

La voce delle Associazioni/Patients' Associations speaking

Per dare maggiore visibilità alle Associazioni presenti sul territorio, questa sezione presenta le schede informative dedicate alle Associazioni di pazienti e familiari iscritte presso il Centro Nazionale Malattie Rare. Ogni scheda è corredata da una parte relativa a una specifica malattia, a cura della nostra redazione, e da una breve descrizione sulle attività svolte dall'Associazione elaborata in collaborazione con l'Associazione stessa. Il metodo di selezione adottato è l'estrazione, preferito per una scelta di trasparenza, non rispondendo a nessun criterio o valutazione "qualitativi" delle Associazioni stesse.



a cura di Marta De Santis e Agata Polizzi
Centro Nazionale Malattie Rare, ISS

IN BRIEF

Patients' Associations speaking.

To give more visibility to the Italian Associations this section will present profiles of patients and relatives Associations included in the Italian National Centre for Rare Diseases database. Each information sheet will include a section, written by our editorial staff and focused on a specific disease, and a brief description of the activities carried out by or in collaboration with the Association. Associations will be selected by extraction, to guarantee transparency. No "qualitative" criterion or evaluation of the Associations will be considered.

Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica (AIViPS) - Onlus

Paraplegie spastiche ereditarie

Le Paraplegie spastiche ereditarie (PSE) rappresentano un gruppo di malattie rare clinicamente e geneticamente molto eterogenee, caratterizzate da progressiva spasticità e debolezza agli arti inferiori con degenerazione retrograda degli assoni dei neuroni corticali motori. Si stima che in Europa circa 1 persona su 20.000 sia affetta da una forma di PSE. Le PSE possono trasmettersi come carattere autosomico dominante, autosomico recessivo o recessivo legato all'X, e sono distinte a loro volta in diverse varianti. Nella maggior parte delle famiglie si osserva un'ereditarietà di tipo dominante, circa il 20% si trasmette in maniera recessiva, sebbene esistano anche casi sporadici. Le PSE sono classificate in relazione ai geni o ai loci identificati e a oggi sono noti circa 48 loci indicati con le sigle SPG1-SPG48. Si conoscono 10 geni per le forme dominanti (SPG4 è il sottotipo più comune con mutazioni delle gene SPAST) e 12 geni per le forme recessive (SPG7 e SPG5 sono i loci più frequentemente coinvolti). Diverse proteine, incluse quelle di origine mitocondriale, sembrano essere coinvolte nel meccanismo patogenetico responsabile della malattia. Le



Home page del sito web dell'Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica (AIViPS) - Onlus

continue acquisizioni in campo genetico-molecolare hanno notevolmente affinato le possibilità diagnostiche, le valutazioni prognostiche e di follow-up con importanti implicazioni per la consulenza genetica, determinando anche un ampliamento dello spettro delle condizioni cliniche che rientrano in questo gruppo di

malattie come, ad esempio, le leucodistrofie e le atassie. L'età di comparsa delle PSE è variabile ed è compresa tra l'età prescolare e i 70 anni. Clinicamente, si distinguono forme pure e forme complicate. Le prime sono caratterizzate da una sintomatologia pressoché esclusivamente neurologica con progressiva debolezza agli arti inferiori, spasticità, disturbi della sensibilità e vescica neurogena. Nelle forme complicate sono presenti manifestazioni neurologiche e non, come ad esempio: ritardo mentale, leucodistrofia, epilessia, distonie, polineuropatie, anomalie corpo calloso, dismorfie, sordità, degenerazione retinica, nefropatie e lesioni cutanee. La

diagnosi delle PSE è formulata in relazione al quadro clinico e alle indagini di laboratorio e strumentali. Il trattamento è esclusivamente sintomatico, indispensabile è la terapia riabilitativa di supporto. ■

**Associazione Italiana Vivere
la Paraparesi Spastica (AIViPS) - Onlus**

Per maggiori informazioni:

Sede: c/o abitazione privata
Via dei Gelsi, 20 - 20040 Busnago (MB)
Telefono: 039 6823670
E-mail: info@vipsonlus.it

www.vipsonlus.it

Intervista a Tiziana Mareo, Presidente dell'AIViPS

Quando la Signora Tiziana ha saputo la diagnosi del figlio Marco, ragazzo di 15 anni, ha avuto bisogno di parecchie settimane per metabolizzarla. Poi ha iniziato a cercare in rete qualcun altro che avesse avuto questa stessa diagnosi. Si sentiva sola e con un peso troppo grande da portare, con un sacco di domande in testa ma soprattutto di perché. Ha pensato che da qualche parte ci doveva essere qualcuno che avesse le sue stesse sensazioni, le sue stesse paure e domande e forse, insieme, il peso di questa similitudine sarebbe stato più sopportabile. L'Associazione nasce ufficialmente il 3 ottobre 2009 presso la sede di Telethon a Roma. L'idea matura alcuni mesi prima, quando la signora Tiziana mette nella bacheca Telethon un annuncio: cercava dei contatti con altre persone affette da paraparesi spastica. Dopo qualche giorno arrivarono le prime adesioni alla sua richiesta. Le diverse famiglie si misero in contatto tra loro. Fu una cosa incredibile... mamma Tiziana parlava con persone che la capivano, ancora prima di esprimere cosa provasse. Per la prima volta c'era sintonia. Dal giorno dopo quel contatto, grazie alla collaborazione degli amici di Telethon, è nata AIViPS (Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica Ereditaria).

Quali sono i maggiori disagi che le persone con paraparesi spastica ereditaria devono affrontare?

