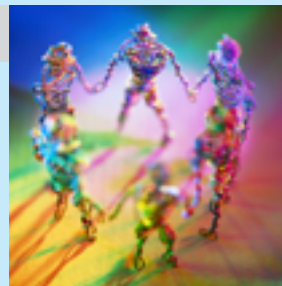


La voce delle Associazioni/Patients' Associations speaking

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

The Patients' Associations.

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 Lottiamo Insieme per la Neurofibromatosi (LINFA) - Onlus

La Neurofibromatosi 1 ha una prevalenza di 1/5.000, si presenta con macchie cutanee caffelatte, freckling ascellare e inguinale, noduli iridei, neurofibromi e complicanze come: glioma vie ottiche, pseudoartrosi, scoliosi e malformazioni vascolari. Si possono osservare difficoltà di apprendimento e deficit di attenzione con iperattività. È possibile, mediante specifici test genetici, analizzare il gene-malattia e ricorrere alla diagnosi prenatale. È opportuno sottoporre i soggetti affetti a controlli clinici e strumentali multispecialistici. Il trattamento è sintomatico. Per quanto la mortalità non sia elevata, le cause principali di decesso sono dovute ai tumori maligni della guaina dei nervi o di altri tessuti. La Neurofibromatosi 2 è caratterizzata da Schwannomi dell'VIII nervo cranico e di altri nervi, meningiomi intracranici e spinali e/o altri tumori del sistema nervoso. Vi è anche cataratta, meningioma della guaina del nervo ottico e amartomi retinici. Può esordire prima dei 15 anni d'età con epandimomi, astrocitomi o meningiomi. Alla diagnosi e al follow-up si consigliano controlli clinici e strumentali, come una risonanza cerebrale e spinale con sezioni che comprendano i canali uditivi interni. È causata da mutazioni del gene NF2 il cui prodotto proteico è la schwannomina o merlina che svolge un ruolo nella tumorigenesi. Al controllo di tale processo mirano le recenti terapie (bevacizumab, lapatinib). È possibile la diagnosi prenatale.

Attività dell'Associazione

Lottiamo Insieme per la Neurofibromatosi è nata nel 1993 (Onlus dal 1998) per volontà di familiari di bambini NF1, NF2, e loro medici. L'Associazione ha l'obiettivo di: favorire l'incontro tra i malati e le loro famiglie per lo scambio d'esperienze; migliorare la qualità della vita delle persone ammalate; promuovere lo studio e la ricerca sulle Neurofibromatosi; sensibilizzare l'opinione pubblica; fornire sostegno e informazioni tramite il servizio di LINFALINE, il LINFORUM e il periodico LINFANEWS; favorire contatti nazionali e internazionali con associazioni analoghe.

Dalla sua nascita LINFA finanzia l'attività di ricerca presso il Servizio di Genetica Clinica, Dipartimento di Pediatria, Università di Padova; dal 2000 ha esteso la propria attività di formazione a quanti "lavorano" con i malati di NF, con progetti quali "Informare per conoscere e prevenire" rivolto ai pediatri della Regione Veneto, "Formare informando" per i medici di medicina generale di Padova e provincia, "Giocare crescere imparare... nonostante la malattia" rivolto alle scuole dell'infanzia e primarie di Padova e provincia. ■

Associazione Lottiamo Insieme per la Neurofibromatosi (LINFA)

Per maggiori informazioni:

Sede: c/o Servizio di Genetica Clinica - Azienda Ospedaliera, Università di Padova, Dipartimento di Pediatria

Via Giustiniani, 3 - 35128 Padova

Telefono: 049 8213513 - 049 8213528 - Fax 049 8211425

E-mail: info@associazionelinfait

www.associazionelinfait

Associazione Nazionale Malattia di Wilson (ANMW)

