

BLOG

Come è nato il nostro logo? - 11/04/19

Quando vediamo un logo per la prima volta possiamo avere reazioni diverse. Può piacerci, non piacerci, non comunicarci nulla di particolare, ecc. Ma non si pensa mai a chi lo ha realizzato e in che modo.

Vogliamo oggi raccontarvi come è nato il nostro logo.

Alcuni mesi fa era ormai divenuto chiaro che il nome e il logo dell'Associazione (Associazione Italiana Macrodatilia Onlus) non rispecchiassero più le attività e i progetti intrapresi e la nostra Vision.



Dopo la Prima Giornata Nazionale sulla Macrodatilia avevamo compreso che non aveva alcun senso rimanere focalizzati esclusivamente sulla macrodatilia, visto che la gran parte dei casi è causata da una mutazione somatica in un gene, il PIK3CA, comune a un intero spettro di patologie chiamato PROS.

Da qui la decisione di cambiare il nome dell'Associazione in Associazione Italiana Macrodatilia e PROS, al duplice scopo di accogliere in Associazione anche persone affette da altre patologie dello spettro e di andare oltre i confini nazionali, alla ricerca di collaborazioni con altre associazioni, e inoltre con clinici, ricercatori e network con interesse specifico in questo gruppo di malattie. Data la rarità della macrodatilia e delle altre PROS, è infatti molto difficile trarre conclusioni certe su piccole casistiche locali. Solo una collaborazione internazionale potrà riuscire a delinearne meglio la prevalenza e la storia naturale, giungendo così a terapie più efficaci e a un percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale condiviso.

Fatta questa scelta, bisognava dire addio al nostro logo, al quale ci eravamo comunque affezionati. Ma in che modo e soprattutto quali concetti/valori volevamo che trasmettesse?

Naturalmente non volevamo un taglio netto con il passato; quello che siamo ora è anche il frutto di ciò che eravamo. Desideravamo che fosse chiaro che la macrodatilia così pure le altre PROS hanno una base genetica e sono causate da mutazioni nel gene PIK3CA. Volevamo far comprendere che la malattia può comunque rappresentare un momento di crescita e far nascere relazioni e che i nostri

figli sono la speranza per il futuro, speranza che può venire anche da una ricerca etica e scientificamente valida.

Ma sarebbe stato possibile esprimere tutto questo in un solo logo?

Possiamo ora dire che questo è stato possibile, grazie alla professionalità ma soprattutto alla capacità di ascolto di Gianfranco Cuscito, che con molta generosità ce le ha donate.

Ed ecco il risultato!



Questionario della ERN Ithaca: la nostra opinione conta! - 23/01/19



Come malati rari/familiari non ci stupisce ormai più che le decisioni ci piovano sulla testa quando ormai sono già state prese, mentre il più delle volte avremmo gradito poter esprimere la **nostra opinione**, un'opinione che dovrebbe contare, in quanto **basata sull'esperienza diretta**.

Fortunatamente le cose stanno cambiando, anche se i cambiamenti di prospettiva richiedono tempo per prendere piede.

Agenzie regolatorie, istituzioni, aziende, medici e ricercatori stanno sempre più riconoscendo l'importante contributo che i pazienti (non solo i malati rari) o coloro che si occupano di loro (chiamati *caregiver*) **possono dare alla ricerca** ma anche su temi importanti quali l'**assistenza socio-sanitaria**.

Questo soprattutto grazie all'**azione di advocacy** svolta ormai da diversi anni da organizzazioni nazionali e internazionali come **Eurordis, Eupati, l'European Patient Forum, Uniamo**, per citarne solo alcune.

Va in questa direzione l'iniziativa della **ERN Ithaca**, la rete europea di riferimento che si occupa di **malformazioni congenite rare e di malattie rare correlate a disabilità intellettiva**.

La ERN ha infatti **recentemente lanciato un breve sondaggio rivolto a pazienti** affetti da una malattia rara di proprio interesse e ai loro **caregiver**, che ha lo **scopo di comprendere quali sono le loro priorità e di orientare la pianificazione delle attività della ERN per i prossimi 3 anni** (agenda di ricerca).

Per chi non lo sapesse, le **ERN** sono reti che comprendono centri di esperienza e laboratori dei diversi Stati Membri e che sono finalizzate alla **condivisione delle conoscenze** e al **coordinamento delle cure sanitarie** all'interno dell'Unione Europea. È impossibile creare una ERN specifica per ognuna delle oltre 6000 malattie rare conosciute. Per questo motivo le ERN vengono organizzate per gruppi di malattie rare. (Per maggiori informazioni vedasi il sito Eurordis)

Come sopra detto, la ERN Ithaca si occupa di **malformazioni congenite, tra le quali rientrano anche la macrodattila e le PROS,**

Incoraggiamo quindi le nostre famiglie a dare il proprio contributo, rispondendo al questionario, che è stato **tradotto in italiano dalla ERN** per una più semplice fruibilità da parte di tutti.

Lo trovate [qui](#).



Novità dal Semple Lab di Edimburgo - 20/01/19



Novità per le **PROS!**

E queste novità arrivano dal **Semple Lab di Edimburgo**, un laboratorio impegnato nella ricerca di base sulle PROS.

Ringraziamo **Mandy Sellars della Charity "GOPI3KS"** per averci consentito di pubblicare e tradurre la loro newsletter del dicembre scorso, nella quale la Dr.ssa Ralitsa Madsen ci comunica queste importanti novità.

Ecco qui sotto la traduzione e in calce la newsletter integrale in inglese.

Un aggiornamento dal Semple Lab

Di Ralitsa Madsen, research fellow del laboratorio del Prof Robert Semple

Ci sono stati molti cambiamenti al laboratorio nel corso dell'ultimo anno. Ci siamo trasferiti all'Università di Edimburgo e stiamo ancora completando la messa in opera delle nostre attrezzature e finalizzando le procedure. Tuttavia, le ricerche sul gene *PIK3CA* sono già riprese dal punto in cui le avevamo lasciate a Cambridge, così, approfitterò di questa occasione per rendervi partecipi delle ricerche “di base” che abbiamo condotto ma anche per farvi dare una sbirciatina a cosa bolle in pentola.

So che molti di voi si tengono aggiornati sulle PROS [ndt: sindromi da iperaccrescimento *PIK3CA*-correlate] grazie ai *social media* e che quindi potrebbero aver visto un [articolo scientifico \(review\)](#) sulle PROS scritta da me, dal Prof. Semple e dal Prof. Vanhaesebroeck di Londra qualche mese fa [ndt: ottobre 2018].

Riassunto in termini non tecnici, l'articolo altro non fa che passare in rassegna quello che sappiamo dei meccanismi che causano le PROS e spiegare il nostro punto di vista sulle domande più importanti per le quali manca ancora una risposta.

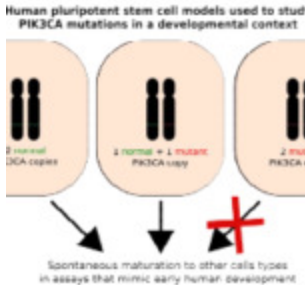
Prima di tutto, sappiamo poco del ruolo svolto dal gene *PIK3CA* nelle prime fasi dello sviluppo umano, che rappresentano il momento in cui una cellula dell'embrione che si sta sviluppando acquisisce la mutazione nel gene *PIK3CA* che causa le PROS. Comprenderlo non porterà immediatamente a identificare un nuovo trattamento, ma sarà la chiave per comprendere gli schemi di crescita anomala osservati nelle PROS e i meccanismi che regolano lo sviluppo umano.

In secondo luogo, abbiamo bisogno di migliori “modelli cellulari” della PROS (cioè modi per studiare su una piastra da laboratorio le cellule e i tessuti dei affetti da PROS), che, idealmente, dovrebbero essere rappresentativi dell'intera gamma di tessuti che possono essere interessati. Oltre ad aiutarci a comprendere come avviene la crescita anomala, tali modelli potrebbero essere utili anche per testare trattamenti proposti, come Alpelisib e Taselisib.

