



# Associazione Italiana Macrodatilia e PROS APS

## Le PROS

Le PROS sono una famiglia di condizioni rare molto eterogenee che hanno tutte la stessa causa: **mutazioni** attivanti nel **gene PIK3CA**, che portano a un **iperaccrescimento** in una o più parti del corpo e possono impattare fortemente sulla qualità di vita. Nei casi più gravi, possono essere presenti **ritardo mentale anche grave** e **complicanze potenzialmente fatali**.

Sfortunatamente **non esiste ancora una cura**.

### 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 tutte le persone con PROS e altre 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** 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

- ✳ Stesura di un documento di consenso per la diagnosi e la presa in carico specifico 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 alle loro famiglie
- ✳ Creazione di un registro sulle condizioni PIK3CA-correlate

