

Piccoli passi per un
grandioso futuro



Dicono di noi



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

02-06-21 Aostasera

AostaSera.it
il quotidiano online della Valle d'Aosta

Cronaca Politica Sport Cultura Ecologia
Rubrica Eventi Editoriali Speciali Pubblicità

Temi caldi del giorno

Dimissioni Minelli Guichardaz

Manovra anticrisi

Ampliamento o nuovo ospedale

SPORT di Orlando Bonserio | 2 Giugno 2021 - 10:29

Ultima modifica: 2 Giugno 2021 10:17

Una challenge di beneficenza dai campioni valdostani

AOSTA - Pellegrino, Brignone, De Fabiani, Laurent, Brocard coinvolti nella #staffettaXlePROS, malattie molto rare.

127k Condivisioni

Federico Pellegrino e Francesco De Fabiani

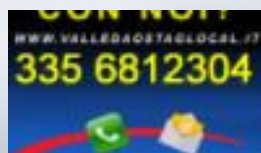
Tanti campioni dello sport valdostano sono scesi in campo per beneficenza e sensibilizzazione verso le PROS, malattie e condizioni molto rare, che hanno come caratteristica comune la crescita eccessiva di una o più parti del corpo e possono essere anche invalidanti. Malattie per le quali non esiste ancora una cura farmacologica.

La staffetta solidale, promossa da AIMP (Associazione Italiana Macrodatilia e PROS), durerà fino al 6 giugno e ha visto dare il via alla manifestazione il campione Federico Pellegrino, che ha partecipato alla staffetta con gli sci ai piedi, durante il suo periodo di allenamento in Austria. A ricevere il testimone virtuale da Pellegrino sono stati alcuni "colleghi" del fondo, tra cui Greta Laurent, Francesco De Fabiani, Nadine Laurent ed Elisa Brocard, oltre alla regina dello sci alpino Federica Brignone. La staffetta è aperta a tutti, come ricorda Federico Pellegrino nel suo appello sui social: "Non bisogna essere atleti professionisti per partecipare. Fatelo, è per una buona causa". Sono infatti molte le famiglie valdostane che si sono unite all'iniziativa. E a loro si sono aggiunti anche i turisti.

Testo completo: <https://aostasera.it/notizie/sport/una-challenge-di-beneficenza-dai-campioni-valdostani/?fbclid=IwAR1a8uUzk8vutN8sBDYENCCenK9wwns6c4R7qLPk6KgY3baQPVi8Sv4TxLY>



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS



SOMMARIO

PRIMA PAGINA

ALTRI SPORT

ARRAMPICATA

ATLETICA

ATTUALITÀ

AUTOSMOTO

BASKET

BOCCE

CALCIO

CALCIO A 5

CALCIO TAVOLO

CICLISMO

GINNASTICA

GOLF

IPPICA&EQUITAZIONE

NUOTO

PESISTICA

RAFTING CANOA E KAYAK

RUGBY

SCHERMA

SKYROLL-BIATHLON

SPORT POPOLARI

SPORT INVERNALI

SPORT GHIACCIO

SPORT INTEGRATO

TENNIS

TRIATHLON

TURISMO SPORTIVO IN VALLE

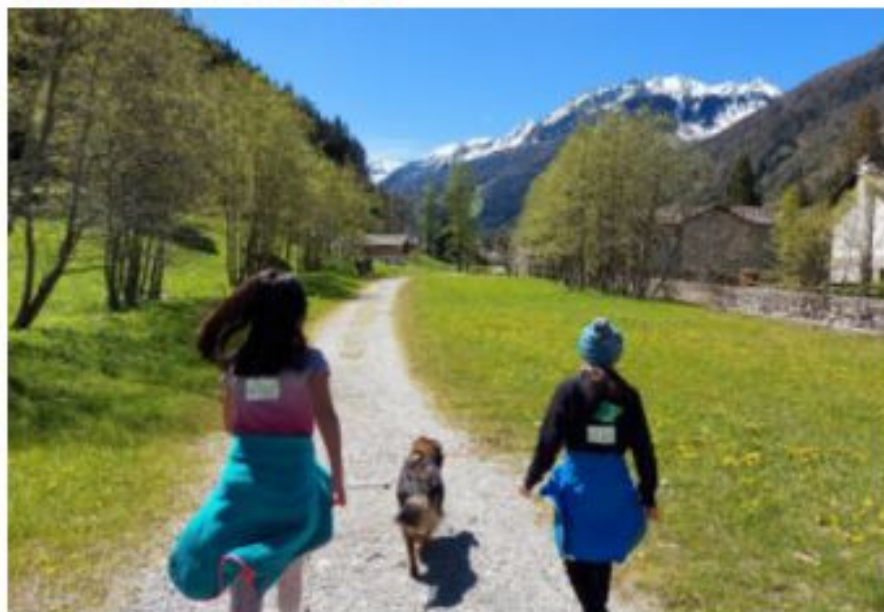
ULTRATRAIL

VARIE&CURIOSITÀ

VOLLEY

TUTTE LE NOTIZIE

A Gressoney lo sport scende in campo contro una malattia rara



Per combattere le malattie rare c'è bisogno di campioni e quelli della Valle d'Aosta si sono messi in gioco con entusiasmo. Sono infatti molti gli atleti della nostra regione che sono scesi in campo con generosità per sostenere e partecipare alla prima edizione della staffetta solidale per le Pros (malattie rare specifiche), promossa da Associazione Italiana Macrodatilia e Pros-Aimp.

L'iniziativa durerà fino al 6 giugno e ha l'importante obiettivo di far conoscere uno spettro di malattie e condizioni molto rare, che hanno come caratteristica comune la crescita eccessiva di una o più parti del corpo e possono essere anche invalidanti. Malattie per le quali non esiste ancora una cura farmacologica.

A dare il via alla manifestazione tra gli atleti è stato uno dei nomi più importanti dello sci di fondo italiano, Federico Pellegrino, campione del mondo nella sprint a Lahti, in Finlandia, nel 2017, vincitore di due Coppe del Mondo di sprint e di una medaglia d'argento olimpica.

Testo completo: <https://www.aostasports.it/2021/06/01/leggi-notizia/argomenti/attualita-20/articolo/a-gressoney-lo-sport-scende-in-campo-contro-una-malattia-rara.html>



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

ASTI

La staffetta solidale per le malattie rare

Per partecipare c'è tempo fino a domenica 6 giugno

C'è tempo fino a domenica 6 giugno per partecipare alla prima edizione della staffetta solidale per le Pros all'insegna dello slogan «Metti in circolo il tuo cuore - Piccoli passi per un grandioso futuro». Le Pros sono un gruppo di condizioni/sindromi rare (o ultrarare) caratterizzate da un accrescimento eccessivo asimmetrico di uno o più distretti corporei. Malattie per cui non esiste ancora una cura farmacologica, ma si è arrivati a identificare la causa genetica di questi iperaccrescimenti. Nelle Pros figura la Macrodatilia.

Per offrire supporto alle persone affette da queste sindromi nel gennaio 2017 è nata l'Aimp (Associazione Italiana Macrodatilia e Pros). L'obiettivo è aumentare le conoscenze sulla storia naturale della sindrome e migliorare i percorsi di diagnosi, la presa in carico e i trattamenti dei pazienti. Per partecipare alla staffetta mail a fundraising@associazionenazionale-macrodatilia.org. Precisa Federica Borgini, referente



Nella staffetta si potrà correre o camminare su un percorso a scelta

scientifica e responsabile relazioni internazionali di Aimp: «Si potrà correre o camminare per un percorso a propria scelta». Successivamente, si lancerà la sfida ad altre cinque persone che faranno la stessa cosa, in modo da continuare la catena di solidarietà fino al 6 giugno. Ad Asti hanno già partecipato alla staffetta Maria Luisa Barbano, Rosangela Villella, Loredana Na-

vone, Mariarosa Ginepro e Luisella Marellò. I corridori possono anche fare una donazione all'Aimp, o sostenerla senza partecipare alla staffetta. PayPal o carta di credito link <https://www.associazionenazionale-macrodatilia.org/1a-edizione-staffetta-solidale/> bonifico Iban IT10K0569652200000021754X73. A. I. A. —

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

Una staffetta per fare conoscere le Pros e la Macrodattilia

Metti in circolo il tuo cuore

Si può correre o camminare dove si vuole, nel rispetto delle norme anti-covid, e poi pubblicare le foto sui social

E' in pieno svolgimento la prima edizione della staffetta solidale per le Pros. Pros: cosa sono? Sono un gruppo di condizioni/sindromi rare (o ultrarare) caratterizzate da un accrescimento eccessivo asimmetrico di uno o più distretti corporei e che fino al 2012 erano considerate come entità separate e diagnosticate esclusivamente sulla base del quadro clinico. Si tratta di malattie per cui non esiste ancora una cura farmacologica. Grazie al progresso degli studi e della medicina si è arrivati a identificare la causa genetica di questi iperaccrescimenti. Nelle Pros figura la Macrodattilia. Per offrire supporto e formazione alle persone affette da queste sindromi e alle loro famiglie, nel gennaio 2017 è nata l'Aimp (Associazione Italiana Macrodattilia e Pros). L'obiettivo è aumentare le conoscenze sulla storia naturale della sindrome e migliorare i percorsi di diagnosi, la presa in carico e i trattamenti dei pazienti.

Ma non basta: per farsi conoscere e sensibilizzare



Maria Luisa Barbano



Rosangela Vilella

l'opinione pubblica, l'Aimp ha organizzato una staffetta solidale caratterizzata dallo slogan "Metti in circolo il tuo cuore - Piccoli passi per un grandioso futuro", che si concluderà domenica 6 giugno.

Chi ha intenzione di partecipare a questa staffetta deve semplicemente inviare una mail a fundraising@associazionenazionale-macrodattilia.org in modo da poter ricevere tutte indicazioni dai volontari Aimp. Precisa Federica Borgini, referente scientifica e responsabile relazioni internazionali di Aimp: "Si potrà correre o camminare per un percorso a propria scel-

ta. Poi, una volta terminata la frazione, si pubblicherà sui propri social (Facebook, Instagram, Twitter, LinkedIn) una foto della corsa (e se si vuole anche il chilometraggio percorso) con l'hashtag #staffettaXlePROS, taggando la pagina dell'associazione (www.facebook.com/AssociazioneItalianaMacrodattiliaPros, ad esempio)".

