiammatorie”, sono delle malattie rare ancora poco note e poco studiate.

Le sindromi autoinfiammatorie hanno origine genetica. Dal 1997 sono stati individuati e clonati, nel mondo, alcuni geni la cui mutazione provoca queste febbri periodiche ereditarie.

In questo gruppo di patologie rare, quella che ha una maggiore prevalenza, con alcune centinaia di persone nel nostro paese, è la febbre mediterranea familiare (FMF).

La FMF è presente tra i popoli del Mediterraneo soprattutto tra ebrei, armeni, turchi, arabi, greci, italiani e spagnoli.

I pazienti affetti da FP manifestano periodicamente crisi febbrili acute, precedute spesso da brividi e accompagnate o da sintomi gastrointestinali (dolori addominali, vomito, alterazioni dell'alvo), e/o articolari (artrite, artralgia, mialgie) e/o muco-cutanei (afte, lesioni simil-erpetiche al cavo orale) e altri sintomi più rari; è sempre riscontrabile l'aumento degli indici di flogosi.

L'episodio acuto della FP dura da pochi giorni a qualche settimana.

Alla crisi febbrile e infiammatoria segue un intervallo di benessere di durata variabile a seconda del tipo di febbri periodiche.

Oltre alla febbre mediterranea familiare, altre febbri periodiche sono:

TRAPS - sindrome periodica associata al recettore del TNF (o febbre iberniana familiare);

PFAPA - febbre periodica con faringite aftosa e adenopatia cervicale;

HIDS - sindrome da iper IgD (o febbre ricorrente con iper IgD o sindrome da iperimmunoglobulinemia);

CINCA - sindrome cronica, infantile, neurologica, cutanea, articolare (o NOMID - malattia infiammatoria multisistemica neonatale);

MWS - sindrome di Muckle Wells (o orticaria-sordità nefropatia amiloide);

PAPA - artrite piogenica sterile, piodermite gangrenosa e acne;

FCU - orticaria familiare da freddo (o FCAS - sindrome familiare autoinfiammatoria da freddo);

MAP - aciduria mevalonica (o MAPS - deficit di mevalonato chinasi);

BLAU - sindrome di Blau (o artrite sarcoide) e altre recentemente scoperte.

Finalità e servizi

- L'AIFP si prefigge di portare questo gruppo di malattie rare all'attenzione dei medici, attraverso la propria attività di sensibilizzazione e informazione.
- L'AIFP si prefigge di favorire una più ampia conoscenza delle febbri periodiche e l'impiego di mezzi atti a ridurre gli effetti invalidanti e negativi a livello sociale e psicologico a carico degli ammalati e delle famiglie coinvolte.
- La febbre mediterranea familiare e le altre febbri periodiche sono presenti nella popolazione italiana ma ancor poco note alla comunità medica e per questo poco diagnosticate o diagnosticate solo dopo molti anni dalla comparsa dei sintomi e dopo gravi disagi e sofferenze per i pazienti.
- La conoscenza permette di avere una diagnosi più tempestiva e, se disponibile, consente di intraprendere la terapia e, in ogni caso, di migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei loro familiari.

Patologie

Febbre mediterranea familiare (FMF); Sindrome periodica associata al recettore del TNF (TRAPS) o febbre iberniana familiare; Febbre periodica con faringite aftosa e adenopatia cervicale (PFAPA); Sindrome cronica, infantile, neurologica, cutanea, articolare (CINCA) o malattia infiammatoria multisistemica neonatale (NOMID); Sindrome da iper IgD (HIDS) o febbre ricorrente con iper IgD o sindrome da iperimmunoglobulinemia; Sindrome di Muckle Wells (MWS) o orticaria-sordità nefropatia amiloide; Artrite piogenica sterile, piodermite gangrenosa e acne (PAPA); Orticaria familiare da freddo (FCU) o sindrome familiare autoinfiammatoria da freddo (FCAS); Aciduria mevalonica (MAP) o deficit di mevalonato chinasi (MAPS); Sindrome di Blau (BLAU) o artrite sarcoidica.

Sedi e/o referenti territoriali

CALABRIA

Sig. Pino Vadalà
Reggio Calabria
Cell. 335 7652882
E-mail: giusvada1@virgilio.it

SICILIA

Sig.ra Mattia Luca
Messina
E-mail: orange1@email.it

MARCHE

Sig.ra Anna Rita Macellari
Macerata
Cell. 346 4108714
E-mail: anna.fmf@virgilio.it

Associazione Italiana Gaucher ONLUS AIG



Sito web: www.gaucheritalia.org

Sede: località Il Cellaio, 51/B - 50066 Reggello (FI)

Presidente: Sig.ra Fernanda Torquati

Contatto: Tel. 055 8652232 - Fax 055 8652232 - Cell. 335 256628

E-mail: info@gaucheritalia.org

Descrizione della malattia

La malattia di Gaucher è una malattia rara, ereditaria, dismetabolica, da accumulo lisosomiale, dovuta al deficit dell'enzima glucocerebrosidasi (GCD). Questo enzima, contenuto nei lisosomi dei macrofagi, serve a scindere il glucocerebroside (una sostanza glicolipidica) in zuccheri e grassi digeribili e riutilizzabili dall'organismo. Mancando l'enzima, il GCD si accumula nei lisosomi, ne aumenta le dimensioni e ne danneggia le funzioni, formando le cosiddette cellule di Gaucher. L'incidenza della malattia nella popolazione generale è di circa 1:60.000 ma tra gli ebrei Ashkenaziti è più alta, 1:1.000. La prevalenza è di circa 1:100.000. La malattia di Gaucher è una malattia genetica a carattere recessivo, trasmessa da genitori portatori sani (e quindi il più delle volte inconsapevoli). Se entrambi i genitori sono portatori sani, la percentuale di trasmissione sul bambino è del 25% (una gravidanza su 4). Se solo un genitore è affetto dalla malattia di Gaucher, tutti i figli saranno portatori sani.

La consueta classificazione della malattia in tre differenti forme (tipo 1, 2 e 3) è stata recentemente aggiornata: tipo 1 = non neuropatico, dell'adulto, cronico; tipo 2 = acuto neuropatico, infantile, classico/neonatale; tipo 2 prenatale = idropisia fetale, collodion baby, caratterizzato da epatosplenomegalia, prematurità, artrogrifosi, dismorfismo facciale; tipo 3 = subacuto neuropatico, giovanile; tipo 3a = coinvolgimento neurologico, coinvolgimento viscerale; tipo 3b = coinvolgimento neurologico, coinvolgimento viscerale; tipo 3c = variante cardiaca (unico genotipo D409H/D409H, calcificazioni valvolari, opacità corneale, idrocefalo).

A oggi non esiste una cura per la malattia, ma sono disponibili due trattamenti specifici. La terapia di elezione è la terapia enzimatica sostitutiva che utilizza l'imiglucerasi ed è indicata per i pazienti affetti dalla malattia di tipo 1 e 3. Esiste anche una terapia di seconda scelta, orale, basata sulla riduzione del substrato attraverso il miglustat, ma è indicata solo ed esclusivamente per i pazienti affetti dalla malattia di tipo 1, da leggero a moderato e solo quando la terapia di elezione, quella sostitutiva enzimatica, non è adatta per il paziente.

Finalità e servizi

- AIG diffonde a pazienti, familiari, medici (in particolare pediatri), specialisti e operatori un'informazione completa, corretta e costantemente aggiornata su tutti gli aspetti connessi con la malattia di Gaucher: diagnosi, sintomatologia, terapie, centri di riferimento, ricerca e sperimentazione.
- Sostiene pazienti e familiari nel far fronte ai disagi derivanti dalla patologia.
- Organizza eventi nazionali e internazionali di approfondimento, aggiornamento e confronto sulla patologia.
- Promuove, sostiene e monitora la ricerca farmacologica, medico-scientifica e psicopedagogica.
- Sensibilizza medici e operatori sanitari, scuola e istituzioni, sui sintomi, sui problemi e sui disagi che la malattia causa ai pazienti e ai loro familiari.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Convivere con la malattia di Gaucher: una guida per malati, genitori, parenti ed amici".
- "Manuale di esercizi per pazienti affetti da morbo di Gaucher".

- “La malattia di Gaucher, opuscolo di informazioni sulla causa, i sintomi ed il trattamento”.
- “La malattia di Gaucher neuropatica: problemi educativi. Informazioni alle famiglie”.
- “Forma neuropatica della malattia di Gaucher. Una guida per i genitori”.
- “Malattie metaboliche: l’esperienza Gaucher”, pubblicata nel volume “Malattie rare e farmaci orfani”, Ed. ETS, 2000, 163-73.
- Notiziari dell’Associazione Italiana Gaucher (1992-2007).
- Notiziari dell’Alleanza Gaucher Europea.

Patologie

Malattia di Gaucher.

Sedi e/o referenti territoriali

TOSCANA

Sig. Marco Mariano

via dell’Albero, 4 - 50123 Firenze

Cell. 340 4516198

E-mail: marco.mariano@gaucheritalia.org

Associazione Italiana Genitori di Bambini Affetti da Retinoblastoma AIGR ONLUS



Sito web: www.aigr.it

Sede: v.le Bracci - 53100 Siena

Presidente: Prof. Flavio Vezzosi

Contatto: Tel. 075 5149646 - Fax 075 5158105 - Cell. 338 9393931

E-mail: info@aigr.it

Descrizione della malattia

Il retinoblastoma è il tumore dell'occhio più frequente nei bambini. È un tumore che colpisce la retina e si riscontra nei bambini in età compresa tra 0 e 36 mesi. In genere l'incidenza della malattia è di un caso ogni 15.000 bambini nati vivi; colpisce indifferentemente entrambi i sessi e tutte le popolazioni. In molti casi (60-70%), viene colpito un solo occhio (retinoblastoma unilaterale), ma in altri (30-40%) il tumore si sviluppa in entrambi gli occhi (retinoblastoma bilaterale). Il retinoblastoma può essere ereditario o non ereditario. La forma ereditaria può presentarsi in uno o in entrambi gli occhi. Nella maggior parte dei casi, il retinoblastoma si manifesta in un solo occhio e ha carattere ereditario con minore incidenza; mentre quando la malattia si presenta in entrambi gli occhi è sempre ereditaria. La malattia può essere trasmessa dai genitori affetti ai figli con una probabilità del 50%. In alcuni casi di retinoblastoma ereditario, è possibile ritrovare nella famiglia del bambino colpito un altro membro (zii, nonni, cugini) affetto dalla stessa malattia. Questi casi ereditari sono detti familiari. Le cause del retinoblastoma sono note e sono riconducibili alla mutazione del gene RB sul cromosoma 13. La mutazione si comporta in maniera dominante nella trasmissione familiare ma in maniera recessiva a livello somatico, implicando la necessità di due mutazioni per l'insorgenza del tumore.

È importante sottolineare che il retinoblastoma si manifesta molto spesso come un riflesso biancastro della pupilla o, meno frequentemente, come uno strabismo, come "occhio rosso", che indirizzano il genitore o il pediatra a portare il bambino dall'oculista.

Finalità e servizi

- Promuovere ogni tipo di iniziativa atta a migliorare l'assistenza e la cura dei pazienti affetti da retinoblastoma.
- Promuovere iniziative per il miglioramento dei rapporti tra genitori, medico di famiglia e medici del Centro Tumori.
- Promuovere l'informazione relativa alla patologia.
- Stimolare e promuovere la ricerca scientifica nel campo della patologia.
- Promuovere rapporti di collaborazione con istituzioni oncologiche nazionali ed estere.
- Diffondere l'informazione sulle strutture di assistenza ai pazienti affetti da retinoblastoma.
- Stimolare gli enti al miglioramento delle strutture ambulatoriali e di degenza per una corretta assistenza ai pazienti affetti da retinoblastoma.
- Far partecipare in concreto gli enti pubblici e privati nonché i cittadini alla soluzione dei problemi riguardanti i pazienti affetti da retinoblastoma.

Patologie

Retinoblastoma.

Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS AIG



Sito web: www.aig-aig.it

Sede: via Roma, 2/G - 20090 Assago (MI)

Presidente: Dott. Fabrizio Seidita

Contatto: Tel. 02 45703334 - Cell. 333 5903357

E-mail: aig.assitagli@iol.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1 su 100.000. Le glicogenosi sono disturbi ereditari del metabolismo che coinvolgono gli enzimi della sintesi e della degradazione del glicogeno. A seconda del tipo di enzima interessato si hanno diversi tipi di glicogenosi. Si distinguono le glicogenosi epatiche, caratterizzate da un accumulo prevalentemente epatico e le glicogenosi muscolari, caratterizzate da accumulo prevalentemente muscolare.

Si sottolinea il termine "prevalentemente" perchè la mancanza di un singolo enzima quasi sempre determina un accumulo sia epatico sia muscolare, con prevalenza in una o nell'altra sede, da cui la classificazione.

Il primo difetto enzimatico individuato è stato il deficit dell'enzima glucosio-6-fosfatasi. Questa malattia è stata chiamata malattia di von Gierke dal nome dello studioso che l'ha identificata. A seguito dell'individuazione di altri difetti enzimatici è nata la classificazione numerica delle glicogenosi. La malattia di von Gierke è diventata Glicogenosi 1, cui hanno fatto seguito gli altri numeri in base alle successive scoperte.

Finalità e servizi

- Dare un aiuto pratico, legale e psicologico alle famiglie, ai bambini e agli adolescenti affetti da questa malattia.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni.
- Promuovere e sostenere la ricerca scientifica nell'ambito genetico.

Patologie

Glicogenosi epatiche

Glicogenosi I (Malattia di Von Gierke): deficit dell'enzima glucosio-6-fosfatasi; Glicogenosi III (Malattia di Cori o di Forbes): deficit dell'enzima amilo-1,6-glicosidasi (enzima deramificante); Glicogenosi IV (Malattia di Andersen): deficit dell'enzima 1,4-1,6 transglucosidasi (enzima ramificante); Glicogenosi VI (Malattia di Hers): deficit dell'enzima fosforilasi; Glicogenosi IX: deficit dell'enzima fosforilasi chinasi.

Glicogenosi muscolari

Glicogenosi II (Malattia di Pompe): deficit dell'enzima glucosidasi (maltasi acida); Glicogenosi V (Malattia di Mc Ardle): deficit dell'enzima miofosforilasi; Glicogenosi VII (Malattia di Tarui): deficit dell'enzima fosfofruttochinasi.

Associazione Italiana HHT HHT ITALIA ONLUS



Sito web: www.hhtonlus.com

Sede: piazza G. Cesare, 11 - 70124 Bari

Presidente: Dott.ssa Maria Aguglia

Contatto: Tel. 080 5478708 - Cell. 348 7123401

E-mail: nicola.signorile@libero.it

Descrizione della malattia

La Malattia di Rendu-Osler-Weber, nota anche come Telangiectasia Emorragica Ereditaria (HHT - Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia), è una malattia ereditaria a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata da anomalie vascolari (capillari e venule) dovute alla perdita dei tessuti di sostegno che normalmente circondano i vasi sanguigni ed emorragie che possono interessare potenzialmente ogni organo. È difficile stabilire la frequenza della malattia per la sua notevole variabilità clinica, anche tra membri della stessa famiglia. Studi recenti suggeriscono che è molto più comune di quanto si ritenesse in passato; ciò probabilmente dipende in parte da un reale aumento dei casi di HHT, ma soprattutto da una maggiore conoscenza dell'affezione e quindi da una migliorata capacità diagnostica nei confronti di una malattia per troppo tempo non adeguatamente conosciuta e studiata e, spesso, non diagnosticata.

Ricerche genetiche recenti (1994-1995) hanno permesso di identificare le alterazioni genetiche responsabili e di distinguere l'HHT in due tipi in base al cromosoma interessato: HHT 1, mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 9 che codifica la sintesi di endogлина; HHT 2, mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 12 che codifica per una proteina indicata con la sigla ALK-1 (Activin Like Kinase 1).

Una caratteristica dell'HHT è la sua estrema variabilità clinica; nell'individuo che eredita la malattia non è possibile prevederne il grado di gravità. Il sintomo più frequente, presente nel 96% dei casi, è rappresentato dalle epistassi spontanee e ricorrenti. Compaiono in media all'età di 10 anni ma possono insorgere anche più precocemente. Hanno una frequenza variabile da 1-2 volte l'anno a più volte al giorno e nei 2/3 dei pazienti tendono a diventare più frequenti con il passare degli anni. Variabili sono anche la loro durata (da pochi secondi a varie ore) e gravità (talvolta lievi, talvolta abbastanza gravi e frequenti da causare anemia e richiedere trasfusioni di sangue). Raramente compaiono in età avanzata contribuendo a rendere più difficile la diagnosi di HHT e ponendo problemi di diagnosi differenziale con altre patologie, innanzitutto l'ipertensione arteriosa. Le telangiectasie possono avere anche localizzazione cutanea (polpastrelli delle dita) e alle mucose (labbra, cavo orale, congiuntive, mucosa nasale) o viscerale (polmoni, cervello e midollo spinale, fegato, tratto gastrointestinale). L'impegno viscerale rende la malattia sicuramente più grave per le conseguenze d'organo e sistemiche che può comportare.

Finalità e servizi

Il Centro Interdipartimentale dell'Università di Bari, riconosciuto "Centro di Eccellenza" per la diagnosi e la cura dell'HHT dalla Regione Puglia:

- si prefigge di studiare l'HHT, malattia definita "rara" dall'Istituto Superiore di Sanità ed in base alle linee guida dell'OMS;
- intende ricercare e approfondire gli interessi interdisciplinari dell'HHT e in particolare gli aspetti epidemiologici, genetici, biomolecolari, fisiopatologici, clinici, la cura e la prevenzione;
- organizza, promuove e coordina l'attività di ricerca di base e clinica e propone accordi di collaborazione scientifica e convenzioni con l'Associazione Italiana HHT, con l'HHT Foundation International Inc. New Haven, CT. USA e con ogni ente e/o istituzione pubblica o privata interessata alla diffusione della conoscenza e della ricerca sulla malattia.

Patologie

Malattia di Rendu-Osler-Weber o telangiectasia emorragica ereditaria (HHT - Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia).

Associazione Italiana Kartagener/Discinesia Ciliare Primaria



Sito web: www.kartagener.it

Sede: via Sartori Canova, 6/e - 31017 Crespano del Grappa (TV)

Presidente: Sig.ra Antonia Bragagnolo Veronese

Contatto: Tel. 0423 538373 - Fax 0423 538373

E-mail: segreteria@kartagener.it

Descrizione della malattia

I sintomi principali della discinesia ciliare primaria (PCD) e della sindrome Kartagener (KS) sono dovuti a movimenti non corretti delle ciglia presenti fin dalla nascita e non dovuti al fumo o altre cause. Quando, oltre a tutti i sintomi della PCD, si ha il cuore a destra, si parla di sindrome di Kartagener. La PCD/KS è una malattia genetica ereditaria autosomica recessiva.

Poiché le ciglia non funzionano come dovrebbero, si hanno una serie di disturbi: infezioni croniche ai bronchi, ai polmoni e alle alte vie respiratorie (riniti e sinusiti); tosse cronica; polipi nasali; ostruzione costante delle tube di Eustachio con otiti croniche e diminuzione anche notevole dell'udito; indebolimento e allargamento irreversibile delle pareti dei bronchi; infertilità maschile.

La terapia, che ha come obiettivo il rallentamento del deperimento polmonare, prevede ginnastica respiratoria quotidiana e fisioterapia, inalazione giornaliera di sostanze umidificatrici e medicinali.

Finalità e servizi

- Dare un aiuto pratico, legale e psicologico alle famiglie, ai bambini e agli adolescenti affetti da questa malattia.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni.
- Mettere in collegamento tra loro i pazienti.
- Sensibilizzare i medici di base e le strutture ospedaliere sulle problematiche di questa malattia, in modo da favorire una diagnosi precoce.
- Uniformare il trattamento clinico sulla base dei farmaci risultati più idonei.
- Finanziare la ricerca clinica e farmacologica volta a trovare farmaci specifici per i sintomi di questa sindrome.
- Finanziare la ricerca di base volta a descrivere le cause biologiche della sindrome di Kartagener e della discinesia ciliare primaria.
- Organizzare dibattiti, seminari, tavole rotonde, allo scopo di fornire strumenti utili alla prevenzione e alla cura di tale patologia.
- Collaborare con medici, esperti, volontari per aiutare le persone che necessitano di informazioni relative alla patologia in questione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Opuscolo finalizzato alla migliore conoscenza della discinesia ciliare primaria.
- Video per insegnare alle famiglie come praticare la fisioterapia respiratoria.

Patologie

Discinesia ciliare primaria (PCD) o sindrome delle ciglia immobili; Sindrome di Kartagener.

Associazione Italiana Lafora AILA

Sito web: www.lafora.it

Sede: via F.lli Sardi, 19 - 14041 Agliano Terme (AT)

Presidente: Sig.ra Mariella Capra

Contatto: Cell. 339 5277891

E-mail: info@lafora.it

Descrizione della malattia

La malattia di Lafora (ML) è una malattia neurologica che fa parte del gruppo delle epilessie miocloniche progressive. La prevalenza stimata, nei paesi occidentali, è inferiore a 1/1.000.000. La ML si manifesta durante la tarda infanzia e l'adolescenza ed è caratterizzata da convulsioni e spasmi mioclonici e crisi occipitali focali associate ad amaurosi transitoria; la sua evoluzione determina una degenerazione del sistema nervoso e un deterioramento cognitivo che conduce a uno stato di totale dipendenza del malato. La malattia è dovuta ad alterazioni che colpiscono uno dei due geni noti situati entrambi sul cromosoma 6, chiamati EPM2A ed EPM2B (o NHLRC1), e che causano un cattivo funzionamento nelle proteine da loro prodotte, rispettivamente laforina e malina. La funzione di queste proteine non è ancora ben chiara, sebbene si pensi che siano coinvolte nel metabolismo del glicogeno, dal momento che la loro mancanza provoca l'accumulo di zuccheri (corpi di Lafora) in vari tessuti dell'organismo.

La malattia si trasmette geneticamente con una modalità autosomica recessiva; un bambino presenterà la malattia solo se riceve due copie difettose del gene, una da ciascuno dei genitori, entrambi portatori sani dell'alterazione genetica. Il bambino con una sola copia difettosa del gene non svilupperà la malattia nel corso della sua vita, per cui è definito portatore sano.

La diagnosi di ML può essere ipotizzata in base alla presenza di familiari affetti, l'età d'esordio, le modalità caratteristiche di presentazione dei sintomi, il rapido deterioramento della funzione cognitiva e le significative peculiarità dell'elettroencefalogramma (EEG). La diagnosi può essere facilmente confermata mediante una biopsia cutanea della regione ascellare, che evidenzia la presenza di corpi di Lafora (accumuli di zuccheri) nelle cellule dei dotti sudoripari. Il test genetico è molto utile dal punto di vista diagnostico dal momento che mutazioni nei due geni conosciuti si riscontrano in più del 90% dei casi. Il test genetico non è in grado di identificare gli altri casi perché resta ancora (almeno) un altro gene da identificare. La diagnosi prenatale è possibile solo quando l'anomalia genetica è stata identificata in un membro della famiglia. Non esiste allo stato attuale una terapia in grado di arrestare o rallentare la progressione della malattia. Tuttavia è possibile limitare la sintomatologia epilettica con farmaci antiepilettici e antimioclonici. Il supporto psicologico e sociale è di fondamentale importanza.

Finalità e servizi

- Creare un punto di riferimento per le famiglie e per tutti coloro che sono coinvolti nella lotta contro la malattia di Lafora.
- Colmare il vuoto dovuto alla mancanza di una simile realtà in Italia.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni alle gravi conseguenze provocate dalla malattia.
- Promuovere la raccolta di fondi da destinare alla ricerca e agli studi sulla malattia.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

Nel sito sono presenti alcuni link che rimandano ad articoli scientifici sulla malattia di Lafora e sullo stato della ricerca.

Patologie

Malattia di Lafora, epilessia mioclonica progressiva.

Sedi e/o referenti territoriali

LIGURIA

Sig. Vincenzo Aversano
via Robino, 96g /3 - 16142 Genova
Cell. 347 5135177
E-mail: info@lafora.it

Associazione Italiana Leucodistrofie Unite AILU



Sito web: <http://digilander.iol.it/ailu>

Sede: via Don Luigi Sturzo, 46 - 04023 Formia (LT)

Presidente: Sig. Salvatore Di Nucci

Contatto: Tel. 0771 24939 - Fax 0771 24939 - Cell. 349 3698581

E-mail: ailu@libero.it

Descrizione della malattia

Le leucodistrofie sono malattie geneticamente trasmesse a eredità autosomica recessiva (maschi e femmine possono esserne colpiti ed entrambi i genitori sono portatori) o diagenica (legate al cromosoma X, la malattia si verifica nei maschi ed è trasmessa dalla madre portatrice sana). Interessano il sistema nervoso centrale e periferico, le ghiandole surrenali e altri organi (testicoli, fegato, sistema emolinfopoietico ecc.), con un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive e nervose (capacità di muoversi, pensare, vedere, sentire, percepire ecc.), provocando squilibri agli ammalati, che possono giungere a uno stato di vita vegetativa o alla morte. Non sono malattie contagiose e insorgono preferibilmente in epoca neonatale, infantile e adolescenziale, non risparmiando l'età adulta e la senescenza, tendendo a trasformarsi nell'ambito della stessa famiglia e a trasmettersi nelle generazioni future.

Sono note diverse leucodistrofie: adrenoleucodistrofia (1/25.000-1/50.000) con la forma adulta di adrenomieloneuropatia, leucodistrofia metacromatica (0,5-1/50.000), leucodistrofia di Krabbe, malattia di Canavan, malattia di Alexander, malattia di Pelizaeus-Merzbacher e altre.

Nella maggioranza dei casi, il danno molecolare è provocato dall'accumulo di prodotti metabolici che, a causa di un deficit enzimatico, non possono essere degradati, provocando un'alterata conduzione nervosa, responsabile a sua volta dei deficit neurologici.

Alcune forme di leucodistrofia sono riconoscibili attraverso il dosaggio biochimico, altre attraverso indagini strumentali (TAC, RNM, PES) o con una valutazione dei danni alla mielina e, più in generale, occorre un'attenta e precoce valutazione della sintomatologia, in quanto molti disturbi sono comuni ad altre malattie. È utile affidarsi alla prevenzione che, attraverso moderne indagini diagnostiche, può consentire una diagnosi precoce, permettendo di scoprire lo stato di salute del portatore in molti tipi di leucodistrofia.

Sono ancora limitate le possibilità di intervento terapeutico; tuttavia, il progresso offre possibilità sempre più ampie attraverso la messa a punto di terapia sostitutiva, trapianti di midollo osseo, immunosoppressione e terapia genica.

Finalità e servizi

- Far conoscere, con ogni mezzo, le leucodistrofie e patologie simili, anche promuovendo campagne di prevenzione genetica e medica per una corretta diagnosi.
- Riunire i malati di leucodistrofie e i loro familiari e coordinare una rete di comunicazione tra loro.
- Promuovere e sostenere le ricerche mediche e assistenziali sulle leucodistrofie.
- Stimolare le Istituzioni per lo studio dei farmaci sulle leucodistrofie e per l'istituzione di centri di assistenza sanitaria, psicologica e sociale.
- Curare i contatti con Enti pubblici e privati e con le associazioni che si occupano di disabilità o altre malattie simili alle leucodistrofie, anche per l'applicazione delle leggi sanitarie esistenti e/o per la creazione di nuove, più rispondenti alla realtà dei soggetti più "deboli".
- Favorire la formazione e l'aggiornamento di operatori sanitari, medici e sociali, anche nell'ambito di attività assistenziali già organizzate e sostenere il volontariato.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Opuscolo informativo dell'AILU.
- I Giornata di studio sull'adrenoleucodistrofia (1989).
- Nuove prospettive terapeutiche sulle malattie cosiddette incurabili dell'infanzia e dell'età evolutiva. Seminario di Studi (1992).
- Recenti acquisizioni in tema di adrenoleucodistrofia e sindromi correlate. Conferenza scientifica (1992).
- Concorso scolastico finalizzato alla sensibilizzazione delle tematiche dell'handicap (1994).
- Handicap-emarginazione, responsabilizzazione istituzionale, collettiva e personale, legge 104. Convegno sull'handicap (1994).
- Gravidanza, maternità e infanzia. Convegno medico sociale (1997).
- Il futuro delle leucodistrofie nell'ambito delle malattie rare. Congresso (2002).
- Opuscolo "Il dono della vita: procreazione consapevole" (2004).

Patologie

Adrenoleucodistrofia; Adrenomieloneuropatia; Leucodistrofia metacromatica; Malattia di Alexander; Malattia di Canavan; Malattia di Krabbe; Malattia di Pelizaeus-Merzbacher; Morbo di Refsum; Sindrome di Zellweger; Leucodistrofie indeterminate e altre.

Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi ONLUS AILAM ONLUS



Sito web: www.ailam.it

Sede: via Messina, 829 - 95126 Catania

Presidente: Dott.ssa Eleonora Miano

Contatto: Tel. 095 7263311 - Fax 095 7263308

Cell. 339 7948521/328 7622530

E-mail: info@ailam.it

Descrizione della malattia

La linfangioleiomiomatosi (LAM) è una malattia rara legata alla proliferazione incontrollata delle cellule muscolari lisce che compongono la parete delle vie aeree, dei vasi linfatici e di quelli sanguigni. L'affezione colpisce quasi esclusivamente giovani donne in età premenopausale e sembra dipendere da stimoli di tipo ormonale. La difficoltà respiratoria è invariabilmente presente, sia per il coinvolgimento squisitamente parenchimale polmonare, sia per la comparsa di complicanze come il pneumotorace e il chilotorace. L'emorragia alveolare con emottisi è un'evenienza possibile, accanto alla ascite chillosa e agli edemi declivi. Negli stadi iniziali, la radiografia dell'apparato respiratorio può non essere significativa; negli stadi avanzati, i cambiamenti strutturali dei polmoni sono tali da essere evidenti anche come "polmone ad alveare". La malattia si può osservare in associazione alla sclerosi tuberosa (1%). La diagnosi di certezza si acquisisce soltanto con la biopsia chirurgica. Il trattamento delle complicanze è spesso multidisciplinare (chirurgia toracica, pneumologia, anatomia patologica, fisiopatologia respiratoria, endocrinologia, ginecologia, biologia, dietologia, genetica). Il trattamento comunemente consigliato è la soppressione estrogenica, farmacologica o chirurgica (ovariectomia). Il trattamento ormonale è ancora in fase di valutazione. Il trapianto polmonare può essere indicato negli stadi finali della malattia.

Finalità e servizi

- Divulgare il nome e il significato della LAM.
- Favorire una più approfondita conoscenza sia a livello di medico di base, sia di popolazione.
- Procedere a una diagnosi precoce con l'intento di fermare la malattia, per quanto possibile, agli stadi iniziali.
- Raccogliere, attraverso varie iniziative, fondi che consentano di sostenere anche pazienti non abbienti, con l'impegno di devolvere parte di questi fondi alla ricerca.
- Promuovere iniziative dirette alla tutela dei diritti delle pazienti affette da LAM, nonché all'impiego dei mezzi atti a migliorare la loro qualità di vita.
- Informare l'opinione pubblica sulla natura della LAM e delle complicanze a essa correlate, sui danni causati dalla stessa e sui mezzi e le modalità che possono contribuire a prevenirla, accertarla precocemente e controllarla efficacemente.
- Promuovere la creazione di strutture specialistiche per la prevenzione e la cura della LAM e per la riabilitazione.
- Sollecitare lo svolgimento di indagini epidemiologiche atte a evidenziare la rilevanza sociale e dell'handicap da LAM.
- Promuovere ricerche scientifiche, anche mediante assegnazione di borse di studio, che siano potenzialmente utili alle malate di LAM.
- Promuovere incontri tra le malate di LAM e le loro famiglie, per favorire lo scambio di esperienze e il confronto sui problemi che le malate stesse affrontano quotidianamente nell'ambiente familiare e nella realtà esterna.
- Organizzare corsi di aggiornamento e autogestione.
- Prestare attività di volontariato in modo personale, spontaneo e gratuito, senza fini di lucro, anche indiretto ed esclusivamente per fini di solidarietà.

Patologie

Linfangioleiomiomatosi.

Sedi e/o referenti territoriali

TRENTINO ALTO ADIGE

Sig.ra Elisa Carli
Riva del Garda (TN)
Cell. 339 7806340
E-mail: isole7659@yahoo.it

SICILIA

Dott.ssa Eleonora Miano
Catania
Cell. 339 7948521
E-mail: eleonoramiano@yahoo.it

Associazione Italiana Lotta alla Sindrome di Marfan e Patologie Correlate



Sede: via Nocera Umbra, 88 - 00181 Roma
Presidente: Dott.ssa Maria Rosaria Gisovvi

Contatto: Tel. 06 78346437 - Fax 06 78346437 - Cell. 349 0867158
E-mail: assomarfan@hotmail.com

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/5.000 nati. La sindrome di Marfan è una malattia genetica che colpisce il tessuto connettivo, cioè il tessuto che costituisce l'impalcatura del corpo ed è importante per la forma e la funzione di quasi tutti i tessuti dell'organismo. Il tessuto connettivo forma per esempio le articolazioni delle ossa, le valvole cardiache, il cristallino dell'occhio e riveste le pareti dei grossi vasi sanguigni. La sindrome di Marfan colpisce indifferentemente uomini e donne di qualsiasi gruppo etnico; è una malattia ereditata da uno dei due genitori, a sua volta affetto, nel 75% circa dei casi, mentre nel 25% dei casi origina da nuova mutazione. Le persone affette tendono a essere alte e spesso presentano:

- corpo sottile e braccia sproporzionatamente lunghe;
- metà inferiore del corpo più lunga;
- deformità nella curvatura della colonna vertebrale;
- deformità toraciche;
- piedi piatti;
- curvatura all'indietro delle ginocchia;
- dita molto lunghe, con pollice allungato (le cosiddette mani da pianista);
- problemi di vista.

La gravità dei segni clinici può essere molto variabile da persona a persona, anche all'interno della stessa famiglia; infatti, alcuni individui presentano sintomi lievi, mentre altri possono avere disturbi gravi. I principali disturbi causati dalla sindrome di Marfan sono:

- disturbi cardiovascolari: sono quelli più gravi, in genere riguardano il prolasso della valvola mitrale e l'allargamento dell'aorta (aneurisma). L'allargamento laterale dell'aorta (la più grande arteria del corpo) può passare inosservato anche per molti anni, perché può essere asintomatico. Questo rappresenta un grande rischio per il paziente perché l'aorta può rompersi, in modo improvviso, e mettere così in serio pericolo la vita del paziente, in quanto tale situazione richiede un intervento chirurgico immediato. Può anche verificarsi il distacco dei tre foglietti che costituiscono la parete dell'aorta (dissezione aortica);
- disturbi dell'apparato scheletrico: sono rappresentati da lussazioni, piedi piatti, torace carenato o infossato, scoliosi e lordosi di gravità variabile; in genere le articolazioni sono particolarmente lasse;
- disturbi della vista: vanno dalla miopia, dovuta in genere alla lussazione del cristallino, fino al distacco della retina.

Finalità e servizi

- Rappresentare i diritti e le aspettative delle persone affette da tale sindrome.
- Diffondere una corretta informazione sulla malattia.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica, promuovendo la creazione di centri medici specializzati e favorendo la ricerca scientifica.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Opuscolo informativo sulla sindrome di Marfan, “La Sindrome di Marfan e l’attività sportiva”.
- Realizzazione del periodico “Informar...fan”, ciclostilato in proprio, concernente l’attività dell’associazione.

Patologie

Sindrome di Marfan.

Associazione Italiana Malattia di Charcot-Marie-Tooth ONLUS AICMT ONLUS



Sito web: www.aicmt.org

Sede: via Castelli Romani, 6 - 00040 Rocca di Papa (RM)

Presidente: Prof. Paolo Vinci

Contatto: Tel. 06 94306575 - Cell. 347 5953369

E-mail: aicmt@aicmt.org

Descrizione della malattia

La malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) è una polineuropatia sensitivo-motoria dovuta all'alterazione di uno dei numerosi geni che determinano la formazione del nervo. Nonostante la definizione "sensitivo-motoria", i disturbi sono dovuti prevalentemente all'indebolimento dei muscoli, che consegue alla degenerazione delle fibre nervose motorie. I primi sintomi sono inciampo sull'avampiede o nel salire i gradini, distorsioni di caviglia, goffaggine nel camminare e crampi ai polpacci. Con il passare del tempo l'indebolimento della dorsiflessione dei piedi si accentua e il paziente è costretto a sollevare le ginocchia più del normale, per evitare d'inciampare con la punta dei piedi: questo cammino, che ricorda quello del cavallo, è detto deambulazione steppante o equina, ed è piuttosto stancante. Sulle mani la malattia si presenta più tardivamente e spesso l'indebolimento è talmente lieve che non determina un deficit funzionale. I disturbi più frequentemente lamentati sono difficoltà ad abbottonarsi e sbottonarsi, a usare chiusure lampo, a girare la chiave, a svitare tappi e coperchi di barattoli. L'indebolimento dei muscoli si accompagna al loro assottigliamento (atrofia muscolare). Una deformità tipica, ma non esclusiva, della CMT è il piede cavo, presente nella maggioranza dei casi.

Finalità e servizi

- Promuovere la ricerca scientifica, al fine di accrescere la conoscenza su questa malattia e di migliorarne il trattamento.
- Favorire l'informazione su questa malattia presso i medici, i fisioterapisti, i tecnici ortopedici, i pazienti e i loro familiari, al fine di conseguire più facilmente la diagnosi e il trattamento più adeguato e aggiornato possibile.
- Favorire la comunicazione tra i soggetti affetti da questa malattia e tra questi e le figure professionali preposte alla diagnosi e al suo trattamento.
- Favorire l'inserimento al lavoro dei soggetti affetti dalla malattia, fornendo informazioni sulle leggi a favore dei disabili.
- Favorire le attività ricreative dei soggetti affetti.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- AICMT News, Rehabilitation Management of Charcot-Marie-Tooth disease.

Patologie

Malattia di Charcot-Marie-Tooth.

Sedi e/o referenti territoriali

LAZIO

Dott.ssa Paola Gargiulo

via Castelli Romani, 6 - 00040 Rocca di Papa (RM)

Tel. 06 94306575 - Cell. 347 5953369

E-mail: aicmt@aicmt.org

Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del Polmone AIMIP ONLUS



Sito web: www.aimip.org

Sede: via Etruria, 14 - 00183 Roma

Presidente: Sig. Fabrizio Di Meo

Contatto: Cell. 338 7822986

E-mail: info@aimip.org

Descrizione della malattia

La fibrosi polmonare è caratterizzata da un'estesa nuova formazione di tessuto connettivale, cioè tessuto di sostegno, normalmente presente in tutto l'organismo e nello stesso polmone. Le cause che determinano questa malattia possono essere molteplici, ma esiste anche una forma idiopatica, cioè di cui non si conosce, ad oggi, la causa.

Si tratta di una malattia a decorso cronico, che si aggrava nel tempo, e dall'esito generalmente infausto per il paziente.

Finalità e servizi

- Assistenza socio-sanitaria, sanitaria e istruzione.
- Promuovere e finanziare programmi di ricerca (anche ricerche epidemiologiche ed eziopatologiche inerenti gli scopi statutari).

Patologie

Fibrosi polmonare idiopatica e iatrogena; Malattie interstiziali del polmone.

Associazione Italiana Malformazioni Anorettali AIMAR



Sito web: www.aimar.eu

Sede: via Tripolitania, 211 - 00199 Roma

Presidente: Dott.ssa Dalia Aminoff

Contatto: Tel. 06 86219821 - Fax 06 86219821 - Cell. 347 4486001

E-mail: aimar@aimar.eu

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/4.000-5.000 nati. Le malformazioni ano-rettali (MAR) sono difetti congeniti che si sviluppano fin dalla VI-X settimana della vita embrionale, coinvolgendo non soltanto l'apparato intestinale, in particolare lo sviluppo dell'ultimo tratto (ano-retto), ma anche il vicino apparato urinario (vescica-uretra) e genitale (vagina-utero). La variabilità della gravità della MAR è compresa tra quadri sfumati, spesso di difficile diagnosi da parte del pediatra di base, e quadri gravi e complessi, che richiedono un trattamento tempestivo, articolato e spesso difficile. Tutte le MAR causano una compromissione dell'apparato sfinteriale ano-rettale (continenza), talvolta di quello vescicale, con conseguenze funzionali, psicologiche e sociali inimmaginabili. In letteratura, è stata segnalata una possibile familiarità per queste patologie ma, nella stragrande maggioranza dei casi, si tratta di forme sporadiche, per le quali le diagnosi prenatali non sono affidabili, non consentendo alcun grado attendibile di predittività. L'ecografia prenatale, oggi largamente utilizzata anche nell'ostetricia di base, non garantisce l'individuazione corretta delle malformazioni ano-rettali considerate come entità isolate, il che rende ampiamente conto dell'elemento sorpresa rappresentato dal riconoscimento di tali malformazioni alla nascita. Le MAR si associano frequentemente ad altri difetti congeniti, presenti con incidenze variabili a seconda degli organi e apparati interessati, in particolare:

- anomalie genito-urinarie, nel 50% dei casi;
- difetti vertebrali lombo-sacrali, nel 25% dei casi;
- malformazioni degli arti inferiori e superiori, nel 10% dei casi;
- malformazioni cardiache, nel 15-20% dei casi.

Finalità e servizi

- Instaurare e garantire una proficua relazione umana e sociale tra i genitori dei pazienti affetti da malformazioni ano-rettali, favorendo lo scambio di esperienze pratiche, psicologiche e sociali tra le famiglie, proponendo e/o sostenendo programmi a favore di un miglioramento dei servizi atti ad assicurare un'assistenza globale ai pazienti affetti da malformazioni ano-rettali e difetti associati.
- Promuovere iniziative di propaganda a carattere generale finalizzate a una più diffusa conoscenza delle malformazioni ano-rettali, delle loro possibilità diagnostiche preventive, terapeutiche e riabilitative.
- Ampliare la cultura attraverso: a) borse di studio, b) assegni di ricerca, c) acquisizione di strumentazione ad alta tecnologia o materiale scientifico, per contribuire al progresso dell'assistenza per la cura delle malformazioni ano-rettali.
- Studiare le metodiche atte al recupero funzionale dei bambini portatori di malformazioni ano-rettali, stimolare e organizzare la formazione di operatori che svolgano attività di assistenza sanitaria e sociale, diffondendo l'uso delle metodiche più aggiornate nell'assistenza del trattamento delle malformazioni ano-rettali.
- Sostenere sul piano culturale e, se possibile economico, i bambini portatori di malformazioni ano-rettali e le loro famiglie durante il trattamento e la riabilitazione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Le Malformazioni Ano-rettali - Guida per i genitori.
- La Riabilitazione Intestinale: "The Bowel Management Programme", Guida per genitori, pazienti e medici.
- Adolescenza e sessualità: guida per i genitori, i ragazzi e le ragazze.

Patologie

Malformazioni ano-rettali.

Associazione Italiana Mastocitosi ASIMAS



Sito web: www.asimas.it

Sede: piazza del Moro, 5 - 51017 Pescia (PT)

Presidente: Sig.ra Paola Silvestrini

Contatto: Cell. 334 9658214

E-mail: info@asimas.it

Descrizione della malattia

La mastocitosi è una malattia rara caratterizzata dalla crescita anomala e dall'accumulo di mastociti in diverse sedi dell'organismo, tra cui la cute (mastocitosi cutanea) e alcuni organi interni, quali il midollo osseo, i linfonodi, il fegato e la milza (mastocitosi sistemica). La maggior parte dei casi di mastocitosi è causata da una mutazione del DNA, ma solo in casi molto rari viene trasmessa per via ereditaria. Per la complessità della patogenesi e delle manifestazioni cliniche, la mastocitosi è una malattia che richiede l'intervento coordinato di specialisti afferenti a diverse branche della medicina (allergologi, dermatologi, ematologi, pediatri).

Un aspetto importante della mastocitosi è la diversità e l'aspecificità dei sintomi clinici. Nella mastocitosi cutanea le lesioni più tipiche sono delle macchioline brunastre del diametro variabile da pochi millimetri a qualche centimetro (orticaria pigmentosa). In altri casi, possono essere presenti un'orticaria classica (con ponfi) oppure lesioni vescicolose, bollose o noduli. Nella mastocitosi sistemica, gran parte dei sintomi è correlata alla secrezione di alcuni mediatori prodotti dai mastociti (istamina, leucotrieni, prostaglandine ecc.). I principali sintomi comprendono vampate di calore o rossore del volto, prurito, orticaria, cefalea, stanchezza, ipotensione, nausea, diarrea e dolori addominali, dolori ossei, reazioni anafilattiche ripetute. Questi sintomi possono essere presenti in ogni tipo di mastocitosi e in ogni momento durante il corso della malattia. In alcuni pazienti i sintomi sono molto modesti, mentre in altri sono particolarmente severi. La mastocitosi cutanea si manifesta prevalentemente nella prima infanzia; la mastocitosi sistemica, invece, è più frequente nell'età adulta e le lesioni cutanee possono essere anche del tutto assenti. La mastocitosi è una malattia rara la cui diagnosi è basata sull'esame istologico degli organi interessati (per esempio, la cute) al quale conseguono esami di laboratorio. In particolare, può essere effettuato il dosaggio della triptasi con un semplice prelievo di sangue. La triptasi è un enzima prodotto pressoché esclusivamente dai mastociti. Nel caso in cui i livelli di triptasi nel sangue siano elevati, può essere sospettata una mastocitosi sistemica.

Finalità e servizi

■ La ASIMAS nasce per iniziativa di un piccolo gruppo di persone dislocate geograficamente in varie parti d'Italia, ma accomunate dalla stessa malattia, per creare un punto di riferimento sulla mastocitosi. Il ruolo fondamentale dell'ASIMAS è l'attività svolta in simbiosi con i principali Centri di mastocitosi, sia universitari sia ospedalieri, a favore dei malati per migliorarne la qualità della vita e aiutarli nella lotta che conducono in prima persona contro la malattia. La ASIMAS, nata in seno alla RIMA, Rete Italiana Mastocitosi, si prefigge di sensibilizzare l'opinione pubblica, la ricerca scientifica e le case farmaceutiche, al fine di riconoscere ai malati di mastocitosi ogni diritto che possa tutelare le loro condizioni fisiche e psichiche, che a volte purtroppo rendono davvero impossibile la conduzione di una vita sociale regolare.

Patologie

Mastocitosi.

Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative - Amici del Besta ONLUS AIM



Sito web: www.miastenia.it

Sede: via Celoria, 11 - 20133 Milano

Presidente: Prof. Giorgio Micoli

Contatto: Tel. 02 2360280 - Fax 02 70633874

E-mail: aim@miastenia.it

Descrizione della malattia

Miastenia (MG) è un termine che deriva dal greco e significa “debolezza muscolare” (uno dei principali sintomi che caratterizzano la malattia). È una malattia del sistema immunitario il quale non riconosce più come propria una parte di una struttura normalmente presente nel nostro organismo, la giunzione neuromuscolare, responsabile del passaggio dell’impulso nervoso dal nervo al muscolo consentendo al muscolo di contrarsi. Per cause non ancora del tutto chiare, il sistema immunitario produce autoanticorpi diretti contro la giunzione neuromuscolare determinando un malfunzionamento: la contrazione muscolare è meno efficace, inizia “normalmente” ma si esaurisce facilmente, recuperando solo dopo un periodo di riposo. La MG può colpire uomini e donne di qualunque età ed etnia: si osserva più frequentemente nelle giovani donne (tra i 20 e i 30 anni) e negli uomini adulti (tra i 50 e i 60 anni); più del 50% dei pazienti ha un’età inferiore a 35 anni, raramente (circa 10% dei casi) sono colpiti individui di età inferiore a 10 anni. La MG si presenta in maniera improvvisa, senza alcun preavviso, con i sintomi di una strana, “incomprensibile” debolezza e stanchezza muscolare, che nulla ha a che vedere con quella avvertita nei soggetti normali, in seguito a uno sforzo fisico, soprattutto se prolungato. Il miastenico non si sente “stanco”, avrebbe voglia di fare, muoversi, ma non trova la forza adeguata per farlo. Tipica della MG è l’esauribilità muscolare, la progressiva perdita della forza muscolare che aumenta con il prolungarsi dello sforzo e che ritorna normale con il riposo; mentre sta svolgendo occupazioni assolutamente “normali”, il soggetto miastenico si accorge di non essere più in grado di continuarle in maniera adeguata. Altri sintomi più comuni sono: (a) ptosi palpebrale (abbassamento di una o entrambe le palpebre legato alla difficoltà muscolare di tenerle sollevate); (b) diplopia (il vedere “doppio”); (c) difficoltà a masticare; (d) disfagia (difficoltà a deglutire); (e) difficoltà a parlare (da alterazioni minime a gravi, per esempio non comprensibilità del linguaggio). Caratteristica è l’incoerenza della debolezza ed esauribilità muscolare, variabili da soggetto a soggetto e nei diversi momenti della giornata. Raramente l’improvvisa e strana “debolezza” muscolare può comparire in concomitanza ad altre condizioni, quali: (a) infezioni (per esempio virali come l’influenza); (b) ciclo mestruale; (c) gravidanza e allattamento; (d) stress fisici e/o psichici; (e) interventi chirurgici; (f) somministrazione di farmaci (per esempio alcuni antibiotici, anestetici come i curarici). Può essere interessato qualsiasi distretto muscolare, anche quelli che regolano la deglutizione e la respirazione. Non sono coinvolti né il cuore né la muscolatura liscia. Si è osservato anche che le alterazioni dell’umore (depressione, ansia ecc.) possono influire negativamente sull’andamento della malattia. Con il progredire e l’aggravarsi della malattia possono comparire difficoltà respiratorie anche gravi. La MG non è una malattia ereditaria, ma acquisita. È possibile che la madre miastenica, durante la gravidanza (15% dei casi), trasmetta al neonato gli anticorpi; la malattia è presente nel neonato, ma si risolve spontaneamente a mano a mano che gli anticorpi materni vengono eliminati (di solito nel primo mese di vita).

Finalità e servizi

- Divulgare la conoscenza della miastenia fra il pubblico e gli operatori sanitari.
- Sensibilizzare le strutture sanitarie affinché affrontino in modo corretto la malattia con diagnosi tempestive e cure adeguate.

- Diffondere sul territorio nazionale le nuove conoscenze scientifiche per rendere più uniforme il trattamento della malattia.
- Incoraggiare e finanziare la ricerca sulle cause e il modo di progredire della miastenia.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Opuscolo realizzato per conto dell'AIM con la collaborazione di Consulenti Scientifici: "La Miastenia - una guida amica".
- Pieghewole informativo sulla patologia e l'Associazione.

Patologie

Miastenia autoimmune acquisita; Miastenia neonatale; Miastenie congenite; Sindrome miasteniforme di Lambert Eaton; Altre forme di miastenie rare legate all'uso di farmaci come ad esempio: la penicillamina (utilizzata per l'artrite reumatoide), i beta-bloccanti (farmaci usati in alcune malattie cardiache e nell'ipertensione), la chinidina (farmaco che serve nei disturbi del ritmo cardiaco-aritmie), la cloroquina, i sali d'oro.

Sedi e/o referenti territoriali

LOMBARDIA

Sig.ra Redenta Cavallini
largo Barozzi, 1 - 24128 Bergamo
Cell. 340 3151631
E-mail: associazione@miasteniabergamo.it

SICILIA

Dott. Francesco Santoro
via Buzzanca, 34 - 90145 Palermo
Tel. 091 204270
Cell. 349 3967428
E-mail: neurofranz@libero.it

Associazione Italiana Miastenia ONLUS MIA ONLUS



Sito web: www.viverelamiastenia.it

Sede: via G. Montanelli, 135 - 56121 Pisa

Presidente: Dott.ssa Roberta Ricciardi

Contatto: Tel. 050 25217 - Fax 050 25217 - Cell. 340 5385541

E-mail: associazionemia@virgilio.it

Descrizione della malattia

Descrizione e caratteristiche cliniche: la miastenia gravis (MG) colpisce i muscoli facendo perdere loro progressivamente tono e forza. È una malattia neuromuscolare di tipo autoimmunitario in cui si determina un difetto della trasmissione degli impulsi nervosi che è la causa dell'esauribilità muscolare che la caratterizza, di grado variabile da caso a caso e che può arrivare anche all'impossibilità a compiere i movimenti più semplici. Questa "debolezza" patologica spesso aumenta con il protrarsi dell'attività e diminuisce con il riposo. Il paziente può presentare abbassamento di una o ambedue le palpebre (ptosi palpebrale) e/o visione doppia (diplopia), avere difficoltà a parlare (disfonia), a deglutire (disfagia) e a masticare. Nei casi più gravi può avere difficoltà anche a respirare.

Diagnosi: la frequente diversità della sintomatologia è uno dei motivi principali delle difficoltà diagnostiche e terapeutiche. L'esame clinico può essere supportato dalla positività del dosaggio degli anticorpi antirecettore acetilcolinico (AChRAb) nel siero, dalla positività dell'esame elettromiografico di stimolazione ripetitiva o di singola fibra, dalla positività al test farmacologico al Tensilon o alla Prostigmina.

Eziologia: è una malattia neuromuscolare di tipo autoimmunitario. Nella MG l'organismo produce anticorpi "killer" rivolti contro i propri recettori acetilcolinici.

Frequenza: una stima per difetto indica in Italia circa 15.000 pazienti.

Trattamento: i farmaci sintomatici utilizzati per migliorare la forza muscolare sono rappresentati dagli anticolinesterasici (Mestinon). I presidi terapeutici che agiscono sulle cause della malattia e quindi sul meccanismo autoimmune responsabile della MG sono il cortisone, gli immunosoppressori (azatioprina, ciclosporina A, ciclofosfamide, micofenolato mofetil, tacrolimus), la plasmateresi e le immunoglobuline endovena.

Finalità e servizi

- Diffondere sul territorio nazionale ed europeo la conoscenza della miastenia fra il pubblico e gli operatori sanitari. Sensibilizzare le strutture sanitarie per una diagnosi rapida, cure adeguate e tutela con i necessari provvedimenti e con esenzioni per tutti i farmaci utilizzati e per gli esami clinici indispensabili. Informare il personale sanitario sulle nuove conoscenze scientifiche in modo da rendere sempre aggiornato e uniforme il trattamento della malattia. Potenziare la possibilità operativa dei pochi centri specializzati per la diagnosi e la cura della MG e stimolare i giovani neurologi a frequentare questi reparti per migliorare le loro conoscenze su questa malattia.
- Informare e sostenere il paziente miastenico e i familiari.
- Segreteria: Tel. e Fax 050 25217 - Cell. 340 5385541 Mercoledì ore 9:30-13:00 - Giovedì 15:30-19:00
- Forum per i pazienti sul sito web dell'Associazione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- R. Ricciardi e G.P. Fontana, *Vivere la miastenia ovvero come innamorarsi di una malattia*, (presentazione di Luciano Pavarotti), Franco Angeli editore, 2002 (nuova edizione: 2006).
- R. Ricciardi, *Le immunoglobuline endovena nella terapia della miastenia gravis*, Kedrion SpA, 2002.

- R. Ricciardi e G.P. Fontana, La terapia anticolinesterasica nella miastenia gravis, Masson editore, Milano 2004.
- R. Ricciardi e G.P. Fontana, La terapia con immunoglobuline endovena e plasmateresi nella miastenia gravis, Masson editore, Milano 2005.
- Inoltre, il tour “Vivere la miastenia”, che l’Associazione sta portando in giro per l’Italia, dopo il successo del libro “Vivere la miastenia” che la Dott.ssa Roberta Ricciardi (anche lei paziente oltre che neurologo dedicato alla cura di questi ammalati) ha scritto insieme al giornalista Giovanni Paolo Fontana per cercare di rendere comprensibile a tutti una malattia definita complicata e misteriosa. Questi incontri hanno anche lo scopo di ribadire l’importanza dell’aspetto umano della medicina.

Patologie

Miastenia grave.

Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini AIMPS ONLUS



Sito web: www.aimps.it

Sede: via Volta, 291 - 20030 Senago (MI)

Presidente: Dott. Flavio Bertoglio

Contatto: Tel. 02 99010188 - Fax 02 99486016 - Cell. 392 0556599

E-mail: presidente@aimps.it

Descrizione della malattia

Le mucopolisaccaridosi sono malattie genetiche rare del metabolismo codificate come MPS I (sindrome di Hurler, Hurler/Scheie, Scheie), MPS II (sindrome di Hunter), MPS III (sindrome di San Filippo), MPS IV (sindrome di Morquio), MPS VI (sindrome di Maroteaux-Lamy) e MPS VII (sindrome di Sly). La loro frequenza è stimata intorno a 1/150.000 nati. Ogni organismo va incontro a un continuo rinnovamento. Questo processo è realizzato mediante alcuni enzimi che degradano molecole complesse come i mucopolisaccaridi e gli oligosaccaridi. I bambini che sono affetti da queste malattie sono privi di uno di questi enzimi e quindi non possono metabolizzare (degradare) queste molecole che si accumulano nei diversi tessuti e organi. Alla nascita, i bambini affetti sembrano normali e non manifestano alcun segno clinico. Purtroppo, con gli anni, a causa della carenza enzimatica, i prodotti non degradati si accumulano negli organi facendo comparire i primi segni clinici della malattia. Queste malattie sono progressive e con il tempo diventano sempre più gravi.

Finalità e servizi

- Aiutare le famiglie di bambini colpiti da MPS.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica per renderla consapevole dell'esistenza di queste malattie e dei problemi da esse derivati. Sensibilizzare il Governo sul prepensionamento dei genitori di bambini disabili e sulla necessità di un fondo nazionale per la cura delle malattie rare.
- Raccogliere fondi per la ricerca di terapie efficaci, per perfezionare i test genetici sui genitori portatori sani e per promuovere lo screening neonatale in Italia.
- Informare le famiglie sulla malattia, sui diritti sanitari, sociali e scolastici. Favorire i contatti tra le famiglie per mettere fine all'isolamento in cui si vengono a trovare per la rarità della malattia.
- Individuare e potenziare i centri di diagnosi e far sorgere strutture in grado di migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei familiari.
- Promuovere incontri tra genitori, familiari di pazienti, medici, operatori sociali, operatori scolastici.
- Divulgare le conoscenze scientifiche e tecniche, le novità nella ricerca, sia italiane sia estere.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Notiziario trimestrale.
- Articoli divulgativi su riviste specializzate sulla malattia.
- L'associazione AIMPS ha pubblicato un libretto informativo di "Introduzione alle Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini", uno sui problemi anestesilogici dei pazienti MPS e uno specifico per ogni sindrome.

Patologie

Mucopolisaccaridosi; Mucopolipidosi; Sfingolipidosi; Gangliosidosi; Sindrome di Hurler; Sindrome di Hunter; Sindrome di San Filippo; Sindrome di Morquio; Sindrome di Maroteaux-Lamy; Sindrome di Sly; Sindrome di Hurler/Scheie.

Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple Tipo 1 e 2 ONLUS AIMEN 1 & 2



Sito web: www.aimen.it

Sede: corso Francia, 220/A - 10093 Collegno (TO)

Presidente: Sig.ra Lara Gattico

Contatto: Tel. 0342 216700 - Fax 0342 216700 - Cell. 347 4561588

E-mail: aimento@libero.it

Descrizione della malattia

Le neoplasie endocrine multiple (MEN) sono sindromi rare, con una prevalenza complessiva nella popolazione inferiore a 1/10.000, geneticamente determinate, con trasmissione autosomica dominante, caratterizzate da neoplasie in almeno due diversi tessuti endocrini. La sindrome MEN di tipo 1 o sindrome di Wermer (MEN1) è caratterizzata da due delle tre seguenti localizzazioni endocrine: paratiroidi, adenoipofisi, componente neuroendocrina del tratto gastro-entero-pancreatico. La sindrome MEN di tipo 2A o sindrome di Sipple (MEN2A) è caratterizzata dall'associazione tra carcinoma midollare della tiroide, feocromocitoma e iperparatiroidismo. La sindrome MEN2A può presentarsi in due diverse varianti, la prima associata alla malattia di Hirshsprung e la seconda a lichen amiloide cutaneo. La sindrome MEN di tipo 2B (MEN2B), meno frequente, è caratterizzata dall'associazione tra carcinoma midollare della tiroide, feocromocitoma, neurinomi della mucosa orale, ganglioneuromi intestinali e habitus marfanoido.

Finalità e servizi

- Diffondere la conoscenza delle sindromi MEN.
- Sensibilizzare i medici di base e gli specialisti sull'importanza della diagnosi precoce per una migliore qualità della vita.
- Garantire ai pazienti un'assistenza socio-sanitaria accessibile e di ottimo livello.
- Stabilire contatti con organizzazioni scientifiche per favorire lo sviluppo della ricerca biomedica nei confronti delle patologie MEN.
- Collegarsi con iniziative volte alla promozione della conoscenza nel settore delle malattie rare.
- Promuovere l'educazione sanitaria e l'informazione sulle patologie MEN, per rendere consapevole l'opinione pubblica dell'esistenza di tali sindromi.
- È attivo il numero verde 800 134704 a cui ci si può rivolgere per ricevere informazioni sulle patologie e sui centri di riferimento.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Neoplasie Endocrine Multiple", opuscolo di informazioni; AIMEN.INFORMEN, notiziario che raccoglie informazioni, novità e aggiornamenti sull'attività dell'associazione e sulle patologie MEN.

Patologie

Neoplasie endocrine multiple (MEN) di tipo 1 (Sindrome di Wermer) e tipo 2 (Sindrome di Sipple).

Sedi e/o referenti territoriali

LOMBARDIA

Sig.ra Lara Gattico

via Piave, 14 - 21040 Caronno Varesino (VA)

Tel. 0342 216700 - Fax 0342 216700

Cell. 347 4561588

E-mail: aimento@libero.it

PIEMONTE

Sig. Davide Desco

corso Francia, 220/A - 10093 Collegno (TO)

Tel. 011 4151558

Cell. 338 4153751

Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini ONLUS Ainp ONLUS



Sito web: www.niemannpick.org

Sede: via Cafasse, 28 - 10074 Lanzo Torinese (TO)

Presidente: Sig. Luigi Bonavita

Contatto: Tel. 0123 28995 - Fax 0123 320149

E-mail: info@niemannpick.org

Descrizione della malattia

Con la dizione “malattia di Niemann Pick” sono indicate un gruppo di patologie genetiche del metabolismo, caratterizzate da tesaurismi lipidica ed eredità autosomica recessiva. I tipi A e B della malattia di Niemann Pick sono dovuti a un deficit di attività della sfingomielinasi acida, un enzima lisosomiale codificato dal gene SMPD1 localizzato sul cromosoma 11 (11p15.1-p15.4). Il difetto enzimatico determina un accumulo patologico di sfingomielina e di altri lipidi, in particolare all'interno delle cellule del sistema reticolo-endoteliale (RES), comprendente milza, linfonodi, midollo osseo, timo e fagociti mononucleati, e che, insieme al fegato e ai polmoni, risulta maggiormente colpito dalla malattia. La deposizione progressiva di sfingomielina nelle cellule del RES determina sintomi sistemici, compreso l'interessamento polmonare progressivo in alcuni pazienti; quando la deposizione riguarda anche le cellule del sistema nervoso centrale, essa determina il decorso neurodegenerativo osservato nel tipo A. Studi di genetica molecolare dimostrano che entrambe le forme dipendono da mutazioni alleliche nell'ambito del gene SMPD1; fino a oggi sono state descritte circa cento diverse mutazioni. La malattia di Niemann Pick di tipo C è una forma neuropatica cronica ed è distinta dal punto di vista clinico, biochimico e molecolare dai tipi A e B, con i quali è stata tradizionalmente raggruppata. In circa il 95% dei casi, il difetto molecolare primitivo risiede nel gene NPC1 (cromosoma 18q11, 57 Kb, 25 esoni); nel restante 5% dei casi, sono state identificate mutazioni in un secondo gene, NPC2 o HE1 (cromosoma 14q23.3, 13,5 Kb, 5 esoni). Le proteine NPC1 e NPC2 sembrano interagire a livello del sistema endolisosomiale per facilitare il trasporto intracellulare del colesterolo e di altre molecole. Ognuna di queste mutazioni provoca una lesione cellulare caratteristica che consiste in un'anomalia del trasporto intracellulare del colesterolo esogeno (LDL), con accumulo lisosomiale di colesterolo non esterificato e ritardo nell'innesco delle reazioni per il mantenimento dell'omeostasi del colesterolo stesso e del metabolismo lipidico in generale. Il colesterolo non esterificato, la sfingomielina, i fosfolipidi e i glicolipidi si accumulano in eccesso nel fegato, nella milza e nel sistema nervoso centrale, soprattutto a livello del cervelletto, il principale organo bersaglio della malattia.

Finalità e servizi

■ L'Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini è un'organizzazione di volontariato ONLUS nata con l'obiettivo di fornire un aiuto, sia materiale sia psicologico, a quanti sono affetti dalla malattia di Niemann Pick e da altre malattie affini, quali le gangliosidosi. In particolare, l'associazione si propone di diffondere informazioni tra le famiglie; fare informazione per sensibilizzare l'opinione pubblica; sensibilizzare i medici; rapportarsi con i centri di riferimento; promuovere la ricerca medico-scientifica; stabilire rapporti con altre associazioni. Raccogliere fondi per sostenere la ricerca clinica e di base; finanziare borse di studio per ricercatori; finanziare l'acquisto di apparecchiature e medicinali speciali; prestare assistenza economica ai malati e alle loro famiglie, in caso di necessità.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

F. Palma, V. Giovagnoli, “La malattia di Niemann Pick: aspetti biologici, clinici e psicologici”, Carta e Penna, Torino, ISBN N. 978-88-89209-83-7.