Con questo in mente, lo scopo delle ricerche che ho condotto negli ultimi 3 anni all'interno del team del Prof. Semple è stato quello di ricreare le alterazioni del gene *PIK3CA* che si osservano nelle PROS all'interno di cellule umane che possono dare origine a qualunque altro tipo di cellula del corpo umano. Le cellule che hanno questa capacità sono chiamate cellule staminali pluripotenti. Un modo di ottenerle consiste nel partire dalle biopsie cutanee di persone affette da PROS e nel trattare le cellule con un mix di sostanze chimiche che “riavvolge il nastro” dello sviluppo cellulare, facendo tornare le cellule a uno stato di immaturità simile a quello che si osserva nelle prime fasi di crescita di un embrione. È inoltre possibile usare delle forbici molecolari, e cioè una tecnica chiamata CRISPR, per tagliare il materiale genetico di queste cellule al fine di introdurre o correggere l'alterazione nel gene *PIK3CA*.

Con l'aiuto di Rachel Knox, che molti di voi potrebbero conoscere, ho usato questo approccio per ottenere delle cellule staminali che possiedono due copie normali del gene *PIK3CA*, una normale e una alterata/mutante (come avviene nelle PROS) oppure due copie alterate/mutanti (prima di farlo non sapevamo neppure che fosse possibile!).

Una scoperta fondamentale è stata che le cellule con due copie anomale del gene *PIK3CA* si comportano in modo molto diverso rispetto alle cellule normali e rispetto alle cellule con una sola copia dell'alterazione (vedere schema). Quando si è studiato lo sviluppo di queste cellule, su una piastra o nei topi, la presenza di due copie alterate ha bloccato la maturazione delle cellule in altri tipi cellulari.



Queste osservazioni suggeriscono che lo sviluppo di un embrione umano con due copie del gene *PIK3CA* non andrebbe oltre la seconda settimana di gravidanza.

Quello che ci ha sorpreso è stato invece che le cellule con una sola copia anomala del gene *PIK3CA* si comportavano in modo simile alle cellule normali nella maggior parte dei test, a maggior ragione dato che questa è la situazione che si verifica nelle PROS.

Questo mostra che nelle PROS è più probabile che il problema sia legato a problematiche che si verificano in uno stadio successivo dello sviluppo, e/o a piccole alterazioni nella modalità di crescita dei tessuti. Sebbene queste alterazioni siano piccole, i loro effetti si accumulano col tempo, causando i problemi riscontrati nelle PROS.

A questo punto dobbiamo studiare alcune delle cellule che compaiono in una fase successiva dello sviluppo, comprese le cellule adipose o le cellule che rivestono i vasi sanguigni, e che sono frequentemente colpite nelle PROS.

E' un progetto che intendiamo intraprendere in un futuro non lontano.

I miei sforzi attuali si concentrano invece sull'utilizzo di una serie di tecniche all'avanguardia per rendere le cellule staminali ancora più utili allo studio delle PROS. Tra queste tecniche vi è la marcatura delle cellule con un'“etichetta di riconoscimento” molecolare che mi consentirà di creare miscele di cellule normali e anomale. Riteniamo che questi possano essere modelli migliori per le PROS, caratterizzate dalla presenza di cellule normali e cellule mutanti che vivono le une accanto alle altre nel tessuto iperaccresciuto. Speriamo di usare questo nuovo sistema, dopo averlo consolidato, per testare potenziali nuovi farmaci e per andare più a fondo nei meccanismi che causano le PROS.

Siamo fiduciosi che avremo molte novità da riferirvi entro il prossimo anno. Perciò, restate sintonizzati!

Nel frattempo tutto il team del Semple lab vi augura un felicissimo Natale e Buon Anno Nuovo!

SSS

Tutte le interviste di Telemonteneve al convegno - 12/01/19



Pensiamo di fare cosa gradita a chi ci segue, pubblicando un elenco di tutti i video e le interviste realizzate da **Gloria Massera di Telemonteneve** in occasione della Prima Giornata Nazionale sulla Macrodtattilia.

Telemonteneve è un'emittente di Livigno, una città che è da molti anni vicina e attenta ai malati di macrodattilia, e che lo ha dimostrato in diversi modi.

Ecco tutti i video:

[Servizio sull'evento](#)

[Intervista alla Dr.ssa Nicoletta Resta](#) (Genetista)

[Intervista al Dr. Andrea Bartuli](#) (Pediatra)

[Intervista al Dr. Massimo Del Bene](#) (Chirurgo)

[Intervista alla Dr.ssa Gaia Alessandra Kullmann](#) (neuropsichiatra infantile)

[Intervista alla Dr.ssa Eleonora Maino](#) (psicologa)

sss

Importanza del codice di esenzione per malattia rara - 11/01/19



Alcune famiglie ci chiedono che necessità hanno i propri figli di ottenere **un codice di esenzione per malattia rara** quando ne hanno già uno magari per invalidità e/o per malattia cronica (ad esempio grave malformazione congenita).

In primo luogo perché l'**invalidità prevede quasi sempre la revisione** e, in caso di mancato rinnovo, decade anche l'esenzione.

In secondo luogo, l'assegnazione di un codice di esenzione per malattia rara (che, salvo nel caso di alcune patologie con caratteristiche specifiche, ha **validità temporale illimitata**) comporta come conseguenza ancor più importante la **presa in carico nella rete nazionale malattie rare**.

Questo è sicuramente un beneficio per il malato e per la sua famiglia, che finalmente possono essere indirizzati in maniera corretta verso specialisti esperti della patologia.

Il codice consente inoltre, a livello globale, di fare **stime di prevalenza** su una patologia o un gruppo di patologie e questo è molto importante per patologie come la macrodattilia e le PROS, nelle quali tali stime non sono ancora disponibili.

SSS

Alcune informazioni sulla sperimentazione clinica in corso - 10/01/19



Viste le richieste di informazioni ricevute, confermiamo che è in corso una sperimentazione clinica su un farmaco per le **sindromi da iperaccrescimento**.

Lo studio si svolge a Boston (Stati Uniti) e in Italia in **due** centri: il **Bambino Gesù** (che è anche il centro coordinatore) e il **Policlinico Gemelli**, entrambi di Roma.

Nello studio vengono inclusi pazienti con sindrome di Proteus e con PROS (sindromi da iperaccrescimento correlate a mutazioni nel gene PIK3CA), spettro di malattie di cui fa parte anche la macrodattilia.

"Non tutti i pazienti con questa patologia, però, possono partecipare al trial: si deciderà caso per caso, escludendo, orientativamente, le forme stabilizzate e quelle non associate ad altre malformazioni. Saranno incluse, invece, quelle a evoluzione rapida, che non hanno altre chance terapeutiche."

Per maggiori informazioni sulla sperimentazione rimandiamo ai due articoli pubblicati sull'**Osservatorio Malattie Rare (OMAR)** (riportati di seguito in ordine cronologico), all'articolo riportato su **sperimentazionclinicliche.it** (dove si rimanda a una scheda sulla sperimentazione) e al poster con i **risultati preliminari** presentati al meeting annuale dall'America Society of Human Genetics (ASHG) che si è tenuto dal 16 al 20 ottobre 2018 a San Diego, California.

Si rimanda inoltre alla descrizione della sperimentazione pubblicata sul sito ufficiale **clinicaltrials.gov** (in inglese) e all'intervento del **Dr. Andrea Bartuli dell'Ospedale Bambino Gesù** in occasione della Prima Giornata Nazionale sulla Macrodttilia (16 dicembre 2017).

[Primo articolo su Omar](#)

[Secondo articolo su Omar](#)

[Articolo su sperimentazionclinicliche.it](#)

[Risultati preliminari](#)

[Descrizione dello studio](#)

[Intervento Dr. Bartuli](#)

SSS

Malattia rara: finalmente la certezza! 04/12/18



Agli Assessori alla sanità delle Regioni e Province autonome

Loro sedi

Oggetto: indicazioni per l'applicazione dell'allegato 7 al dPCM 12 gennaio 2017 (malattie rare).

Ad integrazione e parziale correzione delle indicazioni già fornite con la circolare ministeriale 6 novembre 2017 "Prime indicazioni per l'applicazione del dPCM 12 gennaio 2017", si forniscono di seguito ulteriori indirizzi, condivisi con i rappresentanti del Tavolo interregionale sulle malattie rare, allo scopo di favorire una omogenea applicazione del nuovo elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo (allegato 7 al dPCM 12 gennaio 2017 recante "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza") ed assicurare una migliore tutela degli assistiti.

[...]

8. SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (RNG093). La condizione MACRODATTILIA PIK3CA correlata è da ritenersi inclusa nel gruppo.