Successivamente, si lancerà la sfida ad altre cinque persone che faranno la stessa cosa, in modo da continuare la catena di solidarietà fino al 6 giugno cercando di coinvolgere più partecipanti possibile. Una sorta di "challenge". Ad Asti hanno

già partecipato alla staffetta Maria Luisa Barbano e Rosangela Vilella.

Si può correre/camminare dove si vuole, nel rispetto delle regole anticonv. Si può correre da soli, con i familiari o con gli amici. Dall'Aimp fanno sapere che "sarebbe bello correre insieme ai bambini per spiegare loro che si sta facendo qualcosa per altri bimbi che hanno una malattia rara". I corridori possono anche fare una donazione all'Aimp, libera, o in base ai chilometri percorsi.

Si può anche sostenere l'Aimp senza partecipare alla staffetta solidale. Donando con PayPal o carta di credito tramite il link <https://www.associazione-nazionale-macrodattilia.org/1a-edizione-staffetta-solidale/> oppure con un bonifico utilizzando l'Iban IT 10K0 569 6522 000 000 21754X73. Anche tramite il 5X1000 nel momento in cui si fa la dichiarazione dei redditi. E' sufficiente inserire nell'apposita casella il codice fiscale di Aimp: 91040120197.

> Antonella Laurenti



Associazione Italiana
Macrodattilia e PROS APS

28-05-21 Osservatorio Malattie Rare

30 Maggio 2021. La gestione dell'eterometria

Autore: Redazione, 28 Maggio 2021

"Insieme è meglio", ed è per questo che **domenica 30 maggio, alle ore 18**, l'Associazione Italiana Macrodatilia e Pros (AIMP) e l'Associazione Italiana Sindrome di Beckwith- Wiedemann (AIBWS) organizzano un **webinar sull'eterometria**, ovvero la differenza di lunghezza tra le due gambe che può comportare scompensi dolorosi e di difficile accettazione.

Durante l'incontro online gratuito, il **dottor Maurizio De Pellegrin**, Responsabile dell'Area funzionale di Ortopedia e Traumatologia Infantile dell'Unità Operativa di Ortopedia e Traumatologia dell'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano e tra i massimi esperti in Italia, e il **dottor Lorenzo Marcucci** (si occupa di asimmetria degli arti fin dai tempi dell'Università) parleranno di questa particolare condizione e delle possibili soluzioni disponibili.

Tutte le persone interessate possono **isciversi entro sabato 29 maggio**, compilando in pochi facili passaggi il modulo di partecipazione che si trova [qui](#).



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

Massa

La nostra salute

Una staffetta solidale per le malattie rare

Parte oggi la corsa per sensibilizzare e sostenere la ricerca. La testimonianza dei genitori di **Francesco** a 6 anni lotta con la macrodattilia

di **Maria Nudi**
MASSA CARRARA

Domani compirà sei anni: avrà la torta con le candeline, i regali, gli abbracci dei genitori, le coccole del fratellino più piccolo, di nonni e amichetti. Una festa di compleanno nel rispetto delle regole fissate per la lotta al Covid. **Francesco** vuole andare alla scuola calcio e giocare a pallone. Una sfida, per-

ché combatte con una malattia rara, una malattia genetica che a lui ha provocato la crescita eccessiva di un arto inferiore. I suoi primi sei anni sono stati da "combattente", operazioni, terapie. Oggi **Francesco** è un bambino solare e felice anche se consapevole, come può esserlo un bambino, che dovrà affrontare un percorso sanitario ancora difficile. Per aiutare lui, e non solo lui, la mamma **Anna** e il babbo **Roberto** parteciperanno oggi alla

prima edizione della staffetta solidale per le Pros, le malattie rare, promossa dall'Associazione Macrodtalia e Pros, che mobilita volontari in tutta Italia. Una manifestazione aperta a tutti che terminerà il 6 giugno.

L'obiettivo è far conoscere uno spettro di malattie e condizioni molto rare, invalidanti, che hanno una caratteristica comune: la crescita eccessiva di una o più parti del corpo. Malattie per le quali non esiste una cura. Par-



Abbraccio tra mamme e sanitari nella giornata delle malattie rare (foto d'archivio)

Dall'ascolto al sorriso.

Implantologia in casi di grave atrofia

*nei casi clinicamente idonei



Elisabetta Neri, implantologa

tecipare alla staffetta è facile: si può correre ovunque, poi pubblicare sui social una foto-testimonianza con l'hashtag #staffettaXllePros.

Lo sport ancora una volta è motore della solidarietà e strumento per promuovere la ricerca. **Anna** la mamma di **Francesco**, porterà quella fiaccola nella provincia di Massa Carrara. «Ho scoperto la malattia di mio figlio prima che nascesse. E ho iniziato subito - racconta - , affiancata dalla famiglia, a documentarmi sulla causa della malformazione ad uno degli arti inferiori di Francesco. Nessuno si è arreso. Appena nato abbiamo affrontato il percorso necessario. Non è stato facile. Queste malattie erano sconosciute. Oggi qualche passo avanti è stato fatto, ma ricerca e cure devono progredire».

Come ha vissuto e vive la maternità? «Sono una mamma felice. **Francesco** è un bambino molto amato - dice **Anna** -. Siamo consapevoli che il percorso da affrontare non è facile. Ecco perché è importante la divulgazione e la conoscenza delle malattie rare. Con questa staffetta ci proponiamo proprio di far conoscere queste malattie, incentivare la ricerca. L'associazione Italiana Macrodtalia e Pros è una grande famiglia: insieme si affronta tutto meglio».

Per prendere contatti con l'associazione e sostenerla si può telefonare al numero 348.3902289, oppure www.associazione-nazionale-macrodtalia.org; info@associazione-nazionale-macrodtalia.org.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Associazione Italiana
Macrodtalia e PROS APS

22-05-21

La Gazzetta del Mezzogiorno di Bari

MARATONA PROMOSSA DALL'ASSOCIAZIONE ITALIANA MACRODATTILIA E PROS. IL POLICLINICO CENTRO DI RIFERIMENTO NAZIONALE

Di corsa per aiutare la ricerca sulle malattie rare



GENETICA MEDICA Nicoletta Resta

● Domani prenderà il via in tutta Italia la prima edizione della staffetta solidale per le PROS, una sorta di maratona promossa da AIMP (Associazione Italiana Macrodttilia e PROS) e aperta a tutti. L'iniziativa durerà fino al 6 giugno e ha l'importante obiettivo di far conoscere uno spettro di malattie e condizioni molto rare, che hanno come caratteristica comune la crescita eccessiva di una o più parti del corpo e possono essere anche invalidanti, patologie per le quali non esiste ancora una cura farmacologica. Il Policlinico di Bari è riferimento nazionale per la diagnosi genetica e per la ricerca grazie al gruppo che opera nel laboratorio di Genetica Medica dell'Università di Bari, diretto dalla professoressa Nicoletta Resta. Da anni l'équipe è impegnata sul fronte delle patologie rare caratterizzate da eccesso di crescita in diversi distretti corporei ed estrema variabilità di presentazione.

Partecipare alla manifestazione è facile. Si può correre ovunque. «Si tratta di una challenge - spiega

Federica Borgini, responsabile relazioni internazionali di AIMP -. Funziona un po' come quando ci sfidano a pubblicare una foto o a fare qualcosa sui social e, a nostra volta, coinvolgiamo amici e parenti». Chi vuole diventare frazionista si iscrive mandando una mail a fundraising@associazione-nazionale-macrodttilia.org e ricevendo dai volontari di AIMP tutte le indicazioni necessarie. Poi si corre, o cammina, per quanto si vuole o si riesce. Terminata la frazione, si pubblica sui propri social (Facebook, Instagram, Twitter, LinkedIn) una foto della corsa (e se lo si desidera il chilometraggio percorso) con l'hashtag #staffettaXlePROS, taggando la pagina dell'Associazione (www.facebook.com/AssociazioneItalianaMacrodttiliaPros, per esempio). Poi si lancia la sfida a cinque persone che faranno la stessa cosa, in modo da continuare la catena di solidarietà fino al 6 giugno e coinvolgere più partecipanti. «Si può correre dove e con chi si vuole, nel rispetto delle regole Covid in vigore nella propria regione. Un genitore -

continua Borgini - potrebbe farlo insieme ai suoi figli e spiegare loro che stanno partecipando per aiutare altri bimbi che hanno una malattia rara».

L'Associazione Italiana Macrodttilia e PROS è un'Associazione di promozione Sociale, nata nel 2011 che offre supporto e formazione alle persone con PROS e alle loro famiglie. Lavora per sostenere la ricerca collaborando con centri clinici, ricercatori e associazioni di pazienti di tutto il mondo. L'obiettivo è aumentare le conoscenze sulla storia naturale dello spettro e migliorare i percorsi di diagnosi e la presa in carico e il trattamento dei pazienti. Per aiutare l'AIMP, si può donare con PayPal o carta di credito (<https://www.associazione-nazionale-macrodttilia.org/la-edizione-staffetta-solidale>) oppure versando su conto corrente bancario (IBAN IT10K0569652200000021754X73). Si può anche donare attraverso il 5x1000 nel momento in cui si fa la dichiarazione dei redditi. È sufficiente inserire nell'apposito modulo il codice fiscale 91040120197.



Associazione Italiana
Macrodttilia e PROS APS

21-05-21 La Nuova Provincia Asti

La Nuova provincia

□ Località □ Cronaca Attualità Economia Vino e Agricoltura Cultura e Spettacoli



SPORT

Iniziativa
Staffetta solidale in tutta Italia: come partecipare

Dal 23 maggio al 6 giugno, si svolge in tutta Italia la prima edizione della staffetta solidale per le PROS, promossa da AIMP
21 Maggio 2021

Dal 23 maggio al 6 giugno, si svolge in tutta Italia la prima edizione della staffetta solidale per le PROS, promossa da AIMP (Associazione Italiana Macrodatilia e PROS, cioè condizioni da iperacrescimento PIK3CA-correlate) e aperta a chiunque, quindi a tutti gli astigiani interessati.