Patologie

Malattia di Niemann Pick; Gangliosidosi.

Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta AsItOI



Sito web: www.asitoi.it

Sede: via Claudio Monteverdi, 12 - 23887 Olgiate Molgora (LC)

Presidente: Sig. Leonardo Giovanni Panzeri

Contatto: Tel. 039 509470 - Cell. 346 0866660

E-mail: info@asitoi.it

Descrizione della malattia

La fragilità e la deformabilità ossea sono caratteristiche comuni dell'osteogenesi imperfetta (OI): definizione che comprende un gruppo molto eterogeneo di malattie ereditarie del tessuto connettivo. Si associano, in misura variabile, altre anomalie dei tessuti extrascheletrici come le sclere, i denti, la cute, i legamenti. La presenza o meno di queste alterazioni e la loro diversa gravità danno luogo a una notevole variabilità del quadro clinico, dalle forme molto gravi a quelle forme moderate o molto lievi, che si manifestano solo con una diminuzione della resistenza ossea. Si tratta comunque di bambini dalla costituzione fisica minuta, con testa voluminosa, intelligenza normale e grande capacità di adattamento alla loro patologia. La fragilità ossea con osteoporosi rappresenta la caratteristica comune della sindrome. Ciò comporta fratture ricorrenti, anche per traumi minimi. La guarigione avviene rapidamente, ma spesso in maniera viziata, con tendenza a deformità della colonna vertebrale e degli arti, che possono incurvarsi e deformarsi progressivamente, anche in assenza di evidenti fratture.

Finalità e servizi

- Essere un punto di riferimento per tutti coloro che sono direttamente o indirettamente interessati all'osteogenesi imperfetta.
- Promuovere incontri fra i genitori e chi è colpito da OI in modo da mettere in comune le esperienze e condividere eventuali soluzioni per risolvere particolari problematiche.
- Aggiornare i soci sulle ultime novità in campo medico, sulle nuove tecniche e sulle sperimentazioni in corso.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Osteogenesi imperfetta - Malattia delle ossa fragili.
- Osteogenesi e denti.
- L'osteogenesi imperfetta - Piccolo manuale della vita di tutti i giorni.

Patologie

Osteogenesi imperfetta.

Associazione Italiana Pazienti Addison AIPAd



A.I.P.Ad.

Sito web: www.morbodiaddison.org

Sede: piazzale Leonardo da Vinci, 8 - 30172 Mestre (VE)

Presidente: Sig.ra Michela Mutti

Contatto: Tel. 041 989586 - Fax 041 989586 - Cell. 338 3881398

E-mail: michela.aipa@alice.it

Descrizione della malattia

Insufficienza cortico-surrenalica. Malattia rara a lento decorso e di difficile diagnosi per la varietà dei sintomi e la scarsa conoscenza della patologia da parte dei medici, che spesso sottovalutano la combinazione di sintomi come la stanchezza, i dolori muscolari, la nausea, il vomito, la perdita di conoscenza, l'anoressia, la depressione ecc. Il 90% dei casi viene diagnosticato come "stato ansioso in soggetto depresso".

Finalità e servizi

- Assistenza per i malati da parte di medici specialisti.
- Reperimento di farmaci specifici.
- Pratiche per la certificazione d'invalidità e per l'ottenimento della pensione.
- Promozione di leggi e provvedimenti speciali a favore dei portatori del morbo di Addison.
- Collaborazioni con ricercatori per lo studio del genoma del morbo di Addison.
- Informazione e prevenzione soprattutto pediatrica.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Manuale "Vivere con il Morbo di Addison" - Prof. Betterle (Università di Padova).
- Pieghevoli e poster informativi.

Patologie

Malattia di Addison.

Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli arti ONLUS



Sito web: www.raggiungere.it

Sede: via dei Missaglia, 117 - 20142 Milano

Presidente: Dott. Claudio Pirola

Contatto: Tel. 0384 92938 - Fax 0384 92938 - Cell. 334 3026651

E-mail: info@raggiungere.it

Descrizione della malattia

L'associazione è stata fondata da alcuni genitori di bambini che presentano malformazioni congenite agli arti o che mancano di arti a causa di lesioni traumatiche.

Finalità e servizi

- Migliorare le condizioni di vita dei bambini affetti da malformazioni agli arti e prepararli a essere cittadini integrati nella società.
- Seguire con massima attenzione gli sviluppi che la scienza e la tecnologia compiono a livello internazionale in vari settori.
- Incentivare in Italia la ricerca tecnologica e lo sviluppo di protesi sempre più funzionali.
- Conseguire un costante miglioramento delle condizioni di assistenza globale ai bambini e alle loro famiglie.
- Organizzare incontri con aziende e istituti, pubblici e privati, che operano nel campo delle protesi.
- Promuovere indagini statistiche sulle malformazioni.
- Promuovere lo sviluppo di una federazione di famiglie.

Patologie

Malformazioni agli arti congenite o traumatiche.

Associazione Italiana per la Ceroidolipofuscinosi AINCL



Sito web: www.ceroidolipofuscinosi.it

Sede: largo Bruno Buozzi, 4 - 83042 Atripalda (AV)

Presidente: Dott.ssa Fabiola Napoletano

Contatto: Tel. 0825 622133 - Fax 0825 622133 - Cell. 338 3999839

E-mail: ncl@ceroidolipofuscinosi.it

Descrizione della malattia

Il termine ceroidolipofuscinosi (abbreviato CLN) descrive un gruppo di malattie da accumulo che colpisce da 1 su un milione a 7 su 100.000 nati (la frequenza varia a seconda delle etnie). Le ceroidolipofuscinosi sono causate da difetti di vari enzimi che hanno il compito di modificare particolari molecole grasse (lipidi) all'interno della cellula. Le molecole non modificate si accumulano, soprattutto in particolari compartimenti della cellula, lisosomi (microscopiche "bolle" delimitate da membrane, poste all'interno della cellula), determinando gravi danni alle cellule. La classificazione delle CLN distingue 8 forme che si differenziano per il tipo di difetto genetico e per l'esordio della malattia. Alcune forme sono ancora oggi note con l'eponimo di coloro che descrissero i primi casi. CLN1 (malattia di Santavuori); CLN2 (malattia di Jansky-Bielschowsky); CLN3 (malattia di Vogt-Spielmeyer); CLN4 (malattia di Kufs); CLN5 (variante finlandese/Finnish variant CLN2); CLN6 (gypsy/Indian variant CLN2); CLN7 (variante turca/Turkish variant CLN2); CLN8 (Northern epilepsy). In tutte queste forme si osserva accumulo nei neuroni di due lipidi, ceroide e lipofuscina, prevalentemente a livello dei lisosomi. L'aspetto degli accumuli al microscopio, utile per la diagnosi, può essere a granuli (GROD = granular osmiophilic deposits), curvilineo (curvilinear profiles) o a forma di impronta digitale (fingerprint profiles). L'accumulo è esteso anche alla retina e a tessuti non nervosi, come la cute, i linfociti e altri tessuti. Le ceroidolipofuscinosi si manifestano con epilessia, deterioramento intellettivo, disturbi motori e deficit visivo. Le diverse forme hanno una presentazione clinica e un decorso peculiari, ma sono caratterizzate da una progressiva perdita di neuroni (atrofia) a livello del cervello e del cervelletto. Pur con evoluzione diversa, le CLN hanno purtroppo esito fatale.

Finalità e servizi

- Individuare, sul territorio nazionale, le famiglie con persone affette da CLN.
- Promuovere lo studio, la ricerca scientifica, la sperimentazione, l'informazione sulla CLN, in Italia.
- Coordinare le famiglie, promuovendo occasioni di incontro e di scambio di esperienze.
- Sviluppare contatti con strutture analoghe in tutto il mondo, favorendo così l'interscambio scientifico e un costante aggiornamento.

Patologie

Ceroidolipofuscinosi; Malattia di Santavuori; Malattia di Jansky-Bielschowsky; Malattia di Vogt-Spielmeyer; Malattia di Kufs.

Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma ONLUS ANB



Sito web: www.neuroblastoma.org

Sede: largo Gaslini, 5 - 16147 Genova

Presidente: Dott.ssa Sara Costa

Contatto: Tel. 010 6018938 - Fax 010 6018961

E-mail: neuroblastoma@neuroblastoma.org

Descrizione della malattia

Il neuroblastoma è un tumore dell'infanzia che origina dal sistema nervoso simpatico. Alla diagnosi, nella maggior parte dei casi, si presenta con metastasi allo scheletro e al midollo e, allo stato attuale, su quattro bambini solo uno si salverà. Il neuroblastoma è la prima causa di morte per malattia in età prescolare. È considerato dal mondo scientifico un ottimo modello di studio per la molteplicità delle sue caratteristiche biologiche che ne giustificano la definizione di "insieme di tumori" e quindi l'eventuale estendibilità dei risultati all'oncologia in generale. Mentre in molte patologie le moderne terapie hanno prodotto notevoli risultati, nel neuroblastoma gli sforzi profusi negli studi non si sono ancora tradotti in cure promettenti.

Finalità e servizi

- Sostenere la ricerca scientifica sul neuroblastoma e i tumori solidi pediatrici.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Monografia e brochure.

Patologie

Neuroblastoma.

Associazione Italiana per la Ricerca Scientifica e per la Tutela delle Persone Down VIVI DOWN ONLUS



Sito web: www.vividown.org

Sede: via San Maurilio, 8 - 20123 Milano

Presidente: Sig. Edoardo Censi

Contatto: Tel. 02 8056238 / 02 86450283 - Fax 02 8690290

E-mail: info@vividown.org

Descrizione della malattia

In Italia, come in tutti i paesi del mondo, un bambino su 1000 circa nasce con la sindrome di Down (SD), cioè con una condizione genetica caratterizzata dalla presenza nelle cellule di un cromosoma in più che produce un ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio di grado variabile. Alla domanda "che cos'è la sindrome di Down?" si deve rispondere con due definizioni, una clinica e una biologica. Dal punto di vista clinico, la sindrome di Down è un insieme abbastanza uniforme, ma non stereotipato, di sintomi morfologici del corpo e soprattutto del viso, di frequenti, ma non certo obbligatorie, malformazioni di organi interni e di un grado variabile di ritardo mentale. Dal punto di vista biologico, la sindrome di Down è la conseguenza di un eccesso di materiale genetico (DNA), precisamente di quello che è contenuto nel cromosoma 21, presente nelle cellule dei soggetti affetti in triplice dose, invece che nella normale condizione doppia. Questa condizione genetica si può presentare in forme diverse, ma identiche nella sostanza. Nella grande maggioranza dei casi, tutte le cellule contengono 47 cromosomi (invece di 46) appunto perché quello identificato con il numero 21 si presenta in tre copie (trisomia 21 libera o primaria). Più raramente questa stessa condizione si riscontra non in tutte le cellule, ma solo in alcune di esse, in percentuale variabile (mosaico). Infine, nel 3% circa dei casi, il cromosoma 21 soprannumerario è attaccato (si dice traslocato) su un altro cromosoma, cosicché il numero totale dei cromosomi è di 46, ma all'esame morfologico si percepisce che uno di essi è la somma di due. Questi reperti si possono ottenere mediante l'analisi cromosomica o cariotipo, che si esegue mediante un semplice prelievo di sangue. La scienza, o meglio, la specializzazione che si occupa di questi esami si chiama citogenetica.

Le cause di questa anomalia cromosomica non sono sostanzialmente note. Le anomalie nel numero e/o nella struttura dei cromosomi sono un evento abbastanza frequente, nell'ordine del 35-40% di tutti i concepimenti. Però, nella grande maggioranza dei casi, le stesse anomalie non sono compatibili con lo sviluppo dell'embrione, cosicché esso viene spontaneamente abortito. Non sono stati individuati fattori (chimici, fisici, ormonali, del padre, della madre, dell'ambiente) che influenzino significativamente la frequenza dell'anomalia cromosomica. Esiste tuttavia un dato statistico (epidemiologico) di costante riscontro: l'incidenza della sindrome aumenta in proporzione diretta con l'età della madre al concepimento (ma nessuna età, per giovane che sia, è in assoluto indenne da questa possibilità).

Finalità e servizi

- Tutela della salute della persona con sindrome di Down.
- Supporto psicologico alle famiglie.
- Supporto psicopedagogico ai ragazzi con sindrome di Down e alle loro famiglie.
- Centro di ascolto.
- Consulenza previdenziale, legale e notarile.
- Servizio di volontariato: un amico per la persona Down.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- 2003: "Opportunità e diritti delle persone con Sindrome di Down" Guida 1
- 2004: "Opportunità e diritti delle persone con Sindrome di Down" Guida 2

Patologie

Sindrome di Down o trisomia 21.

Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia ARD



Sito web: www.distonia.it

Sede: c/o Claudia Rinaldoni, via Amendola, 6/11 - 20090 Segrate (MI)

Presidente: Sig. Paolo Corsi

Contatto: Tel. 02 2133408 - Fax 02 2133408 - Cell. 333 2956056

E-mail: corsi.paolo@tele2.it

Descrizione della malattia

La distonia è una malattia caratterizzata da contrazioni involontarie di uno o più gruppi muscolari, che costringono alcune parti del corpo ad assumere posture o a compiere movimenti anormali e spesso dolorosi. In ordine di prevalenza è il terzo tra i disturbi del movimento più diffusi, dopo la malattia di Parkinson e i tremori. Colpisce circa 20.000 persone in Italia e, in molti casi, ha carattere ereditario. La distonia non è infettiva né contagiosa. La sua origine è tuttora poco conosciuta. La causa più probabile di questo disturbo consiste in una alterazione della corretta comunicazione tra i gangli della base e la corteccia cerebrale della zona encefalica. La distonia può essere classificata in base a tre criteri: eziologia (cioè in base alla causa da cui dipende, per cui si parla di distonia primaria, secondaria ecc.); distribuzione (cioè in base alle parti del corpo interessate dal disturbo motorio, per cui si parla di distonia focale, segmentale, multifocale, generalizzata ed emidistonia); età (cioè in base al momento di esordio: infanzia, adolescenza, età adulta). Le distonie focali colpiscono una sola parte del corpo e hanno denominazioni particolari, quali blefarospasmo (muscoli localizzati intorno agli occhi), torcicollo spasmodico (muscoli del collo), crampi professionali (muscoli degli arti), disfonia spasmodica (corde vocali) ecc. Le distonie della persona adulta costituiscono un gruppo clinicamente eterogeneo di disturbi del movimento destinati a divenire sempre più frequenti con il progressivo invecchiamento della popolazione. Dal punto di vista eziologico, recentemente la classificazione della distonia è stata rivista, con una sottodivisione nei seguenti quattro gruppi (Fahn e coll., 1997):

1. distonia primaria: il fenotipo consiste nella presenza esclusiva di distonia (tremore). Questo gruppo è sinonimo di distonia primaria di torsione (DPT);
2. sindromi distoniche plus: la distonia è associata ad altri segni neurologici aggiuntivi. Tra queste sindromi sono comprese la distonia responsiva alla DOPA (DRD, malattia di Segawa) e la distonia mioclonica;
3. distonie secondarie: sono causate da fattori ambientali (per esempio farmaci, ictus, paralisi cerebrali, tumori);
4. malattie ereditarie degenerative: esse si presentano come sindromi distoniche plus con sottostante neurodegenerazione (per esempio malattia di Wilson, Corea di Huntington, distonia legata al cromosoma X o malattia di Lubag).

Tra le opzioni terapeutiche più importanti e significative, si ricordano la terapia con tossina botulinica, la terapia farmacologica (farmaci che interferiscono con i neurotrasmettitori del sistema nervoso centrale) e la chirurgia (raccomandata nei casi più gravi e in quelli nei quali gli altri tipi di trattamento non raggiungono risultati soddisfacenti).

Finalità e servizi

- Informare i pazienti sui progressi nella prevenzione, nella diagnosi e nella terapia della distonia.
- Fornire un elenco aggiornato dei centri regionali specializzati per la cura della distonia.
- Raccogliere fondi da destinare specificamente alla ricerca scientifica in questo settore.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sull'esistenza della distonia e sui problemi relativi a una diagnosi corretta e a una cura appropriata.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- “Distonia Oggi”, bollettino di informazione, apparso per la prima volta nel 1992.
- Leaflet sulle varie forme di distonia, preparati e distribuiti dall'associazione.

Patologie

Distonia primaria da torsione; Sindromi distoniche plus; Distonia responsiva alla DOPA; Malattia di Segawa; Distonia mioclonica; Distonia secondaria; Malattia di Wilson; Corea di Huntington; Malattia di Lubag.

Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi AIRFA



Sito web: www.airfa.it

Sede: piazza G. Bovio, 14 - 80133 Napoli

Presidente: Sig.ra Albina Parente

Contatto: Tel. 081 5523773 - Cell. 335 6910060

E-mail: airfanconi@libero.it

Descrizione della malattia

L'anemia di Fanconi (AF) è una malattia genetica, caratterizzata da tendenza alla pancitopenia (carenza di tutti gli elementi cellulari del sangue), instabilità cromosomica, ritardo della crescita e frequenti malformazioni. I sintomi si presentano soprattutto in età scolare e hanno un andamento progressivo, con esito solitamente fatale, in gran parte a causa di fenomeni emorragici. Una quota importante dei pazienti (circa il 10%) sviluppa leucemie non linfatiche o tumori solidi, rarissimi in età pediatrica. Le terapie oggi disponibili consistono nel trapianto del midollo osseo, nelle trasfusioni e nella somministrazione di androgeni. La diagnosi parte dall'osservazione clinica di anomalie ematologiche (bassi livelli di piastrine, emoglobina e globuli bianchi; globuli rossi di volume aumentato rispetto al normale) e di eventuali malformazioni. Tali osservazioni conducono all'esecuzione del test diagnostico - eseguito in laboratori specializzati di citogenetica - che misura l'instabilità cromosomica (cioè la tendenza delle cellule Fanconi a manifestare specifiche rotture dei cromosomi), in presenza di un determinato composto, il diepossibutano (DEB). L'aumento del rischio di leucemie e altre neoplasie tra i pazienti Fanconi permette di considerare questa malattia come un modello umano di cancerogenesi. Le ricerche in corso hanno condotto all'identificazione di dieci "gruppi di complementazione", classificati dalla A alla L. Negli ultimi dieci anni, sono stati clonati numerosi geni Fanconi e sono state scoperte le localizzazioni cromosomiche di diversi altri geni Fanconi. L'anemia di Fanconi rappresenta una malattia rara, con un caso ogni 350.000 nati, a livello internazionale. Tuttavia, in alcuni gruppi etnici (bianchi sudafricani ed ebrei Askenazi), l'AF si manifesta con più elevata incidenza. La ricerca procede intensamente, soprattutto sull'identificazione dei geni, sulla terapia genica nei Fanconi C, sulle procedure di trapianto di midollo e sui meccanismi patogenetici. In base agli sforzi in corso nel mondo, è ragionevole attendersi risultati positivi in un futuro non lontano.

Finalità e servizi

- Promuovere la ricerca sull'anemia di Fanconi.
- Dare assistenza umana alle famiglie colpite.
- Fornire un'aggiornata informazione ai medici interessati alla patologia.
- Erogare borse di studio.
- Acquistare materiale di ricerca.
- Organizzare incontri scientifici.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Notiziario Fanconi (semestrale).
- Quaderno Fanconi (informazioni di base).

Patologie

Anemia di Fanconi.

Associazione Italiana per la Sindrome dell'Emiplegia Alternante ONLUS AISEA ONLUS



Sito web: www.aiseaonlus.org

Sede: via Sernovella, 37 - 23878 Verderio Superiore (LC)

Presidente: Dott.ssa Rosaria Vavassori

Contatto: Tel. 039 9518046 - Fax 039 9518046

E-mail: info@aiseaonlus.org

Descrizione della malattia

L'emiplegia alternante è una malattia neurologica a causa della quale si verificano attacchi temporanei, ma molto frequenti e prolungati, di paralisi che possono colpire alternativamente un lato o l'altro del corpo (emiplegia), e a volte si diffondono fino a diventare una paralisi completa (attacco bilaterale) con perdita della parola, ma non della conoscenza. Oltre a questa manifestazione caratteristica, si possono trovare altri sintomi neurologici associati in numero e gravità molto variabile da un caso all'altro: attacchi distonici, crisi oculomotorie, crisi epilettiche, disturbi del movimento, ritardo motorio e intellettivo.

A causa della sua estrema rarità e della difficoltà nel diagnosticarla (tutti i test, anche i più sofisticati, non hanno mai rivelato alcuna anomalia), è difficile valutare quanti siano i casi effettivi. Attualmente i casi conosciuti in tutto il mondo sono meno di 500, la sua incidenza stimata è di 1 caso ogni 1.000.000.

Finalità e servizi

- Informare e sostenere, anche con iniziative concrete, le persone colpite dall'emiplegia alternante e le loro famiglie.
- Diffondere la conoscenza della malattia presso i medici, specialisti e di base, le strutture sanitarie, riabilitative, educative e socio-assistenziali.
- Promuovere e sostenere la ricerca di una cura efficace.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Notiziario semestrale.
- Articoli divulgativi su riviste specializzate.
- "Emiplegia Alternante: Libro Bianco per la conoscenza e la gestione di questa rara malattia".

Patologie

Emiplegia alternante.

Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva IPOHA ONLUS



Sito web: www.cerignola.it/associazioni-ipoha.asp

Sede: via XXV aprile, 17 - 71042 Cerignola (FG)

Presidente: Dott. Roberto Bufo

Contatto: Tel. 0885 429375 - Fax 0885 429375

E-mail: ipoha@libero.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/100.000.000. Diagnosticati circa 60 casi nel mondo (ultimo rapporto del POH Collaborative Research Group di Philadelphia). L'eteroplasia ossea progressiva (POH) è una malattia geneticamente determinata, causata da una mutazione inattivante del gene GNAS sul cromosoma 20, regione 20q13.2, gene che codifica per la subunità alfa della proteina G (Gs-alfa), implicata nella trasduzione del segnale a livello della membrana cellulare e perciò coinvolta in numerose vie metaboliche. Una volta avvenuta la mutazione, postzigotica, questa si eredita successivamente con modalità autosomica dominante. La mutazione è sempre presente sull'allele ereditato per via paterna, anche in caso di mutazione spontanea. Se il malato affetto è femmina, trasmetterà ai suoi figli la sindrome di Albright e non la POH (malattia nella quale, accanto alle possibili ossificazioni, sempre però superficiali, sono presenti disturbi ormonali, dismorfici e mentali). Si manifesta clinicamente nei primi giorni-mesi di vita con rash cutaneo rosa-violaceo e presenza di ossificazioni a partenza dal derma medio e profondo, evidenziate come piccoli noduli bianco-giallastri duro-lapidei, che successivamente si approfondano e interessano i tessuti sottostanti coinvolgendo tessuto adiposo, fasce muscolari, muscoli, tendini e legamenti. Tutto ciò porta ad anchilosi articolari e talora a difetti di crescita degli arti interessati con invalidità progressiva anche grave. Istologicamente l'ossificazione è di tipo membranoso diretto senza una fase cartilaginea, ed è caratterizzata da una specie di rete di ossificazioni che si infiltrano e ramificano seguendo spesso il decorso dei vasi e dei nervi nei tessuti.

L'aspetto radiologico, sia in radiologia tradizionale sia TAC e RMN, rispecchia i reperti istologici con immagini caratteristiche che li evidenziano. Gli esami di laboratorio sono sempre negativi, salvo un aumento della fosfatasi alcalina nei momenti di maggior crescita delle ossificazioni. Non sono presenti squilibri ormonali, né malformazioni primitive dello scheletro. La diagnosi è essenzialmente clinica, supportata dalla negatività degli esami di laboratorio, dai reperti radiologici caratteristici, dalla istologia. La mutazione GNAS può mancare, per cui l'analisi molecolare non è necessaria per la diagnosi, come pure la familiarità nelle forme sporadiche. Chirurgicamente risulta poco aggredibile in quanto le ossificazioni non presentano piani di clivaggio per l'asportazione.

Non esiste al momento una cura efficace, né una terapia di supporto, ma solo la fisioterapia "soft". La chirurgia è praticamente inapplicabile, salvo in rari casi in cui le ossificazioni sono ben isolate e facilmente delimitabili, nel qual caso si ottengono buoni risultati. Altrimenti la chirurgia può portare a un peggioramento della situazione per le recidive a partenza dalle ossificazioni residue all'intervento. È possibile la diagnosi prenatale nei soggetti portatori della mutazione GNAS.

Finalità e servizi

- Supportare la ricerca scientifica per identificare le cause della POH, sviluppare terapie efficaci, trovare una cura (definitiva).
- Istruire i medici, i familiari, gli amici e le comunità circa la disabilità dovuta alla malattia.
- Provvedere un supporto morale e un incoraggiamento alle famiglie che combattono la POH.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- What is POH. A guidebook for families. Traduzione italiana di R. Bufo scaricabile da www.pohdisease.org sito dell'associazione POHA negli USA.

Patologie

Eteroplasia ossea progressiva.

Associazione Italiana per lo Studio delle Malformazioni ASM ONLUS



Sito web: www.asmonlus.it

Sede: corso Italia, 45 - 20122 Milano

Presidente: Sig.ra Marinella Angiulli Di Capua

Contatto: Tel. 02 58430313 - Fax 02 58430188

E-mail: asmonlus@asmonlus.it

Descrizione della malattia

I difetti congeniti sono tutte quelle alterazioni della struttura o della funzione di uno o più organi che si sono determinate prima della nascita, al momento del concepimento o durante la vita embrio-fetale. Ogni difetto congenito ha una sua specifica conseguenza sulla salute. Alcuni sono all'origine di un'alterazione anatomica degli organi (ad esempio, le malformazioni cardiache), altri di un'alterazione funzionale (ritardi mentali), altri ancora sono causa di una disfunzione nello sviluppo corporeo (bassa statura). In circa un quinto dei casi, nello stesso bambino sono presenti due o più difetti, che danno luogo a situazioni complesse, chiamate sindromi congenite. Le cause possono essere: trasmissione ereditaria di caratteri genetici anomali, azione di un fattore ambientale o materno che altera lo sviluppo embrio-fetale, nuove mutazioni genetiche.

Finalità e servizi

■ ASM ONLUS, sorta nel 1981, si occupa di prevenzione, ricerca scientifica e cura nel campo delle malattie congenite che colpiscono, ogni anno, circa 28.000 bambini, uno ogni 18 minuti circa. A livello di prevenzione e informazione è attivo dal 1988 il FILO ROSSO, un servizio telefonico di consulenza medica gratuita sul rischio riproduttivo e sulla salute in gravidanza, offerto da specialisti in ostetricia, genetica e pediatria. Oggi il FILO ROSSO dispone di quattro strutture: a Milano, presso l'Ospedale San Paolo (tel. 02 8910207); a Roma, presso l'Ospedale Fatebenefratelli Isola Tiberina (tel. 06 5800897); a Napoli, presso il Policlinico Universitario Federico II (tel. 081 5463881); a San Giovanni Rotondo, presso la Casa Sollievo della Sofferenza (tel. 0882 416291, specializzato nelle malattie di origine genetica). ASM sostiene il Centro di Chirurgia Sperimentale del Feto, unica struttura di tale genere esistente in Italia, che si propone di mettere a punto tecniche d'intervento innovative per operare il bimbo che si trova ancora nel grembo materno. ASM ha attivato dal 2008 un Centro Polispecialistico per la diagnosi e la cura delle malformazioni vascolari congenite, dotato di altissime professionalità mediche e tecnologie d'avanguardia. ASM acquista apparecchiature tecnologicamente all'avanguardia, da destinare a ospedali pubblici, per ecografie ed esami prenatali, allo scopo di individuare più precocemente e con maggiore precisione le eventuali anomalie presenti nel feto, permettendo così ai medici di intervenire con le opportune terapie durante e dopo la gravidanza. L'associazione finanzia altresì programmi pluriennali di ricerca, mirati a scoprire le cause delle malattie congenite e a identificare terapie adeguate per contrastarle.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Rivista "Notizie ASM - Educazione alla Salute" diffusa in 50.000 copie.
- "Decalogo ASM per una maternità serena" finalizzato a fornire alle gestanti un compendio chiaro e comprensibile delle informazioni necessarie per vivere una gravidanza sicura.

Patologie

Malformazioni congenite.

Associazione Italiana Persone Down ONLUS AIPD ONLUS



Sito web: www.aipd.it

Sede: viale delle Milizie, 106 - 00192 Roma

Presidente: Sig. Giuseppe Cutrera

Contatto: Tel. 06 3723909 / 06 3724200 / 06 3725389 -

Fax 06 3722510

E-mail: aipd@aipd.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Down è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di 47 cromosomi, anziché 46, nel nucleo di ogni cellula: vi è, cioè, un cromosoma numero 21 in più, da cui il termine trisomia 21. La conseguenza di questa alterazione è un handicap caratterizzato da un grado variabile di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio e da una serie di caratteristiche somatiche facilmente riscontrabili, delle quali la più nota è l'aspetto a mandorla degli occhi. Le cause precise che ne determinano l'insorgenza sono ancora sconosciute. Non è, pertanto, possibile alcuna reale forma di prevenzione. Tuttavia, è noto che l'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna: in donne di età inferiore a 30 anni l'incidenza è di 1 su 1.500; da 30 a 34 anni è di 1 su 580; da 35 a 39 anni è di 1 su 280; da 40 a 44 anni è di 1 su 70; oltre 45 anni è di 1 su 38. Ciò non esclude, tuttavia che nascano bambini con sindrome di Down anche da donne giovani.

La sindrome di Down può essere diagnosticata prima della nascita, attorno alla 10a-12a settimana di gestazione, con la villocentesi (che consiste nel prelievo e analisi dei villi coriali, cioè delle cellule da cui si svilupperà la placenta) o intorno alla 16a-18a settimana con l'amniocentesi (che consiste nel prelievo e analisi del liquido amniotico). Si stima che in Italia vivano circa 49.000 persone con sindrome di Down, con un nuovo caso ogni 1300 neonati.

Finalità e servizi

L'AIPD fa parte dal 1994 della Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap (FISH) e a livello internazionale è membro dell'EDSA (European Down Syndrome Association). L'Associazione ha 41 Sezioni su tutto il territorio nazionale ed è composta prevalentemente da genitori e da persone con questa sindrome.

L'AIPD:

- si pone come punto di riferimento per le famiglie e gli operatori sociali, sanitari e scolastici su tutte le problematiche riguardanti la sindrome di Down;
- ha lo scopo di tutelare i diritti delle persone con sindrome di Down, favorirne il pieno sviluppo fisico e mentale, contribuire al loro inserimento scolastico e sociale a tutti i livelli, sensibilizzare sulle loro reali capacità divulgare le conoscenze sulla sindrome;
- mantiene rapporti con le altre associazioni di persone con sindrome di Down italiane per un utile scambio di informazioni e per affrontare con una linea unitaria temi di interesse comune.

Patologie

Sindrome di Down o trisomia 21.

Associazione Italiana Rett ONLUS AIR ONLUS



Sito web: www.airett.it

Sede: c/o Policlinico Le Scotte, viale Bracci, 1 - 53100 Siena

Presidente: Sig.ra Lucia Dovigo Dell'Oro

Contatto: Cell. 339 8336978

E-mail: info@airett.it

Descrizione della malattia

A più di vent'anni dalla prima diagnosi di sindrome di Rett, sono ancora molti i lati oscuri di una malattia che colpisce quasi solo le bambine. Sono ancora molte le riserve intorno alle cifre che statisticamente non rilevano le diagnosi errate che, per troppo tempo, hanno confuso la malattia come un'atipica forma di autismo infantile. La scienza l'ha definita "malattia neurodegenerativa dell'evoluzione progressiva" i cui sintomi (lento regresso psicomotorio, assenza del linguaggio, stereotipia accentuata delle mani) compaiono fra il primo e il secondo anno di vita dopo una gravidanza normale. L'origine è genetica e la causa è stata parzialmente attribuita a due geni mutati alternativamente sul cromosoma X, chiamati MecP2 e CdkL5. È stata delineata l'evoluzione della malattia e i suoi stadi clinici:

■ Fase 1 [fra i 6 e i 18 mesi] - Durata: mesi 3.

- Rallentamento e stagnazione dello sviluppo psicomotorio.
- Rallentamento della crescita della circonferenza cranica.
- Comparsa di disinteresse nei confronti dell'ambiente circostante e del gioco.
- Irruzione dei primi sporadici e strani movimenti delle mani sebbene siano ancora usate in modo funzionale.
- EEG: attività di fondo normale o minimo rallentamento del ritmo posteriore.

■ Fase 2 [fra 1 e 3 anni di età] - Durata: settimane-mesi.

- Generale deterioramento dello sviluppo fisico, psichico e irritabilità.
- Perdita dell'uso del linguaggio espressivo e dell'utilizzo funzionale delle mani con comparsa dei primi movimenti stereotipati.
- Crisi epilettiche.
- Tratti autistici.
- Insonnia.
- Comportamenti autolesivi.
- EEG: rallentamento dell'attività di fondo e graduale perdita della normale attività del sonno; P-O focali o multifocali.

■ Fase 3, stadio pseudostazionario [fra i 2 e i 10 anni] - Durata mesi-anni.

- Grave ritardo mentale/evidente demenza.
- Miglioramento del contatto emotivo visivo e dei tratti autistici in genere.
- Crisi epilettiche che possono essere anche quotidiane.
- Stereotipie delle mani.
- Intorno agli otto-dieci anni si manifesta una deformità della colonna vertebrale che può portare a una scoliosi progressiva.
- Iperventilazione, aerofagia nello stato di veglia.
- Perdita di peso pur con eccellente appetito.
- Bruxismo (digriagnare i denti).
- Prominente atassia e aprassia.
- Scarsa coordinazione muscolare e progressiva rigidità.
- EEG: graduale scomparsa del ritmo posteriore; rallentamento generalizzato; mancano attività al vertice e le onde appuntite; anomalie epilettiformi durante il sonno.

- Fase 4 [all'incirca dopo i 10 anni] - Durata: anni.
 - Miglioramento del contatto emotivo e affettivo.
 - Possibile peggioramento della scoliosi.
 - Riduzione della frequenza delle crisi epilettiche.
 - Diminuzione o perdita di alcune abilità motorie, ipotrofie muscolari agli arti, distonie o segni di spasticità. La malattia genera molte difficoltà legate a numerosi handicap. È necessario precisare che il quadro evolutivo della patologia non è mai uguale in tutti i soggetti. I quadri clinici di deterioramento, di miglioramento o di stasi dell'evoluzione patologica sono variabili e diversi fra loro.

Finalità e servizi

- Promuovere e creare un collegamento fra i genitori allo scopo di approfondire tutte le tematiche inerenti la sindrome di Rett.
- Sostenere, stimolare, collaborare con le equipe scientifiche e di ricerca.
- Promuovere, attraverso seminari, convegni, pubblicazioni e collaborazioni con associazioni, la diffusione delle problematiche che la sindrome di Rett comporta.
- Stabilire stretti rapporti di collegamento con gli enti pubblici (scuola, ASL, enti locali/territoriali), utili a risolvere tali finalità.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- ViviRett, Rivista ufficiale dell'AIR, quadrimestrale d'informazione e attualità sulla sindrome di Rett.
- www.airett.it, sito internet ufficiale.

Patologie

Sindrome di Rett.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig.ra Sabina Mastronardi
via Ugo Foscolo, 7 - 66050 San Salvo (CH)
Tel. 0873 547746
Fax 0873 547746
Cell. 338 2547071
E-mail: sabinefrieda.mastronardi@istruzione.it

BASILICATA

Sig. Vito Tricarico
traversa Papa Callisto, 10 - 75022 Irsina (MT)
Tel. 0835 518768
E-mail: vtricarico@tiscali.it

CAMPANIA

Sig.ra Francesca Armandi
via Domitiana, 119/22 - 80014 Giugliano di Campania (NA)
Tel. 081 8043066
Cell. 328 0997344
E-mail: farmandi@libero.it

EMILIA ROMAGNA

Sig. Giovanni Ampollini
via Caprera - 43100 Parma
Tel. 0521 969212
E-mail: giovanniampollini@alice.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig. Gian Piero Basso Moro
via Sarpi - 33081 Giais di Aviano (PN)
Tel. 0434 656681
E-mail: basso.moro@libero.it

LAZIO

Sig. Aurelio Guastella
via di Grotta Perfetta, 566/C - 00142 Roma
Tel. 06 5041924
Cell. 328 0878371
E-mail: aureliog@tiscali.it

LOMBARDIA

Sig.ra Gabriella Riboldi
via Messa, 8 - 20052 Monza (MB)
Tel. 039 2021215
Cell. 333 3466001
E-mail: gagriva@libero.it
Sig. Claudio Roveroni
via Baldesio, 51 - 26041 Casalmaggiore (CR)
Cell. 348 7980313
E-mail: claudio@idrocr.it
Sig. Aldo Garzia
via Mac Mahon, 40 - 20155 Milano
Cell. 339 2213693
E-mail: milano72.cucchiari@afmspanet.it

MARCHE

Sig.ra Anna Maria Bertozzi
via San Marco, 33 - 61030 Cartoceto, frazione Lucrezia (PU)
Tel. 0721 897048
Cell. 339 6893294
E-mail: anna.gianfri@alice.it

MOLISE

Sig.ra Simona Tucci
c.so Umberto - 86090 Vinchiaturò (CB)
Tel. 0874 348423
Cell. 347 8554454
E-mail: simona.tucci_1974@libero.it

PIEMONTE

Sig. Mario Pesce
via Che Guevara, 11 - 10072 Caselle Torinese (TO)
Cell. 333 6688685

PUGLIA

Sig.ra Mariella Di Pinto
via G. Bovio, 425 - 74100 Taranto
Tel. 080 3980301
E-mail: annamaria.francese@istruzione.it

SARDEGNA

Sig.ra Cristina La Padula
via Pirandello, 18 - 09170 Oristano
Tel. 0783 299032
Cell. 329 6223348
E-mail: cristina.camedda@tiscali.it

SICILIA

Sig. Michele Marrapodi
via Roma, 188 - 90133 Palermo
Tel. 091 6560278
Cell. 340 5673778
E-mail: marrapod@unipa.it

TOSCANA

Sig. Mauro Ricci
via di Mimmole, 242 - 50014 Fiesole (FI)
Tel. 055 540695
Cell. 349 4634829
E-mail: mau-ric@libero.it

TRENTINO ALTO ADIGE

Sig. Erido Moratti
via Leonardi - 38019 Tuenno (TN)
Tel. 0463 451020
E-mail: grandi.marisa@hotmail.it

UMBRIA

Sig.ra Patricia Turilli
viale Trento, 44 - 05100 Terni
Tel. 0744 274178
Fax 0744 471255
Cell. 349 4909295
E-mail: patricia.turilli@poste.it

VENETO

Sig. Stefano Padrin
via F. De Sanctis - 36100 Vicenza
Tel. 0444 922494
Cell. 347 3136600 (Donatella)
E-mail: stefano.padrin@alice.it
Sig.ra Lucia Dovigo Dell'Oro
Lungadige Matteotti, 13 - 37126 Verona
Tel. 0459 230493
Cell. 348 7107426
E-mail: oliviero.delloro@fastwebnet.it

Associazione Italiana Ricerca e Informazione per la Vitiligine ARIV ONLUS



Sito web: www.arivonlus.it

Sede: via Monza, 50 - 23870 Cernusco Lombardone (LC)

Presidente: Dott.ssa Simona Gerosa

Contatto: Tel. 039 9284856 - Fax 039 9284856 - Cell. 349 8234578

E-mail: presidente@arivonlus.it

Descrizione della malattia

La vitiligine è una malattia della pigmentazione che si manifesta sulla superficie cutanea con chiazze bianche di varia grandezza. Fasi di stabilizzazione e di riattivazione si susseguono spesso in maniera imprevedibile. Può comparire a qualsiasi età, spesso in coincidenza con eventi stressanti psicologici e fisici o traumi di varia natura. Colpisce fino al 2% della popolazione mondiale indipendentemente dall'origine etnica o dal fototipo, dal sesso o dallo stile di vita e si può associare a patologie autoimmuni. Pur non influenzando sulla durata della vita, ne condiziona pesantemente la qualità per i suoi effetti sfiguranti soprattutto in chi ha la pelle scura o in chi si abbronzava facilmente. Nella forma segmentale le chiazze si trovano raggruppate in un'unica regione del corpo; nella forma focale, le zone depigmentate sono di piccole dimensioni e sono presenti sulle estremità, sul viso, sulle pieghe e sui genitali; nella forma generalizzata le lesioni sono molto estese e spesso confluenti mentre nella forma universale, più rara, tutto il corpo è affetto dalla malattia.

Finalità e servizi

- ARIV è un'associazione ONLUS fondata e diretta dai pazienti affetti da vitiligine per i pazienti, i loro familiari e quanti, tra dermatologi, scienziati e ricercatori, sono a vario titolo coinvolti nelle problematiche della malattia.
- ARIV tutela il malato affetto da vitiligine; diffonde una corretta conoscenza e comprensione della malattia; sollecita e stimola la ricerca sulle cause e sulle conseguenze di questa patologia; organizza frequenti incontri-dibattiti che vedono la partecipazione di dermatologi, ricercatori e pazienti; sensibilizza l'opinione pubblica sul problema specifico della malattia; finanzia enti pubblici che effettuano progetti di ricerca per la vitiligine. Il nostro Comitato Scientifico internazionale è di costante aiuto e supporto con affidabili informazioni e aggiornamenti sulla ricerca in corso. I nostri soci e volontari mettono a disposizione il loro tempo e le loro specifiche professionalità per la diffusione della conoscenza della malattia al largo pubblico.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Articolo sulla rivista "Tema medicina", anno XII, numero 3 dal titolo "Vitiligo European Task Force contributo italiano alla ricerca" scritto dalla presidente Simona Gerosa.
- Notiziario ARIV "Periodico di informazione sulla Vitiligine".
- Depliant illustrativo dell'associazione.

Patologie

Vitiligine.

Associazione Italiana Ricerca Psicosi e Autismo ARPA



Sito web: <http://arpaonlus.org>

Sede: via del Mascherino, 90 - 00193 Roma

Presidente: Sig.ra Sabina Savagnone

Contatto: Tel. 06 6280728 - Fax 06 6280728 - Cell. 347 5422774

E-mail: anto.sabi@tiscali.it

Descrizione della malattia

L'autismo è un disturbo generalizzato dello sviluppo del bambino. La persona affetta da tale patologia si caratterizza soprattutto per le grandi difficoltà nella comunicazione, che in alcuni casi è quasi completamente assente. Tale difficoltà altera le funzioni relazionali compromettendo spesso l'aspetto cognitivo.

Attualmente risultano ancora sconosciute le cause di tale manifestazione. Più precisamente si dovrebbe parlare di Disturbi dello spettro dell'autismo (Autistic Spectrum Disorders). Rientra nei disturbi pervasivi dello sviluppo assieme, fra le varie forme, anche alla sindrome di Asperger e alla sindrome di Rett.

L'incidenza varia da 5 a 50 persone su 10.000, a seconda dei criteri diagnostici impiegati, che si sono sviluppati e migliorati nel corso dei tempi, e colpisce prevalentemente i soggetti maschili con un tasso 2-4 volte superiore rispetto al sesso femminile; si manifesta quasi sempre entro i primi 3 anni di vita.

Le persone con autismo presentano spesso problemi comportamentali, che nei casi più gravi possono esplicitarsi in atti ripetitivi, anomali, auto o eteroaggressivi (esempio autolesionismo ecc.).

I sintomi riguardano soprattutto le aree del linguaggio, dell'interazione sociale e del rendimento intellettuale.

L'autismo si trova a volte associato ad altri disturbi che alterano in qualche modo la normale funzionalità del Sistema Nervoso Centrale come epilessia, sclerosi tuberosa, sindrome di Rett, sindrome di Down, sindrome di Landau-Kleffner, fenilchetonuria, sindrome dell'X fragile, rosolia congenita.

Finalità e servizi

■ È la prima Associazione nata in Italia che si occupa del problema dell'autismo. Nasce a Roma il 3 novembre 1983 con lo scopo di associare genitori, parenti e tutori di soggetti affetti da psicosi e disturbi della comunicazione.

L'Arpa si propone di creare servizi per promuovere un'azione di informazione culturale, sociale e politica riguardo le psicosi e l'autismo.

L'Associazione, già affiancata da alcuni Organismi Nazionali e Internazionali interessati all'argomento, ha tra gli obiettivi principali quelli di favorire la ricerca ed avviare, con soluzioni il più possibile concrete, al problema dei soggetti affetti da autismo e psicosi.

Patologie

Psicosi; Autismo.

Associazione Italiana Ricerca sul Retinoblastoma AIRR



Sito web: www.retinoblastoma.it

Sede: c/o Clinica pediatrica dell'Università di Siena, viale Bracci, 16 -
53100 Siena

Presidente: Dott. Camillo Natali

Contatto: Tel. 0577 586513/515 - Fax 0577 233419 -
Cell. 334 7647426

E-mail: retinoblastoma@infinito.it

Descrizione della malattia

Il retinoblastoma (Rb) è il più comune tumore intraoculare dell'infanzia, con una frequenza di circa un caso ogni 15.000-20.000 nati vivi/anno. Il Registro Italiano del Retinoblastoma (RIR) ha stimato che in Italia sono diagnosticati circa 60-70 nuovi casi/anno. Il tumore può svilupparsi in un solo occhio o in entrambi gli occhi e può essere originariamente sia unifocale sia multifocale. Circa il 70% dei casi è monolaterale con età media alla diagnosi di 24 mesi, mentre circa il 30% si presenta in forma bilaterale con età media alla diagnosi di 15 mesi. Il sospetto diagnostico di Rb può essere posto già nella vita intrauterina, nei primissimi giorni di vita, anche in bambini prematuri e, molto raramente, anche negli adulti. La leucocoria o riflesso bianco o fosforescente o "a occhio di gatto" è il riflesso biancastro nella pupilla provocato nel Rb dalla crescita di una più o meno voluminosa massa tumorale che si sviluppa nella retina in corrispondenza della zona papillo-maculare. Lo strabismo è dovuto allo sviluppo del tumore in corrispondenza della macula, con conseguente perdita della visione centrale: è il secondo segno più frequente ed è stato riscontrato nel 23,1% dei bilaterali e nel 20,4% di quelli monolaterali reclutati nel RIR.

Se diagnosticato precocemente e adeguatamente trattato, oggi un bambino con Rb ha circa il 95% di probabilità di guarire. Infatti, grazie a combinazioni più efficaci di chemioterapici e a trattamenti focali (chemioterapia, termoterapia transpupillare, laserterapia e/o crioterapia), è possibile risparmiare un consistente numero di occhi, anche in forme avanzate, che un tempo erano sottoposte a enucleazione, con evidente miglioramento anche della qualità di vita. Per le peculiari caratteristiche della neoplasia retinica è assolutamente indispensabile che il suo trattamento sia eseguito solo in centri di oculistica con lunga e provata esperienza nella diagnosi e nella terapia focale.

Attualmente molte ricerche stanno testando l'efficacia sia di nuovi farmaci antitumorali, sia di nuove modalità locoregionali di somministrazione dei chemioterapici e sia di trattamenti fotodinamici. Le ricerche più promettenti sono tuttavia nell'ambito della genetica. A oggi sono conosciute oltre 400 diverse mutazioni del gene oncosoppressore Rb1/p105. L'inattivazione di questo gene comporta lo sviluppo del Rb. Sta diventando sempre più evidente, però, che le alterazioni genetiche di Rb1/p105 non costituiscono l'unica causa di Rb, ma che anche altre alterazioni a carico di altri geni possono concorrere alla formazione del tumore. Dunque di notevole interesse sono le ricerche che mirano a identificare altri geni la cui modificazione può contribuire all'insorgenza del Rb.

Finalità e servizi

Principali scopi dell'associazione:

- sostenere le attività del gruppo cooperativo italiano del retinoblastoma operante nell'ambito dell'AIEOP (Associazione Italiana Ematologia e Oncologia Pediatrica) per sviluppare programmi cooperativi di attività clinica e scientifica nel campo del retinoblastoma (Rb);
- sostenere l'attuazione, in territorio italiano ed estero, di protocolli diagnostici e terapeutici le cui finalità prevalenti siano la cura e - ove possibile - la prevenzione delle cause del Rb;
- realizzare azioni finalizzate alla prevenzione del Rb, organizzando incontri presso i centri di diagnosi di adulti "guariti" e in età fertile, allo scopo di informarli con il "consiglio genetico" del rischio di generare figli con la stessa neoplasia maligna;

- sostenere lo studio epidemiologico nazionale sul Rb per rilevare l'incidenza di tale neoplasia in Italia, sorprendere eventuali "cluster", analizzare la familiarità per il Rb e/o per altre neoplasie maligne nei familiari dei pazienti;
- incentivare studi riguardanti le alterazioni genetiche del Rb;
- contribuire alla costituzione, all'accreditamento e al funzionamento del Registro Italiano del Rb (RIR), quale osservatorio epidemiologico nazionale per tale neoplasia e il Registro di Patologia;
- realizzare e gestire, direttamente o indirettamente, ogni opera sanitaria, assistenziale e/o ricreativa e di beneficenza a favore di bambini con Rb che si trovino in stato di bisogno per motivi sociali, fisici o psichici, economici e familiari;
- curare, diffondere e realizzare, direttamente o indirettamente, eventi culturali, studi, pubblicazioni, produzioni audio e video, internet e intranet, ricerche, convegni, seminari e conferenze su tematiche concernenti la lotta al Rb;
- collaborare con le autorità nazionali, comunitarie e internazionali competenti, con altre associazioni e fondazioni no profit, con aziende interessate e con la rete dei servizi sociali territoriali, per l'esame e/o la formulazione di proposte su argomenti e problematiche rientranti nelle finalità istituzionali dell'associazione, nonché per elaborare, attuare e attivare progetti sanitari nazionali e dell'Unione Europea. In particolare, l'associazione promuoverà azioni finalizzate alla diagnosi più tempestiva di Rb, cooperando con altre associazioni. L'associazione si adopererà presso politici affinché, per consentire diagnosi sempre più precoci di Rb, venga previsto per legge il controllo oftalmoscopico di ogni neonato e con periodicità da stabilire fino a 3 anni di età.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Acquaviva A, Il ruolo del pediatra nel counselling genetico per retinoblastoma, *Doctor pediatria*, 2003;2:8-15.
- Acquaviva A, La diagnosi precoce di retinoblastoma: il ruolo del pediatra, *Area pediatrica*, 2003;7:51-4.
- Protocollo di diagnosi e terapia per il retinoblastoma AIEOP RB05 - Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica.
- Acquaviva A et al., Mortality from second tumour among long-term survivors of retinoblastoma: a retrospective analysis of the Italian retinoblastoma registry, *Oncogene*, 2006;25(38):5350-7.
- Sampieri K et al., Mutational screening of RB1 gene in Italian patients with retinoblastoma reveals 11 novel mutations, *J Hum Genet*, 2006;51(3):209-16.
- Caselli R et al., Retinoblastoma and mental retardation microdeletion syndrome: clinical characterization and molecular dissection using array CGH, *J Hum Genet*, 2007;52(6):535-42.
- Acquaviva A et al., pRb/p130: un nuovo candidato nella genesi del retinoblastoma, *Hematologica*, 2007;92(suppl 4):54.
- Acquaviva A et al., Protocollo per la diagnosi e la terapia del retinoblastoma AIEOP RB05: analisi ad interim (15.6.2007), *Hematologica*, 2007;92(suppl 4):55.
- Acquaviva A, Che cos'è il retinoblastoma?, una guida per i genitori e i pazienti edito a cura dell'Associazione Italiana per la Ricerca sul Retinoblastoma AIRR ONLUS, 2008, in press.

Patologie

Retinoblastoma.

Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica ONLUS AISLA ONLUS



Sito web: www.aisla.it

Sede: via Clefi, 7 - 20146 Milano

Presidente: Dott. Mario Melazzini

Contatto: Tel. 02 43986673 - Fax 02 48006252

E-mail: segreteria@aisla.it

Descrizione della malattia

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA), conosciuta anche come “morbo di Lou Gehrig”, “malattia di Charcot” o “malattia dei motoneuroni”, è una malattia neurodegenerativa progressiva che colpisce i motoneuroni, cioè le cellule nervose cerebrali e del midollo spinale che trasmettono i comandi per il movimento dal cervello alla muscolatura scheletrica (volontaria). Ciò determina atrofia con perdita progressiva della forza muscolare fino ad arrivare a una progressiva paralisi e poi alla morte per insufficienza respiratoria. Nel paziente SLA rimangono tuttavia integre le funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e sfinteriali. Generalmente si ammalano di SLA individui adulti di età superiore ai 20 anni, di entrambi i sessi, con maggiore frequenza dopo i 60 anni.

L'incidenza è di circa 1,5-2 casi ogni 100.000 abitanti con una prevalenza di 6-8 malati ogni 100.000 abitanti; in Italia si manifestano in media tre nuovi casi di SLA al giorno e attualmente si contano circa 5.000 ammalati. Al momento non esiste una terapia capace di guarire la SLA: l'unico farmaco approvato è il Riluzolo, la cui assunzione può rallentare la progressione della malattia.

Finalità e servizi

- L'associazione persegue esclusivamente finalità di utilità e solidarietà sociale con attività che interessano i settori di assistenza sanitaria, sociale e socio-sanitaria, formazione e ricerca scientifica.
- Dal 2003 esiste il “Centro d'ascolto e consulenza sulla SLA” telefonico con alcuni esperti (neurologi, psicologi, fisiatra e specialista della comunicazione) relativamente a tutte le problematiche derivate dalla malattia.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- La Sclerosi Laterale Amiotrofica - A chi rivolgersi, AISLA - De Falco Editore, 1999.
- Notiziario 1986-2002, AISLA - De Falco Editore, 2001.
- Workshop 2000 La Sclerosi Laterale Amiotrofica, AISLA - De Falco Editore, 2000.
- Vivere con la SLA, AISLA - De Falco Editore, 1999.
- La malattia - Cause, sintomi, diagnosi e possibili cure, AISLA - De Falco Editore, 1998.
- Il malato, la famiglia e la società, AISLA - De Falco Editore, 1998.
- La vita quotidiana - Fisioterapia e ausili, a cura di R. Deambrogio, F. Nalin, E. Pastore, M. Tinivella, De Falco Editore, 2000.
- L'alimentazione e la comunicazione, a cura di L. Mazzini, C. Balzarini, AISLA - De Falco Editore, 2000.
- La respirazione, a cura di G. Mora, AISLA - De Falco Editore.
- La presa in carico - Aspetti psicologici ed etici, a cura di P. Cerutti, C. Pasetti, AISLA - De Falco Editore, 2000.
- Notiziario AISLA: bimestrale a diffusione nazionale - organo ufficiale - tiratura 6.000 copie a numero. Per aggiornamenti dal 2004 in poi - Ufficio Stampa AISLA: Tel. 0321 499727.

Patologie

Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) o morbo di Lou Gehrig o malattia di Charcot o malattia dei motoneuroni.

Sedi e/o referenti territoriali

LOMBARDIA

Sig.ra Gabriella Manera
via Clefi, 7 - 20146 Milano
Tel. 02 43986673
E-mail: gmanera@aisla.it

Associazione Italiana Sindrome da Vomito Ciclico SICVO



Sito web: www.sicvo.it

Sede: via dei Tigli, 33 - 50041 Calenzano (FI)

Presidente: Sig. Denys Figliuolo

Contatto: Tel. 055 8826208 - Cell. 392 9794118

E-mail: sicvo@libero.it

Descrizione della malattia

La sindrome del vomito ciclico è una malattia rara e debilitante dei bambini e di alcuni adulti che provoca un'intensa sofferenza a coloro che ne sono colpiti e alle loro famiglie.

Essa è caratterizzata da episodi ricorrenti e prolungati di vomito, nausea, dilatazione estrema delle pupille, pallore spettrale, atonia totale e prostrazione intensa senza alcuna causa apparente.

I sintomi iniziano spesso tra i primi mesi e i sette anni di età e colpiscono l'individuo con attacchi ciclici violentissimi che durano da dodici ore ad alcuni giorni, ricorrendo da diverse volte in un anno a varie volte al mese.

Il numero dei conati di vomito durante l'episodio, all'interno del quale il paziente si trova in uno stato definito "coma cosciente", è altissimo e giunge spesso ai 400 conati in soli due giorni. Questo richiede quasi sempre dopo poche ore dal suo inizio l'ospedalizzazione che comunque non ne contiene la violenza.

Gli effetti di questa terribile malattia fanno paura sia al bambino sia alla sua famiglia e oltre a limitarne lo sviluppo sociale, possono mettere a rischio la vita per la disidratazione, lo squilibrio elettrolitico e una serie di altri disturbi legati alla natura traumatica dell'evento. Per la sua difficoltà a essere diagnosticata, la sindrome del vomito ciclico è stata per anni ampiamente sottostimata, il risultato di tutto questo è che centinaia di bambini soffrono per una malattia terribilmente deprimente e realmente rischiosa per la loro vita.

La SICVO è la prima associazione in Italia nata per combattere la sindrome del vomito ciclico e il suo obiettivo è quello di stimolare la ricerca nonché supportare, veicolare e informare sensibilizzando l'opinione pubblica, la comunità medica e tutti coloro che siano venuti in contatto con questo devastante dolore. È vitale per il benessere della famiglia poter contare su un coordinatore medico che, indipendentemente dalla specializzazione, comprenda e sappia spiegare la natura della sindrome del vomito ciclico e fornisca assistenza con disponibilità e professionalità. Occasionali incontri collegiali sono molto utili per semplificare il trattamento e rendere il confronto con la sindrome affrontabile da un punto di vista psicologico, emotivo e sociale. Per il momento le ultime ricerche scientifiche evidenziano un malfunzionamento dei recettori 5HT2 e 5HT3 che non gestendo il regolare flusso di alcuni neurotrasmettitori (in particolar modo la serotonina) creano un accumulo che attiva la malattia. Il contatto con l'associazione SICVO può fare molto per aiutare i pazienti e le famiglie che sono state dubbiose e disperate per anni.

Finalità e servizi

- La SICVO - Associazione Italiana Sindrome del Vomito Ciclico - offre, oltre a una disinteressata e corretta veicolazione e divulgazione delle informazioni, anche un punto di riferimento sociale e pratico, pur considerando che gli attuali (anche se altri sono in corso di valutazione) e soli 78 casi certificati presenti in Italia sono sparsi geograficamente su tutto il territorio nazionale.
- In ogni caso è necessario non dimenticare tutti coloro che, a causa di forti disabilità fisiche e sociali provocate da malattie semiconosciute, soffrono nell'indifferenza.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Tutte le informazioni e le pubblicazioni si possono trovare sia sul sito internet della SICVO - Associazione Italiana Sindrome del Vomito Ciclico - (www.sicvo.it), sia su PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>) digitando nell'apposito spazio la parola: "Cyclic Vomiting Syndrome".

Patologie

Vomito ciclico.

Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann ONLUS AIBWS ONLUS



Sito web: www.aibws.org

Sede: via Gerbidi, 8/A - 10080 Feletto (TO)

Presidente: Sig.ra Clara Giordano

Contatto: Cell. 348 3315113

E-mail: info@aibws.org

Descrizione della malattia

La sindrome di Beckwith-Wiedemann è una condizione genetica da iperaccrescimento con un'incidenza di 1:14.000 nati vivi. Non esistono esami clinici che diano la certezza della sindrome, è necessaria la diagnosi di un genetista basata sulle caratteristiche cliniche presenti. Le principali sono: 1) peso e lunghezza significativamente aumentate alla nascita; 2) ipoglicemia nel periodo neonatale; 3) macroglossia; 4) difetti della parete addominale (onfalocele, ernia ecc.); 5) pliche o fossette nelle orecchie; 6) emiipertrofia (iperaccrescimento di una parte del corpo). In associazione a tale sindrome si possono riscontrare patologie quali: ipoglicemia non controllata; elevato rischio di sviluppare tumori addominali, per lo più ai reni e al fegato, e la macroglossia, presente circa nell'80% dei soggetti affetti, che spesso richiede un intervento chirurgico di riduzione affinché la lingua possa essere contenuta nel cavo orale.

Finalità e servizi

- AIBWS ONLUS è nata come gruppo di autoaiuto tra i genitori e, senza mai tralasciare l'affetto e il sostegno reciproco, si propone di:
 - divulgare l'esistenza della sindrome, suscitando l'interesse tra i medici e la comunità;
 - incrementarne le conoscenze, promuovendo e supportando la ricerca clinica, la cura e i trattamenti delle patologie associate;
 - tutelare le persone affette attraverso un sistema di comunicazione e di informazione tra famiglie;
 - collaborare con altre associazioni, enti, istituti e organismi in Italia e all'estero.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

AIBWS ONLUS pubblica:

- depliant informativo;
- newsletter mensile a tutti i propri soci per un aggiornamento costante delle attività svolte e per promuovere i progetti futuri;
- "AIBWS NEWS", rivista semestrale inviata a tutti i soci, medici di riferimento, associazioni amiche e simpatizzanti.

Patologie

Sindrome di Beckwith-Wiedemann.

Sedi e/o referenti territoriali

LOMBARDIA

Sig.ra Monica Bertoletti
via Cascine, 17/C - 21029 Vergiate (VA)
Cell. 345 3596827
E-mail: referente.nord@aibws.org

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Micaela Tassinari
via Giovannina, 9 - 44042 Cento (FE)
Cell. 331 8872587
E-mail: referente.centro@aibws.org

Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite AISJAC



Sito web: www.aisjac.com

Sede: viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma

Presidente: Sig.ra Anna Gaudio Surgo

Contatto: Tel. 06 44160537 - Fax 06 44160548 - Cell. 339 8460005

E-mail: aisjac@css-mendel.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Joubert (SJ) e le condizioni correlate sono caratterizzate da una peculiare malformazione congenita del cervelletto e del troncoencefalo, ben riconoscibile alla risonanza magnetica ("segno del dente molare"). La SJ è una malattia genetica, trasmessa con modalità autosomica recessiva da due genitori portatori sani. I bambini affetti da SJ presentano ritardo dello sviluppo psicomotorio e spesso ritardo mentale, ipotonia, disturbi dell'equilibrio, anomalie dei movimenti oculari e disturbi del ritmo respiratorio. È inoltre spesso presente un coinvolgimento di altri organi, con segni clinici aggiuntivi quali cecità (anche congenita) o riduzione della vista, alterazioni della funzionalità renale con evoluzione in insufficienza renale (che richiede la dialisi o il trapianto renale), malformazioni cardiache, insufficienza epatica.

La SJ fa parte del più ampio gruppo delle atassie congenite, condizioni caratterizzate dalla presenza di malformazioni congenite del cervelletto, la cui eziopatogenesi è ancora largamente sconosciuta. Le atassie congenite, come la SJ, sono patologie complesse spesso caratterizzate da anomalie di altre strutture nervose e di altri organi e sistemi. Il quadro clinico riflette tale complessità ed è estremamente variabile. Oltre ai segni cerebellari (disturbi dell'equilibrio, ipotonia, anomalie della motilità oculare ecc.), sono spesso presenti ritardo mentale e altre alterazioni cognitive e del comportamento, idrocefalo, disturbi del sonno e del respiro, problemi visivi e anomalie multiorgano variabili. Al momento non esistono terapie specifiche, ma una diagnosi precoce e accurata permette di prevenire o gestire al meglio le problematiche multiorgano e di attuare strategie riabilitative, migliorando notevolmente la qualità di vita dei pazienti.

Finalità e servizi

L'AISJAC:

- offre assistenza e supporto alle famiglie colpite da sindrome di Joubert e altre atassie congenite;
- ha stabilito sul territorio nazionale una rete di esperti in grado di gestire al meglio tutti gli aspetti diagnostici, clinici e riabilitativi legati alla sindrome di Joubert e alle altre atassie congenite, per offrire ai pazienti e alle loro famiglie la migliore assistenza possibile senza doversi allontanare troppo da casa;
- fornisce informazioni tempestive sui progressi della ricerca, attraverso il supporto alla pubblicazione di articoli scientifici, l'organizzazione di corsi e convegni e la pubblicizzazione di linee guida sviluppate dal comitato scientifico e dai numerosi esperti che collaborano con l'AISJAC;
- promuove sul piano nazionale la ricerca clinica e genetica, al fine di sviluppare e migliorare l'attività di diagnosi nonché gli approcci terapeutici, preventivi e riabilitativi.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- L'AISJAC ha organizzato due convegni nazionali (marzo 2006 e novembre 2007) in cui esperti di tutti gli aspetti legati alla SJ e alle atassie congenite (neurogenetisti, neurooftalmologi, neurologi pediatri, nefrologi pediatri, neuropsichiatri infantili ecc.) hanno discusso con le famiglie le varie problematiche cliniche, l'iter diagnostico e le strategie terapeutiche e riabilitative disponibili, e hanno presentato gli ultimi risultati della ricerca scientifica in campo genetico. Il DVD del II convegno AISJAC è disponibile su richiesta presso il sito web dell'associazione.

Patologie

Sindrome di Joubert; Atassie congenite.