Il 26 novembre 2018 sarà ricordato come una data molto importante per tutti i pazienti affetti da **macrodattilia di tipo I** e da **PROS**.

Una Circolare del Ministero della Salute (vedere immagine) ha infatti specificato che la **macrodattilia PIK3CA correlata** è da ritenersi inclusa nel seguente gruppo dell'elenco delle malattie rare esentate dalla partecipazione al costo (allegato 7 al dPCM 12 gennaio 2017):

SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO (codice RNG093).

Al medesimo gruppo afferiscono inoltre le altre PROS non già presenti in elenco con un codice specifico.

Questo riconoscimento da parte del Ministero assume grande rilevanza, soprattutto per la possibilità per i bambini e gli adulti affetti da macrodattilia e da altre PROS di poter essere **presi in carico**

nella rete malattie rare, attraverso i **centri di riferimento** diffusi sul territorio nazionale e apre le porte alla creazione di piani diagnostico-terapeutici (e speriamo assistenziali) multidisciplinari e di percorsi per i pazienti.

L'Associazione è a completa disposizione per aiutare le famiglie a identificare il centro di riferimento più vicino o a verificare se il centro presso il quale sono già in cura rientra tra i centri di riferimento per questo gruppo di malattie.



Telethon Udine: 24 ore dense di emozioni - 03/12/18

E per la gioia e l'emozione di questi giorni ringraziamo:

Pietro e tutte le persone affette da Macrodatilia;

Cormedica, il nostro sponsor;

Dario che ci ha sfamato, l'Enoteca di Cormons e Alessandro Virgilio che ci hanno dissetato;

Danilo Puddu, il nostro direttore tecnico, che ha corso come se fosse stato alla maratona di NY;

Loredana Bensa, per il servizio fotografico e le brioches della domenica mattina;

i nostri coraggiosi e valorosi atleti: Danilo Puddu, Tomadoni Giovanni, Cammisulli Angelo, Benato Alessadna, Orzan Elena, Tomadoni Alessandro, Puddu Giorgio, Catarin Flavio, Brachitta Rosario, De CESCO Michele, Paravano Elena, Visintini Elisa, De Benedictis Anna Maria, Clocchiatti Morgana, Peloso Jacopo, Leone Arianna, Clocchiatti Francesca, Miele Rossella, Carlisi Matteo, Zelco Alice, Toffoli Alessandro, Penasa Stefano, Martini Silvio, Polencic Marina detta Marinka;

Marcon Alessandro, per non essersi svegliato in tempo e ad aver così permesso a Francesca Clocchiatti di subentrare come riserva;

Mattia e Pietro che si sono divertiti e voluti bene;

Romina di "Chei di Colugne" per tutti i suggerimenti;

la campionessa Anna Incerti e il mitico Stefano Scaini per aver brindato con noi;

tutta l'organizzazione di Telethon Udine 2018 e in particolar modo Giuliano Gemo per la bella chiacchierata notturna e per tutte le informazioni che ci ha dato;

i pantaloncini corti di Jacopo;

la coppia di "fidanzati" che ha litigato nel cuore della notte per un tempo non cronometrabile rallegrando l'attesa;

tutti gli amici che sono stati con noi e quelli che avrebbero voluto ma si sono persi in qualche osteria.

Grazie, Telethon Udine, ci rivedremo sicuramente il prossimo anno!

E questo lo aggiungiamo noi del direttivo: grazie a te Francesca che hai reso tutto questo possibile!



12 ottobre, Giornata in Piazza Regione Lombardia sulla ricerca clinica: c'eravamo anche noi - 19/10/19



Ricerca clinica e cittadini sembravano essere due binari paralleli destinati a mai incontrarsi.

Ma così non è stato, anche grazie all'impegno di numerose associazioni di pazienti.

Negli ultimi anni chi si occupa di ricerca clinica a più livelli (aziende, istituzioni, ricercatori, media) si sta sempre più rendendo conto che pazienti, familiari di malati e associazioni possono apportare **valore** alla ricerca.

AFI (Associazione Farmaceutici Industria) è convinta di questo, tanto che lo scorso 12 ottobre ha **aperto le porte** di un appuntamento - tradizionalmente riservato agli "addetti ai lavori" - a cittadini, pazienti e associazioni di pazienti. Non a caso questo evento si è svolto in una piazza!

Con estremo piacere abbiamo preso parte come associazione con un desk informativo, perché volevamo essere partecipi di questo cambiamento in atto e per far conoscere la **macrodattilia** e le altre patologie da iperaccrescimento che fanno parte della stessa famiglia.

C'è ancora molta strada da fare perché le belle parole che abbiamo visto nelle slide e sentito pronunciare dai relatori diventino realtà. Sono ancora pochi gli esempi virtuosi di reale coinvolgimento del paziente, come vero e proprio **partner di pari dignità**.

È richiesto un cambio di mentalità e per questo è naturalmente necessario del tempo; ma questa è la strada giusta!

Alcune foto della giornata



E il video che abbiamo realizzato per la giornata in collaborazione con New Aurameeting.

<https://youtu.be/E-2nlx0fi0k>

sss

Finalmente online il lavoro sull'efficacia in vitro di ARQ 092 nelle PROS 05/04/18



Dopo mesi di attesa, è finalmente online il lavoro di un gruppo di ricercatori e clinici prevalentemente italiani che hanno studiato gli effetti in vitro di ARQ 092 su fibroblasti di pazienti affetti da alcune malattie dello spettro PROS, di cui la macrodatilia di tipo I fa parte.

ARQ 092, alias miransertib, è una piccola molecola attualmente in studio anche nell'uomo nel trattamento dei tumori, delle PROS e della sindrome di Proteus, patologia per la quale ha ottenuto la designazione di farmaco orfano dalla FDA e recentemente dall'EMA e di farmaco pediatrico per malattie rare dall'FDA.

Da questo studio sono emersi dati interessanti. Si sono cioè osservati:

- la forte attività antiproliferativa della molecola;
- una minore citotossicità rispetto ad altri farmaci (ad es. la rapamicina [sirolimus]).

Lo studio ha inoltre dimostrato che:

- le cellule PROS sono AKT-dipendenti;
- è vantaggioso inibire target più a valle rispetto a PI3K (la proteina codificata dal gene mutato in questo gruppo di patologie), perché consente di aggirare il problema di inibire una proteina presente in molte isoforme (e cioè versioni molto simili ma non identiche);
- i pazienti affetti da PROS potrebbero trarre maggiori benefici dall'inibizione di Akt rispetto a quella di mTOR (come avviene ad esempio nel trattamento con sirolimus).

I risultati sono quindi promettenti. Ci auspichiamo pertanto che lo siano altrettanto quelli dello studio di fase I/II attualmente in corso anche in 3 centri italiani (al Bambino Gesù e al Gemelli di Roma e al Policlinico Vittorio Emanuele di Catania) che dovrebbe concludersi nel giugno 2020.

Lo studio è stato pubblicato su Neurogenetics ed è disponibile [qui](#).

sss

Aggiornati i contenuti del sito - 10/02/18



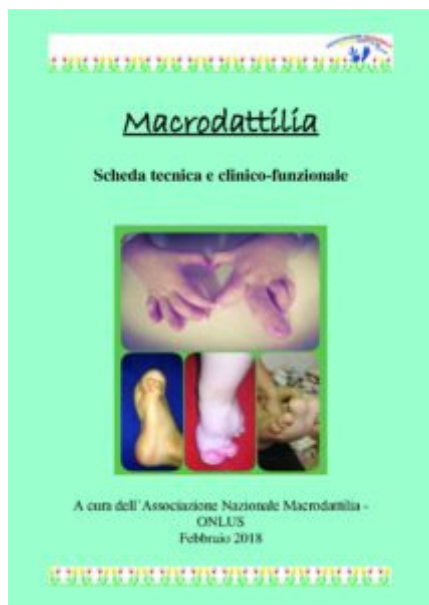
Alle volte i siti hanno bisogno di rifarsi il "make-up", mentre alle volte è necessaria una ristrutturazione completa dei contenuti.

Ed è proprio di questo secondo intervento che il nostro sito aveva bisogno.

Dopo la [Prima Giornata Nazionale sulla Macrodatilia](#), che si è tenuta all'Ospedale San Gerardo di Monza lo scorso 16 dicembre, ci siamo resi conto che le informazioni contenute sul sito non erano più in linea con quanto appreso.