L'obiettivo di questa iniziativa è di far conoscere alcune malattie molto rare, per le quali non esiste una cura farmacologica, che hanno come caratteristica comune la crescita eccessiva di una o più parti del corpo e che possono essere anche invalidanti.

L'Associazione Italiana Macrodatilia e PROS (AIMP) è un'Associazione di Promozione Sociale nata nel 2017, che offre supporto e formazione alle persone con PROS e alle loro famiglie. Lavorano per sostenere la ricerca in questa area patologica ancora poco conosciuta, collaborando con centri clinici, ricercatori e associazioni di pazienti di tutto il mondo. L'obiettivo è aumentare le conoscenze sulla storia naturale dello spettro, e migliorare i percorsi di diagnosi e la presa in carico e il trattamento dei pazienti.

Testo completo: <https://lanuovaprovincia.it/sport/staffetta-solidale-in-tutta-italia-come-partecipare/>



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

19-05-21 Osservatorio Malattie Rare

23 Maggio – 6 Giugno 2021. Staffetta solidale per le PROS

Autore: Redazione, 19 Maggio 2021

Il **23 maggio** prenderà il via in tutta Italia la **prima edizione della staffetta solidale per le PROS (condizioni da iperaccrescimento PIK3CA-correlate)**, promossa da AIMP (Associazione Italiana Macrodatilia e PROS) e aperta a tutti. L'iniziativa **durerà fino al 6 giugno** e ha l'importante obiettivo di far conoscere uno spettro di malattie e condizioni molto rare, che hanno come caratteristica comune la crescita eccessiva di una o più parti del corpo e possono essere anche invalidanti. Malattie per le quali non esiste ancora una cura farmacologica.

Alla partenza ci sarà anche **Stefano Scaini**, due volte campione del mondo di corsa in montagna nella categoria juniores: "Credo che chi ha fatto sport ad alto livello, ottenendo una certa visibilità, abbia l'obbligo morale di partecipare a un'iniziativa come questa", spiega Scaini, "è un modo concreto per aiutare: unire sport, salute e impegno sociale è la formula giusta per sensibilizzare tutti". A ricevere il **testimone virtuale da Scaini sarà la moglie Anna Incerti, maratoneta azzurra medaglia d'oro** ai campionati europei di atletica leggera a Barcellona nel 2010.

Partecipare alla manifestazione è facile. Si può correre ovunque, perché a unire tutti i partecipanti sarà l'**hashtag #staffettaXlePROS**. "Si tratta di una challenge. Funziona un po' come quando ci sfidano a pubblicare una foto o a fare qualcosa sui social e, a nostra volta, coinvolgiamo amici e parenti", spiega Federica Borgini, responsabile relazioni internazionali di AIMP. Chi vuole diventare primo frazionista **si iscrive mandando una mail a fundraising@associazione-nazionale-macrodatilia.org** e ricevendo dai volontari di AIMP tutte le indicazioni necessarie. Poi **si corre, o cammina, per quanto si vuole o si riesce**. Terminata la frazione, si pubblica sui propri social (Facebook, Instagram, Twitter, LinkedIn) una foto della corsa (e se lo si desidera il chilometraggio percorso) con l'hashtag #staffettaXlePROS, **taggando la pagina dell'Associazione** e si **lancia la sfida a cinque persone** che faranno la stessa cosa, in modo da continuare la **catena di solidarietà fino al 6 giugno** e coinvolgere più partecipanti possibile.

"Si può correre dove e con chi si vuole, nel rispetto delle regole Covid in vigore nella propria Regione. Un genitore potrebbe farlo insieme ai suoi figli e spiegare loro che stanno partecipando per aiutare altri bimbi che hanno una malattia rara", continua Federica Borgini. I corridori che lo desiderano possono anche fare una **donazione all'AIMP, libera**, o in base ai chilometri percorsi.



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

17-10-20 Osservatorio Malattie Rare

17 Ottobre 2020. Webinar medici-famiglie sulle sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

Autore: Redazione, 28 Luglio 2020

A poco meno di tre anni dalla Prima Giornata Nazionale sulla Macrodonatilia, svoltasi il 16 dicembre 2017 a Monza, l'Associazione Italiana Macrodonatilia e PROS è nuovamente in prima linea nell'organizzazione di una giornata per le famiglie, che si svolgerà in modalità **Webinar a causa dell'emergenza COVID-19 il 17 ottobre 2020**.

L'idea di organizzare questa giornata di confronto tra medici e famiglie è nata dalla collaborazione tra l'Associazione e due pediatri dell'Ospedale Infantile Regina Margherita (Città della Salute e della Scienza di Torino) e dell'Università di Torino, che si occupano dei pazienti con PROS, il Prof. Giovanni Battista Ferrero e il Dott. Alessandro Mussa, che fanno anche parte del Comitato Scientifico dell'Associazione.

L'incontro avrà un respiro più ampio rispetto al primo convegno organizzato dall'Associazione e ha come obiettivo quello di **affrontare in un'ottica di multidisciplinarietà uno spettro di patologie alquanto eterogeneo** per tipologia e gravità delle manifestazioni cliniche e grado di compromissione funzionale.

Verrà dato inoltre ampio spazio al dialogo e al confronto tra medici e famiglie, fondato sul rispetto reciproco e sulla valorizzazione della conoscenza esperienziale del paziente, come partner attivo del processo di cura.

La partecipazione al Webinar è gratuita.

[Clicca qui](#) per scaricare il programma preliminare ed iscriverti all'evento.



Associazione Italiana
Macrodonatilia e PROS APS

03-02-20 Osservatorio Malattie Rare

28 Marzo 2020, Torino. ANNULLATA Giornata medici-famiglie sulle sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

Autore: Redazione, 03 Febbraio 2020

A poco più di tre anni dalla Prima Giornata Nazionale sulla Macrodtillia, svoltasi il 16 dicembre 2017 a Monza, l'Associazione Italiana Macrodtillia e PROS è nuovamente in prima linea nell'organizzazione di una giornata per le famiglie, che si svolgerà **sabato 28 marzo a Torino**, presso l'Aula Bocci dell'Ospedale Sant'Anna, in Via Ventimiglia, 3.

L'idea di organizzare questa giornata di confronto tra medici e famiglie è nata dalla collaborazione tra l'Associazione e due pediatri dell'Ospedale Infantile Regina Margherita (Città della Salute e della Scienza di Torino) e dell'Università di Torino, che si occupano dei pazienti con PROS, il Prof. Giovanni Battista Ferrero e il Dott. Alessandro Mussa, che fanno anche parte del Comitato Scientifico dell'Associazione.

L'incontro avrà un respiro più ampio rispetto al primo convegno organizzato dall'Associazione e ha come obiettivo quello di affrontare in un'ottica di multidisciplinarietà uno spettro di patologie alquanto eterogeneo per tipologia e gravità delle manifestazioni cliniche e grado di compromissione funzionale, senza dimenticare gli aspetti socio-assistenziali e la tematica spesso trascurata del diritto allo studio.

Verrà dato inoltre **ampio spazio al dialogo e al confronto tra medici e famiglie**, fondato sul rispetto reciproco e sulla valorizzazione della conoscenza esperienziale del paziente, come partner attivo del processo di cura.

L'evento è gratuito. Per informazioni e iscrizioni inviare una mail a: info@associazione-nazionale-macrodtillia.org

Clicca [qui](#) per scaricare il programma del convegno.

Le PROS (sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate) sono un gruppo di patologie/sindromi rare caratterizzate da accrescimento eccessivo asimmetrico di uno o più distretti corporei e che fino al 2012 erano considerate come entità separate e diagnosticate esclusivamente sulla base del quadro clinico. Grazie al Next Generation Sequencing (NGS), si è identificata la causa genetica di questi iperaccrescimenti, e cioè un gruppo di mutazioni somatiche a guadagno di funzione nel gene PIK3CA, un gene che codifica per una proteina che ha un ruolo chiave nei processi di crescita della cellula e che è implicata in molti tumori.



Associazione Italiana
Macrodtillia e PROS APS

12-12-19 Osservatorio Malattie Rare

Macrodatilia: l'Associazione Italiana ora include tutte le sindromi PROS

Autore: Francesco Fuggetta, 12 Dicembre 2019



Federica Borgini: "Da oggi ci dedicheremo a tutto lo spettro di queste patologie, accomunate da mutazioni somatiche nello stesso gene"

Roma – Dopo tre anni di attività, l'Associazione Nazionale Macrodatilia Onlus ha cambiato nome, eletto un nuovo presidente, formato un comitato scientifico e rifatto completamente il sito web. Tante novità che riflettono il grande lavoro portato avanti da questa piccola Onlus grazie alla dedizione dei suoi volontari. Ma andiamo con ordine: il nuovo presidente è **Massimo Picciuca** e la denominazione sociale è ora **"Associazione Italiana Macrodatilia e PROS Onlus"**. Non è solo un dettaglio, e Federica Borgini, consigliere e responsabile dell'area scientifica e relazioni internazionali, ci spiega il perché: "Dopo il convegno del dicembre 2017 ci siamo resi conto che **la macrodatilia andava a inserirsi in un quadro molto più ampio, che è rappresentato dallo spettro PROS** (sindromi da iperaccrescimento *PIK3CA*-correlate). Di questo spettro fanno parte **una serie di patologie che**

hanno come effetto comune l'iperaccrescimento, ovvero la crescita sproporzionata o asimmetrica, o la **malformazione**, di una o più parti del corpo come conseguenza del mosaicismo", sottolinea.

"Queste condizioni, come la macrodatilia, le sindromi Klippel-Trenaunay, CLOVES, M-CM (megaloencefalia malformazioni capillari), FIL (lipomatosi infiltrante del volto) e diverse altre, fino a pochi anni fa erano definite solo in base al quadro clinico. Nel 2012, invece, grazie al Next Generation Sequencing, si è scoperto che sono tutte riconducibili a **un gruppo di mutazioni somatiche a guadagno di funzione nel gene *PIK3CA***", spiega **Federica Borgini**, già intervistata da OMaR due anni fa.