Sedi e/o referenti territoriali

LAZIO

Dott.ssa Enza Maria Valente
viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma
Tel. 06 44160537
Fax 06 44160548
E-mail: aisjac@css-mendel.it

PIEMONTE

Sig.ra Anna Gaudiano Surgo
via Talucchi, 20 - 10143 Torino
Tel. 011 4376472
Cell. 339 8460005
E-mail: anna.gaudiano@libero.it

PUGLIA

Sig. Giuseppe Moscaritoli
via del Lavoro, 4 - 71048 Stornarella (FG)
Cell. 333 1533137
E-mail: moscaritoligiuseppe@libero.it

VENETO

Sig. Riccardo Cassin
via Ita Marzotto, 28A - 30025 Fossalta di Portogruaro (VE)
Tel. 0421 700805
Cell. 348 0565667
E-mail: ric.cassin@libero.it

Associazione Italiana Sindrome di Lowe ONLUS AISLO



Sito web: <http://cmns.mnegri.it>

Sede: via Nazionale, 8/a - 66030 S. Maria Imbaro (CH)

Presidente: Sig.ra Anna Maria Dinelli

Contatto: Tel. 0872 570346/211 - Fax 0872 570212 -

Cell. 340 22226416

E-mail: aislo@negrisud.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Lowe è una malattia rara, causata da un gene difettoso che comporta il deficit di un enzima che è essenziale per i normali processi metabolici che avvengono in una piccola area della cellula chiamata apparato del Golgi. A causa del deficit dell'enzima, le funzioni regolate dall'apparato del Golgi sono alterate e questo porta a vari difetti dello sviluppo come cataratta, problemi renali e cerebrali. Il modo in cui il deficit dell'enzima porta a questi difetti non è ancora noto. Le caratteristiche principali sono cataratta bilaterale, glaucoma, ipotonia, ritardo mentale, convulsioni, problemi del comportamento ecc. Non esiste una cura, ma molti sintomi possono essere trattati efficacemente con farmaci, interventi chirurgici, terapie fisiche e occupazionali e con programmi educativi speciali. Il gene della sindrome di Lowe è localizzato sul cromosoma X. Solo i maschi sono colpiti dalla sindrome. Le femmine che hanno il gene mutato sono portatrici. In alcuni casi, la sindrome di Lowe è il risultato di una nuova mutazione nella cellula uovo della madre, per cui la madre non è portatrice.

Finalità e servizi

- Costituire un punto di incontro dove le famiglie con congiunti affetti da sindrome di Lowe possono conoscersi e condividere le proprie esperienze.
- Comunicare alle famiglie tutte le informazioni inerenti la patologia.
- Contribuire alla soluzione delle difficoltà di ordine sociale e legale che le famiglie devono affrontare.
- Informare le famiglie e i medici degli sviluppi della ricerca scientifica sulla sindrome di Lowe.
- Promuovere e sostenere la ricerca scientifica.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sui problemi legati alla sindrome di Lowe.
- Raccogliere fondi da destinare agli scopi dell'associazione.

Patologie

Sindrome di Lowe o sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe.

Associazione Italiana Sindrome di Moebius ONLUS AISMo ONLUS



Sito web: www.moebius-italia.it

Sede: piazza Libero Grassi, 3 - 20053 Muggiò (MB)

Presidente: Sig. Renzo De Grandi

Contatto: Tel. 039 2726229 - Fax 039 2724931

E-mail: info@moebius-italia.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Moebius è una malattia rara la cui caratteristica principale è la paralisi facciale permanente causata dalla ridotta o mancata formazione dei nervi cranici 6 e 7. Le persone colpite dalla sindrome di Moebius non possono sorridere, fare smorfie, spesso non possono chiudere e/o muovere gli occhi lateralmente. Anche i nervi cranici 3, 5, 8, 9, 11 e 12 possono presentare dei problemi. In definitiva, i sintomi/aspetti generali possono essere così riassunti:

- mancanza di espressività facciale, impossibilità a sorridere o fare smorfie;
- problemi di alimentazione, difficoltà di deglutizione con rischio di soffocamento (a volte sono necessari tubi speciali per nutrire i pazienti e si deve prestare particolare attenzione ai cibi solidi);
- sensibilità dell'occhio, a causa dell'impossibilità a chiudere gli occhi (spesso è consigliato l'utilizzo di occhiali da sole e di cappellini);
- assenza di movimenti di lateralità degli occhi;
- ritardo nello sviluppo della motricità generale causato dalla scarsa tonicità dei muscoli della parte superiore del corpo (in genere i bambini colpiti iniziano a gattonare più tardi);
- strabismo (correggibile con la chirurgia);
- bava;
- palato alto, palatoschisi;
- lingua corta o deformata, movimento limitato della lingua;
- problemi dentali;
- problemi all'udito;
- difficoltà a parlare (specialmente con le lettere labiali m, p, b).

La sindrome di Moebius si presenta alla nascita. La sua causa sembra sia di natura genetica, anche se non ne esiste la certezza; la letteratura medica presenta infatti teorie diverse. La sindrome di Moebius colpisce maschi e femmine in maniera uguale e sembra che ci sia, in alcuni casi, un rischio maggiore di trasmissione della malattia da genitori affetti ai loro bambini. Anche se nessun test prenatale, atto a individuare il possibile verificarsi della sindrome di Moebius, è attualmente disponibile, in alcuni casi le analisi genetiche potrebbero fornire indicazioni utili a un'eventuale diagnosi della malattia.

Finalità e servizi

- Sollevare l'interesse e accrescere la conoscenza della sindrome di Moebius tra i medici e la comunità.
- Promuovere, finanziando e supportando la ricerca, le cure e i possibili trattamenti.
- Promuovere la formazione di gruppi di ricerca e incoraggiare un maggior numero di studenti e di ricercatori a indirizzare la loro attività allo studio della sindrome di Moebius.
- Facilitare gli scambi di informazione scientifica a livello nazionale e internazionale, patrocinando e organizzando corsi di aggiornamento, convegni, congressi, borse di studio.
- Incentivare e realizzare l'attività di volontariato senza fini di lucro.
- Fornire e richiedere aiuti per la fornitura di interventi, trattamenti, degenze e viaggi informativi in Italia e all'estero.

- Organizzare, sviluppare, diffondere un sistema di comunicazione e di informazione tra le persone colpite dalla sindrome di Moebius e tra le loro famiglie.
- Promuovere e organizzare conferenze, incontri, dibattiti, lezioni, servizi di orientamento e predisporre pubblicazioni e interventi di divulgazione attraverso ogni mezzo di comunicazione.

Patologie

Sindrome di Moebius.

Associazione Italiana Sindrome di Noonan ONLUS



Sito web: www.angelinoonan.it

Sede: via Antonio Chinotto, 1 - 00195 Roma

Presidente: Dott.ssa Antonella Esposito

Contatto: Cell. 338 7816915

E-mail: presidente@angelinoonan.it

Descrizione della malattia

La Sindrome di Noonan è una malattia genetica che colpisce una persona ogni 1000-2500.

La mutazione del gene che causa la sindrome può avvenire casualmente al momento del concepimento, oppure può essere trasmessa da un genitore affetto.

La sindrome è caratterizzata da cardiopatia congenita, lineamenti caratteristici del viso (ipertelorismo, rime palpebrali oblique in basso e verso l'esterno, ptosi palpebrale, padiglioni auricolari a basso impianto e ruotati posteriormente con un elice spesso), anomalie della gabbia toracica, pterigio del collo (una piega cutanea a lato del collo), malformazioni renali, anomalie genitali nei maschi (testicoli ritenuti o criptorchidismo), bassa statura, difficoltà alimentari durante la prima infanzia, predisposizione alle emorragie per un difetto dei fattori della coagulazione, displasia dei vasi linfatici, sviluppo psicomotorio ritardato, in maniera variabile da persona a persona, ma di solito in forma lieve. Alcuni bambini necessitano di interventi di chirurgia correttiva, come per le cardiopatie congenite, lo strabismo, la ptosi palpebrale, lo pterigio del collo, il pectus excavatum o carinatum, l'ernia inguinale e il criptorchidismo.

Le caratteristiche cliniche non sono sempre presenti nei singoli pazienti e quelle presenti possono essere variabilmente espresse.

La diagnosi è in prima istanza clinica, cioè si basa sull'esame obiettivo del paziente. I progressi della ricerca hanno permesso di delineare in larga parte le cause genetiche della sindrome. Nella metà dei pazienti, la malattia è dovuta a mutazioni del gene PTPN11, localizzato sul cromosoma 12. Il gene codifica per la proteina fosfotirosina fosfatasi SHP-2. Recentemente è stato dimostrato che la sindrome di Noonan è una condizione geneticamente eterogenea, cioè è causata da mutazioni in geni diversi appartenenti alla stessa via metabolica (cosiddetta cascata di RAS-MAPK). In particolare sono state identificate mutazioni del gene SOS1 in circa il 15% dei casi che presentano una statura media più elevata e sintomi cutanei significativi; del gene RAF1 in meno del 10% dei casi, prevalentemente in quelli con cardiomiopatia ipertrofica; KRAS in circa il 2-3% dei casi, con quadro clinico più grave.

La sindrome viene ereditata con modalità autosomica dominante, cioè il gene-malattia viene trasmesso da un genitore affetto, in media, alla metà dei figli, indipendentemente dal loro sesso. In oltre la metà dei casi, la sindrome origina da nuova mutazione in un gamete di un genitore non affetto.

La presenza di alcuni segni della sindrome in corso di gravidanza possono indurre l'ecografista a sospettare la sindrome di Noonan; si tratta tuttavia di segni aspecifici che come tali non consentono di formulare una diagnosi certa. Tra essi rientrano l'anasarca, cioè l'accumulo di liquido nello spazio interstiziale di tutti i tessuti, l'igroma cistico del collo, e il polidramnios, cioè l'aumento del volume del liquido amniotico (superiore a 1500-2000 ml).

Finalità e servizi

- Divulgare a tutti i livelli l'informazione sulla malattia attraverso la realizzazione di un portale web, creando un periodico di informazione scientifica e gestendo i contatti con le associazioni affini.
- Fornire alle persone coinvolte sostegno ed assistenza psicologica e sociale attraverso l'organiz-

zazione di riunioni di pazienti, familiari e operatori, istituendo uno sportello telefonico di ascolto e gestendo interventi mirati alle scuole e agli ospedali.

- Sostenere con forza la ricerca scientifica coordinando e realizzando progetti di ricerca finalizzati all'incremento delle conoscenze sulla sindrome, affinando tecniche e strumenti di indagine per una diagnosi pre e post natale più accurata, contribuendo alla elaborazione di protocolli genetici e medici standardizzati.
- Tutelare e salvaguardare i diritti dei malati e delle loro famiglie dando e richiedendo aiuti per la fornitura di interventi, di trattamenti e di degenze in Italia e all'estero, istituendo un servizio di consulenza legale per i malati e le loro famiglie, per le pratiche di riconoscimento dell'invalidità, dei sussidi economici e delle esenzioni ticket.
- Formare gli operatori del settore con corsi di formazione specifica per i volontari e per le varie figure professionali coinvolte.

Patologie

Sindrome di Noonan.

Sedi e/o referenti territoriali

LAZIO

Dott.ssa M. Cristina Digilio
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Unità Operativa di Genetica Medica - Padiglione Giovanni Paolo II
P.zza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma
Tel. 06 68592227
E-mail: digilio@opbg.net
Prof. Bruno Dallapiccola
Istituto C.S.S. Mendel
Viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma
Tel. 06 44160503
E-mail: dallapiccola@css-mendel.it

Prof. Bruno Marino
Policlinico Umberto I - Ambulatorio di Cardiologia e Malattie Respiratorie - Istituto Clinica Pediatrica
Viale Regina Elena, 324 - 00161 Roma
Tel. 06 49979226
E-mail: bruno.marino@uniroma1.it

Associazione Italiana Sindrome di Poland ONLUS AISP



Sito web: www.sindromedipoland.org

Sede: via C. Benettini, 4/1 - 16143 Genova

Presidente: Sig.ra Eva Pesaro

Contatto: Tel. 010 5222238 - Fax 010 8631373

E-mail: info@sindromedipoland.org

Descrizione della malattia

La sindrome di Poland è una malattia rara, diagnosticata per la prima volta nel 1841 dal medico inglese Alfred Poland (da cui il nome). Colpisce mediamente una persona ogni 20/30.000 con un'incidenza doppia nei maschi rispetto alle femmine.

La malattia si caratterizza per anomalie che colpiscono i muscoli del torace e/o di un arto superiore, generalmente quello destro. Tali malformazioni - più o meno gravi - possono interessare i muscoli pettorali (fino alla mancanza totale degli stessi), le costole, il torace, il braccio, le mani e il cuore, che può essere posizionato a destra (senza alterazione per le sue funzioni).

A oggi non se ne conoscono con certezza le cause, anche se si suppone ci possa essere un'anomalia genetica all'origine della mancata formazione di alcuni vasi sanguigni, cui consegue il ridotto o mancato sviluppo della zona del corpo irrorato da quel vaso.

Le malformazioni non sono tali da inibire un corretto sviluppo psicofisico dei soggetti affetti, tanto che una corretta educazione consente di sviluppare abilità manuali anche nei portatori delle malformazioni più gravi.

I fattori funzionali ed estetici possono essere corretti con interventi riabilitativi e/o chirurgici. Non trattandosi di una malattia mortale, altrettanto importante risulta essere il supporto psicologico dei portatori e dei familiari, per facilitare l'accettazione di sé nel quotidiano e favorire il superamento di timori e pregiudizi, causa di isolamento ben più dannoso della sindrome stessa.

Finalità e servizi

■ Le principali finalità sono:

- mettere in contatto chi è colpito da questa patologia, per fornire un aiuto concreto in termini di informazione e scambio di esperienze;
- promuovere la raccolta e la diffusione delle informazioni relative alla sindrome;
- promuovere e finanziare la ricerca, la diagnosi e le cure;
- facilitare gli scambi di informazione scientifica a livello nazionale e internazionale;
- promuovere e organizzare convegni, incontri, lezioni e pubblicazioni;
- collaborare con altre associazioni.

■ Attività scientifica:

L'obiettivo primario è la creazione di una rete di specialisti esperti di diversi ambiti a garanzia di un approccio multidisciplinare alla diagnosi e al trattamento che la sindrome di Poland può comportare nei pazienti portatori. All'interno dell'AISP si è costituito un Comitato Tecnico Scientifico Interdisciplinare che raccoglie medici e professionisti (chirurghi toracici, ortopedici, plastici, genetisti, psicologi, terapisti, radiologi ecc.), presieduto dal professor Vincenzo Jasonni, direttore UO di Chirurgia Pediatrica dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova.

■ Attività a supporto dei pazienti e delle famiglie:

- supporto telefonico, via mail e forum;
- organizzazione di Day Hospital per piccoli pazienti presso Istituto Gaslini di Genova;
- organizzazione di un Ambulatorio di Chirurgia Plastica presso Ospedale Cisanello di Pisa;
- supporto psicologico tramite 2 psicologhe;

- indirizzare le famiglie presso professionisti specializzati;
- organizzazione di convegni, mostre, fiere per i soci e per la promozione della sindrome di Poland e dell'AISP.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

Tutto il materiale AISP viene pubblicato e reso disponibile sul portale Internet AISP www.sindrome-dipoland.org

Patologie

Sindrome di Poland.

Sedi e/o referenti territoriali

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Monica Fiumi
via D. Calvart, 46 - 40129 Bologna
Cell. 338 2121311
E-mail: monicafiumi@alice.it

LIGURIA

Sig. Massimo Naticci
via C. Benettini, 4/1 - 16143 Genova
Tel. 010 5222238
E-mail: segreteria@sindromedipoland.org

LAZIO

Sig.ra Lucia Saccà
via Roma, 52 - 00040 Pavona di Albano Laziale (RM)
Tel. 06 9310175
Cell. 347 0549038
E-mail: lucia27_gt@libero.it

Associazione Italiana Sindrome di Shwachman AISS



Sito web: www.shwachman.it

Sede: via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova

Presidente: Sig. Aurelio Lococo

Contatto: Tel. 049 8736130 - Fax 049 8736130 - Cell. 328 4016591

E-mail: aiss@shwachman.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Shwachman è una condizione patologica, descritta per la prima volta dal Dott. Shwachman e dal Dott. Diamond di Boston nel 1964, caratterizzata principalmente dall'ipoplasia del pancreas esocrino, bassa statura, disfunzione del midollo osseo e alterazioni varie delle ossa. L'ipoplasia del pancreas esocrino indica un difetto congenito di sviluppo di quella parte del pancreas che produce gli enzimi per digerire gli alimenti. Ne deriva un'insufficienza pancreatica e quindi un difetto importante nella digestione e nell'assorbimento degli alimenti. Questo difetto tende ad attenuarsi con l'età. La bassa statura è presente sin dalla nascita e non viene corretta con alcuna terapia, nonostante la crescita abbia una velocità regolare. Le disfunzioni del midollo osseo sono molteplici. Vi è nel complesso uno scarso sviluppo del midollo, rimpiazzato in parte da tessuto grasso, con conseguente scarsa produzione di globuli rossi, di piastrine e di granulociti neutrofili, deputati alle difese di prima linea contro i batteri. Il difetto più frequente riguarda i neutrofili: si parla di neutropenia, che è abitualmente intermittente o ciclica. I neutrofili inoltre sono in genere poco mobili e, quindi, raggiungono con difficoltà le sedi dell'infezione. La scarsità e l'ipomobilità dei neutrofili favoriscono le infezioni, specialmente nel bambino piccolo: otite, broncopolmonite, osteomielite, infezioni della cute, setticemia. La piastrinopenia (difetto delle piastrine) e anemia (difetto dei globuli rossi) sono meno frequenti. Nel bambino piccolo, vi è un elevato livello di emoglobina fetale e vi può essere in qualche caso una tendenza del midollo a degenerare in quadri leucemici. Le alterazioni delle ossa sono di vario tipo: prevalentemente sono alterazioni di struttura nel tratto vicino alle grosse articolazioni (displasia metafisaria presso ginocchia) o a livello delle costole (con torace stretto). Può essere presente valgismo delle ginocchia (ginocchio deviato). Queste alterazioni sono forse in parte responsabili del difetto di statura, anche se tendono a correggersi con l'età. In singoli casi sono state riscontrate anche altre alterazioni: modesto ritardo psicomotorio (abbastanza frequente, ma senza sostanziale compromissione mentale), diabete mellito, disfunzione renale, ittiosi (cute squamosa), disfunzione del fegato, anomalie dentarie, megacolon, difetto delle immunoglobuline. La sindrome viene trasmessa con modalità autosomica recessiva da due genitori portatori sani di un gene alterato e il 25% dei figli ne è affetto. È considerata una condizione relativamente rara, anche se non disponiamo oggi di dati certi sulla frequenza: vi sono solo stime grossolane, che suggeriscono un affetto ogni 10.000 - 200.000 nati. Il problema è che la diagnosi può essere spesso difficile e parecchi casi, probabilmente, sono ignorati. Al momento sono disponibili solo cure sintomatiche.

Finalità e servizi

- Sensibilizzare cittadini, enti pubblici, privati, autorità, medici sui problemi dei soggetti affetti da sindrome di Shwachman, promuovendo interventi pubblici e privati per l'avvio e lo sviluppo della ricerca scientifica, epidemiologica, genetica e farmacologica, come base imprescindibile alla lotta contro la sindrome, incentivando altresì l'elaborazione di terapie non solo sintomatiche per la sua gestione e cura.
- Promuovere interventi legislativi in ambito locale e nazionale a favore dei soggetti affetti da sindrome di Shwachman e di servizi pubblici atti ad assicurare completa assistenza agli ammalati e alle loro famiglie.

Patologie

Sindrome di Shwachman.

Sedi e/o referenti territoriali

VENETO

Dott. Marco Cipolli

piazzale Stefani, 1 - 37126 Verona

Tel. 045 8122750

Fax 045 8122042

E-mail: centro.fibrosi.cistica@azosp.vr.it

Associazione Italiana Sindrome di Stargardt AISSt



Sito web: www.sindromedistargardt.org

Sede: corso S. Francesco, 5 - 81030 Teverola (CE)

Presidente: Sig. Emilio Paone

Contatto: Fax 081 8118851 - Cell. 347 7594883 / 328 9211532 /
349 1697786

E-mail: info@sindromedistargardt.org

Descrizione della malattia

La sindrome di Stargardt è la più frequente forma ereditaria di degenerazione maculare, ovvero di perdita dei fotorecettori della macula, la porzione della retina più importante per la corretta visione nell'uomo. È una malattia progressiva e recessiva, per cui chi ne è affetto nasce da portatori sani e ha un normale visus che si perde progressivamente e rapidamente tra l'infanzia e la giovinezza. A oggi, non esiste una cura per questa malattia. Il gene ABCA4 è stato isolato da diversi anni e ora esiste un modello animale della malattia con lo stesso difetto genetico e una presentazione clinica simile a quella dell'uomo.

Finalità e servizi

- Promuovere lo sviluppo e la diffusione delle ricerche scientifiche nel campo della diagnosi e della cura della malattia di Stargardt.
- Favorire il miglioramento dei servizi e dell'assistenza socio-sanitaria in favore dei soggetti colpiti dalla malattia di Stargardt e delle loro famiglie.
- Accrescere la conoscenza della malattia di Stargardt tra i medici e la comunità.
- Collaborare con altre associazioni, enti, istituti e organismi in Italia e all'estero.

Patologie

Sindrome di Stargardt.

Associazione Italiana Sindrome di Tourette e disturbi correlati

AIST ONLUS

Sito web: www.tourette.it

Sede: IRCCS Galeazzi, via R. Galeazzi, 4 - 20160 Milano

Presidente: Dott. Mauro Porta

Contatto: Tel. 02 66214942

E-mail: aistonlus@virgilio.it

Descrizione della malattia

Patologia neurologica ad andamento fluttuante caratterizzata da tic sonori e motori, variabili per gravità e intensità. I tic possono talora essere autolesivi.

Si accompagna ad alterazioni del comportamento e della condotta, quali iperattività, disturbo dell'attenzione, comportamento ossessivo e compulsivo, ansia, aggressività auto- ed etero-diretta.

Finalità e servizi

Organizzare convegni e seminari per i medici e gli operatori sociali, attuare un registro epidemiologico, istituire gruppi di sostegno per pazienti e famiglie, garantire l'accesso a uno sportello di sostegno psicologico. L'associazione diffonde informazioni attraverso un periodico e attraverso il sito internet www.tourette.it

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Periodico distribuito agli associati "Tourette News".
- Articoli per medici, insegnanti e pazienti diffusi sul sito internet www.tourette.it
- Opuscoli disponibili in sede.

Patologie

Sindrome di Tourette.

Associazione Italiana Sindrome di Williams ONLUS AISW ONLUS



Sito web: www.sindromediwilliams.org

Sede: c/o SMOM Gran Priorato di Roma, piazza Cavalieri di Malta, 4

- 00153 Roma

Presidente: Dott. Leopoldo Torlonia

Contatto: Tel. 06 5741342 - Fax 06 5741342 - Cell. 338 8873359

E-mail: aism.nazionale@sindromediwilliams.org

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/10.000 nati. La sindrome di Williams (SW) è una condizione genetica descritta per la prima volta nel 1961 in Nuova Zelanda. Le persone con SW presentano una delezione del cromosoma 7, con la quale vengono persi una trentina di geni. Le persone Williams presentano particolari caratteristiche del volto, con fronte ampia, iride a stella e labbra grosse e una sorta di "asimmetria" nel funzionamento delle loro capacità cognitive, con una compromissione delle capacità visuo-spaziali e un relativo risparmio delle abilità linguistiche. Sono inoltre molto comuni i difetti cardiovascolari, soprattutto la stenosi sopravvalvolare dell'aorta e la stenosi dell'arteria polmonare. I bambini presentano un ritardo nella coordinazione motoria, una notevole fluidità linguistica e una particolare predisposizione per la musica e per l'apprendimento delle lingue straniere. La diagnosi clinica viene confermata con tecniche di citogenetica molecolare (ibridazione in situ fluorescente, FISH), che evidenzia la delezione della regione critica. Quasi tutti i casi originano da nuova mutazione, per cui il rischio di ricorrenza, nei figli successivi della coppia che ha avuto un figlio con SW, è trascurabile.

Finalità e servizi

- Fornire supporto ai propri associati e alle loro famiglie per affrontare correttamente i problemi medici, legali e sociali connessi alla SW.
- Fornire consulenza di carattere medico e legale ai propri associati.
- Diffondere le informazioni medico-scientifiche.
- Promuovere programmi educativi.
- Organizzare convegni nazionali e internazionali per la verifica dello stato della ricerca.
- Promuovere e gestire i contatti con le associazioni SW attive nei Paesi esteri.
- Organizzare riunioni periodiche dei pazienti, delle famiglie e dei riabilitatori.
- Raccogliere fondi attraverso donazioni di persone o di società da utilizzare per programmi in corso o da destinare a riserva per programmi futuri.
- Accedere a programmi di finanziamento nazionali o internazionali.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "La sindrome di Williams", opuscolo di informazioni, AISW.
- Informazioni per insegnanti di bambini con sindrome di Williams, AISW.
- "La Sindrome di Williams", a cura di Aldo Giannotti e Stefano Vicari, edito da Franco Angeli, 2004.
- Atti del Convegno internazionale sulla sindrome di Williams, Roma 1999.
- "...bambini", raccolta di fotografie di Paolo Andrizzi, 2000.
- "Vogliamo presentarvi una persona speciale", 2001, cd-rom italiano, inglese, spagnolo.
- First meeting of Williams Syndrome European Associations, VHS, Roma 16-18 aprile 1999.
- "Voglio una vita", cortometraggio con la regia di Christian Angeli, a cura della Società Video di Roma, 1999.
- EWIVA, notiziario semestrale che raccoglie informazioni, novità e aggiornamenti sulla sindrome e in generale sul mondo dell'handicap.

Patologie

Sindrome di Williams.

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Sig. Flavio Puleo
via ex tramvia - 80020 Casavatore (NA)
Cell. 349 5807307
E-mail: info@aisw-campania.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Daniela Baseggio Tronkar
via Natisone, 13 - 33019 Tricesimo (UD)
Tel. 0432 851653
Cell. 348 0480251
E-mail: danielabaseggio@libero.it

LOMBARDIA

Sig. Donato Pignataro
c/o Clinica De Marchi - 20100 Milano
Tel. 02 4585757
E-mail: sindromediwilliams@tiscalinet.it

MARCHE

Sig. Andrea Romiti
viale Adriatico, 50 - 61032 Fano (PU)
Tel. 0721 803112
Fax 0721 803112
Cell. 339 8485457

PIEMONTE

Sig.ra Gloria Gioco
via Vacchieri, 7 - 10093 Collegno (TO)
Tel. 011 4053360
E-mail: aisw.piemonte.valleaosta@email.it

PUGLIA

Sig. Michele Mastracchio
via G. De Petra, 3 - 71100 Foggia
Tel. 0881 615093
Cell. 339 8830391 / 339 1643752
E-mail: aisw.pugliabasilicata@gmail.com

SARDEGNA

Sig.ra Roberta Aime
via Manzoni, 7 - 09128 Cagliari
Tel. 070 490786
Fax 070 490786
Cell. 335 8108805
E-mail: massimo.rodriguez@gmail.com

SICILIA

Sig.ra Laura Ambra Roccapalumba
via R. Sanzio, 67 - 90010 Porticello - Santa Flavia (PA)
Cell. 339 1158670
E-mail: baiasole@libero.it

TOSCANA

Dott.ssa Annalisa Cavalleri
via Franceschi, 1/D - 50018 Scandicci (FI)
Tel. 055 7300748
Fax 055 7300748
Cell. 340 4769379
E-mail: annalisamad@yahoo.it

Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirschhorn ONLUS AISiWH ONLUS



Sito web: www.aisiwh.it

Sede: via Bologna, 65 - 62010 Montecosaro (MC)

Presidente: Dott. Alfredo Miotti

Contatto: Tel. 0733 864275 - Fax 0733 864275

E-mail: aisiwh@libero.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/50.000 nati. La sindrome di Wolf-Hirschhorn (WHS) è nota dal 1965 ed è caratterizzata da problemi clinici differenti, apparentemente non correlati fra loro, solitamente presenti fin dalla nascita, che coinvolgono organi, apparati e funzioni diverse, e sono riconducibili a una piccola perdita (microdelezione) di materiale genetico a carico del braccio corto del cromosoma 4. L'ampiezza di questa delezione può essere variabile tra paziente e paziente. I soggetti con WHS mostrano problemi di scarso accrescimento, sia nel corso della gravidanza, sia nella successiva vita postnatale, ritardo delle prime tappe dello sviluppo, come stare seduto autonomamente, fare i primi passi o dire le prime parole, e successivo ritardo intellettivo. Particolarmente caratteristica è la struttura della fronte, degli occhi e del naso. Sono inoltre molto frequenti le malformazioni del sistema nervoso centrale, degli occhi, del palato, del cuore, dell'apparato scheletrico, gastrointestinale, genitale e urinario. È frequente la comparsa di crisi convulsive di difficile controllo con le terapie mediche. In generale, i soggetti con WHS possono avere infezioni ricorrenti, a carico sia delle alte sia delle basse vie aeree. Sono spesso presenti problemi, anche gravi, di alimentazione spontanea che possono portare alla necessità di un trattamento riabilitativo specifico. La diagnosi può essere sospettata in ogni età della vita, di solito in base all'aspetto fisico, ai problemi della crescita e al quadro neurologico. Quando l'ipotesi è formulata, deve essere confermata attraverso la dimostrazione della microdelezione del braccio corto del cromosoma 4, mediante l'esecuzione di un'analisi cromosomica mirata, come il cariotipo con bandeggio prometafisico o l'uso di tecniche di laboratorio più sofisticate e precise, come l'ibridazione in situ con sonda fluorescente (FISH). Spesso il classico esame cromosomico, con bandeggio standard, è normale: questo non deve trarre in inganno e fare abbandonare le indagini. L'impegno maggiore del trattamento di questi soggetti, oltre al controllo dei problemi medici rilevati, è rivolto alla riabilitazione in ambito psicomotorio e intellettivo e al supporto precoce della comunicazione. L'obiettivo è l'acquisizione e il mantenimento del benessere delle autonomie possibili e di una comunicazione funzionale e la prevenzione dei possibili peggioramenti. Se infatti nel complesso l'evoluzione dei soggetti con WHS in ambito psicomotorio e intellettivo non è di tipo degenerativo, sono possibili cambiamenti peggiorativi spontanei o indotti dalla trasformazione delle condizioni ambientali. Nel tempo le richieste dell'ambiente diventano sempre più complesse e questo può aggravare la disabilità a seconda del danno primitivo e dei deficit accumulati "strada facendo" in ragione della mancata acquisizione di esperienze e di nuove capacità. In queste situazioni, sono necessari ulteriori interventi riabilitativi mirati.

Finalità e servizi

- Offrire supporto alle famiglie dei pazienti attraverso telefono, email, newsletter, riunioni periodiche e scambio d'informazioni ed esperienze.
- Suscitare e mantenere l'interesse pubblico sui problemi dei soggetti affetti da WHS, promuovendo la ricerca, i dibattiti e le conferenze.
- Stabilire rapporti di collaborazione finalizzati allo studio della WHS, con enti pubblici e privati, categorie mediche, ricercatori, ospedali e cliniche universitarie.
- Intervenire presso i legislatori per far promuovere leggi e provvedimenti atti a migliorare le condizioni di vita dei pazienti.

- Destinare donazioni, sottoscrizioni e fondi raccolti ai fini dell'associazione e alla specifica ricerca medico-scientifica.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- “Sindrome di Wolf-Hirschhorn, una guida alle famiglie”.
- Atti dei congressi nazionali AISiWH.
- “AISiWH Notizie”, notiziario quadrimestrale.

Patologie

Sindrome di Wolf-Hirschhorn.

Sedi e/o referenti territoriali

EMILIA ROMAGNA

Sig. Giorgio Frignani
via Graziosi, 41 - 41012 Carpi (MO)
Tel. 059 696380

LAZIO

Dott. Vittorio Rosato
via Mazzola, 10 - 00142 Roma
Tel. 06 5030217

LIGURIA

Sig. Giulio Pinza
via Tosa, 37 - 16149 Sampierdarena (GE)
Tel. 010 415934

LOMBARDIA

Dott. Sante Campion
via Cassiopea, 10 - 20060 Mediglia (MI)
Tel. 02 9067711

MARCHE

Sig. Andrea Amaolo
via Roma, 248 - 62010 Montecosaro (MC)
Tel. 0733 566538

PIEMONTE

Sig. Ugo Prin
via Valpелlice - 10060 S. Secondo di Pinerolo (TO)
Tel. 0121 500799

SICILIA

Sig. Baldassarre Accardi
via Valle del Belice, 90 - 91010 Vita (TP)
Tel. 0924 955464

TOSCANA

Sig.ra Nevalda Del Segato
via della Tartaruga - 58043 Castiglione della Pescaia (GR)
Tel. 0564 933919

VENETO

Sig. Marco Ceola
via Mazzini, 3 - 31050 Ponzano Veneto (TV)
Cell. 347 5071126

Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet ONLUS SIMBA ONLUS



Sito web: www.behcet.it

Sede: via XXIV maggio, 28 - 56025 Pontedera (PI)

Presidente: Sig. Andrea Benedetto Belvini

Contatto: Tel. 0587 58299 - Cell. 329 4265508

E-mail: info@behcet.it

Descrizione della malattia

La malattia di Behçet (MB) è una vasculite sistemica a eziologia sconosciuta che colpisce le arterie e le vene di grande, medio e piccolo calibro. La malattia di Behçet è una patologia infiammatoria a genesi autoimmune che, per quanto rara, assume grande importanza socio-sanitaria poiché colpisce soggetti in giovane età e dà origine a sintomi clinici pluridistrettuali tra cui quelli contraddistinti da maggiore gravità sono a carico dell'occhio, del sistema nervoso centrale, dell'intestino e dell'albero venoso. I sintomi oculari determinano un progressivo danno alla funzione visiva e in circa un quarto dei pazienti l'esito è la cecità. Il coinvolgimento cerebrale, quello intestinale e le tromboflebiti a carico dei grossi vasi venosi possono essere fatali. Il decorso clinico è caratterizzato da manifestazioni ricorrenti mucoso-cutanee, oculari, articolari, vascolari, gastrointestinali e neurologiche. L'insorgenza della malattia è significativamente più frequente nei soggetti HLA-B51 positivi. C'è accordo unanime tra i ricercatori che la malattia sia sostenuta da meccanismi di natura autoimmune con risposta di tipo Th1-dipendente.

Un recente studio di popolazione condotto a Reggio Emilia ha evidenziato un'incidenza di 0,24 casi/100.000/anno. In assenza di esami di laboratorio e strumentali specifici, la diagnosi è clinica e si basa sulla presenza di tre sintomi: afte orali, afte genitali, segni oculari (uveiti, neuriti ottiche, glaucoma). La positività B51 viene usata a conferma della diagnosi soprattutto quando manca uno dei tre sintomi clinici. Le manifestazioni cliniche della MB sono proteiformi e la tendenza a recidivare ne rappresenta il comune denominatore. I sintomi cutanei e a livello delle mucose rappresentano le manifestazioni più frequenti, mentre l'uveite, la meningoencefalite, le trombosi dei grossi vasi e la colite sono le più gravi. La terapia varia a seconda delle manifestazioni cliniche e si basa su corticosteroidi, colchicina, talidomide, immunosoppressori (azatioprina, ciclosporina); nei casi più gravi vengono somministrati con efficacia anti-TNF alfa (infliximab, adalimumab, etanercept).

Finalità e servizi

SIMBA ONLUS:

- si pone come primo obiettivo la diffusione delle informazioni sia ai pazienti sia ai medici, di base o specialisti, la sensibilizzazione delle istituzioni e delle regioni al fine di creare nuovi centri di riferimento che garantiscano un trattamento uniforme su tutto il territorio nazionale, una diagnosi precoce, la realizzazione di protocolli terapeutici che si adeguino alle linee guida internazionali.
- funge da punto di contatto fra i pazienti disseminati in tutta Italia e i medici che possono seguirli e aiutarli, aiuta a uscire dall'anonimato e a non sentirsi più soli.
- coopera in sinergia con le principali associazioni ONLUS che si interessano di malattie rare, con i centri di riferimento regionali, con i più stimati professionisti che dedicano il loro sapere e la loro carriera a questa patologia.
- grazie a internet, attraverso il sito www.behcet.it e alla mailing list a esso collegata, offre sostegno psicologico, informazioni e aiuti di ogni genere e grado a tutti i pazienti affetti dalla sindrome di Behçet e alle loro famiglie. I referenti regionali di SIMBA ONLUS sono rintracciabili 24 ore al giorno, 7 giorni su 7, in modo completamente gratuito, sia tramite telefono sia tramite e-mail.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Articoli divulgativi apparsi su quasi tutti i quotidiani italiani, realizzazione della “Cartella Behçet” divulgata tramite conferenza stampa in Roma a tutte le testate giornalistiche.
- Pubblicazione riservata ai medici di base, ginecologi, dentisti, volta alla sensibilizzazione verso la malattia.

Patologie

Malattia di Behçet.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig.ra Beatrice Marini
Rosciolo de Marsi (AQ)
Cell. 333 9698427
E-mail: bea.mari@yahoo.it

BASILICATA

Sig. Raffaele Pisani
Potenza
Cell. 349 2209692
E-mail: raffaele.eugenio@tiscali.it

CAMPANIA

Sig. Antonio D'Ascoli
Napoli
Cell. 392 0548895
E-mail: antonio.dascoli@libero.it
Sig. Biagio Iannantuono
Benevento
Cell. 328 1593833
E-mail: biagio77@gmail.it
Sig. Rosa Pezzella
Villaricca (NA)
Cell. 333 6656762
E-mail: dea81@hotmail.it

LAZIO

Sig.ra Maria Grazia Mandalari
Roma
Cell. 320 9062072
E-mail: mandalari.mariagrazia@yahoo.it

LOMBARDIA

Sig.ra Ouarda Fareh
Sondrio
Cell. 338 9992743

PIEMONTE

Sig. Roberto Baratti
Aramengo (AT)
Cell. 380 7248574
E-mail: bodhir@libero.it

Sig.ra Tiziana Cervelli
Torino
E-mail: tiziana.cervelli@hotmail.it

SICILIA

Sig.ra Daniela Corvo
Enna
Cell. 339 7737177
E-mail: danielacorvo@yahoo.it
Sig. Francesco Scuderi
Catania
Cell. 347 3896419

TOSCANA

Sig.ra Alessandra Del Bianco
via XXIV maggio 28 - 56025 Pontedera (PI)
Tel. 0587 694984
Cell. 329 4265508
E-mail: alessandra.db@alice.it

UMBRIA

Sig.ra Dania Valli
Orvieto (TR)
Cell. 348 2437937
E-mail: 73danidani@libero.it
Sig. Stefano Giannoni
Montefranco (TR)
Cell. 348 4019599
E-mail: des.4@hotmail.it

VENETO

Sig.ra Rita Pollina
Padova
Cell. 346 5335444
E-mail: ritapollina@yahoo.it
Sig. Cristiano Marasco
Schio (VI)
Cell. 346 2129441

Associazione Italiana Sindrome X Fragile ONLUS



Sito web: www.xfragile.net

Sede: via Abano, 8 - 20131 Milano

Presidente: Dott.ssa Donatella Bertelli

Contatto: Tel. 02 47717104 - Fax 02 47717104 - Cell. 347 2701084

E-mail: info@xfragile.net

Descrizione della malattia

La sindrome dell'X fragile è la forma ereditaria più diffusa di ritardo mentale. Essa è causa anche di altri problemi dello sviluppo, come disfunzioni specifiche dell'apprendimento, autismo e difficoltà comportamentali significative. Prende nome da un sito "fragile" del cromosoma X che appare, dagli studi di laboratorio, come "rotto". Si stima che una femmina su 2.500 e un maschio su 1.000 siano portatori del gene della sindrome dell'X fragile. Sia i maschi sia le femmine possono essere affetti, sebbene i maschi siano di solito più severamente compromessi e più frequentemente identificati. Tra la popolazione femminile complessiva risulta portatrice sana una donna su 260. La sindrome dell'X fragile può colpire più componenti della stessa famiglia, perciò, diagnosticare un bambino X fragile ha implicazioni genetiche di primaria importanza anche per il resto della famiglia. La donna portatrice sana della sindrome ha il 50% di probabilità di generare un figlio affetto dalla malattia.

Finalità e servizi

- Intervenire il più presto possibile presso i genitori dei bambini affetti per consigliarli, alleviarne l'onere psicologico e favorire il processo di accettazione dei loro figli.
- Promuovere gli incontri dei genitori per scambiare idee ed esperienze e coordinarne l'attività.
- Promuovere e organizzare ogni attività atta a favorire l'inserimento di tutte le persone affette nella società e la loro accettazione a tutti i livelli.
- Facilitare l'indispensabile e proficuo inserimento dei soggetti affetti nella società, nei modi e nelle forme più adatti al conseguimento degli obiettivi, ma senza trascurare lo studio di forme e metodologie di addestramento complementari o alternative, che potrebbero rilevarsi più rispondenti per il conseguimento degli scopi citati.
- Raccogliere ogni informazione sulla natura e sul trattamento delle sindromi con ritardo mentale legato al cromosoma X, nonché sulle circostanze che sembrano favorirne l'insorgere e sulle misure preventive rese disponibili dalla scienza e promuovere ricerche, anche attraverso l'istituzione di borse di studio.
- Creare una rete di consulenti formata da medici, operatori sanitari e sociali sensibili alle nostre problematiche, come atto preliminare per conseguire una migliore assistenza medica generale e favorire con ogni mezzo la formazione e l'aggiornamento di operatori sanitari e sociali.
- Diffondere la conoscenza degli strumenti operativi, legislativi e previdenziali di cui possono usufruire tutti coloro che sono affetti da dette sindromi e adoperarsi per l'applicazione delle leggi esistenti e per crearne di nuove e più rispondenti.
- Stabilire rapporti di collaborazione, collegamento e convenzioni con enti pubblici e privati, nonché associazioni aventi analoghe finalità, al fine di promuovere attività educative, socio-sanitarie, riabilitative, sportive e di avviamento al lavoro e allo scopo di ricercare i necessari sostegni e fondi per lo svolgimento e il raggiungimento delle finalità sociali.
- Favorire la formazione e l'aggiornamento in collaborazione con le istituzioni scolastiche del personale che agisce sui processi educativi e di recupero.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Il notiziario quadrimestrale dell'associazione sindrome X fragile.

- “Conoscere e gestire la Sindrome dell’X Fragile”, una guida per familiari e professionisti.
- “La Sindrome X Fragile: una malattia da conoscere”, cd-rom interattivo.
- “Intermezzo”, foglio di informazione bimestrale.

Patologie

Sindrome dell’X fragile.

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Sig.ra Sonia Petriello
via Roma II vico, 6 - 81036 San Cipriano D’Aversa (CE)
Tel. 0818 164876
Cell. 349 8059325
E-mail: paolo.raf@aliceposta.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Clara Gregorin
via Cava, 19 loc. Fossalon - 34070 Grado (GO)
Tel. 0431 88313

LAZIO

Sig.ra Filomena Rotonda
via Isidoro Carini, 18 - 00130 Roma
Tel. 06 30815730

LOMBARDIA

Dott.ssa Donatella Bertelli
viale Gorizia, 11 - 46100 Mantova
E-mail: donatella.bertelli@live.it
Cell. 348 0738673
Sig.ra Alessandra Airoidi
via Donati, 16 - 20146 Milano
Tel. 02 47717104 - Fax 02 47717104
Cell. 347 2710184
E-mail: alugra@libero.it
Sig.ra Amalia Rasconà
via S. Allende, 19/b - 25015 Desenzano del Garda (BS)
Cell. 333 3289930

MARCHE

Sig. Gastone Cecchini
via Ugo Bassi, 39 - 61032 Fano (PU)
Tel. 0721 830804
E-mail: sampei261@alice.it

PIEMONTE

Sig.ra Fernanda Paciello
via Svizzera, 69 - 10140 Torino
Tel. 011 745559
E-mail: fernanda.paciello@virgilio.it

SARDEGNA

Sig.ra Angela Maria De Melas
via Mons. Zucca, 50 - 09074 Ghilarza (OR)
Tel. 078 552413
Cell. 328 1628848
Sig.ra Maria Fulgheri
via Cavalcanti, 27 - 09047 Selargius (CA)
Tel. 070 530956
Cell. 320 0765825
E-mail: mariafulgheri@tiscali.it

SICILIA

Sig. Antonino Maimone
via Monte Piselli, 5 - 90100 Messina
Tel. 090 632712
Cell. 340 7032629
E-mail: mistermaim@alice.it
Sig.ra Adele Paguni
contrada Fondaco Parrino - 98037 Letojanni (ME)
Cell. 334 3294233
E-mail: adele.paguni@libero.it

TOSCANA

Prof. Pietro Paolo Angelini
loc. Campori, 62 - 55036 Pieve Fosciana (LU)
Tel. 0583 666834
Cell. 338 1003329

TRENTINO ALTO ADIGE

Sig.ra Luigina Galler
via S. Giacomo, 30 - 39050 Laives (BZ)
Tel. 0471 250650
Cell. 338 5947657
E-mail: luiginaxfragile@infinito.it

VENETO

Sig. Fabio Bego
via A. Stella, 116/a - 35031 Abano Terme (PD)
Tel. 0498 630153

Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro AISNAF



Sito web: www.aisnaf.org

Sede: via Fellino, 5 - 87067 Rossano (CS)

Presidente: Dott. Natale Antonio Scalise

Contatto: Tel. 0983 514640 - Fax 0983 514640 - Cell. 320 6159950

E-mail: info@aisnaf.org

Descrizione della malattia

Si tratta di una grave malattia neurodegenerativa che aggredisce per lo più i bambini, causata da un'abnorme concentrazione di cisteina e da accumulo di ferro nel cervello, che determina un danno tissutale irreversibile portando lentamente a morte le cellule nervose che notoriamente hanno una bassissima capacità rigenerativa. Clinicamente si presenta con distonia ingravescente agli arti inferiori fino alla spasticità, turbe dell'equilibrio e della deambulazione che si estendono progressivamente al tronco e agli arti superiori fino a uno stato di invalidità totale; disartria (difficoltà a parlare), disfagia (difficoltà alla deglutizione e all'alimentazione), dispnea (difficoltà respiratorie), e retinite pigmentosa (causa di gravi deficit visivi fino alla cecità).

La malattia, per la quale non esistono trattamenti specifici, è considerata una patologia "rara" e quindi appartiene al gruppo delle cosiddette "malattie orfane" che per l'esiguità della loro incidenza nelle casistiche mondiali non ricevono risorse finalizzate alla ricerca.

Finalità e servizi

- Fornire supporto informativo alle famiglie coinvolte, indirizzandole ai centri specialistici di riferimento.
- Diffondere le conoscenze della NBIA tra i medici di base e i pediatri per arrivare in tempi brevi a una diagnosi precoce.
- Formare terapisti della riabilitazione e logopedisti in grado di fronteggiare le particolari problematiche e migliorare la qualità della vita delle persone coinvolte.
- Rendere la società più consapevole della malattia attraverso internet, televisione, radio, giornali, conferenze stampa, manifestazioni sportive e sociali.
- Sostenere e incoraggiare la ricerca biomedica al fine di accelerare l'avvio delle applicazioni cliniche dei risultati degli studi intrapresi.
- Coordinare la nascita di una banca dati nazionale sulla NBIA.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- www.aisnaf.org

Patologie

Sindrome di Hallervorden-Spatz; Sindrome HARP; Aceruloplasminemia; Neuroferritinopatie; Distrofia neuroassonale infantile e altre NBIA (sindromi neurodegenerative da accumulo di ferro) non inquadrabili nelle forme precedenti.

Sedi e/o referenti territoriali

LAZIO

Avv. Ugo Scalise

via della Balduina, 59 - 00136 Roma

Tel. 06 35454366

Fax 06 35402727

E-mail: ugoscalise@libero.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Lorella Faltibà

via G. Deledda, 10 - 33100 Pordenone

Cell. 338 3507168

E-mail: lorella.faltiba@alice.it

Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari AISMAC



Sito web: www.aismac.org

Sede: via Monte Bianco, 20 - 10048 Vinovo (TO)

Presidente: Dott. Carlo Celada

Contatto: Tel. 011 9654723 / 011 9653031 - Fax 011 9654723 -

Cell. 338 5888549

E-mail: aismac@alice.it

Descrizione della malattia

La malformazione di Arnold Chiari (AC1) è caratterizzata dalla discesa delle tonsille cerebellari nel canale spinale, attraverso la larga apertura che si trova alla base del cranio, con conseguente riduzione o blocco del passaggio del liquido cerebro-spinale. Questa situazione riduce o blocca la circolazione fra il cranio e il canale spinale con conseguenti possibili danni neurologici.

La causa principale di tale discesa è la mancanza di spazio sufficiente a livello della base del cranio, dovuta principalmente a malformazioni ossee o anomalie dei tessuti connettivi.

I sintomi più comuni sono: forti dolori alla testa e al collo, problemi di equilibrio e difficoltà nel coordinamento dei movimenti fini delle mani. In alcuni casi, compaiono problemi agli occhi (vista indistinta o sfocata, fotosensibilità, nistagmo), alle orecchie (ronzii e rumori, riduzione dell'udito) o alle corde vocali.

Altri sintomi importanti che devono suonare come un campanello d'allarme sono: difficoltà a deglutire, apnee notturne, vomito incontrollabile e forti aritmie cardiache. AC1, che è generalmente considerata una malformazione congenita, è la causa principale della siringomielia.

La siringomielia (SM) è un'affezione neurologica del midollo spinale caratterizzata dall'infiltrazione del liquido cerebro-spinale (CSF) al suo interno, con la formazione di una cavità cistica (siringa), che può provocare compressioni e/o lesioni alle fibre nervose del midollo stesso. La siringa può verificarsi a diversi livelli della colonna, per un trauma, una stenosi vertebrale, un'ernia discale, uno stato infiammatorio delle membrane che circondano il midollo, un tumore, una meningite, una complicazione di una puntura spinale.

I sintomi della SM sono molteplici e dipendono dalla forma e dall'ubicazione della cavità e, in genere, si sommano a quelli della causa scatenante. I sintomi più comuni sono: mancanza di sensibilità (specialmente al caldo e al freddo), debolezza o spasmi muscolari, difficoltà motorie, stanchezza, parestesie, incontinenza. Inoltre, la maggior parte dei pazienti soffre di male di testa e di altri dolori di origine neuropatica. In alcuni pazienti la siringomielia può portare a gravi danni neurologici, fino alla paraplegia.

Finalità e servizi

AISMAC non si propone alcuno scopo di lucro e persegue esclusivamente finalità di solidarietà nel campo dell'assistenza sociale e socio-sanitaria a favore di soggetti affetti da AC1 e SM.

L'associazione, in particolare, ha i seguenti obiettivi:

- diffondere la conoscenza di AC1 e SM come malattie rare;
- promuovere l'assistenza alle persone affette da queste patologie, nonché offrire informazioni e suggerimenti ai malati e alle loro famiglie;
- sensibilizzare l'opinione pubblica, la stampa e le istituzioni, affinché emergano le problematiche e le esigenze delle persone affette da AC1 e SM;
- effettuare indagini sulla diffusione di AC1 e SM in Italia;
- promuovere rapporti con associazioni (italiane e internazionali) sia di medici sia di ammalati e con ogni altra istituzione avente scopi e programmi analoghi.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Depliant illustrativi.
- Materiale cartaceo sulle patologie.
- Notizie, articoli medico-scientifici, informazioni sul sito www.aismac.org

Patologie

Siringomielia; Sindrome di Arnold Chiari.

Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante AISpA ONLUS



Sito web: www.aispaitalia.it

Sede: via Elisabetta Sirani, 3/2 - 40129 Bologna

Presidente: Dott. Giuseppe Oranges

Contatto: Tel. 051 371141

E-mail: segreteria@aispaitalia.it

Descrizione della malattia

Spondiloartriti è il termine che indica una serie di patologie infiammatorie autoimmuni a carico primariamente delle vertebre e delle articolazioni sacro-iliache, con interessamento secondario delle grosse articolazioni periferiche (anche, caviglie). All'interessamento infiammatorio assiale si accompagna spesso un coinvolgimento tendineo.

La spondiloartrite anchilosante, nota anche come morbo di Bechterew, costituisce l'espressione clinica più tipica delle spondiloartriti. È una malattia permanente, progressiva, altamente invalidante. L'etimologia del termine è autoesplicativa: spondilite si riferisce, infatti, a un'infiammazione (-ite) delle vertebre (in greco "spondylos") e anchilosante indica la coesione ("ankylosis", sempre dal greco) di più parti tra loro. Esordisce in età giovanile, verso i 25-30, anni e l'insorgenza è lenta e graduale con dolore alla schiena e rigidità che, nelle forme più gravemente invalidanti, insorgono presto al mattino, tanto da interrompere il sonno e costringere il malato ad alzarsi e a muoversi. La privazione del sonno, insieme alla progressiva immobilità, incidono pesantemente sul normale svolgimento della vita quotidiana e minano psicologicamente i malati, la cui vita professionale, privata e sociale risulta gravemente compromessa. I malati di spondilite anchilosante presentano una posizione caratteristica, obliqua con il collo immobilizzato e proiettato in avanti, il collo è deformato, la statura abbassata e il campo visivo ridotto. I soggetti sofferenti di questa malattia non possono alzare il capo per vedere il cielo, da cui la definizione "uomini e donne senza cielo". Oltre alla colonna vertebrale, possono essere interessati altri distretti corporei: in primis, per la frequenza osservata, l'occhio, con iriti e uveiti anche gravi che possono portare alla cecità. Il distretto cardiaco può venire interessato a livello della valvola aortica, il polmone, con l'insufficienza respiratoria. Altre complicazioni più rare sono, piuttosto, condizioni associate alla spondiloartrite anchilosante o sovrapposte a essa. Si tratta di altre forme infiammatorie come la psoriasi, la malattia di Reiter, le sindromi infiammatorie intestinali, per citare le più comuni.

Finalità e servizi

- L'associazione persegue la propria missione di solidarietà mediante un piano integrato di ricerca, prevenzione, cura, assistenza, informazione, con il coinvolgimento delle strutture politiche, amministrative e sanitarie per una sensibilizzazione nei confronti di tutte le problematiche che affliggono quotidianamente i malati.
- L'Associazione Italiana Spondiloartriti è iscritta al registro con la sigla AISpA ONLUS e ha come obiettivo lo studio e la ricerca scientifica per migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da patologie rientranti nel raggruppamento delle "spondiloartriti sieronegative" comprendenti la spondiloartrite anchilosante, l'artrite psoriasica, la sindrome di Reiter, le artriti reattive, le enteroartriti (artriti associate alla colite ulcerosa o al morbo di Crohn) e l'oligoartrite giovanile di tipo 2.
- In seguito al sensibile aumento dei soci, l'attività di volontariato di AISpA si è poi estesa a tutto il territorio italiano e ha ottenuto riconoscimenti anche a livello internazionale, con l'ingresso nella federazione ASIF (Ankilosing Spondylitis International Federation) e con l'adesione a "Bone and Joint Decade 2000-2010" - decade per le malattie dello scheletro e delle articolazioni, patrocinata da OMS, ONU e Vaticano, inaugurata nel gennaio 2000 da una rete di associazioni di medici, grup-

pi di pazienti e di governi, uniti dall'obiettivo comune di incrementare le conoscenze nel campo dei disturbi muscolo-scheletrici. Oggi l'AI SpA gode anche dell'appoggio amichevole della Nazionale Italiana Cantanti.

Patologie

Spondiloartrite anchilosante; Artrite psoriasica; Sindrome di Reiter; Artriti reattive; Oligoartrite giovanile di tipo 2.

Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie AISMME ONLUS



Sito web: www.aismme.org

Sede: via Niccolò Tommaseo, 67 C - 35131 Padova

Presidente: Sig.ra Cristina Vallotto

Contatto: Tel. 049 9900700 - Fax 049 9900700

E-mail: info@aismme.org

Descrizione della malattia

Le malattie metaboliche ereditarie sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi intracellulari deputati alla produzione di energia nell'organismo. Un enzima per essere presente all'interno della cellula in "quantità" e "qualità" sufficiente a svolgere la sua funzione, deve essere "previsto" dal nostro patrimonio genetico grazie alla presenza del DNA del gene corrispondente. Un'alterazione del gene causa l'assenza dell'enzima, con conseguente riduzione della produzione di energia. Per alcune malattie metaboliche il danno è dovuto principalmente alla carenza di un prodotto importante che non viene più sintetizzato. Per altre, invece, all'accumulo di metabolici che risultano tossici, oppure per entrambi i meccanismi.

Le malattie metaboliche hanno un carattere ereditario e colpiscono con una probabilità del 25% ad ogni gravidanza quando, entrambi i genitori ne sono portatori sani. Possono altrimenti insorgere in età adulta.

Le malattie metaboliche ereditarie si manifestano in: forme neonatali a rapida evoluzione con ipotonia, convulsioni, coma e morte o sviluppo di gravi handicap neurologici irreversibili, e forme a lenta progressione dove la sintomatologia insorge in età successive con comparsa di ritardo dello sviluppo neuro motorio con ritardo nella deambulazione autonoma e nello sviluppo del linguaggio, crisi convulsive, comi improvvisi, rifiuto dell'alimentazione, vomito, segni di insufficienza epatica, ipotonia muscolare, alterazioni scheletriche, segni di insufficienza del midollo osseo, ecc.

Si conoscono ad oggi più di 500 tipi di malattie metaboliche ereditarie, parte importante di quelle malattie definite "rare" per la loro frequenza. In Italia nasce un bambino affetto da una malattia metabolica ereditaria ogni 500 nati.

Finalità e servizi

- Supporto alle famiglie e ai pazienti adulti con un centro di aiuto/ascolto attivo tutti i giorni dal lunedì al venerdì dalle 10 alle 17,30 al numero verde gratuito 800 910206.
- Attività di informazione e sensibilizzazione sulle malattie metaboliche ereditarie e sulla prevenzione in epoca neonatale rivolta ai medici pediatri, all'opinione pubblica e alle istituzioni.
- Sensibilizzazione dei medici pediatri sulle patologie genetiche metaboliche con la distribuzione di materiale informativo a vari convegni in tutta Italia.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- L'organo ufficiale dell'associazione è AISMME NEWS, la rivista semestrale di informazione e prevenzione sulle malattie metaboliche ereditarie e malattie rare.
- Il sito www.aismme.org fornisce informazioni sulle malattie metaboliche ereditarie: centri di cura, centri screening, news dall'Italia e dal mondo, congressi MME nel mondo, appelli delle famiglie, partecipazione a congressi, rassegna stampa, campagne di sensibilizzazione e informazione.
- Spot audio e video per la campagna di sensibilizzazione per estendere la prevenzione neonatale diffusi su tutto il territorio nazionale attraverso i più importanti network radio-televisivi.

Patologie

Fenilchetonuria; Omocistinuria; Glicogenosi; Galattosemia; Leucinosi; Aciduria metilmalonica; Mucopolisaccaridosi; Leucodistrofia; Deficit del piruvato; Altre malattie metaboliche ereditarie.

Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia AISME ONLUS



Sito web: www.aisme.it

Sede: v.le Pescara, 43 - 67100 L'Aquila

Presidente: Sig.ra Alessandra Maimone

Contatto: Tel. 0862 65937 - Fax 0862 65937 - Cell. 368 969848

E-mail: aisme@interfree.it

Descrizione della malattia

L'associazione si occupa di pazienti affetti da epilessie metaboliche, parziali e/o complesse, sindromi comiziali, crisi tonico-cloniche generalizzate, epilessie causate da malformazioni congenite, epilessie scatenate da somministrazione di farmaci, epilessia in gravidanza. In Italia vi sono 500.000 persone affette da epilessie di vario genere, di cui se ne distinguono oltre 80 tipi diversi, molti dei quali legati a patologie rare.

Finalità e servizi

- Creare e gestire il "Centro di Epilessia in Gravidanza e Malformazioni Congenite", presso l'Azienda Ospedaliera Locale, che in questi anni ha aiutato tante mamme affette da epilessia ad avere gravidanze non a rischio e neonati sani.

Patologie

Epilessie metaboliche; Sindromi comiziali; Epilessie da malformazioni congenite; Crisi tonico-cloniche generalizzate; Epilessie in gravidanza.

Associazione Laura Fossati

Sede: località Pogliolo - 27052 Montesegele (PV)

Presidente: Sig.ra Silvia Marazzi

Contatto: Cell. 340 5102542 / 340 0665835

E-mail: assolaura@libero.it

Descrizione della malattia

La malattia di Nasu-Hakola, o osteodisplasia policistica lipomembranosa, è una rara malattia ereditaria trasmessa con modalità autosomica recessiva, caratterizzata dall'associazione di demenza presenile e cisti ossee.

Finalità e servizi

L'associazione si occupa di malattie rare che interessano il sistema nervoso e in cui si evidenziano fenomeni degenerativi, in particolar modo se a carattere ereditario. I principali scopi dell'associazione stabiliti dallo statuto sono:

- fornire ai pazienti e ai familiari informazioni utili relative alle possibilità diagnostiche e ai supporti assistenziali disponibili;
- promuovere incontri scientifici e finanziare progetti di ricerca per migliorare la conoscenza della patologia degenerativa cerebrale, delle sue cause e dei possibili trattamenti;
- consentire la diagnosi di nuovi casi, attuando studi genealogici delle famiglie in modo da ricostruire l'origine della malattia.

L'associazione si propone soprattutto di essere un punto di riferimento per le famiglie in cui si presentano tali patologie.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Montalbetti L, Ratti MT, Greco B, Aprile C, Moglia A, Soragna D, Neuropsychological tests and functional nuclear neuroimaging provide evidence of subclinical impairment in Nasu-Hakola disease heterozygotes, *Funct Neurol*, 2005 Apr-Jun;20(2):71-5. PMID: 15966270 [PubMed - indexed for MEDLINE].
- Montalbetti L, Soragna D, Ratti MT, Bini P, Buscone S, Moglia A, Nasu-Hakola disease: a rare entity in Italy. Critical review of the literature, *Funct Neurol*, 2004 Jul-Sep;19(3):171-9. Review. PMID: 15595711 [PubMed - indexed for MEDLINE].
- Soragna D, Papi L, Ratti MT, Sestini R, Tupler R, Montalbetti L, An Italian family affected by Nasu-Hakola disease with a novel genetic mutation in the TREM2 gene, *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2003 Jun;74(6):825-6. No abstract available. Erratum in: *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2003 Aug;74(8):1165. PMID: 12754369 [PubMed - indexed for MEDLINE].

Patologie

Malattia di Nasu-Hakola o osteodisplasia policistica lipomembranosa con leucoencefalopatia sclerosante.

Associazione La Vita è un Dono LVD



Sito web: www.lavitaedonno.org

Sede: via Sasso del numero, 20 - 22030 Castelmarte (CO)

Presidente: Sig.ra Paola Melotti

Contatto: Tel. 031 622628 - Fax 031 3338884 - Cell. 339 2258036

E-mail: info@lavitaedonno.org

Descrizione della malattia

L'acidemia propionica è una grave malattia metabolica che impedisce di metabolizzare le proteine durante la digestione (cioè spezzare le proteine, contenute in quasi tutti gli alimenti, a cominciare dal latte materno, nei suoi componenti di base utili per il corretto funzionamento e la crescita dell'organismo). Durante il metabolismo delle proteine viene prodotto, infatti, l'acido propionico, che è molto tossico e provoca gravissimi danni cerebrali e, se non controllato costantemente attraverso una rigida dieta con apporto di proteine limitato, può portare alla morte.

Finalità e servizi

L'Associazione "La vita è un dono" ha lo scopo di promuovere e sostenere lo studio di terapie e cure per le persone affette da acidemia propionica. Inoltre, l'Associazione si propone di sostenere le famiglie e le persone colpite da acidemia propionica. In particolare l'Associazione, in accordo con altre associazioni internazionali che si occupano della ricerca di cure per l'acidemia propionica, vuole finanziare progetti di ricerca in biologia o biochimica. Attualmente è in corso di definizione un accordo con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, che si occupa di malattie del metabolismo, per cui la nostra Associazione fornirà un contributo annuo fisso, per i prossimi anni, per finanziare interamente l'assunzione di un ricercatore, che si potrà occupare di approfondire le conoscenze sul metabolismo degli aminoacidi ramificati in pazienti affetti da acidemia propionica.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Pubblicazione di un volantino informativo.
- Organizzazione periodica di eventi culturali e sportivi nel territorio comasco per raccogliere fondi e ricordare Davide, Luca e Simone, i tre fratellini scomparsi perché affetti da acidemia propionica.

Patologie

Acidemia propionica.

Associazione Lotta alla Talassemia - Ferrara ALT FERRARA



Sito web: www.altferrara.it

Sede: piazzetta San Nicolò, 1/C - 44100 Ferrara

Presidente: Sig. Umberto Barbieri

Contatto: Tel. 0532 764844 - Fax 0532 764844 - Cell. 333 5439314

E-mail: info@altferrara.it

Descrizione della malattia

La talassemia è un'emoglobinopatia ereditaria diffusa in ampie zone del Mediterraneo, in Asia e nelle grandi metropoli del mondo, meta di immigrazione dalle zone di maggiore diffusione della talassemia. In Italia è diffusa principalmente nelle isole, Sardegna e Sicilia, in ampie zone del Sud, e nel Delta del Po. Nella provincia di Ferrara sono circa 150 i pazienti curati al day hospital della Divisione pediatrica dell'Arcispedale Sant'Anna, che è anche sede del Centro coordinatore del sistema "Hub e Spoke" dei Centri accreditati dalla Regione Emilia Romagna per la cura della talassemia. Le cure principali sono le trasfusioni e la chelazione del ferro indotta dalle trasfusioni stesse, per evitare accumuli nei principali organi vitali che provocano le complicanze più gravi della talassemia.