E così abbiamo dedicato il mese di gennaio e parte del mese di febbraio a riscrivere i testi della Home e delle pagine sulla macrodattilia, sulle malattie rare e la pagina Diritti e dintorni.

Anche la scheda tecnica e clinico funzionale è stata completamente rielaborata.



Speriamo che le informazioni possano essere utili al maggior numero di famiglie.

zzz

Newsletter, 1/2018 - 06/02/19



Come volano 6 mesi! Li abbiamo percorsi tutti d'un fiato, senza quasi rendercene conto, presi com'eravamo dalle tante attività che ci hanno coinvolto, primo fra tutti la nostra **prima giornata nazionale**.

zzz

Intervista a Paola, una nostra mamma toscana - 23/01/18



Quella che segue è un'intervista che abbiamo fatto a Paola, una mamma toscana, il cui bimbo soffre di macrodattilia del piede sinistro. Speriamo che possa essere di aiuto ai genitori che hanno appena ricevuto la diagnosi.

Domanda 1

Quando avete scoperto che vostro figlio soffriva di macrodattilia?

Risposta 1

Il mio nome è Paola e sono la mamma di Lorenzo, un bimbo affetto da macrodattilia al 3° 4° e 5° dito del piede sinistro.

Alla sua nascita abbiamo subito notato che queste dita erano leggermente più gonfie di altre ma non abbiamo dato molto peso a questa cosa. Dopo qualche mese però la differenza tra le dita era evidente e abbiamo deciso di consultare un medico...e così per la prima volta abbiamo sentito parlare di Macrodatilia.

Domanda 2

Cosa avete provato in quel momento?

Risposta 2

In quel periodo ci sentivamo come una persona che sale su un treno senza conoscere la destinazione.....paura e ansia ci accompagnavano in ogni secondo della giornata. Ci chiedevamo cosa fosse questa malattia e soprattutto quale sarebbe stato il suo decorso .

Le spiegazioni dei medici non erano per noi del tutto chiare e così abbiamo fatto delle ricerche su internet che hanno tolto almeno in parte le incertezze che avevamo ma che hanno anche aumentato i nostri timori.

Domanda 3

Ci potete raccontare il percorso che vi ha portati all'ospedale o al medico che si occupa attualmente di vostro figlio? È stato un percorso difficile? Alla fine, che cosa ha determinato la vostra scelta?

Risposta 3

La domanda a cui nessun medico rispondeva con chiarezza era quale fosse la causa di questa malattia. Alcuni medici ci parlarono di una mutazione in un gene (il PIK3CA) che si verificherebbe in uno stadio variabile dello sviluppo dell'embrione a carico di una prima cellula e verrebbe poi trasmessa SOLO alla progenie di tale cellula originariamente colpita e non alle altre. Il fattore scatenante "potrebbe" essere di tipo ambientale...inquinamento dell'aria, dell'acqua, del cibo. Ci dissero anche che la ricerca va avanti perché non c'è ancora nessuna certezza.

Si sa che noi genitori faremmo qualsiasi cosa per i nostri figli e io e mio marito potevamo fare solo una cosa per Lorenzo...farlo vivere in un luogo più sano, fargli respirare un'aria più pulita! Così, nel giro di pochi mesi, da Marano, un paese in provincia di Napoli (zona denominata "la terra dei fuochi"), ci siamo trasferiti in Toscana, scelta fatta sia per le ragioni che ho già esposto sia perché a Firenze c'è il Meyer dove tutt'oggi Lorenzo è seguito dalla dottoressa Carla Baldrighi.

Domanda 4

Quali sono stati gli aspetti positivi del percorso di cura di vostro figlio e quali aspetti necessitano invece di essere ancora notevolmente migliorati (bisogni insoddisfatti)?

Risposta 4

Trovare un lato positivo in un percorso di cura di un bambino è davvero arduo. Positivo è stato certamente trovare una seria struttura ospedaliera e un medico a cui affidarci. Il Meyer è una struttura moderna, un ospedale regionale ad alta specializzazione, sede di numerosi centri regionali di riferimento, e assicura ai suoi piccoli pazienti prestazioni di alto livello qualitativo. Il reparto di chirurgia si occupa di tutti i bambini affetti da patologia di interesse chirurgico, di età compresa tra i 6 mesi e i 18 anni. La dottoressa Baldrighi ci ha seguito con cura rispondendo a qualsiasi domanda e dissipando ogni incertezza.

A mio avviso però c'è ancora tanto da fare.....noi genitori spesso ci sentiamo estremamente vulnerabili e incapaci di affrontare situazioni così delicate. Noi, insieme ai nostri figli, portiamo il peso della malattia. Abbiamo il compito di insegnare loro ad affrontare il dolore ma a volte è difficile saperlo contenere.

Dovrebbe dunque essere maggiore il supporto psicologico rivolto a sostenere i genitori ed il bambino nel corso del protocollo terapeutico. Il più delle volte, infatti, le malattie rare sono realtà che si protraggono negli anni coinvolgendo pesantemente tutti gli ambiti della vita della famiglia. Sarebbe utile anche poter essere parte di gruppi di ascolto, come ad esempio "gruppi di famiglia", dove differenti famiglie sono invitate a confrontarsi in uno spazio pensato allo scopo di dare l'opportunità di riflettere sulla propria esperienza.

Domanda 5

Quale è stato il momento più difficile nel vostro percorso?

Risposta 5

Un periodo davvero snervante e difficile è stato quando hanno inserito per la prima volta Lorenzo in lista d'attesa per l'operazione. Aspettare ogni giorno una telefonata, guardare continuamente il cellulare e andare nel panico quando squilla mentre stai lavorando e non puoi rispondere! Mesi e mesi di ansie ci hanno messo a dura prova! Poi ci fai l'abitudine e la seconda, la terza volta impari a gestire anche l'attesa!

Domanda 6

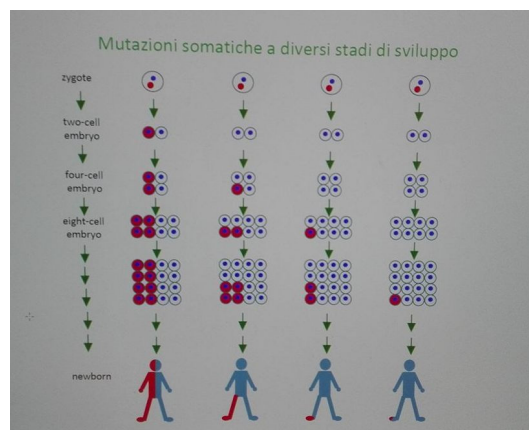
Cosa vi sentireste di dire a un genitore a cui venga comunicata una diagnosi di macrodattilia oggi?

Risposta 6

A tutti i genitori che iniziano questo lungo percorso direi di informarsi bene su tutto ciò che riguarda la Macrodattilia, in quanto si ha meno paura di ciò che si conosce. Apritevi agli altri, condividete le vostre ansie, i vostri dubbi...vi sentirete meno soli. Affrontate tutto con coraggio perché la vostra forza è la forza dei vostri figli. Noi per loro siamo degli specchi e quando ci guardano devono poter vedere serenità e sicurezza. Penso spesso a mio figlio e all'uomo che diventerà e tra tanti dubbi una certezza ce l'ho: tutto ciò lo renderà un uomo più forte, più consapevole di ciò che nella vita è davvero importante e per cui essere tristi o felici. Sarà un uomo tollerante e rispettoso delle diversità....del resto i nostri bambini hanno ben chiaro un concetto che a noi adulti a volte sfugge e cioè che la diversità non è qualcosa di cui aver paura e da allontanare; diverso vuol dire unico, speciale...e i nostri figli lo sono davvero!!



Intervento di Giuseppe Damante - 12/01/18



La macrodattilia è causata da una mutazione somatica nel gene PIK3CA.

Sotto questo punto di vista chi ha una mutazione somatica è detto “mosaico”, proprio perché l'organismo è formato da cellule diverse. L'entità del mosaicismo dipende soprattutto da quando avviene la mutazione.

Per cui se la mutazione avviene precocemente durante l'embriogenesi avremo che una gran parte delle cellule dell'organismo avrà la mutazione. Man mano che avviene più tardi, ovviamente la quantità di cellule dell'organismo coinvolte sarà inferiore.

