

NEWSLETTER

Associazione Italiana Macrodatilia e PROS - AIMP



Il Direttivo

Caro lettore, in questo numero abbiamo novità importanti nel campo della ricerca e dell'aiuto alle famiglie.

Buona lettura!

IN QUESTO NUMERO

STUDIO IREG-PIK3CA

IL FORMAT "BIWY"

DALLA LETTERATURA

ALTRI PROGETTI



Studio IReg-PIK3CA

Studio clinico osservazionale retrospettivo e prospettico sulle condizioni PIK3CA-correlate e Registro IReg-PIK3CA (Italian Registry of PIK3CA-related conditions)

Questo studio **osservazionale co-promosso da AIMP e dal Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche - Università degli Studi di Torino** ha appena ricevuto il **parere favorevole** del Comitato Etico Interaziendale A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino.

Panoramica sullo studio

Orizzonte temporale: 20 anni

Tipologia di progetto: studio clinico osservazionale per la raccolta longitudinale di dati anagrafici, diagnostici, clinici, genetici e di follow-up

Obiettivi generali: miglioramento della presa in carico e della qualità della vita delle persone con condizioni PIK3CA-correlate.

Obiettivi specifici:

- * Stimare **prevalenza e incidenza**
- * Studiare la **storia naturale** e la **relazione tra genotipo e fenotipo**
- * Mettere a confronto le **opzioni terapeutiche** disponibili in termini di esiti
- * Mettere a confronto le **modalità di presa in carico** in termini di esiti
- * Raccogliere dati sulla **qualità della vita**

I prossimi passi saranno la predisposizione della documentazione centro-specifica e la sottomissione ai Comitati Etici degli altri centri partecipanti e la creazione del database sulla piattaforma REDcap.

Per informazioni:

Federica Borgini - Project Manager dello studio
 areascientifica@associazione-nazionale-macrodatilia.org



Il format "Biwy"

In collaborazione con un'altra associazione di malattia rara - AIBWS - stiamo realizzando una serie di **corti animati**, che hanno tra i protagonisti **la simpatica farfalla monarca Biwy**.

Grazie al linguaggio dei cartoni animati, capace di veicolare in modo semplice e divertente messaggi importanti, il format "Biwy" vuole aiutare i bambini colpiti da una malattia genetica rara (e non solo loro!) ad **affrontare i momenti più impegnativi del loro percorso di cura e consapevolizzarli**.

I piccoli protagonisti dei video non hanno però una delle due sindromi, questo perché il format vuole essere uno strumento che va oltre le malattie rare, per essere d'aiuto a tutti i bambini che nella loro vita incontrano una malattia.

Il progetto, che si avvale della preziosa collaborazione degli **psicologi del Comitato Scientifico delle due Associazioni**, ha all'attivo già **2 video**:

- * Biwy - il prelievo con il sorriso (realizzato da AIBWS)
- * Biwy e i dottori (realizzato dalle due associazioni)