Finalità e servizi

■ Assistenza ai pazienti e alle famiglie dei talassemici nell'accesso alle cure, nell'inserimento sociale e lavorativo. Impulso alla ricerca clinica e alla sperimentazione di nuovi farmaci e alla diagnostica con borse di studio a medici e partecipazione alle attività informative sulla talassemia a livello nazionale e internazionale. Supporto al TIF (Thalassaemia International Federation) nelle sue attività.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Brochure "Guida alla Talassemia", aiuto alle pubblicazioni a cura della Divisione pediatrica dell'Arcispedale Sant'Anna sulla talassemia.
- Materiale on-line sul sito internet www.altferrara.it

Patologie

Anemia mediterranea, talassemia minor, talassemia major o morbo di Cooley.

Associazione Lottiamo Insieme per la Neurofibromatosi LINFALINE ONLUS



Sito web: www.associazionelinfalinea.it

Sede: c/o Dipartimento di Pediatria, Cattedra di Genetica, via Giustiniani, 3 - 35128 Padova

Presidente: Sig.ra Daniela Longo

Contatto: Tel. 049 8213513 - Cell. 348 7019281

E-mail: info@associazionelinfalinea.it

Descrizione della malattia

Frequenza: NF1: 1/3.500; NF2: 1/40.000. La neurofibromatosi (NF) è una malattia genetica la cui manifestazione più grave è la comparsa di neoplasie. Vi sono due malattie causate dalla mutazione di due geni distinti: i sintomi e la gravità delle NF variano molto da un caso all'altro.

La neurofibromatosi di tipo 1 è frequente anche se poco nota. È caratterizzata da macchie color caffè-latte sulla pelle e da neurofibromi sotto forma di noduli cutanei e sottocutanei che si distribuiscono in varie parti del corpo. Il gene responsabile della NF1 è stato localizzato sul cromosoma 17. La neurofibromatosi di tipo 2 è molto più rara; è caratterizzata da tumori al nervo acustico, cerebrali e spinali. Il gene responsabile è localizzato sul cromosoma 22.

Entrambe le forme di NF si trasmettono in forma autosomica dominante (un genitore affetto può trasmettere la malattia ai figli con un rischio del 50%), ma anche genitori sani possono dare alla luce figli affetti da NF. Oggi è possibile diagnosticare le NF in epoca prenatale con l'analisi del DNA, ma solo nei casi familiari; non è, però, possibile prevedere quale sarà la gravità della malattia. Non esiste al momento un trattamento risolutivo per le NF; sono disponibili protocolli assistenziali, cioè controlli seriali da eseguire periodicamente per la prevenzione delle complicazioni. È molto importante che le persone con NF ricevano un adeguato sostegno psicologico: spesso le ripercussioni psicologiche, legate alle manifestazioni estetiche della malattia, possono essere più gravi delle complicanze cliniche.

Finalità e servizi

- Favorire incontri tra i malati e le loro famiglie per scambi di idee ed esperienze.
- Cercare di migliorare la qualità della vita delle persone ammalate.
- Promuovere lo studio e la ricerca sulle neurofibromatosi.
- Diffondere la conoscenza della malattia, sensibilizzando l'opinione pubblica.
- Contribuire alla diffusione degli aggiornamenti scientifici negli ambienti medici interessati alla patologia, a mezzo di proprie pubblicazioni.
- Fornire informazioni precise, aggiornate e dettagliate tramite il servizio di LINFALINE e il notiziario periodico.
- Favorire contatti nazionali e internazionali con analoghe Associazioni.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Le neurofibromatosi", testo scientifico a cura del prof. Romano Tenconi - Cattedra di Genetica Medica Università di Padova e dott. Martino Ruggeri - Dipartimento di Pediatria di Catania.
- "Neurofibromatosi: Informazioni per pazienti e familiari", opuscolo informativo a carattere generale.
- "Il bambino con neurofibromatosi 1", opuscolo informativo rivolto in particolare ai bambini.
- "Conoscere la neurofibromatosi: una guida per i giovani", opuscolo informativo rivolto in particolare ai giovani.
- "Convivere con la neurofibromatosi: una guida per gli adulti", opuscolo informativo rivolto in particolare agli adulti.

- “La neurofibromatosi di tipo 1: una guida per gli educatori”, opuscolo informativo rivolto in particolare a educatori e insegnanti.
- “Imparare nonostante...: un opuscolo sulle difficoltà di apprendimento”.
- “Linfanews”, notiziario periodico che raccoglie informazioni, attività dell’associazione, novità e aggiornamenti sulla NF.

Patologie

Neurofibromatosi di tipo 1 o malattia di Von Recklinghausen; Neurofibromatosi di tipo 2.

Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana AMAMI

The logo for AMAMI (Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana) consists of the word "AMAMI" in a bold, black, stylized font with a slightly irregular, hand-drawn appearance.

Sito web: www.amamionlus.it

Sede: via Pio La Torre, 3 - 10042 Nichelino (TO)

Presidente: Sig.ra Catia Bersanetti

Contatto: Tel. 011 6274009 - Fax 011 6274009 - Cell. 349 5919278

E-mail: catbersa@tin.it

Descrizione della malattia

L'anemia mediterranea (conosciuta anche come talassemia) consiste in un difetto del midollo osseo nella produzione d'emoglobina, la molecola fondamentale contenuta nei globuli rossi, che consente il trasporto dell'ossigeno in tutti i tessuti del corpo. In assenza di tale ossigenazione, il soggetto malato si trova in una condizione di forte anemia e di grave debolezza fisica. Per ovviare a questi problemi, il malato deve sottoporsi a continue trasfusioni di sangue, al fine di ristabilire il livello d'emoglobina, introducendo però in tal modo una notevole quantità di ferro (la molecola che tiene legato l'ossigeno all'interno del globulo rosso). Ciò provoca un grande accumulo di ferro nei tessuti e in tutti gli organi del corpo, compromettendone il buon funzionamento. La maggior parte dei pazienti, infatti, soffre di gravi cardiopatie ed epatopatie croniche. Non da meno sono da segnalare forme di diabete e osteoporosi. La cura per eliminare tali accumuli di ferro è una terapia ferrochelante, eseguita tramite pompa sottocutanea, della durata media di otto/dieci ore ogni giorno. Si stima che in Italia vi siano circa tre milioni di portatori sani della malattia e che i malati siano circa settemila, con un'incidenza sulla popolazione di 1/8.000.

Finalità e servizi

- Tutelare i diritti dei malati in ambienti quali scuole, lavoro e vita sociale.
- Sostenere i malati che non usufruiscono delle migliori metodologie di cura o che non vedono rispettati i loro diritti in campo legale.
- Informare i cittadini per una prevenzione della malattia nelle nascite future, mediante spettacoli teatrali, concerti, apparizioni presso emittenti tv locali ecc.

Patologie

Anemia mediterranea, talassemia minor, talassemia major o morbo di Cooley.

Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari AMA - progetto FUORI DAL BUIO



Sito web: www.fuoridalbuio.it - www.myspace.com/fuoridalbuio - www.euraredis.eu

Sede: c/o MaRP - Prof. Luca Richeldi, Policlinico di Modena, via del Pozzo, 71 - 41100 Modena

Presidente: Sig.ra Rosalba Mele

Contatto: Tel. 059 4223469 - Fax 059 242785 - Cell. 347 7111044

E-mail: info@fuoridalbuio.it

Descrizione della malattia

AMA ha scelto di sostenere il MaRP, centro universitario interdipartimentale per le Malattie Rare del Polmone, nato un anno fa a Modena. Le pneumopatie rare sono un gruppo eterogeneo di numerose patologie. Le principali sono le malattie interstiziali idiopatiche del polmone (note anche con il termine di interstiziopatie polmonari), di cui la fibrosi polmonare idiopatica (FPI) rappresenta l'entità più rilevante dal punto di vista clinico ed epidemiologico. Le più recenti valutazioni epidemiologiche effettuate negli Stati Uniti hanno fornito valori di incidenza intorno a 16 per 100.000 abitanti. L'andamento della FPI è cronicamente progressivo, con episodi acuti di riacutizzazione della malattia, che possono condurre i pazienti rapidamente in terapia intensiva per la comparsa di un'insufficienza respiratoria acuta. La prognosi della FPI è invariabilmente infausta: dal 50 al 70% dei pazienti muore entro 5 anni dal momento in cui la malattia viene diagnosticata. Paragonata ad altre patologie più "note", la mortalità a 5 anni della FPI è più elevata di quella del cancro intestinale (40%), del cancro della mammella (13%) e del cancro della prostata (2%), mentre non è molto dissimile da quella del cancro del polmone (85%). Purtroppo, a oggi, nessuna terapia si è dimostrata in grado di ridurre la mortalità dei pazienti con FPI: il trapianto di polmone resta un'opzione praticabile almeno per una parte dei pazienti e sono in corso numerosi trial terapeutici con farmaci sperimentali. Tra le altre malattie rare del polmone sono comprese la linfangioleiomiomatosi, la granulomatosi a cellule di Langerhans, la polmonite interstiziale bronchiolocentrica, la sarcoidosi polmonare, l'enfisema da deficit di alfa-1-antitripsina e la proteinosi alveolare.

Finalità e servizi

- Sostenere lo studio e la ricerca sulle malattie autoimmuni, orfane e rare.
- Divulgare informazioni sui progressi della ricerca e sulle nuove terapie.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sull'importanza di studio e ricerca.
- Favorire le banche dati per monitorare l'evoluzione e la diffusione delle malattie rare.
- Perseguire l'attuazione di nuove riforme sanitarie riguardanti le malattie rare attraverso la quale ottenere l'esenzione per farmaci e terapie.
- Perseguire il riconoscimento di invalidità per le patologie rare qualora si verificassero fenomeni invalidanti temporanei o permanenti. AMA vuole aiutare le persone affette da malattie rare a uscire da una condizione senza speranza, vuole aiutarle a uscire dal buio. Attraverso servizi e iniziative AMA si occupa di divulgare materiale di sensibilizzazione, informazione e orientamento; ha creato una rete di diffusione nel web; svolge attività di supporto, studio e ricerca sulle malattie autoimmuni, orfane e rare; promuove e cura la redazione e l'edizione di testi, pubblicazioni, notiziari, audiovisivi e materiale multimediale per divulgare informazioni e nozioni; organizza anche in collaborazione con altre realtà e istituzioni, eventi, manifestazioni, conferenze, seminari, dibattiti inerenti alle finalità dell'associazione; svolge attività indirizzate agli studenti delle scuole superiori per dare un valore didattico, educativo e sociale al progetto FUORI DAL BUIO e per offrire un'opportunità di incontro e di comunicazione tra scuola e volontariato.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Materiale divulgativo e informativo viene pubblicato e diffuso per informare quanti sono affetti da malattie rare e le loro famiglie, ma anche per sensibilizzare l'opinione pubblica nei confronti di questi malati spesso discriminati. Viene inoltre prodotto materiale che raccoglie quanto emerso dai convegni sulle malattie rare affinché le nuove scoperte della ricerca possano essere diffuse e condivise.

Patologie

Malattie autoimmuni; Pneumopatie rare; Interstiziopatie polmonari; Fibrosi polmonare idiopatica; Linfangioleiomiomatosi; Granulomatosi a cellule di Langerhans; Polmonite interstiziale bronchiocentrica; Sarcoidosi polmonare; Deficit di alfa-1-antitripsina; Proteinosi alveolare.

Associazione Malati CFS ONLUS AMCFS ONLUS



Sito web: www.associazionecfs.it

Sede: via Marangoni, 35 - 27100 Pavia

Presidente: Sig.ra Roberta Beretta Ardino

Contatto: Tel. 031 302658 - Fax 031 302658 - Cell. 338 7349561

E-mail: info@associazionecfs.it

Descrizione della malattia

La CFS (Chronic Fatigue Syndrome) o encefalomielite mialgica è una patologia multifattoriale grave e invalidante che riduce almeno al 50% la precedente attività occupazionale, sia lavorativa sia di studio, di chi ne viene colpito. Colpisce prevalentemente in giovane età e predilige il sesso femminile, si conoscono alcuni casi pediatrici e sembra assente in età avanzata.

I sintomi principali della CFS sono: stanchezza persistente che non si allevia con il riposo e perdura da almeno 6 mesi e riduce le attività quotidiane almeno del 50%; stato similinfluenzale e febbricola persistente; faringite; cefalea; disturbi digestivi; perdita di memoria a breve e difficoltà di concentrazione; linfonodi ingrossati e dolenti; disturbi del sonno; ipersensibilità a luci e suoni; stanchezza post esercizio fisico minimo che non si risolve con il riposo.

Va esclusa qualsiasi altra causa di stanchezza e la diagnosi avviene per esclusione.

A tutt'oggi non si conosce la causa della CFS, ma la maggior parte del mondo scientifico la ritiene una malattia postinfettiva con alterazioni sul sistema immunitario.

La CFS può durare molti anni, pochi ne guariscono e la maggior parte di chi ne è affetto segue un decorso di ricadute e remissioni. Non esiste al momento una terapia risolutiva, ma solo palliativa atta ad alleviare i sintomi peggiori.

Finalità e servizi

■ L'associazione malati di CFS ONLUS è un'associazione di volontariato operante in ambito socio-assistenziale con finalità di divulgazione delle conoscenze sulla patologia sia fra medici e addetti ai lavori, sia fra i malati, i loro familiari e la popolazione in generale mediante organizzazione di convegni medici (anche con ECM) e distribuzione di volantini e materiale informativo.

Altro obiettivo dell'associazione è tutelare la banca biologica costituita grazie al materiale biologico donato da alcuni malati (sangue) sul quale si sta attualmente facendo ricerca presso il Laboratorio di Immunogenetica dell'Università di Pavia.

Si cerca anche di seguire i malati e supportarli nel difficile iter della richiesta dell'invalidità civile e per i più giovani si cerca di dare il maggior numero di informazioni alle scuole che si trovano a gestire giovani studenti affetti da CFS.

Altro scopo è quello, non meno importante, di segnalare ai malati i centri che si occupano della diagnosi e della cura della CFS.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

■ Sul sito www.associazionecfs.it è possibile visionare sia le pubblicazioni sulla CFS sia il nostro materiale divulgativo.

Patologie

Sindrome da stanchezza cronica (CFS) o encefalomielite mialgica.

Associazione Malati di Hailey Hailey Disease AMaHHD ONLUS



Sito web: www.amahhd.it

Sede: via Regina Margherita, 15 - 00055 Ladispoli (RM)

Presidente: Sig. Paolo Papa

Contatto: Tel. 06 233209543

E-mail: info@amahhd.it

Descrizione della malattia

La malattia di Hailey Hailey (HHD), denominata anche “pemfigo cronico familiare benigno”, è stata descritta per la prima volta nel 1939 dai fratelli Howard e Hugh Hailey, da cui prende il nome. Nonostante la somiglianza istologica al “pemfigo volgare”, è evidente che la malattia di Hailey Hailey non è di natura autoimmune.

L'HHD è una rara patologia dermatologica a trasmissione ereditaria, con modalità autosomica dominante, causata da un difetto di coesione delle cellule sovrabasali dell'epidermide. Questo difetto è dovuto al gene ATP2C1, localizzato sul braccio corto del cromosoma 3, che regola la pompa del calcio all'interno della cellula.

Insorge di solito dopo i 20-30 anni di età e clinicamente è caratterizzata dalla comparsa ricorrente di vescicole e bolle che rapidamente lasciano erosioni e croste, soprattutto in corrispondenza delle pieghe del corpo: sotto le ascelle, sul collo, nella regione inguinale, nella regione perianale e nella regione sottomammaria nelle donne. Meno frequentemente può comparire sul tronco, sui gomiti e in altre zone del corpo e raramente sono coinvolte le mucose (bocca, laringe, esofago, vulva e vagina).

Finalità e servizi

- Promozione, sviluppo e realizzazione di iniziative volte ad assicurare adeguati mezzi di assistenza ai soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease e ai loro familiari, in special modo qualora l'organizzazione assistenziale pubblica non offra ancora interventi e strutture adeguate.
- Aiuto e sostegno ai soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease nel reperimento delle necessarie cure mediche, sanitarie e assistenziali.
- Promozione e sostegno di iniziative ricreative, culturali, corsi, pubblicazioni, conferenze e altre manifestazioni rivolte a esclusivo beneficio dei soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease.
- Promozione della conoscenza della Hailey Hailey Disease come malattia rara, al fine di favorire la diagnosi e l'efficacia delle cure ai pazienti che ne sono colpiti, nonché l'aggiornamento sulle nuove scoperte scientifiche in materia.
- Sensibilizzazione degli organismi politici, amministrativi, sanitari, di stampa e dei mass media, al fine di ridurre le condizioni di disagio connesso allo stato di soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease.

Patologie

Pemfigo cronico familiare benigno o malattia di Hailey Hailey.

Associazione Malati di Ipertensione Polmonare AMIP ONLUS



Sito web: www.assoamip.net

Sede: via Bagnoregio, 51 - 00189 Roma

Presidente: Sig.ra Luisa Sciacca della Scala Bonelli

Contatto: Tel. 06 33250970 - Fax 06 33250970 - Cell. 338 2806430

E-mail: amip.onlus@yahoo.it

Descrizione della malattia

Per ipertensione polmonare si intende un aumento della pressione nel circolo polmonare. Le malattie respiratorie possono causare un aumento della pressione polmonare, ma le forme più severe sono provocate da malattie che colpiscono direttamente il sistema vascolare polmonare (embolie polmonari ripetute, ipertensione polmonare primitiva o idiopatica) e le forme "associate" a malattie come la sclerodermia, le cardiopatie congenite, infezione da HIV, malattie del fegato. In queste malattie i vasi polmonari sono in gran parte ostruiti per un inspessimento della parete e per la coagulazione del sangue al loro interno, causando una severa riduzione dell'albero vascolare polmonare (effetto potatura) e un enorme aumento della resistenza al flusso del sangue. In questa situazione la parte destra del cuore tende a dilatarsi e può non essere in grado di pompare un'adeguata quantità di sangue nel circolo polmonare. I sintomi sono aspecifici e frequentemente la diagnosi viene fatta tardivamente quando il paziente è fortemente limitato nelle sue attività quotidiane e le prospettive di sopravvivenza sono scarse. Fino a qualche anno fa, l'unica terapia era costituita dai calcioantagonisti (dilatatori), ma era efficace solo nel 20% dei pazienti. Per gli altri restava solo il trapianto polmonare o cuore-polmone. Negli ultimi 10 anni, si sono resi disponibili alcuni farmaci innovativi: prostanoïdi, sostanze con azioni vasodilatante e antiproliferativa (Epoprostenolo, Iloprost, Trepostinil), probabilmente i farmaci più potenti utilizzati nei casi più gravi, anche per la difficoltà di somministrazione; antagonisti recettoriali dell'endotelina (Bosentan e Sitaxentan) che tendono a bloccare gli effetti deleteri dell'endotelina (somministrazione orale); inibitori della fosfodiesterasi (Sildenafil) che aumentano gli effetti dell'ossido nitrico, un potente vasodilatatore e antiproliferativo (somministrazione orale). Generalmente si tende a somministrare i farmaci orali nei pazienti meno gravi per arrivare ai prostanoïdi quando le condizioni peggiorano. Sono in corso studi sulle terapie di combinazione. Solo pochi centri sono in grado di gestire le terapie più complesse.

Finalità e servizi

L'AMIP ONLUS si prefigge di:

- diffondere informazioni specifiche per assicurare diagnosi tempestive;
- migliorare la qualità della vita dei malati e tutelarne gli interessi;
- gestire servizi di consulenza sui nuovi trattamenti in corso e di assistenza per problemi psicologici per pazienti e familiari;
- sensibilizzare l'opinione pubblica attraverso pubblicazioni, convegni, mass media ecc., agevolare l'accesso alle prestazioni sanitarie, promuovere e incoraggiare studi, ricerche, dibattiti, corsi di formazione sulla malattia e le problematiche dei malati. È attiva una help line telefonica 24/24 h. È in funzione un gruppo di autoaiuto che si riunisce mensilmente ed è diretto da uno psicologo esperto in malattie croniche gravi.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

L'AMIP ONLUS pubblica e diffonde gratuitamente:

- depliant che riportano notizie aggiornate sulla malattia e sull'associazione;
- manuale destinato ai malati "Convivere con l'ipertensione polmonare";

- newsletter semestrale per tutti i soci con notizie sull'attività dell'associazione e sui progressi della ricerca;
- CD destinato ai dottori e ai malati portatori di pompa a infusione continua esplicativo dell'uso della pompa stessa.

Patologie

Ipertensione polmonare.

Associazione Malati di Porfiria ONLUS AMaPo



Sito web: www.amapo.it

Sede: via S. Gallicano, 53/a - 00153 Roma

Presidente: Sig.ra Simona Pavia

Contatto: Tel. 06 52666928 - Fax 06 52665020 - Cell. 347 0551963

E-mail: info@amapo.it

Descrizione della malattia

Le porfirie sono un gruppo di malattie metaboliche rare, la cui base patogenetica è costituita dalla ridotta attività di uno degli enzimi della via biosintetica dell'eme. Nelle diverse forme di porfiria, in relazione allo specifico difetto enzimatico, si determina un accumulo e ipersecrezione di diversi tipi di porfirinogeni e/o precursori (acido delta-aminolevulinico o ALA e porfobilinogeno o PBG).

L'accumulo dei metaboliti avviene in sedi diverse, così come è diversa la via della loro eliminazione e la sintomatologia alla quale danno luogo. Considerando la sede prevalente del difetto enzimatico, le porfirie si possono suddividere in epatiche (deficit di ALA-deidrase, porfiria acuta intermittente, coproporfiria ereditaria, porfiria variegata, porfiria cutanea tarda, porfiria epatoeritropoietica) ed eritropoietiche (protoporfiria eritropoietica e porfiria eritropoietica congenita). Tuttavia, la classificazione più usata è quella basata sulla clinica e distingue le porfirie in acute (deficit di ALA-deidrase, porfiria acuta intermittente, coproporfiria ereditaria, porfiria variegata) e non acute (porfiria cutanea tarda, porfiria eritropoietica congenita, porfiria epatoeritropoietica, protoporfiria eritropoietica).

Le porfirie acute hanno la caratteristica comune di avere tutte una sintomatologia neurologica. La porfiria variegata e la coproporfiria ereditaria possono avere anche sintomi cutanei. Le porfirie acute sono tipicamente scatenate dall'assunzione di alcune sostanze, in particolare alcuni farmaci, ma anche da variazioni ormonali o stati nutrizionali particolari. Se si riesce a controllare il fattore che risulta tossico per le persone affette da porfiria, la malattia spesso rimane allo stato di latenza: solo il 10% dei portatori del difetto enzimatico, infatti, sviluppa i sintomi della malattia indipendentemente da fattori esterni. Altre cause che possono essere responsabili di una crisi sono diete povere di zuccheri e infezioni. A titolo indicativo, possiamo elencare i sintomi in rapporto alla frequenza e al più comune ordine di comparsa: dolori addominali modesti tipo colica, localizzati oppure generalizzati, che possono irradiarsi posteriormente o ai fianchi, febbre, leucocitosi (eccesso di globuli bianchi), vomito, stitichezza, tachicardia e ipertensione labile, ritenzione urinaria, sudorazione abbondante, riflessi tendinei profondi diminuiti, carenza di sodio nel sangue (iponatriemia), perdita della sensibilità (iperestesia e parestesie), instabilità emotiva, tetania. I sintomi più gravi possono essere il coma, la paralisi che può persistere per anni, atrofia del nervo ottico, allucinazioni e disturbi comportamentali, paralisi respiratoria che può essere anche mortale.

Finalità e servizi

- Promuovere la conoscenza delle diverse porfirie, al fine di favorire la diagnosi precoce e la cura efficace dei pazienti che ne sono colpiti, nonché l'aggiornamento sulle nuove acquisizioni scientifiche in materia attraverso congressi medico-scientifici.
- Confrontarsi con altre realtà associative, nazionali e internazionali.
- Sensibilizzare gli organismi politici, amministrativi, sanitari, gli organi di stampa, la radio e la televisione al fine di migliorare l'assistenza ai pazienti e alle loro famiglie.
- Suggestire, promuovere e sviluppare iniziative per assicurare adeguati mezzi di assistenza ai pazienti e alle loro famiglie, in special modo dove l'organizzazione assistenziale pubblica non offre ancora interventi e strutture adeguate.

Patologie

Porfiria acuta intermittente; Coproporfiria ereditaria; Porfiria variegata; Porfiria cutanea tarda; Porfiria epatoeritropoietica; Protoporfiria eritropoietica; Porfiria eritropoietica congenita.

Associazione Malattie Epatiche Infantili AMEI



Sito web: www.ameiitalia.org

Sede: piazzale Ospedali Civili, 1 - 25126 Brescia

Presidente: Avv. Lorenzo Biglia

Contatto: Tel. 030 3385231 - Fax 02 72022200

E-mail: studio@studiobiglia.it

Descrizione della malattia

Esiste una serie di malattie del fegato che colpiscono i bambini in età neonatale, i bambini appena nati. Si tratta di malattie rare e gravi. Colpiscono in media circa 50 bambini l'anno in Italia, la loro incidenza è grosso modo analoga in tutti i paesi del mondo e purtroppo non si è ancora trovato il modo di prevenire queste malattie, né alcun farmaco per curarle.

I bambini che ne sono affetti debbono quindi per lo più subire degli interventi chirurgici. Così è certamente per la più frequente di queste malattie, che si chiama atresia delle vie biliari.

Finalità e servizi

■ L'AMEI (Associazione per le malattie epatiche infantili), nata nel 1986 e riconosciuta come ONLUS, è una associazione di genitori di bambini affetti da gravi malattie del fegato e ha lo scopo di promuovere tutte le iniziative a favore di questi bambini sotto il profilo della prevenzione, della diagnosi precoce, del trattamento e della cura delle loro malattie.

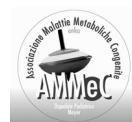
L'AMEI si è quindi preoccupata di fornire alle famiglie le necessarie istruzioni, nonché gli aiuti per lo svolgimento delle pratiche necessarie per ottenere il rimborso delle spese sanitarie da effettuare all'estero.

L'AMEI si interessa anche ai problemi psicologici dei bambini.

Patologie

Atresia delle vie biliari e altre malattie epatiche congenite infantili.

Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS AMMeC



Sito web: www.ammec.it

Sede: viale Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

Presidente: Sig.ra Simonetta Menchetti

Contatto: Cell. 349 7656574

E-mail: ammec@ammec.it

Descrizione della malattia

Le malattie metaboliche hanno un carattere ereditario e colpiscono con una probabilità del 25% ad ogni gravidanza quando entrambi i genitori ne sono portatori sani e consistono nell'alterazione di una reazione enzimatica. Sono patologie ereditarie a trasmissione genetica causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi intracellulari deputati alla produzione di energia nell'organismo, energia che viene ricavata dalla trasformazione degli alimenti che avviene nell'intestino. L'assenza di uno degli enzimi coinvolti nel processo di trasformazione causa una riduzione della produzione di energia e l'accumulo di metaboliti, spesso tossici.

L'esordio e la gravità dei sintomi sono in relazione alla tossicità del metabolita accumulato e all'entità del difetto energetico.

Le malattie metaboliche ereditarie si manifestano in forme neonatali a rapida evoluzione e forme a lenta progressione dove la sintomatologia insorge in età successive con comparsa di ritardo dello sviluppo neuro-motorio (ritardo nella deambulazione autonoma e/o nello sviluppo del linguaggio, crisi convulsive, comi improvvisi, rifiuto dell'alimentazione, vomito, segni di insufficienza epatica, ipotonia muscolare, alterazioni scheletriche, segni di insufficienza del midollo osseo). Lo studio dei soggetti malati permette non solo di trattare le forme curabili ma di riconoscere gli altri soggetti affetti nello stesso nucleo familiare.

Molte di queste patologie sono curabili attraverso l'eliminazione dalla dieta delle fonti alimentari dei metaboliti interessati dal blocco enzimatico e con l'utilizzazione di farmaci e cofattori enzimatici (vitamine ad alte dosi) in grado di facilitare la depurazione dell'organismo dai prodotti tossici.

Finalità e servizi

- Tutelare e assistere i malati metabolici e sostenere le loro famiglie.
- Promuovere la ricerca.
- Promuovere la conoscenza delle malattie metaboliche a ogni livello.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Il Bambino Imperfetto", racconto di una mamma.

Patologie

Aciduria metilmalonica; Arginino succinico aciduria; Fenilchetonuria; Glicogenosi; Citrullinemia; Leucinosi o malattia delle urine a sciroppo d'acero; Deficit di fruttosio; Deficit di CPS I; Deficit di CPS; Deficit multiplo di fosfatasi; Deficit di olocarbossilasi-sintetasi; Deficit di OCT; Deficit di HHH; Iperfenilalaninemia; Mucopolisaccaridosi.

Associazione Malattie Rare “Mauro Baschirotto” ONLUS



Sito web: www.lemalattierare.org - www.birdfoundation.org

Sede: via B. Bizio, 1 - 36023 Longare (VI)

Presidente: Prof. Giuseppe Baschirotto

Contatto: Tel. 0444 555557 – Fax 0444 555034

E-mail: info@lemalattierare.org

info@birdfoundation.org

Descrizione della malattia

L'Associazione è stata fondata per effettuare studi e ricerche nell'ambito delle malattie rare.

Finalità e servizi

L'Associazione Malattie Rare “M Baschirotto” per dare delle concrete risposte ai malati ha avviato l'Istituto BIRD, convenzionato con il SSN in quanto riconosciuto dalla regione Veneto e accreditato con DGR 769 del 12/7/02 come Centro Diagnostico Riabilitativo Extraospedaliero per la Diagnosi e Cura delle Malattie Rare. Innumerevoli richieste di aiuto arrivano da tutta Italia e da ben 26 nazioni estere. L'Istituto offre i seguenti servizi:

- diagnostica convenzionata con il SSN per la genetica molecolare e la citogenetica pre e post natale.
- Acidosi Renale Tubulare, Distale, Autosomica Dominante (SLC4A1), Recessiva (SLC4A1-ATP6N1B)
- Acondroplasia (FGFR3), Adrenoleucodistrofia (ABCD1)
- Alfa1 antitripsina, deficit di (SERP)
- Alzheimer, sindrome di (APP, PSEN1, PSEN2, APOE), Angelman, sindrome di
- APECED, poliendocrinopatia autoimmune–candidiasi–distrofia ectodermica sindromica (AIRE)
- ARSACS, Atassia Oculomotoria Aprassia (APTX)
- Atassia spinocerebellare (SCA1, SCA2, SCA3, SCA5, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA13, SCA14, SCA17)
- Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)
- Cataratta–Iperferritinemia, sindrome di (FTL)
- Charcot-Marie Tooth X (CMTX1), sindrome di Darier-White (ATP2A2)
- Deficit Multiplo di Sulfatasi (SUMF1), Diabete insipido nefrogenico (AVPR2)
- Emocromatosi ereditaria tipo 1 (HFE1), 2a (HJV), 2b (HAMP), 3 (TFR2), 4 (SLC40A1)
- Farber, sindrome di (ASAH), Fattori di coagulazione (F2, F5, MTHFR), Fibrosi Cistica (CFTR)
- Friedreich, atassia di (FRDA), Gaucher, sindrome di (GBA) Gorlin, sindrome di (PTCH1)
- Groenouw, distrofia corneale (TGFB1), Corea di Huntington (IT15)
- Insonnia Familiare Fatale (PRNP)
- Iperornitinemia (OAT), Ipertermia Maligna (RYR1)
- Kennedy, malattia di (AR), Krabbe, sindrome di (GALC)
- Lafora, epilessia di (EPM2A)
- Leber, neuropatia ottica di (MTND1-MTND4-MTND5-MTND6)
- Lesch-Nyhan, sindrome di (HPRT1)
- Leucodistrofia Metacromatica (ARSA), legata a PSAP (PSAP)
- Li-Fraumeni, sindrome di (TP53)
- Lipofuscinosi Ceroidale Neuronale (PPT1)
- MELAS, sindrome di, MERFF, sindrome di
- Miotonia aggravata da potassio (SCN4A)
- NARP, sindrome di
- Netherton, sindrome di (SPINK5)

- Niemann-Pick A B (SMPD1), C (NPC1)
 - Omocisteinuria classica da Deficit (CBS)
 - Paralisi Periodica Iperkaliemica (SCN4A), Ipokaliemia (CACNA1S, SCN4A)
 - Paramiotonia Congenita di Von Eulenburg (SCN4A), Paraplegia Spastica Tipo 4 Autosomica Dominante (SPG4)
 - Parkinson tipo 1 (SNCA), 2 (Park 2), 4 (SNCA), 5 (UCKL1), 6 (PINK1), 7 (DJ1), 8 (LRRK2), 13 (HTRA2)
 - Pelizaeus Merzbacher, sindrome di (PLP1), Prader Willi, sindrome di
 - Pseudoxantoma elastico (ABCC6), Rett, sindrome di (MECP2, CDKL5, FOXP1, ARX)
 - Sclerosi Laterale Amiotrofica (SOD1), Sclerosi Tuberosa (TSC1, TSC2)
 - Sferocitosi (SLC4A1), Silver Russel, sindrome di (UPD, Chr.7)
 - Sordità Congenita non Sindromica Legata a Cx26, Cx30
 - Unghie gialle, sindrome di (FOXC2)
 - Waardenburg, sindrome di (PAX3), Wilson, sindrome di (ATP7B)
- servizio ambulatoriale polispecialistico e di riabilitazione, e Presidio Riabilitativo a ciclo diurno. A seconda delle necessità e delle patologie opera un'équipe di medici specialisti, fisioterapisti, psicologi, educatori, logopedisti, dietologi e altre figure professionali per applicazione di protocolli riabilitativi a singoli e a gruppi di malati affetti dalla stessa patologia.
- servizio di sostegno psicologico, gruppi di incontro per i genitori e valutazioni psicocognitive di informazione e formazione per medici, operatori sanitari e personale di assistenza ai pazienti e alle loro famiglie. Costituzione di gruppi di aiuto.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- “Caro Scricciolo” di Elena Spaccamonti
- “Una Vita ImPossibile”, “Come Simone”, “La leggenda di Fra Jacopo” di Paola Mazzuchi Cargioli
- “La speranza è un fiore di campo” di Francesco Boni
- “Sindrome di Prader-Willi, Avvertenze Mediche” e “Guida alla Malattia Lesch-Nyhan”.

Patologie

Sono seguite in modo particolare la Lesch-Nyhan, l'APECED, la LDM, la Krabbe, la Prader Willi, la LAM, la SMA.

Sedi e/o referenti territoriali

LIGURIA

Prof. Paola Cargioli
Via G. Giovanetti, 15 – 16149 Genova
Tel. 010 418320
Fax 010 8632414
E-mail: paola@lwebst.it – famland@webst.it

TOSCANA

Sig.ra Guglielmi Ilaria
V.le Arcadia, 22 – 51100 Pistoia
Tel. 0573 1941176
Sig.ra Martelli Roberta
Via A. Gramsci, 85 – 56032 Buti (PI)
Tel. 0587 723908

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Elena Schipizza
Via Pinguente, 12 – 34146 Trieste
Tel. 040 818157

PIEMONTE

Sig. Luigi Sentelli
Via L. Da Vinci, 43/7 – 10078 Venaria Reale (TO)
Tel. 011 4520083
Fax 011 5627219

Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo IL VOLO ONLUS



Sito web: www.ilvolo.org

Sede: via Giustiniani, 3 - 35128 Padova

Presidente: Dott. Moreno Stecca

Contatto: Tel. 049 8218088 - Fax 049 8218088

E-mail: info@ilvolo.org

Descrizione della malattia

Le malattie reumatiche sono un insieme di malattie infiammatorie croniche che colpiscono circa l'1% della popolazione con predilezione per le donne. Di nessuna di queste patologie è nota la causa. Sembra esistere una predisposizione genetica del sistema immunitario (HLA) che, se stimolato da fattori ambientali (per esempio microrganismi), potrebbe innescare una reazione infiammatoria anomala verso strutture biologiche del medesimo organismo (autoimmunità), con la caratteristica dell'autoperpetuazione del fenomeno. Tutti gli organi e apparati possono essere colpiti dal processo infiammatorio nelle malattie autoimmuni. Il Lupus Eritematoso Sistemico (LES) è una malattia rara nel bambino, eccezionale nei primi anni di vita, più frequente nell'età adolescenziale.

La sclerodermia esiste in due forme: localizzata o generalizzata. Nel primo caso colpisce soprattutto la pelle, i muscoli e le ossa che si trovano sotto l'area interessata, nel secondo, oltre alla cute, sono colpiti anche vasi sanguigni, esofago, stomaco, intestino, cuore, polmoni, reni, muscoli, articolazioni. Per questa malattia non esiste ancora una cura specifica e sicuramente efficace.

La dermatomiosite è la terza malattia reumatica cronica del bambino in ordine di frequenza dopo l'artrite cronica e il LES. I pazienti provano fatica a eseguire semplici movimenti, quali sollevare la testa da supino, alzarsi da seduti, salire le scale e, nei casi gravi, può determinare difficoltà respiratorie.

Le Febbri Periodiche e Ricorrenti sono un gruppo di malattie nelle quali la febbre è il sintomo dominante. Una tra le più frequenti è la PFAPA (Febbre Periodica, Afte, Stomatite, Adenite cervicale), caratterizzata da episodi febbrili non infettivi che ricorrono ogni 2-8 settimane, associati a ingrossamento dei linfonodi laterocervicali e lesioni al cavo orale (afte), che si risolvono spontaneamente dopo 3-4 giorni.

La malattia di Kawasaki colpisce principalmente i bambini della prima e della seconda infanzia. Il sintomo principale è un'infiammazione dei vasi sanguigni medi e piccoli, sia del cuore sia di altri organi. La sindrome da Iperlassità Ligamentosa Benigna (SILB) si presenta con una frequenza variabile dal 9 al 34%, ed è più frequente nelle femmine e in alcune etnie, come quelle africana e asiatica. La SILB viene diagnosticata con una semplice visita che valuta specifici parametri come la capacità di iperestendere le ginocchia e i gomiti per più di 10°.

La porpora di Schoenlein Henoch (PSH) è un'infiammazione dei piccoli vasi sanguigni (capillari) della cute, dell'intestino e dei reni. I vasi sanguigni infiammati possono sanguinare comportando la comparsa di un'eruzione cutanea rosso o violacea chiamata porpora. I vasi possono sanguinare anche nell'intestino o nei reni causando la comparsa di sangue nelle feci e nelle urine (ematuria).

L'artrite cronica giovanile attualmente è la malattia reumatica cronica del bambino più frequente. Compare prima dei 16 anni e può colpire anche piccoli di 6 mesi. Denominatore comune dei tre tipi di artrite cronica (sistemica, poliarticolare, pauciarticolare) è l'infiammazione della membrana sinoviale con conseguente gonfiore, dolore delle articolazioni, rigidità degli arti.

Finalità e servizi

■ Il VOLO, "Associazione per le Malattie Reumatiche del Bambino", è nata a Padova nel 2001 dalla volontà di un gruppo di genitori coinvolti nella pesante esperienza della malattia dei loro figli e dall'impegno di alcuni medici dell'Unità di Reumatologia Pediatrica di Padova. L'Associazione, che non persegue fini di lucro, si è data finalità molto precise, nate come risposte a precisi bisogni.

- Le cause delle malattie reumatiche sono ancora ignote. Ecco dunque che l'impegno primario è promuovere la ricerca e approfondire la conoscenza, al fine di agevolare una diagnosi precoce e una cura efficace. L'Associazione ha, fra i suoi scopi, quello di informare l'opinione pubblica dell'esistenza di queste malattie anche nel bambino, di raccogliere fondi e di promuovere l'aggiornamento professionale e specialistico del personale medico e paramedico impegnato nella gestione delle malattie reumatiche del bambino. Il bambino affetto da malattia reumatica è colpito soprattutto nella sua capacità di movimento, vale a dire nel linguaggio più tipico e immediato dell'infanzia: una "diversità" che produce sconforto, depressione, vera e propria disperazione. IL VOLO intende promuovere attività educative e ricreative che aiutino i piccoli ammalati e le loro famiglie a vivere in modo meno drammatico un handicap dai delicatissimi risvolti psicologici.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

Tra le altre pubblicazioni:

- M.E. Zannin, G. Martini, F. Zulian, L'uveite nell'artrite idiopatica giovanile: un esempio di collaborazione tra pediatra e oculista, *Medico e Bambino*, settembre 2005.
- C. Vallongo, G. Martini, F. Zulian, Quando la pelle si fa dura: la sclerodermia localizzata, *Area Pediatrica*, 2008 gennaio; 1(9).
- F. Zulian, F. Falcini, L. Zancan et al., Acute surgical abdomen as presenting manifestation of Kawasaki disease, *J Pediatr*, 2003; 142(6): 731-5.
- F. Zulian, G. Martini, D. Gobber, C. Agosto, C. Gigante, F. Zacchello, Comparison of intra-articular triamcinolone hexacetonide and triamcinolone acetonide in oligoarticular juvenile idiopathic, *Arthritis Rheumatology (Oxford)*, 2003; 42(10): 1254-9.
- F. Zulian, F. Corona, V. Gerloni et al., Safety and efficacy of iloprost for the treatment of ischaemic digits in paediatric connective tissue diseases, *Rheumatology (Oxford)*, 2004; 43(2): 229-3.
- F. Zulian, C. Vallongo, P. Woo et al., Localized Scleroderma in childhood is not just a skin disease, *Arthritis Rheum*, 2005; 52(9): 2873-81.
- F. Zulian, B.H. Athreya, R.M. Laxer et al., Juvenile Localized Scleroderma: clinical and epidemiological features in 750 children. An international study, *Rheumatology (Oxford)*, 2006; 45(5): 614-20.
- G. Martini, F. Zulian, Juvenile idiopathic arthritis: current and future treatment options, *Expert Opin Pharmacother*, 2006; 7(4): 387-99.
- F. Zulian, G. Zanon, G. Martini, G. Mescoli, O. Milanese, Efficacy of infliximab in long-lasting refractory Kawasaki disease, *Clin Exp Rheumatol*, 2006; 24(4): 453.
- M.M. Toledo, G. Martini, F. Zulian, Is there a role for arthroscopic synovectomy in oligoarticular juvenile idiopathic arthritis?, *J Rheumatol*, 2006; 33(9): 1868-72.
- R.M. Laxer, F. Zulian, Localized scleroderma, *Curr Opin Rheumatol*, 2006; 18(6): 606-13.
- F. Zulian, P. Woo, B.H. Athreya et al., The PRES/ACR/EULAR Provisional Classification Criteria for Juvenile Systemic Sclerosis, *Arthritis Rheum*, 2007; 57(2): 203-12.
- F. Zulian, D. Meneghesso, E. Grisan et al., A new computerized method for the assessment of skin lesions in Localized Scleroderma, *Rheumatology (Oxford)*, 2007; 46(5): 856-60.

Patologie

Febbri periodiche e ricorrenti; Dermatomiosite; Sclerodermia; Malattia di Kawasaki; Porpora ricorrente di Henoch-Schonlein; Granulomatosi di Wegener.

Sedi e/o referenti territoriali

VENETO

Dott.ssa Sara Musumeci

c/o Unità di Reumatologia Pediatrica, via Giustiniani, 3 - 35128 Padova

Tel. 049 8218088/3583 - Fax 049 8218088

E-mail: ivolo@pediatria.unipd.it

Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, Amicizia e Solidarietà ANANAS ONLUS



Sito web: www.ananasonline.it

Sede: via di Selvanera, 117 v/12 - 00166 Roma

Presidente: Sig. Claudio Buttarelli

Contatto: Tel. 06 61905148 - Fax 06 61905148 - Cell. 347 8051381

E-mail: info@ananasonline.it

Descrizione della malattia

L'osservazione ha evidenziato che non esiste una, ma varie forme di neurofibromatosi. Almeno due tra queste sono state già individuate e, anche se hanno sintomi comuni, sono geneticamente molto diverse.

La più frequente è la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) alla quale si dà oggi il nome, usato nel passato in modo più generico, di malattia di Von Recklinghausen dal ricercatore che per primo l'ha individuata.

Questa malattia, sebbene rara, si può considerare molto frequente dato che 1 neonato su 2.500/3.000 nasce con questa patologia che si riscontra ovunque nel mondo e che colpisce indistintamente uomini e donne, indipendentemente dal proprio gruppo etnico. Un'altra neurofibromatosi ben individuata è quella di tipo 2 (NF2), chiamata anche neurofibromatosi acustica, geneticamente e completamente diversa dalla NF1, e molto più rara poiché si riscontra 1 caso ogni 40.000 nascite e comporta quasi sempre complicanze ai nervi auditivi per la comparsa di neurinomi o schwannomi. Sono stati descritti altri tipi di neurofibromatosi molto rari non appartenenti a nessuno dei due tipi di cui sopra, ma non si sa a oggi se corrispondano o meno a delle entità genetiche ben distinte.

La diagnosi di neurofibromatosi è di tipo clinico e le manifestazioni associate alla patologia vanno ricercate nell'osservazione delle cosiddette macchie caffè-latte, dei neurofibromi (cutanei, sottocutanei e plessiformi), delle lentiggini ascellari e, attraverso la lampada a fessura, dei noduli iridei o di "Lish".

Sebbene circa il 70/75% delle persone affette da neurofibromatosi di tipo 1 non manifestino complicanze, queste, quando presenti, comportano di solito la comparsa di neurofibromi cutanei (esteticamente e funzionalmente fastidiosi), scoliosi, displasie, gliomi del nervo ottico, ipertensione e difficoltà nell'apprendimento.

Finalità e servizi

L'associazione ANANAS ha lo scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica, il mondo della medicina e le istituzioni sulla neurofibromatosi, favorendone la conoscenza e i sistemi di cura, promuovendo la necessaria informazione sui diversi centri di eccellenza esistenti in Italia e all'estero per la diagnosi, la cura e la prevenzione, stimolando le varie linee di ricerca, sollecitando le iniziative volte alla tutela e alla salvaguardia dei diritti dei malati di NF, fornendo loro l'aiuto e il conforto necessari per il sereno riconoscimento della neurofibromatosi quale malattia socialmente cronica e invalidante.

A tale proposito l'associazione più che preoccuparsi di raccogliere fondi per la ricerca, sin dalla sua costituzione, si è essenzialmente preoccupata di fornire ai propri associati i seguenti servizi essenziali:

- informazioni sui vari centri di eccellenza per la ricerca, la diagnosi e il follow up della NF;
 - assistenza legale per il riconoscimento della patologia, l'esenzione, l'invalidità, la legge 104 ecc.;
 - assistenza psicologica ai pazienti e alle loro famiglie per un approccio più sereno verso la malattia.
- Inoltre, recentemente, l'associazione ha attivato all'interno del proprio sito un forum per consentire a tutti gli iscritti di trovare un luogo di conforto dove potersi conoscere, confrontare e a volte sostenere reciprocamente nelle difficoltà.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

■ L'associazione fa del proprio sito internet il maggiore strumento divulgativo avendo raccolto al proprio interno una quantità importante d'informazioni complete, accurate e costantemente aggiornate.

Inoltre ha lanciato nel 2004 la campagna "Abbasso le macchie caffè-latte" con la distribuzione a livello nazionale di migliaia di brochure e locandine per sensibilizzare l'informazione sulla patologia.

Infine ha di recente prodotto uno strumento informativo unico nel suo genere realizzando un fumetto che, grazie al racconto "Le avventure di ASSO", spiega ai più piccoli che cos'è la patologia e fornisce ai più grandi informazioni in un linguaggio semplice e accessibile a tutti: genitori, pediatri, medici di base.

Patologie

Neurofibromatosi di tipo 1 o malattia di Von Recklinghausen; Neurofibromatosi di tipo 2.

Associazione Nazionale ALFA 1-Antitripsina ALFA 1-AT



Sito web: www.alfa1at.com

Sede: via G. Galilei, 24 - 25068 Sarezzo (BS)

Presidente: Sig.ra Nuccia Gatta

Contatto: Tel. 030 8907455

E-mail: info@alfa1at.org

Descrizione della malattia

Il deficit di alfa 1-antitripsina (AAT) è una malattia ereditaria autosomica recessiva caratterizzata da bassi livelli plasmatici di alfa 1-antitripsina. L'alfa 1-antitripsina è una proteina che normalmente viene prodotta dal fegato e che ha il compito di proteggere il polmone dall'azione lesiva di alcuni enzimi; la mancanza o la riduzione di questa proteina è una malattia ereditaria rara che, in Italia, colpisce un soggetto ogni 3-5 mila, con maggiore frequenza al Nord. Il deficit di AAT non è pericoloso di per sé, ma comporta un elevato rischio di sviluppare enfisema polmonare, bronchite cronica, bronchiectasie e, in età pediatrica, un aumentato rischio di malattie del fegato.

Il trattamento della patologia polmonare nei pazienti con deficit di alfa 1-antitripsina non differisce da quello effettuato nei soggetti pneumopatici cronici; il trattamento peculiare è rappresentato dalla terapia sostitutiva con alfa 1-antitripsina estratta dal plasma di donatori sani, al dosaggio di 60 mg/kg/settimana per via endovenosa, in ambiente ospedaliero. Si può giungere in casi particolari al trapianto polmonare. Il trattamento per il comparto epatico è comune a quello delle epatopatie, compreso il trapianto di fegato.

Anche se è stato inserito nell'elenco delle malattie rare redatto dall'Istituto Superiore di Sanità, molti aspetti clinici del deficit di alfa 1-antitripsina sono ancora poco conosciuti ed è una malattia che riceve poca considerazione da buona parte del settore medico.

Finalità e servizi

L'Associazione Nazionale Alfa 1 AT senza fini di lucro persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale nel campo dell'assistenza nei confronti dei soggetti portatori del deficit di alfa 1-antitripsina e delle loro famiglie. In particolare l'associazione, attraverso prestazioni non occasionali di volontariato, intende:

- realizzare un sistema di assistenza economica e morale per tutti i portatori del deficit di alfa 1-antitripsina, nonché sostenere psicologicamente le loro famiglie;
- favorire l'aggregazione di tutti i portatori del deficit di alfa 1-antitripsina e di coloro che intendono contribuire alla lotta contro questa malattia;
- fornire un aiuto alle famiglie informandole sulle più recenti acquisizioni della ricerca medica e sui centri di cura che si occupano della malattia in maniera specifica;
- sensibilizzare l'opinione pubblica diffondendo la conoscenza delle problematiche relative al deficit di alfa 1-antitripsina;
- favorire la diffusione delle informazioni ai medici, agli operatori sanitari, agli enti pubblici e privati su ogni argomento relativo al deficit di alfa 1-antitripsina, anche attraverso l'organizzazione di congressi, giornate di studio e la pubblicazione di opere a carattere divulgativo;
- promuovere i rapporti con le associazioni mediche nazionali e internazionali e con ogni altra organizzazione avente analoghe finalità istituzionali;
- acquisire tutti i mezzi finanziari necessari al raggiungimento delle finalità istituzionali incentivando la ricerca e la cura della malattia;
- favorire la federazione con altre associazioni che si occupano di malattie rare.

Il Gruppo IDA per l'Identificazione del deficit di AAT è nato con lo scopo di sviluppare le conoscenze sul deficit di AAT. Negli anni è stato promotore di diverse iniziative, tra le quali la creazione di una

rete di Centri specialistici sul territorio italiano, che ha reso possibile il rilevamento, l'assistenza delle persone portatrici del deficit di AAT e la realizzazione del Registro nazionale dei pazienti. Il Gruppo IDA è quindi un sicuro punto di riferimento per i medici e i pazienti affetti dal deficit.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Pieghevole informativo per pazienti: "Quello che dovete sapere sul deficit di Alfa 1 antitripsina".
- Periodico informativo: "Alfabello".
- Pubblicazioni di articoli su riviste scientifiche, riviste di varie associazioni, quotidiani.

Patologie

Deficit di alfa 1-antitripsina.

Sedi e/o referenti territoriali

ADRIATICA

Dr. Stefano Marinari
Ospedale S. Camillo de Lellis - Chieti
Tel. e Fax 0871 358641 - E-mail: marinaristefano@tin.it

EMILIA

Dr.ssa Elisabetta Rovatti
Azienda Policlinico di Modena
Tel. 059 4222198 - E-mail: rovatti.e@policlinico.mo.it

LAZIO

Prof. Cesare Saltini
Istituto L. Spallanzani - Roma
Tel. 06 55170461 - Fax 06 55170413 - E-mail: Saltini@Med.uniroma2.it

LOMBARDIA

Dr. Luciano Corda
Spedali Civili - Brescia
Tel. 030 3995237 - E-mail: medicinairspiratoria@libero.it
Prof. Francesco Blasi
Policlinico di Milano
Tel. 02 551881224 - E-mail: francesco.blasi@unimi.it
Dr. Bruno Balbi
Fondazione Maugeri - Gussago (BS)
Tel. 030 2528284 - E-mail: bbalbi@fsm.it

PIEMONTE

Prof. Virginia De Rose
Ospedale L. Gonzaga - Orbassano (TO)
Tel. 011 9026416 - E-mail: virginia.derose@unito.it

PUGLIA

Dr. Stefano Durante
Fondazione S. Maugeri - Cassano delle Murge (BA)
Tel. 080 7814228

SARDEGNA

Dr. Graziano Pintus
Ospedale C. Zonchello - Nuoro
Tel./Fax 0784 240552 - E-mail: frespiratoria@tiscali.net

SICILIA

Prof. Giuseppe Di Maria
Ospedale Tommaselli - Catania
Tel. 095 330762 - E-mail: qdimaria@qubisoft.it
Prof. Vincenzo Fogliari
Ospedale - Milazzo (ME)
Tel. 090 9290438 - E-mail: vfogliani@qubisoft.it

TOSCANA

Prof. Antonio Palla
Ospedale - Cisanello (PI)
Tel. 050 995351 - E-mail: a.palla@med.unipi.it
Prof. Paola Rottoli
Policlinico Le Scotte - Siena
Tel. 0577 58671 - Fax 0577 280744 - E-mail: rottoli@unisi.it

TRIVENETO

Dr. Dino Sella
Ospedale S. Chiara - Trento
Tel. 0461 904436
E-mail: sella@tn.aziendasanitaria@trentino.it
Dr. Roberto Dal Negro
Ospedale Orlandi - Bussolengo (VR)
Tel. 045 6769186 - E-mail: rdnegro@ulss22.ven.it
Dott. Marco Confalonieri
Ospedali Riuniti di Trieste
Tel. 040 3993136
E-mail: marco.confalonieri@aots.sanita.fvg.it

Associazione Nazionale Alopecia Areata ONLUS ANAA ONLUS



Sito web: www.anaa.it

Sede: via Friuli, 4 - 56124 Pisa

Presidente: Sig.ra Monica Viegi

Contatto: Tel. 010 809111 / 045 6069065 - Fax 050 577336

E-mail: info@anaa.it

Descrizione della malattia

L'alopecia areata (AA) è una malattia a probabile patogenesi autoimmune, caratterizzata da perdita di capelli localizzata, che può progredire fino a causare la totale perdita di capelli (alopecia areata totale) o la perdita anche di tutti i peli (alopecia areata universale). La patologia esordisce in maniera acuta: si ritiene che fattori scatenanti, di natura virale o ambientale, siano in grado di innescare un processo autoimmune in un soggetto geneticamente predisposto. L'attività del follicolo pilifero viene bloccata dai linfociti che impediscono la produzione del pelo. L'alopecia areata non produce mai la distruzione del follicolo. Al momento non sono ancora disponibili farmaci che guariscano definitivamente l'alopecia areata o che ne prevenano le recidive. Esistono, però, alcuni trattamenti efficaci che stimolano la ricrescita dei capelli, ma che hanno una scarsa influenza sul progredire della malattia. Attualmente quindi, purtroppo, una terapia efficace nel 100% dei casi di AA non esiste.

Finalità e servizi

- Promuovere l'assistenza alle persone affette da alopecia areata, nonché l'istruzione e l'educazione delle dette persone e delle loro famiglie in relazione alla patologia, erogando a tal fine appositi servizi informativi.
- Sensibilizzare le strutture politiche, amministrative e sanitarie, al fine di migliorare l'assistenza ai pazienti.
- Promuovere la ricerca scientifica sull'alopecia.
- Effettuare indagini sulla diffusione della patologia in Italia.
- Promuovere rapporti con Associazioni mediche nazionali e internazionali e con ogni altra Istituzione avente scopi e/o programmi analoghi ai propri.
- Diffondere l'informazione e l'istruzione della classe medica e paramedica circa le possibilità diagnostiche e terapeutiche, erogando a tale fine appositi servizi informativi.
- Informare i familiari e le persone interessate su ciò che riguarda tale patologia e in particolare lo stato della ricerca e lo sviluppo di nuove terapie.
- Promuovere iniziative per risolvere alcune difficoltà di ordine sanitario, sociale e legale inerente a tale patologia.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sul fatto che l'alopecia areata non è una patologia contagiosa; non ci deve essere discriminazione a carattere sanitario e sociale.
- Sostenere la ricerca scientifica raccogliendo fondi attraverso iniziative varie, incontri e convegni medici.
- Promuovere la necessaria informazione sui diversi centri esistenti in Italia e all'estero per la prevenzione e la cura.
- Effettuare indagini sulla diffusione di detta patologia in Italia e sulla relativa incidenza.

Patologie

Alopecia areata totale; Alopecia areata universale.

Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia ATDDM



Sito web: www.mobilia.it/atddm

Sede: via Dolomiti, 28 - 61032 Fano (PU)

Presidente: Sig. Alfredo De Marini

Contatto: Tel. 0721 863897 - Fax 0721 863897 - Cell. 333 4654209

E-mail: atddm@mobilia.it

Descrizione della malattia

L'atassia telangiectasia (AT) o sindrome di Louis-Bar (dal nome dello scienziato che la descrisse per la prima volta nel 1947) è una malattia autosomica recessiva (cioè trasmessa da due genitori portatori sani della malattia) caratterizzata da atassia cerebellare (progressiva difficoltà nella deambulazione e in altri movimenti), telangiectasie (dilatazione delle piccole arterie) e immunodeficienza (riduzione delle difese immunitarie che rende i pazienti molto sensibili alle infezioni, soprattutto polmonari). Si caratterizza anche per l'aumentata sensibilità alle radiazioni (per cui i soggetti colpiti devono essere sottoposti al minor numero possibile di indagini radiologiche) e per un'elevata probabilità di sviluppare leucemie o altri tumori. La morte sopravviene spesso intorno alla seconda decade di vita per infezioni o tumori. La vita dei pazienti con AT è caratterizzata dalla difficoltà nell'eseguire i movimenti. Le frequenti e gravi infezioni rendono necessarie intense terapie e ripetuti ricoveri, nonché la somministrazione continuativa di gammaglobuline umane (per sostituire gli anticorpi mancanti). La malattia è ereditaria e colpisce un bambino ogni 40.000 nati. Viene diagnosticata intorno al terzo-quarto anno di vita. Si calcola che la frequenza dei portatori sani sia di circa una persona ogni cento. I portatori sani presentano un rischio di sviluppare il cancro circa tre volte più elevato (sei volte per il cancro alla mammella) rispetto al resto della popolazione.

Finalità e servizi

- Curare la raccolta sistematica e la divulgazione delle informazioni su studi e ricerche relativi a eziologia, sintomatologia, caratteristiche, frequenza e aspetti terapeutici della malattia, nonché a ogni intervento mirante a lenirne gli effetti.
- Svolgere azioni di stimolo per lo sviluppo delle ricerche, per l'emanazione e corretta applicazione di una legislazione adeguata, per l'istituzione di centri e servizi di assistenza sanitaria e sociale, anche nell'ambito di servizi già organizzati e, in genere, per ogni iniziativa atta a favorire il benessere fisico e morale delle persone con la sindrome di Louis-Bar.
- Curare i contatti con la Pubblica Amministrazione, le Autorità Sanitarie Nazionali e Locali, le università, i centri ospedalieri, e comunque con tutti quegli Enti e quelle Istituzioni pubbliche e private, il contatto con i quali sia funzionale alla realizzazione delle finalità dell'Associazione.
- Svolgere attività di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sui problemi sanitari e sociali che la Louis-Bar comporta.

Patologie

Atassia telangiectasia o sindrome di Louis-Bar.

Associazione Nazionale di volontariato Cornelia de Lange ONLUS CDLS



Sito web: www.corneliadelange.org

Sede: strada delle Marche, 49 - 61100 Pesaro (PU)

Presidente: Sig. Giorgio Amadori

Contatto: Tel. 0721 23624 - Fax 0721 268361

E-mail: info@corneliadelange.org

Descrizione della malattia

La sindrome di Cornelia de Lange (CDLS) è una sindrome malformativa riconosciuta per la prima volta nel 1933 da una pediatra olandese (Cornelia de Lange appunto), la cui incidenza è stimata in 1 nuovo caso ogni 10.000- 20.000 nati (circa 50 nuovi nati all'anno in Italia). Le caratteristiche principali sono il basso peso alla nascita (inferiore a 2,5 kg), scarsa crescita postnatale, le ridotte dimensioni della testa (microcefalia), l'eccessiva peluria sul corpo (avambracci e regione lombare in particolare), le mani e i piedi piccoli o le gravi malformazioni delle mani.

I pazienti con CDLS si assomigliano molto tra loro: le sopracciglia, infatti, sono sottili, arcuate e unite frequentemente sulla linea mediana, le ciglia sono lunghe, il naso è piccolo con narici all'insù, le labbra sono sottili con angoli rivolti in basso.

L'acquisizione delle comuni tappe di sviluppo (stare seduto, gattonare, camminare, dire le prime parole) è ritardata, così come è ritardato in modo variabile lo sviluppo intellettuale.

L'area della comunicazione verbale (linguaggio) è la sfera maggiormente compromessa ed è ormai chiaro che le capacità di comprensione dei soggetti affetti superano notevolmente le loro possibilità di espressione verbale.

Finalità e servizi

- L'Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange ONLUS è nata nel 1997. È costituita dai familiari dei soggetti affetti e mette in contatto fra loro circa 160 famiglie, raccoglie informazioni scientifiche e, dal 2001, è membro della Federazione Mondiale delle Associazioni CDLS.
- Sul piano operativo l'associazione gestisce una segreteria aperta 5 giorni la settimana, pubblica un notiziario periodico, organizza congressi nazionali e corsi di formazione per i familiari, gli operatori e i volontari.
- Fiore all'occhiello delle attività svolte è il progetto "L'autonomia possibile" svolto in collaborazione con l'associazione per la sindrome di Williams-Lombardia. Si tratta di una vacanza per ragazzi disabili di 10 giorni, senza genitori, interamente gestita da operatori specializzati e da varie figure di controllo per l'intera durata della vacanza.

Patologie

Sindrome di Cornelia de Lange.

Associazione Nazionale Displasia Ectodermica ANDE ONLUS



Sito web: www.assoande.it

Sede: via Cascina Fedelina, 19 - 20061 Carugate (MI)

Presidente: Sig.ra Giulia Fedele in Kleemann

Contatto: Tel. 02 92150556 - Fax 02 92150556 - Cell. 333 4694041

E-mail: segreteria@assoande.it

Descrizione della malattia

La displasia ectodermica (DE) è una malattia genetica rara, caratterizzata da uno sviluppo anormale o ridotto dell'ectoderma. L'ectoderma è quel foglietto embrionale che durante la gravidanza è preposto alla formazione delle ghiandole esocrine del corpo, dei peli, dei denti, delle unghie.

Caratteristiche salienti:

- Pelle ruvida, poco pigmentata, non elastica, che necessita di frequenti trattamenti con creme idrattanti.
- Capelli rari, sottili e biondi.
- Denti assenti o rari, con forme anomale che costringono il soggetto a iniziare precocemente l'uso di apparecchi dentali sia per la masticazione, che per la corretta crescita della mandibola, la fonetica e l'aspetto estetico.
- Ghiandole sudoripare assenti o rarissime, motivo per il quale il soggetto va incontro a ipertermia da mancata sudorazione. Per questa ragione, i soggetti sono obbligati a rimanere in un ambiente necessariamente fresco.
- Setto nasale generalmente piatto, anch'esso senza ghiandole esocrine; di conseguenza il soggetto è predisposto alle infezioni nasali, otitiche e respiratorie.
- Occhi arrossati e secchi per mancanza o riduzione della lacrimazione a cui si deve supplire con lacrime artificiali.

È una malattia genetica legata al cromosoma X (gene EDA), ma sono state identificate displasie legate ad altri tipi di trasmissione in forma isolata o sindromica. Non esistono cure risolutive, ma temporanee, per correggere i difetti sopra descritti.

Finalità e servizi

- Trovare in Italia e all'estero bambini affetti da questa malattia per raccogliere un maggior numero possibile di notizie su di essa e riunirli in un'associazione che li aiuti nella conoscenza e nella risoluzione dei loro problemi.
- Dare un'informazione chiara e semplice alle famiglie colpite da questa malattia e ai cittadini tramite i media disponibili, opuscoli, internet ecc.
- Creare una rete di informazione nazionale costantemente aggiornata sulla malattia e accessibile a tutti i malati, le famiglie, i medici, gli ospedali.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica verso la DE.
- Indirizzare le famiglie verso i centri medici o ospedali specifici, possibilmente pubblici o convenzionati, anche per un reale aiuto economico alle famiglie.
- Aiutare le famiglie nel disbrigo delle pratiche burocratiche.
- Creare un punto di riferimento nazionale per medici e ospedali che tratti la DE, dove sia possibile uno scambio di informazioni tra professionisti sanitari per favorire le cure ai soggetti malati.

Patologie

Displasia ectodermica.