[...] le cellule mutanti, cioè le cellule che hanno l'alterazione, sono in qualche modo diluite dalle cellule normali. Per cui noi dobbiamo avere una tecnologia ad altissima sensibilità per identificare la mutazione nel contesto di cellule normali. Non solo questo ma: quale gene è coinvolto? I geni che sono coinvolti nella crescita sono tantissimi. Per cui noi abbiamo bisogno di una tecnologia ad alta sensibilità e ad alta processività, che riesce a guardare tanti, tanti geni contemporaneamente.

Questa tecnica è il Next Generation Sequencing, che ha permesso tra le altre cose l'identificazione del gene responsabile della macrodattilia come delle altre malattie dello spettro PROS.

[...] il prodotto di questo gene funziona troppo... l'attività in termini di produzione di fosfatidilinositolo trifosfato è più alta nei tessuti con la mutazione rispetto ai tessuti normali. Per cui è una mutazione somatica a guadagno di funzione.

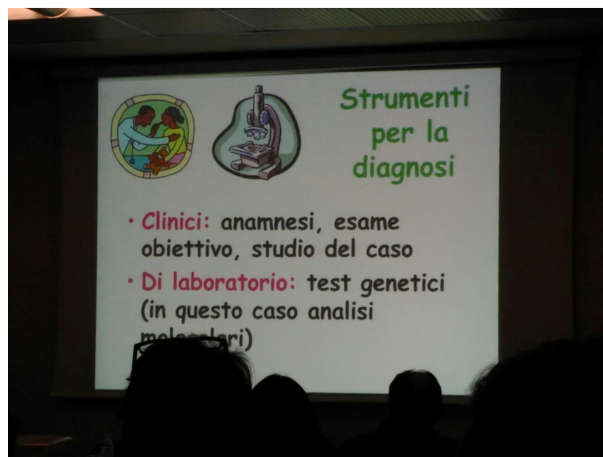
Noi non conosciamo solamente l'alterazione genetica. La genetica molecolare ci ha dato la possibilità di conoscere anche tutta una serie di alterazioni molecolari che sono a valle dell'alterazione genetica.

Una di queste alterazioni riguarda la pleiotropina, che non è altro che un fattore di crescita. Si comincia quindi a capire più nel dettaglio il perché di questa eccessiva crescita localizzata nella macrodattilia.

<https://youtu.be/5dBHBvtJ33o>



Intervento di Silvia Maitz - 09/01/18



“... una malformazione è isolata fino a prova contraria” ma “prima di poter dire che una macrodattilia è isolata, io devo fare tutta una serie di diagnosi differenziali.”

“La diagnosi è importante. Quindi va benissimo dire che un paziente ha una macrodattilia. È la descrizione di quello che noi vediamo. Ma capire perché c'è questa macrodattilia ci cambia tante cose della vita di questo bambino e di questa famiglia.”

La diagnosi permette infatti di definire la prognosi, uno specifico programma di follow-up e di fornire una consulenza genetica per i genitori e di definire il rischio riproduttivo. Ma cosa per noi importantissima, la diagnosi permette un contatto con l'associazione di genitori.



Online i video della Prima giornata! - 05/01/18



E' con estrema gioia che annunciamo che sono finalmente online le presentazioni e i video della 1a Giornata Nazionale sulla Macrodatilia tenutasi il 16 dicembre 2017. Buona visione!



Prima Giornata Nazionale sulla macrodatilia: una giornata ricca di emozioni - 18/12/17

A due giorni di distanza dalla nostra **Prima Giornata Nazionale**, che si è svolta **sabato 16 dicembre**, preziosissime informazioni e bellissime emozioni affollano la mia mente e il mio cuore, ma non credo di sbagliarmi nell'affermare che sia così per tutti i partecipanti, specialisti inclusi.

Mi piacerebbe fare un resoconto dettagliato e puntuale di ogni singola informazione emersa e un bilancio di questa prima giornata ma credo sia più utile dare prima un ordine ai pensieri e dare il tempo a tutte queste informazioni di sedimentare e trovare la giusta collocazione.

Quello che però desidero fare in questo momento è ringraziare tutti quanti hanno dato il loro prezioso contributo alla realizzazione di questa giornata e a renderla davvero così speciale e ricca di contenuti.

Non sarà naturalmente un elenco in ordine di importanza e spero tanto di non dimenticare nessuno.

In primis, nessuno si offenda, voglio ringraziare il nostro Presidente, **Federica Verduzzo**, e le mamme e i papà del direttivo. Senza di loro non ci sarebbe nessuna Associazione e non ci sarebbe stato nessun convegno sulla macrodatilia. Sembra scontato ma in realtà non lo è per nulla!

Un'Associazione senza famiglie non è un'associazione. Ecco perché il ringraziamento va anche a tutte le famiglie che hanno creduto in noi, in questo piccolo gruppo organizzativo che sta però crescendo sempre più. Credo che "fiducia" sia la parola più giusta in questo caso. Non è sempre facile conquistare la fiducia degli altri, soprattutto in questo periodo, e inizialmente non lo è stato neppure per noi. Ma alla fine credo di poter dire che ce l'abbiamo fatta e che stiamo diventando un gruppo molto affiatato di famiglie.

Avere idee e progetti è molto bello, e senza progettazione non si ottengono risultati. Bisogna tuttavia poi avere le risorse economiche per metterli in pratica; altrimenti rimangono solo dei bei sogni. La giornata di studio è stata resa possibile da **tutte le persone e Aziende (sponsor ufficiali compresi) che hanno deciso di anteporre il bene dei nostri bambini e di regalarci la loro solidarietà**. Vorrei menzionarle tutte, ma sono davvero tante, non basterebbe un intero sito. Spero nessuno si offenda però se dico che la **città di Livigno** è stata davvero esemplare in questo. Un'intera comunità si è mobilitata per aiutare un bambino e la sua famiglia e questo è un esempio davvero unico che speriamo contagherà tante altre realtà.

A questo proposito desidero ringraziare anche **Gloria Massera di teleMonteneve** di Livigno, che ha affrontato un lungo viaggio per essere presente al convegno e intervistare i nostri medici e alcune mamme, allo scopo di dare visibilità all'Associazione e alla macrodattilia e **Massimo Coloso** di Gorizia, che ci ha donato la sua collaborazione per la ripresa dell'intero evento, in modo che fosse disponibile sul nostro sito per tutti quanti non sono potuti essere presenti.

Un ringraziamento è non solo doveroso, ma lo faccio davvero di tutto cuore a nome dell'Associazione, nei confronti del **Dr. Del Bene** che ha creduto nel nostro progetto, **dell'ospedale** San Gerardo che ci ha ospitato, in particolar modo della responsabile della comunicazione, **Elena Rivolta**, ma naturalmente anche degli altri **medici e specialisti/esperti di tutte le aree che hanno partecipato al convegno come relatori ma anche come pubblico e anche delle loro strutture che lavorano ogni giorno per rispondere ai bisogni delle persone affette da macrodattilia**. Sono loro che hanno messo i contenuti scientifici ma, cosa più importante e non scontata, anche umani. Li ringraziamo perché si sono resi disponibili durante il convegno a lavorare insieme a noi al nostro progetto molto ambizioso ma, dopo la giornata di sabato, direi realizzabile di far conoscere la nostra malattia e di garantirne una presa in carico a 360° all'interno di centri d'eccellenza.

Un ringraziamento speciale va ai **ricercatori** che si occupano con grande impegno e dedizione della nostra malattia. Senza la ricerca di base non ci sarebbero farmaci o dispositivi e non ci sarebbero sperimentazioni.

Come dicevo sopra, uno dei nostri obiettivi è proprio quello di far conoscere la nostra malattia, cosa davvero non facile vista la sua rarità. Oltre a teleMonteneve, abbiamo trovato sul nostro cammino un altro importante partner, l'**Osservatorio Malattie Rare**, che ci sta dando grandissimo spazio sul proprio sito internet e su Twitter, con articoli e interviste. Il Direttore, **Ilaria Ciancaleoni Bartuli**, ha risposto con grande entusiasmo e professionalità alla nostra richiesta di aiuto, così come tutti i collaboratori della redazione, che ringraziamo davvero tanto per il loro impegno. Speriamo che questo sia l'inizio di una lunga collaborazione, come quella avviata con **EUPATI**, che ci aiuterà a crescere come pazienti e familiari consapevoli e in grado di diventare stakeholder attivi.