Malattia di Wilson

La Malattia di Wilson (MW) è una malattia metabolica ereditaria, la più frequente tra le affezioni congenite del metabolismo del rame. Si trasmette con modalità autosomica recessiva e colpisce un neonato su 30.000. La malattia è causata da un difetto di trasporto biliare del rame e dall'incapacità della ceruloplasmina a incorporare il rame con: 1) conseguente accumulo e danno delle cellule epatiche; 2) sovraccarico di rame extraepatico (cervello, occhio, cuore, ecc.). Il gene della MW (gene ATP7B) codifica per una proteina epatica di trasporto transmembrana necessaria per l'incorporazione del rame nella ceruloplasmina e per l'escrezione del rame a livello della membrana biliare canalicolare. La malattia esordisce in genere in età scolare con una sintomatologia che può coinvolgere insieme al fegato e al cervello anche altri organi. La forma acuta si presenta con un'epatite e talvolta con un'encefalopatia sino a quadri, più rari, di un'insufficienza epatica acuta fulminante. Nella forma cronica prevale una sintomatologia caratterizzata da cirrosi epatica con ascite, ipertensione portale e varice gastroesofagee. Le manifestazioni neurologiche consistono soprattutto in disturbi del linguaggio, del movimento con tremori, distonie, coreoatetosi e, più raramente, convulsioni. Possono anche essere presenti disturbi psichiatrici come turbe comportamentali, depressione, ansia, psicosi e catatonie. All'occhio si possono osservare l'anello di Kaiser-Fleisher e la cataratta. Tra le altre manifestazioni vi sono calcolosi renale, ipoparatiroidismo, osteopatie, lesioni cutanee e malattie cardiache. La sintomatologia così varia rende spesso difficile una diagnosi tempestiva. Le indagini di laboratorio - a supporto della diagnosi - consistono nella determinazione della ceruloplasmina serica e della cupria delle 24 ore. È anche possibile effettuare la determinazione epatica del rame mediante biopsia o valutare la percentuale di incorporazione del rame nella ceruloplasmina. Si ricorre all'indagine molecolare per la diagnosi genetica sia del proposito omozigote che del parente eterozigote. All'imaging del sistema nervoso si evidenziano ipodensità dei gangli della base e atrofia della sostanza bianca (TC) e alterazioni di segnale del caudato, *globus pallidus* e

tronco cerebrale, iperintensità della sostanza bianca e atrofia cerebellare (RM). La terapia si avvale dell'impiego di farmaci chelanti che favoriscono l'escrezione urinaria di rame. La vitamina B6 e i multivitaminici sono una terapia di supporto specie in età pediatrica. Il trapianto di fegato è indicato nei casi di grave insufficienza epatica.

Attività dell'Associazione

Con Statuto, sottoscritto a febbraio 2010, si è costituita l'Associazione Nazionale Malattia di Wilson. Il nucleo originario è formato da 4 famiglie che si sono "scoperte" e incontrate infrangendo la loro solitudine e il loro isolamento. Poiché, tuttavia, alcuni sono ancora schivi, si nascondono o non sanno che altri vivono la loro stessa condizione, l'Associazione si pone come obiettivo primario quello di unire, informare e supportare malati e loro familiari, ma anche professionisti o enti, che si confrontano con questa rara malattia genetica, promuovendo giornate d'incontro e stimolando l'interesse scientifico e di ricerca sulla patologia. Collabora inoltre con Associazioni e Istituzioni europee che perseguono lo stesso scopo (EUROWILSON). Attraverso il sito Internet, l'ANMW desidera creare una rete di contatti utili e una banca dati virtuale a uso di cittadini e operatori.

A tale scopo, l'Associazione si avvale di un Comitato scientifico, formato da un'équipe multidisciplinare di specialisti a disposizione dei soci.

Infine, l'ANMW vuole dar voce a chi convive con la malattia, offrendosi come "contenitore" dove raccontare la propria esperienza e dipanare i propri dubbi.