Sedi e/o referenti territoriali

EMILIA ROMAGNA

Sig. Andrea Bianchi
via S. Dalmazio - 41028 Serramazzoni (MO)
Tel. 0536 953913
Cell. 348 9266939
E-mail: andreabianchi@franchini.it

LAZIO

Sig.ra Grazia Miilli
via Elio Adriano, 21 - 00019 Villa Adriana (RM)
Tel. 0774 534663
E-mail: nonpiusoli_2006@libero.it

Associazione Nazionale Fibromialgia ed Encefalomielite mialgica ANFISC



Sito web: www.anfisc.it

Sede: piazza Papa Luciani, 3 - 32015 Puos d'Alpago (BL)

Presidente: Sig.ra Rosita Romor

Contatto: Tel. 0437 471103 - Fax 0437 471103

E-mail: info@anfisc.it

Descrizione della malattia

Fibromialgia (FM): sindrome caratterizzata da dolore muscolo-scheletrico cronico, spesso invalidante, rigidità mattutina, disturbi del sonno, difficoltà di concentrazione, perdita della memoria, disturbi gastrointestinali ecc. Sono stati classificati più di 100 sintomi che affliggono i malati affetti da questa patologia.

Encefalomielite mialgica (ME o CFS secondo la classificazione statunitense): molti sintomi della fibromialgia sono presenti in questa sindrome, nella quale il primo sintomo debilitante è la spossatezza continua con febbre. Il malato si sente perennemente affaticato, esausto, sfinito anche dopo il riposo. Le capacità fisiche e cognitive dei malati si riducono almeno del 50%.

Finalità e servizi

■ Scopo primario statutario dell'associazione è ottenere il riconoscimento giuridico in Italia delle due malattie e, quindi, la tutela giuridica dei malati, con tutto quello che essa comporta. Diffondiamo la conoscenza delle nostre malattie a livello pubblico generale e medico specifico, stimoliamo la ricerca scientifica su di esse, organizziamo incontri mensili del nostro gruppo di autoaiuto per sostenere, informare e aiutare i malati e i loro familiari. Collaboriamo con altre associazioni (siamo associati con l'AIMS provinciale) locali, nazionali e internazionali che si occupano di dolore e malattie rare. Ogni mercoledì pomeriggio riceviamo nella nostra sede bellunese i malati e le persone che vogliono conoscere la nostra attività e rispondiamo alle telefonate da tutta Italia. Da luglio 2007 sono attivi il nostro sito internet e l'indirizzo di posta elettronica per comunicare con l'associazione. Abbiamo organizzato di recente un convegno regionale molto seguito e apprezzato.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Volantini con gli scopi e gli estremi dell'associazione e i sintomi in sintesi delle malattie.
- Manifesti con gli estremi dell'associazione e i sintomi in sintesi delle malattie.
- Articoli su quotidiani locali e nazionali.

Patologie

Fibromialgia; Encefalomielite mialgica.

Associazione Nazionale Italiana Diabete Insidido ANIDI



Sito web: www.anidi.org

Sede: via Santo Menna, 15 - 31048 San Biagio di Callalta (TV)

Presidente: Sig. Ginevio Marcon

Contatto: Tel. 0422 897914 - Fax 0422 897914 - Cell. 346 7460280

E-mail: anidi@cheapnet.it

Descrizione della malattia

La mancanza di vasopressina, un ormone, causa il diabete insipido centrale (DIC), malattia caratterizzata dall'incapacità a concentrare le urine e a trattenere i liquidi nel nostro corpo. In questa condizione, quindi, viene prodotta giornalmente una grande quantità di urina e l'acqua viene bevuta anche durante la notte (otto/dieci litri). Il DIC può essere causato da traumi cerebrali, tumori o da infiammazioni dell'ipofisi, in particolare della parte posteriore di questa ghiandola dove, appunto, viene secreta la vasopressina. A volte la sintomatologia può essere transitoria, come dopo un trauma o dopo un intervento chirurgico all'ipofisi. Il compenso clinico ottenuto con la terapia sostitutiva è assoluto. Attualmente viene impiegata una molecola simile alla vasopressina, la desmopressina (DDAVP). Questo farmaco è disponibile in spray nasale, in caso di necessità in fiale e, da due anni, in compresse. Il DIC non va confuso con il diabete insipido renale, dove la vasopressina viene prodotta normalmente, ma il rene è incapace di rispondere adeguatamente, e con il diabete mellito, dove il metabolismo degli zuccheri è alterato. La resistenza alla vasopressina, invece, è un difetto che colpisce soprattutto i maschi. L'alterazione consiste in un insufficiente riassorbimento di acqua a livello del tubulo prossimale, che in questi pazienti risulta più corto rispetto ai soggetti normali (ricordiamo che nelle 24 ore vengono filtrati dai glomeruli circa otto/dieci litri di urina primitiva e che la maggior parte di questa viene riassorbita a livello del tubulo prossimale). Si comprende facilmente come un difetto di riassorbimento, a questo livello, provochi una diuresi molto abbondante. Le urine sono molto diluite. La terapia consiste in una adeguata reintegrazione dell'acqua perduta con le urine (questo è estremamente importante soprattutto nei bambini molto piccoli, per evitare delle pericolose disidratazioni). In alcuni casi, paradossalmente, sono utili i diuretici in quanto, attraverso un'azione complessa, favorirebbero una riduzione dell'acqua libera.

Finalità e servizi

- Fornire tutte le informazioni utili ai pazienti per proseguire una vita normale.
- Con quanti ci conosceranno condideremo le tante esperienze acquisite in 25 anni di volontariato.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

I volumi:

- Vasopressione e diabete insipido.
- Una cascata d'amore.
- Il diabete insipido nefrogenico.
- Una cascata d'amore 2.

Patologie

Diabete insipido.

Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren ANIMaSS ONLUS



Sito web: www.animass.org/sjogren

Sede: via S. Chiara, 6 - 37129 Verona

Presidente: Dott.ssa Lucia Marotta

Contatto: Tel. 045 9580027 - Cell. 333 8386993

E-mail: animass.sjogren@fastwebnet.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Sjögren, malattia rara autoimmune, attacca tutte le mucose dell'organismo, occhi, bocca, naso, apparato respiratorio; interessa inoltre reni, pancreas, fegato, apparato cardiocircolatorio, apparato osseoarticolare. Spesso si associa ad altre patologie autoimmuni quali artrite reumatoide, LES, vasculiti, sclerodermia, tiroidite di Hashimoto fino a degenerare in un linfoma con mortalità del 5-8%. Tali problematiche acuiscono il disagio e la sofferenza dei malati per i quali non ci sono farmaci curativi e manca un centro polispecialistico per il monitoraggio e la prevenzione di questa grave patologia.

Finalità e servizi

- Offre ai malati e ai loro familiari informazioni, assistenza e consulenza sui servizi.
- Si batte per il riconoscimento della Sindrome di Sjögren come malattia rara.
- Promuove campagne di sensibilizzazione dei medici di base e dei farmacisti.
- Organizza dibattiti, conferenze, convegni.
- Organizza eventi per raccogliere fondi per la ricerca.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Pieghevoli, brochure, locandine, manifesti.
- Articoli su quotidiani e riviste nazionali.
- Articoli su riviste e pubblicazioni scientifiche.

Patologie

Sindrome di Sjögren.

Associazione Nazionale Malati Reumatici ANMAR ONLUS



Sito web: www.anmar-italia.it

Sede: via V. Polacco, 37 - 00167 Roma

Presidente: Sig.ra Antonella Celano

Contatto: Tel. 0832 520165 - Fax 0832 520165 - Cell. 339 3227227

E-mail: celano@anmar-italia.it

Descrizione della malattia

Malattie rare reumatiche.

Finalità e servizi

L'associazione si propone i seguenti scopi:

- promuovere iniziative dirette alla tutela dei diritti dei malati reumatici, nonché all'impiego dei mezzi atti a migliorare la loro qualità di vita;
- informare la pubblica opinione sulla natura delle malattie reumatiche, sui danni da esse causati e sui mezzi e le modalità che possono contribuire a prevenire, accertare precocemente e curare efficacemente;
- promuovere ogni azione presso i responsabili della Sanità Nazionale, presso quelli delle Regioni e delle Province autonome, nonché delle Aziende Sanitarie Locali, per migliorare le strutture sanitarie e per garantire ai malati reumatici condizioni ottimali per la cura della patologia e delle complicanze a essa correlate;
- collaborare con le Università, i centri di ricerca e le istituzioni scientifiche al fine di migliorare la prevenzione delle complicanze, in particolare dell'handicap, la cura e lo studio delle malattie reumatiche;
- collaborare con le autorità politiche e amministrative all'esecuzione di indagini epidemiologiche atte a evidenziare la rilevanza sociale delle affezioni reumatiche, sia per l'elevata frequenza sia per i costi che tali patologie croniche comportano;
- sollecitare le forze politiche per l'emanazione di norme legislative e di provvedimenti amministrativi in tema di prevenzione e cura delle malattie reumatiche e per favorire l'inserimento e il reinserimento dei malati reumatici nel contesto operativo della vita socio-economica del Paese;
- promuovere ogni iniziativa che valga a potenziare l'attività dell'ANMAR, acquisendo i mezzi finanziari utili all'espletamento delle sue funzioni;
- ANMAR ONLUS può svolgere i compiti istituzionali in stretta collaborazione con altre istituzioni e/o organismi similari;
- istituire a livello nazionale e regionale gruppi di studio per la promozione della lotta alle diverse patologie reumatiche.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Materiale informativo diretto ai pazienti e all'opinione pubblica.

Patologie

Artrite giovanile idiopatica; Artrite reumatoide; Osteoartrite; Polimialgia reumatica e Arterite a cellule giganti; Spondiloartropatie.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig.ra Fausta Trovarelli
via Montesilvano, 2 - 65010 Spoltore (PE)

BASILICATA

Sig. Luigi Berardi
via R. Leoncavallo - 85100 Potenza

CALABRIA

Sig.ra Marilena Licandro
via Itria, 27 - 89132 Reggio Calabria

CAMPANIA

Dott. Pietro Catera
viale Colli Aminei, 21 - 80131 Napoli

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Guerrina Filippi
via san Carlo, 44/2 - 40121 Bologna

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Marinella Monte
via Micesio, 31 - 33100 Udine

LAZIO

Dott.ssa Giuliana Farinelli
via Polacco, 37 - 00167 Roma

LIGURIA

Avv. Mimma Guelfi
via XX settembre, 33/14 - 16121 Genova

LOMBARDIA

Sig.ra Maria Grazia Pisu
p.zza C. Ferrari, 1 - 20122 Milano

MOLISE

Dott. Geo Gioiosa
v.le Marconi, 20 - 86081 Agnone (IS)

PIEMONTE

Sig.ra Loredana Manfrinato
via Bertola, 9 - 13895 Muzzano (BI)
Sig.ra Lidia Incutti
via Repubblica, 27 - 13900 Biella

PUGLIA

Sig.ra Antonella Celano
via Forlanini, 26 - 73100 Lecce

SARDEGNA

Sig. Ivo Picciau
via G. Cesare, 59 - 09028 Sestu (CA)

SICILIA

Sig. Luigi Bruno
via san Cusumano - 91016 Erice (TP)

TOSCANA

Dott.ssa Francesca Talozzi
via G. Ravizza, 96 - 57128 Livorno

TRENTINO ALTO ADIGE

Dott.ssa Anna Maria Marchionne
I.go N. Sauro, 11 - 38100 Trento

UMBRIA

Sig.ra Alessandra Verducci
via G. Papini - 06081 Assisi (PG)

VENETO

Sig.ra Gabriella Voltan
via Piranesi, 4 - 30174 Mestre (VE)

Associazione Nazionale Mediterranea Alopecia Areata ANMAA ONLUS



Sito web: www alopecia-italy.com

Sede: via Sinni, 26 - 75100 Matera

Presidente: Sig. Graziano Giannace

Contatto: Tel. 0835 381350 - Cell. 389 2765111

E-mail: segreteriaanmaa@hotmail.com

Descrizione della malattia

L'alopecia areata, come dice lo stesso nome, è caratterizzata dalla comparsa più o meno repentina di una o più chiazze prive di peli sul cuoio capelluto e/o sulla barba, ascelle, pube, arti. La malattia è estremamente diffusa, per esempio circa la metà dei maschi nel corso della vita è interessata da chiazze di alopecia sulla barba. Nella metà dei casi la malattia inizia prima della maturità e la sua evoluzione è capricciosa, potendo essere autorisolvibile o aggravarsi con chiazze espansive e confluenti su tutto il cuoio capelluto (alopecia totale) o su tutto l'ambito cutaneo (alopecia universale). La cute delle chiazze si presenta pallida o lievemente rosata, qualche volta con lieve desquamazione furfuracea nelle forme più attive, nelle quali è anche frequente il riscontro ai margini delle chiazze di capelli corti, spezzati, rastremati verso il basso e con un bulbo bianco atrofico (i capelli "a punto esclamativo"). La guarigione può essere spontanea nel giro di qualche mese, con ricrescita di peluria chiara che viene progressivamente rimpiazzata con peli più spessi che però possono anche rimanere permanentemente bianchi. Nelle forme più serie, è frequente trovare anche alterazioni delle unghie, che diventano fragili, fessurate, macchiate, deformate, con depressioni puntiformi "a ditale" o ispessite e giallastre. Gli studi più recenti sui meccanismi che portano alla comparsa della malattia concordano sulla presenza negli ammalati di un patrimonio genetico che predispone alla malattia. Successivamente un virus o qualche altro agente infettivo o sensibilizzante - sono citate piccole epidemie di alopecia areata - penetrando nell'organismo e modificando alcune proteine cellulari simili a quelle fisiologicamente presenti nel follicolo pilifero (cheratina, melanina), provocherebbero l'attivazione del sistema immunitario dell'ospite anche contro le proprie strutture, configurandosi così come una malattia "autoimmune", a somiglianza di altre patologie come il diabete giovanile, l'anemia perniciosa, le tiroiditi croniche, alcune delle quali - probabilmente non a caso - si associano spesso all'alopecia areata. Il pelo aggredito si superficializza e viene espulso, mentre il follicolo pilifero si rifugia in uno stato di quiescenza che può durare mesi o anni. Le cure attualmente utilizzate sono empiriche e non selettive. Nelle forme con poche chiazze, qualsiasi stimolo irritativo potrebbe probabilmente portare a una guarigione più rapida. Nelle forme più serie, le cure più efficaci tentano di modificare la risposta immunitaria patologica inibendola aspecificamente o dirottandola su altri bersagli.

Finalità e servizi

- Promuovere l'assistenza alle persone affette da alopecia areata, nonché l'istruzione e l'educazione delle persone affette e delle loro famiglie in relazione alla patologia, erogando a tale fine appositi servizi informativi.
- Sensibilizzare le strutture politiche, amministrative e sanitarie, al fine di migliorare l'assistenza ai pazienti.
- Promuovere la ricerca scientifica sull'alopecia.
- Effettuare indagini sulla diffusione della patologia in Italia.
- Promuovere rapporti con associazioni mediche nazionali e internazionali e con ogni altra istituzione avente scopi e/o programmi analoghi ai propri.
- Diffondere l'informazione e l'istruzione della classe medica e paramedica circa le possibilità diagnostiche e terapeutiche, erogando a tal fine appositi servizi informativi.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Lettere inviate all'ANMAA nel corso degli anni da persone che esprimono le loro varie esperienze di cura e le loro riflessioni sul rapporto "Io e l'alopecia".
- Dal 2000, ogni anno, è stata pubblicata una rivista informativa distribuita gratuitamente a medici e associati.

Patologie

Alopecia areata totale; Alopecia areata universale.

Associazione Nazionale per la Lotta alle Sindromi Atassiche AISA ONLUS



Sito web: www.atassia.it; www.centroeuropeoatassie.it

Sede: via Cina, 91 - 00144 Roma

Presidente: Sig. Carlo Rossetti

Contatto: Tel. 06 5203737 - Fax 06 5201490 - Cell. 348 3303893

E-mail: uff.presidenza@atassia.it

Descrizione della malattia

L'associazione si occupa di tutte le atassie primarie di origine genetica e, a livello riabilitativo, di sostegno e informazione, anche delle atassie secondarie. Le più frequenti sono l'atassia di Friedreich (AF) e le atassie spinocerebellari. La prima ha una frequenza di 2-4 su 100.000. La AF è una malattia ereditaria che provoca atassia (cioè mancanza di coordinazione nei movimenti) a causa di una degenerazione del midollo spinale e del cervelletto. Si manifesta prima dei 25 anni, più raramente (in circa il 15% dei casi), in età più tarda. Le prime manifestazioni sono difficoltà nell'equilibrio e nella coordinazione motoria. La mancanza di coordinazione motoria può rendere difficoltoso scrivere e mangiare. Non è raro che le persone affette debbano ricorrere prima o poi all'uso di una sedia a rotelle. La colonna vertebrale può incurvarsi (scoliosi) a causa dello scarso supporto offerto dai muscoli. Sono comuni anche problemi cardiaci, per cui è consigliabile che le persone affette da AF si sottopongano a controlli cardiologici. Le facoltà mentali e l'intelligenza delle persone colpite da AF sono normali. Il gruppo delle atassie spinocerebellari è un insieme di malattie genetiche da degenerazione delle cellule che compongono il cervelletto. Per questo tali patologie comportano alterazioni nella forza, velocità e destrezza dei movimenti. I segni principali sono l'atassia (andatura barcollante), la dismetria (difficoltà nel controllare l'ampiezza dei movimenti), l'ipotonia (diminuzione del tono muscolare), difficoltà nel parlare e nel fissare lo sguardo. In molti casi, questi sintomi progrediscono nel tempo. Esistono diverse forme di atassie spinocerebellari (SCA); dal punto di vista clinico, le diverse forme sono piuttosto simili, tanto che spesso non è facile distinguerle solo su base clinica. La distinzione fra le varie forme di SCA è soprattutto genetica. Ognuna di queste forme è causata dall'alterazione di un diverso gene. Le ricerche di questi ultimi anni hanno portato alla scoperta dei geni responsabili di 9 forme di SCA. Per le SCA da 1 a 7 esiste un test diagnostico, da effettuarsi presso laboratori specializzati. L'età di esordio dipende dal tipo di SCA, ma è comunque molto variabile da un caso all'altro. In media, le SCA tendono a manifestarsi fra i 30 e i 50 anni di età, ma esistono anche persone colpite dalla malattia in età molto giovane. Le SCA si ereditano con modalità autosomica dominante. Questo significa che i figli di una persona affetta hanno il 50% di probabilità di sviluppare a loro volta la malattia, indipendentemente dal sesso. Un fenomeno caratteristico delle SCA è quello dell'anticipazione: i sintomi e l'età di esordio della malattia all'interno di una famiglia si fanno generalmente più gravi e precoci con il passare delle generazioni. La diagnosi su base unicamente clinica difficilmente riesce a distinguere le diverse forme di SCA. Purtroppo non esiste attualmente una cura efficace in grado di fare regredire o di arrestare la progressione di queste malattie.

Finalità e servizi

- Fornire assistenza ai malati e alle loro famiglie in tutti i modi e in tutti gli ambiti possibili.
- Collaborare con le direzioni ospedaliere, le Aziende Sanitarie Locali e altri enti nella loro opera di diagnosi e cura della malattia.
- Promuovere studi, conferenze, dibattiti e convegni allo scopo di allargare e diffondere le conoscenze sui problemi della malattia.
- Incoraggiare e promuovere la ricerca scientifica genetico-molecolare, biochimica e immunologica sulle atassie.

- Svolgere attività di informazione e promozione della prevenzione.
- Prestare sostegno globale ai pazienti atassici, alle famiglie e ai disabili in genere, aiutandoli nella risoluzione dei problemi derivanti dalla comparsa delle malattie.
- Raccogliere fondi per realizzare i progetti dell'associazione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Archimede", trimestrale di informazione dell'associazione.

Patologie

Atassia di Friedreich; Atassie spinocerebellari.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig. Fulvio Di Benedetto
L'Aquila
Tel. 0864 32248

CALABRIA

Sig. Maria Lisetta Bloise
Cosenza
Tel. 0981 83245

CAMPANIA

Sig. Giuseppe Ruggiero
via S. Lorenzo, 75/C bis - 81031 Aversa (CE)
Tel. 081 5038964
Fax 081 5038964

EMILIA ROMAGNA

Sig. Giuliano Lenzi
via d'Acola, 23 - 40057 Granarolo dell'Emilia (BO)
Tel. 051 760466

LAZIO

Sig. Giovanni Mennilli
via Cina, 91 - 00144 Roma
Tel. 06 5201490
Fax 06 5201490
Sig. Antonino Ziino
via Bonn, 14/16 - 04011 Aprilia (LT)
Tel. 06 92730325
Fax 06 92730325
E-mail: se.lt.lazio@atassia.it

LIGURIA

Dott.ssa Maria Litani
via Sara, 12 - 16039 Sestri Levante (GE)
Tel. 0185 457127
Cell. 339 3168142

LOMBARDIA

Sig.ra Mary Marnati
Milano
Tel. 02 97271179

MARCHE

Sig. Luigi Pascuzzi
Ascoli Piceno
Tel. 0734 673554

PIEMONTE

Sig. Piero Nicosia
c/o Istituto "P. Boselli", strada Altessano, 52/3 - 10151 Torino
Tel. 011 4551145

PUGLIA

Sig.ra Francesca Angiuli
Bari
Cell. 348 3549490

SICILIA

Sig.ra Anna Santoro
Palermo
Tel. 091 222065

TOSCANA

Sig. Vasco Bonechi
via S. Nicola da Tolentino, 7 - 50141 Firenze
Tel. 055 4515998

UMBRIA

Sig.ra Valeria Battiboia Gaggiani
Perugia
Tel. 0743 221503

VENETO

Sig.ra Federica Torin
Padova
Tel. 042 972651

Associazione Neurofibromatosi ONLUS ANF



Sito web: www.neurofibromatosi.org

Sede: via Milano, 21/b - 43100 Parma

Presidente: Sig. Corrado Melegari

Contatto: Tel. 0521 771457 - Fax 0521 771457

E-mail: anf@neurofibromatosi.org

Descrizione della malattia

Le neurofibromatosi (NF) sono un gruppo di malattie genetiche che contano oltre 1,5 milioni di malati nel mondo, di cui almeno 20.000 in Italia. Sono accomunate dalla presenza di tumori benigni che crescono lungo il decorso dei nervi (neurofibromi). Le due forme più frequenti e meglio conosciute sono la NF1 e la NF2.

NF1 è detta anche "forma periferica" o "malattia di von Recklinghausen". Colpisce una persona ogni 4.000 nati. È dovuta all'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma 17. Nel 50% dei casi viene ereditata da un genitore affetto (casi familiari) e nel restante 50% compare spontaneamente nel figlio di genitori non affetti (casi sporadici). È caratterizzata dalla precoce comparsa sulla pelle di macchie colore caffè-latte e poi di neurofibromi, nella forma di noduli cutanei e/o sottocutanei. Il 30-40% dei soggetti presenta disturbi di apprendimento. Circa il 20% dei casi si associa a una o più complicanze: tumori cerebrali (in particolare delle vie ottiche ed extracerebrali, epilessia, ritardo mentale, scoliosi grave, pseudoartrosi della tibia, ipertensione arteriosa, danni estetici/psicologici e altre). La diagnosi prenatale è possibile nei casi familiari e quando viene preventivamente caratterizzata la mutazione di un caso sporadico.

NF2 è definita anche "forma centrale" o "acustica". Colpisce una persona ogni 40.000 nati. È dovuta all'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma 22. Nel 50% dei casi viene ereditata da un genitore affetto (casi familiari) e nel restante 50% compare spontaneamente nel figlio di genitori non affetti (casi sporadici). È caratterizzata dalla comparsa, in età giovanile o adulta, di tumori benigni che colpiscono il nervo acustico (schwannomi vestibolari), spesso di entrambi i lati, il cervello e il midollo spinale. Si manifesta con progressiva diminuzione dell'udito sino alla sordità, perdita dell'equilibrio e dell'orientamento spaziale o con altri sintomi neurologici, che variano in rapporto alla sede dei tumori. Spesso è presente anche una sorta di cataratta (opacità sottocapsulare posteriore giovanile) che, con il tempo, causa un grave deficit visivo. Le macchie caffè-latte e i neurofibromi sono presenti in numero limitato. La diagnosi prenatale è possibile nei casi familiari e quando viene preventivamente caratterizzata la mutazione di un caso sporadico.

Finalità e servizi

- Fornire informazioni e continui aggiornamenti sulla neurofibromatosi.
- Dare consigli utili per ridurre gli effetti della neurofibromatosi e migliorare la qualità della vita.
- Fornire informazioni sui centri di diagnosi e cura presenti sul territorio nazionale.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica.
- Fornire supporto ai propri associati e alle loro famiglie.
- Promuovere un'indagine sui bisogni psico-sociali dei pazienti e delle famiglie con neurofibromatosi.
- Promuovere un'indagine assistenziale e dei costi delle NF.
- Diffondere informazioni medico-scientifiche.
- Organizzare congressi nazionali con cadenza triennale o quadriennale.
- Realizzare nuovi centri di assistenza e promuovere l'apertura di nuove sezioni regionali.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Le Neurofibromatosi, volume di informazione sulle NF.
- “Le Neurofibromatosi di tipo 1 - Informazioni per i medici -”.
- “I disturbi di apprendimento - Informazioni per pazienti e famiglie -”.
- “Diario di un Congresso”, atti del 3° Congresso Nazionale sulle NF - 2004.
- “Amici per la pelle”, giornalino d’informazione quadrimestrale.

Patologie

Neurofibromatosi di tipo 1 o Malattia di Von Recklinghausen; Neurofibromatosi di tipo 2.

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Sig.ra Mariastella Eisenberg
corso Trieste, 91 - 81100 Caserta
Tel. 0823 355355
E-mail: eistella@gmail.com
Sig. Michele Palomba
via A. Moro, 28/A - 80059 Torre del Greco (NA)
Tel. 081 8810699
E-mail: campania@neurofibromatosi.it

EMILIA ROMAGNA

Sig. Corrado Melegari
via Milano, 21/B - 43100 Parma
Tel. 0521 771457
Fax 0521 771457
E-mail: anf@neurofibromatosi.org

LAZIO

Sig. Ruggero Scampuddu
via Dei Glicini, 7 - 04013 Latina Scalo (LT)
Tel. 0773 631914

LOMBARDIA

Sig. Vincenzo Orlando
via Don Pizzoni, 18 - 24036 Ponte San Pietro (BG)
Tel. 035 615983
Fax 035 615983
E-mail: lombardia@neurofibromatosi.it

MARCHE

Sig.ra Luciana Rocconi
borgo Passera, 148/f - 60019 Senigallia (AN)
Tel. 071 7926299
Sig. Riccardo Andreoni
via Galilei, 2 - 60015 Falconara Marittima (AN)
Tel. 071 912051

PIEMONTE

Sig. Felice Mostacci
via Quarto dei Mille, 2/B - 10095 Grugliasco (TO)
Tel. 011 4113643
E-mail: felice@fastwebnet.it

PUGLIA

Sig.ra Lina Petrelli
via Mastrocco, 10 - 70021 Acquaviva delle Fonti (BA)
Tel. 080 768385
E-mail: linapetrelli@libero.it

SARDEGNA

Sig. Ruggero Scampuddu
via G. Deledda, 24 - 09127 Cagliari
Tel. 070 656858

SICILIA

Sig. Giuseppe Barbaro
via Palermo, 404 - 98121 Messina
Tel. 090 41993
E-mail: pippobarbaro@alice.it

TOSCANA

Dott.ssa Michela Corradini
via Niccolò da Uzzano, 98 - 50126 Firenze
Tel. 055 6814968
E-mail: toscana@neurofibromatosi.it
Sig. Federico Viviani
via Dell'Amore, 10 - 56034 Casciana Terme (PI)
Cell. 338 4573896
E-mail: fede.viviani@alice.it

VALLE D'AOSTA

Sig.ra Gianna Lisitano
frazione La Cretaz, 16 B - 11010 Oyace (AO)
Cell. 338 4760506
E-mail: liguria@neurofibromatosi.it

Associazione Paralisi Sopranucleare Progressiva PSP Italia



Sito web: www.pspitalia.org

Sede: Casella postale 80 - 36078 Valdagno (VI)

Presidente: Dott.ssa Carmen Bicego

Contatto: Cell. 349 5261018

E-mail: info@pspitalia.org

Descrizione della malattia

La paralisi sopranucleare progressiva (PSP) è una malattia neurodegenerativa che causa paralisi dei movimenti oculari, difficoltà di espressione, rigidità del collo e del tronco, grave e precoce riduzione dei riflessi posturali, che causa frequenti cadute, soprattutto all'indietro. Generalmente non è presente deterioramento mentale. È conosciuta anche come sindrome di Steele-Richardson-Olszewski, dal nome dei tre medici canadesi che per primi nel 1964 l'hanno descritta come entità clinico-patologica. Questa malattia presenta lesioni cerebrali simili, ma più estese, rispetto a quelle del morbo di Parkinson, con cui spesso viene confusa in fase di diagnosi, soprattutto agli esordi. Ha un evolversi assolutamente individuale: si presenta e progredisce in modi e tempi diversi da paziente a paziente. Viene classificata fra le malattie rare, e recenti studi inglesi hanno dimostrato che l'incidenza è di circa 5 casi su 100.000. Le cause sono sconosciute, ma è possibile una componente genetica. Al momento non esistono cure o trattamenti veramente efficaci.

Finalità e servizi

- Offrire sostegno alle persone affette e ai loro familiari.
- Promuovere la conoscenza della paralisi sopranucleare progressiva.
- Costituire un database di raccolta dati sulle persone affette per stimolare la ricerca scientifica con progetti mirati alla specifica patologia.
- Offrire una consulenza medica specialistica.

Patologie

Paralisi sopranucleare progressiva o sindrome di Steele-Richardson-Olszewski.

Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS APAI



Sito web: www.assoc-apai.org

Sede: viale degli Uliveti, 8 - 64028 Silvi Marina (PE)

Presidente: Dott.ssa Christine Gammon

Contatto: Tel. 085 9353560 - Fax 085 9353560 - Cell. 333 7027420

E-mail: apai@assoc-apai.org

Descrizione della malattia

Le malattie autoimmuni sono malattie multifattoriali ad andamento cronico, in parte resistenti ai vari approcci terapeutici.

Le persone che ne sono affette necessitano di essere seguite clinicamente in ambienti specializzati, spesso per tutta la vita. Varie e numerose sono le malattie autoimmuni; tra quelle con maggiore frequenza abbiamo: sclerosi multipla (nelle varie forme); artrite reumatoide; lupus (nelle varie manifestazioni); sclerodermia; connettiviti; sindrome di Sjögren; malattia di Behçet.

Finalità e servizi

- Offrire una migliore qualità della vita anche coinvolgendo i familiari e dando loro aiuto psicologico.
- Promuovere la conoscenza e la gestione della propria patologia.
- Costituire un database sulle persone affette dalle svariate patologie per stimolare la ricerca scientifica con progetti mirati, promossi durante i convegni, incontri e seminari.
- Organizzare incontri periodici fra medici, pazienti e familiari.
- Organizzazione di trasporti per congressi, convegni, visite.
- Organizzazione di eventi per autofinanziamento (serate, mostre, concerti ecc.).
- Sostegno alla ricerca e istituzione di borse di studio.
- Servizi di day hospital (attivi o in fase di realizzazione) presso i Centri di Riferimento: Ist. Clinica Medica Politecnico delle Marche Torrette (Ancona) - Università de L'Aquila - Università di Bari - AO Careggi Firenze - Ist. Auxologico Università di Milano - Università di Napoli Federico II - Az. Policlinico di Napoli, Div. Medicina Interna - Az. Osp. universitaria di Padova, Serv. di Ematologia e Immunologia - Osp. Santo Spirito di Pescara - Università di Roma La Sapienza, Policlinico Umberto I - AO Sant'Andrea di Roma - Policlinico Gemelli Roma.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Invio del Notiziario Informapazienti "APAI NEWS" a tutti gli iscritti, ai medici di base, ai Centri di Riferimento e alle ASL provinciali.
- Stampa, ristampa e invio del libretto "A proposito di artrite reumatoide" autori: Prof. Aiuti, Prof. Laganà, Dott.ssa Quinti.
- Progetto "Paziente Informato".
- Progetto "Il manuale delle malattie autoimmuni" del Prof. Y. Schonefeld. Oso. Tel Aviv - Israele.
- Sito internet: www.assoc-apai.org

Patologie

Lupus eritematoso sistemico; Artrite reumatoide; Sclerodermia; Connettivite mista; Sindrome di Sjögren; Sindrome di Behçet; Sclerosi multipla; Miastenia grave; Morbo di Addison; Tiroidite di Hashimoto; Pemfigo; Dermatomiosite; Poliendocrinopatia; Sindrome Goodpasture; Vasculiti; Uveite; Polimiosite; Morbo di Crohn.

Associazione per la Ricerca Piera Cutino ONLUS APC



Sito web: www.pieracutino.it

Sede: via Trabucco, 180 - 90146 Palermo

Presidente: Prof. Alessandro Garilli

Contatto: Tel. 091 6885506 - Fax 091 6881664

E-mail: info@pieracutino.it

Descrizione della malattia

Frequenza: 1/10.000-20.000 nati. La talassemia, o anemia mediterranea, è una grave malattia ereditaria tristemente nota nelle zone economicamente meno sviluppate del Mediterraneo e del Sud-est asiatico. Causa dell'anemia è un difetto genetico che impedisce la normale formazione dell'emoglobina, una proteina presente nei globuli rossi preposta al trasporto dell'ossigeno in tutte le cellule dell'organismo. Attualmente, un malato di talassemia non ha speranze di guarigione e la sua sopravvivenza è legata a continue, penose trasfusioni, colpevoli a loro volta di un accumulo di ferro nel sangue e di conseguenti gravi danni al metabolismo degli organi. Oggi, in Sicilia, esistono più di 400.000 portatori sani (2 milioni in Italia) e più di 1.200 talassemici (7.000 in Italia).

Finalità e servizi

- Favorire la ricerca scientifica e la conoscenza della malattia.
- Sensibilizzare gli organi politici, amministrativi e sanitari.
- Promuovere corsi, pubblicazioni, conferenze.
- Collaborare con enti pubblici e privati, nazionali e internazionali.
- Promuovere, migliorare e sostenere l'assistenza sanitaria di pazienti affetti da emoglobinopatie.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica circa le complicanze connesse alla talassemia.

Patologie

Anemia mediterranea, talassemia minor, talassemia major o morbo di Cooley, Emoglobinopatie.

Associazione per la Ricerca sulla Sindrome di Rett ONLUS Pro RETT Ricerca



Sito web: www.prorett.org

Sede: via XXV aprile, 52 - 46022 Felonica (MN)

Presidente: Sig.ra Rita Bernardelli

Contatto: Tel. 0386 66252 - Fax 0386 916094 - Cell. 333 7744030

E-mail: info@prorett.org

Descrizione della malattia

La sindrome di Rett (RTT) è una grave malattia neurologica di origine genetica che colpisce quasi esclusivamente le bambine (1:10.000/15.000).

La RTT è caratterizzata da uno sviluppo normale nei primi mesi di vita, si manifesta dai 6 ai 18 mesi con una rapida regressione che porta alla perdita di quasi tutte le abilità acquisite.

I primi sintomi della malattia sono l'arresto dello sviluppo psicomotorio, la perdita del linguaggio e delle abilità manuali, la perdita di interesse per le persone e l'ambiente.

Altri sintomi sono stereotipie delle mani, aprassia, anomalie respiratorie, epilessia, scoliosi o cifosi, bruxismo.

La RTT è causata nell'85% dei casi da mutazioni nel gene MECP2, situato sul cromosoma X.

Finalità e servizi

■ Pro Rett Ricerca è un'associazione onlus che ha lo scopo di promuovere, accelerare e finanziare la ricerca scientifica per trovare una cura alla sindrome di Rett. Pro Rett Ricerca si propone di promuovere trattamenti socio-sanitari per migliorare la vita delle persone affette dalla sindrome di Rett.

■ Pro Rett Ricerca organizza incontri scientifici internazionali per ricercatori, familiari e associazioni.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

■ Attraverso il proprio sito, www.prorett.org, informa sullo stato della ricerca e su eventi sociali e di solidarietà inerenti alla sindrome di Rett.

■ Realizza un periodico di divulgazione scientifica e informazione sulla sindrome di Rett: Pro Rett News.

■ Organizza con cadenza biennale, un meeting scientifico internazionale: European Working Group On Rett Syndrome, per dare la possibilità a tutti gli scienziati impegnati sulla RTT di incontrarsi e creare reti di collaborazioni. Al meeting partecipano circa un centinaio di ricercatori provenienti da ogni parte del mondo.

Patologie

Sindrome di Rett

Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa DEBRA Italia



Sito web: www.debraitaliaonlus.org

Sede: via Arno, 96 - 00198 Roma

Presidente: Dott.ssa Paola Zotti

Contatto: Tel. 06 8547113 - Fax 06 8547113 - Cell. 331 6085065

E-mail: info@debraitaliaonlus.org

Descrizione della malattia

L'epidermolisi bollosa (EB) è una malattia genetica rara appartenente a un gruppo eterogeneo di genodermatosi. La malattia si caratterizza per l'estrema fragilità della pelle: nelle forme severe anche la frizione più lieve genera bolle che danno poi origine a lacerazioni. Si conoscono molte forme di EB, ma la classificazione internazionale ha individuato tre gruppi principali: semplice, giunzionale e distrofica, in relazione allo strato dell'epidermide in cui avviene il distacco che origina le bolle. Le forme più gravi sono quelle giunzionale e distrofica. In questi pazienti sono interessate anche le mucose, gli occhi, il tratto oro-faringeo; a causa della retrazione cicatriziale, le mani e i piedi tendono a chiudersi. Si rendono pertanto necessari ripetuti interventi di chirurgia plastica ricostruttiva. Sempre in relazione alle continue lacerazioni cutanee e alla conseguente perdita di liquidi ed elettroliti, i malati sono affetti da anemia cronica e il processo di accrescimento è seriamente coinvolto. La prevenzione delle infezioni attraverso medicazioni quotidiane è l'unico presidio. È altamente raccomandato il controllo delle piaghe torpide, perché le incessanti lacerazioni possono dare luogo a tumori cutanei aggressivi. Come abbiamo riferito, si tratta di una malattia genetica: la speranza di una cura viene dalla terapia genica. Nel 2006 l'equipe guidata dal prof. Michele De Luca dell'Università di Modena ha realizzato con successo la prima terapia genica al mondo su un paziente affetto dalla forma giunzionale. L'obiettivo è implementare ed estendere la terapia a tutte le altre forme di EB. Nel 2008, il Centro di Medicina Rigenerativa (CReM) di Modena si configura come principale realtà scientifica, italiana ed europea, collegata alla patologia e all'individuazione delle future terapie.

Finalità e servizi

- Garantire servizi e supporto alle persone che vivono la condizione EB.
- Promuovere il benessere delle persone con EB e delle loro famiglie e la loro piena integrazione.
- Stabilire relazioni con analoghe associazioni italiane e straniere.
- Attività di advocacy presso le istituzioni pubbliche e private.
- Collaborazione con i centri di riferimento.
- Raccolta dati.
- Fundraising a sostegno della ricerca e dell'offerta di servizi.
- Comunicazione e sensibilizzazione attraverso campagne sui media.
- Collaborazione con organizzazioni di malati rari (UNIAMO, EURORDIS).

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Sito web: principale fonte d'informazione (15.000 utenti al mese).
- Monografie.

Patologie

Epidermolisi bollosa semplice; Epidermolisi bollosa giunzionale; Epidermolisi bollosa distrofica.

Associazione per la Tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS ABM



Sito web: <http://xoomer.alice.it/abm/>

Sede: via Gaetano Donizetti, 106 - 20052 Monza (MB)

Presidente: Sig. Luca Zini

Contatto: Cell. 333 4624040

E-mail: abm.onlus@virgilio.it

Descrizione della malattia

Le malattie metaboliche ereditarie, definite anche errori congeniti del metabolismo, sono un gruppo di malattie genetiche causate dal deficit parziale o totale di un'enzima o di una proteina che ha la funzione di trasportare specifici composti attraverso le membrane cellulari. Le conseguenze di questo difetto possono essere un accumulo dei composti (metaboliti) a monte del difetto, l'assenza o la scarsità del prodotto finale della via metabolica, l'attivazione da parte dell'organismo di vie metaboliche "collaterali" che a volte riescono ad aggirare il blocco. Nella maggior parte delle malattie metaboliche, il danno può pertanto essere dovuto alla carenza di un prodotto importante che non viene più sintetizzato; in altre, invece, il danno è causato dalla tossicità dei metaboliti accumulati; in altre ancora, il danno è determinato da entrambi i meccanismi. Il tipo di sintomi e gli organi colpiti variano in funzione del tipo di danno: ogni malattia metabolica ereditaria ha quindi caratteristiche cliniche diverse. Se considerate singolarmente, la maggior parte delle malattie metaboliche ereditarie sono rare, ma nel loro complesso colpiscono un numero di persone non trascurabile. Per esempio: le aminoacidopatie colpiscono 1 neonato su 2.500, le malattie lisosomiali hanno una frequenza, come gruppo, di 1/5.000, mentre l'emocromatosi e l'ipercolesterolemia familiare da sole hanno una frequenza di 1/300-500 nati vivi. Attualmente, per molte malattie metaboliche, non esiste una cura definitiva, ma per alcune sono disponibili trattamenti efficaci, soprattutto se iniziati precocemente.

Finalità e servizi

- Favorire e sostenere, attraverso il confronto e la circolarità delle informazioni in nostro possesso, le famiglie che vivono giornalmente i problemi e le difficoltà della cura del loro figlio nell'esclusivo interesse del bambino.
- Promuovere il miglioramento dei servizi forniti dai Centri per le malattie metaboliche ereditarie.
- Promuovere iniziative d'informazione e di sensibilizzazione sulle malattie metaboliche ereditarie.
- Sensibilizzare i pediatri e i medici di medicina generale.
- Promuovere e sviluppare rapporti con le altre realtà associative.
- Sostenere e finanziare la ricerca scientifica.

Patologie

Aminoacidopatie; Malattie da accumulo lisosomiale; Disturbi del metabolismo dei carboidrati; Difetti del ciclo dell'urea; Acidosi organiche; Malattie mitocondriali; Disturbi del metabolismo dei lipidi; Malattie del metabolismo delle purine; Malattie del metabolismo delle pirimidine.

Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale AMICA



Sito web: www.infoamica.it

Sede: viale Vega, 55 - 00122 Roma

Presidente: Sig.ra Lucietta Chiafalà

E-mail: amica@infoamica.it

Descrizione della malattia

La sensibilità chimica multipla o MCS è una patologia cronica invalidante che comporta reazioni multiorgano, anche gravi, per esposizioni a sostanze chimiche anche in minime tracce come quelle che si incontrano nella vita quotidiana (deodoranti, profumi, detersivi, insetticidi, plastiche, vernici, solventi, smog, farmaci ecc.), ma anche per campi elettromagnetici e in questo caso si preferisce definirla elettrosensibilità. La prima terapia per questa condizione consiste nell'evitare l'esposizione chimica ed elettromagnetica riducendo al massimo l'esposizione del malato visto che, a differenza della comune allergia, non esistono farmaci in grado di risolvere le reazioni, se non l'ossigeno e l'allontanamento immediato dall'agente scatenante.

Quando si è in grado di risalire al tipo di intossicazione che ha prodotto la sensibilizzazione verso gli agenti chimici, è indicata una terapia di disintossicazione. Negli Stati Uniti e in Canada esistono leggi specifiche per la tutela del diritto al lavoro, allo studio, alla salute e alla socializzazione di questi malati.

Finalità e servizi

■ AMICA fa divulgazione sulle malattie causate dall'intossicazione cronica e ambientale, attraverso un'informazione rivolta al grande pubblico, alla stampa e agli stessi medici, nonché alle istituzioni, con le quali AMICA tiene rapporti costanti per ottenere il riconoscimento di malattie come MCS, elettrosensibilità, stanchezza cronica, fibromialgia, intossicazione da amalgama (sindrome di Daunerer) ecc.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- AMICA offre ai suoi soci e sostenitori la guida "Vivere meglio" che contiene anche un elenco di prodotti a basso contenuto di agenti chimici e di prodotti per la MCS.
- Sul sito dell'associazione sono pubblicati articoli per i quali scienziati da tutto il mondo concedono il copyright così come recensioni a studi scientifici e interviste con esperti.

Patologie

Sensibilità Chimica Multipla (MCS); Elettrosensibilità; Stanchezza cronica; Fibromialgia; Intossicazione da amalgama o sindrome di Daunerer.

Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili AMRI ONLUS



Sito web: www.amri.it

Sede: largo G. Gaslini, 5 - 16147 Genova

Presidente: Sig. Gabriele Bona

Contatto: Tel. 010 3071553 - Fax 010 3074387 - Cell. 340 1238777

E-mail: assamri@gmail.com

Descrizione della malattia

Le malattie reumatiche sono malattie infiammatorie a causa spesso sconosciuta che, pur prediligendo le articolazioni, possono interessare ogni organo e apparato. Hanno comunemente un andamento cronico e possono causare gravi conseguenze come limitazioni articolari rilevanti, insufficienza renale, riduzione di crescita e seri danni oculari. Nel loro complesso, costituiscono una delle maggiori cause di disabilità nel bambino. La più frequente è l'artrite cronica giovanile. L'artrite cronica giovanile comprende diverse malattie, tutte caratterizzate da un'inflammatione articolare persistente. Se ne distinguono varie forme:

- forma sistemica: in cui l'artrite è accompagnata da febbre elevata;
- forme pauci o poliarticolari: in cui l'artrite interessa, rispettivamente, poche o numerose articolazioni. Le cause sono sconosciute, ma verosimilmente dipendono da una risposta immunitaria eccessiva nei confronti di agenti infettivi banali che, in alcuni soggetti predisposti, genera una forma di autoaggressione. Il nostro sistema immunitario, infatti, è deputato a difenderci da virus e batteri e per fare questo è in grado di identificare ciò che è estraneo all'organismo per aggredirlo. In queste malattie, però, viene in parte perduta questa capacità, per cui la risposta verso un agente infettivo si tramuta in un'autoaggressione che continua anche dopo che l'agente infettivo è stato eliminato.

Finalità e servizi

- Fornire assistenza sociale alle famiglie provenienti dalle varie regioni d'Italia accogliendo i loro bisogni. Il nostro aiuto e la nostra presenza consentono di sopportare i lunghi periodi di ricovero, la lontananza da casa, l'ansia per i bambini costretti a sottoporsi a terapie intense e dolorose.
- Fornire aiuto economico a sostegno dei costosi viaggi per visite di controllo o ricovero ospedaliero, e del pagamento di esami o farmaci non contemplati nell'esenzione per patologia.
- Gestire tre appartamenti a Genova, presi in affitto dall'associazione per ospitare quei genitori che, dovendo restare per un lungo periodo in ospedale, possono evitare così la ricerca di un alloggio non sempre adeguato e generalmente assai costoso.
- Realizzare incontri, raccolta fondi, convegni, sensibilizzando l'opinione pubblica e gli organi istituzionali, le strutture sanitarie sui gravi problemi che le malattie reumatiche rappresentano per i nostri bambini per ottenere, dalle strutture del Servizio Sanitario Nazionale, tutto ciò che è necessario per condurre una vita sociale normale.
- Fornire al reparto due figure professionali di fondamentale aiuto nella gestione della malattia: una psicologa e una fisioterapista.
- Fornire aiuto economico per promuovere la ricerca scientifica su queste malattie.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Bollettino periodico informativo AMRI.
- Libro sulle malattie reumatiche e sulle norme in vigore a sostegno dei malati cronici e delle loro famiglie.
- Libretto di fisioterapia.

Patologie

Artrite cronica giovanile; Malattie reumatiche infantili.

Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ONLUS



Sito web: www.emocromatosi.it

Sede: via Pergolesi, 33 - 20052 Monza (MB)

Presidente: Sig. Pierluigi Malegori

Contatto: Tel. 039 2339555

E-mail: info@emocromatosi.it

Descrizione della malattia

È una malattia ereditaria caratterizzata dal progressivo accumulo di ferro nell'organismo.

Frequenza: 1/500 nati nel Nord Italia; 1/2.000 nel Centro-Sud.

Sono oggi note cinque forme di emocromatosi ereditaria (tipo 1, tipo 2a e 2b, tipo 3, tipo 4) determinate da difetti a carico di diversi geni (HFE, gene della emocromatosi giovanile, epcidina, recettore 2 della transferrina e ferroportina1). Nella maggioranza sono forme a trasmissione recessiva, nelle quali le persone affette ereditano il difetto da ciascuno dei genitori; più raramente si tratta di forme a trasmissione dominante, nelle quali i malati ereditano il difetto da un solo genitore. Se non diagnosticata e trattata in tempo, l'emocromatosi conduce allo sviluppo di gravi danni a carico di vari organi: cirrosi epatica (che può evolvere, come è noto, verso il tumore epatico); diabete mellito; cardiopatia (aritmie e scompenso cardiaco sono causa frequente di morte nei pazienti non trattati); ipogonadismo (riduzione del desiderio sessuale, impotenza nell'uomo, scomparsa delle mestruazioni nella donna, infertilità in entrambi); artropatia (artrite e impotenza funzionale delle articolazioni delle dita delle mani, dell'anca o delle ginocchia).

La diagnosi e la terapia precoce impediscono lo sviluppo delle complicanze e conferiscono una normale aspettativa di vita ai pazienti. I sintomi causati dall'emocromatosi sono poco specifici (stanchezza, depressione e irritabilità, dolore addominale) e spesso tardivi (quando ormai sono presenti danni d'organo). La malattia va quindi ricercata con indagini semplici, ma specifiche: saturazione della transferrina (un valore del 45% è uno dei primi segni di laboratorio di sovraccarico di ferro) e ferritina sierica (un valore di 300 mg/l nell'uomo e di 200 mg/l nella donna indica in genere un accumulo di ferro). È possibile la ricerca delle mutazioni specifiche del gene HFE o di altri geni responsabili di forme di emocromatosi. La biopsia epatica consente di misurare il ferro depositato e di evidenziare se il tessuto epatico è danneggiato. Da quando è disponibile l'analisi genetica, la biopsia epatica viene effettuata solo in casi selezionati. Il trattamento è semplice, efficace e ben tollerato e consiste nel prelievo settimanale di sangue (salassoterapia).

Finalità e servizi

- Ricercare le cause responsabili del sovraccarico di ferro e degli effetti tossici del ferro.
- Favorire attraverso il miglioramento delle conoscenze, la diagnosi precoce di tale malattia e la terapia.
- Informare la popolazione e i medici su tutte le malattie che possono determinare un sovraccarico di ferro e sulle complicanze che ne derivano. È possibile rivolgere domande e richieste, alle quali rispondono medici o membri dell'associazione. Sono disponibili fogli informativi sui diversi aspetti del sovraccarico di ferro e sulle malattie a esso correlate. Questi fogli descrivono e spiegano i sintomi e gli esami necessari per la diagnosi e la terapia.
- Stimolare i medici, la popolazione e le strutture sanitarie alla diagnosi precoce e alla prevenzione delle complicanze.
- Elaborare linee guida per la diagnosi e la terapia degli stati di sovraccarico di ferro e delle diverse forme di emocromatosi.
- Aiutare e informare i pazienti affetti da tali malattie e i loro familiari.

- Sostenere la ricerca nell'ambito delle malattie da sovraccarico di ferro. Nella ricerca risiede la speranza di prevenire, migliorare la diagnosi e la terapia degli stati di sovraccarico di ferro.
- Estendere la collaborazione con specialisti nel campo dell'emocromatosi in Italia e favorire la crescita di centri qualificati in Italia.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- “Notizie siderali”, notiziario trimestrale che riporta argomenti che riguardano il ferro sia dal punto di vista medico-scientifico che culturale, le novità del mondo scientifico, le nuove terapie e quelli che sono i programmi dell'associazione.

Patologie

Emocromatosi e malattie da sovraccarico di ferro.

Associazione per lo Studio e l'Informazione dell'Acondroplasia AISAC ONLUS



Sito web: www.aisac.it

Sede: via Luigi Anelli, 6 - 20122 Milano

Presidente: Sig.ra Donatella Valerio Sessa

Contatto: Tel. 02 87388427 - Fax 02 87388427

E-mail: aisacass@aisac.it

Descrizione della malattia

L'acondroplasia fa parte delle displasie scheletriche (un gruppo geneticamente eterogeneo di condizioni caratterizzate da anomalie dello sviluppo osseo) ed è una forma di nanismo dovuta a una mutazione del patrimonio genetico, che comporta un'alterazione del tessuto osseo nella zona di formazione della cartilagine. Il termine "acondroplasia" deriva dal greco e significa "senza cartilagine". In realtà la cartilagine esiste, ma cresce a un ritmo molto più lento del normale. L'acondroplasia è comunque la displasia ossea più frequente, con l'incidenza di 1 caso su 20.000 nati, senza alcuna differenza di etnia o di sesso.

Finalità e servizi

- AISAC crede in un mondo in cui sia bandita ogni forma di discriminazione verso chi è diverso; in cui le differenze siano vissute come valore; in cui ogni essere umano conti per quello che è, non per quello appare; in cui vi sia consapevolezza che "c'è qualcosa di grande in ognuno di noi".
- Affronta i problemi dell'acondroplasia in tutti i suoi aspetti e si pone come punto di riferimento per gli individui di bassa statura e le loro famiglie. Si occupa di ricerca, prevenzione, presa in carico medica e assistenziale, promozione dei diritti; collabora con tutte le realtà istituzionali e non, italiane e internazionali, che lavorano intorno alle stesse problematiche.
- Si ispira ai principi della medicina umanizzata; promuove l'assistenza multidisciplinare, integrata e precoce per chi è portatore di malattie genetiche complesse.
- In campo clinico, opera in collaborazione con i Centri di genetica medica preposti alla diagnosi prenatale e con i Centri di Riferimento qualificati per la diagnosi e la presa in carico delle persone con acondroplasia presenti in Italia.
- Offre sostegno psicologico alle coppie che ricevono una diagnosi di difetto congenito, alle famiglie che chiedono accompagnamento nel percorso di crescita del proprio figlio, durante l'iter chirurgico di allungamento degli arti e alle famiglie che chiedono aiuto nel processo di accettazione e gestione del difetto congenito del proprio figlio.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Linee guida per la presa in carico delle realtà delle persone acondroplasiche, curate dai Dott.ri Scarano e Galasso, rivolte ai pediatri.
- Quaderno sull'acondroplasia.
- Quello che i genitori di un bambino acondroplastico devono sapere.
- AISAC: c'è qualcosa di grande in ognuno di noi.
- Linee guida per insegnanti.
- Brochure relative ai servizi attivati dall'associazione.
- Newsletter sull'attività dell'associazione.
- HAcca Acondroplasia Conversazioni e Appunti: periodico quadrimestrale a cura dell'associazione.

Patologie

Acondroplasia

Sedi e/o referenti territoriali

LOMBARDIA

Sig. Davide Vassallo - via Stocchetti, 50 - 21023 Besozzo (VA)

Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili KÒROS ONLUS



KòROS

Sito web: www.korosonlus.org

Sede: via Modigliani, 9 - 30174 Zelarino (VE)

Presidente: Sig.ra Paola Serena

Contatto: Tel. 041 680070 - Fax 041 680070 - Cell. 335 5955783

E-mail: info@korosonlus.org

Descrizione della malattia

Le malattie oculari infantili rare sono molteplici e diverse. Si tratta di malattie ereditarie che comportano deficit visivi gravi. Possono manifestarsi alla nascita o nei primi mesi di vita e anche se al momento per la maggior parte di esse non sono disponibili terapie risolutive, sono stati ottenuti risultati incoraggianti con la terapia genica.

Si definiscono malattie rare tutte quelle patologie gravi, invalidanti e prive di terapie specifiche che presentano una bassa prevalenza in Europa, meno di 5 casi su 10.000 pazienti, e che rappresentano un problema sociale in quanto i pazienti spesso hanno difficoltà a ottenere diagnosi e cure adeguate.

Per le malattie invalidanti, compreso quelle a carico dell'apparato visivo, è possibile chiedere il riconoscimento di invalidità civile. In particolare se il soggetto è minore e frequenta una scuola, un asilo o un centro di formazione, è possibile ottenere l'indennità di frequenza che viene erogata sotto forma di assegno mensile con domanda da presentare alla propria ASL competente.

Finalità e servizi

- Promuovere e stimolare la ricerca scientifica in campo oftalmologico.
- Promuovere rapporti con enti, istituti e università italiane ed estere, al fine di facilitare la costituzione di comitati di studio per ricercare soluzioni per la riabilitazione, il trattamento e la cura delle afezioni oculari dell'infanzia.
- Diffondere le conoscenze dei diversi aspetti legati alla condizione visiva, la prevenzione, il trattamento e la cura delle diverse patologie legate all'infanzia e all'adolescenza.
- Sensibilizzare l'opinione pubblica sull'importanza della ricerca scientifica e della prevenzione in campo oftalmologico allo scopo di prevenire l'insorgere o l'aggravarsi di patologie legate all'apparato visivo.
- Organizzare iniziative per promuovere la salute e il benessere della vista dei minori e la ricerca biomedica.

Patologie

Amaurosi congenita di Leber; Aniridia; Arterite a cellule giganti; Atrofia essenziale dell'iride; Anomalia di Axenfeld-Rieger; Cheratocono; Ciclite eterocromica di Fuchs; Malattia di Coats; Sindrome di Cogan; Coloboma congenito del disco ottico; Congiuntivite ligena; Degenerazione marginale o Malattia di Terrien; Degenerazione nodulare di Salzmann; Degenerazioni della cornea; Distrofia combinata della cornea; Distrofia corneale endoteliale o posteriore polimorfa; Distrofia corneale granulata; Distrofia corneale maculare e reticolare; Distrofia dei coni; Distrofia di Meesmann; Distrofia endoteliale di Fuchs; Distrofia ialina della retina; Distrofia vitelliforme di Best; Distrofia vitreoretinica; Distrofie ereditarie della cornea e della coroide; Distrofie retiniche ereditarie; Distrofie stromali della cornea; Malattia di Eales; Emeraldopia congenita; Anomalia di Morning Glory; Neuropatia ottica ereditaria; Malattia di Norrie; Sindrome di Oguchi; Pemfigoide benigno delle mucose; Persistenza della membrana pupillare; Anomalia di Peter; Retinite pigmentosa; Retinite punctata albescens; Retinoblastoma; Vitreoretinopatia essudativa familiare; Sindrome di Vogt-Koyanagi-Harada.

Associazione Piemontese Amici Sindrome di Turner



Sito web: www.malattie-rare.org/apadest.htm

Sede: c.so G. Galilei, 38 - 10126 Torino

Presidente: Sig.ra Marta Giunti

Contatto: Tel. 011 9339873 - Cell. 349 1221466

E-mail: apadest@hotmail.com

Descrizione della malattia

È una condizione, descritta per la prima volta da Henry Turner nel 1938, caratterizzata da più segni clinici presenti contemporaneamente in misura maggiore o minore nelle singole pazienti. È propria solo del sesso femminile, il cui cariotipo normale è 46,XX, ed è dovuta a diverse anomalie del cromosoma X: assenza (monosomia X, cosiddette forme "classiche"), aberrazioni strutturali (cromosoma X ad anello), isocromosoma X (iXq), delezione parziale (Xp-, Xq-). Queste anomalie dell'X sono presenti in percentuale diversa nelle cellule di vari organi e apparati, configurando quadri clinici lievi o a espressività completa. I segni clinici principali sono: bassa statura (90%), insufficienza ovarica con amenorrea primaria o menopausa precoce e/o infertilità (80%), cardiopatia, in particolare aorta bicuspide e/o ipertensione arteriosa, malformazioni renali che si accompagnano in genere a normale funzionalità renale, obesità, alterata tolleranza glucidica, patologie autoimmuni, quali tiroidite, celiachia, epatopatia. La sindrome non comporta ritardo mentale, ma vengono segnalate difficoltà scolastiche nel campo della matematica e dell'orientamento spazio-temporale, nonché problemi psicologici minori e, raramente, maggiori (psicosi) legati alle difficoltà dell'inserimento nel mondo lavorativo e delle relazioni interpersonali. Dal punto di vista terapeutico, la sindrome di Turner può beneficiare del trattamento con ormone della crescita, esente da ticket secondo il decreto ministeriale, mentre a tutt'oggi non è prevista l'esenzione dal ticket per le altre terapie croniche (estrogeni per l'ipogonadismo, tiroxina per l'ipotiroidismo), né per gli eventuali supporti ortopedici, oculistici o audiologici che si rendano necessari.

Finalità e servizi

- Divulgare le conoscenze mediche sulla sindrome.
- Coordinare e scambiare le esperienze tra le pazienti e le loro famiglie.
- Aggiornare e migliorare la legislazione e gli aspetti inerenti alle terapie e all'assistenza alle pazienti affette da sindrome di Turner, nell'osservanza della privacy.

Patologie

Sindrome di Turner.

Sedi e/o referenti territoriali

PIEMONTE

Sig.ra Marta Giunti

via Selvaggio, 188 - 10094 Giaveno (TO)

Tel. 011 9339873

Cell. 349 1221466

E-mail: martagiunti@tin.it

Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite APMMC



Sito web: www.apmmc.it

Sede: Via A. Rudini, 8 - 20142 Milano

Presidente: Prof. Marcello Giovannini

Contatto: Tel. 02 8911062 - Fax 02 89150125

E-mail: info@apmmc.it

Descrizione della malattia

Le malattie metaboliche ereditarie sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi coinvolti nel metabolismo, ossia il processo con cui il nostro organismo trasforma il cibo ingerito nei vari composti che sono poi utilizzati per il buon funzionamento dello stesso. Gli enzimi devono essere prodotti in "quantità" e "qualità" sufficienti a svolgere la loro funzione e, di conseguenza, essere "previsti" dal nostro patrimonio genetico grazie alla presenza del DNA del gene corrispondente. Un'alterazione del gene causa l'assenza dell'enzima, con conseguente riduzione della produzione di energia o carenza di un metabolita importante o accumulo di metaboliti che risultano tossici. Le malattie metaboliche hanno un carattere ereditario e si trasmettono con una probabilità del 25% a ogni gravidanza quando entrambi i genitori sono portatori sani, oppure insorgere in età adulta. Le Malattie Metaboliche di cui l'APMMC si occupa si dividono in 4 grosse famiglie: patologie degli aminoacidi; patologie degli acidi grassi; patologie degli acidi organici; patologie dei carboidrati.

Finalità e servizi

- Dare sostegno economico alle famiglie per le terapie con farmaci orfani.
- Organizzare interventi diagnostici e terapeutici che non possono essere svolti in Italia, ma che sono disponibili in altri Paesi europei o extraeuropei.
- Diffondere informazioni e conoscenze.

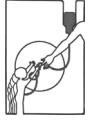
Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Sul sito internet è tutto scaricabile gratuitamente. Ricettario apteico e report di vari congressi e incontri.

Patologie

Fenilchetonuria; Omocistinuria; Glicogenosi; Galattosemia; Leucinosi; Aciduria metilmalonica; Mucopolisaccaridosi; Leucodistrofia; Deficit del piruvato; Iperfenilalaninemia; Altre malattie metaboliche ereditarie (se ne conoscono ad oggi più di 500 tipi).

Associazione Pro Talassemici



Sito web: www.prothalassemici.it

Sede: via Vincenzo Lorefice, 2 - 97100 Ragusa

Presidente: Sig. Daniele Scifo

Contatto: Tel. 0932 654644 - Fax 0932 654644 - Cell. 328 8474069

E-mail: thalassemicidiragusa@virgilio.it

Descrizione della malattia

Per un difetto genetico, il midollo non riesce a produrre il globulo rosso normale. Il paziente per vivere necessita di trasfusione sin dalla nascita. In Sicilia il 7% della popolazione è portatore sano di talassemia.

Finalità e servizi

■ Impegnarsi per ottenere il trattamento ottimale del paziente, che non consiste solo nella trasfusione di sangue, ma anche di altre patologie connesse alla malattia, al sovraccarico di ferro (problemi endocrinologici, epatici, cardiaci, osteoporosi ecc.).

Pubblicazioni e materiale divulgativo

■ Campagna di prevenzione nella provincia di Ragusa - opuscolo informativo.

Patologie

Anemia mediterranea, talassemia minor, talassemia major o morbo di Cooley.

Associazione Rete Malattie Rare ONLUS ARMR ONLUS



Sito web: www.retemalattierare.it

Sede: via Ronzinella - 31021 Mogliano V.to (TV)

Presidente: Sig. Paolo Calveri

Contatto: Tel. 178 2238899 - Fax 178 2238899 - Cell. 339 3968117

E-mail: info@retemalattierare.it

Descrizione della malattia

Non esiste dal punto di vista medico, una precisa definizione di "malattia rara" poiché esse non costituiscono un "gruppo nosologico" ben determinato e classificabile.

Dicendo "Malattie Rare" si intendono dalle 6000 alle 7000, o forse più, malattie estremamente diverse tra loro. La maggior parte di queste malattie (circa il 90%) sono di origine genetica.

In questo gruppo estremamente eterogeneo vi sono: malattie metaboliche, sindromi malformative, malattie neurologiche, malattie infettive, parassitosi, tumori, ecc...

Le Malattie Rare sono patologie che colpiscono una bassa percentuale della popolazione. Queste malattie sono accomunate da una definizione di tipo "burocratico": "una malattia è definita rara quando ha una prevalenza inferiore a 5 persone su 10.000". Da ciò deriva che essere colpiti da una malattia rara costituisce un doppio problema, sia perché per molte di tali malattie non esistono cure, sia perché la loro rarità ne condiziona un'inadeguata conoscenza da parte dei medici e quindi, una scarsa possibilità di diagnosi precoce.

La condizione del "malato raro" o della sua famiglia è spesso legata ad un inevitabile sentimento di "solitudine".