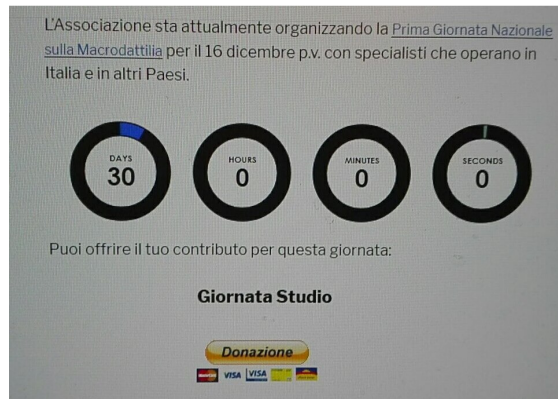
Un ultimo ringraziamento, ma come dicevo non per importanza, va alla **New [Aurameeting](#)**, la segreteria organizzativa che ci ha supportato ma forse sarebbe meglio dire **sOpportato** durante tutti questi mesi di organizzazione. Desidero menzionare in particolare **Emiliano Celli**, **Cindy Paganoni** ed **Elena Pelosi** ma il ringraziamento va davvero a tutto lo staff. Sono stati molto professionali e flessibili. Dico questo perché organizzare un convegno dove manca una segreteria scientifica e dove il partner con cui relazionarsi è un'Associazione, che ha certamente grande entusiasmo ma poca esperienza, dato che non abbiamo ancora festeggiato il nostro primo anno di attività, deve essere stato davvero molto complicato e impegnativo. Loro lo hanno fatto egregiamente e sempre con il sorriso, anche quando le nostre richieste erano fuori luogo o troppo pressanti.

GRAZIE DAVVERO A TUTTI VOI!

Federica Borgini – Mamma e responsabile della segreteria dell'Associazione



-30 alla Prima Giornata Nazionale sulla Macrodatilia - 16/11/17



Ci siamo quasi!

In Associazione siamo tutti in fermento perché tra un mese esatto partirà la prima Giornata Nazionale sulla macrodatilia.

Sarà un giorno importantissimo per tutte le nostre famiglie e per i nostri bimbi.



È ancora possibile essere bocciati perché si soffre di una malattia rara? 01/11/17



A quanto pare la risposta è sì.

Questo è quanto è successo lo scorso anno a L., un ragazzo di prima superiore affetto da macrodatilia.

Ma vediamo come è possibile che tali situazioni si verifichino ancor oggi, quando il diritto di tutti allo studio senza discriminazioni è sancito da più leggi e linee guida.

Nei casi più gravi di macrodattilia sono necessari diversi interventi di chirurgia ortopedica, alle volte anche più di uno all'anno, che comportano lunghi periodi di assenza da scuola.

Nel caso della macrodattilia del piede, gli interventi più complessi comportano una lunga riabilitazione, la presenza di gessi e alle volte l'uso di stampelle o di una sedia a rotelle.

Queste assenze prolungate sono, in molti casi, rese ancor più lunghe dal rifiuto da parte delle istituzioni scolastiche di riammettere a scuola bambini in situazioni a rischio, per l'impossibilità/la mancata volontà di mettere in campo risorse ad hoc per gestirli.

Questo è quanto è successo anche a M., un altro bimbo di 10 anni affetto da macrodattilia del piede. Quando era in terza elementare, la scuola ha informalmente consigliato alla mamma di tenerlo a casa nel mese successivo all'intervento, in quanto sarebbe stato complicato gestirlo a scuola con il gesso e sulla sedia a rotelle. M. è stato più fortunato di L. perché, anche grazie ai compiti recuperati dalle altre mamme, se l'è cavata SOLO con un abbassamento di tutti i voti. Ma non è così che si sarebbe dovuta gestire la situazione! E non è possibile comunque affermare che il diritto all'istruzione di M. sia stato tutelato!

Purtroppo molte famiglie non sanno che, oltre alla scuola in ospedale, che per i bambini affetti da macrodattilia non rappresenta purtroppo un'opzione praticabile, in quanto la durata della degenza non è così lunga, esiste per i bambini come M. ed L. un altro strumento che garantisce il diritto allo studio per assenze superiori a 30 giorni (anche non consecutivi). Si tratta dell'**istruzione domiciliare**.

Purtroppo, tuttavia, non sempre è possibile prevedere quanto durerà l'assenza da scuola di un bambino che ha subito un intervento di chirurgia ortopedica, in quanto entrano in gioco numerose variabili, quali la complessità dell'intervento, la necessità di una fisioterapia più o meno lunga, l'esito dell'intervento stesso, l'età del bambino ecc.

Periodi inferiori ai 30 giorni, che possono ugualmente avere ripercussioni sull'andamento scolastico, restano pertanto privi di una tutela. Questo anche perché ai bambini affetti da macrodattilia non sempre viene riconosciuto un handicap (soprattutto grave) o un'invalidità del 100%, che consentirebbe loro di essere ricompresi nelle linee guida del Miur per l'integrazione scolastica degli alunni con disabilità, né bisogni educativi speciali (BES).

Questo perché il loro stato funzionale non è costante nel tempo e quindi di difficile comprensione da parte di chi ha una scarsa conoscenza della malattia (cosa molto frequente nelle commissioni per l'accertamento dell'handicap).

Sarebbero pertanto auspicabili misure ad hoc e flessibili per garantire il diritto scolastico di questi bambini nei momenti in cui il loro stato di handicap, inteso come impossibilità di partecipare in modo pieno ed effettivo e pertanto ugualitario alla società e alla vita scolastica, aumenta in maniera esponenziale in corrispondenza degli interventi chirurgici.

Link utili

[Maggiori informazioni sull'istruzione domiciliare](#)

[Vademecum Istruzione domiciliare](#)

[Linee guida per l'integrazione scolastica](#)



L'Associazione aderisce all'Alleanza Malattie Rare – 27/10/17

Mentre fervono i preparativi per la giornata sulla macrodattilia del 16 dicembre p.v. un altro importante passo è stato compiuto: **l'adesione all'Alleanza Malattie Rare.**

L'Alleanza è nata a luglio da un patto di intesa tra Osservatorio Malattie Rare, il centro studi Crea Sanità e l'Intergruppo Parlamentare delle Malattie Rare e vi hanno già aderito una sessantina di associazioni di pazienti, tra cui la nostra.

Scopo dell'Alleanza è quello di fare sistema grazie alle competenze di ciascuno dei diversi attori coinvolti, per consentire **una migliore organizzazione dell'intero settore delle malattie rare e dei farmaci orfani.**

Il **9 novembre** sarà una data importante in quanto in questa data si svolgerà il primo incontro dell'Alleanza Malattie Rare a cui il nostro Presidente ha deciso di partecipare.

Potete trovare [qui](#) maggiori informazioni sul programma di questo incontro e nel video che segue sull'Alleanza malattie rare in generale.

<https://www.youtube.com/watch?v=XyRewpVIt0Y>



Programma 1a Giornata Nazionale sulla Macrodattilia – 17/10/17

Con immenso piacere annunciamo che è finalmente disponibile il programma della giornata sulla macrodattilia, frutto di mesi di lavoro e della collaborazione di molte persone, che naturalmente ringraziamo.

Un ringraziamento particolare al Dr. Massimo Del Bene, direttore di Chirurgia Plastica e della Mano del San Gerardo, e ai cittadini di Livigno, che hanno creduto in noi e nel nostro progetto e un grazie a tutte le Aziende e Persone che hanno contribuito ad aiutare la nostra Associazione con delle donazioni.

La partecipazione è gratuita ma è necessaria l'iscrizione via mail compilando l'apposito modulo che trovate qui, da inviare a: info@newaurameeting.it.

Al fine di permettere una partecipazione piena e serena dei genitori all'iniziativa è stato previsto un servizio gratuito di baby sitting per i bambini, da richiedere con l'apposito modulo all'atto dell'iscrizione, fino a esaurimento posti.

La nostra speranza è che questa giornata possa aprire la strada al riconoscimento ufficiale della macrodattilia come malattia rara anche in Italia e all'identificazione di un percorso integrato di presa in carico dei pazienti.

Perciò vi invitiamo a iscrivervi numerosi!