Questo gene codifica per **una proteina che ha un ruolo chiave nei processi di crescita della cellula e che è implicata in molti tumori**. Da questa scoperta è nato il desiderio di accogliere nella Onlus anche persone con le altre patologie dello spettro (fino ad oggi in molti casi prive di un'associazione in Italia) e i loro caregiver. Così i membri dell'AIMP hanno capito che anche i loro sforzi nella ricerca e nel miglioramento dei percorsi assistenziali dovevano necessariamente essere estesi a tutto lo spettro, e sono entrati in contatto con alcune delle associazioni che nel mondo si occupano di PROS, tra cui l'americana CLOVES Syndrome Community, l'inglese GoPI3Ks e altre, anche se la collaborazione per ora è solo informale e non strutturata.

Per queste malattie, e per la rarissima sindrome di Proteus, **è in corso una sperimentazione sul farmaco miransertib, che coinvolge circa 20 Centri nel mondo**, fra i quali due in Italia: l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e il Policlinico Gemelli di Roma. L'associazione, con l'aiuto della dott.ssa **Paola Sabrina Buonomo** dell'U.O. Malattie Rare e Genetica Medica del Bambino Gesù, ha informato le famiglie di questa importante novità, pubblicando sul suo sito un riassunto in termini divulgativi di questa sperimentazione.

Nel corso dei mesi estivi l'AIMP ha lavorato alla creazione del **Comitato Scientifico**, che si è riunito per la prima volta il 18 ottobre presso la sede della Fondazione Telethon a Milano: si tratta di **un gruppo multidisciplinare** di cui per ora fanno parte pediatri, genetisti, chirurghi, una psicologa, una fisioterapista e una neuropsicomotricista, provenienti da vari Centri italiani. **Tra i suoi primi obiettivi c'è l'informazione agli specialisti, attraverso eventi e partecipazioni a convegni e congressi**: spesso, infatti, le famiglie non vengono prese in carico in maniera multidisciplinare, soprattutto nei casi di malattia più localizzata. È essenziale, invece, **un adeguato programma di follow-up per monitorare l'evoluzione della patologia** e la comparsa di eventuali segni e sintomi aggiuntivi (come scoliosi, epilessia e ingrossamento degli organi interni), nonché caratterizzare bene il quadro clinico, che può essere molto variegato; questo dipende dal timing della mutazione e dal punto esatto, e **purtroppo non è stata ancora determinata una correlazione tra specifica mutazione e fenotipo**.

"Tra i nostri progetti c'è appunto la collaborazione con medici e Centri e **la firma di un accordo con una biobanca del gruppo TNGB** (Network Telethon di Biobanche Genetiche) affinché i ricercatori di tutto il mondo interessati al nostro spettro possano avere accesso ai campioni conservati in una biobanca istituzionale", prosegue **Federica Borgini**. "Altri nostri obiettivi sono la **creazione di un registro longitudinale di patologia per raccogliere dati a lungo termine sui pazienti**, in modo da caratterizzare meglio lo spettro, trovare una correlazione tra genotipo e fenotipo, valutare gli esiti dei trattamenti e ottenere informazioni sulla qualità di vita delle persone con PROS. Sarebbe auspicabile, inoltre, un collegamento tra registro e biobanca, per una valorizzazione reciproca di campioni e dati".

Infine, **un aggiornamento sulla macrodatilia**: nel novembre 2018 questa condizione, come le altre sindromi PROS, è rientrata nel codice di esenzione RRG093. L'AIMP, da quel momento, ha iniziato e continua a portare avanti una ricognizione dei centri indicati nelle delibere: i risultati del lavoro sono disponibili qui.



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

Sindromi PROS e Proteus, una sperimentazione in corso in Italia

Autore: Francesco Fuggetta, 05 Dicembre 2019



Lo studio coinvolgerà l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e il Policlinico Gemelli di Roma

Roma - Le sindromi da iperaccrescimento sono delle patologie rare causate da mutazioni somatiche nel gene *PIK3CA*, che provocano una crescita sproporzionata di una o più parti del corpo. A queste malattie, che in precedenza si pensava fossero a sé stanti (macrodatilia, sindromi M-CM, Cloves, Klippel-Trenaunay e altre ancora), oggi ci si riferisce con l'acronimo **PROS**. Per queste condizioni, e per la rarissima sindrome di Proteus, è in corso una sperimentazione che coinvolge circa 20 Centri nel mondo, fra i quali due in Italia.

La dott.ssa Paola Sabrina Buonuomo, dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, già un anno fa ci aveva parlato di questo trial clinico, e ora ci aggiorna sulle ultime novità, che sembrano promettenti.

"L'acronimo **PROS** viene utilizzato per raggruppare una serie di patologie rare e ultrarare accomunate da mutazioni genetiche somatiche che interessano un identico meccanismo cellulare di iperaccrescimento. In pratica, questo si traduce dal punto di vista clinico in quadri molto diversi tra loro, in cui distretti corporei differenti (generalmente arti, ma anche torace, addome e volto) possono presentare crescita asimmetrica, in associazione o meno con altre anomalie, come malformazioni vascolari o alterazioni degli organi interni", spiega la dottoressa.

"Nel 2017 è partito uno studio di Fase I-II su una molecola piuttosto promettente (miransertib) con un bersaglio terapeutico specifico, coinvolto nel meccanismo di replicazione cellulare. Al trial, coordinato dal nostro Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, partecipano anche il Policlinico A. Gemelli di Roma e il Boston Children's Hospital", prosegue la dr.ssa Buonuomo. "I risultati preliminari sono stati così incoraggianti che nell'ottobre scorso lo studio è stato esteso, coinvolgendo un numero maggiore di Centri e di pazienti, ed avrà carattere registrativo: in pratica, come ha annunciato l'azienda, i dati raccolti saranno utilizzati per presentare alle autorità di regolamentazione dei farmaci (la FDA negli Stati Uniti e l'EMA in Europa) una domanda di autorizzazione all'immissione in commercio".

Leggi l'intervista completa alla dott.ssa Sabrina Buonuomo sul sito [Sperimentazioni Cliniche](#).



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

29-11-19 Osservatorio Malattie Rare



SPERIMENTAZIONI CLINICHE.IT

Home Chi siamo La Ricerca Clinica Il motore di ricerca

Sei in: Home / La novità della ricerca / Sindromi PROS e Proteus, uno studio registrativo per il farmaco miransertib

Sperimentazioni cliniche: le novità dalla ricerca

Sindromi PROS e Proteus, uno studio registrativo per il farmaco miransertib

Francesco Fuggetta / 29 Novembre 2019

Per queste rare patologie che causano una crescita sproporzionata dei tessuti è in corso un trial in 20 Centri, fra cui due in Italia: il Bambino Gesù e il Policlinico Gemelli di Roma.

Roma – Tanti nomi, diverse caratteristiche cliniche, ma un'unica causa – mutazioni somatiche nel gene PIK3CA – e un effetto comune, l'iperaccrescimento, ovvero una crescita sproporzionata di una o più parti del corpo. Patologie rare alle quali oggi ci si riferisce con l'acronimo PROS, e che in precedenza si pensava fossero a sé stanti, come la [macrodattilia](#), le sindromi M-CM, Cloves, Klippel-Trenaunay e altre ancora.



Per queste malattie, e per la rarissima [sindrome di Proteus](#), è in corso una sperimentazione che coinvolge circa 20 Centri nel mondo, fra i quali due in Italia. La [dr.ssa Paola Sabrina Buonuomo](#), dell'U.O. Malattie Rare e Genetica Medica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, già [un anno fa](#) ci aveva parlato di questo trial clinico, e ora ci aggiorna sulle ultime novità, che sembrano promettenti.

Dottorssa Buonuomo, può fare una breve panoramica sulle sindromi PROS?

"L'acronimo PROS viene utilizzato per raggruppare una serie di patologie rare e ultrarare accomunate da mutazioni genetiche somatiche che interessano un identico meccanismo cellulare di iperaccrescimento (PIK3-related Overgrowth syndromes). In pratica, questo si traduce dal punto di vista clinico in quadri molto diversi tra loro, in cui distretti corporei differenti (generalmente arti, ma anche torace, addome e volto) possono presentare crescita asimmetrica, in associazione o meno con altre anomalie, come malformazioni vascolari o alterazioni degli organi interni".

Quali sono gli aggiornamenti riguardo la sperimentazione del farmaco miransertib per queste patologie?

"Nel 2017 è partito uno studio di Fase I-II su una molecola piuttosto promettente (miransertib, prodotta dalla biotech statunitense ArQule) con un bersaglio terapeutico specifico, coinvolto nel meccanismo di replicazione cellulare. Al trial, coordinato dal nostro Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, partecipano anche il Policlinico A. Gemelli di Roma e il Boston Children's Hospital. I risultati preliminari sono stati così incoraggianti che nell'ottobre scorso lo studio è stato esteso, coinvolgendo un numero maggiore di Centri e di pazienti, ed avrà carattere registrativo: in pratica, come ha annunciato [l'azienda](#), i dati raccolti saranno utilizzati per presentare alle autorità di regolamentazione dei farmaci (la FDA negli Stati Uniti e l'EMA in Europa) una domanda di autorizzazione all'immissione in commercio".

Come è stato progettato lo studio e quanti pazienti dovranno essere arruolati?

"Il trial si chiama [MOSAIC](#), anche questo un acronimo (Miransertib in Overgrowth Syndrome in Adults and Children) in effetti molto efficace nel rendere l'idea del progetto: come tanti tasselli colorati di un mosaico, diversi Centri si aggiungeranno a quelli già coinvolti nella sperimentazione (i primi ad aggiungersi sono stati il Cincinnati Children's Hospital, il Baylor College of Medicine di Houston e l'Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital di Chicago). Tutti i Centri, compreso il nostro ospedale, hanno offerto la piena disponibilità ad accogliere pazienti provenienti da altri Stati in cui la sperimentazione non è in corso. È stato ipotizzato l'arruolamento di 30-35 pazienti divisi in diverse coorti, cioè gruppi omogenei, per meglio chiarire gli effetti del farmaco sia in termini di sicurezza che di efficacia. I pazienti già coinvolti nello studio proseguiranno il trattamento in questa sperimentazione".