Finalità e servizi

- L'associazione Rete Malattia Rare onlus offre i propri servizi prevalentemente via internet attraverso il proprio sito ReteMalattieRare.it a cui sono iscritti oltre 6.000 utenti e che riceve in media 20.000 visitatori unici al mese.
- L'associazione RMR svolge attività di informazione raccogliendo tutto il materiale che è possibile reperire su queste patologie (links, news, normative, eventi ecc.) mettendolo, a disposizione dei visitatori occasionali e degli utenti registrati, nelle pagine del proprio sito www.retemalattierare.it.
- Ogni giorno risponde, via telefono o e-mail, a richieste di malati, famiglie, medici che richiedono informazioni su queste patologie, sui centri di diagnosi/cura e di ricerca, sull'esistenza di associazioni specifiche per una data patologia.
- L'associazione offre la possibilità ai malati o le loro famiglie di mettersi in comunicazione fra loro attraverso il servizio di "Ricerca contatti", che permette di trovare sul territorio nazionale altre persone affette dalla stessa patologia. Questa attività, che ha svolto come associazione di fatto già dal 2001, ha permesso in questi anni la nascita di nuove associazioni di malati e familiari che, grazie a questo servizio, hanno potuto conoscersi, incontrarsi, sapere di non essere soli.
- Attraverso il proprio sito, principale strumento di comunicazione, dà voce a tutte quelle persone malate che non possono far riferimento a nessuna associazione che tratti le loro problematiche specifiche.
- Promuove altresì l'associazionismo dei malati e la visibilità delle associazioni mettendo a disposizione nel proprio sito spazi per pagine informative, di promozione ecc.
- Dialoga con le istituzioni sanitarie per creare progetti di informazione per malati e medici, eventi di informazione per la popolazione, affinché il problema della malattie rare emerga e non continui a rimanere nell'indifferenza di tutti.
- RMR persegue e cerca di promuovere la collaborazione e la comunicazione tra le associazioni sul-

le Malattie Rare in modo da costituire una “rete virtuale di solidarietà”.

- Aderisce alla Federazione Italiana Malattie Rare “UNIAMO” ed alla federazione per l'Emilia Romagna “FederAMrare” e partecipa alle iniziative da esse organizzate.
- Pubblicizza le attività delle altre associazioni sulle Malattie Rare, segnalando gli eventi da loro organizzati, pubblicando i loro comunicati stampa ed evidenziando sempre i loro siti web ed i loro recapiti.
- L'associazione RMR organizza incontri di informazione e sensibilizzazione, rivolti a pazienti, famiglie e medici, e quanti interessati agli argomenti.
- Partecipa a momenti di sensibilizzazione sulle queste patologie e partecipa ad eventi sulle Malattie Rare pubblicizzando la propria attività con locandine, volantini e pieghevoli.

Patologie

Malattie rare (in particolar modo quelle per le quali non esiste in Italia un'associazione di riferimento specifica).

Sedi e/o referenti territoriali

EMILIA ROMAGNA

(Sede legale) via Bergamo, 1 - 47838 Riccione (RN)

Fax 178 2238899

Cell. 339 3968117

E-mail: associazione@retemalattierare.it

Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici ASCE



Sito web: www.asce.it

Sede: via Nicaragua, 7 - 09042 Monserrato (CA)

Presidente: Dott. Nicola Spinelli

Contatto: Tel. 070 502724 - Fax 070 502724 - Cell. 339 7780088

E-mail: info@asce.it

Descrizione della malattia

I difetti della coagulazione del sangue sono la conseguenza di un alterato funzionamento del sistema emostatico dovuto ad anomalie dei vasi sanguigni, alterazioni piastriniche, anomalie dei fattori della coagulazione del plasma o da una combinazione di questi elementi. Queste alterazioni, qualitative o quantitative, possono essere congenite o acquisite e interferiscono con la capacità del sangue di coagulare in modo adeguato.

Tra i disturbi congeniti della coagulazione, la malattia di Von Willebrand è la patologia coagulativa ereditaria più frequente; viene trasmessa in modo autosomico dominante (raramente recessivo) ed è causata dalla carenza quantitativa o qualitativa del fattore di Von Willebrand. I difetti acquisiti della coagulazione, invece, possono essere dovuti a processi patologici o condizioni cliniche latenti o a specifiche terapie farmacologiche che influiscono sul meccanismo dell'omeostasi.

L'Emofilia, seppur seconda come diffusione, senz'altro è la più nota, complessa e grave patologia tra le coagulopatie emorragiche.

Finalità e servizi

- L'ASCE promuove i diritti alla salute e alla qualità di vita dei coagulopatici della Sardegna, tutela in ogni sede i diritti dei pazienti e si impegna a formare e informare i coagulopatici perseguendo l'empowerment di ogni individuo colpito da una coagulopatia.
- Inoltre, l'ASCE collabora con i maggiori istituti di ricerca sulle coagulopatie, sulle malattie rare e sui farmaci.
- Sviluppa e mantiene relazioni con i decisori politici nazionali, della regione Sardegna e localmente nell'isola.
- L'associazione offre servizi di consulenza associativa e legale tramite accordi con studi legali e consulenti.
- Dispone di un sito internet e di un blog multiautore sui temi d'interesse per i malati rari e i coagulopatici in particolare.

Patologie

Difetti congeniti della coagulazione; Malattia di Von Willebrand; Trombofilia; Piastrinopatie; Malattia di Glanzman; Disfibrinogenemia; Emofilia.

Associazione Sclerosi Tuberosa ONLUS AST ONLUS



Sito web: www.sclerosituberosa.org

Sede: villaggio Eugenio Litta, via Anagnina Nuova, 13 - 00046 Grottaferrata (RM)

Presidente: Dott.ssa Velia Maria La Padula

Contatto: Tel. 06 65024216 - Fax 06 65024216 - Cell. 335 8282000 / 335 247729

E-mail: info@sclerosituberosa.org

Descrizione della malattia

La sclerosi tuberosa è una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante che interessa più organi tra cui il cervello, i reni, il cuore, la retina e i polmoni. È dovuta a un difetto nel controllo della proliferazione e della differenziazione cellulare, per cui si sviluppano amartomi multipli (angiomiolipomi renali, angiofibromi cutanei, astrocitomi gigancocellulari cerebrali e retinici, rhabdomiomi cardiaci e linfangioleiomiomi polmonari) in diversi organi, la cui funzione può alla fine risultare compromessa. I sintomi neurologici principali sono il ritardo mentale, l'epilessia, i disturbi psichiatrici e i problemi comportamentali. Stime recenti indicano una prevalenza di malati nella popolazione pari a 1 su 6.800 individui. A causa della variabilità di espressione clinica, può a volte essere difficile raggiungere una diagnosi certa. È necessario, quindi, avere familiarità con tutte le possibili manifestazioni cliniche e patologiche che possono interessare organi diversi. Ciò non solo a scopo diagnostico, ma anche per instaurare terapie personalizzate e pianificare esami periodici di controllo per prevenire complicazioni in un organo specifico.

Finalità e servizi

- Sensibilizzare le istituzioni e l'opinione pubblica sui problemi collegati alla sclerosi tuberosa.
- Finanziare borse di studio in genetica e in neuropsichiatria infantile.
- Finanziare attività volte a migliorare la qualità della vita dei soggetti colpiti da questa malattia genetica.
- Organizzare corsi e riunioni di aggiornamento nelle quali vengono divulgate le più recenti novità scientifiche, nonché i nuovi progetti dell'associazione.
- Promuovere lo sviluppo e la diffusione della ricerca scientifica riguardante la malattia.
- Richiamare l'attenzione delle Autorità Sanitarie sui problemi medico-sociali connessi alla malattia.
- Diffondere nell'ambiente medico e nella popolazione italiana la conoscenza della malattia e la conseguente prevenzione.
- Divulgare le procedure, previste dalle vigenti Leggi Nazionali, per il riconoscimento delle prestazioni di prevenzione, cura, assistenza, assistenza domiciliare, riabilitazione, effettuate dalle strutture pubbliche e da quelle convenzionate a favore delle persone affette dalla malattia.
- Sviluppare e concordare con qualsiasi ente pubblico e privato quanto necessario per promuovere e migliorare l'inserimento delle persone affette dalla malattia negli ambienti scolastici, lavorativi, ricreativi.
- Promuovere i diritti, la parità di opportunità e l'integrazione dei disabili nella società.
- Promuovere la realizzazione di progetti pilota a livello locale, miranti a stimolare la piena partecipazione di tutti i cittadini e la parità di condizioni.
- Sviluppare rapporti durevoli con analoghe associazioni di altre nazioni al fine di migliorare il trasferimento di esperienze in campo sia medico, sia dell'assistenza ai malati e ai loro familiari.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Notiziario trimestrale AESSETINEWS.
- Depliant sulla malattia e sull'associazione.

- Opuscolo “La Sclerosi Tuberosa”.
- Tesi di Laurea su ST.
- website: www.sclerosituberosa.org e <http://ast.blog.excite.it>

Patologie

Sclerosi tuberosa.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig.ra Monia Ferrilli
via T. Campanella, 16 - 66050 San Salvo (CH)
Tel. 0873 547363
Cell. 349 5356909
E-mail: ferrillidg@libero.it

CALABRIA

Sig.ra Ida Mendicino
via Calabria, 9 - 87030 Carolei (CS)
Tel. 0984 624037
E-mail: idamendicino@inwind.it

CAMPANIA

Sig.ra Roberta Bozza
piazza Canneto, 2 - 80136 Napoli
Tel. 081 5449292
E-mail: bozzaroberta@libero.it
Sig. Domenico Russo
via Villa Felice, 52 - 80048 Sant'Anastasia (NA)
Tel. 081 5301468

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Giulia Della Giovampaola
via di Iano, 6 - 40065 Pianoro (BO)
Cell. 349 6191010
E-mail: giulia.dellagiovampaola@tin.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Paola Viol
via Latisana, 2 - 33077 Sacile (PN)
Cell. 335 6196918
E-mail: paola@covrepiazza.it

LAZIO

Sig.ra Rosanna Balducci
via V. Corvino, 10 - 00040 Morena (RM)
Tel. 06 79847683
Cell. 347 9566734
E-mail: rosannabalducci@alice.it

Sig.ra Simona Bellagambi
via Monte Solarolo, 257 - 00054 Fiumicino (RM)
Tel. 06 6522158
Cell. 335 82000
E-mail: antodea@libero.it

LIGURIA

Sig.ra Francesca Macari
via Chiaravagna, 52/4 - 16153 Genova
Tel. 010 6531016
Cell. 340 5929316
E-mail: francesca@createyons.it
Sig. Renato Tobia
via della Pace, 123 - 17011 Albisola Superiore (SV)
Tel. 019 484017
Cell. 328 2228505
E-mail: renatotobia@libero.it

LOMBARDIA

Sig.ra Venera De Martino Silvestro
via Verdi, 9 - 27010 Ceranova (PV)
Tel. 0382 954911
Cell. 330 387364
E-mail: venerasilvestro@libero.it
Sig.ra Patrizia Petroni
via Magenta, 24 - 20023 Cerro Maggiore (MI)
Tel. 033 1516301
Fax 033 1516301
Cell. 335 6441471
E-mail: patrizia.petroni@tiscali.it

MARCHE

Sig. Daniele Cesini
via Carducci, 33 - 62010 Montecassiano (MC)
Tel. 0733 598626
Cell. 338 142884
E-mail: danielces@libero.it
Sig.ra Miriam Galdens
via Moncenisio, 18 - 63039 San Benedetto del Tronto (AP)
Cell. 347 3891933
E-mail: miriam66@tele2.it

PIEMONTE

Sig.ra Antonella Cravero
via Giordano Bruno, 53/b - 10134 Torino
Tel. 011 3049724
Cell. 349 6618115
E-mail: antonellacravero@virgilio.it

PUGLIA

Sig.ra Manuela Mottola
via Grotta Porcelli, 4 - 70017 Putigliano (BA)
Cell. 333 2795266
E-mail: manuelamottola@gmail.com
Sig. Antonio Rubini
via Macello, 3 - 70038 Terlizzi (BA)
Tel. 080 3511537
Cell. 349 2319966
E-mail: a.rubini@inwind.it

SARDEGNA

Sig. Efisio Bachis
via Guido Rossa, 14 - 09010 Siliqua (CA)
Tel. 078 173325
E-mail: ef.bachis@hotmail.it
Sig.ra Maria Beatrice Manca
via G. Leopardi, 1/b - 09033 Decimomannu (CA)
Tel. 070 961256
Cell. 340 4035264
E-mail: mary.bea62@yahoo.it

SICILIA

Sig.ra Sebastiana Barbera
Curia Arcivescovile, piazza Duomo, 5 - 96100 Siracusa
Cell. 338 135358
E-mail: sebastiana.barbera@gmail.com
Sig.ra Mariella Monreale
via Maggiore P. Toselli, 6 - 90011 Bagheria (PA)
Cell. 338 1446600

TOSCANA

Sig.ra Vania Bulleri
Corte dei Pini, 5 - 56030 Terricciola (PI)
Tel. 0587 658350
Cell. 338 7692910
E-mail: colombininico@libero.it
Sig.ra Barbara Rossi
via Ferraris, 22 - 57013 Rosignano Solvay (LI)
Cell. 328 6437609
E-mail: barbara.rossi13@tin.it

UMBRIA

Sig.ra Susanna Durante
via Rossini, 202 - 05100 Terni
Tel. 0744 281940
Cell. 328 9043274
E-mail: susid@libero.it

VALLE D'AOSTA

Sig.ra Sara Giambra
rue de la gare, 34 - 11024 Chatillon (AO)
Cell. 339 6123390

Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare IRIS



Sede: viale Regione Siciliana, 1325 - 90135 Palermo
Presidente: Sig.ra Maria Carmela Salamone

Contatto: Tel. 091 2530254 - Fax 091 2530254 - Cell. 338 9778006
E-mail: associazioneiris@libero.it

Descrizione della malattia

Le malattie metaboliche ereditarie sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi intracellulari deputati alla produzione di energia nell'organismo. Un enzima per essere presente all'interno della cellula in "quantità" e "qualità" sufficiente a svolgere la sua funzione, deve essere "previsto" dal nostro patrimonio genetico grazie alla presenza del DNA del gene corrispondente. Un'alterazione del gene causa l'assenza dell'enzima, con conseguente riduzione della produzione di energia. Per alcune malattie metaboliche il danno è dovuto principalmente alla carenza di un prodotto importante che non viene più sintetizzato, per altre, invece, all'accumulo di metabolici che risultano tossici, oppure per entrambi i meccanismi.

Le malattie metaboliche hanno un carattere ereditario e colpiscono con una probabilità del 25% ad ogni gravidanza quando entrambi i genitori ne sono portatori sani. Oppure possono insorgere in età adulta. Le malattie metaboliche ereditarie si manifestano in: forme neonatali a rapida evoluzione con ipotonia, convulsioni, coma e morte o sviluppo di gravi handicap neurologici irreversibili, e forme a lenta progressione dove la sintomatologia insorge in età successive con comparsa di ritardo dello sviluppo neuro motorio con ritardo nella deambulazione autonoma e nello sviluppo del linguaggio, crisi convulsive, comi improvvisi, rifiuto dell'alimentazione, vomito, segni di insufficienza epatica, ipotonia muscolare, alterazioni scheletriche, segni di insufficienza del midollo osseo, ecc.

Si conoscono ad oggi più di 500 tipi di malattie metaboliche ereditarie, parte importante di quelle malattie definite "rare" per la loro frequenza. In Italia nasce un bambino affetto da una malattia metabolica ereditaria ogni 500 nati.

Finalità e servizi

- Assistere e sostenere i malati e loro famiglie.
- Sensibilizzare le istituzioni.
- Diffondere l'informazione.
- Individuare i centri di riferimento/expertise.
- Sostenere la ricerca scientifica.
- Incoraggiare i rapporti di collaborazione con le associazioni mediche, tecnico-scientifiche e con operatori esperti nazionali ed esteri.
- Rivendicare l'integrazione sociale delle persone affette da errori congeniti del metabolismo.
- Collaborare con il Centro di cura - Sez. Malattie metaboliche - presso l'Ospedale Pediatrico G. Di Cristina di Palermo.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Opuscolo e manifesto informativo.
- Libro "Il bambino imperfetto".

Patologie

Fenilchetonuria; Omocistinuria; Glicogenosi; Galattosemia; Leucinosi; Aciduria metilmalonica; Mucopolisaccaridosi; Leucodistrofia; Deficit del piruvato; Altre malattie metaboliche ereditarie (se ne conoscono ad oggi più di 500 tipi).

Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare



Sito web: www.sindromedicrisponi.it

Sede: via Busachi, 17 - 09170 Oristano

Presidente: Dott.ssa Emanuela Serra

Contatto: Tel. 0783 093936 - Cell. 347 6743189

E-mail: presidente@sindromedicrisponi.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Crisponi è una sindrome rara ad ereditarietà autosomica recessiva, descritta nel 1996 in 17 bambini, da 12 famiglie della Sardegna meridionale. Dopo tale segnalazione, sono nati in Sardegna altri tre bambini per un totale di 14 famiglie. Altre segnalazioni in letteratura: due bambini affetti, uno italiano e un olandese di origine portoghese. Sono stati segnalati, ma non ancora divulgati nella letteratura medica, altri bambini affetti dalla sindrome in due famiglie di origine turca in Germania, una bambina in Argentina, un bambino in Arabia Saudita, altri probabili casi dalla Grecia e dall'Italia. Le caratteristiche cliniche fondamentali, evidenti già dalle prime ore di vita, sono rappresentate in sintesi dalla contrattura accessuale tetaniforme della muscolatura mimica e dell'orofaringe, con conseguente impossibilità alla suzione e alla deglutizione con scialorrea (salivazione abbondante) continua, pianto soffocato con periodi di apnea variabili, moderato ipertono accessuale con tendenza all'opistotono che si manifesta dopo stimoli anche lievi e durante il pianto e conferisce al volto una particolare espressione. Le contratture tendono a scomparire nelle fasi di quiete e nel sonno. Sono presenti aspetti dismorfici del viso con faccia ampia, naso grande con narici anteverse, filtro lungo, guance piene. Le mani presentano camptodattilia bilaterale con prevalente contrattura del III e IV dito sul palmo e le altre dita sovrapposte. Talvolta sono presenti micrognazia, anomalie di inserzione della dita dei piedi, torcicollo e reflusso gastroesofageo. Il decorso clinico è stato caratterizzato inoltre da gravi difficoltà nell'alimentazione e dalla comparsa di febbre continua remittente sui 38 °C con puntate di ipertermia irregolare oltre i 42 °C, in epoca variabile, dalla nascita ad alcune settimane, e accompagnate in alcuni pazienti da manifestazioni convulsive generalizzate. La maggioranza dei bambini è deceduta dopo un periodo di alcune settimane o mesi coincidente con febbre oltre i 41 °C. L'evoluzione clinica di questi pazienti è stata contrassegnata da una lenta regressione della sintomatologia distonica, da una persistenza della distermia, da una lenta ripresa dell'alimentazione spontanea. Nel corso degli anni è comparsa una grave cifoscoliosi parzialmente corretta con l'uso del corsetto, ma progressivamente ingravescente, da richiedere in un caso l'intervento chirurgico. In tutti i bambini, dopo circa 5 anni dalla nascita, si è manifestata una sudorazione paradossa, evidente in particolare nella stagione fredda, preceduta da brividi di freddo e copiosissima sudorazione con variabile frequenza settimanale. È presente un ritardo psicomotorio di gravità variabile. È stato recentemente isolato il gene-malattia.

Finalità e servizi

■ La bassa incidenza dei pazienti con malattie rare, comporta una scarsa conoscenza del problema e l'inesistenza di centri specializzati, oltre a progetti di ricerca finalizzati alla definizione e alla soluzione del problema e al supporto dell'aspetto umano di vita quotidiana. L'associazione si attiva in questo quadro e s'impegna nella raccolta fondi da destinare all'attivazione di progetti di ricerca genetica per sindromi rare prive di progetti di ricerca; nella costruzione di un sistema di comunicazione e d'informazione tra le famiglie colpite dalla sindrome di Crisponi, e da altre malattie rare; nella costruzione di un dialogo formativo tra medici, mondo scientifico e paziente, finalizzato a creare un terreno comune di intesa che permetta la crescita e lo sviluppo di soluzioni di vita migliore. Si impegna a eseguire attività di studio e ricerca relative alle difficoltà pedagogiche a loro connesse, l'approccio educativo nel contesto di vita.

Patologie

Sindrome di Crisponi e malattie rare.

Sedi e/o referenti territoriali

CALABRIA

Dott.ssa Celeste Ceravolo

località MezzoPane - 89831 Soriano Calabro (VV)

E-mail: crisponi.calabria@gmail.com

SARDEGNA

Dott.ssa Barbara Busalla

via Tagliamento - 09170 Cagliari

E-mail: coordinamento.nuoro@gmail.com

Sig.ra Antonia Canzilla

Montes Tundos - 08040 Santa Maria Navarrese (OG)

E-mail: crisponi.santamaria@gmail.com

E-mail: presidente@sindromedicrisponi.it

Dott. Giangiorgio Crisponi

via Bembo - 09131 Cagliari

E-mail: giangiorgio.crisponi@tin.it

Associazione Sindrome di Down ONLUS AGBD



Sito web: www.agbdverona.org

Sede: via Valpantena, 116/A - 37142 Marzana (VR)

Presidente: Sig.ra Eles Belfontali

Contatto: Tel. 0458 700980 - Fax 0458 700980 - Cell. 347 3553124

E-mail: agbdvr@agbdverona.org

Descrizione della malattia

La sindrome di Down (SD), detta anche trisomia 21, è causata dalla presenza nel patrimonio genetico del cromosoma 21 in triplice copia (da qui il nome trisomia 21).

Quasi nel 90% dei casi, la trisomia 21 è dovuta a un meccanismo di non disgiunzione. Durante la formazione dei gameti, le coppie di cromosomi omologhi devono separarsi e ogni cromosoma deve andare in un gamete diverso. La non disgiunzione avviene quando in uno o più gameti le coppie di cromosomi 21 non si separano; questo evento interessa soprattutto gli ovuli materni, più raramente gli spermatozoi. Le cause della non disgiunzione sono sconosciute, tuttavia il rischio aumenta con l'aumentare dell'età materna. La trisomia 21 dovuta a non disgiunzione è anche detta trisomia primaria e può essere di due tipi: trisomia primaria omogenea, in cui la trisomia è presente in tutte le cellule della persona Down (90% dei casi); trisomia primaria a mosaico, in cui la trisomia è presente solo in una parte delle cellule dell'individuo Down (5% dei casi circa). I sintomi possono essere meno gravi rispetto alla trisomia primaria omogenea, a seconda del numero di cellule che possiedono la trisomia. In un numero molto più basso di casi, la trisomia è dovuta a una traslocazione. In questo caso, le persone affette da SD hanno apparentemente un numero normale di cromosomi ma, in realtà, possiedono sempre tre copie del cromosoma 21, di cui una copia (o una parte importante) è fusa a un altro cromosoma.

Nel 98% dei casi la SD non è ereditaria; il principale fattore di rischio identificato è rappresentato dall'età della madre.

Finalità e servizi

■ L'AGBD - Associazione sindrome di Down Onlus - è un'associazione di genitori costituita nel 1984 allo scopo di favorire lo sviluppo delle capacità di apprendimento, di comunicazione e di autonomia del bambino e della persona con sindrome di Down.

L'Associazione ha realizzato e gestisce un proprio centro riabilitativo dove un'equipe multidisciplinare altamente specializzata elabora programmi individualizzati, finalizzati al raggiungimento del massimo grado di autonomia della persona, per un suo reale inserimento scolastico, sociale e lavorativo.

Patologie

Sindrome di Down o trisomia 21.

Associazione Sindrome Nefrosica Italia ONLUS ASNIT



Sito web: www.asnit.org

Sede: via Candido Manca, 7/G - 00128 Roma

Presidente: Sig. Andrea Sciarcon

Contatto: Cell. 347 4124169

Descrizione della malattia

La sindrome nefrosica (SN) non è considerata una malattia vera e propria, ma un insieme di sintomi che possono essere causati da un certo numero di malattie che danneggiano il sistema di filtrazione dei reni: i glomeruli. Con il termine "sindrome nefrosica" ci si riferisce, quindi, a una situazione clinica caratterizzata da proteinuria di origine glomerulare maggiore di 40 mg/h/mq nei bambini, un quadro delle proteine del sangue fortemente alterato con albuminemia inferiore ai 3 mg/dl, edemi e iperlipidemia (aumento del colesterolo e dei trigliceridi). Essa deriva dalla perdita di proteine plasmatiche a livello glomerulare, in conseguenza di un danno delle capacità di filtro della parete dei capillari glomerulari.

La SN è ritenuta inoltre una delle cause principali dello sviluppo dell'insufficienza renale cronica, soprattutto per quella percentuale di piccoli pazienti che non rispondono alle terapie attualmente a disposizione; ma anche nelle sue forme "benigne" lascia degli strascichi di notevole entità, relativamente ai medicinali assunti nel corso dell'infanzia.

La SN compare prevalentemente in età pediatrica, con un picco di incidenza tra i 3 e i 5 anni; oltre il 90% dei casi di SN è dovuto a una forma di patologia renale che viene detta "a lesioni minime".

L'incidenza stimata della SN in età pediatrica è pari a 16 nuovi casi l'anno su 100.000.

La prevalenza della malattia nell'intera popolazione non è superiore a quella pediatrica.

Finalità e servizi

■ Le finalità dell'associazione sono relative al sostegno e allo sviluppo di studi e ricerche scientifiche sulla sindrome nefrosica, non perdendo di vista il supporto e l'aiuto alle famiglie che vivono la difficoltà di una malattia orfana.

■ L'associazione attraverso incontri, congressi e scambi culturali tra medici, tra familiari e tra medici e familiari vuole dare un supporto per la gestione quotidiana della malattia.

■ Supporto e autoaiuto agli adulti colpiti da SN.

■ Di fondamentale importanza il sito internet con sezioni dedicate allo scambio di informazioni ed esperienze.

Patologie

Sindrome nefrosica idiopatica.

Associazione Spina Bifida Italia ONLUS ASBI



Sito web: www.asbi.info

Sede: presso Centro Spina Bifida, Ospedale Maggiore, via Gramsci, 14 - 43100 Parma

Presidente: Sig.ra Maria Cristina Dieci

Contatto: Tel. 0521 702218 / 0523 557596 - Fax 0523 557596 - Cell. 338 8178359

E-mail: presidenza@asbi.info

Descrizione della malattia

La spina bifida indica un difetto di chiusura, per mancata fusione di uno o più archi vertebrali, della spina dorsale con eventuale protrusione di midollo e meningi. Se esiste solo una protrusione delle meningi si parla di meningocele; se invece fuoriescono meningi e tessuto nervoso si tratta della forma più grave: il mielomeningocele. La protrusione del tessuto nervoso impedisce l'ascesa del midollo spinale nel rachide durante la crescita. Il tronco encefalico e il cervelletto tendono così a erniarsi attraverso il forame occipitale: in questo modo viene danneggiata la canalizzazione del liquor e il suo accumulo nell'encefalo provoca l'idrocefalo (sovente associato al mielomeningocele). Meningocele e mielomeningocele costituiscono più della metà di tutte le malformazioni del sistema nervoso, con un'incidenza compresa tra 0,6 e 2,5 per 1.000 nascite. Nella spina bifida il quadro neurologico comporta di solito disturbi motori agli arti inferiori, che possono arrivare alla paraparesi o paraplegia, ipoestesia o anestesia; disturbi sfinterici, con frequenti complicazioni infettive dell'apparato urinario e ulcere da decubito. La localizzazione della lesione determina in gran parte la gravità del quadro sintomatologico. Nella quasi totalità dei casi, la diagnosi può essere posta già in epoca prenatale, grazie soprattutto all'esame ecografico, con una precisione diagnostica differente nei vari trimestri della gravidanza. Dopo la nascita, la diagnosi è relativamente facile, perché è evidente una tumefazione rosso violacea sul dorso, di grandezza variabile da una noce a un arancio, di consistenza molle, rappresentata dalle meningi e, all'interno, dal tessuto nervoso displasico. La spina bifida occulta, generalmente asintomatica, può essere evidenziata solo da un esame radiografico. L'intervento chirurgico è praticato di norma, nelle prime 24-48 ore di vita, per prevenire l'aggravamento dei disturbi neurologici ed evitare un'infezione meningea, se la sacca è ulcerata.

Finalità e servizi

- ASBI è un'associazione nazionale senza scopo di lucro che opera per prevenire la spina bifida e per garantire una qualità di vita migliore alle persone affette da questa grave patologia e ai loro familiari.
- Promuove la conoscenza e la cura della spina bifida, ma anche l'affermazione dei diritti e della dignità delle persone affette e dei loro familiari, per garantire loro la non discriminazione, l'eguaglianza delle opportunità e l'integrazione sociale in tutti gli ambiti della vita.
- ASBI supporta le famiglie con bambini/ragazzi affetti da spina bifida, attraverso servizi di informazione, orientamento e counselling on line (tramite il portale www.spinabifidaitalia.it). Inoltre, si fa portavoce dei diritti delle persone con spina bifida, cercando di sensibilizzare le istituzioni alle loro necessità, e promuove la ricerca scientifica sulle cause e sulla cura della spina bifida.
- Realizza campagne di sensibilizzazione ed eventi nazionali o locali (congressi, conferenze e dibattiti) volti all'aggiornamento, all'informazione, ma anche al reperimento delle risorse finanziarie necessarie per il sostegno della sua attività.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

È possibile reperire pubblicazioni e materiale divulgativo inoltrando specifica richiesta all'associazione oppure consultando il sito www.spinabifidaitalia.it

Patologie

Spina bifida: Meningocele; Mielomeningocele; Idrocefalo.

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Sig.ra Paola Majello
via G. Orsini, 30 - 80132 Napoli

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Elena Degano
via Pietro Micca, 14 - 33040 Povoletto (UD)

LAZIO

Sig. Antonio Antonellis
via Pellarò, 106 - 00178 Roma

LIGURIA

Sig. Giancarlo Marabotti
via Terralba, 51/A - 16011 Arenzano (GE)

LOMBARDIA

Sig. Leonardo Magistro
via Eustacchi, 54 - 20129 Milano
Sig. Marco Zuccollo
c/o Unità Spinale, p.zza Ospedale Maggiore, 3 - 20162 Milano
Sig. Matteo Cazzola
via degli Isarci, 8/B - 21051 Artimate (VA)

MARCHE

Sig.ra Maria Paola Bellini
via Orsi, 5/A - 60121 Ancona

PIEMONTE

Sig. Giuseppe Castagneri
via Pasteur, 6/A - 10146 Torino

PUGLIA

Sig. Domenico Innaimo
via Pascoli, 15 - 71030 Carlintino (FG)

SARDEGNA

Sig. Mario Orgiana
via Cilea, 150 - 09045 Quartu Sant'Elena (CA)

SICILIA

Sig. Carlo Campione
via Ferdinando I, 55 - 93100 Caltanissetta

TOSCANA

Sig. Marco Esposito
via San Romano, 8 - 50135 Firenze

UMBRIA

Sig. Andrea Franceschi
via Falzogher, 42 - 38100 Villanzano (TR)

VENETO

Sig. Romano Moscon
via dei Mille, 34 - 36100 Vicenza

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS COMETA ASMME



Sito web: www.cometaasmme.org

Sede: via Vittorio Veneto, 12/a - 35020 Legnaro (PD)

Presidente: Sig.ra Anna Maria Marzenta

Contatto: Tel. 049 8962825 - Fax 049 8962825 - Cell. 335 8040220

E-mail: info@cometaasmme.org

Descrizione della malattia

Le Malattie Metaboliche Ereditarie (MME) sono malattie genetiche responsabili del malfunzionamento del metabolismo, ossia di quel processo chimico necessario perché il cibo ingerito si trasformi in energia per l'organismo.

Se non riconosciute in tempo, la persona che ne è colpita va incontro a gravi danni fisici e mentali, al coma e anche alla morte prematura. Per consentire ai malati una vita dignitosa sono fondamentali la prevenzione e la diagnosi precoce, è inoltre necessario investire nella ricerca e nello sviluppo.

Finalità e servizi

- Oltre a sostenere le persone colpite da malattie metaboliche ereditarie e le loro famiglie, promuovere e finanziare attività di ricerca e di studio, Cometa ASMME è quotidianamente impegnata in opere di sensibilizzazione e informazione verso l'opinione pubblica e le istituzioni sanitarie, per aumentare la conoscenza sulle MME e qualificare l'assistenza medica ai malati.
- Grazie alle attività di volontariato e alle iniziative di solidarietà che l'associazione ha intrapreso in questi anni, si sono raccolti fondi con i quali sono state acquistate particolari apparecchiature scientifiche per la diagnosi e lo studio di nuove patologie, donate all'Azienda Ospedaliera di Padova e operanti all'interno dell'Unità Operativa Complessa MME.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- MME INSIEME - Informatutto di Cometa ASMME, periodico trimestrale dell'associazione spedito ai pazienti, ai soci, a tutti i pediatri di base del Triveneto ed Emilia Romagna e, saltuariamente, a tutti i pediatri di base italiani.
- "Una famiglia una storia": titolo del libro scritto da alcuni membri di Cometa ASMME e presentato durante l'assemblea generale dei soci il 18 maggio 2008. Pensato da un gruppo di lavoro formato da genitori associati, dottori e psicologi che hanno collaborato alla sua realizzazione mettendo a disposizione le loro competenze, esperienze e conoscenze, "Una famiglia una storia" è uno strumento efficace e fruibile da parte di tutti coloro che lo consulteranno; capace di dare informazioni significative, perché la conoscenza regala un po' di sicurezza.
- "Un amico speciale" è il titolo del libro scritto nel 2006 da una mamma della nostra associazione, Rosanna Strozzi, e da una sua amica insegnante, Vanna Zuelli. È la fiaba illustrata di un Ricetto malato metabolico che deve affrontare la vita del bosco dei Tre Pini.

Patologie

Fenilchetonuria; Omocistinuria; Glicogenosi; Galattosemia; Leucinosi; Aciduria metilmalonica; Mucopolisaccaridosi; Leucodistrofia; Deficit del piruvato; altre Malattie Metaboliche Ereditarie (se ne conoscono ad oggi più di 500 tipi).

Sedi e/o referenti territoriali

VENETO

Sig.ra Elisabetta Mazzari

via Monte Sabotino, 12/a - 35020 Ponte San Nicolò (PD)

Tel. 0498 962825 - Fax 0498 962825

E-mail: info@cometaasmme.org

Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi ATDL



Sito web: www.atdl.it

Sede: largo Volontari del sangue, 1 - 20133 Milano

Presidente: Sig.ra Tommasina Iorno

Contatto: Tel. 02 70638796 - Cell. 347 2775616

E-mail: info@atdl.it

Descrizione della malattia

Le talassemie (alfa e beta talassemie), conosciute anche come anemia mediterranea o morbo di Cooley, e la drepanocitosi (conosciuta anche come anemia falciforme) sono malattie genetiche ereditarie che provocano una malformazione dei globuli rossi del sangue, determinandone una carenza cronica. Nel caso delle talassemie e della drepanocitosi, il difetto genetico provoca una malformazione nella struttura dei globuli rossi e più dettagliatamente nell'emoglobina. L'emoglobina è una grossa proteina costituita da 4 catene di proteine più piccole, dette 2 alfa e 2 beta. Essa è contenuta nei globuli rossi e la sua funzione principale è quella di catturare l'ossigeno dai polmoni e trasportarlo nei diversi tessuti. L'alfa talassemia è una malattia ereditaria causata dalla produzione difettosa o assente delle subunità di tipo alfa dell'emoglobina e, come conseguenza, nella vita adulta si ha un accumulo di catene beta (l'altra subunità che compone l'emoglobina). Nei neonati si ha invece accumulo di catene di tipo gamma. Questo accumulo porta alla formazione di emoglobine patologiche: emoglobina H nell'adulto (un'emoglobina formata da 4 catene beta) ed emoglobina di Bartnel neonato (formata da 4 catene gamma). Le beta talassemie sono un gruppo di malattie che hanno in comune la sintesi difettosa delle catene beta dell'emoglobina. A causa della produzione difettosa di catene beta, i globuli rossi che vengono prodotti sono poveri di emoglobina e vengono presto distrutti, causando l'ingrossamento della milza (splenomegalia), producendo un'anemia grave e modificazioni scheletriche (perché il midollo osseo, dove vengono prodotti i globuli rossi, aumenta di volume per cercare di compensare la perdita). Nella drepanocitosi o anemia falciforme, le alterazioni colpiscono le catene beta e danno origine a una forma anomala di emoglobina, chiamata emoglobina S. Le molecole di emoglobina S tendono facilmente ad aggregarsi fra loro, formando dei microscopici filamenti all'interno del globulo rosso. Per questo, i globuli rossi diventano rigidi e assumono la caratteristica forma "a falce" (da cui anemia falciforme), invece della forma normale a disco. Questi globuli rossi sono incapaci di scorrere normalmente all'interno dei capillari (vasi strettissimi dove i globuli rossi normali passano proprio grazie alla loro elasticità) e quindi tendono a bloccarsi, causando "ingorghi" e quindi occlusioni nella circolazione.

Finalità e servizi

- Contribuire a rendere la qualità della vita del talassemico e del drepanocitico il più possibile simile a quella di un individuo sano al fine di arrivare al traguardo della guarigione.
- Divulgare la conoscenza, promuovere la prevenzione e sostenere la ricerca scientifica su talassemia e drepanocitosi.
- Essere un punto di riferimento e di aggregazione per i pazienti e le loro famiglie per quanto concerne i problemi socio-sanitari, nuove terapie, assistenza per il rispetto dei diritti e nello svolgimento delle pratiche burocratico-amministrative e legali.
- Essere gli interlocutori delle istituzioni, proponendo, consigliando e vigilando su quanto viene proposto sulle nostre problematiche.
- Coordinare e organizzare attività con altre associazioni sul territorio lombardo e nazionale.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Contributo nella stesura della “Guida per coppie di Talassemici eterozigoti” a cura e distribuito dalla Regione Lombardia (vedi: www.atdl.it/download/guida_prevenzione.pdf).
- Diversi volantini informativi distribuiti al pubblico in varie manifestazioni.

Patologie

Talassemia (alfa e beta talassemie o anemia mediterranea o morbo di Cooley); Drepanocitosi o anemia falciforme.

Associazione tra affetti da Retinite Pigmentosa VISUS



Sede: via degli Asili, 35 - 57121 Livorno

Presidente: Sig. Giuseppe Falleni

Contatto: Tel. 0586 883434 - Cell. 330 619811

E-mail: visus18@libero.it

Descrizione della malattia

La retinite pigmentosa (RP) è una distrofia retinica ereditaria, causata dalla perdita dei fotorecettori e caratterizzata da depositi retinici di pigmento visibili all'esame del fondo dell'occhio. La prevalenza della RP non sindromica è di circa 1/4.000. La forma più comune è la distrofia tipo bastoncelloni che insorge con cecità notturna, seguita dalla perdita progressiva della vista diurna, del campo visivo periferico, che può portare a cecità dopo diverse decadi. Alcuni casi estremi possono avere una rapida evoluzione in due decadi o una lenta progressione che non porta mai a cecità. In alcuni casi, la presentazione clinica è una distrofia tipo cono-bastoncelloni, nella quale la riduzione dell'acuità visiva predomina sulla perdita del campo visivo. Generalmente, la RP non è sindromica anche se sono note diverse forme associate a sindromi, la più frequente delle quali è la sindrome di Usher. Sono stati identificati 45 geni/loci responsabili della RP non sindromica (per le forme autosomiche dominanti, autosomiche recessive, legate all'X e digeniche). La diagnosi clinica si basa sulla presenza di cecità notturna e sui difetti del campo visivo periferico, sulle lesioni nel fondo dell'occhio, sul tracciato elettroretinografico ipovoltato e sul progressivo peggioramento di questi segni. La diagnosi molecolare è possibile per alcuni geni ma, di regola, non viene eseguita a causa dell'estrema eterogeneità genetica della malattia. La consulenza genetica è sempre indicata. Al momento, non è disponibile una terapia in grado di arrestare la progressione della malattia o di restituire la vista; pertanto, la prognosi è infausta. L'approccio terapeutico permette di rallentare il processo degenerativo e consiste nella protezione dalla luce solare e nella vitaminoterapia, nel trattamento delle complicanze (cataratta ed edema maculare) e nell'aiutare i pazienti a fare fronte ai problemi sociali e psicologici correlati alla cecità. Tuttavia, stanno emergendo nuove strategie terapeutiche dalla ricerca (terapia genica, neuroprotezione, protesi retiniche).

Patologie

Retinite pigmentosa; Sindrome di Usher.

Associazione Trisomia 21 ONLUS AT21



Sito web: www.trisomia21firenze.it

Sede: Borgo Pinti, 74 - 50121 Firenze

Presidente: Sig.ra Antonella Falugiani

Contatto: Tel. 055 2480666 - Fax 055 2480666 - Cell. 338 6424724

E-mail: at21firenze@virgilio.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Down (o trisomia 21) è una condizione genetica, caratterizzata da un errore genetico già presente nell'embrione. Le persone Down hanno un patrimonio genetico di 47 cromosomi invece dei normali 46. Questo comporta uno squilibrio che ha come conseguenza un ritardo mentale, fisico e motorio, variabile da soggetto a soggetto. La diagnosi prenatale si effettua intorno alla 10a/12a settimana di gestazione, con l'esame dei villi coriali, o alla 16a/18a settimana con l'amniocentesi. La sindrome di Down è la forma più comune di ritardo mentale. In Italia vivono circa 49.000 persone con questa diversità genetica e 30.000 hanno un'età superiore ai 18 anni. Circa 1 bambino ogni 100 nati è trisomico. La qualità della vita di queste persone è buona, anche per il loro carattere mite e affettuoso. Sia pure con tempi diversi, possono raggiungere le tappe di tutti gli altri bambini e un buon livello di autonomia personale. Perché questo avvenga è importante organizzare un intervento rieducativo globale fin dai primi mesi di vita: la differenza tra chi ha ricevuto un trattamento adeguato e precoce e chi invece non l'ha avuto è notevole. L'aspettativa di vita, che nel 1940 era di 12 anni, è salita nel 1998 a 59 anni. Ciò pone l'urgenza di ripensare gli interventi per la persona Down in età adulta, fare progetti per e con loro. Le persone Down ci sono sempre state: prima vivevano, nella maggior parte dei casi, all'interno della famiglia o negli istituti. È storia recente la loro visibilità, l'accettazione da parte delle famiglie e della società: oggi costituiscono una continua piacevole scoperta, frequentano scuole, palestre, piscine, luoghi pubblici e di lavoro, sono diventati un'immagine rassicurante e positiva, hanno una vita affettiva e vedono possibile una vita più indipendente.

Finalità e servizi

- Riunire i genitori, i parenti e i tutori dei soggetti con trisomia 21 per alleviarne l'onere psicologico e coordinarne l'attività; offrire consulenze, anche con la collaborazione di esperti, fin dalla nascita e in ogni fase della vita; diffondere una visione reale ma positiva delle caratteristiche della sindrome.
- Svolgere attività sociali finalizzate a favorire il pieno sviluppo culturale e sociale della personalità di coloro che si trovano in situazione di handicap.
- Promuovere l'informazione rivolta alle famiglie, per una maggiore tutela dei propri diritti e per una tempestiva conoscenza delle opportunità offerte nell'ambito della legislazione.
- Promuovere l'inserimento dei soggetti trisomici nella società, nella scuola e nel lavoro.
- Diffondere la cultura della disabilità nel rispetto e difesa dei pari diritti per incentivarne la relazionalità.
- Promuovere e organizzare attività psicopedagogiche e formative, ricreative, occasioni atte a facilitare l'integrazione dei soggetti con T21 per sviluppare la loro personalità, anche istituendo o gestendo centri di riabilitazione per il recupero delle persone portatrici di handicap.
- Favorire l'informazione e la ricerca sulla natura della T21, mediante divulgazione di pubblicazioni, conferenze o interventi in dibattiti pubblici e privati.
- Informare su iniziative, terapie, metodi pedagogici e su quant'altro possa attuarsi in favore dei soggetti affetti da T21.

- Promuovere le relazioni tra i soggetti interessati alle finalità statutarie, proponendosi ogni volta come mediatore tra i propri soci e gli operatori socio-sanitari.
- Promuovere assieme alle famiglie, collaborando anche con altre associazioni, progetti per la vita indipendente e case famiglia per il “Dopo di noi” degli adulti trisomici.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- “Il Giornalino”, periodico di informazione dell’associazione AT21.
- Manuale “Il tuo bambino down”.

Patologie

Sindrome di Down o trisomia 21.

Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia AVLT



Sito web: www.avlt.it

Sede: c/o Centro Microcitemia del Presidio Ospedaliero, viale Tre-Martiri, 140 - 45100 Rovigo

Presidente: Dott. Elio Zago

Contatto: Tel. 0425 33806 - Fax 0425 33806

E-mail: info@avlt.it

Descrizione della malattia

Frequenza nella popolazione: 1/10.000. La talassemia è una malattia ereditaria del sangue, non contagiosa, descritta per la prima volta dal pediatra americano Cooley nel 1925.

Entrambi i geni per la produzione di emoglobina adulta sono alterati.

La malattia si può manifestare nel 25% dei casi a ogni gravidanza quando i genitori sono entrambi microcitemici, ossia portatori sani di un gene alterato per la produzione di emoglobina adulta.

Finalità e servizi

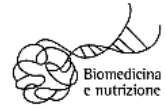
- Tutelare i talassemici nelle sedi sanitarie.
- Informare le famiglie sulla malattia e sulla terapia tramite assemblee e incontri con specialisti.
- Partecipare a incontri in sedi istituzionali e associative per far conoscere la malattia e i modi per prevenirla.
- Finanziare la ricerca scientifica.

Patologie

Talassemia o morbo di Cooley.

Biomedicina e Nutrizione

BMN



Sito web: www.biomedicinanutrizione.org

Sede: via dei Canzi, 18 - 20134 Milano

Presidente: Prof.ssa Anna Petroni

Contatto: Tel. 02 21591024 - Fax 02 21598788

E-mail: info@biomedicinanutrizione.org

Descrizione della malattia

L'adrenoleucodistrofia (ALD) è una malattia ereditaria a trasmissione sessuale dovuta alla mutazione di un gene posto sul cromosoma X, ABCD1, che codifica per un trasportatore di membrana perossisomiale. Un difetto metabolico nelle reazioni di ossidazione degli acidi grassi a catena molto lunga (VLCFA) porta al loro accumulo nel sangue e nei tessuti. La ALD è caratterizzata da progressiva demielinizzazione cerebrale e atrofia delle ghiandole surrenali che portano a un progressivo stato vegetativo.

Finalità e servizi

L'associazione si propone come punto di riferimento a livello divulgativo anche e soprattutto per i non addetti ai lavori, e come sostegno per i pazienti ed i loro parenti.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Petroni A, Carissimi R, X-linked Adrenoleukodystrophy: Focus on lipid and Steroid Hormone Metabolism, *Recent Res Devel Neurosci*, 2007;2:123-30.
- Petroni A, Cappa M, Carissimi R, Blasevich M, Uziel G, Effect of testosterone metabolites on ABC half-transporter relative gene expression in X-linked Adrenoleukodystrophy, *J Inherit Metab Dis*, 2007 Jul;3.
- Banni S, Petroni A, Blasevich M et al., Conjugated Linoleic Acids (CLA) as precursors of a New Family of PUFAs, *Lipids*, 2004;39:1143-6.
- Petroni A, Cappa M, Blasevich M, Solinas M, Uziel G, New findings on X linked Adrenoleukodystrophy: 5 alpha. Reductase isoform 2 relative gene expression is modified in affected fibroblasts, *Neurosciences Letters*, 2004;367:269-72.
- Banni S, Petroni A, Blasevich M et al., Detection of Conjugate Hexadecadienoic and Hexadecatrienoic Acids in Rat Tissues as Possible. Peroxisomal Beta Oxidation Products of Naturally Occurring Conjugated Linoleic Acid and its Metabolites, *BBA*, 2004;1682:120-7.
- Petroni A, Blasevich M Uziel G, Effects of the testosterone metabolite dihydrotestosterone and alpha androstan 3alpha,17beta diol on very long chain fatty acid metabolism in X adrenoleukodystrophic fibroblasts, *Life Sciences*, 2003;73:1567-75.
- Petroni A, Steroid and very long chain metabolism in the neurodegenerative disease Adrenoleukodystrophy. Invited Review, *Current Topics in Neurochemistry*, 2002;3:205-9.
- Petroni A, Papini N, Blasevich M, Risè P, Galli C, Arachidonate release and c fos expression in various models of hypoxia and hypoglycemia in retinoic acid differentiated neuroblastoma cells, *Neurochem Int*, 2002;40:255-60.
- Petroni A, Papini N, Blasevich M Galli C, Blockade of A(2A) adenosine receptors leads to c fos inhibition in a rat model of brain ischemia, *Pharm Res*, 2002;45:125-8.
- Petroni A, Androgens and fatty acid metabolism in X linked Adrenoleukodystrophy, *Prostaglandins Leukotrienes and Essential Fatty Acids*, 2002;67:137-42.
- Petroni A, Papini N, Blasevich M et al., Testosterone metabolites reduce the levels of very long chain fatty acids accumulated in X adrenoleukodystrophic fibroblasts, *Neurosci Letters*, 2000;289:139-42.

- Petroni A, Blasevich M, Rimoldi M, Bertagnoglio M, Galli C, Androgens reduce very long chain fatty acids accumulated in adrenoleukodystrophic fibroblasts, *Brain Path*, 2000;4, 645-6.

Patologie

Adrenoleucodistrofia (ALD), altre malattie metaboliche nutrizionali e neurodegenerative.

Centro Universo Autismo Meridionale Jonico CUAMJ



Sede: via Lago di Pergusa, 37 - 74100 Taranto
Presidente: Prof.ssa Maria Pia Vernile

Contatto: Tel. 099 7729400 - Fax 099 7729400 - Cell. 329 4271572
E-mail: ass.cuamj@libero.it

Descrizione della malattia

L'autismo è un disturbo che interessa la funzione cerebrale; la persona affetta da tale patologia mostra una marcata diminuzione dell'integrazione sociale e della comunicazione, attualmente risultano ancora sconosciute le cause di tale manifestazione. Più precisamente si dovrebbe parlare di Disturbi dello spettro dell'autismo (Autistic Spectrum Disorders). Rientra nei disturbi pervasivi dello sviluppo assieme, fra le varie forme, anche alla sindrome di Asperger e alla sindrome di Rett.

L'incidenza varia da 5 a 50 persone su 10.000, a seconda dei criteri diagnostici impiegati, che si sono sviluppati e migliorati nel corso dei tempi, e colpisce prevalentemente i soggetti maschili con un tasso 2-4 volte superiore rispetto al sesso femminile; si manifesta quasi sempre entro i primi 3 anni di vita.

Le persone con autismo presentano spesso problemi comportamentali, che nei casi più gravi possono esplicitarsi in atti ripetitivi, anomali, auto o eteroaggressivi (esempio autolesionismo ecc.).

I sintomi riguardano soprattutto le aree del linguaggio, dell'interazione sociale e del rendimento intellettuale.

L'autismo si trova a volte associato ad altri disturbi che alterano in qualche modo la normale funzionalità del Sistema Nervoso Centrale come epilessia, sclerosi tuberosa, sindrome di Rett, sindrome di Down, sindrome di Landau-Kleffner, fenilchetonuria, sindrome dell'X fragile, rosolia congenita.

Finalità e servizi

- Diffonde buone prassi per l'autismo e patologie correlate.
- Diffonde metodologie applicative per la riabilitazione e il recupero sociale delle persone autistiche (il centro ha elaborato le Linee Guida per la presa in carico globale delle persone affette da autismo e/o patologie correlate e delle loro famiglie per la Regione Puglia).
- Sostiene progetti di ricerca scientifica per la genetica medica-biochimica e molecolare.
- Collabora con associazioni e organismi istituzionali nazionali e internazionali al fine di creare una rete di interventi operativi con i migliori centri specializzati nella diagnosi e cura del disturbo autistico, del ritardo mentale e delle patologie correlate.
- Collabora con i responsabili del Tavolo Tecnico per l'Autismo, istituito di recente presso il Ministero della Salute di Roma e con l'Azienda Regionale per la Salute della Regione Puglia.
- CUAMJ è inserita nella Progettualità Area Vasta del Comune di Taranto - Welfare Area Sociale, - con una proposta per la creazione di una Fondazione per il "dopo di noi", che ha come obiettivo quello di creare piccole Comunità residenziali nelle quali le persone diversamente abili possano abituarsi a vivere da soli (seguiti da équipe specializzate), assistendoli nella creazione di piccole imprese artigiane di tipo agro-alimentare, di legatoria, di falegnameria, di ceramica, attività teatrali ecc.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Organizza convegni, corsi di formazione per l'autismo.
- Diffonde informazioni sulle ricerche dedicate all'autismo.

Patologie

Autismo.

Famiglie di Bambini con Ernia Diaframmatica FaBED



Sito web: www.erniadiaframmatica.it

Sede: via Tevere, 6 - 00069 Trevignano Romano (RM)

Presidente: Dott. Gianluca Venanzi

Contatto: Cell. 338 9833730

E-mail: info@erniadiaframmatica.it

Descrizione della malattia

L'ernia diaframmatica congenita è una malformazione che consiste nella mancata o incompleta formazione del diaframma, con una conseguente risalita degli organi addominali nella cavità toracica. La risalita degli organi determina una compressione del polmone dal lato erniato e il possibile conseguente mancato sviluppo dello stesso.

Finalità e servizi

- L'associazione FaBED si propone di accogliere e assistere le famiglie dei bambini con ernia diaframmatica congenita. L'obiettivo è quello di fornire un'informazione chiara e comprensibile della patologia e di condividere, in un processo di mutuo aiuto, le esperienze e le informazioni delle famiglie che hanno già vissuto l'esperienza attraverso la raccolta e la pubblicazione delle singole testimonianze.
- Una rete di famiglie amiche è a disposizione per ascoltare i vostri dubbi. Un gruppo di medici, italiani e stranieri, è disponibile per rispondere alle vostre domande mediche.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- L'associazione FaBED è presente sul web attraverso il sito www.erniadiaframmatica.it. Il sito, sempre aggiornato, è il mezzo attraverso il quale vengono comunicate iniziative, eventi e attività dell'associazione stessa.
- È inoltre in preparazione una brochure che avrà diffusione nazionale con il sunto delle principali informazioni e i contatti.

Patologie

Ernia diaframmatica.

Federazione Associazioni Italiane Spina Bifida e Idrocefalo FAISBI



Sito web: www.faisbi.it

Sede: c/o Croce Verde, via San Vincenzo, 25 - 20123 Milano

Presidente: Sig.ra Maria Cristina Dieci

Contatto: Cell. 338 8178359

E-mail: info@faisbi.it

Descrizione della malattia

La spina bifida indica un difetto di chiusura, per mancata fusione di uno o più archi vertebrali, della spina dorsale con eventuale protrusione di midollo e meningi. Se esiste solo una protrusione delle meningi si parla di meningocele; se invece fuoriescono meningi e tessuto nervoso, si tratta della forma più grave: il mielomeningocele. La protrusione del tessuto nervoso impedisce l'ascesa del midollo spinale nel rachide durante la crescita. Il tronco encefalico e il cervelletto tendono così a erniarsi attraverso il forame occipitale: in questo modo viene danneggiata la canalizzazione del liquor e il suo accumulo nell'encefalo provoca l'idrocefalo (sovente associato al mielomeningocele). Meningocele e mielomeningocele costituiscono più della metà di tutte le malformazioni del sistema nervoso, con un'incidenza compresa tra 0,6 e 2,5 per 1.000 nascite. Nella spina bifida, il quadro neurologico comporta di solito disturbi motori agli arti inferiori, che possono arrivare alla paraparesi o paraplegia, ipoestesia o anestesia; disturbi sfinterici, con frequenti complicazioni infettive dell'apparato urinario e ulcere da decubito. La localizzazione della lesione determina in gran parte la gravità del quadro sintomatologico. Nella quasi totalità dei casi, la diagnosi può essere posta già in epoca prenatale, grazie soprattutto all'esame ecografico, con una precisione diagnostica differente nei vari trimestri della gravidanza. Dopo la nascita, la diagnosi è relativamente facile, perché è evidente una tumefazione rosso-violacea sul dorso, di grandezza variabile da una noce a un arancio, di consistenza molle, rappresentata dalle meningi e, all'interno, dal tessuto nervoso displasico. La spina bifida occulta, generalmente asintomatica, può essere evidenziata solo attraverso un esame radiografico. L'intervento chirurgico è praticato di norma, nelle prime 24-48 ore di vita, per prevenire l'aggravamento dei disturbi ed evitare un'infezione meningea, se la sacca è ulcerata.

Finalità e servizi

- Sensibilizzare l'opinione pubblica e le Istituzioni.
- Promuovere e incoraggiare ogni iniziativa tendente alla prevenzione e alla riabilitazione di questa grave patologia.
- Curare l'inserimento sociale e lavorativo dei pazienti.
- Coordinare, nel rispetto delle autonomie, le attività delle Associazioni aderenti, ampliando la conoscenza tramite il dibattito e lo scambio di informazioni.
- Promuovere la creazione di associazioni analoghe nelle regioni italiane non rappresentate.
- Promuovere e organizzare congressi, conferenze e dibattiti per l'aggiornamento tecnico e scientifico degli operatori del settore, stimolando e favorendo, in tal modo, il confronto e il coordinamento sanitario e terapeutico a livello nazionale, collaborando, nelle sedi più opportune, con gli Enti e le associazioni socio-sanitarie e assistenziali.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Agenda per la Famiglia", manuale di facile consultazione che raccoglie tutte le informazioni, le possibilità, i diritti e le procedure previste dalla legislazione italiana a favore dei disabili, anche in relazione al loro inserimento sociale e lavorativo.

Patologie

Spina bifida: Meningocele, Mielomeningocele; Idrocefalo.

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Sig.ra Paola Majello
via G. Orsini, 30 - 80132 Napoli

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Maria Cristina Dieci
via Duomo, 20 - Settima - 29020 Gossolengo (PC)

FRIULI VENEZIA GIULIA

Sig.ra Elena Degano
c/o Associazione Paraplegici, via Diaz, 60 - 33100 Udine

LIGURIA

Sig. Giancarlo Marabotti
via Terralba, 51/A - 16011 Arenzano (GE)

LOMBARDIA

Sig. Leonardo Magistro
c/o Croce Verde, via San Vincenzo, 25 - 20131 Milano
Sig. Matteo Cazzola
c/o ASL, via Monte Rosa, 28 - 21100 Varese

MARCHE

Sig.ra Maria Paola Bellini
via Orsi, 5/A - 60121 Ancona

PIEMONTE

Sig. Giuseppe Castagneri
via Pasteur, 6/A - 10146 Torino

PUGLIA

Sig. Domenico Innaimo
via Pascoli, 15 - 71030 Carlintino (FG)

SARDEGNA

Sig. Mario Orgiana
via Cilea, 150 - 09045 Quartu Sant'Elena (CA)

SICILIA

Sig. Carlo Campione
via Sacro Cuore, 7 - 93100 Caltanissetta

TOSCANA

Sig. Marco Esposito
via San Romano, 8 - 50135 Firenze

UMBRIA

Sig. Andrea Franceschi
via Falzogher, 42 - 38030 Villanzano (TR)

VENETO

Sig. Romano Moscon
via dei Mille, 34 - 36100 Vicenza

Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS FEDEMO



Sito web: www.fedemo.it

Sede: via Cefalù, 5 - 20151 Milano

Presidente: Dott. Giovanni Nicoletti

Contatto: Tel. 02 3084005 - 02 33004126

E-mail: segreteria@fedemo.it

Descrizione della malattia

L'emofilia è una malattia ereditaria caratterizzata dalla carenza di una proteina del sangue determinante per il processo della coagulazione. L'emofilico è perciò soggetto a emorragie, anche spontanee, prevalentemente a danno delle articolazioni e dei muscoli. La malattia viene trasmessa dalla madre portatrice sana (che in molti casi non sa di esserlo) e colpisce quasi esclusivamente i maschi, circa uno ogni 10.000 nati. Nonostante i notevoli progressi clinici compiuti negli ultimi quarant'anni, oggi la malattia non può essere guarita, anche se è possibile curarla efficacemente attraverso la somministrazione endovenosa di concentrati del fattore di coagulazione. Esiste un'altra malattia simile all'emofilia (la malattia di von Willebrand) che colpisce sia i maschi che le femmine. Si tratta di un difetto di un altro fattore della coagulazione (il fattore di von Willebrand) e generalmente non provoca sintomi molto gravi.

Finalità e servizi

- Operare per risolvere i problemi medici e sociali degli emofilici in Italia e coordinare, sostenere e rappresentare le associazioni degli emofilici e dei coagulopatici dinanzi alle istituzioni nazionali e internazionali;
- informare, educare, stimolare e coordinare tutte le attività volte al miglioramento dell'assistenza clinica e sociale degli emofilici in Italia e al potenziamento della ricerca scientifica nel settore delle malattie della coagulazione e della terapia genica;
- stimolare e sostenere i Centri per l'Emofilia esistenti in ogni regione e contribuire al sorgere di Servizi di Emergenza Emorragica più vicini ai luoghi di domicilio degli emofilici;
- collaborare fattivamente con l'Associazione Italiana dei Centri Emofilia, concorrendo alla promozione e organizzazione del Congresso Nazionale sui problemi clinici e sociali dell'emofilia;
- rappresentare e assistere le associazioni e i loro associati dinanzi l'Autorità Amministrativa e Giudiziaria nell'ottenimento di giuste ed eque riparazioni dei danni da infezioni virali causate dai farmaci plasmaderivati nonché da livelli di assistenza medica che consentano le terapie preventive, d'urgenza e domiciliari più moderne di livello europeo.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Emofilia dalla A alla Z", di B. Carafa Gargallo, R. Landolfi, CESI 2001.
- "Emofilia e cura dei denti: la prima infanzia 0-4 anni, l'età scolare, adolescenza ed età adulta", libretti A. Gringeri, 2001.
- "La malattia di von Willebrand: una malattia complessa, ma non complicata", libretto S.M. Siboni, M. Ferrario, C. Ferrera con la supervisione di A.B. Federici e P.M. Mannucci, 2001.
- "Linee guida per la terapia sostitutiva dell'emofilia e dei difetti ereditari della coagulazione": documento ufficiale elaborato dall'Associazione Italiana Centri Emofilia, E. Santagostino, AICE 1999.
- "Linee guida per il trattamento dei pazienti con inibitori dei fattori della coagulazione": documento ufficiale elaborato dall'Associazione Italiana Centri Emofilia, A. Gringeri, Editoriale BIOS 1999.
- "Linee guida per la diagnosi ed il trattamento della malattia di Von Willebrand": documento ufficiale elaborato dall'Associazione Italiana Centri Emofilia, AICE 1999.

- “Libertà e responsabilità nell’emofilia”: libretto, introduzione di P.M. Mannucci.
- “Mio figlio e l’emofilia”: cosa aspettarsi durante la prima infanzia: libretto, A. Buzzi, A. Gringeri, P.M. Mannucci.

Patologie

Emofilia; Malattia di Von Willebrand.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Associazione AREMECA
via Volturmo, 6 - 65016 Montesilvano (PE)

CALABRIA

Sig. Rosario Caprino
via F.lli Gracchi, 40 - 89841 Rombiolo (VV)
Sig. Luigi Tucci
Via Europa Unita, 9 - 88044 Marcellinara (CZ)

CAMPANIA

Sig. Giovanni Nicoletti
via S. Giacomo dei Capri, 63/E - 80131 Napoli

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Pierangela Polacchini
via Decumana, 44/2 - 40134 Bologna
Tel. 051 311430 - Fax 051 311430
Sig. Stefano Mandrioli
via Vittorio De Sica, 9 - 44100 Aguscello (FE)
Sig. Luca Montagna
viale Mentana, 41/B - 43100 Parma
Associazione Emofilici e Talassemici
piazza Mameli, 13 - 48100 Ravenna

FRIULI VENEZIA GIULIA

Associazione Emofilici e Trombofilici del Friuli Venezia Giulia – ONLUS
Casella Postale 5 - 33019 Tricesimo (UD)

LAZIO

Associazione Emofilici del Lazio
via F.lli Ruspoli, 2 - 00198 Roma

LIGURIA

ARLAFE ONLUS
Viale Centurione Bracelli, 142-146 rosso - 16142 Genova
Tel. 010 8394577

LOMBARDIA

Centro Emofilia A. Bianchi Bonomi
via Pace, 15 - 20122 Milano

Associazione Emofilici di Brescia E. Ravasio Passeri ONLUS
via G. Carducci, 38 - 25068 Sarezzo (BS)
Centro dell’Emofilia e coagulopatie congenite
Clinica Medica III - IRCCS Policlinico San Matteo
Piazzale Golgi, 2 - 27100 Pavia
Tel. 0382 502560
Fel. 0382 502560
Associazione UNIVALE ONLUS
Servizio di Oncologia - Ospedale Civile
via Stelvio, 25 - 23100 Sondrio
Associazione Amici Fondazione Emofilia di Varese
via Ceretti, 21 - 21014 Laveno Mombello (VA)

MARCHE

Associazione Emofilici Macerata
SIT. Ospedale Macerata
Via S. Lucia, 2 - 62010 Macerata

PIEMONTE

Sig. Michele Bertola
Via Aprà, 1/19 - 10090 Sangano (TO)

PUGLIA

Associazione Emofilici e Trombofilici ONLUS
Sig. Ceglie Francesco
Via Santa Chiara, 30 - 70022 Altamura (BA)
Tel. 080 3142245 - Cell. 339 1746953
Sig. Adolfo Scrima
via Carducci, 32 - 71029 Troia (FG)

SARDEGNA

Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici ONLUS
via Nicaragua, 7 - 09042 Monserrato (CA)
Sig. Fondazione Piso
via della Pineta, 84 - 09100 Cagliari

SICILIA

Sig. Cosmo Alessandro Alioto
Piazza V.zo Tineo, 6 - 90127 Palermo
Sig. Mario Cali
via Vittorio Emanuele, 156 - 95010 S. Venerina (CT)

TOSCANA

Centro Emofilici
AO Careggi
Viale Morgagni - 50127 Firenze
Tel. 055 7947587 - Fax 055 4277794

TRENTINO ALTO ADIGE

Centro Sportivo LIFE
via Don A. Rizzi, 6 - 38100 Trento

UMBRIA

Associazione Umbra Amici Fondazione Emofilia
via Corcianese, 93 - 06047 S. Sabina (PG)

VENETO

LAGEV
Casella Postale 25 - 31033 Castelfranco V. (TV)
Associazione Emofilia e Coagulopatie Tre Venezie
via Ospedale, 105 - 35128 Padova
Associazione Bambini e Giovani con Emofilia e altre Coagulopatie
Piazza Martin Luther King , 9 - 35030 Rubano (PD)
Associazione Emofilici Veronesi
via dei Ponti, 1 - 37138 Verona
Associazione Veneta Emofilia e Coagulopatie
via Stradella dei Stalli, 13 - 36100 Vicenza

Federazione di Associazioni Malattie Rare Emilia-Romagna FEDERAMRARE



Sito web: www.federamrare.it

Sede: c/o eremo di Ronzano, via Gaibola, 16 - 40136 Bologna

Presidente: Dott. Velio Venturi

Contatto: Tel. 178 2238899 (casella vocale)

E-mail: presidenza@federamrare.it

Descrizione della malattia

Nel febbraio 2006, con la costituzione della Federazione di Associazioni Malattie Rare dell'Emilia Romagna e l'iscrizione negli Albi della Regione, diviene legittima e ufficiale "FEDERAMRARE".