L'Associazione, inoltre, mette a disposizione dei pazienti con distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale un ambulatorio medico-neurologico e polispecialistico presso la sede operativa di Roma, dove è possibile programmare visite mediche con medici esperti e qualificati. ■

Associazione Nazionale Malattia di Wilson (ANMW)

Per maggiori informazioni:

Sede: Viale Medaglie d'Oro 18A - 74024 Manduria (TA)

Telefono: 331 3711254

E-mail: info@malattiadwilson.it

www.malattiadwilson.org

Associazione Alessandro Lupoli - Onlus

Le vasculiti

Il termine vasculite si riferisce a un gruppo di malattie caratterizzate dall'infiammazione e necrosi della parete dei vasi sanguigni con conseguente danno ischemico dei tessuti da questi irrorati. Si tratta di malattie a bassa prevalenza con considerevole morbilità e - per alcune di esse - mortalità. La classificazione delle vasculiti è molto complessa e tuttora controversa a causa dell'eterogeneità degli aspetti epidemiologici, clinici, anatomici (calibro dei vasi coinvolti come arterie, arteriole, capillari, venule e vene) e alle cause che le sottendono. Distinte in primitive e secondarie, la diagnosi è basata sul riconoscimento e inquadramento delle manifestazioni cliniche ed è supportata da specifiche indagini di laboratorio (ad esempio, il dosaggio degli ANCA si è dimostrato di particolare utilità nel definire un sottogruppo di vasculiti dei piccoli vasi), dall'imaging e dai dati istologici. Da un punto di vista patogenetico, molti meccanismi possono stimolare l'infiammazione della parete dei vasi, come l'interazione tra i linfociti T e le cellule endoteliali, la sintesi di autoanticorpi con la formazione di immunocomplessi, l'infezione come fattore scatenante in alcune vasculiti dell'età pediatrica (porpora di Henoch Schonlein e malattia di Kawasaki). Tra le vasculiti primitive si includono l'arterite temporale a cellule giganti, l'arterite di Takayasu, la poliarterite nodosa, la malattia di Kawasaki, la granulomatosi di Wegener, la sindrome di Churg-Strauss, la poliangiite microscopica, la porpora di Henoch Schonlein, le vasculiti da crioglobuline, l'angiite cutanea leucocitoclastica, ecc. Le vasculiti secondarie si manifestano nell'ambito di malattie sistemiche come l'artrite reumatoide, il lupus eritematoso sistemico, la policondrite, la malattia di Sjogren, la malattia di Behcet, ecc. Il trattamento dipende dalla presentazione clinica e dall'organo coinvolto (ad esempio, vasculite di un singolo organo o vasculite sistemica). I glucocorticoidi sono il trattamento più comune per molte vasculiti, a cui possono aggiungersi i farmaci immunosoppressori come il metotrexate e la ciclofosfamide.

Soluzioni terapeutiche più attuali comportano l'impiego di farmaci biologici (anti-TNF, tocilizumab) e immunomodulatori della risposta B cellulare (rituximab); alcuni farmaci sono tuttora in fase di sperimentazione clinica.

Attività dell'Associazione

L'Associazione Alessandro Lupoli - Onlus nasce con l'intento di creare un movimento consapevole, che focalizzi e amplifichi la lotta alle malattie rare partendo da una piccola comunità fino a raggiungere le istituzioni pubbliche e scientifiche verso obiettivi ambiziosi.

L'Associazione organizza numerose attività che spaziano nei campi più diversi. Da un lato, infatti, promuove la ricerca scientifica finanziando un dottorato di ricerca, e l'educazione sanitaria attraverso congressi e corsi di formazione per medici specialisti e non; dall'altro, incoraggia l'aggregazione sociale e la cultura, patrocinando le attività più disparate, dalla sagra paesana alla rassegna teatrale.

Gli scopi principali dell'organizzazione sono:

- far conoscere e riconoscere le vasculiti sistemiche e favorirne la comprensione dei meccanismi patogenetici al fine di ottimizzare le scelte terapeutiche;
- promuovere la speranza di guarigione sensibilizzando i medici di base per renderli più edotti di queste patologie e dei problemi da esse derivanti;
- migliorare la qualità della vita dei malati e dei loro familiari, offrendo loro un sostegno morale tecnico e materiale con ogni mezzo a disposizione, affinché si realizzino progetti di ricerca, di prevenzione, di cura, di guarigione, di promozione professionale e di inserimento sociale;
- sensibilizzare l'opinione pubblica e tutti gli organismi e istituzioni, sul piano nazionale e internazionale. ■

Associazione Alessandro Lupoli - Onlus

Per maggiori informazioni:

