



Associazione Italiana Macrodatilia e PROS APS

Le condizioni PIK3CA-correlate

AIMP si occupa di una famiglia di condizioni rare molto eterogenee che hanno tutte la stessa causa: **mutazioni** attivanti nel **gene PIK3CA**, che portano a una **crescita eccessiva** in una o più parti del corpo, con un impatto anche forte sulla qualità di vita. Nei casi più gravi, possono essere presenti **ritardo mentale e complicanze anche gravi**.

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)

Altri progetti

- * [Registro sulle condizioni PIK3CA-correlate](#) (2023-2043)
- * Pubblicazione di un documento di consenso sulla diagnosi e la presa in carico su una rivista internazionale (dicembre 2023)
- * Progetto "Biwy": cartoni per la consapevolezza dei bambini (dal 2021)
- * Ampliamento della rete PROS in Italia
- * Risorse informative per le famiglie