Nasce da un gruppo di associazioni presenti sul territorio regionale, con l'intento di salvaguardare i diritti dei malati rari e delle loro famiglie.

Le problematiche legate alle malattie rare rappresentano certamente una delle questioni irrisolte nel nostro Paese con tutti i risvolti civili, scientifici, terapeutici, socio-assistenziali, economici e organizzativi.

La malattia rara, proprio perché tale, molto spesso procura ansia e angoscia, e il peso ricade pressoché interamente sulle persone affette e sulle loro famiglie.

Problematiche tanto più sentite dal cittadino comune quanto, spesse volte, ignorate dalla "grande politica".

È importante affrontare il problema delle malattie rare mettendo al centro la persona e la sua famiglia mediante un importante intervento pubblico, il solo che possa rispondere alle esigenze di individuazione, coordinamento e sorveglianza di queste patologie e assicurare il migliore uso delle risorse disponibili.

Finalità e servizi

L'associazione opera nell'ambito della tutela e promozione dei diritti e, ispirandosi ai principi della solidarietà umana, si prefigge le seguenti finalità:

- Tutelare i diritti delle persone affette da malattie rare relativamente a diagnosi, terapia, informazione, assistenza.
- Promuovere le normative che tutelino l'assistenza integrata per i malati e le loro famiglie (studio, lavoro, servizi, mobilità, riabilitazione, consulenza).
- Promuovere e incentivare la ricerca, con finalità diagnostiche e terapeutiche per le Malattie Rare.
- Favorire tra i laboratori, le Aziende Ospedaliere e i medici specialisti, lo scambio delle conoscenze e delle informazioni acquisite sulla ricerca scientifica, per le diverse sindromi di Malattie Rare.
- Sensibilizzare i cittadini e le istituzioni nazionali e locali, attraverso campagne di informazione, mirate alle problematiche delle Malattie Rare.
- Promuovere l'aggiornamento dei medici, infermieri, operatori sanitari, insegnanti di sostegno e operatori sociali, con una continua e corretta informazione tecnico-scientifica sulle Malattie Rare.
- Controllare che siano formati i servizi di: prevenzione, formazione, comunicazione, sorveglianza, nel rispetto della persona.
- Collaborare con le singole Associazioni, con enti, istituzioni, organizzazioni locali e nazionali.
- Favorire l'inserimento dei delegati della Federazione nelle Commissioni regionali e nazionali, e promuovere l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA) in base alle esigenze e ai bisogni dei malati di patologie rare.
- Migliorare la collaborazione tra le Associazioni dei pazienti, affinché possano condividere proposte ed azioni volte a creare una progettualità comune.
- Coinvolgere le famiglie dei pazienti colpiti da Malattie Rare ancora isolate, dando loro il supporto

burocratico necessario, affinché possano ottenere tutto ciò a cui hanno diritto.

- Stimolare le industrie farmaceutiche alla ricerca su progetti che riguardano le Malattie Rare: farmaci orfani e biotecnologie.
- Organizzare corsi, convegni, seminari, per lo scambio e la diffusione delle conoscenze acquisite, per i medici, per i malati e per i loro famigliari.
- Favorire il riconoscimento di "Malattia Rara", per quelle patologie che ancora non ne hanno l'ufficialità da parte delle istituzioni.
- Assicurare l'applicazione dell' art. 32 della Costituzione: "...tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della comunità."

In particolare per il perseguimento delle finalità previste e nell'intento di agire a favore di tutta la collettività, l'Associazione si propone di:

- Offrire un contributo alla costruzione del bene comune delle persone affette da patologie rare e delle loro famiglie, elaborando e promuovendo nuove e più articolate forme di partecipazione (meeting, eventi, convegni ecc.),
- Esprimere pareri, valutazioni e proposte sulle politiche nazionali, regionali e locali sui temi che interessano l'Associazione, e individuare le opportunità che nuove normative possono offrire ai pazienti affetti da Malattie Rare.
- Garantire la salvaguardia dell'autonomia e dell'originalità delle Associazioni di Malattie Rare.
- Tutelare il principio di trasparenza nel rapporto tra Associazione e Istituzioni, ispirandosi al principio di pari dignità.
- Elaborare dei progetti comuni da sviluppare con le diverse istituzioni, organizzazioni, privati e aziende.
- Consulenza telefonica e creazione di una banca dati.
- Difesa in giudizio degli interessi diffusi dei malati di Malattie Rare.

Patologie

Malattie rare

Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate FEDRA ONLUS



Sito web: www.fedra.org

Sede: via Paolo Sacchi, 4 - 10128 Torino

Presidente: Prof.ssa Carmen Mortellaro

Contatto: Tel. 011 19715972 - Fax 011 19716086

E-mail: fedra@fedra.org

Descrizione della malattia

Fedra si occupa di diverse patologie rare (in particolare accompagnate da alterazioni morfostrutturali) fra cui:

- sindrome di Sotos (macrosomia, bozze frontali prominenti, età ossea aumentata di 2-3 anni, ritardo allo sviluppo psicomotorio);
- macrocefalia con cute marmorata teleangectasica congenita (macrocefalia asimmetrica, angiomi cutanei, malformazioni cerebrali);
- sindrome di Saldino Mainzer (nefronoftisi, retinite pigmentosa, metafisi a cono);
- rachitismo ipofosfatemico (alterata calcificazione della dentina, frequenti processi infettivi periapicali);
- osteogenesi imperfetta (dentinogenesi imperfetta, ipoplasia della dentina e della polpa dentaria);
- displasia ectodermica anidrotica (capelli radi, pelle assottigliata, facies vecchieggiante, oligodontia);
- sindrome di Marfan (aumento staturale, ipotonia muscolare, prolasso della valvola mitralica);
- istiocitosi (lesioni gigantocellulari multiloculari ma prevalentemente del distretto cranio-facciale);
- ipodattilia anchiloglossia (micrognazia maxillomandibolare);
- sindrome di Williams (rime palpebrali piccole, depressione nasale, microcefalia);
- sindrome di Turner (statura bassa, contrazione del mascellare, ipogonadismo);
- sindrome di McCune Albright (statura bassa, iposviluppo mentale, ipocalcemia, anomalie dentarie);
- sindrome di Joubert (atassia cerebrale, sofferenza renale);
- sindrome microftalmica di Lenz (microftalmia, microcefalia, palato ogivale);
- sindrome di Franceschetti (micrognazia maxillomandibolare, malformazioni auricolari, ptosi palpebrale);
- sindrome di Noonan (bassa statura, pectus excavatum, contrazione mascellare);
- sindrome di McKusick 1 (condrodiplosia);
- sindrome di Saethre-Chotzen (brachicefalia, craniosinostosi);
- disostosi cleidocranica (brachicefalia, palato ogivale, anomalie dentarie con difetti di eruzione);
- sindrome di Beckwith Wiedemann (macrognazia, onfalocoele, tumore di Wilms);
- sindrome di Crouzon (craniosinostosi progressiva, contrazione del terzo medio facciale).

Finalità e servizi

Fedra si propone:

- lo sviluppo della ricerca scientifica per la prevenzione primaria (eliminazione delle cause ed efficace controllo di esse), la diagnosi e la cura delle sindromi polimalformative congenite;
- la formazione di Registri Italiani Regionali che raccolgano i dati del loro territorio, con attivazione di un Coordinamento Nazionale dei Registri in grado di fornire una mappa geografica del rischio teratogeno (interazione geni-ambiente);
- la definizione di linee guida per la programmazione sanitaria e la formazione (già attivi i relativi corsi multidisciplinari annuali) e l'aggiornamento degli operatori dedicati all'assistenza globale dei pazienti, in collaborazione con centri di ricerca internazionali.

- Fedra offre un servizio di consulenza telefonica e luoghi di accoglienza per fornire informazioni e assistenza al paziente e alla sua famiglia; servizio di diagnosi genetica e di identificazione della malattia in fase preclinica e presa in carico del paziente, con patologia accertata, per la terapia multidisciplinare in ospedale pediatrico di sede, oppure, a richiesta, invio presso altri presidi poli-specialistici di alto livello nel territorio nazionale. Attivo inoltre un servizio di consulenza fiscale per i disabili (www.fedra.org).

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Mortellaro C et al., Unusual oral manifestations and evolution in glycogen storage disease type 1b, *J Craniofac Surg*, 2005 Jan;16:45-52.
- Sammartino G, Marenzi G, Mortellaro C, Autogenous calvarial bone graft harvest: intraoperazionale complications, *J Craniofac Surg*, 2005 March;16(2):312-19.
- Mortellaro C, Pucci A et al., Oral manifestations of Langherans cell histiocytosis in a pediatric population: a clinical and histological study of 8 patients, *J Craniofac Surg*, 2006 May;(3):552-6.
- Mortellaro C, Manuzzi W et al., Surgical buccinator muscle myotomy in dentoskeletal Class II alterations, *J Craniofacial Surg*;12(5):409-25.
- Carbone V, Bello L, Mortellaro C, Sindromi Malformative Congenite: Sindrome di Sotos, Poster Giornata Europea sulla prevenzione e terapia dei dismorfismi cranio-maxillo-facciali. Torino 29-31 maggio 1997.
- “L'appello di fedra”, *La Stampa*, 28 novembre 2004.
- “Un Io che chiede di esserci” opuscolo divulgativo.
- “Fedra Informa”. Lettera annuale ai soci.
- “Fedra contro i difetti congeniti oro-maxillo-facciali”, *Torino Medica*, 2, 2005.
- “La sfida di Fedra: un sostegno per i bambini malformati”, *Torino Magazine*, 67, 2005.
- “Malformazioni, a Taormina serata per la ricerca”, *Giornale di Sicilia*, 18 agosto 2005.
- “Malformazioni. Manca la mappa del rischio”, *La Stampa*, 24 settembre 2007.
- “Fedra onlus: formazione e bioetica al Sermig di Torino”, *Torino Medica*, 3, 2008.
- Guida alle agevolazioni fiscali (www.fedra.org).

Patologie

Sindrome di Sotos; Macrocefalia con cute marmorata teleangectasica congenita; Sindrome di Saldino Mainzer; Rachitismo ipofosfatemico; Osteogenesi imperfetta; Displasia ectodermica anidrotica; Sindrome di Marfan; Istiocitosi; Ipodattilia anchiloglossia; Sindrome di Williams; Sindrome di Turner; Sindrome di McCune-Albright; Sindrome di Joubert; Sindrome microftalmica di Lenz; Sindrome di Franceschetti; Sindrome di Noonan; Sindrome di McKusick 1; Sindrome di Saethre-Chotzen; Disostosi cleidocranica; Sindrome di Beckwith Wiedeman; Sindrome di Crouzon.

Federazione fra le Associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi e alle loro famiglie FAPW



Sito web: www.praderwilli.it

Sede: largo G. Veratti, 24 - 00146 Roma

Presidente: Dott. Silvano Ciancamerla

Contatto: Cell. 333 1206802

E-mail: info@praderwilli.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Prader Willi (PWs) è una malattia genetica caratterizzata da un quadro clinico complesso ed eterogeneo. Colpisce entrambi i sessi in eguale misura, con un'incidenza riportata nei vari studi tra 1/10.000 e 1/25.000 nati vivi. Nei pazienti con PWs, è stata evidenziata un'anomalia genetica del cromosoma 15: nel 70-80% dei casi è presente una delezione, nel 20-30% una disomia uniparentale. È oggi evidente che la comparsa della sindrome è legata alla perdita del contributo paterno relativo a quella regione cromosomica, che si verifica in modo casuale. È verosimile, secondo le ultime esperienze, che le alterazioni del patrimonio genetico condizionino un'alterata funzionalità dell'ipotalamo, struttura deputata a controlli endocrini e comportamentali. Patologie di quest'area determinano, da una parte, disturbi endocrini responsabili di deficit accrescitivi, di turbe nella comparsa e nell'evoluzione della pubertà e di stati di alterata funzionalità tiroidea, dall'altra, turbe del comportamento rappresentate da iperfagia, alterazioni del sonno e della veglia, aggressività, paura, emotività, ipocinesia e ipercinesia. La storia naturale di un paziente affetto dalla sindrome di Prader Willi, almeno nelle prime fasi, è caratterizzata da un'evoluzione abbastanza tipica. Ciò che è significativo è la successione e l'insieme di questi eventi:

- durante la gravidanza vengono spesso segnalati scarsi movimenti fetali;
- la gravidanza è di solito normale, a termine;
- alla nascita sono presenti ipotonia più o meno rilevante, torpore e una ridotta capacità di suzione tanto da dovere ricorrere, talora, a particolari tecniche di alimentazione. Si rilevano segni dismorfici quali fronte prominente, strabismo, labbro superiore sottile, mani e piedi tozzi, testicoli piccoli e ritenuti, pene piccolo nel maschio, ipoplasia clitoridea nella femmina;
- nei primi mesi è evidente un ritardo psicomotorio e, dopo il sesto-dodicesimo mese, il bambino diventa iperfagico;
- durante il secondo-terzo anno di vita, aumenta il desiderio per il cibo e il paziente diventa obeso con accumulo di adipe soprattutto sul tronco e sul volto;
- negli anni della II e III infanzia, è presente un ritardo intellettivo e dell'apprendimento. Vengono segnalate difficoltà nell'articolare la parola, nello scrivere, nel ricordare e negli studi di aritmetica. La fame diventa insaziabile;
- negli anni della prepubertà e della pubertà, si riduce la velocità di crescita e si evidenzia un rallentamento dello sviluppo puberale e sessuale;
- nell'adolescenza, i maschi raggiungono un'altezza definitiva intorno ai 155 centimetri, le femmine intorno ai 145 centimetri, si accentua l'obesità e diventano rilevanti i disturbi comportamentali che impediscono loro, più delle carenze intellettive, la conquista di impegni competitivi. Sono di solito aggressivi, irritabili, testardi, irosi e collerici. Hanno scarsi rapporti con i coetanei e disturbi della personalità. Vanno incontro più facilmente a malattie metaboliche, soprattutto diabete mellito di tipo II e a compromissione cardio-polmonare, renale e ortopedica.

Finalità e servizi

- Favorire la ricerca scientifica e la conoscenza della malattia.
- Sensibilizzare gli organi politici, amministrativi e sanitari.

- Promuovere corsi, pubblicazioni, conferenze.
- Collaborare con enti pubblici e privati, nazionali e internazionali.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Giornale trimestrale "Impegno per una vita migliore" in distribuzione presso famiglie, medici e insegnanti interessati all'argomento.

Patologie

Sindrome di Prader Willi.

Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia FIAGOP



Sito web: www.fiagop.it

Sede: c/o Policlinico, via del Pozzo, 71 - 41100 Modena

Presidente: Sig. Pasquale Tulumiero

Contatto: Tel. 059 4224414 - Fax 059 4224415

E-mail: info@fiagop.it

Descrizione della malattia

I tumori infantili sono molto diversi dai tumori degli adulti per tipo, per velocità di accrescimento e per prognosi. Nel bambino, in generale, il tumore più frequente è il gruppo delle leucemie (33%), seguito dai tumori del sistema nervosa centrale (SNC) (22%), i linfomi (12%), il neuroblastoma (7%), i sarcomi dei tessuti molli (7%) e i tumori ossei (6,4%). Le percentuali variano secondo la fascia d'età. Altri tumori ancora più rari sono il retinoblastoma, l'epatoblastoma, il sarcoma di Ewing, i tumori delle cellule germinali e altri tipi estremamente rari.

Finalità e servizi

- Rappresentare le istanze delle associazioni aderenti presso organizzazioni ed enti pubblici e privati, nazionali e internazionali.
- Promuovere e sostenere la ricerca.
- Rappresentare problemi di interesse comune allo Stato, alle Regioni o agli enti pubblici in genere, promuovendo l'emanazione di provvedimenti a livello statale, regionale o internazionale utili alla cura e al sostegno psico-socio-economico dei bambini e degli adolescenti malati oncologici e dei loro familiari e sollecitando gli enti preposti a mettere in atto interventi atti alla cura, assistenza, riabilitazione, sostegno e reinserimento sociale degli stessi.
- Migliorare la comunicazione e promuovere lo scambio di esperienze fra le associazioni aderenti per individuare gli strumenti adatti a una migliore assistenza ai bambini e alle loro famiglie.
- Promuovere l'elaborazione di informazioni utili a migliorare la comprensione delle patologie oncologiche in età pediatrica e delle loro conseguenze psicosociali e facilitare la diffusione delle informazioni predisponendo strumenti idonei.
- Promuovere campagne di informazione relative alle patologie oncoematologiche pediatriche.
- Sviluppare e favorire i contatti con analoghe organizzazioni italiane ed estere allo scopo di coordinare azioni di interesse comune.
- Sostenere, anche economicamente, iniziative e progetti promossi dalle singole associazioni aderenti.
- Predisporre servizi e prestazioni per la gestione di iniziative di formazione di volontari.
- Stipulare accordi con istituzioni ed enti pubblici e privati per la gestione di iniziative nell'ambito dei propri scopi istituzionali.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Brochure.
- Sito internet.

Patologie

Leucemia linfoblastica acuta; Leucemia mieloblastica acuta; Leucemia mieloide cronica; Linfomi: linfoma di Hodgkin e linfomi non Hodgkin; Tumori cerebrali; Neuroblastoma; Tumore di Wilms (Nefroblastoma); Rabdomyosarcoma; Tumori ossei: osteosarcoma e sarcoma di Ewing; Retinoblastoma; Epatoblastoma.

Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO FIMR ONLUS



Sito web: www.uniamo.org

Sede: San Marco, 4781 - 30124 Venezia

Presidente: Sig.ra Renza Barbon Galluppi

Contatto: Tel. 041 2410886 - Fax 041 2410886

E-mail: segreteria@uniamo.org

Descrizione della malattia

Sono federate in UNIAMO le seguenti malattie rare: acondroplasia, alopecia areata, amaurosi congenita di Leber, anemia di Blackfan Diamond, atassia - telangiectasia, atrofia essenziale dell'iride, atrofia ottica di Leber, cheratocono, ciclite eterocromica di Fuchs, cistite interstiziale, congiuntivite lignea, deficit alfa-1-antitripsina, deficit di G6PD (favismo), deficit dell'ormone della crescita, degenerazione della cornea, delezione del cromosoma 22, diabete insipido, discinesia ciliare primaria, malattie endocrine, distonie, distrofie retiniche ereditarie, drepanocitosi, emeralopia congenita, difetti ereditari della coagulazione, epidermolisi bollosa, estrofia vescicale, febbre mediterranea familiare, fibrodisplasia ossificante progressiva, immunodeficienze primitive, ittiosi, leucodistrofie, linfangioleiomiomatosi, lupus eritematoso sistemico, malattia di Darrier, malattia di Eales, malattia di Niemann Pick, malattia esostosante, malattie metaboliche ereditarie, malattie reumatiche infantili, malformazioni ano-rettali, mastocitosi, microcitemia, miopatie rare, neoplasie endocrine multiple, neurofibromatosi, osteogenesi imperfetta, panipopituitarismo, patologie endocrine ipofisarie, diabetiche, porfiria, pseudoxantoma elasticum, pubertà precoce, retinite pigmentosa, sclerodermia, sclerosi tuberosa, SGA (Short Gestational Age), sindrome di Aicardi-Goutières, sindrome di Apert, sindrome di Behr, sindrome di Cogan, sindrome di Crouzon, sindrome di Ehlers-Danlos, sindrome di Goldenhar, sindrome di Kartagener, sindrome di Klinefelter, sindrome di Muencke, sindrome di Noonan, sindrome di Oguchi, sindrome di Ollier-Maffucci, sindrome di Pfeiffer, sindrome di Poland, sindrome di Rett, sindrome di Tourette, sindrome di Turner, sindrome di Williams, sindrome emolitico uremica, sindrome nefrosica idiopatica, sindromi neurodegenerative da accumulo di ferro, talassemia, teleangiectasia emorragica ereditaria, vitreoretinopatia essudativa familiare.

Finalità e servizi

- UNIAMO è l'alleanza italiana tra organizzazioni di pazienti, fondata con lo scopo di promuovere e curare le politiche di tutela e migliorare la qualità della vita di tutte le persone affette da malattie rare.
- È stata fondata nel luglio 1999 a Roma su iniziativa di un gruppo di associazioni. Oggi la coalizione rappresenta più di 70 associazioni di pazienti affetti da malattie rare e fa parte di un network europeo, EURORDIS, formato da associazioni di pazienti provenienti da 18 Stati membri della Comunità Europea. UNIAMO è membro del Consiglio delle Alleanze di EURORDIS (CNA) che ha ideato la Prima Giornata Europea delle Malattie Rare del 29 febbraio 2008.
- La principale finalità della federazione è la promozione della politica della presa in carico globale del malato raro e si sostanzia nel:
 - proporre interventi legislativi nazionali a favore delle malattie rare e dei farmaci orfani;
 - promuovere la ricerca e l'informazione favorendo il coordinamento fra ricerca di base, clinica e biotecnologica;
 - sviluppare l'accesso alle terapie proponendo adozioni di atti legislativi per l'applicazione del regolamento europeo;
 - coordinare e seguire la messa a punto di una banca dati nazionale (www.malattirari.it) sulle malattie rare, la loro epidemiologia, le loro cause, le possibili terapie, i centri di cura specializzati, e i gruppi di sostegno;

- riunire le associazioni di malati per seguire una strategia comune: diventare attori di primo piano nelle decisioni prese in ambito regionale, nazionale ed europeo riguardo alle persone affette da malattie rare e sulla volontà di porre al centro i pazienti e le persone che se ne occupano per fare parte integrante del processo decisionale nella sanità pubblica;
- offrire a tutte le associazioni aderenti l'opportunità di essere ascoltate e facilitare lo scambio di informazioni tra i membri;
- fornire consulenza sulle normative che regolano l'associazionismo e sui diritti esigibili;
- promuovere il dialogo tra pazienti, industria farmaceutica, istituzioni e ricercatori;
- promuovere l'applicazione della Convenzione Internazionale sui diritti delle persone con disabilità;
- rispondere alle richieste d'informazioni dei pazienti tramite una help line dedicata.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Newsletter telematica

Patologie

Acondroplasia; Alopecia aerata; Amaurosi congenita di Leber; Anemia di Blackfan Diamond; Atasia – telangiectasia; Atrofia essenziale dell'iride; Atrofia ottica di Leber; Cheratocono; Ciclite eterocromica di Fuchs; Cistite interstiziale; Congiuntivite lignea; Deficit alfa-1-antitripsina; Deficit di G6PD (favismo); Deficit dell'ormone della crescita; Degenerazione della cornea; Delezione del cromosoma 22; Diabete insipido; Discinesia ciliare primaria; Malattie endocrine; Distonie; Distrofie retiniche ereditarie; Drepanocitosi; Emeralopia congenita; Difetti ereditari della coagulazione; Epidermolisi bollosa; Estrofia vescicale; Febbre mediterranea familiare; Fibrodisplasia ossificante progressiva; Immunodeficienze primitive; Ittiosi; Leucodistrofie; Linfangioleiomiomatosi; Lupus eritematoso sistemico; Malattia di Darrier; Malattia di Eales; Malattia di Niemann Pick; Malattia esostosante; Malattie metaboliche ereditarie; Malattie reumatiche infantili; Malformazioni ano-rettali; Mastocitosi; Microcitemia; Miopatie rare; Neoplasie endocrine multiple; Neurofibromatosi; Osteogenesi imperfetta; Panipopituitarismo; Patologie endocrine ipofisarie, diabetiche; Porfiria; Pseudoxantoma elasticum; Pubertà precoce; Retinite pigmentosa; Sclerodermia; Sclerosi tuberosa; SGA – Short Gestional Age; Sindrome di Aicardi-Goutières; Sindrome di Apert; Sindrome di Behr; Sindrome di Cogan; Sindrome di Crouzon; Sindrome di Ehlers-Danlos; Sindrome di Goldenhar; Sindrome di Kartagener; Sindrome di Klinefelter; Sindrome di Muencke; Sindrome di Noonan; Sindrome di Oguchi; Sindrome di Ollier Maffucci; Sindrome di Pfeiffer; Sindrome di Poland; Sindrome di Rett; Sindrome di Tourette; Sindrome di Turner; Sindrome di Williams; Sindrome emolitico uremica; Sindrome nefrosica idiopatica; Sindromi neurodegenerative da accumulo di ferro; Talassemia; Teleangiectasia emorragica ereditaria; Vitreoretinopatia essudativa familiare.

Fondazione Aiuti per la Ricerca sulle Malattie Rare Fondazione ARMR



Sito web: www.armr.it

Sede: via Camozzi, 5 - 24020 Ranica (BG)

Presidente: Dott.ssa Daniela Gennaro Guadalupi

Contatto: Tel. 035 671906 - Fax 035 672699

E-mail: presidenza@armr.it

Descrizione della malattia

Le malattie rare oggi conosciute sono circa 5000 e rappresentano il 10% di tutte le patologie conosciute. Si tratta di malattie molto differenti tra loro, che colpiscono organi diversi e poiché ciò avviene in circa 5 soggetti ogni 10 mila, ognuna di esse non risulta statisticamente rilevante. Da ciò deriva che essere colpiti da una malattia rara costituisce un doppio problema, sia perché per tali malattie non esistono cure, sia perché la loro rarità ne condiziona una scarsa conoscenza da parte dei medici e, quindi, un'adeguata possibilità di diagnosi precoce. Il fatto che i pazienti siano poco numerosi e sparsi in aree geograficamente lontane rende difficile individuare, di volta in volta, il centro di riferimento che disponga degli strumenti diagnostici per un riconoscimento precoce, condizione indispensabile ad arrestare o a rallentare il decorso della malattia.

Oltre a ciò, l'industria farmaceutica è restia a intraprendere ricerche in questo campo, poiché non riuscirebbe ad ammortizzarne i costi, essendo troppo esiguo il numero dei malati fruitori dei farmaci realizzati. Questi ultimi, infatti, sono definiti "farmaci orfani" perché destinati a un mercato di pochi pazienti.

Finalità e servizi

La Fondazione si propone di:

- promuovere la ricerca delle cause delle malattie rare e delle relative terapie;
- contribuire alla formazione dei giovani ricercatori;
- raccogliere fondi per istituire borse di studio da assegnare a ricercatori sia italiani che stranieri che collaborino a progetti di ricerca da effettuare presso l'Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" nel Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò" o in altri centri dallo stesso Istituto designati.

La Fondazione si occupa di:

- attività culturali, organizzazione di tavole rotonde, convegni, conferenze, congressi, dibattiti, mostre scientifiche, inchieste, seminari;
- attività di formazione, corsi di formazione e perfezionamento, costituzione di comitati e gruppi di studio;
- attività editoriale, pubblicazione di riviste, bollettini, atti di convegni, di seminari, studi e ricerche, finanziamenti di progetti di ricerca.

FOP Italia ONLUS (Fibrodisplasia Ossificante Progressiva) FOP ITALIA



Sito web: www.fopitalia.it

Sede: via Massa, 17 - 38063 Avio (TN)

Presidente: Sig. Enrico Cristoforetti

Contatto: Tel. 0464 685091 - Cell. 339 7268458

E-mail: info@fopitalia.it

Descrizione della malattia

La fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) ha una frequenza di circa un caso ogni 1-2 milioni. La FOP è una malattia genetica caratterizzata da formazione di tessuto osseo eterotopico, cioè in sedi in cui l'osso non è normalmente presente. Questa ossificazione eterotopica inizia nella prima infanzia, può essere indotta da traumi, interventi chirurgici o odontoiatrici, iniezioni intramuscolari, è episodica e progressiva. Questo processo anomalo provoca anchilosi (cioè blocco del movimento) delle articolazioni, dello scheletro, dei muscoli, con conseguenti progressive limitazioni di tutti i movimenti. Alla nascita i bambini hanno un aspetto normale, ma presentano una malformazione dell'alluce che appare più corto e deviato lateralmente (alluce valgo). A partire dall'infanzia si formano, in maniera episodica e spesso come conseguenza di traumi, noduli fibrosi dolenti che ossificano, più frequentemente nel collo, nel dorso e nelle spalle. La progressione della malattia coinvolge via via molti distretti corporei provocando progressive limitazioni dei movimenti. Il decorso della malattia è molto variabile per quanto riguarda la velocità della progressione e il grado di limitazione.

Nell'aprile 2006, sono state trovate in numerosi pazienti affetti da FOP delle mutazioni nel gene ACVR1, localizzato sul cromosoma 2. Durante la vita embrionale normale, questo segnale è necessario per il corretto sviluppo del cuore, delle articolazioni, della colonna vertebrale, degli arti, mentre la mutazione del recettore causa un segnale anomalo che provoca la produzione eterotopica di tessuto osseo.

Finalità e servizi

- La FOP è una malattia rarissima (1 caso ogni 2.000.000) e di conseguenza quasi sconosciuta: vogliamo suscitare e mantenere l'interesse pubblico sui problemi dei soggetti affetti da FOP promuovendo e sostenendo la ricerca scientifica, attraverso la raccolta di fondi. Per una persona colpita da FOP è estremamente importante parlare con qualcuno che capisca le difficoltà che deve affrontare; cerchiamo di porre fine all'isolamento del passato mettendo in contatto le persone afflitte da problemi derivanti dalla FOP.
- Contribuiamo inoltre al miglioramento del patrimonio informativo esistente in Italia circa le necessità e i supporti indispensabili per i malati di FOP e le loro famiglie, in particolare informandoli sulle possibilità di cura, sulle terapie, sui luoghi di assistenza e primo intervento.
- Promuoviamo e favoriamo attraverso incontri, dibattiti, conferenze, manifestazioni il sorgere di gruppi di lavoro, associazioni, progetti scientifici medici per lo studio della FOP, sollecitando anche l'emanazione di specifici provvedimenti legislativi.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Progetti di ricerca: oltre al progetto principale svolto in USA a Filadelfia dal Prof. Kaplan e dalla Prof.ssa Shore, nell'aprile 2008 è iniziato al Gaslini di Genova un progetto diretto dal Prof. Roberto Ravazzolo, Direttore del Laboratorio di Genetica molecolare.

Bibliografia:

- E.M. Shore et al., A recurrent mutation in the BMP type I receptor ACVR1 causes inherited and sporadic fibrodysplasia ossificans progressiva, *Nat Genet*, 2006 May;38(5):525-7.

- F.S. Kaplan et al., in *Connective Tissue and Its Heritable Disorders* (eds P. Royce, B. Steinmann), Wiley-Liss, New York 2002, 827-40.

Patologie

Fibrodiplosia ossificante progressiva.

Sedi e/o referenti territoriali

LIGURIA

Sig. Francesco Moresco
via Rivo Rocca Chiesa, 21/2 - 16010 Serra Riccò (GE)
Tel. 010 752521
Cell. 347 3892167
E-mail: info@fopitalia.it

Genitori contro la Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker PARENT PROJECT ONLUS



Sito web: www.parentproject.org

Sede: via Aurelia, 1299 - 00166 Roma

Presidente: Dott. Filippo Buccella

Contatto: Tel. 800 943333 - Fax 06 66188428 - Cell. 335 5712069

E-mail: segreteria.roma@parentproject.org

Descrizione della malattia

Il difetto genetico, nella distrofia muscolare di Duchenne, è dovuto a un gene che è il più grande tra quelli sino ad ora identificati, il gene della distrofina. Il problema quindi, in questa malattia, è la mancanza di una proteina strutturale: la distrofina. La distrofina è la "colla" che permette alla membrana di aderire al materiale cellulare in maniera tale da mantenere la cellula intatta. Senza distrofina, la membrana diventa instabile, si cominciano ad aprire dei varchi e diventa quindi permeabile ad alcune sostanze che di solito non riuscirebbero a entrare. Il risultato è che la cellula "esplode" e muore. Quando succede questo, il contenuto delle cellule morte viene riversato all'esterno e il sistema immunitario viene chiamato in causa per provvedere all'eliminazione di queste sostanze. Così facendo, dato che il sistema immunitario è estremamente efficiente, viene "ripulita" una zona nel muscolo più larga di quanto sarebbe necessario, producendo così un danno anche più grave. A questo punto, c'è un "vuoto" nel muscolo, lasciato dalla morte della cellula e il sistema immunitario interviene di nuovo per far sì che venga costruito del tessuto connettivo (la "cicatrice"). A mano a mano che aumenta questo tipo di tessuto connettivo si pensa che possa addirittura arrivare a danneggiare il muscolo provocando un sorta di "strangolamento" del rimanente tessuto ancora integro. Questo processo si ripete in maniera costante fino a che tutte le cellule muscolari sono morte. Il bambino alla nascita, a livello sintomatico, appare praticamente normale. A mano a mano che cresce e le cellule muscolari si deteriorano, il bambino si mostra chiaramente più debole. I gradini costituiscono una difficoltà crescente, spesso non riesce a correre e quando lo fa ha un'andatura tipica. La maggioranza dei bambini Duchenne, di solito, non riesce ad andare in bicicletta. Con il tempo, a mano a mano che le cellule muscolari muoiono, il bambino sviluppa una posizione "lordotica" per cui tende a bilanciare la debolezza dei muscoli pelvici portando avanti la pancia. Le cadute diventano più frequenti nel periodo che precede la perdita della capacità di camminare. Di solito il bambino perde la capacità di camminare entro i 9-11 anni. Una volta in carrozzella, il bambino utilizza prevalentemente i muscoli delle braccia e quindi il loro indebolimento viene accelerato a causa di un maggiore sfruttamento, intorno ai 20 anni si perde quasi completamente l'uso delle braccia. Quando anche i muscoli del torace si indeboliscono, si crea una pressione che lavora contro i muscoli respiratori, quindi la loro capacità respiratoria si riduce sensibilmente. I ragazzi non sono in grado di esercitare abbastanza pressione per eliminare le secrezioni e questo può causare l'insorgere di infezioni polmonari. Prima che venissero utilizzati sistemi di ventilazione meccanica, solo qualche anno fa, il rischio di morte era elevatissimo tra i 20 e i 30 anni.

Finalità e servizi

- Raccogliere fondi da devolvere alla ricerca scientifica o alle sue applicazioni cliniche.
- Diffondere informazioni scientifiche presso le famiglie o i diretti interessati.
- Identificare e finanziare progetti di ricerca in tutto il mondo per favorire e incoraggiare una collaborazione mondiale per la distrofia muscolare di Duchenne.
- Trovare un trattamento o una cura per i bambini affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker nel modo più rapido possibile.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

■ Notiziario quadrimestrale di informazione Parent Project ONLUS.

Patologie

Distrofia muscolare di Duchenne; Distrofia muscolare di Becker; Distrofinopatia.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig. Moreno Di Zio
contrada San Pellegrino - 65017 Penne (PE)
Tel. 085 8289572
Cell. 328 5769137
E-mail: abruzzo@parentproject.org

CALABRIA

Sig.ra Letizia Porcino
via Madonna di Fatima, 1 - 89124 Reggio Calabria
Tel. 0965 817790
E-mail: calabria@parentproject.org

CAMPANIA

Sig.ra Maddalena Riccio
contrada Ponte San Pietro - 82011 Airola (BN)
Tel. 0823 714114
E-mail: campania@parentproject.org

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Paola Galavotti
via Manin, 27 - 40129 Bologna
Tel. 051 356988
E-mail: emilia@parentproject.org

LIGURIA

Sig.ra Cristina Serra
via Domenico Oliva, 11 - 16153 Sestri Ponente (GE)
Tel. 010 6048425
Cell. 347 8216798
E-mail: liguria@parentproject.org

LOMBARDIA

Sig. Claudio Locatelli
via Madonna del Bosco, 58 - 24129 Bergamo
Tel. 035 806447
Fax 035 806447
Cell. 348 1535832
E-mail: locatelli@parentproject.org

MARCHE

Sig.ra Sabrina Banzato
via Romagna, 53 - 61011 Gabicce Mare (PU)
Tel. 0541 410083
Fax 0541 410083
Cell. 348 3020785
E-mail: marche@parentproject.org

PIEMONTE

Sig. Roberto Angelo Frezzato
via Sandro Botticelli, 2 - 10154 Torino
Tel. 011 200158
Fax 011 202327
E-mail: piemonte@parentproject.org

PUGLIA

Sig.ra Rosa Marchetti
via monsignor Aldo Forzoni, 7 - 70024 Gravina di Puglia (BA)
Tel. 080 3257738
Cell. 349 8885510
E-mail: puglia@parentproject.org

SARDEGNA

Sig. Francesco Soro
vicolo Aldo Moro, 10 - 07043 Bonannaro (SS)
Cell. 349 3229633
E-mail: sardegna@parentproject.org

SICILIA

Sig. Luca Genovese
via Pascoli, 11 - 97019 Vittoria (RG)
Tel. 0932 864728
Cell. 339 7068178
E-mail: sicilia@parentproject.org

TOSCANA

Sig.ra Cinzia Fantozzi
corso Amedeo, 179 - 57125 Livorno
Tel. 0586 898544
Cell. 338 3300160
E-mail: toscana@parentproject.org

TRENTINO ALTO ADIGE

Sig.ra Sabrina Rizzoli
via Masi, 13 A - 39055 Laives (BZ)
Tel. 0471 951456
E-mail: trentino@parentproject.org

VENETO

Sig. Mauro Facciolo
via Roaro, 33 - 35040 Megliadino San Fidenzio (PD)
Tel. 0429 841391
Cell. 335 1362872
E-mail: veneto@parentproject.org

Gli amici di Daniela ONLUS



Sito web: <http://www.amicididaniela.it>

Sede: strada San Michele, 155 - 12042 Bra (CN)

Presidente: Sig. Luigi Ferraro

Contatto: Cell. 339 4366226

E-mail: info@amicididaniela.it

Descrizione della malattia

La sindrome locked-in è una malattia rara e completamente invalidante che comporta la tetraplegia e la paralisi della maggior parte dei muscoli a controllo bulbare, senza tuttavia portare il paziente alla perdita delle funzioni cerebrali superiori. Unici mezzi di comunicazione: i movimenti oculari verticali e l'ammicciamento. La sindrome può essere la conseguenza di differenti lesioni, ischemia, emorragia e difetti metabolici (per esempio la mielinosi pontina) che danneggiano in modo grave la porzione ventrale del mesencefalo e, bilateralmente, la capsula interna. Quadri molto avanzati di miastenia grave o sclerosi laterale amiotrofica provocano, per vie diverse, una condizione neurofunzionale paragonabile alla sindrome locked-in. Ad accomunare i quadri descritti è la lesione selettiva e diffusa dei motoneuroni senza il coinvolgimento di altre strutture. Per tale motivo, il malato non riesce più a esprimersi verbalmente e a compiere alcun altro atto motorio - solo i casi più fortunati muovono gli occhi e le palpebre - ma è vigile e consapevole della propria condizione. Il tracciato elettroencefalografico riflette la condizione di vigilanza e attenzione del malato, apparendo, nella maggioranza dei casi, sovrapponibile a quello di un soggetto normale e quindi mantenendo una peculiarità sfruttabile come "codice di comunicazione". In effetti, i pattern di distribuzione del segnale sulla corteccia cerebrale continuamente mutevoli possono essere riconosciuti da sistemi a rete neurale che "girano" su processori molto veloci. In Francia sono state catalogate 500 persone affette da questa sindrome e si stima statisticamente e proporzionalmente in Italia un numero simile di casi. È altissima l'onerosità della partecipazione al costo delle spese sanitarie, compresi gli ausili tradizionali e informatici di comunicazione ad alta tecnologia, i presidi, la fisioterapia, la logopedia, l'assistenza domiciliare, l'assistenza sanitaria, l'assistenza psicologica, i farmaci di tutte le categorie.

Finalità e servizi

L'associazione è un organismo di volontariato che persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale e svolge la sue attività nel settore dell'assistenza socio-sanitaria. Lo scopo dell'associazione e quello di:

- promuovere la realizzazione di una "Casa dei Risvegli" in Provincia di Cuneo e delle attività a essa collegate; la "Casa dei Risvegli" dovrà essere un centro post-intensivo per pazienti in coma, una struttura di accoglienza all'interno della quale vengano effettuate terapie farmacologiche e riabilitative per il coma che raggiungano livelli d'avanguardia a livello internazionale.
- promuovere la realizzazione di una moderna assistenza domiciliare conforme con le necessità psico-riabilitative e di assistenza infermieristica di cui necessitano i pazienti che rientrano al loro domicilio dopo la fase post-acuta.
- promuovere attività socio-assistenziali a sostegno delle famiglie dei pazienti in stato di coma o post-coma; promuovere altre attività di sensibilizzazione sul tema del coma; organizzare corsi di aggiornamento e formazione professionale anche in collaborazione con centri stranieri per il personale del futuro centro;
- promuovere l'attività delle "Case dei Risvegli" anche attraverso siti Internet e collaborare con fondazioni e centri stranieri dello stesso settore.
- promuovere attività culturali in genere a sostegno della "Casa dei Risvegli".

Patologie

Sindrome locked-in, coma, stati vegetativi e di minima coscienza.

Gruppo di Sostegno DBA Italia ONLUS GRUPPO DBA



Sito web: www.diamondblackfanitalia.org

Sede: via I. Pindemonte, 15 - 37126 Verona

Presidente: Dott.ssa Maria Elisabetta Villa

Contatto: Tel. 045 916473 - Fax 045 916473 - Cell. 347 4400253

E-mail: mariavilla@diamondblackfanitalia.org

Descrizione della malattia

L'anemia Diamond-Blackfan (DBA) è un'anemia cronica classificata come malattia genetica rara che colpisce i bambini per lo più durante il primo anno di vita.

Sono noti almeno due geni-malattia, uno dei quali (RPS19) è stato isolato. La malattia si trasmette come carattere autosomico dominante.

Nel 40% dei pazienti si osservano anche malformazioni fisiche (pollice trifalangeo, palatoschisi, malformazioni uro-genitali e/o cardiovascolari).

Due risultano le terapie attualmente applicabili: l'assunzione costante di cortisonici e le trasfusioni di sangue a cadenza mensile.

Finalità e servizi

Il gruppo è punto di ascolto e di incontro per malati di DBA fornisce informazioni e aggiornamenti sulle nuove scoperte scientifiche e si pone come obiettivi:

- creare una rete attraverso gli scambi con altre associazioni di pazienti con DBA;
- diffondere la conoscenza dell'anemia Diamond-Blackfan attraverso l'organizzazione di incontri e dibattiti;
- sensibilizzare l'opinione pubblica attraverso le strutture sanitarie e i media;
- raccogliere fondi per sostenere la ricerca e creare una fondazione che permetta di effettuarla in proprio.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Volantini, brochure e pieghevoli.
- Poster e materiale singolo a seconda dell'evento.
- Articoli sul quotidiano "L'Arena".

Patologie

Anemia Diamond-Blackfan (DBA).

Sedi e/o referenti territoriali

TOSCANA

Dott.ssa Cristina Vinciguerra

Massa Carrara

Cell. 346 7416417

E-mail: c.vinciguerra@diamondblackfanitalia.org

Gruppo Italiano Affetti dalla Sindrome di Gorlin GIASGO ONLUS

Sede: via Trento, 137 - 72023 Mesagne (BR)

Presidente: Sig. Camillo Raffaele Urgese

Contatto: Tel. 0831 734761

E-mail: bi.lly@libero.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Gorlin è una complessa condizione ereditaria dovuta alla mutazione di un gene localizzato sul cromosoma 9, caratterizzata da numerose anomalie dello sviluppo di vari apparati e da una predisposizione ai basaliomi invasivi cutanei. L'incidenza in Italia è pari a 1/256.000 abitanti; sono interessati entrambi i sessi ed è più frequente nella popolazione bianca. I segni clinici più frequenti, già evidenziabili in età infantile, sono:

- facies caratteristica: aumento della circonferenza cranica con bozze frontali prominenti, fronte alta e larga, naso a sella;
- altezza superiore alla norma con aspetto marfanoide;
- cisti odontogene multiple dei mascellari (cheratocisti) con elevato tasso di aggressività e di recidive legate a microcisti satelliti non visibili radiologicamente; spesso le cisti causano perdita di denti e alterato sviluppo delle ossa mascellari;
- basaliomi cutanei multipli: insorgono sui nevi basaloidei che si manifestano sulla cute in età giovanile, per cui dopo i trent'anni è consigliabile ispezionare accuratamente la cute;
- anomalie scheletriche congenite: vertebre e/o coste fuse e/o bifide, torace carenato;
- calcificazioni ectopiche intracraniche;
- altre malformazioni: labio e palatoschisi, malformazioni dentali e scheletriche, mixoma cardiaco, fibromi e cisti ovariche calcificate, ritardo mentale, cisti epidermiche cutanee. La molteplicità dei segni clinici induce a stabilire criteri specifici per facilitare la diagnosi nell'ambito della quale si possono riconoscere forme maggiori (numerosi segni) e forme minori (pochi segni).

Finalità e servizi

- Agevolare contatti e scambi tra le persone affette, i familiari, gli amici, i volontari e i medici, tramite periodici e forum.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Brochure informativa.

Patologie

Sindrome di Gorlin.

Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia GILS



Sito web: www.sclerodermia.net

Sede: IRCCS - Pad. Litta - via F. Sforza, 35 - 20122 Milano

Presidente: Sig.ra Carla Garbagnati Crosti

Contatto: Tel. 02 55199506 - N. verde 800 080266

Fax 02 54100351 - Cell. 338 2225010

E-mail: gils@sclerodermia.net

Descrizione della malattia

Frequenza: 30.000 persone colpite in Italia. La sclerodermia è una malattia cronica ed evolutiva, definita anche sclerosi sistemica (SSc). Il termine sclerodermia, che letteralmente significa "pelle dura", dà un'idea abbastanza precisa di quella che è la caratteristica clinica più evidente: l'indurimento e l'ispessimento della cute in zone più o meno estese della superficie corporea. È una malattia caratterizzata dalla fibrosi della cute, che può nel tempo estendersi anche agli organi interni (la fibrosi consiste nell'aumento del tessuto connettivo che circonda i tessuti, a scapito di questi ultimi). Gli organi coinvolti sono soprattutto l'apparato gastrointestinale, i polmoni, i reni e il cuore. La SSc è una malattia di tipo autoimmune; è dovuta cioè alla presenza di una reazione immunitaria diretta contro gli stessi tessuti dell'organismo. Alla fibrosi si associano caratteristiche alterazioni dei vasi sanguigni, soprattutto localizzate a livello delle piccole arterie periferiche e dei capillari. Un segno clinico costante è il fenomeno di Raynaud, che si manifesta con un tipico pallore delle dita delle mani e dei piedi. Il pallore è dovuto alla diminuzione dell'afflusso del sangue alle dita e si accompagna, generalmente, a una diminuzione della temperatura cutanea, a dolore e ad alterata sensibilità. Le cause della sclerosi sistemica non sono note, anche se sono stati identificati alcuni agenti chimici di uso poco comune che sembrano in grado di causarla. Essi sono il silicone (utilizzato anche nelle protesi mammarie), alcuni solventi organici come il toluene e il benzene, il cloruro di vinile e alcuni farmaci di uso poco comune (bleomicina, pentazocina). Sono stati infatti segnalati casi di sclerosi sistemica in alcuni soggetti che avevano avuto contatto persistente con queste sostanze. Essi però rappresentano solo una minoranza rispetto a tutti i casi di sclerosi sistemica per i quali la causa rimane sconosciuta. La maggior parte degli studi finora effettuati, per chiarire le cause di questa malattia, portano a sostenere la seguente ipotesi: uno o più fattori causali ancora ignoti (forse già presenti nel nostro organismo o provenienti dall'esterno) stimolano in modo persistente e anomalo il sistema immunitario. Questo a sua volta provoca il danno ai piccoli vasi (endotelio) e al tessuto connettivo (fibroblasti). Successivamente per motivi non ancora chiari, questo danno si automantiene nel tempo. Anche in Italia la sclerodermia è diventata una patologia rara, grazie al DPCM del 23 aprile 2008.

Finalità e servizi

- Fornire tutte le informazioni utili per affrontare meglio la malattia e i disagi che ne derivano.
- Convincere le istituzioni e i privati a investire nella ricerca.
- Essere sempre in prima linea nella difesa dei diritti dei pazienti.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Brochure informativa.

Patologie

Sclerodermia.

Gruppo Italiano per la Lotta contro il Lupus Eritematoso Sistemico ONLUS Gruppo Italiano LES



Sito web: www.lupus-italy.org

Sede: viale Dante, 49-1 - 16039 Sestri Levante (GE)

Presidente: Sig.ra Maria Teresa Tuccio

Contatto: Tel. 800 227978 - Fax 010 42069246 - Cell. 329 1034985

E-mail: info@lupus-italy.org

Descrizione della malattia

Il LES (lupus eritematoso sistemico) è una malattia autoimmune cronica - invalidante e non contagiosa - dovuta a una risposta eccessiva e distorta del sistema immunitario. Questa è rilevata dalla presenza nel siero di proteine particolari, gli anticorpi, che reagiscono con strutture (antigeni) presenti sulle cellule o nei tessuti del soggetto. Gli anticorpi più frequenti e più caratteristici sono diretti contro il DNA, un componente del nucleo cellulare dove risiede l'informazione genetica dell'individuo. Questa disfunzione del sistema immunitario, pertanto, invece di proteggere come dovrebbe dall'azione dei virus e dei batteri, attacca gli organi e i tessuti. Può coinvolgere la cute, le articolazioni, i muscoli, il sistema nervoso, il sangue e può colpire vari organi interni come i reni, il cuore, il cervello, i polmoni provocando infiammazioni e, a volte, danni anche molto seri e irreversibili. Ha sintomi molto variabili tra i quali la febbre, i dolori articolari e muscolari, gli eritemi e può provocare aborti. La causa del LES è tuttora sconosciuta e non esiste una cura definitiva. Gli schemi terapeutici adottati possono essere differenti a seconda della gravità della malattia e a seconda che la malattia sia in fase acuta o "in remissione": corticosteroidi, antinfiammatori, immunosoppressori, da soli o in combinazione, con lo scopo di tenere sotto controllo l'eccessiva attività del sistema immunitario. Uno degli obiettivi principali della ricerca sul LES è quello di individuare terapie più efficaci e di arrivare a una diagnosi più tempestiva, per prevenire le complicazioni peggiori e la compromissione degli organi interni. Diffuso in tutte le aree geografiche, il LES colpisce prevalentemente le donne in età fertile (il 90% dei malati sono donne), ma non risparmia neppure i bambini (LES pediatrico) e gli anziani. È una malattia poco frequente: per ogni milione di persone vi sono 20-80 nuovi casi/anno. In Italia vivono circa 50.000 persone affette da LES.

La causa precisa non è nota. Esiste una predisposizione ereditaria che, oltre al sesso femminile, rappresenta il substrato su cui agiscono altri fattori scatenanti. Quelli noti sono i raggi ultravioletti e alcuni farmaci; è anche probabile che un ruolo importante sia svolto dalle infezioni, soprattutto quelle virali croniche.

Finalità e servizi

- Fornire supporto alle persone affette da LES e alle loro famiglie per affrontare correttamente i problemi medici, legali e sociali connessi al LES.
- Diffondere le informazioni medico-scientifiche e la conoscenza della patologia al di fuori delle strutture specialistiche.
- Stimolare nuove ricerche sugli aspetti diagnostici, farmacologici, psicologici e sociali legati alla malattia.
- Promuovere raccolte fondi per la ricerca scientifica.
- Promuovere a livello nazionale e locale conferenze e convegni per approfondire problematiche riguardanti il LES.
- A livello locale, il gruppo ha anche funzioni di autoaiuto per i partecipanti che si incontrano periodicamente.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Rivista ICARO (quadrimestrale).
- Pubblicazione “Guida per pazienti”.
- Pubblicazione “Guida per infermieri”.
- Pubblicazione “LES e Gravidanza”.
- Poster, pieghevoli, volantini, manifesti.

Patologie

Lupus eritematoso sistemico.

Sedi e/o referenti territoriali

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Giuseppina Politi
Piacenza
Tel. 0523 753643
E-mail: mcppo@tin.it

LAZIO

Sig.ra Augusta Canzona
Roma
Tel. 06 4515340
Cell. 339 2367746
E-mail: lupusroma@virgilio.it

LIGURIA

Sig.ra Carmen Pucci
Genova
Tel. 010 8369265

LOMBARDIA

Sig.ra Adele Zucca
Milano
Tel. 02 26411395
E-mail: adelezucca@iol.it

PIEMONTE

Sig.ra Rosy Pelissero
Torino
Cell. 347 4830373
E-mail: lespiemonte@libero.it

TOSCANA

Sig.ra Stefania Di Masso
Firenze
Cell. 347 0539374
E-mail: lestoscana@virgilio.it

Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON



Sito web: www.mitocon.it

Sede: via Chiana, 35 - 00198 Roma

Presidente: Sig. Piero Santantonio

Contatto: Cell. 340 7569156 / 335 7328004

E-mail: contatto@mitocon.it

Descrizione della malattia

Le malattie mitocondriali sono un gruppo eterogeneo di patologie metaboliche ereditarie.

Alcune di esse sono causate da mutazioni del DNA dei mitocondri e sono trasmesse per via materna, altre sono causate da mutazioni del DNA del nucleo della cellula e sono a trasmissione autosomica dominante o recessiva. Tutte le mutazioni citate sono comunque responsabili di alterazioni della respirazione cellulare, che causano a loro volta un deficit di energia e un deperimento progressivo delle cellule. Inoltre, la respirazione cellulare difettosa provoca un aumento dei radicali liberi, la cui presenza all'interno della cellula genera ulteriori danni.

Le malattie mitocondriali presentano notevole variabilità per quanto riguarda l'età d'insorgenza, il tipo di evoluzione e i tessuti coinvolti. Molte di queste provocano sintomi a livello neuromuscolare e perciò sono dette encefalomiopatie. Le manifestazioni cliniche vanno dalla debolezza muscolare alla neuropatia, ai problemi del sistema nervoso centrale, comprese le crisi comiziali e l'infarto cerebrale.

Altri segni della malattia mitocondriale sono le cardiomiopatie o i problemi epatici e renali. Infine a carico dell'apparato visivo e uditivo si registrano atrofia ottica, retinite pigmentosa e ipoacusia.

Attualmente non esiste una terapia risolutiva. I tentativi terapeutici sono rivolti a stimolare la produzione di energia da parte dei mitocondri e a prevenire o attenuare i danni dei radicali liberi.

Il seguente è un elenco non esaustivo delle malattie mitocondriali: malattia di Alpers, sindrome di Barth, difetti della beta-ossidazione, deficit di carnitina, deficit di coenzima Q10, deficit del complesso I, II, III, IV (COX), V della catena respiratoria, sindrome da oftalmoplegia cronica progressiva (CPEO), deficit di CPT I, deficit di CPT II, aciduria glutarica di tipo II, sindrome di Kearns-Sayre, acidosi lattica, LCAD, LCHAD, sindrome di Leigh, LHON, LIC, malattia di Luft, MAD, MCAD, MELAS, MERRF, MNGIE, NARP, sindrome di Pearson, deficit di piruvato carbossilasi, deficit di piruvato deidrogenasi, SCAD, SCHAD, VLCAD.

Finalità e servizi

L'associazione MITOCON indirizza la sua attività di volontariato a favore delle persone colpite da patologie di origine mitocondriale e delle loro famiglie attraverso:

- il supporto informativo, l'assistenza e il sostegno morale ai malati affetti da patologie mitocondriali e alle loro famiglie;
- la promozione delle attività di ricerca scientifica e di sviluppo delle cure delle malattie mitocondriali;
- la pubblicazione di materiale scientifico, divulgativo, informativo;
- la promozione di campagne di prevenzione e sensibilizzazione su tutte le problematiche legate alle patologie di origine mitocondriale;
- le azioni volte a favorire l'acquisizione del maggior livello di autonomia, la crescita personale e il reinserimento sociale lavorativo delle persone colpite da queste patologie.

Patologie

Malattia di Alpers; Sindrome di Barth; Difetti della beta-ossidazione; Deficit di carnitina; Deficit di coenzima Q10; Deficit del complesso I, II, III, IV (COX), V della catena respiratoria; Sindrome di of-

talmoplegia cronica progressiva (CPEO); Deficit di CPT I; Deficit di CPT II; Aciduria glutarica di tipo II; Sindrome di Kearns- Sayre (KSS); Acidosi lattica; LCAD; LCHAD; Sindrome di Leigh; Neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON); LIC; Malattia di Luft; MAD; MCAD; MELAS; MERRF; MNGIE; NARP; Sindrome di Pearson; Deficit di piruvato carbossilasi; Deficit di piruvato deidrogenasi; SCAD; SCHAD, VLCAD.

International Aicardi-Goutières Syndrome Association ONLUS IAGSA



Sito web: www.aicardi-goutieres.org

Sede: via Vittadini, 1 - 27100 Pavia

Presidente: Sig.ra Fiammetta Boni Longo

Contatto: Tel. 0382 33342 - Fax 0382 33342 - Cell. 349 4567919

E-mail: iagsa@libero.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Aicardi-Goutières (AGS) è un'encefalopatia progressiva, trasmessa con modalità autosomica recessiva, occasionalmente autosomica dominante, con esordio nel primo anno di vita, caratterizzata da microcefalia acquisita (talvolta congenita), calcificazioni cerebrali ai gangli della base, alterazioni della sostanza bianca cerebrale, linfocitosi cronica ed elevato livello di interferone alfa nel liquor cefalorachidiano. È una patologia estremamente rara di cui non si conosce l'esatta incidenza: indicativamente in Italia, dove è nata l'associazione, si contano oggi 27 casi. Un punto fondamentale da chiarire è il meccanismo eziopatogenetico responsabile della sindrome di Aicardi-Goutières, in particolare il ruolo della presenza dell'interferone alfa nel liquor dei soggetti affetti. È stato ipotizzato che l'interferone abbia un ruolo nella patogenesi della malattia, per esempio che possa essere presente un difetto genetico nel meccanismo di controllo della produzione dell'interferone alfa. Sono noti 5 geni-malattia: TREX1 localizzato sul cromosoma 3p21, responsabile della AGS1; RNASEH2B localizzato sul cromosoma 13q, responsabile della forma AGS2; RNASEH2C localizzato sul cromosoma 11q13.2 responsabile della AGS3; RNASEH2A localizzato sul cromosoma 19p13.13 responsabile della AGS4; la AGS5 è dovuta ad una mutazione dominante del gene TREX1. La maggior parte dei bambini affetti manifesta, fin dai primi mesi, difficoltà nell'alimentazione, irritabilità, episodi febbrili ricorrenti; successivamente si evidenzia grave ritardo psicomotorio e in alcuni casi possono manifestarsi crisi epilettiche. Dal punto di vista strettamente neurologico, i bambini presentano una tetraparesi spastico-distonica. Sono state inoltre osservate manifestazioni cutanee tipo acrocianosi, eritema e geloni alle estremità. Di particolare importanza è la diagnosi differenziale tra questa sindrome e altre patologie ereditarie rare, apparentemente simili, ma con sintomatologia più complessa.

Finalità e servizi

- Fornire informazioni aggiornate.
- Promuovere e sostenere la ricerca scientifica.
- Prendere contatti con strutture idonee organizzando collaborazioni, conferenze e simposi a livello nazionale e internazionale, nonché incontri con e tra le famiglie aiutandole ad affrontare una durissima realtà quotidiana.
- Contattare i ricercatori che nel mondo stanno studiando questa patologia, per favorire così la necessaria collaborazione al fine di giungere in tempi brevi ai risultati sperati.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- New Advances in Aicardi-Goutières Syndrome, Proceedings of the International Meeting on Aicardi-Goutières Syndrome, EJPN, 2002;6(suppl A).
- Lanzi G, D'Arrigo S, Drumbl G, Uggetti C, Fazzi E, Aicardi-Goutières sindrome, Funt Neurol.
- Lanzi G, Fazzi E, D'Arrigo S, Aicardi-Goutières syndrome: a description of 21 new cases and comparison with literature, Eur J Paediatr Neurol, 2002;6(suppl A):A9-A2.
- Lanzi G, Fazzi E, D'Arrigo S et al., The natural history of Aicardi-Goutières syndrome: Follow-up of 11 Italian patients, Neurology, 2005 May 10;64(9):1621-4.

- Izzotti A, Lanzi G, Fazzi E, Orcesi S, La Piana R, Lebon P, Microarray analysis of the cerebro-spinal fluid in Aicardi-Goutières Syndrome: a new molecular diagnostic tool, *Revista de Neurologia*, 2005;40.
- Rice G, Patrick T, Parmar R et al., Clinical and molecular phenotype of Aicardi-Goutières Syndrome, *Am J Hum Genet*, 2007 Oct.
- Orcesi S, Pessagno A, Biancheri R et al., Aicardi-Goutières Syndrome presenting atypically as sub-acute leukoencephalopathy, *European Paediatric Neurology Society*, 2007.

Patologie

Sindrome di Aicardi-Goutières.

Lega del Filo d'Oro - Associazione Nazionale Non vedenti privi di udito ONLUS LFO



Sito web: www.legadelfilodoro.it

Sede: via Montecerno, 1 - 60027 Osimo (AN)

Presidente: Dott. Mario Trapanese

Contatto: Tel. 071 72451 - Fax 071 717102

E-mail: info@legadelfilodoro.it

Descrizione della malattia

In oltre 40 anni di attività, la Lega del Filo d'Oro ha consolidato un'esperienza unica e significativa nel campo dell'educazione e riabilitazione di queste specifiche disabilità: la sordocecità (minorazioni dei canali visivo e uditivo) e le pluriminorazioni psicosensoriali (minorazioni di entrambi i canali sensoriali o di almeno uno di essi, associate a deficit motorio, intellettivo, danni neurologici, serie patologie organiche, malformazioni scheletriche, dentali e cardiovascolari). La sordocecità è una disabilità unica e non esistono nel nostro paese dati precisi su tale popolazione. Le ricerche effettuate in alcuni Stati europei hanno definito delle percentuali in base alle quali si stima che in Italia le persone sordocieche possano essere da 3.000 a 11.000. La popolazione sordocieca è molto eterogenea perché diverse sono le cause e diverso è il momento della vita in cui si diventa sordociechi. Una prima distinzione può essere operata tra chi nasce sordocieco o lo diventa nei primissimi anni di vita (14%), nasce sordo e perde la vista (35%), nasce cieco e perde l'udito (6%), diventa sordocieco nel corso della vita o per i processi legati alla vecchiaia (45%). La rosolia, contratta dalla madre nei primi mesi di gravidanza, è stata una delle principali cause di sordocecità e pluriminorazione congenita fino a qualche anno fa. Oggi esistono cause più eterogenee, quali sindromi rare (Usher, CHARGE, Waardenburg, Stickler, Norrie, Alport ecc.), trauma da parto, ipossia, malattie infettive postnatali, trauma cranico ecc. che determinano non solo le minorazioni sensoriali, ma anche ulteriori gravi problemi a livello neurologico, dello sviluppo e motorio. La sindrome di Usher è la causa prevalente per chi nasce sordo e poi perde la vista successivamente. I problemi visivi derivano da un deterioramento della retina, noto come "retinite pigmentosa". La sindrome di CHARGE è una rara entità nosografica, caratterizzata da diverse anomalie che si manifestano simultaneamente. Il nome CHARGE trae origine dall'acronimo delle iniziali (in lingua inglese) dei deficit più comuni presenti nelle persone che ne sono affette. A oggi non sono disponibili dati certi sulla popolazione pluriminorata psicosensoriale.

Finalità e servizi

- Assistere, educare, riabilitare, recuperare e reinserire i non vedenti privi di udito e i pluriminorati psicosensoriali.
- Attivare strutture di assistenza e riabilitazione.
- Promuovere rapporti con enti, istituti e università italiane ed estere.
- Svolgere attività di ricerca e sperimentazione nel campo specifico.
- Sensibilizzare gli organismi competenti e l'opinione pubblica affinché venga favorita la prevenzione di tali disabilità.
- Formare operatori qualificati.
- Gestire servizi sociali e socio-educativi territoriali.
- Gestire servizi educativo-riabilitativi per l'età scolare, giovane e adulta.
- Gestire un centro di ricerca, un centro diagnostico e un centro di documentazione.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Apprendimento ai primi passi, a cura della Lega del Filo d'Oro, Ed. Tecnoscuola, 1994.