Qual è il meccanismo d'azione di miransertib e quali risultati ha ottenuto finora, nelle passate fasi di sperimentazione?

"Miransertib (ARQ 092) è un farmaco orale che si assume in capsule due volte al giorno; i bambini che non sono in grado di deglutire la capsula possono assumerlo disciolto. Agisce bloccando selettivamente la proliferazione delle cellule coinvolte dalla mutazione genetica, perché si lega ad una molecola chiave del processo (inibitore di AKT). Questo meccanismo, identificato in vitro, cioè in laboratorio, si è confermato in vivo, cioè nella sperimentazione sui pazienti arruolati. I dati dello studio sono ancora blindati e quindi non possiamo divulgarli, ma il fatto di aver proseguito ed anzi esteso l'arruolamento è certamente un segnale positivo".

Come si svolgerà questo trial di Fase II e quando si potranno avere i primi risultati?

"Come per tutti gli studi sperimentali, sono previsti controlli clinici, di laboratorio e strumentali che possano fornire quanti più dati possibili circa la sicurezza e l'efficacia di questo farmaco. La durata dell'arruolamento dipenderà dal raggiungimento del numero di pazienti stabilito, ma con ogni probabilità lo studio proseguirà almeno per i prossimi due anni, e dopo di allora probabilmente ci saranno dati sufficienti per trarre delle conclusioni".

Quale messaggio possiamo inviare ai pazienti, in questa fase della sperimentazione?

"In questo momento storico l'interesse della ricerca in quest'area è molto alto, e nonostante ci sia ancora tanta strada da percorrere, è stato tracciato un percorso che lascia intravedere un traguardo".

Per i pazienti affetti da queste patologie è attiva l'[Associazione Italiana Macrodattilia e PROS \(AIMP Onlus\)](#).

Per approfondire è possibile leggere le interviste di O.Ma.R. alla [dr.ssa Paola Sabrina Buonuomo \(dicembre 2018\)](#) e al [dr. Andrea Bartuli \(novembre 2017\)](#).



Associazione Italiana
Macrodattilia e PROS APS

Sindromi da iperaccrescimento, al Bambino Gesù e al Gemelli la sperimentazione di un nuovo farmaco

Autore: Francesco Fuggetta, 05 Dicembre 2018

La dr.ssa Paola Sabrina Buonuomo: "L'arruolamento dei pazienti prosegue, e per ora il trattamento con miransertib non ha dato effetti collaterali"

Roma – Quando, per una mutazione genetica, i tessuti crescono in eccesso e in maniera incontrollata, si possono verificare diverse **malattie che sono comprese nel gruppo PROS**, in inglese "PIK3CA-related overgrowth spectrum", ovvero quelle **condizioni che sono caratterizzate da iperaccrescimento e accomunate dalla presenza di mutazioni genetiche in precisi meccanismi di replicazione cellulare**, le vie di segnalazione correlate alle proteine AKT e PIK3CA. Si tratta di patologie molto gravi e disabilitanti, come la rarissima **sindrome Proteus**: a seconda del tipo di disturbo, l'iperaccrescimento può riguardare le mani, le braccia, le gambe, i piedi, il volto o gli organi interni, che possono essere molto più grandi del normale, oppure colpire solo la parte destra o sinistra del corpo, che risulta quindi sproporzionata rispetto all'altra metà. Qualche volta, inoltre, alle malformazioni si associa un ritardo mentale.



Le malattie del gruppo PROS hanno tutte la stessa causa: una mutazione nei meccanismi di replicazione cellulare, meccanismi analoghi a quelli più comunemente mutati nel cancro. Per trovare una terapia a queste rarissime malformazioni **si sta quindi studiando un farmaco già utilizzato in ambito oncologico: la molecola si chiama miransertib (ARQ 092)** ed è prodotta dalla biotech statunitense ArQule. Sia il coordinatore della sperimentazione in corso che la quasi totalità dei pazienti, però, sono italiani.

Il **principal investigator**, infatti, è il **dr. Andrea Bartuli**, responsabile dell'U.O.C. Malattie Rare e Genetica Medica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, che un anno fa **ci aveva parlato di questo trial in un'intervista**. Oggi ci sono degli aggiornamenti, e a fornirceli è la **dr.ssa Paola Sabrina Buonuomo**, ricercatrice presso lo stesso reparto diretto dal dr. Bartuli.

"Inizialmente lo studio prevedeva tre sedi: il Boston Children's Hospital, l'Azienda Ospedaliero-Universitaria "Policlinico Vittorio Emanuele" di Catania e noi del Bambino Gesù di Roma, che guidiamo la sperimentazione", spiega la dr.ssa Buonuomo. "Poi, il Centro di Catania, nel corso di un anno, non è riuscito ad arruolare nessun paziente – ricordiamoci che si tratta di malattie rarissime – e quindi si è ritirato ed è stato sostituito dal Policlinico Gemelli. **Ad oggi, a Boston sono stati reclutati due pazienti e a Roma dodici: sei al Bambino Gesù e sei al Gemelli, provenienti da tutta Italia.** Il trial di Fase I-II, che valuterà la sicurezza e l'efficacia di miransertib, ha quindi raggiunto il numero minimo di pazienti necessari per poter partire, e il nostro primo paziente ha iniziato ad assumere il farmaco nel maggio 2017. Tuttavia, **il reclutamento prosegue**, e lo studio, la cui conclusione era inizialmente prevista per il mese di giugno 2020, sarà quasi certamente esteso fino al 2022".

Alla sperimentazione possono prendere parte sia bambini dai 2 anni in su che adulti, affetti da sindromi da iperaccrescimento o anomalie vascolari dovute a una mutazione somatica nel gene *PIK3CA* o nel gene *AKT*. Una di queste malattie, ricompresa nel gruppo PROS, è la **macrodattilia**, una rara malformazione congenita in cui una o più dita, del piede o della mano, presentano dimensioni più grandi del normale. 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.

La "crescita impazzita" dei tessuti a cui vanno incontro questi pazienti è comune ad altre malattie come ad esempio l'acromegalia. Se quest'ultima, però, è provocata dall'eccessiva produzione di ormone della crescita, le sindromi da iperaccrescimento sono invece dovute a una mutazione nei tessuti, che causa una proliferazione di cellule simile a quella tumorale. "Si tratta di mutazioni chiamate 'a mosaico', perché alcune cellule sono normali e altre sono malate", prosegue la dr.ssa Buonuomo. **"Il farmaco che stiamo sperimentando dovrebbe agire solo sulle cellule malate, bloccandone la proliferazione.** Ma occorre fare una premessa: questi pazienti, al momento, sono privi di altre opzioni terapeutiche, se non la chirurgia, e sono costretti a subire numerosi interventi nel corso della loro vita. Spesso, però, l'operazione ottiene l'effetto opposto: funge da stimolo ai tessuti, inducendo un accrescimento ancora più rapido. In queste condizioni, anche solo ottenere l'arresto della crescita sarebbe un successo: invece, **in un paziente del nostro trial in terapia con miransertib, abbiamo osservato addirittura una regressione della crescita.** Inoltre, non abbiamo rilevato effetti collaterali se non qualche evento gastrointestinale e cutaneo, lieve e transitorio, che non ha portato all'interruzione del trattamento", conclude la ricercatrice.

I primi dati sulla sicurezza di miransertib (ARQ 092) sono appena stati presentati dalla dr.ssa Buonuomo al meeting annuale della American Society of Human Genetics (ASHG), che si è tenuto dal 16 al 20 ottobre a San Diego, in California: il relativo poster sarà pubblicato a breve sull'*American Journal of Human Genetics*.

In Italia, per i pazienti affetti da macrodattilia, è attiva l'Associazione Nazionale Macrodattilia Onlus.



Associazione Italiana
Macrodattilia e PROS APS

03-01-18 Osservatorio Malattie Rare

Macrodatilia isolata o sindromica? Per saperlo si osserva l'andamento clinico

Autore: Francesco Fuggetta, 03 Gennaio 2018

La dr.ssa Silvia Maitz: "se nel corso del tempo si presentano altre anomalie associate, la patologia potrebbe rientrare in una sindrome genetica"

Monza – Se un bambino, alla nascita, presenta una o più dita della mano o del piede più grandi delle altre, si pone diagnosi di macrodatilia. In realtà, come ha spiegato la **dr.ssa Silvia Maitz**, dell'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica presso l'Ospedale San Gerardo di Monza, **l'inquadramento diagnostico della macrodatilia non è così immediato**. Spesso, per poter capire se il problema è isolato o sindromico, occorre attendere l'evoluzione del quadro clinico: col tempo, infatti, **potrebbero comparire altre alterazioni associate**, e se ciò non accade, si ha per esclusione una diagnosi di macrodatilia isolata.



Se invece si presentano ulteriori anomalie di tipo osseo o vascolare, lipomi, anomalie nella circonferenza della testa, ritardo nello sviluppo o altre problematiche, il quadro diventa più complesso. "A differenza del gigantismo o dell'acromegalia – forme generalizzate di iperaccescimento che riguardano tutto il corpo o tutte le estremità – la macrodatilia è una malformazione congenita che provoca un iperaccescimento segmentale", spiega la dr.ssa Maitz, che ha approfondito gli aspetti di inquadramento diagnostico della patologia in occasione della prima Giornata Nazionale sulla Macrodatilia, svoltasi lo scorso 16 dicembre proprio al San Gerardo di Monza.

"Se ai segni tipici della macrodatilia - prosegue l'esperta - se ne aggiungono altri, come un accrescimento progressivo della parte interessata, si potrebbe trattare della **sindrome Proteus**". Questa sarebbe l'ipotesi più preoccupante: la sindrome, estremamente rara (in tutto il mondo sono risultate affette solo circa 200 persone), può dare gravi problematiche di salute. Identificata per la prima volta dal **dottor Michael Cohen** nel 1979, è stata chiamata così nel 1983 dal **dottor Hans-Rudolf Wiedemann**, con riferimento al dio Proteo della mitologia greca, in grado di trasformare il proprio aspetto fisico: probabilmente, la scelta del nome della malattia è dovuta al fatto che le sue manifestazioni erano ogni volta differenti nei vari pazienti a cui era stata diagnosticata.