Sede: Via Sarzanese Valdera, 56030 - 74024 Cascine di Buti (Pi)

Telefono: 0587 725252

E-mail: info@alessandrolupolionlus.com

www.alessandrolupolionlus.com

ASSociazione Anomalie Corpo Calloso Italia (ASSACCI)

Malformazioni del corpo calloso

Il corpo calloso è una struttura anatomica cerebrale di connessione degli strati neuronali, che compongono la corteccia dei due emisferi cerebrali. È la maggiore delle commissure cerebrali (commissura anteriore e commissura ippocampale) ed è composta da 4 parti: il rostrum, il ginocchio, il corpo e lo splenio. Embriologicamente, le varie parti del corpo calloso non si formano simultaneamente, bensì secondo una sequenza di sviluppo compresa tra l'8ª e la 20ª settimana di gravidanza. Alterazioni in una o più fasi di tale sequenza nel periodo embrionale conducono ad anomalie congenite morfo-funzionali del corpo calloso come l'agenesia (completa assenza) o l'ipoagenesia/ipoplasia (assenza parziale). Poiché la formazione del corpo calloso avviene contemporaneamente alla formazione del cervello e del cervelletto, le anomalie del corpo calloso sono spesso associate ad anomalie più complesse del sistema nervoso centrale e presenti in molte sindromi malformative congenite. Ne sono esempio la sindrome di Aicardi, Apert, Cogan, Goltz, Morning glory, Mowat-Wilson, New-Laxova, Rubenstein-Taybi, Shapiro, Smith-Lemli-Opitz, la la sindrome feto-alcolica, la malformazione di Chiari II, la malformazione di Dandy-Walker, le sindromi con anomalie di migrazione e organizzazione neuronale e quelle con anomalie faciali della linea mediana. Si tratta, nell'insieme, di sindromi genetiche rare, dal coinvolgimento multisistemico soprattutto neurologico con convulsioni spesso farmacoresistenti e ritardo psicomotorio di grado variabile. Esiste un'agenesia isolata del corpo calloso che può essere asintomatica, oppure presentarsi con macrocefalia, ritardo dello sviluppo e disfunzioni ipotalamiche. L'agenesia del corpo calloso con cisti interemisferiche è, invece, un'entità ben

distinta classificata in differenti tipi, in relazione all'esordio, caratteristiche delle cisti e anomalie associate. Le anomalie del corpo calloso sono diagnosticate al neuroimaging, le indagini genetiche e le terapie di supporto si riferiscono alla diagnosi della specifica sindrome a cui le anomalie callose sono associate.

Attività dell'Associazione

ASSACCI è un'Associazione di volontariato no profit, creata da un gruppo di genitori di bambini e ragazzi con anomalie del corpo calloso. L'Associazione persegue fini di solidarietà sociale, in particolare si propone di:

- promuovere e favorire l'incontro e lo scambio di esperienze tra genitori, familiari e persone con agenesia del corpo calloso. A questo scopo, l'Associazione ha attivato un forum in cui poter parlare della malattia, ma anche di disabilità, di scuola, di terapie, di ausili, ecc.;
- promuovere in campo sociale e scientifico tutte le iniziative per la diagnosi e la terapia;
- creare una rete di consulenti multidisciplinare (medici, ricercatori, operatori sanitari, docenti e fisioterapisti) per una migliore assistenza generale;
- creare una banca dati delle persone affette dalla malformazione al fine di favorire la ricerca di cure adeguate. ■

ASSociazione Anomalie Corpo Calloso Italia (ASSACCI)

Per maggiori informazioni:

Sede: c/o abitazione privata

Salita Belvedere, 16/7 - 16149 Genova (GE)

Telefono: 010 6445777 - cellulare: 329 9306793

E-mail: agenesiacorpocalloso@hotmail.it

www.agenesiacorpocalloso.org

"Cerca contatti"

Il Centro Nazionale Malattie Rare ha attivato il servizio "Cerca contatti", rivolto a persone con malattia rara e/o loro familiari che non dispongono di un'Associazione specifica di riferimento sul territorio nazionale. Per maggiori informazioni consultare il sito www.iss.it/cnmr alla sezione Associazioni.