- Hai mai conosciuto una persona sordocieca? - opuscoli a cura della Lega del Filo d'Oro, 2002.
- La sordocecità come disabilità unica: pari opportunità nella nostra vita, atti 3ª Conferenza Nazionale delle Persone Sordocieche, 3-7 novembre 2001, Domus Mariae Roma, pp. 76, Lega del Filo d'Oro, Osimo, 2002.
- Canalini R, Ceccarani P, von Prondzinski S, Storani E, Spazi incontro alla disabilità. Progettare gli ambienti di vita nelle pluriminorazioni sensoriali, Centro Studi Erickson, Trento 2005, pp. 160.
- Carta dei Servizi della Lega del Filo d'Oro: Unità Speciale per Persone Sordocieche e Pluriminorate Psicosensoriali, Lega del Filo d'Oro onlus, Osimo 2005, pp. 47.
- Belelli G, Ceccarani P, De Santis R, Elenco pubblicazioni. Aspetti istituzionali, Lega del Filo d'Oro onlus, Osimo 2007, pp. 47.

Patologie

Ipoovisione; Sordocecità; Sindrome di Usher; Sindrome CHARGE.

Sedi e/o referenti territoriali

CAMPANIA

Sig. Dario Armenio
via Kennedy, 5 - 80125 Napoli
Tel. 081 2397516
Fax 081 6101741
E-mail: sede.napoli@legadelfilodoro.it

EMILIA ROMAGNA

Sig.ra Laura Boni
via delle Costellazioni, 141 - 41100 Modena
Tel. 059 342059
Fax 059 2927092
E-mail: sede.modena@legadelfilodoro.it

LAZIO

Dott.ssa Monica Di Capua
via Giulietti, 3 - 00154 Roma
Tel. 06 5755055
Fax 06 57136926
E-mail: sede.roma@legadelfilodoro.it

LOMBARDIA

Dott.ssa Luigina Carrella
via alla Stazione, 2 - 20050 Lesmo (MB)
Tel. 039 6985800
Fax 039 6985801

MARCHE

Dott.ssa Patrizia Ceccarani
via Montecerno, 1 - 60027 Osimo (AN)
Tel. 071 72451
Fax 071 717102
Cell. 335 5826825
E-mail: ceccarani.p@legadelfilodoro.it

PUGLIA

Dott. Sergio Giannulo
strada Provinciale, 112 - Molfetta-Terlizzi km 2 - 70056 Molfetta (BA)
Tel. 080 3974671
Fax 080 3971653

Libera Associazione Genitori ed Emofilici del Veneto ONLUS LAGEV ONLUS



Sito web: www.lagev.org

Sede: via Ospedale, 18 - 30133 Castelfranco Veneto (TV)

Presidente: Sig. Giuseppe Castellano

Contatto: Tel. 0423 723685 - Cell. 335 6804120

E-mail: info@lagev.com

Descrizione della malattia

Con emofilia s'intende una sindrome emorragica causata da un difetto del fattore VIII o fattore IX della coagulazione. I geni implicati sono localizzati sul cromosoma X. La trasmissione della malattia è quindi legata al sesso e presenta un'incidenza di 2 maschi su 10.000 nati, per ciò che riguarda l'emofilia A, meno frequente invece è l'emofilia B. La diatesi emorragica è legata al ruolo che il fattore VIII e IX rivestono nell'attivazione del fattore X; ne consegue un blocco della cascata coagulativa.

Finalità e servizi

- Favorire tutte le iniziative operative, informative, scientifiche, finanziarie, amministrative necessarie e utili per la cura delle emofilie e delle malattie del sangue.
- Attuare e sviluppare l'indirizzo chirurgico nel trattamento dell'emofilia, secondo le terapie adottate dal Centro per la Cura delle Malattie del Sangue e di assistenza agli Emofilici "E. Tosatti" di Castelfranco Veneto, Ulss 8, Regione Veneto.
- Assistere gli emofilici e gli emopatici dal punto di vista medico, sociale, legale, dell'educazione e dell'avviamento al lavoro, con il fine di garantire la migliore qualità della vita possibile sia durante il ricovero, sia nella vita di tutti i giorni.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

Nel sito istituzionale si trova un'apposita area per le pubblicazioni dei medici del nostro Centro e di tesi riguardanti l'emofilia.

Patologie

Emofilia (tipo A e B).

Privata Associazione Nazionale per la Ricerca di Cure Efficaci contro la Mucoviscidosi ONLUS PRANARCEM



Sito web: www.pranarcem.it

Sede: via del Casaleto, 527 - 00151 Roma

Presidente: Sig. Franco Noli

Contatto: Tel. 06 6536518 - Fax 06 65745024

E-mail: info@pranarcem.it

Descrizione della malattia

La fibrosi cistica (FC) è una malattia congenita a trasmissione autosomica recessiva, dovuta ad alterazione del gene CFTR, localizzato sul braccio lungo del cromosoma 7, che codifica per una proteina implicata nel trasporto del cloro attraverso le membrane delle cellule epiteliali. La malattia comporta un danno progressivo con perdita di funzionalità di diversi organi, in particolare dell'apparato respiratorio. La telemedicina con il monitoraggio e la trasmissione dei dati biostrumentali consente di seguire l'andamento degli affetti da patologie croniche direttamente dal loro domicilio, con l'obiettivo di evidenziare complicanze precoci nonché di ridurre le possibilità di gravi ed irreversibili infezioni nosocomiali acquisibili nel corso dei controlli ospedalieri.

Finalità e servizi

- Assistenza sociale e socio-sanitaria, anche attraverso la telemedicina, estesa anche in campo scolastico, del lavoro, ludico e del soggiorno in ambiente non domiciliare, di villeggiatura o all'estero.
- Arrecare benefici alle persone svantaggiate sotto l'aspetto anatomico, fisico, psichico e sensoriale.
- Lottare per il riconoscimento istituzionale della disabilità per ossigeno-dipendenti.

Patologie

Fibrosi Cistica; Mucoviscidosi, Fibrosi Cistica del Pancreas, Fibrosi Pancreatica; Mucosi.

Progetto Alice ONLUS Associazione per la lotta alla SEU



Sito web: www.progettoalice-seu.org

Sede: vicolo Beretta, 2 - 20040 Carnate (MB)

Presidente: Sig. Paolo Chiandotto

Contatto: Tel. 039 6889372 - Fax 039 6889372 - Cell. 328 2638400

E-mail: info@progettoalice-seu.org

Descrizione della malattia

La sindrome emolitico uremica (SEU) è una malattia rara, caratterizzata dalla comparsa di tre sintomi tipici: anemia emolitica (per rottura dei globuli rossi); piastrinopenia (ridotto numero di piastrine per consumo); insufficienza renale acuta.

Colpisce prevalentemente i bambini di età inferiore a 5 anni, più raramente gli adulti.

Nei bambini, in particolare è tra le cause più frequenti di insufficienza renale acuta e molto spesso è necessario ricorrere temporaneamente alla dialisi per sopperire alla mancanza di funzione renale. Guarisce in molti casi, può lasciare una leggera insufficienza renale e, più raramente, insufficienza renale cronica terminale, con conseguente ricorso al trapianto renale.

Raramente, sia nei bambini sia negli adulti, la SEU può avere un decorso molto grave fino a essere, talvolta, mortale (tasso di mortalità: circa 3%).

La causa iniziale della malattia non sempre è identificabile con sicurezza, ma origina molto spesso da un'infezione intestinale. Alcuni ceppi di batteri (tra cui *Escherichia coli* e *Shigella dysenteriae*) producono una tossina (verotossina) che da principio danneggia la parete intestinale provocando una colite emorragica e successivamente si diffonde nel circolo ematico.

Il principale organo bersaglio è il rene dove si realizza un danno del rivestimento interno (endotelio) della parete dei piccoli vasi sanguigni, che causa l'aggregazione delle piastrine e la formazione di trombi, con conseguente consumo di piastrine (piastrinopenia).

L'anemia emolitica che si verifica nella SEU è di origine meccanica, dipende dalla rottura dei globuli rossi nel passaggio attraverso i vasi parzialmente ostruiti dai trombi.

Oltre al rene, anche altri organi (cervello, cuore, fegato, pancreas ecc.) possono essere coinvolti dal processo di formazione di trombi intravascolari.

In rari casi, la malattia può essere sostenuta non da un'infezione intestinale, ma dalla presenza di alcuni deficit genetici. Nelle forme tipiche, la malattia può esordire con sintomi quali diarrea (spesso emorragica), vomito, dolore addominale, debolezza e pallore.

Successivamente, con il progredire della malattia, si manifestano i segni e i sintomi dell'insufficienza renale acuta (contrazione della diuresi sino all'anuria, aumento della creatinina, iperpotassemia, ipertensione ecc.), dell'anemia emolitica (riduzione dell'emoglobina) e del consumo di piastrine.

Nei casi più gravi, possono comparire manifestazioni neurologiche come la confusione mentale, l'obnubilamento del sensorio e le convulsioni.

Finalità e servizi

Gli scopi dell'associazione sono:

- promuovere tra gli operatori sanitari la conoscenza delle cause, dei sintomi e del trattamento della sindrome emolitico uremica (SEU);
- sostenere iniziative di supporto sanitario e assistenza sociale a favore dei pazienti affetti da SEU;
- promuovere la ricerca scientifica, preventiva, clinica e sperimentale, sulla malattia;
- promuovere la consapevolezza dell'alto valore morale e sociale della donazione degli organi.

Patologie

Sindrome emolitico uremica.

Progetto Grazia PG



Sito web: www.progettograzia.it

Sede: via J.F. Kennedy, 17/F - 95024 Acireale (CT)

Presidente: Sig.ra Rosaria Barbagallo

Contatto: Tel. 095 4032090 - Fax 095 4032095 - Cell. 339 5757362

E-mail: info@progettograzia.it

Descrizione della malattia

La leucodistrofia di Krabbe è una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva che colpisce sia il sistema nervoso centrale che quello periferico.

Nella forma infantile, che insorge tra i tre e i sei mesi di vita, ha una progressione molto rapida con morte nel secondo anno di vita. Si conoscono anche una forma tardo-infantile e forme a progressione più lenta, quali la giovanile e la forma adulta.

È causata da mutazioni dell'enzima lisosomiale galattosilcerebrosidasi (GALC) che catalizza l'idrolisi del galattosio da galattosilceramide (galcer) e galattosil sfingosina (psicosina). L'inadeguata degradazione di questi glucosfingolipidi, in particolare della neurotossina psicosina, porta a morte gli oligodendrociti e le cellule di Schwann, con conseguente demielinizzazione.

Il quadro clinico comprende il ritardo mentale, la paralisi, la cecità, la sordità, la paralisi pseudobulbare e la morte.

Attualmente non esistono trattamenti efficaci.

Finalità e servizi

L'associazione è nata con lo scopo di supportare economicamente un progetto di ricerca sulla leucodistrofia di Krabbe presso il dipartimento di Scienze Fisiologiche dell'Università di Catania, altresì vuole:

- promuovere una campagna di sensibilizzazione rivolta all'opinione pubblica, attraverso l'informazione sulle leucodistrofie e sulle malattie genetiche;
- cercare contatti con enti pubblici e privati, altre associazioni e centri di assistenza sanitaria;
- monitorare una statistica sulle leucodistrofie;
- aiutare le famiglie che si trovano improvvisamente a vivere questo dramma e offrendo loro una speranza attraverso la ricerca;
- stabilire una rete di comunicazione tra esse.

Patologie

Leucodistrofia di Krabbe.

Pseudoxantoma Elasticum Italia PXE ITALIA ONLUS



Sito web: www.pxeitalia.unimore.it

Sede: via della Ferriera, 17 - 40133 Bologna

Presidente: Sig.ra Valeria Azzaroni

Contatto: Tel. 051 383285 / 0534 44288 - Fax 051 383285

E-mail: pxeitalia@libero.it

Descrizione della malattia

Lo pseudoxantoma elastico (PXE) è una malattia del tessuto connettivo, altamente invasiva, che colpisce la cute, gli occhi, l'apparato circolatorio, l'apparato cardiovascolare e l'apparato gastrointestinale, creando problemi anche molto gravi. L'incidenza nella popolazione è mediamente di 1/50.000-60.000.

Finalità e servizi

- Divulgare la conoscenza della malattia.
- Tenere i contatti fra i pazienti.
- Collaborare con i medici e i ricercatori.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- Depliant informativo sull'associazione.

Patologie

Pseudoxantoma elastico.

Retina Italia ONLUS



Sito web: www.retinaitalia.org

Sede: piazza IV Novembre, 4 - 20124 Milano

Presidente: Sig.ra Assia Andrao

Contatto: Tel. 02 6691744 - Fax 02 67070824 - Cell. 335 8360470

E-mail: info@retinaitalia.org

Descrizione della malattia

Con il termine retinite pigmentosa (RP) si definisce un gruppo di malattie caratterizzate da degenerazione progressiva della retina che interessa entrambi gli occhi. Spesso accanto al termine retinite pigmentosa, vengono utilizzate anche altre denominazioni dal significato analogo come: retinosi pigmentaria, retinopatia pigmentosa, degenerazione tapetoretinica ecc. La retinite pigmentosa, secondo le statistiche internazionali, colpisce circa una persona ogni 4.000. Molto spesso la malattia compare tra la pubertà e l'età matura, ma purtroppo non sono rari gli esempi di bambini colpiti già nella prima infanzia. La retinite pigmentosa è una malattia degenerativa che colpisce le cellule fotorecettrici della retina (i bastoncelli e i coni) distruggendole lentamente. In questo modo, la capacità visiva del soggetto colpito viene progressivamente ridotta, fino a giungere in molti casi alla cecità. Le cause che determinano questa infermità sono ancora largamente sconosciute e di conseguenza non esiste alcuna cura per i malati. I principali sintomi che si presentano singolarmente o associati tra loro, nella fase iniziale della malattia, e che possono indurre il medico a sospettarla, sono essenzialmente tre:

- cecità crepuscolare e notturna, cioè la difficoltà a vedere in condizioni di scarsa illuminazione;
- abbagliamento. In condizioni di luce intensa, tale però da non procurare abbagliamento ai normovedenti, il soggetto affetto da RP risulta abbagliato;
- restringimento e/o degradazione centrale del campo visivo. Si manifesta con la difficoltà nel percepire gli oggetti posti lateralmente, oppure con l'inciampare nei gradini o negli ostacoli bassi. Per dare un'idea del disagio a cui il malato va incontro, si può immaginare di vedere costantemente il mondo da uno spioncino o dal buco di una serratura. Sono note forme (Stargardt, Best, RP inversa) nelle quali la malattia interessa inizialmente la parte centrale della retina detta macula. La macula è il punto della retina in cui vi è la maggior acuità visiva. Per diagnosticare la malattia vengono generalmente effettuati l'esame del fondo dell'occhio e la sua fotografia, l'esame del campo visivo, l'elettroretinogramma, la fluorangiografia, l'esame del visus. Solo lo specialista è in grado di effettuare tutti gli esami necessari per identificare con precisione la patologia. Nella maggioranza dei casi, i sintomi si aggravano, il campo visivo si restringe sempre più fino a chiudersi completamente.

Finalità e servizi

- Divulgare la conoscenza della malattia.
- Collaborare con i medici e i ricercatori.
- Assicurare alle persone affette da degenerazioni retiniche e ipovisione il diritto alla piena espressione della loro persona.
- Favorire il definitivo superamento del tradizionale concetto di beneficenza e la definitiva e concreta affermazione del disabile come persona titolare dei diritti e dei doveri riconosciuti a tutti i cittadini dalla Carta Costituzionale.
- Promuovere ricerche scientifiche, convegni, conferenze, simposi, pubblicazione di articoli, libri, opuscoli e periodici, allo scopo di divulgare, nella società civile allargata, i problemi medici, sociali e psicologici inerenti alle patologie.

- Incrementare, con opportuna divulgazione, l'importanza e la migliore conoscenza della patologia, in considerazione dell'assoluta carenza di informazione in questo campo.
- Stabilire e mantenere ogni opportuno contatto istituzionale e operativo per il migliore raggiungimento dei fini sociali con qualsiasi associazione nazionale e/o internazionale che abbia finalità analoghe.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "Lumen", quadrimestrale di aggiornamento tecnico scientifico e informazione, organo ufficiale di Retina Italia.

Patologie

Retinopatie; Retinite pigmentosa; Malattia di Stargardt; Malattia di Best.

Unione Italiana Ittiosi UNITI



Sito web: www.ittiosi.it

Sede: viale Vasco De Gama, 72 - 00121 Roma

Presidente: Sig. Flavio Minelli

Contatto: Tel. 06 5611563 - Cell. 335 7897821

E-mail: info@ittiosi.it

Descrizione della malattia

Le ittiosi sono un gruppo di genodermatosi - malattie genetiche con effetti sulla pelle - il cui comune aspetto è di fare apparire la pelle come coperta di squame, secca, screpolata, arrossata o abnormemente ispessita. Le squame possono essere quasi invisibili o talmente evidenti da essere notate alla prima occhiata e gli altri sintomi possono essere praticamente inesistenti o talmente gravi da non risultare compatibili con la vita. Una recente riclassificazione di questi disturbi li ha definiti come "disordini della cheratinizzazione". La patologia è evidente generalmente sin dalla nascita o poco dopo e comunque, quasi sempre, entro il primo anno di vita. Non esiste cura, ma i trattamenti locali o quelli sistemici possono migliorare notevolmente le condizioni dei pazienti, specialmente nei casi più difficili. Le ittiosi possono essere in effetti assai differenti tra loro per aspetto, gravità ed estensione ma, se non minime, hanno un forte impatto sulla vita sociale, relazionale e personale dei portatori. In parole semplici, in una persona affetta da ittiosi la cute nuova è prodotta a un ritmo eccessivamente veloce oppure manca di alcuni degli elementi necessari ad assicurare un distacco normale delle cellule morte, provocando così un accumulo anomalo di tessuto. Questa situazione può provocare una serie di problemi differenti secondo il tipo di ittiosi e la sua gravità. Ci sono cinque tipi principali di malattie genetiche genericamente identificate come "ittiosi", ma almeno altri 20 tra malattie, sindromi e situazioni particolari l'annoverano come sintomo evidente. Molte di queste forme rare sono in genere espressione di mutazioni genetiche estese che coinvolgono, tra gli altri, anche i geni responsabili della corretta crescita della cute. Le ittiosi, ad eccezione della forma vulgaris, sono patologie rare o estremamente rare. A causa della sua rarità, l'ittiosi è difficile da diagnosticare, specie per i medici generici (ma anche per gli specialisti) che quasi mai l'hanno "incontrata" nel corso degli studi universitari. I medici indagano molti aspetti prima di fare la diagnosi e quindi di identificare il tipo specifico di malattia. Per determinare la forma di ittiosi, il medico si soffermerà sull'aspetto generale della pelle, sul tipo di squame, sulla loro dislocazione sul corpo. Egli può anche osservare al microscopio frammenti di cute per esaminarne la struttura. La presenza o l'assenza di vescicole è altrettanto significativa. Ai metodi clinici e strutturali si affianca oggi la diagnosi genetica.

Finalità e servizi

- Raggiungere e aggregare tutte le persone affette da ittiosi o comunque interessate a questa patologia.
- Espandere la sua base per mezzo dell'autopromozione in aree a vocazione specifica, dove le persone interessate possano essere raggiunte più facilmente. Istituzioni di cura e ricerca, associazioni di pazienti e di tutela e altre iniziative a favore delle malattie rare e genetiche sono i mezzi più frequentemente utilizzati per raggiungere nuovi contatti.
- Promuovere la conoscenza dell'ittiosi e il supporto alla ricerca clinica, farmacologica e genetica, direttamente o attraverso mezzi di comunicazione specialistici o di massa.
- Lottare per il riconoscimento del diritto alla fornitura gratuita dei farmaci necessari al trattamento dei casi più gravi per mezzo dell'applicazione delle leggi emanate, ma non applicate.

Patologie

Ittiosi.

Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare UILDm



Sito web: www.uildm.org

Sede: via P.P. Vergerio, 17 - 35126 Padova

Presidente: Sig. Alberto Fontana

Contatto: Tel. 049 8021001 - 049 8025248 - Fax 049 757033

E-mail: redazioneidm@eosservice.com

Descrizione della malattia

Con il termine generale di distrofia muscolare si indica un gruppo di malattie ereditarie caratterizzate dalla progressiva degenerazione e dall'indebolimento dei muscoli volontari: con l'avanzare della malattia, il paziente diventa sempre più debole fino a perdere completamente, nelle forme più gravi, la capacità di camminare e di reggersi in piedi.

La degenerazione dei muscoli è un processo lento e continuo che varia a seconda del tipo di malattia: con il termine generale di distrofia muscolare si indica infatti un gruppo di malattie ereditarie la cui azione sui muscoli varia sensibilmente.

La forma più grave è la distrofia muscolare di Duchenne, che colpisce i bambini fin dai primi anni di vita, portandoli all'immobilità totale negli anni dell'adolescenza e causando notevoli difficoltà nella funzione respiratoria e cardiaca.

La distrofia muscolare, in ogni sua forma, non è una malattia contagiosa; essa, oltre a manifestarsi per mutazione genetica nel paziente, si trasmette per via ereditaria dai genitori (generalmente portatori sani) ai figli; talvolta tutti e due i genitori sono portatori, talvolta, come nella Duchenne, è uno solo, la madre.

La scoperta di questa via di trasmissione ha permesso di avviare un lavoro di consulenza genetica, teso a ridurre l'incidenza dei casi di distrofia muscolare.

La ricerca scientifica non si è fermata alla prevenzione. Passi da gigante si sono compiuti nei decenni più recenti per individuare le cause della malattia. Il 1986 e il 1987 sono stati anni decisivi: dapprima la scoperta del gene della distrofia di Duchenne, poi la scoperta della proteina corrispondente, la distrofina, un nome importante per una vittoria importante, quella nella lotta a questa grave patologia, perché tutti, in Europa e nel mondo, associazioni e centri di ricerca, hanno dato il loro contributo di uomini, mezzi, esperienza.

Ma questa vittoria non deve essere considerata un traguardo, bensì un punto di partenza verso la vittoria definitiva: la scoperta di un'efficace terapia.

Finalità e servizi

- Promuovere con tutti i mezzi la ricerca scientifica e l'informazione sanitaria sulla distrofia e le altre malattie neuromuscolari.
- Promuovere e favorire l'integrazione sociale della persona disabile.
- Fornire assistenza medico-riabilitativa ad ampio raggio, interventi di riabilitazione, prevenzione e ricerca.
- Fornire servizi di consulenza genetica aperti a tutte le famiglie, sempre con riferimento alle strutture sanitarie.
- Svolgere attività di ricerca e di informazione: i medici che affiancano la UILDm organizzano annualmente alcuni incontri o corsi di aggiornamento.

Pubblicazioni e materiale divulgativo

- "DM", periodico trimestrale a diffusione nazionale.

Patologie

Distrofia muscolare.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig.ra Maria Claudia Cantoro
 c/o CRMN Ambulatorio Neurologia, Ospedale Clinicizzato SS. Annunziata, via dei Vestini - 66100 Chieti
 Tel. 0871 540326
 Fax 0871 540326
 Cell. 338 8225728
 E-mail: uildmpe@hotmail.com

CALABRIA

Sig. Domenico Congiusta
 via Amendola, 97 - 89048 Siderno (RC)
 Tel. 0964 381894
 Fax 0964 381894

CAMPANIA

Dott. Vito Torre
 via Camillo Guerra, 10 - 80022 Arzano (NA)
 Tel. 081 5732200
 Fax 081 5732200
 E-mail: uildm.napoli@libero.it

EMILIA ROMAGNA

Sig. Roberto Alvisi
 via San Leonardo, 24/28 - 40125 Bologna
 Tel. 051 266013 / 051 231130
 Fax 051 231130
 E-mail: uildmbo@libero.it
 Sig. Aristide Savelli
 via Santa Caterina, 120 - 41100 Modena
 Tel. 059 251579
 Cell. 328 2695538
 E-mail: uildmmo@comune.modena.it

FRIULI VENEZIA GIULIA

Prof.ssa Mariangela Caroppo
 via A. Diaz, 60 - 33100 Udine
 Tel. 0432 510261
 Fax 0432 510261
 E-mail: segreteria@uilmud.191.it

LAZIO

Sig. Marcello Tomassetti
 via Prospero Santacroce, 5 - 00167 Roma
 Tel. 06 6604881 / 06 6635757 / 06 6640439
 Fax 06 6638149
 E-mail: uildm.cmn.rm@libero.it

LIGURIA

Sig. Francesco Ronsval
 via delle Brigate Partigiane, 14/2 - 16129 Genova
 Tel. 010 5955405
 Fax 010 5955405
 E-mail: info@uildmge.it

LOMBARDIA

Sig. Marco Rasconi
 via Lampedusa, 11/a - 20141 Milano
 Tel. 02 84800276
 Fax 02 84810913
 E-mail: segreteria@uilmilano.it
 Sig.ra Edvige Invernici
 via Leonardo da Vinci, 9 - 24123 Bergamo
 Tel. 035 343315
 Fax 035 343315
 E-mail: segreteria@distrofia.net

MARCHE

Sig. Rolando Giangiacomi
 via Bufalini, 3 - 60023 Collemarino (AN)
 Tel. 071 9173438
 Fax 071 912422
 E-mail: uildman@uilmmancona.it

MOLISE

Dott.ssa Lucia Vitiello
 via Morsellino, 10 - 86035 Larino (CB)
 Tel. 0874 823156
 Cell. 393 4764268
 E-mail: uildm.molise@alice.it

PIEMONTE

Sig. Claudio De Zotti
 via Rubiana, 26 - 10139 Torino
 Tel. 011 7770034
 Fax 011 7719379

PUGLIA

Sig. Nicola Leone
 via Gimma, 198/202 - 70122 Bari
 Tel. 080 5248455
 Fax 080 5214359
 E-mail: uildm.bari@tiscali.it

SARDEGNA

Dott.ssa Francesca Arcadu
via Pozzomaggiore, 14 - 07100 Sassari
Tel. 079 253151 - 079 273389
Fax 079 253151
E-mail: uildmsassari@tiscalinet.it

SICILIA

Sig. Pietro D'Aiuto
piazza dei Quartieri, 6 - 90146 Palermo
Tel. 091 6885422
Fax 091 6885422
E-mail: uildmpalermo@libero.it

TOSCANA

Dott. Sergio Luppichini
via Argine Vecchio, 150 - 56019 Vecchiano (PI)
Tel. 050 868380
E-mail: scrivi@sergioluppichini.it

VENETO

Sig.ra Lina Chiaffoni Marazzi
c/o ex Ospedale Psichiatrico, via dei Colli, 4 - 35143 Padova
Tel. 049 624885 - 049 720220
Fax 049 720220
E-mail: uildm.padova@libero.it

TRENTINO ALTO ADIGE

Sig. Ubaldo Bacchiega
via Bari, 16/a - 39100 Bolzano
Tel. 0471 920909
Fax 0471 921909
E-mail: uildm.bz@gmail.com

Unione Italiana Sindrome di Klinefelter UNITASK



Sito web: www.unitask.it

Sede: via Fresci, 39 - 33100 Udine

Presidente: Sig. Maurizio Fornasari

Contatto: Tel. 0432 477203

E-mail: info@unitask.it

Descrizione della malattia

La sindrome di Klinefelter (SK) definisce un gruppo di anomalie cromosomiche in cui vi è almeno un extracromosoma X rispetto al cariotipo maschile normale 46,XY. L'aneuploidia 47,XXY è l'anomalia dei cromosomi sessuali più frequente, con una prevalenza di 1 su 500 maschi. Altre aneuploidie dei cromosomi sessuali hanno una prevalenza estremamente più bassa: 48,XXYY e 48,XXXY in 1/17.000-50.000 nati maschi, 49,XXXXY in 1/85.000-100.000 nati maschi. Inoltre, sono stati descritti anche maschi 46,XX, nei quali la sindrome è dovuta a una traslocazione di parte del cromosoma Y (compresa la regione della determinazione del sesso, SRY) sul cromosoma X durante la meiosi paterna. Gli effetti sulle caratteristiche fisiche e sullo sviluppo fisico e cognitivo aumentano con il numero degli X in soprannumero, ognuno dei quali si associa a una riduzione media del quoziente intellettivo (QI) di 15-16 punti, con un maggiore interessamento del linguaggio, in particolare di quello espressivo. L'esame del cariotipo standard è necessario per confermare la diagnosi. Se la diagnosi non viene posta nel periodo prenatale, i maschi 47,XXY possono presentare diversi segni clinici sfumati in rapporto all'età. Nell'infanzia, il cariotipo 47,XXY può essere diagnosticato nel corso della valutazione di un'ipospadia, di un pene ipoplasico, di un criptorchidismo o di un ritardo psicomotorio. I bambini in età scolare possono presentare ritardo del linguaggio, difficoltà di apprendimento o disturbi comportamentali. I bambini più grandi o gli adolescenti possono essere diagnosticati nel corso di una valutazione endocrinologica per un ritardo dello sviluppo puberale o per uno sviluppo incompleto, con habitus eunucoide, ginecomastia e ipoplasia dei testicoli. Gli adulti spesso vengono valutati per infertilità o per tumori maligni del seno. Gli aspetti comuni sono la ialinizzazione dei tubuli seminiferi e l'azoospermia. La terapia sostitutiva con androgeni andrebbe iniziata dalla pubertà (intorno ai 12 anni) e la dose può essere aumentata fino a ottenere una concentrazione sierica, adeguata per l'età, di testosterone, estradiolo, ormone follicolo-stimolante (FSH) e luteinizzante (LH). Le persone con SK diagnosticate nell'età adulta possono comunque trarre benefici dalla somministrazione dell'ormone. L'obiettivo della terapia è quello di portare i livelli sierici del testosterone al punto medio dell'intervallo di normalità in base alle necessità fisiologiche individuali.

Finalità e servizi

■ Associazione senza scopo di lucro, è nata dall'iniziativa di alcuni familiari e persone affette dalla sindrome di Klinefelter, è stata fondata con lo scopo di coordinare a livello nazionale, difendere i diritti e migliorare la qualità di vita di quanti sono affetti da sindrome di Klinefelter. Ha un comitato scientifico che ha lo scopo di estendere sia le conoscenze acquisite, sia le nuove esperienze a tutta la struttura medica in Italia.

Patologie

Sindrome di Klinefelter; Maschio XX; Polisomie X nel maschio.

Sedi e/o referenti territoriali

ABRUZZO

Sig. Fabrizio Donatelli
via Fronte D'Olmo Est - 65016 Montesilvano (PE)
Tel. 0854 680388

CALABRIA

Sig.ra Giuseppina Capalbo
via A. Modigliani, 89 - 87030 Rende (CS)
Tel. 0984 464474
E-mail: gicapalbo@tiscali.it

EMILIA ROMAGNA

Sig. Massimo Cresti
via Giuliano da Rimini, 12 - 47900 Rimini
E-mail: cresticresti@alice.it

LAZIO

Dott.ssa Marina Baldi
Consultorio di Genetica, via di Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma
Tel. 06 8811270
Fax 06 97252744
E-mail: info@consultoriogenetica.it
Prof. Luigi Tarani
Clinica Pediatrica, Serv. Citogenetica Università La Sapienza, Policlinico Umberto I, viale Regina Elena, 324 - 00161 Roma
E-mail: lutarani@tiscali.it
Prof. Antonio Radicioni
UOC Andrologia, Fisiopatologia della riproduzione e Diagnosi Endocrine, Dip. Fisiopatologia Medica, Università La Sapienza, viale del Policlinico, 155 - 00161 Roma
Tel. 06 49970708
Fax 06 49970712
E-mail: antonio.radicioni@uniroma1.it

LIGURIA

Sig. Giorgio Vicini
via Nizza, 16/19 sc. dx - 16145 Genova
E-mail: giorgiovicini@libero.it

LOMBARDIA

Sig.ra Paola Vecchiatti
via G. La Pira, 2/d - 26859 Valera Fratta (LO)
Tel. 0371 936005
E-mail: paola@deligusti.com
Sig.ra Antonina Virgilio
via delle Rimembranze, 28 - 22070 Cirimido (CO)
Tel. 031 938560
E-mail: tokkio@hotmail.com

Sig.ra Lucia Gnali
via Matteotti, 60 - 25066 Lumezzane (BS)
Tel. 030 872473
Cell. 338 5237825
Sig. Brunetto Degliantoni
via Dostoevskij, 2 - 20098 San Giuliano Milanese (MI)
Tel. 02 9843511
E-mail: unitask.lombardia@libero.it
Prof.ssa Annapia Verri
Fond. IRCCS Mondino, via Mondino, 2 - 27100 Pavia
Tel. 0382 380307
Fax 0382 380286
E-mail: annapia.verri@mondino.it
Prof. Alessandro Salvatoni
Ospedale di Varese, Pediatria, via Filippo del Ponte, 19 - 21100 Varese
Tel. 0332 299248
Fax 0332 235904
E-mail: alessandro.salvatoni@uninsubria.it

PUGLIA

Prof. Lamberto Coppola
via XX settembre, 14 - 73048 Nardò (LE)
Tel. 0833 567547 / 0833 567931
E-mail: coppola@centrotecnomed.it

PIEMONTE

Sig.ra Daniela Ventolina
via Torino, 40 - 10017 Montanaro (TO)
Tel. 011 9192316
Cell. 338 4663973

TOSCANA

Sig.ra Elena Ciuffi
via Giolitti, 6 - 50136 Firenze
Tel. 055 690132
E-mail: jACOPO1101@libero.it
Sig. Stefano Mutinelli
via Macellano, 11 - 52100 Arezzo
Cell. 340 4756601
E-mail: unitaskarezzo@msn.com
Sig.ra Genny Merciarì
via Verga, 89 - 50019 Sesto Fiorentino (FI)
Cell. 338 9629086

TRENTINO ALTO ADIGE

Sig. Filippo Chiaffoni
via Carducci, 7 - 39100 Bolzano
Cell. 340 2242511
E-mail: filippomaria98@email.it

Indice per malattie

Aberrazioni del cromosoma 14, Sindromi causate da	
Associazione Internazionale Ring 14 per la Ricerca sulle Malattie Neurogenetiche ONLUS	35
Aceruloplasminemia	
Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro	132
Acidemia propionica	
Associazione La Vita è un Dono	140
Acidosi lattica	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Acidosi organiche	
Associazione per la tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS	183
Aciduria Argininosuccinica	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Aciduria glutarica di tipo II	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Aciduria malonica e metilmalonica	
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Aciduria mevalonica (MAP)	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Acondroplasia	
Associazione per lo Studio e l'Informazione dell'Acondroplasia	188
Acromatopsia	
Associazione Acromati Italiani ONLUS	2
Addison, Malattia di	
Associazione Italiana Pazienti Addison	85
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Adrenoleucodistrofia (ALD)	
Associazione Comitato Aurora ONLUS	12
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Biomedicina e Nutrizione	213
Adrenomieloneuropatia	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Agammaglobulinemia X-recessiva (XLA)	
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS	33
Aicardi-Goutières, Sindrome di	
International Aicardi-Goutieres Syndrome Association ONLUS	245
Alexander, Malattia di	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Alopecia areata (totale e universale)	
Associazione Nazionale Alopecia Areata ONLUS	162
Associazione Nazionale Mediterranea Alopecia Areata	172

Alpers, Malattia di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Amaurosi congenita di Leber (Neuropatia ottica ereditaria)	
Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani	16
Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber	38
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Amiloidosi sistemiche	
Associazione Amiloidosi Italiana	3
Aminoacidopatie	
Associazione per la tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS	183
Amiopia multipla (artrogriposi multipla congenita)	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Amplificazione del dolore, Sindrome di	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Andersen, Malattia di	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Anemia di Fanconi	
Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi	93
Anemia di Diamond-Blackfan (DBA)	
Gruppo di Sostegno DBA Italia ONLUS	238
Anemia drepanocitica o falciforme	
Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi	207
Anemia mediterranea	
Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta	8
Associazione Lotta alla Talassemia Ferrara	141
Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana	144
Associazione per la Ricerca Piera Cutino ONLUS	180
Associazione Pro Talassemici	192
Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi	207
Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia	212
Angelmann, Sindrome di	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Angiodisplasie	
Associazione Italiana Angiodisplasie	40
Angioedema ereditario	
Associazione Italiana Angioedema Ereditario	41
Aniridia	
Aniridia Italiana	1
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Anomalie congenite dei vasi arteriosi, venosi e linfatici	
Associazione Italiana Angiodisplasie	40
APECED (autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy)	
Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto ONLUS	154
Apert, Sindrome di	
Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18
Arnold Chiari, Sindrome di	
Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari	133

Arterite a cellule giganti	
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Artrite di Lyme	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Artrite giovanile (cronica, idiopatica)	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Associazione per le Malattie reumatiche Infantili	185
Artrite piogenica sterile, piodermite gangrenosa e acne (PAPA)	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Artrite post streptococcica	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Artrite psoriasica	
Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante	135
Artrite reumatoide	
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Artrite sarcoide	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Artriti reattive	
Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante	135
Atassia di Friedreich	
Associazione Nazionale per la Lotta alle Sindromi Atassiche	174
Atassia spinocerebellare	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Atassia telangiectasia	
Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia	163
Atassie congenite	
Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite	111
Atassie spinocerebellari	
Associazione Nazionale per la Lotta alle Sindromi Atassiche	174
Atresia delle vie biliari	
Associazione Malattie Epatiche Infantili	152
Atrofia essenziale dell'iride	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Atrofia muscolare spinale (SMA)	
Associazione di volontariato Girotondo ONLUS	17
Associazione Famiglie SMA	26
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto ONLUS	154
Autismo	
Associazione Italiana Ricerca Psicosi e Autismo	103
Centro Universo Autismo Meridionale Jonico	215
Axenfeld-Rieger, Anomalia di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Barth, Sindrome di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243

Beckwith Wiedemann, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Beckwith - Wiedemann ONLUS	110
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Behçet, Malattia di	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Bambino Reumatico	10
Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet	128
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Best, Malattia di	
Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani	16
Retina Italia ONLUS	254
Blau (BLAU) Sindrome di	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Canavan, Malattia di	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Celiachia	
Associazione Italiana Celiachia ONLUS	44
Ceroidolipofuscinosi	
Associazione Italiana per la Ceroidolipofuscinosi	87
Charcot Marie Tooth, Malattia di	
Associazione di volontariato per la Malattia di Charcot-Marie-Tooth	19
Associazione Italiana Malattia di Charcot Marie Tooth ONLUS	72
Charge, Sindrome	
Lega del Filo D'Oro - Associazione Nazionale Non vedenti privi di udito ONLUS	247
Cheratocono	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Ciclite eterocromica di Fuchs	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Ciglia immobili, Sindrome delle	
Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria Sindrome di Kartagener ONLUS	51
Associazione Italiana Kartagener/Discinesia Ciliare Primaria	63
CINCA, Sindrome cronica, infantile, neurologica, cutanea, articolare	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Cistite interstiziale	
Associazione Italiana Cistite Interstiziale ONLUS	45
Citrullinemia	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Coats, Malattia di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Cogan, Sindrome di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Coloboma oculare	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189

Coma		
	Gli amici di Daniela ONLUS	237
Comiziali, Sindromi		
	Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia ONLUS	138
Congiuntivite ligena		
	Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Connettivite mista		
	Associazione Bambino Reumatico	10
	Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Cooley, Morbo di		
	Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta	8
	Associazione Lotta alla Talassemia Ferrara	141
	Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana	144
	Associazione per la Ricerca Piera Cutino ONLUS	180
	Associazione Pro Talassemici	192
	Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi	207
	Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia	212
Coproporfiria ereditaria		
	Associazione Malati di Porfiria ONLUS	151
Corea di Huntington		
	Associazione Italiana Corea di Huntington Milano	48
	Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia	91
Cori, Malattia di		
	Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Cornelia de Lange, Sindrome di		
	Associazione Nazionale di volontariato Cornelia de Lange	164
Craniostenosi		
	Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18
Cri du Chat, Sindrome del		
	Associazione Bambini Cri Du Chat ONLUS	5
Crisi tonico-cloniche generalizzate		
	Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia ONLUS	138
Crisponi, Sindrome di		
	Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare	200
Crohn, Morbo di		
	Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Crouzon, Sindrome di		
	Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18
	Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Dauderer, Sindrome di		
	Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale	184
De Morsier, Malattia di		
	Associazione Italiana Displasia Setto Ottica (SOD) e Ipoplasi del Nervo Ottico (ONH)	52
Deficit del complesso I, II, III, IV(COX), V della catena respiratoria		
	Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Deficit di piruvato		
	Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
	Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
	Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206

Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Deficit di 1,4-1,6 transglucosidasi (enzima ramificante)	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di amilo-1,6-glicosidasi (enzima deramificante)	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di fosfofruttochinasi	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di fosforilasi	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di fosforilasichinasi	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di glucosidasi (maltasi acida)	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di glucosio-6-fosfatasi	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di miofosforilasi	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Deficit di alfa 1-antitripsina	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Associazione Nazionale ALFA 1 Anti Tripsina	160
Deficit di carbamilfosfato sintetasi (CPS e CPS I)	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Deficit di carnitina	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Deficit di carnitina palmitoil transferasi (CPT I e CPT II)	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Deficit di coenzima Q10	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Deficit di fruttosio	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Deficit di IgA	
Associazione Immunodeficienze PrIMITIVE ONLUS	33
Deficit di mevalonato chinasi (MAPS)	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Deficit di olocarbossilasi-sintetasi	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Deficit di ornitina carbamiltrasferasi (OCT)	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Deficit di piruvato carbossilasi e deidrogenasi	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Deficit multiplo di fosfatasi	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Degenerazione marginale senile	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Degenerazione nodulare di Salzmann	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Degenerazioni della cornea	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189

Delezione del cromosoma 22	
Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS	49
Dermatite bollosa	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Dermatite erpetiforme	
Associazione Italiana Celiachia ONLUS	44
Dermatomiosite	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Bambino Reumatico	10
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Diabete insipido	
Associazione Nazionale Italiana Diabete Insipido	168
Difetti congeniti della coagulazione	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Difetti del ciclo dell'urea	
Associazione per la tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS	183
Difetti della beta-ossidazione	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Di George, Sindrome di	
Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS	49
Discinesia ciliare primaria (PCD)	
Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria Sindrome di Kartagener ONLUS	51
Associazione Italiana Kartagener/Discinesia Ciliare Primaria	63
Disfibrinogenemia	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Disostosi cleidocranica	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Displasia ectodermica	
Associazione Nazionale Displasia Ectodermica	165
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Displasia setto ottica (SOD)	
Associazione Italiana Displasia Setto Ottica (SOD) e Ipoplasi del Nervo Ottico (ONH)	52
Distonia (mioclonica, primaria da torsione, responsiva alla DOPA, secondaria)	
Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia	91
Distoniche plus, Sindromi	
Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia	91
Distrofia combinata della cornea	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofia corneale (endoteliale o posteriore polimorfa, granulare, maculare e reticolare)	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofia dei cingoli	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Distrofia dei coni	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189

Distrofia di Meesmann	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofia endoteliale di Fuchs	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofia facio-scapolo-omerale	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Distrofia ialina della retina	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofia miotonica di Steinert	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Distrofia muscolare	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Genitori contro la Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker	234
Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare	257
Distrofia neuroassonale infantile	
Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro	132
Distrofia oculofaringea	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Distrofia vitelliforme di Best	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofia vitreoretinica	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofie ereditarie della cornea e della coroide	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofie retiniche ereditarie	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofie stromali della cornea	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Distrofinopatia	
Genitori contro la Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker	234
Down, Sindrome di	
Associazione Genitori e Persone con Sindrome di Down ONLUS	29
Associazione Italiana per la Ricerca Scientifica e per la Tutela delle Persone Down - VIVI DOWN	89
Associazione Italiana Persone Down ONLUS	98
Associazione Sindrome di Down	202
Associazione Trisomia 21 ONLUS	210
Drepanocitosi	
Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta	8
Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi	207
Eales, Malattia di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189

Ehlers-Danlos (EDS), Sindrome di	
Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre patologie	23
Elettrosensibilità	
Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale	184
Emeralopia congenita	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Emiplegia alternante	
Associazione Italiana per la Sindrome di Emiplegia Alternante ONLUS	94
Emocromatosi	
Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ONLUS	186
Emofilia (tipo A e B)	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS	219
Libera Associazione Genitori ed Emofilici del Veneto ONLUS	249
Emoglobinopatie	
Associazione per la Ricerca Piera Cutino ONLUS	180
Emolitico uremica Sindrome	
Progetto Alice ONLUS Associazione per la lotta alla SEU	251
Encefalomielite mialgica	
Associazione Malati CFS	147
Associazione Nazionale Fibromialgia ed Encefalomielite mialgica	167
Epatoblastoma	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Epidermolisi bollosa (semplice, giunzionale, distrofica)	
Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa	182
Epilessia (da malformazioni congenite, gravidica, metabolica)	
Associazione Italiana Studio Malformazioni ed Epilessia ONLUS	138
Epilessia mioclonica progressiva	
Associazione Italiana Lafora	64
Eredoatassie	
Associazione Malattie Rare Mauro Baschirotto ONLUS	154
Ernia diaframmatica	
Associazione Italiana Bambini con Ernia Diaframmatica	43
Famiglie di bambini con Ernia Diaframmatica	216
Esostosi multipla ereditaria	
Associazione Conto alla Rovescia	13
Estrofia vescicale	
Associazione Estrofia Vecsicale ONLUS	21
Eteroplasia ossea progressiva	
Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva ONLUS	95
Favismo	
Associazione Italiana Favismo - Deficit di G6PD ONLUS	55
FCAS Sindrome familiare autoinfiammatoria da freddo	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Febbre familiare mediterranea (FMF)	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Febbre Iberniana Familiare	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56

Febbre periodica con faringite aftosa e adenopatia cervicale (PFAPA)	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Febbre periodica e ricorrente	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Febbre reumatica	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Fenilchetonuria	
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Fibrodisplasia ossificante progressiva	
Fibrodisplasia ossificante progressiva Italia	232
Fibromialgia	
Associazione Nazionale Fibromialgia ed Encefalomielite mialgica	167
Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale	184
Fibrosi cistica	
Privata Associazione Nazionale per la ricerca di Cure Efficaci contro la Mucoviscidosi ONLUS	250
Fibrosi polmonare iatrogena	
Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del polmone	73
Fibrosi polmonare idiopatica	
Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del polmone	73
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Forbes, Malattia di	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Franceschetti, Sindrome di	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Galattosemia	
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Gangliosidosi	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini ONLUS	83
Gaucher, Malattia di	
Associazione Italiana Gaucher ONLUS	58
Giobbe (iper-IgE e infezioni ricorrenti), Sindrome di	
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS	33
Glanzman, Malattia di	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Glicogenosi	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191

Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Goodpasture, Sindrome	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Gorlin, Sindrome di	
Gruppo Italiano Affetti dalla Sindrome di Gorlin	239
Granulomatosi a cellule di Langerhans	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Granulomatosi di Wegener	
Associazione Bambino Reumatico	10
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Hailey Hailey, Malattia di	
Associazione Malati di Hailey Hailey Disease	148
Hallermann Streiff, Sindrome di	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Hallervorden-Spatz, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro ONLUS	132
HARP, Sindrome	
Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro ONLUS	132
Henoch-Schoenlein, Porpora ricorrente di	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Bambino Reumatico	10
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Hers, Malattia di	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Hunter, Sindrome di	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Hurler, Sindrome di	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Idrocefalo	
Associazione Spina Bifida Italia ONLUS	204
Federazione Associazioni Italiane Spina Bifida e Idrocefalo	217
Immunodeficienze combinate gravi	
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS	33
Immunodeficienze primitive	
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS	33
Interstiziopatie polmonari	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Intolleranza al fruttosio	
Associazione Intolleranza al Fruttosio ONLUS	37
Intossicazione da amalgama	
Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale	184
Iperfenilalaninemia	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Iper IgD (HIDS) Sindrome da	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Iperimmunoglobulinemia, Sindrome da	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Iperplasia surrenale congenita	
Associazione Famiglie Iperplasia Surrenale Congenita (ex Associazione Regionale	

Famiglie Sindrome Adreno-genitale)	25
Ipertensione polmonare	
Associazione Malati di Ipertensione Polmonare	149
Ipodattilia anchiloglossia	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Ipoplasia del nervo ottico	
Associazione Italiana Displasia Setto Ottica (SOD) e Ipoplasia del Nervo Ottico (ONH)	52
Ipovisione	
Lega del Filo D'Oro - Associazione Nazionale Non vedenti privi di udito ONLUS	247
Istiocitosi	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Ittiosi	
Unione Italiana Ittiosi	256
Jansky-Bielschowsky, Malattia di	
Associazione Italiana per la Ceroidolipofuscinosi	87
Joubert, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite	111
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Kartagener, Sindrome di	
Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria Sindrome di Kartagener ONLUS	51
Associazione Italiana Kartagener/Discinesia Ciliare Primaria	63
Kawasaki, Malattia di	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Gli Amici di Lapo ONLUS	32
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Kearns-Sayre (KSS), Sindrome di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Kennedy, Malattia di	
Associazione Famiglie SMA	26
Klinefelter, Sindrome di	
Unione Italiana Sindrome di Klinefelter	260
Krabbe, Malattia di	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Kufs, Malattia di	
Associazione Italiana per la Ceroidolipofuscinosi	87
Kugelberg-Welander, Malattia di	
Associazione Famiglie SMA	26
Lafora, Malattia di	
Associazione Italiana Lafora	64
Lambert Eaton, Sindrome miasteniforme di	
Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ONLUS	77
LCAD	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
LCHAD	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Leber (Neuropatia ottica ereditaria), Amaurosi congenita di	
Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani	16
Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber	38

Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Leigh, Sindrome di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Lenz, Sindrome microftalmica di	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Lesch-Nyhan, Sindrome di	
Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto ONLUS	154
Leucemia (linfoblastica acuta, mieloblastica acuta, mieloide cronica)	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Leucemie infantili	
Associazione contro le Leucemie e i Tumori nell'Infanzia ONLUS	15
Leucinosi	
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Leucodistrofia	
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Leucodistrofia di Krabbe	
Progetto Grazia	252
Leucodistrofia metacromatica	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto ONLUS	154
Leucodistrofie indeterminate	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
LIC	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Lievor, Malattia di	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Linfangioleiomiomatosi	
Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi ONLUS	68
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto ONLUS	154
Linfoma di Hodgkin e non Hodgkin	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Locked-in, Sindrome	
Gli amici di Daniela ONLUS	237
Lou Gehrig, Morbo di	
Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica ONLUS	106
Louis-Bar, Sindrome di	
Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia	163
Lowe, Sindrome oculo-cerebro-renale di	
Associazione Italiana Sindrome di Lowe ONLUS	113

Lubag, Malattia di	
Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia	91
Luft, Malattia di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Lupus eritematoso sistemico	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Gruppo Italiano per la Lotta contro il Lupus Eritematoso Sistemico ONLUS	241
Lyme, Artrite di	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Macrocefalia con cute marmorata teleangectasica congenita	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
MAD	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Maffucci, Malattia di	
Associazione Conto alla Rovescia	13
Malattia dei motoneuroni	
Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica ONLUS	106
Malattia granulomatosa cronica (CGD),	
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS	33
Malattia reumatica con cardite	
Associazione Bambino Reumatico	10
Malattie autoimmuni	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Malattie da accumulo lisosomiale	
Associazione per la tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS	183
Malattie epatiche congenite infantili	
Associazione Malattie Epatiche Infantili	152
Malattie interstiziali del polmone	
Associazione Italiana Malattie Interstiziali o rare del polmone	73
Malattie metaboliche nutrizionali e neurodegenerative	
Biomedicina e Nutrizione	213
Malattie mitocondriali	
Associazione per la tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS	183
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Malattie oculari	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Malattie reumatiche	
Associazione Francesca Messina	28
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Associazione per le Malattie reumatiche Infantili	185
Malformazioni agli arti congenite o traumatiche	
Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli arti ONLUS	86
Malformazioni anorettali	
Associazione Italiana Malformazioni Anoretali	74
Malformazioni congenite	
Associazione Italiana per lo Studio delle Malformazioni ONLUS	97
Malformazioni craniofacciali	
Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18

	Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Marfan, Sindrome di		
	Associazione Italiana Lotta alla sindrome di Marfan e Patologie correlate	70
	Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Maroteaux-Lamy, Sindrome di		
	Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Maschio XX		
	Unione Italiana Sindrome di Klinefelter	260
Mastocitosi		
	Associazione Italiana Mastocitosi	76
McArdle, Malattia di		
	Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
MCAD		
	Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
McCune Albright, Sindrome di		
	Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
	Associazione Europea Amici della Sindrome di McCune-Albright	22
McKusick 1, Sindrome di		
	Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
MELAS		
	Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Meningocele		
	Associazione Spina Bifida Italia ONLUS	204
	Federazione Associazioni Italiane Spina Bifida e Idrocefalo	217
MERRF		
	Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Metabolismo (dei carboidrati, dei lipidi, delle purine, delle pirimidine), disturbi del		
	Associazione per la tutela del Bambino con Malattie Metaboliche ONLUS	183
Mevalonato chinasi (MAPS), Deficit di		
	Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Miastenia autoimmune acquisita		
	Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ONLUS	77
Miastenia grave		
	Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
	Associazione Italiana Miastenia ONLUS	79
	Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Miastenia neonatale		
	Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ONLUS	77
Miastenie congenite		
	Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ONLUS	77
Miastenie iatrogene (da penicillamina, betabloccanti, chinidina, cloroquina, Sali d'oro)		
	Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ONLUS	77
Mielomeningocele		
	Associazione Spina Bifida Italia ONLUS	204
	Federazione Associazioni Italiane Spina Bifida e Idrocefalo	217
Miopatia		
	Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47

MNGIE		
	Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Moebius, Sindrome di		
	Associazione Italiana Sindrome di Moebius ONLUS	114
Monosomie 18		
	Associazione Genitori Monosomie 18 ONLUS	31
Morning Glory, Anomalia di		
	Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Morquio, Sindrome di		
	Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Moschowitz, Sindrome di		
	Associazione Francesca Messina	28
Muckle Wells (MWS), Sindrome di		
	Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Mucolipidosi		
	Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Mucopolisaccaridosi		
	Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
	Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
	Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
	Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
	Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
	Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Mucoviscidiosi		
	Privata Associazione Nazionale per la ricerca di Cure Efficaci contro la Mucoviscidiosi ONLUS	250
NARP, Sindrome		
	Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Nasu-Hakola, Malattia di		
	Associazione Laura Fossati	139
Nefrosica idiopatica, Sindrome		
	Associazione Sindrome Nefrosica Italia ONLUS	203
Neoplasie endocrine multiple (MEN)		
	Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple Tipo 1 & 2 ONLUS	82
Neuroblastoma		
	Associazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma ONLUS	88
	Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Neurodegenerative da accumulo di ferro, Sindromi		
	Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro	132
Neuroferritinopatie		
	Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro ONLUS	132
Neurofibromatosi		
	Associazione Lottiamo Insieme per la Neurofibromatosi - LINFA ONLUS	142
	Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, amicizia e solidarietà	158
	Associazione Neurofibromatosi ONLUS	176
Neuropatia ottica ereditaria		
	Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
	Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani	16
	Associazione Italiana Amaurosi Congenita di Leber	38

Niemann Pick, Malattia di	
Associazione Italiana Niemann Pick e malattie affini ONLUS	83
Noonan, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Noonan ONLUS	116
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Norrie, Malattia di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Oftalmoplegia cronica progressiva (CPEO), Sindrome di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Oguchi, Sindrome di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Oligoartrite giovanile di tipo 2	
Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante	135
Ollier, Malattia di	
Associazione Conto alla Rovescia	13
Omocistinuria	
Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	137
Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite	191
Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche rare	199
Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS	206
Orticaria familiare da freddo (FCU)	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Orticaria-sordità nefropatia amiloide	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Osteoartrite	
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Osteodisplasia policistica lipomembranosa	
Associazione Laura Fossati	139
Osteogenesi imperfetta	
Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta	84
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Osteosarcoma	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Panarterite nodosa	
Associazione Bambino Reumatico	10
Panipopituitarismo	
Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre patologie	23
Paralisi sopranucleare progressiva	
Associazione Paralisi Sopranucleare Progressiva - PSP Italia	178
Pearson, Sindrome di	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Pelizaeus-Merzbacher, Malattia di	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Pemfigo	
Associazione Malati di Hailey Hailey Disease	148
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179

Pemfigoide benigno delle mucose	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Persistenza della membrana pupillare	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Peter, Anomalia di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Pfeiffer, Sindrome di	
Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18
Piastrinopatie	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Pick, Morbo di	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Pneumopatie rare	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Poland, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Poland ONLUS	118
Poliangioite microscopica	
Associazione Bambino Reumatico	10
Poliendocrinopatia	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Polimialgia reumatica	
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Polimiosite	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Polinendocrinopatia autoimmune (APECED)	
Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto ONLUS	154
Polineuropatia degenerata del motoneurone	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Polisomie X nel maschio	
Unione Italiana Sindrome di Klinefelter	260
Polmonite interstiziale bronchiocentrica	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Pompe, Malattia di	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Porfiria (acuta intermittente, variegata, cutanea tarda, epatoeritropoietica, eritropoietica congenita)	
Associazione Malati di Porfiria ONLUS	151
Porpora ricorrente di Henoch-Schoenlein	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Bambino Reumatico	10
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Prader Willi, Sindrome di	
Federazione fra le associazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi e loro famiglie	226
Proteinosi alveolare	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Protoporfiria eritropoietica	
Associazione Malati di Porfiria ONLUS	151

Pseudoxantoma elastico	
Pseudoxantoma Elasticum Italia	253
Psicosi	
Associazione Italiana Ricerca Psicosi e Autismo	103
Pubertà precoce	
Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre patologie	23
Rabdomiosarcoma	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Rachitismo ipofosfatemico	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Refsum, Morbo di	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
Reiter, Sindrome di	
Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante	135
Rendu-Osler-Weber, Malattia di	
Associazione Italiana HHT	62
Retinite pigmentosa	
Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani	16
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Associazione tra affetti da Retinite Pigmentosa - VISUS	209
Retina Italia ONLUS	254
Retinite puntata albescens	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Retinoblastoma	
Associazione Italiana Genitori di Bambini Affetti da Retinoblastoma	60
Associazione Italiana Ricerca sul Retinoblastoma	104
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Retinopatie	
Retina Italia ONLUS	254
Rett, Sindrome di	
Associazione Italiana Rett ONLUS	99
Associazione per la Ricerca sulla Sindrome di Rett ONLUS	181
Ring 14, Sindrome	
Associazione Internazionale Ring 14 per la Ricerca sulle Malattie Neurogenetiche ONLUS	35
Ritardo della Crescita Intrauterino (RCI)	
Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre patologie	23
Saethre-Chotzen, Sindrome di	
Associazione di volontariato Il Cigno ONLUS	18
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Saldino Mainzer, Sindrome di	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Sanfilippo, Sindrome di	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81

Santavuori, Malattia di	
Associazione Italiana per la Ceroidolipofuscinosi	87
Sarcoidosi	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Sarcoidosi polmonare	
Associazione Malati Autoimmuni Orfani Rari	145
Sarcoma di Ewing	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
SCAD	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
SCHAD	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Scheie, Sindrome di	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Sclerodermia	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Associazione Bambino Reumatico	10
Associazione Malattie Reumatiche del Bambino - Il Volo ONLUS	156
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia	240
Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica ONLUS	106
Sclerosi multipla	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Sclerosi tuberosa	
Associazione Sclerosi Tuberosa ONLUS	196
Segawa, Malattia di	
Associazione Italiana per la Ricerca sulla Distonia	91
Sensibilità Chimica Multipla (MCS)	
Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale	184
Sfingolipidosi	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ONLUS	81
Shwachman, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Shwachman	120
Sipple, Sindrome di	
Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple Tipo 1 & 2 ONLUS	82
Siringomielia	
Associazione Italiana contro le Miopatie Rare	47
Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari	133
Sjogren, Sindrome di	
Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjogren ONLUS	169
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Sly, Sindrome di	
Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini (ONLUS)	81
Sordocecità	
Legg del Filo D'Oro - Associazione Nazionale Non vedenti privi di udito ONLUS	247
Sotos, Sindrome di	
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224

Sovraccarico di ferro, Malattie da	
Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ONLUS	186
Spasticità conseguente a lesioni cerebrali e nei soggetti motulesi	
Associazione Italiana Assistenza Spastici (Nazionale)	42
Spina bifida	
Associazione Spina Bifida Italia ONLUS	204
Federazione Associazioni Italiane Spina Bifida e Idrocefalo	217
Spondiloartrite anchilosante	
Associazione Italiana Spondiloartrite Anchilosante	135
Spondiloartropatia giovanile	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Spondiloartropatie	
Associazione Nazionale Malati Reumatici	170
Stanchezza cronica	
Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale	184
Stanchezza cronica (CFS), Sindrome da	
Associazione Malati CFS	147
Stargardt, Malattia di	
Retina Italia ONLUS	254
Associazione dei Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani	16
Associazione Italiana Sindrome di Stargardt	122
Stati vegetativi e di minima coscienza	
Gli amici di Daniela ONLUS	237
Steele-Richardson-Olszewski, Sindrome di	
Associazione Paralisi Soprannucleare Progressiva - PSP Italia	178
Still (AOSD), Morbo di	
Associazione Francesca Messina	28
Takayasu, Malattia di	
Associazione Bambino Reumatico	10
Talassemia	
Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta	8
Associazione Lotta alla Talassemia Ferrara	141
Associazione Malati Anemia Mediterranea Italiana	144
Associazione per la Ricerca Piera Cutino ONLUS	180
Associazione Pro Talassemici	192
Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi	207
Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia	212
Talasso-drepanocitosi	
Associazione Bambino Emopatico ONLUS di Caltanissetta	8
Tarui, Malattia di	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Teleangiectasia emorragica ereditaria (HHT)	
Associazione Italiana HHT	62
Terrien, Malattia di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÖROS ONLUS	189
Tiroidite di Hashimoto	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Tourette, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Tourette e Disturbi Correlati	123

TRAPS Sindrome periodica associata al recettore del TNF	
Associazione Italiana Febbri Periodiche	56
Tripla H (HHH), Sindrome della	
Associazione Malattie Metaboliche Congenite ONLUS	153
Trisomia 21	
Associazione Genitori e Persone con Sindrome di Down ONLUS	29
Associazione Italiana per la Ricerca Scientifica e per la Tutela delle Persone Down - VIVI DOWN	89
Associazione Italiana Persone Down ONLUS	98
Associazione Sindrome di Down	202
Associazione Trisomia 21 ONLUS	210
Trombofilia	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Tumori cerebrali	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Tumori infantili	
Associazione contro le Leucemie e i Tumori nell'Infanzia ONLUS	15
Turner, Sindrome di	
Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre patologie	23
Associazione Piemontese Amici Sindrome di Turner	190
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Usher, Sindrome di	
Associazione tra affetti da Retinite Pigmentosa VISUS	209
Lega del Filo D'Oro - Associazione Nazionale Non vedenti privi di udito ONLUS	247
Uveite	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Vasculite sistemica primaria giovanile	
Associazione Bambini e Adolescenti Reumatici (Toscana e Umbria)	7
Vasculiti	
Associazione Patologie Autoimmuni Internazionale ONLUS	179
Velo-cardio-facciale, Sindrome	
Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 ONLUS	49
Vitiligine	
Associazione Italiana Ricerca e Informazione per la Vitiligine	102
Vitreoretinopatia essudativa familiare	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
VLCAD	
Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali MITOCON	243
Vogt-Koyanagi-Harada, Sindrome di	
Associazione per Promuovere la Ricerca e la Prevenzione delle Malattie Oculari Infantili - KÒROS ONLUS	189
Vogt-Spielmeyer, Malattia di	
Associazione Italiana per la Ceroidolipofusinosi	87
Vomito Ciclico	
Associazione Italiana Sindrome da Vomito Ciclico	108
Von Gierke, Malattia di	
Associazione Italiana Glicogenosi ONLUS	61
Von Hippel Lindau, Malattia di	
Associazione Italiana Famiglie Von Hippel Lindau ONLUS	53

Von Recklinghausen, Malattia di	
Associazione Lottiano Insieme per la Neurofibromatosi - LINFA ONLUS	142
Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, amicizia e solidarietà	158
Associazione Neurofibromatosi ONLUS	176
Von Willebrand, Malattia di	
Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici	195
Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS	219
Wegener, Granulomatosi di	
Associazione Bambino Reumatico	10
Werdning-Hoffman, Malattia di	
Associazione Famiglie SMA	26
Werner, Sindrome di	
Associazione Italiana Neoplasie Endocrine Multiple Tipo 1 & 2 ONLUS	82
Williams, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Williams ONLUS	124
Federazione Etica di Ricerca e Aiuto per le Sindromi Malformative Congenite Oro-Maxillo-Facciali (SiMaCOMF) e Sindromi Polimalformative ad esse correlate	224
Wilms (Nefroblastoma), Tumore di	
Federazione Italiana Associazioni Genitori Oncoematologia	228
Wilson, Malattia di	
Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia	91
Wiskott Aldrich (WAS), Sindrome di	
Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS	33
Wolf-Hirschhorn, Sindrome di	
Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirschhorn ONLUS	126
X fragile, Sindrome dell'	
Associazione Italiana Sindrome X Fragile ONLUS	130
Zellweger, Sindrome di	
Associazione Italiana Leucodistrofie Unite	66
<hr/>	
Associazioni generiche	
Associazione Rete Malattie Rare ONLUS	193
Associazione Malattie Rare M. Baschirotto	154
Federazione Italiana Malattie Rare - UNIAMO FIMR ONLUS	229
Federazione di Associazioni Malattie Rare Emilia Romagna	222
Fondazione Aiuti per la Ricerca sulle Malattie Rare	231