E arriva anche la newsletter dell'Associazione - 24/09/17



E' con piacere che annunciamo il primo numero della newsletter dell'Associazione Nazionale Macrodtalia.

Siamo certi che questo strumento ci aiuterà a farci conoscere un po' meglio anche da chi non è in contatto quotidiano con noi e a far conoscere le nostre attività.

Buona lettura e al prossimo numero con nuovi aggiornamenti!



Giornata Nazionale sulla Macrodatilia: finalmente una realtà! - 24/09/17



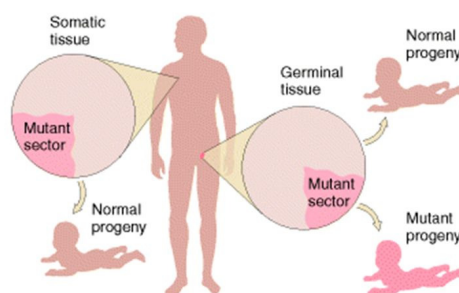
Dopo mesi di duro lavoro, battute d'arresto, cavilli burocratici e delusioni, la Giornata sulla macrodatilia è finalmente una realtà.

Dobbiamo questo eccezionale risultato in primis ai molti sostenitori che in questi primi mesi di vita della nostra Associazione vi hanno contribuito in maniera davvero molto generosa.

Un ringraziamento particolare va tuttavia al Dr. Massimo Del Bene, direttore di Chirurgia Plastica e della Mano del San Gerardo, che ha creduto in noi e nel nostro progetto, al quale si sta dedicando con grandissimo entusiasmo. Un grazie davvero di cuore!

Genetica o ereditaria? Questo è il dilemma - 23/09/17

Mutazioni somatiche e germinali



Durante gli ultimi mesi, trascorsi nelle piazze a parlare con le persone della macrodatilia, ci siamo resi conto di un errore che si compie comunemente nell'interpretazione del termine "genetico".

Il copione più frequente durante una conversazione a proposito della causa della macrodatilia, dopo aver spiegato che in alcuni casi essa risiede quasi certamente in una mutazione somatica e che quindi non si trasmette ai figli, prevedeva che immancabilmente l'interlocutore ci ponesse la seguente domanda: "ma allora non è una malattia genetica?"

Per quanto possa sorprendere la risposta corretta è la seguente: "sì, è una malattia genetica, no nella maggior parte dei casi non si trasmette ai figli".

Il problema è che nel linguaggio comune i termini "malattia genetica" e "malattia ereditaria" vengono usati praticamente in modo intercambiabile, mentre hanno in realtà un significato completamente diverso.

Vi invitiamo pertanto a leggere questo articolo che spiega in un linguaggio molto semplice e chiaro la differenza tra questi due termini, così la prossima volta che qualcuno vi porrà la fatidica domanda, con sicurezza potrete affermare: "Sì, è genetica, no, non sempre è ereditaria!"

[Differenza tra malattia genetica e malattia ereditaria](#)



Goal!!!! - 24/08/17



Quando una voce inconfondibile si unisce al coro dei piedini e delle manine speciali la partita può iniziare e non può far altro che portare fortuna!

Un altro importante sostenitore è con noi. Grazie Bruno Pizzul!



Tutti al mare..... - 18/08/17



Ormai anche gli ultimi vacanzieri si accingono a partire per le tanto sospirate ferie e si dividono tra mare e montagna.

Anche per alcuni dei nostri piedini speciali è momento di vacanza ma per alcuni di loro, e soprattutto per le loro famiglie, il soggiorno al mare può trasformarsi in un vero e proprio banco di prova di tutto il lavoro psicologico fatto fino a quel momento.

Se per una manina speciale non ci sono particolari differenze tra le varie stagioni dell'anno, l'estate e la vacanza al mare possono rappresentare un momento delicato per i nostri bimbi con un piedino speciale.

Questo perché, se durante il resto dell'anno, il loro essere speciali rimane un fatto privato, noto a una cerchia molto ristretta di persone, quando arriva la bella stagione anche i piedini vengono scoperti e i nostri bimbi sono esposti agli sguardi curiosi di chi non li conosce.

Quello che conta è non farsi prendere dal panico e non reagire in modo esagerato alla curiosità delle persone. Questo perché dal nostro comportamento di genitori dipenderà gran parte dell'atteggiamento dei nostri figli verso il loro essere speciali. Se ci vedranno sereni e perfettamente in grado di affrontare la situazione, di riflesso lo saranno anche loro.

La parola chiave è proprio "serenità" e inoltre "misura". Non c'è nulla da nascondere ma neppure da ostentare.

E poi non dimentichiamoci che ogni bimbo è diverso. Pur nella nostra serenità, sarà lui o lei a dettare i tempi. Se lo/a forzeremo, otterremo il risultato opposto a quello desiderato.

Con discrezione possiamo inoltre approfittare dell'occasione offerta per offrire informazioni alle persone che si dimostrano interessate, favorendo così una sempre maggiore conoscenza della malattia.

sss

Mosaici viventi - 17/08/17



L'iperaccrescimento che si verifica in alcune forme di macrodattilia è causato da mutazioni in un gene, il PIK3CA.

Ma cos'è una mutazione?

In parole semplici si tratta di qualsiasi cambiamento permanente nella sequenza di nucleotidi, i mattoncini che compongono il patrimonio genetico di un individuo e che lo rendono unico.

Sono eventi rari che possono interessare i gameti (le cellule sessuali che servono per la riproduzione) ed essere quindi trasmessi alla prole oppure le cellule somatiche (che costituiscono il corpo).

Queste mutazioni possono inoltre essere utili o dannose, oppure neutre, cioè non comportare per l'individuo che ne è portatore né un vantaggio né uno svantaggio in termini biologici.

Nel caso della macrodattilia, la mutazione è dannosa e somatica ma non è presente in tutte le cellule dell'individuo ma solo nelle cellule che hanno avuto origine dalla primissima cellula dove si è manifestata la mutazione. Per questo motivo si parla di mosaicismo somatico.

Il momento e il punto in cui si verifica la mutazione in questa prima cellula determina poi la gravità e la collocazione dell'iperaccrescimento, il che spiega la notevole variabilità che si osserva nei pazienti.



La macrodattilia al TG regionale FVG – 16/08/17

Lo scorso 2 agosto una delle nostre mamme ha rilasciato un'intervista per il Tg regionale del Friuli Venezia Giulia andata in onda oggi all'ora di pranzo.

L'intervista è passata anche su RaiNews24.



Il diritto allo studio: il problema delle assenze – 16/08/17



Manca meno di un mese al suono della campanella.

Ma lo sapevate che un bambino affetto da macrodattilia può arrivare a perdere **fino a un mese di scuola o anche più** dopo ogni intervento chirurgico?

Questo accade per una concomitanza di cause, prima fra tutte la distanza del domicilio dal centro presso il quale il bambino è in cura.

Molte famiglie sono infatti spesso costrette a far operare i propri figli in un'altra regione, per l'assenza di un centro con esperienza nella propria.

Data la necessità che il bambino venga seguito dai medici dell'equipe nell'immediato post-operatorio, molte famiglie scelgono di trasferirsi temporaneamente vicino al centro per evitare al piccolo faticosi spostamenti.

Il periodo del post-operatorio, soprattutto nel caso si sia intervenuti sul piede, è inoltre molto delicato e rappresenta una condizione di rischio che non consente al bambino di rientrare precocemente a scuola.

Qui infatti, nei casi purtroppo molto frequenti di mancato riconoscimento dell'**handicap grave**, non vengono garantiti interventi ad-hoc per agevolare la ripresa delle normali attività di studio. Non è ad esempio prevista una figura socio-sanitaria che affianchi il bambino, assistendolo alla mobilità nell'edificio scolastico o negli spostamenti extra-scolastici.

Lo studio è un diritto di ogni bambino. Ecco perché la nostra Associazione si sta battendo affinché per i bimbi che soffrono di macrodattilia non si crei una situazione di svantaggio scolastico.

sss

Anche i Nomadi al nostro fianco – 24/07/17



*"Superando le barriere e le diversità,
cancellando le frontiere dell'ambiguità,
ogni vita ha la sua storia e vuole verità,
ogni uomo nasce uomo e chiede dignità!" (Io Come te)*

La nostra maglietta sta davvero facendo il giro d'Italia.