La macrodatilia, fortunatamente, è meno disabilitante, ma il bambino affetto deve spesso affrontare interventi chirurgici. L'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Gerardo di Monza si occupa di inquadrare la diagnosi e di monitorare i pazienti, circa uno o due nuovi casi ogni anno: un numero esiguo, dovuto alla rarità della condizione. I bambini con macrodatilia, una volta ottenuta la diagnosi, vengono indirizzati verso un chirurgo della mano o del piede.

"Dopo aver raccolto le informazioni sulla storia clinica familiare (utili perché alcune forme sindromiche possono essere ereditarie), passiamo all'esame obiettivo – conclude la dr.ssa Maitz – per poi eseguire degli accertamenti, come un'ecografia dell'addome e/o della zona interessata, una radiografia per la parte ossea e un eventuale test genetico, da effettuare preferibilmente non sul sangue, ma sul tessuto della parte iperaccesciuta, ottenuto mediante biopsia cutanea o durante un intervento chirurgico". Questa necessità è legata al fatto che **nella maggior parte dei casi la macrodatilia è associata a una mutazione a mosaico**, ossia presente nelle cellule della parte corporea colpita ma non in altre zone o tessuti del corpo. Le mutazioni a mosaico non sono ereditate dai genitori, ma rappresentano degli eventi avvenuti durante lo sviluppo embrionale.



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

29-12-17 Osservatorio Malattie Rare

Macrodatilia: al primo evento nazionale uno sguardo a tutto tondo sulla malattia

Autore: Redazione, 29 Dicembre 2017

Numerosi gli esperti italiani intervenuti alla Giornata, organizzata per richiamare l'attenzione su una patologia ancora troppo poco conosciuta

Milano – Si è svolta per la prima volta lo scorso 16 dicembre, presso l'Ospedale San Gerardo di Monza, la **Giornata Nazionale sulla Macrodatilia**, una malattia congenita rara che colpisce mani e piedi dei bambini ed è caratterizzata da un iperaccrescimento in una o più dita. L'evento, organizzato dall'**Associazione Nazionale Macrodatilia** con la preziosa collaborazione del **Dr. Massimo Del Bene**, Direttore di Chirurgia Plastica e della Mano del San Gerardo, ha visto la partecipazione di specialisti provenienti da tutto il territorio italiano (chirurghi, genetisti, biologi, psicologi, neuropsichiatri infantili, fisioterapisti), che hanno fornito approfondimenti sulla patologia, dalla diagnosi alla riabilitazione post-chirurgica, trattando gli aspetti psicologici e genetici della malattia.

Presente anche il Dr. Mazzariol, membro di EUPATI, che ha descritto le modalità e le possibilità per i pazienti di assumere un ruolo attivo nei processi di ricerca, sviluppo e accesso ai trattamenti. La giornata si è poi conclusa con una **sessione di domande e risposte** e una **'call for action' per l'istituzione del comitato scientifico dell'Associazione Nazionale Macrodatilia** e la promozione di un'assidua e stretta collaborazione tra i centri specializzati nella gestione della patologia, oltre che tra questi istituti e l'Associazione stessa.

L'**Associazione Nazionale Macrodatilia** è nata grazie all'input di un gruppo di genitori di bambini affetti dalla patologia. "Per noi è fondamentale lottare e credere che in un futuro non lontano la macrodatilia non sarà più la malattia misconosciuta che è oggi, ma una malattia per la quale esista un piano diagnostico-terapeutico a livello nazionale e una presa in carico multidisciplinare", afferma **Federica Verduzzo**, presidente dell'Associazione. **"Siamo felici di vedere finalmente realizzata una Giornata Nazionale, per favorire la sensibilizzazione verso la patologia e permettere ai genitori di approfondire le loro conoscenze**, dando loro una speranza. Grazie ai progressi fatti dalla ricerca, si stanno finalmente raccogliendo le prime informazioni sull'eziologia della macrodatilia, fino a qualche anno fa poco studiata anche perché molto rara. È necessario che tale ricerca possa proseguire, e noi ci impegneremo perché ciò avvenga e perché si possa avere un unico protocollo condiviso dalla comunità medica e supportato da solide evidenze scientifiche".

Ciò non è stato finora possibile in parte a causa della rarità della patologia, e in parte per l'assenza di una rete di collaborazione sinergica tra i centri. Non va infatti dimenticato che **la macrodatilia non compare ancora nel Registro Nazionale delle Malattie Rare**; pertanto **non esistono Centri di riferimento per il trattamento, né un piano diagnostico-terapeutico o un registro di patologia** per la raccolta di dati sull'andamento e sull'efficacia delle cure. L'Associazione Nazionale Macrodatilia, pertanto, si prefigge non solo di fornire il sostegno informativo, psicologico ed economico ai pazienti e ai loro familiari, ma anche di promuovere la conoscenza della malattia e sensibilizzare le istituzioni.



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

20-12-17 Osservatorio Malattie Rare

Macrodattilia: le ripercussioni psicologiche di malattia e terapia chirurgica

Autore: Sara Morica, 20 Dicembre 2017

Dott.ssa Alessandra Viano: "la possibilità di accettare la patologia diventa fondamentale per il bambino. È sbagliato passare ai figli il concetto che dobbiamo essere tutti uguali"

La **macrodattilia** è una condizione rara che comporta un eccessivo accrescimento delle dita della mano o del piede, coinvolgendo anche i tessuti circostanti, tra cui i tendini, i nervi, le unghie, la pelle e le ossa. **La malformazione tipica di questa malattia ha un forte impatto psicologico sui pazienti, soprattutto bambini, e sui loro familiari**, sia per i disagi che comporta a livello funzionale ed estetico, sia per la frequente necessità di ricorrere a interventi chirurgici correttivi che, nei casi più gravi, possono includere anche l'amputazione delle dita o di un intero raggio. Sull'argomento abbiamo intervistato **Alessandra Viano**, psicologa e psicoterapeuta specializzata negli aspetti psicologici in Chirurgia della Mano.

"La figura dello psicologo nell'equipe della chirurgia della mano è una parte integrante dell'equipe stessa. Siamo infatti presenti fin dai primi incontri con la famiglia. Nella migliore delle ipotesi, il genitore arriva a noi negli ultimi mesi di gravidanza", spiega la dott.ssa Viano. La precocità d'intervento, infatti, è fondamentale per gestire adeguatamente l'aspetto emotivo. "Sono però pochi i genitori che giungono a noi con una diagnosi prenatale; la maggioranza dei casi permette una presa in carico precoce, ma nei mesi immediatamente successivi alla nascita", continua l'esperta.

Le **malformazioni alla mano** interessano una sezione del corpo con caratteristiche peculiari, come spiega la specialista: "la malformazione è visibile costantemente, agli occhi degli altri e a quelli del proprietario. Ci capita di incontrare genitori i cui figli sono affetti da patologie che interessano anche altri distretti corporei, ma **l'attenzione per la mano è sempre massima. C'è un investimento notevole che non dipende solo dalla gravità della patologia, ma dalla visibilità dell'arto**". Le mani rivestono un importante aspetto identitario perché il soggetto può riconoscersi osservando questo particolare distretto corporeo. Anche l'estetica e la funzionalità di questa sezione anatomica sono elementi fondamentali, perché condizionano il mestiere e le attività che il soggetto potrà svolgere in futuro.

Per i genitori si tratta di affrontare un trauma molto forte, da cui spesso scaturiscono reazioni emotive molto intense, che portano a senso di solitudine, rabbia, senso di inadeguatezza e colpa. "Il senso di solitudine avviene attraverso il confronto con le generazioni precedenti, perché non c'è un aiuto su come poter affrontare la situazione da parte dei nonni, che di solito costituiscono un punto fermo per i neogenitori. D'altro canto, i genitori **non sanno dove recarsi per migliorare la situazione del proprio figlio e fanno fatica a individuare un riferimento preciso**. In questi casi, la rete aiuta moltissimo, creando un ponte tra il genitore e la struttura medica presente sul web. **Il primo obiettivo dell'equipe è informare correttamente la famiglia**, per contenere le ansie e le paure sorte", racconta la psicologa.

L'accettazione della situazione da parte dei genitori è fondamentale per affrontare correttamente i bisogni psicologici, sociali e terapeutici del bambino malato. "Accettare che il bambino abbia una problematica che va affrontata significa avere la possibilità che la relazione genitore-figlio sia equilibrata. **Questo ha chiaramente una ricaduta non solo sull'equilibrio familiare e sulla personalità del bambino, ma anche sulla possibilità per la famiglia di seguire il protocollo terapeutico proposto**, che spesso si rivela lungo e faticoso", spiega la specialista. Ci sono dei 'timing' precisi da rispettare, entro i quali **il bambino può godere dei maggiori benefici derivanti dall'intervento chirurgico** e dal percorso fisioterapico successivo. Il periodo migliore va **dai 18 ai 24 mesi d'età**: entro questa finestra temporale, la corteccia motoria fissa alcuni 'pattern' relativi ai movimenti della mano. "Da quando si lavora in equipe, l'abbandono dei protocolli è diventato rarissimo", precisa la dott.ssa Viano. "Quando accade, però, il bambino perde una preziosa possibilità di poter migliorare la propria situazione. Di solito, questo avviene quando il genitore matura un'aspettativa miracolistica relativa alla situazione".

Il processo di rielaborazione della situazione è estremamente soggettivo e dipende dai significati che una data coppia costruisce attorno al proprio figlio e alla sua patologia. **"La possibilità di accettare la patologia diventa fondamentale per il bambino**, che guarda il mondo attraverso gli occhi di mamma e papà", continua l'esperta. La spiegazione che dev'essere data al bambino circa la sua condizione dev'essere realistica e reggere per tutta la vita. "Non possiamo raccontare favole ai bambini. Crescendo e rendendosi conto della situazione, maturerebbero un senso di sfiducia e tradimento e avrebbero difficoltà nella relazione con i pari. **È sbagliato passare ai bambini il concetto che dobbiamo essere tutti uguali: loro possono essere diversi gli uni dagli altri, come lo siamo tutti noi**. Sembra un capovolgimento di valori, ma è una realtà biologica innegabile: tutti gli esseri umani possono fare bene solo alcune cose, a prescindere dalla presenza di una situazione patologica", conclude la dott.ssa Viano.