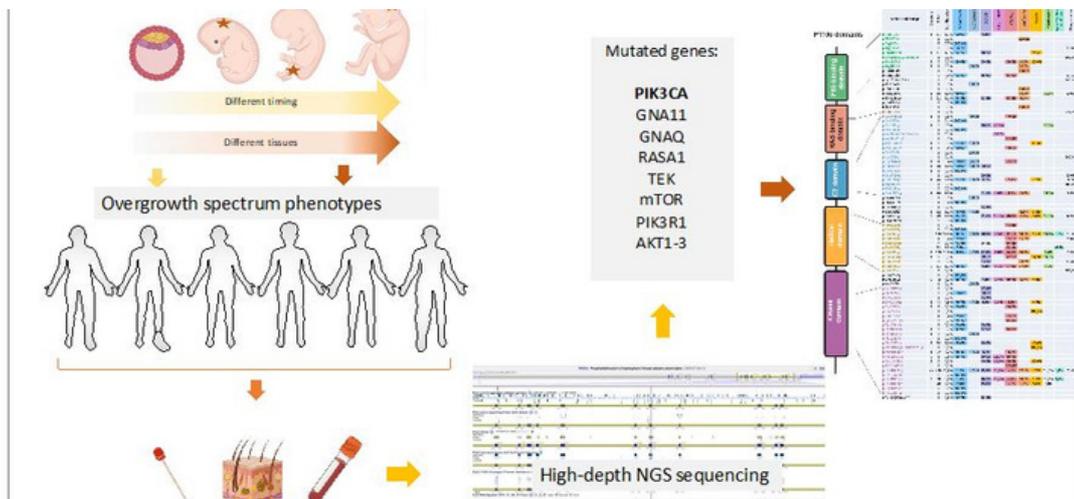




Dalla letteratura

* **Genotypes and phenotypes heterogeneity in PIK3CA-related overgrowth spectrum and overlapping conditions: 150 novel patients and systematic review of 1007 patients with PIK3CA pathogenetic variants** (fare clic sul titolo per accedere all'articolo)

Mussa A, Leoni C, Iacoviello M et al



Coordinato dall'**Università degli Studi di Bari** e con la partecipazione di ricercatori ed esperti in tutta Italia, è lo studio finora più completo sull'argomento.

Il lavoro, pubblicato sulla rivista **Journal of Medical Genetics** (del Gruppo British Medical Journal), è il risultato di un anno di collaborazione a livello nazionale e di una lunga revisione, che ha preso in esame **1.007 casi**, di cui 150 italiani, dal 2012 a oggi.

Lo studio identifica e analizza le mutazioni somatiche del gene PIK3CA e "mette ordine" tra le conseguenti manifestazioni cliniche, che nelle PROS sono numerose ed eterogenee.

Il risultato è un **utilissimo strumento** per tutti i clinici che hanno a che fare con questi disordini e ne sanno poco, e che con in mano un referto possono trovare subito le possibili correlazioni fra il tipo di mutazione e le sue caratteristiche cliniche.

Altro obiettivo della ricerca è **semplificare la parte diagnostica**. È ormai noto agli addetti ai lavori che dieci mutazioni coprono il 70 per cento di tutti i casi. I kit per una diagnosi veloce oggi prendono in considerazione solo alcune mutazioni del gene *PIK3CA*, come quelle implicate nel tumore alla mammella. Ora invece potrebbero essere sviluppati nuovi kit commerciali specifici per le PROS e basati sulle dieci mutazioni più frequenti.

Dallo studio emerge anche un altro aspetto, ovvero che ci sono manifestazioni cliniche che sembrano riconducibili alle PROS, ma in realtà dipendono da geni diversi da *PIK3CA*. **I pazienti che rientrano in questa casistica a oggi risultano negativi alla mutazione** e non possono accedere a terapie mirate. Emerge quindi la necessità di altri studi proprio su questi pazienti.

Altri progetti



Attività e progetti



Tra gli altri progetti dell'Associazione, è in fase di stesura, in collaborazione con alcuni membri del Comitato Scientifico, un **documento italiano** che ha come scopo quello di **revisionare le indicazioni più recenti in letteratura** e **promuovere una collaborazione per ottenere una gestione condivisa tra gli specialisti coinvolti nel percorso di cura.**

Il documento è già in una fase avanzata di stesura e verrà condiviso a breve in primis con gli altri membri del Comitato Scientifico di AIMP e successivamente attraverso questa newsletter, per ottenere feedback e una condivisione quanto più ampia possibile dei suoi contenuti.

CONTATTI

Associazione Italiana Macrodattilia e PROS

Frazione Ponte Carate, 22

27010 San Genesio ed Uniti (PV)

Tel: 348 390 2289 (Presidente, Massimo Picciuca)

Tel: 340 1066967 (Referente scientifico)

www.associazione-nazionale-macrodattilia.org