Questa volta è stata consegnata da una nostra mamma niente meno che ai Nomadi, che venerdì 21 luglio si sono esibiti sul palco di Sondalo (SO).

E come una vera e propria bandiera al vento ha fatto conoscere i colori accesi e gioiosi del nostro logo a tutta la folla presente.

Grazie Nomadi!



SSS

È online la scheda informativa sulla macrodattilia – 24/07/17



Dopo molti mesi di lavoro e grazie al preziosissimo contributo del Prof. Damante, genetista dell'Università di Udine, è finalmente online e accessibile dalla pagina Chi siamo la scheda tecnica e clinico-funzionale sulla macrodattilia.

Potete consultarla anche da qui:

Macrodattilia_Scheda tecnica e scheda clinica e funzionale



L'Associazione a Gressoney – 16/07/17



Ecco alcune foto del banchetto dell'Associazione che si è tenuto a Gressoney Saint Jean in occasione della ormai storica partita amichevole tra Amici di Giacomo Poretti e Torino FC.

Presente anche la nostra Presidentessa, Federica Verduzzo.



Il Torino FC segna un primo goal nella nostra partita contro la macrodattilia! - 02/07/17



Sappiamo bene che ciò che facciamo non è che una goccia nell'oceano. Ma se questa goccia non ci fosse, all'oceano mancherebbe. (M. Teresa di Calcutta)

Insegnare lo sport ai piccoli porta con sé una grande responsabilità perché non significa solamente insegnare un gesto tecnico ma anche valori fondamentali quali l'impegno, la solidarietà e il gioco di squadra.

Al Torino questa responsabilità è sentita davvero da tutti: allenatori responsabili, preparatori atletici, dirigenti accompagnatori, medici e fisioterapisti.

Non si tratta di parole retoriche ma di una semplice constatazione fatta da una delle mamme dell'Associazione negli ultimi tre anni di partecipazione della sua bimba dal piedino speciale ai camp estivi organizzati dalla Società granata a Gressoney. Il grazie di questa mamma va a tutti loro per aver insegnato alla sua bimba ma anche a tutti gli altri partecipanti soprattutto un valore importantissimo: il rispetto verso gli altri.

Da parte nostra, invece, il grazie a tutto il Torino FC, al Mister Andrea Menghini, a tutti gli istruttori e alla dottoressa Cristina, ma soprattutto a tutti i bambini e ai ragazzi partecipanti e alle loro famiglie per esservi presi a cuore il futuro dei nostri figli e della nostra Associazione e per aver offerto un preziosissimo contributo economico per la realizzazione della Giornata Nazionale di studio del prossimo dicembre.

E questo non è tutto, perché qualcos'altro bolle in pentola... Ma non vogliamo ancora svelare nulla....

Nell'attesa, ecco il video della consegna della busta, ritirata per conto del nostro Presidente dalla nostra mamma Federica B. durante la premiazione dei bimbi nella giornata conclusiva del camp.

<https://youtu.be/qeH5NEBhdoI>

sss

Le persone di cuore donano senza pensarci troppo – 26/06/17



Quando questa notte la nostra socia e volontaria Federica B. ha mandato una richiesta di aiuto su Whatsapp a una delle maestre della scuola materna frequentata fino a tre anni fa dalla sua bimba affetta da macrodattilia del piede era certa che quell'aiuto sarebbe arrivato, perché quelle maestre avevano sempre insegnato alla sua bimba il rispetto per la diversità e che ognuno di noi è speciale a modo suo.

Non immaginava però che quell'aiuto sarebbe arrivato a tempo record.

In foto il risultato del lavoro di 14 bimbi e tre maestre della scuola materna di Gressoney Saint Jean. Tutti insieme questa mattina hanno realizzato con gioia e in tempi record un cartellone che servirà per uno dei nostri eventi che si terrà a brevissimo.

Per ora è top secret. Ma ve ne parleremo prestissimo.



Un'azienda, un cuore solo, che batte per la macrodattilia – 10/06/17



"Oggi sono arrivata al lavoro bella carica; sapevo che avrei trovato tutta la ditta con la maglietta dell'associazione ed ero felice ma appena sono entrata e li ho visti, tutti dal primo all'ultimo, sono scoppiata in lacrime! Che emozione... non so, è stato come se avessi realizzato che la Macrodattilia non è più solo una cosa mia, non è più solo nei miei pensieri, non è più solo un MIO PROBLEMA... è stato tanto bello!"

Queste le impressioni a caldo del nostro Presidente dopo che la mattina dell'8 giugno arrivando al lavoro si è trovata di fronte questo meraviglioso spettacolo.

Non possiamo che unirci ai ringraziamenti verso tutto il personale di RS Logistica di Agnadello per l'affetto dimostrato al nostro Presidente e a tutti noi, ma anche e soprattutto verso la Direzione per la generosa donazione a favore dell'Associazione.

Grazie a tutti di cuore!



Piccoli passi per un grandioso futuro – 10/06/17

"Quando hai la fortuna di incontrare persone aperte al dialogo, affamate di conoscenza ma soprattutto mosse da sentimenti veri di amore, comprensione e integrazione non puoi che essere grato! Grato perché nonostante quello che la vita e la natura ti riservano puoi lottare per migliorare quello che ti circonda"

Queste le parole di una nostra mamma che facciamo nostre per inviare un ringraziamento per l'aiuto economico e il sostegno morale all'[asilo nido Rombotondo](#) di Lariano (RM), che, ritrovandosi immerso nella nostra realtà quotidiana vista la frequentazione di uno dei nostri piedini speciali, ha attivato il progetto "Piccoli passi per un grandioso futuro".

Il progetto ha visto i bambini del nido impegnati in un laboratorio di sensibilizzazione e integrazione con la realizzazione di manufatti elaborati con la digitopittura.

Le porte del nido verranno poi aperte ad amici e parenti dei bimbi frequentanti in data odierna, 10 giugno 2017.

Anche le famiglie parteciperanno a un laboratorio le cui creazioni verranno messe all'asta, divenendo così partecipanti attive della raccolta fondi a beneficio della nostra associazione e le protagoniste di una delle molteplici iniziative che hanno come scopo ultimo quello di sensibilizzare la collettività e di far conoscere la nostra associazione."



Aperti i tesseramenti – 05/06/17

	TESSERA ANNO 2017 DATA N.
NOME	
COGNOME	

È con estremo piacere che annunciamo l'apertura dei tesseramenti nell'Associazione.

A partire da oggi, chi lo desidera può diventare nostro socio con le modalità specificate nell'apposita pagina.

Ecco i motivi per tesserarsi:

- per restare aggiornati sulle attività dell'Associazione
- per accedere a tutti i servizi dell'Associazione, compreso il servizio di consulenza legale per le pratiche di invalidità e 104 che stiamo attivando
- per restare in contatto con gli altri soci e scambiare opinioni e supporto

e magari....

per dare un contributo personale alla vita dell'Associazione. Qui c'è spazio per chiunque abbia voglia di contribuire con le proprie idee e il proprio entusiasmo.



Vi presentiamo il nostro nuovo logo – 31/05/17



Perché un nuovo logo?

La risposta è molto semplice: perché il primo logo dell'Associazione non ci rappresentava più adeguatamente.

Prima di diventare una realtà sulla carta e a tutti gli effetti, l'Associazione altro non era che un gruppo abbastanza ristretto di mamme e papà accomunati dallo stesso desiderio: lottare per i diritti dei propri bimbi, affetti da macrodatilia del piede.

Solo più avanti nel loro cammino queste mamme e questi papà ne hanno incontrati altri e si sono resi conto che purtroppo c'erano anche tante manine speciali in giro per il mondo.

E così, a gennaio 2017, quando l'Associazione è stata costituita, la scelta del nome è stata più che logica. L'Associazione si sarebbe chiamata Associazione Nazionale Macrodatilia, per dare voce a tutti, piedini e manine speciali.

Siamo quindi orgogliosi di presentare il nostro nuovo logo, che d'ora in poi ci accompagnerà durante il nostro percorso e che speriamo ci porti fortuna.

Abbiamo scelto un logo colorato, che esprima gioia, la gioia dei nostri bimbi, e speranza, la speranza che in un futuro non lontano la macrodatilia non sia più la malattia misconosciuta che è oggi ma una malattia per la quale esista un piano terapeutico a livello nazionale!