



Associazione Italiana Macrodatilia e PROS APS

Chi è AIMP

Per un genitore, ricevere una diagnosi di malattia rara per il proprio figlio può essere un momento molto difficile, soprattutto se non sono disponibili risorse informative.

La nostra associazione di pazienti è stata fondata nel 2017 da un gruppo di genitori di bambini con macrodatilia e oggi **fornisce supporto a persone con tutte le condizioni PIK3CA-correlate** e alle loro famiglie.

Abbiamo un **Comitato scientifico** e collaboriamo con vari clinici, ricercatori e centri clinici con esperienza nel nostro gruppo di condizioni.

La nostra vision

La nostra vision è un mondo nel quale...

- si conosca in modo approfondito la **storia naturale** della macrodatilia e delle condizioni PIK3CA-correlate
- esistano **raccomandazioni condivise** per la **diagnosi e la presa in carico**
- le persone con condizioni PIK3CA-correlate abbiano **equo accesso** alla diagnosi, al trattamento, all'assistenza socio-sanitaria e alle opportunità di realizzarsi come persona.

Ci occupiamo di...

- Mutuo aiuto
- Supporto e informazione alle famiglie
- Supporto alla ricerca
- Collaborazione con i centri clinici e altri gruppi di pazienti

Alcuni dei nostri traguardi

- **Dic 2017** → 1a Giornata nazionale sulla macrodatilia (famiglie e medici)
- **Nov 2018** → Macrodatilia riconosciuta come malattia rara con l'esenzione dal ticket per la diagnosi e le cure
- **Ott 2020** → Webinar online sulle condizioni PIK3CA-correlate (famiglie e medici)

Progetti in corso e a medio termine

- * Stesura di raccomandazioni per la diagnosi e la presa in carico specifiche per l'Italia
- * Agreement con una biobanca del gruppo Telethon (TNGB)
- * Ampliamento della rete PROS in Italia
- * Realizzazione di ulteriori risorse informative rivolte a persone con condizioni PIK3CA-correlate e le loro famiglie
- * Creazione di un registro sulle condizioni PIK3CA-correlate

La macrodatilia

La macrodatilia è una condizione nella quale **un dito (o più di uno) della mano o del piede di un bambino è di dimensioni eccessive** a causa di un iperaccrescimento (crescita eccessiva) dell'osso, dei tessuti molli e dei nervi. Può **compromettere pesantemente la capacità di un bambino di compiere le attività quotidiane**. La macrodatilia non viene ereditata e spesso è una **condizione PIK3CA-correlata**.

La **chirurgia è attualmente l'unica opzione terapeutica disponibile** e ha lo scopo di ripristinare la funzione.

La terapia medica e l'accesso alle sperimentazioni cliniche non sono in genere disponibili a causa di un rapporto benefici/rischi non favorevole.