Associazione Italiana
Macrodattilia e PROS APS

16-12-17 Osservatorio Malattie Rare

Macrodatilia: oggi si celebra la prima Giornata Nazionale

Autore: Redazione, 16 Dicembre 2017

Due i farmaci in via di studio: uno di questi (ARQ 092) è in sperimentazione in Italia. Nel frattempo, le famiglie chiedono il riconoscimento della patologia tra quelle rare e l'attivazione dei registri

Monza - La **macrodatilia** è una rara malattia che in greco significa "grande dito" (*makrós e dáktylas*). Chi ne è affetto, infatti, ha uno o più dita della mano o del piede molto più grandi delle altre. Presente fin dalla nascita, a causa della mutazione in un gene (*PIK3CA*) che si verificherebbe in uno stadio variabile dello sviluppo dell'embrione, la malattia **provoca un ingrossamento generale ed eccessivo delle dita e delle parti circostanti**, tra cui i tendini, i nervi, le unghie, la pelle e le ossa. La macrodatilia **può causare grandi disagi**, dalla difficoltà a camminare alla necessità di interventi chirurgici, **fino ad arrivare, nelle forme più gravi, all'esigenza di amputazione** di uno o più dita o di un intero raggio, anche se questa non sempre si dimostra un'opzione risolutiva.

Nonostante sia molto invalidante, **la macrodatilia non è inserita nella lista delle malattie rare esenti da Ticket** (clicca qui per scaricare la Guida alle nuove esenzioni per malattie rare). Manca, quindi, la possibilità di identificare una prevalenza e un'incidenza precisa della malattia; **non esiste un elenco dei centri regionali e nazionali di riferimento per la specifica malattia** (si fa dunque riferimento ai centri accreditati per la Dismorfologia) **e non sono state delineate linee guida** condivise dai medici.

Per accendere i riflettori su questa malattia e veder riconosciuti i propri diritti, i pazienti e i genitori dell'Associazione Nazionale Macrodatilia Onlus, prima e unica realtà associativa in Italia sulla patologia, **hanno indetto la 1ª Giornata Nazionale dedicata**. Inserimento nella lista delle malattie rare esenti, attivazione dei registri e identificazione di specifici centri di riferimento sono le prime richieste dell'Associazione.

Nata da un gruppo di papà e di mamme, fra cui **Federica Verduzzo** e **Federica Borgini**, **la Onlus è riuscita, in meno di un anno di attività, a mettersi in contatto con le famiglie di 28 bambini e delineare una prima stima numerica della malattia**. "Un percorso reso ancora più complesso dal fatto che la macrodatilia non è inclusa nell'elenco delle malattie rare, neppure nella versione ampliata contenuta nei Nuovi LEA: perciò non abbiamo accesso ai registri per poter avere informazioni precise sulla malattia", ha spiegato all'Osservatorio Malattie Rare la presidente della Onlus, **Federica Verduzzo**. "Abbiamo cercato di stimare la frequenza della macrodatilia in Italia sulla base delle poche pubblicazioni reperibili in letteratura", ha aggiunto **Federica Borgini**. "Secondo questi calcoli, **l'incidenza sarebbe di 0,2 casi su 10.000 nati e la prevalenza di 0,18 casi su 10.000 abitanti**, dati che la farebbero rientrare fra le malattie ultra-rare".

La buona notizia è che, nonostante il mancato riconoscimento come malattia rara, la ricerca non ha abbandonato questi bambini, **al punto che sono in corso quattro sperimentazioni cliniche nel mondo: tre studi di Fase II, su una molecola chiamata sirolimus**, sono in corso negli Stati Uniti, in Francia e nel Regno Unito. **In Italia, invece, è in corso uno studio clinico di Fase I/II su una nuova molecola, ARQ 092**, nei pazienti con significativa morbidità, scarsa qualità di vita e prognosi sfavorevole. I centri coinvolti sono l'**Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele di Catania** e l'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma**, che guida la sperimentazione nel nostro Paese. Il trial clinico è sostenuto dall'azienda americana **ArQule**.

Avendo attualmente in cura circa 10 pazienti con manifestazioni cliniche severe di malattie da iperaccrescimento, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù è uno dei principali centri di riferimento per la macrodatilia, e il **prof. Andrea Bartuli**, responsabile dell'U.O.C. Malattie Rare e Genetica Medica, **ci ha parlato dello studio in corso**. "Il trial, in aperto e a singolo braccio, è partito da circa 6 mesi: **ogni paziente seguirà un percorso terapeutico della durata di 18 mesi** e non si esclude di coinvolgere anche altri centri. **I pazienti con sindromi da iperaccrescimento con macrodatilia hanno una mutazione a mosaico, solo nei tessuti colpiti**: nel corso dello studio, quindi, si effettuerà una biopsia della zona affetta da iperaccrescimento per verificare la presenza di mutazioni genetiche correlate. In seguito, **verificheremo se la molecola ha la capacità di inibire o addirittura ridurre la proliferazione cellulare**".

Secondo il prof. Bartuli, comunque, **la chirurgia e la terapia medica non dovrebbero essere viste come due tecniche alternative**: "Persino l'amputazione non sempre è risolutiva, quindi credo che se il trial darà i risultati sperati, i due trattamenti potranno essere usati in sinergia, a seconda dei casi. **E se ARQ 092 dimostrerà di essere sicuro ed efficace, sarà possibile accelerarne il percorso, autorizzando un suo uso compassionevole**, nei casi gravi, prima che acceda alla Fase III".



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

04-12-17 Osservatorio Malattie Rare

Macrodatilia, il 16 dicembre a Monza la prima Giornata Nazionale

Autore: Francesco Fuggetta, 04 Dicembre 2017

Federica Borgini: "La nostra associazione ha l'obiettivo di informare le famiglie e raggiungere tutte quelle che ancora non sono a conoscenza della nascita della nostra Onlus"

Roma – La malattia è una sola ma **si può presentare con due forme, quella progressiva e quella statica**: la prima sempre grave, la seconda con decorsi più o meno complicati. I quadri clinici della **macrodatilia** sono quindi diversi, come lo sono, di conseguenza, gli interventi da affrontare e la qualità della vita.

Anche all'interno dell'**Associazione Nazionale Macrodatilia Onlus** ci sono storie più complesse, come quella della presidente **Federica Verduzzo** e altre fortunatamente meno problematiche, come quella di **Federica Borgini**, una giovane mamma la cui figlia presenta una macrodatilia statica non grave. Federica, all'interno dell'associazione, coordina la segreteria e i contatti, aggiorna il sito e segue i profili **Twitter** e **Facebook**.



La malformazione, causata da una mutazione somatica, avviene durante lo sviluppo embrionale: non si trasmette alla prole, ma nasce e muore con l'organismo. In assenza di un registro di patologia, Federica Borgini ha cercato di stimare la frequenza della macrodatilia in Italia sulla base delle poche pubblicazioni reperibili in letteratura: secondo questi calcoli, **l'incidenza sarebbe di 0,2 casi su 10.000 nati e la prevalenza di 0,18 casi su 10.000 abitanti**, dati che la farebbero rientrare fra le malattie ultra-rare. La **scheda tecnica e clinico-funzionale**, revisionata dal prof. Giuseppe Damante, genetista dell'Università di Udine, è **disponibile sul sito dell'associazione**.

"Mia figlia, che ora ha 9 anni, è nata con il secondo e il terzo dito di un piede più grande degli altri. Per fortuna la sua è una forma lieve, che non le impedisce nemmeno di giocare a calcio: perciò nel suo caso non è richiesto l'intervento", racconta. "Ma nella nostra associazione **c'è un ragazzo che si è sottoposto addirittura a una quindicina di operazioni**. Questo può accadere nelle forme statiche più gravi, che presentano alla nascita iperaccrescimenti molto pronunciati, che rendono necessari numerosi interventi nonostante la crescita diventi poi armonica con il resto della mano o del piede. Naturalmente, è così anche **nelle forme progressive, dove la crescita è molto rapida e continua**, tanto da richiedere nella maggioranza dei casi l'amputazione di uno o più dita o di un intero raggio. Quando la malattia colpisce il piede, si possono avere delle difficoltà a camminare e a indossare le scarpe".

Gli esiti della chirurgia sono molto vari, a seconda della gravità della malattia, dell'approccio seguito e, soprattutto, del numero di casi gestiti in precedenza dall'équipe medica. Anche gli interventi sono diversi: si va dall'**epifisiodesi** allo **stripping dei nervi** per limitare la crescita, dal **debulking** (l'asportazione del tessuto molle) all'**amputazione**. Ma **non c'è accordo su quando intervenire chirurgicamente**: alcuni sostengono che sia meglio farlo prima che il bambino inizi a camminare, altri dopo i due anni, soprattutto per i possibili rischi a breve e lungo termine legati all'anestesia (si ipotizzano disturbi dell'apprendimento, del comportamento e della memoria. [Clicca qui per informazioni](#)).

Una delle prossime mosse dell'associazione sarà creare un **Comitato Scientifico**, ma ora tutti gli sforzi sono focalizzati sulla **prima Giornata Nazionale sulla Macrodatilia, organizzata in collaborazione con il dr. Massimo Del Bene**, direttore dell'Unità di Chirurgia Plastica e della Mano dell'Ospedale San Gerardo di Monza, struttura presso cui avrà luogo **l'incontro del prossimo 16 dicembre**. "Saranno trattate tutte le tematiche riguardanti la patologia: la genetica, la chirurgia, la fisioterapia, la psicologia e le esenzioni", conclude Federica Borgini. **"Si tratta del primo evento nazionale dedicato a questa malattia in Italia: stiamo cercando di coinvolgere più famiglie possibili e, magari, di raggiungerne altre che ancora non sono a conoscenza della nascita della nostra associazione"**.