Trattandosi di malattia rara, le persone con paraplegie spastiche ereditarie (PSE) hanno tutti i disagi che un portatore di malattia rara ha. Lo dice già l'aggettivo, rara:

questo implica che poche persone ce l'hanno e pochi medici sanno di cosa si tratti. Difficoltà di diagnosi, nessun medicinale *ad hoc*, poche terapie e non specifiche, pochi Centri che conoscano approfonditamente la patologia e possano dare delle indicazioni ai pazienti a 360°.

Il paziente non viene informato dal suo medico di base o altro specialista di quali siano i supporti, le attrezzature che il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) può offrirgli gratuitamente, in funzione del suo grado di disabilità. Al portatore di PSE, prima che venga diagnosticata la malattia, vengono proposti esami e visite mediche che non sono pertinenti, le quali comportano disagi psichici e abbattimento del morale e sfiducia verso l'SSN; a ciò si aggiungono le spese, molte volte non sostenibili.

Cosa sta facendo la sua Associazione per dare voce ai bisogni delle persone con PSE?

L'AIViPS ha solo due anni e mezzo. In questo tempo ha cercato di raccogliere adesioni, di far sapere alle persone malate che non erano più sole, che potevano aiutarsi a vicenda, condividendo le proprie esperienze. Infatti, a partire dal numero sempre crescente delle adesioni e dal passaparola sulla nostra attività, derivante dalle diverse manifestazioni pubbliche e sociali di divulgazione della malattia sul territorio nazionale, siamo stati in grado di svolgere uno scambio di informazioni e altro tra medici, ricercatori e un alto numero di pazienti, anche per aiutare la ricerca sulle PSE.

Attualmente, abbiamo in corso un progetto per la qualità della vita dei malati di PSE e stiamo cercando finanziamenti per un progetto di fisioterapia congiunto ad agopuntura, per una migliore qualità della vita. Lo stesso dicasi per un progetto di riabilitazione posturale globale, sempre per cercare di ottenere dei buoni risultati nella riabilitazione, che nel caso della PSE deve essere continua, trattandosi di malattia degenerativa.

Nel novembre 2011 abbiamo realizzato a Milano il primo Congresso dell'AIViPS; in quell'occasione ci siamo incontrati tra associati, abbiamo cercato di definire le problematiche comuni e come risolverle

insieme. Essendo molto difficile per i pazienti partecipare ai congressi, li informiamo dei risultati e delle novità emersi/e tramite il nostro sito www.vipsonlus.it (a cui rimandiamo il lettore), oppure tramite le tv nazionali o locali, tramite i quotidiani (a diffusione locale), tramite i social network (ad esempio, Internet-Facebook).

L'AIViPS fa sapere ai suoi iscritti quali sono le novità delle altre nazioni, essendo l'Associazione membro di Euro Hsp (Associazione europea per le PSE), tramite cui siamo inseriti in EURORDIS, e quelle della Federazione italiana di UNIAMO. ■

Crigler-Najjar Italia Associazione Malati Iperbilirubinemici (CIAMI) - Onlus

La sindrome di Crigler-Najjar

La sindrome di Crigler-Najjar è una rara malattia genetica dovuta al malfunzionamento di un gene che comporta, a valle, un accumulo eccessivo nell'organismo di bilirubina non-coniugata, una sostanza di scarto che, in quantità eccessiva, è particolarmente tossica per il sistema nervoso. Esistono due forme della malattia (tipo I e tipo II): generalmente la sindrome di Crigler-Najjar di tipo I è più grave. Si manifesta già in età neonatale e tra le complicanze più gravi e pericolose vi è l'accumulo della bilirubina in alcune aree del cervello (si tratta del cosiddetto kernittero), che può portare a morte durante le prime settimane di vita o a gravi conseguenze neurologiche. Il trattamento della sindrome di Crigler-Najjar prevede cicli di fototerapia e di exanguinotrasfusione (cioè una sostituzione pressoché completa del sangue). Benché il trapianto di fegato sia risolutivo non è scevro di complicanze. La ricerca sta lavorando su altre possibilità terapeutiche: la terapia genica, il trapianto di cellule epatiche e la terapia con cellule staminali si sono dimostrate strategie promettenti. Occorrerà ancora del tempo prima che queste terapie possano essere routinariamente impiegate nella pratica clinica.

L'attività dell'Associazione

Nata nel 2001, CIAMI Onlus riunisce genitori e, in generale, famiglie di persone affette dalla Sindrome di Crigler-Najjar. La finalità principale dell'Asso-



Home page del sito web dell'Associazione Malati Iperbilirubinemici (CIAMI)

ciazione è di garantire un'adeguata assistenza socio-sanitaria ai pazienti su tutto il territorio nazionale.

Si propone, inoltre, i seguenti obiettivi:

- individuare i progetti di ricerca più avanzati finalizzati alla sindrome di Crigler-Najjar e sostenerli finanziariamente;
- organizzare corsi, convegni, seminari per l'aggiornamento dei medici e per lo scambio e la diffusione delle conoscenze; ogni anno, ad esempio, è organizzato un meeting per coinvolgere simpatizzanti e diffondere le novità scientifico-assistenziali;
- sensibilizzare l'opinione pubblica, le istituzioni nazionali e internazionali affinché siano tutelati i diritti dei malati e dei loro familiari. ■

Crigler-Najjar Italia Associazione Malati Iperbilirubinemici (CIAMI) - Onlus

Per maggiori informazioni:

Sede: Via Ivo Peli, 21 - 40033 Casalecchio di Reno (BO)

Telefono: 051 575835

E-mail: info@ciami.it - segreteria@ciami.it

www.ciami.it