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

29-11-17 Osservatorio Malattie Rare

Malattie da iperaccrescimento, in corso a Roma e Catania uno studio per una possibile terapia farmacologica

Autore: Francesco Fuggetta, 29 Novembre 2017

Il prof. Andrea Bartuli (Bambino Gesù): "La chirurgia e la terapia medica non dovrebbero essere viste come due tecniche alternative, ma potrebbero essere usate in sinergia, a seconda dei casi"

Roma - I recenti progressi nella diagnostica molecolare hanno permesso di riclassificare una serie di **malattie da iperaccrescimento** clinicamente tra loro molto differenti, che vanno **dalla macrodattilia isolata fino a condizioni sindromiche con coinvolgimento multisistemico**, ma accomunate dal riscontro di mutazioni genetiche del meccanismo di proliferazione cellulare noto come 'pathway AKT'.

Nonostante l'estrema rarità di queste condizioni, oggi nel mondo sono **in corso quattro sperimentazioni cliniche: tre studi di Fase II, su una molecola chiamata sirolimus**, sono in corso negli Stati Uniti, in Francia e nel Regno Unito, mentre **l'ultimo trial, di Fase I/II, su una nuova molecola chiamata ARQ 092**, si sta svolgendo proprio in Italia. I centri coinvolti, oltre al Boston Children's Hospital negli USA, sono **l'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele di Catania e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma**, che guida la sperimentazione in Italia.

Avendo attualmente in cura circa dieci pazienti con manifestazioni cliniche severe di malattia da iperaccrescimento, il Bambino Gesù è uno dei principali centri di riferimento, e il **prof. Andrea Bartuli**, responsabile dell'U.O.C. Malattie Rare e Genetica Medica, ci ha parlato dello studio in corso. "Il trial, in aperto e a singolo braccio, è partito da circa 6 mesi: **ogni paziente seguirà un percorso terapeutico della durata di 18 mesi** e non si esclude di coinvolgere anche altri centri. Inizialmente si prevedeva di includere solo i bambini con manifestazioni severe di età superiore ai 6 anni, ma questo costituisce un problema in quanto **la malattia si manifesta in genere in età postnatale, con una crescita rapida, e nella fascia sopra i 6 anni può essere già in una fase molto avanzata**; per questo motivo abbiamo chiesto un emendamento", spiega Bartuli.

La recente scoperta che mutazioni del pathway PI3K-AKT-mTOR sono frequentemente associate a queste condizioni ha portato ad esplorare possibilità terapeutiche innovative con target specifici su questo pathway, e potenzialmente in grado di modificare la storia naturale di queste patologie. **ARQ092 è una molecola che, utilizzata in contesti oncologici, ha dimostrato un marcato effetto soppressore sul percorso AKT**, inducendo la riduzione delle lesioni proliferative, con effetti collaterali clinicamente minori. Sulla base di questi rilievi, è ipotizzabile che un analogo risultato possa essere indotto anche nelle patologie da iperaccrescimento correlate a mutazioni della stessa via metabolica.

L'ipotesi è affascinante, tenuto conto anche dell'assenza di alternative terapeutiche valide in queste patologie, quando le condizioni sono compromesse. **Lo studio in corso ha come obiettivo primario di testare la sicurezza di questa molecola**; in seconda istanza valuterà l'attività clinica e biologica, la dose raccomandata, l'associazione tra i marcatori della via di segnalazione PI3K/AKT, le rispettive modifiche farmacodinamiche e l'attività clinica nei soggetti trattati, il profilo farmacocinetico e i possibili cambiamenti nel corso della terapia, sia in termini clinici che di qualità di vita.

"I pazienti con sindromi da iperaccrescimento con macrodattilia hanno una mutazione a mosaico, solo nei tessuti colpiti: nel corso dello studio, quindi, si effettuerà una biopsia della zona affetta da iperaccrescimento per verificare la presenza di mutazioni genetiche correlate. **In seguito, verificheremo se la molecola ha la capacità di inibire o addirittura ridurre la proliferazione cellulare**", prosegue il prof. Bartuli. "Certamente, dovrebbe essere somministrata il prima possibile, per limitare l'accrescimento già dalle prime fasi. Si tratta di una sperimentazione molto mirata, al contrario dei tre studi su sirolimus, che si preannuncia molto meno specifico proprio in relazione al sito di interazione molecolare del farmaco con il pathway cellulare".

Secondo il prof. Bartuli, comunque, la chirurgia e la terapia medica non dovrebbero essere viste come due tecniche alternative: "Persino l'amputazione non sempre è risolutiva, quindi credo che se il trial darà i risultati sperati, i due trattamenti potranno essere usati in sinergia, a seconda dei casi. **E se ARQ 092 dimostrerà di essere sicuro ed efficace, sarà possibile accelerarne il percorso, autorizzando un suo uso compassionevole**, nei casi gravi, prima che acceda alla Fase III".



Associazione Italiana
Macrodattilia e PROS APS

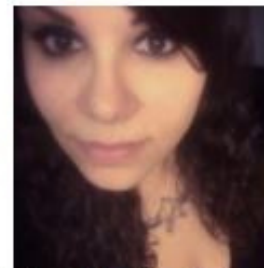
27-11-17 Osservatorio Malattie Rare

Macrodatilia: quando le dita delle mani o dei piedi crescono troppo

Autore: Francesco Fuggetta, 27 Novembre 2017

La presidente dell'associazione italiana Federica Verduzzo racconta la recente nascita della Onlus, che riunisce i genitori di 28 bambini nati con questa rarissima anomalia

Roma – L'avvio di un'associazione di pazienti è sempre un percorso lungo e complicato, costellato di difficoltà dettate sia dall'ordinaria amministrazione che dalla burocrazia. Ma a volte l'entusiasmo e la voglia di essere utili ai propri iscritti e a quelli che potrebbero diventarlo, supera anche questi problemi. Un esempio virtuoso è quello dell'**Associazione Nazionale Macrodatilia Onlus**, che in meno di un anno di attività è riuscita a mettersi in contatto con le famiglie di 28 bambini, creare un sito web, pubblicare una scheda sulla patologia e organizzare un convegno a livello nazionale, il prossimo 16 dicembre.



Artefici di tutto ciò sono un gruppo di papà e di mamme, fra cui **Federica Verduzzo** e **Federica Borgini**: i loro bambini sono affetti da questa rara malattia congenita per cui una o più dita della mano o del piede sono molto più grandi delle altre. I primi incontri fra le famiglie sono avvenuti negli ospedali oppure su internet, dove i genitori cercavano informazioni: poi, lo scorso gennaio, la discussione si è trasferita da un blog a una pagina Facebook e a un gruppo WhatsApp, e infine si è deciso di costituire l'associazione, diventata Onlus a settembre. Recentemente, inoltre, **l'Associazione Nazionale Macrodatilia è entrata a far parte dell'Alleanza Malattie Rare**, l'iniziativa promossa dall'Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare e dall'Osservatorio Farmaci Orfani (OSSFOR), che riunisce già circa 70 organizzazioni di pazienti.

"Un percorso reso ancora più complesso dal fatto che la **macrodatilia non è inclusa nel registro delle malattie rare**, neppure nella nuova versione dei LEA: perciò non abbiamo accesso ai registri per poter avere informazioni precise sulla malattia", spiega la presidente, **Federica Verduzzo**.

Dai pochi dati disponibili in letteratura, **sembra che la malattia colpisca maggiormente le mani** (una sola o entrambe) rispetto ai piedi: **dall'esperienza dell'associazione, invece, risulta che i casi di macrodatilia della mano siano solo 3 contro 25**. Questo può essere spiegato in due modi: prima di tutto il campione della Onlus (28 casi) non può essere significativo in termini statistici. Inoltre, anche il modo in cui le famiglie si sono conosciute potrebbe aver introdotto un bias di selezione dei casi: chi frequentava centri specializzati nel trattamento del piede ha incontrato famiglie con lo stesso problema.

"Data la rarità, spesso non è semplice riconoscere la macrodatilia: **a mio figlio, che ora ha 11 anni, all'inizio era stata diagnosticata solo la sindattilia**, un'altra anomalia congenita che consiste nella fusione di due o più dita delle mani o dei piedi. Ci siamo rivolti a diversi ospedali, dal Buzzi di Milano al Gaslini di Genova, fino al San Raffaele, dove il **dr. Maurizio De Pellegrin**, che aveva maturato un'esperienza anche in Africa con Medici Senza Frontiere, mi fece vedere le foto dei bambini affetti da questa malformazione. **Fino ad oggi, mio figlio ha affrontato quattro interventi**: il primo, di epifisiodesi, a 9 mesi, il secondo a 18 mesi per l'amputazione di un intero raggio del piede, e altri due per l'asportazione del tessuto molle. E l'anno prossimo l'ortopedico prevede che sarà necessario un altro intervento all'alluce, perché **nonostante le operazioni – che hanno l'obiettivo di migliorare l'appoggio – il dito sta continuando a crescere**".

La forma da cui è affetto il figlio di Federica Verduzzo è quella progressiva: il bambino nasce con un dito normale o quasi, che poi si ingrandisce in modo esponenziale. "Prima dell'amputazione, aveva delle difficoltà a camminare: doveva indossare una scarpa di due o tre numeri più grande dell'altra", prosegue la presidente. "Ho sempre cercato di fargli accettare la sua condizione: da piccolo ha fatto karate, uno sport che prevede lo stare scalzi, e al mare porta le infradito come tutti. Ma occorre che le famiglie possano ricevere un aiuto e sentire che non sono sole: **ai bambini occorre un supporto psicologico per poter affrontare questa situazione**, ma spesso ne hanno bisogno anche i genitori".



Associazione Italiana
Macrodatilia e PROS APS

I contatti di AIMP

Associazione Italiana Macrodattilia e PROS APS

Telefono: 348 390 2289

C.F. 91040120197 P.I. 01662130192

associazioneitalianamacrodattilia@pec.it

E-mail: info@associazione-nazionale-macrodattilia.org

Ufficio stampa

Daniele Urso

ufficiostampa@associazione-nazionale-macrodattilia.org

Sede legale

Fraz. Ponte Carate, 22

27010 San Genesio ed Uniti (PV)

Sede operativa

Via Saroch, 822

23041 Livigno (SO)

Piccoli passi per un
grandioso futuro

