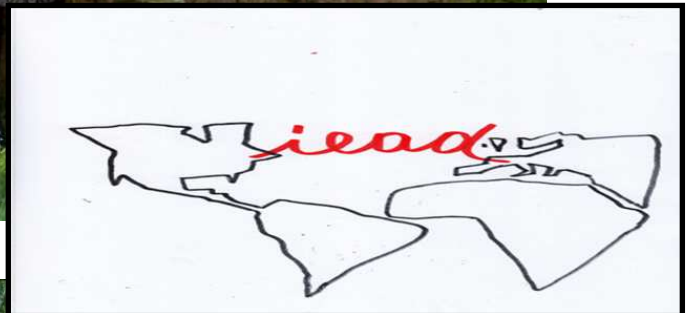


# condiviDEre

Newsletter dell'Associazione Nazionale Displasia Ectodermica - ONLUS

giugno 2014





## ANDE – ONLUS Associazione Nazionale Displasia Ectodermica

Via Cascina Fidelina, 19

20061 Carugate (MI)

Web: [www.assoande.it](http://www.assoande.it)

Email: [segreteria@assoande.it](mailto:segreteria@assoande.it)

Tel/fax: 029 4750457

Presidente: Giulia Fedele

Redazione: Patrizia Gentile.

Impaginazione: Salvatore Randazzo

### A questo numero hanno collaborato:

- ◆ Sara Soddu
- ◆ Roberta Ranieri
- ◆ Emanuela Podagrosi
- ◆ Cinus Sabrina
- ◆ Luca Ranieri
- ◆ Giuseppe Giuliano
- ◆ Daniela Ibba

Puoi trovare ANDE su Facebook

[www.facebook.com/groups/assoande](http://www.facebook.com/groups/assoande)

### Comitato scientifico:

Dott. Gianluca Tadini  
dermatologo

Dott. Evangelista Mancini  
odontoiatra

Dott. Francesco Grecchi  
chirurgo maxillo facciale

Dott. Michele Callea  
odontoiatra

Dott.ssa Laura Guazzarotti  
Endocrinologa

Trovi i numeri arretrati sul nostro sito:

[www.assoande.it/giornalino](http://www.assoande.it/giornalino)

L'editoriale

## Sei mesi intensi

Questi ultimi sei mesi sono stati pieni di eventi e di notizie molto positive.

Domina la scena, ovviamente, la grande notizia della sperimentazione avanzata con la proteina EDI200, che si sta confermando come la prima vera soluzione ai problemi che la XLHED porta con se. Per i più distratti (ne abbiamo ampiamente parlato nel numero scorso) ricordiamo che è in fase di avanzata sperimentazione, da parte della società farmaceutica EDIMER, la cura dei pazienti di XLHED mediante la proteina EDI200, da loro sintetizzata. Poche somministrazioni fatte ad un neonato fra il 2° ed il 15° giorno di vita sono sufficienti ad evitare la gran parte dei problemi a denti, capelli, occhi ecc ecc. La sperimentazione ha superato la fase dei test sugli animali, ed ora si stanno ottenendo i primi risultati sui bambini delle famiglie che hanno accettato di aderire. Il problema, paradossalmente, è quello di trovare famiglie che siano disposte ad aderire, e che siano nelle condizioni adeguate. Occorre, ovviamente, che sappiano di essere possibili portatori di XLHED, che la mamma sia incinta e che si sappia già che il feto è affetto da XLHED. Occorre poi che la famiglia sia disposta a spostarsi in uno dei punti di sperimentazione. Chi fosse interessato ed avesse i requisiti richiesti non ha che da rivolgersi alla nostra associazione.

Come non raccontare poi della prima Conferenza Internazionale sulla DE che si è tenuta in Italia? E' stata un grande successo, hanno partecipato delegazioni da ogni parte del mondo, persino Australia, Mexico, Turchia, Russia. Abbiamo ricevuto complimenti e ringraziamenti da tutte le delegazioni!

Continua poi l'attività degli incontri che l'associazione organizza in vari punti di Italia, e non solo al nord come succedeva in passato. Abbiamo infatti ricevuto pressanti richieste da parte degli associati che lamentavano la difficoltà di trasferirsi a Milano o a Mantova per partecipare ai nostri incontri. Per questo sono stati organizzati, nel corso dell'ultimo anno, incontri a Perugia, a Roma, a Taranto, a Bologna.

Incontri che sono stati un successo perché finalmente hanno messo in contatto le famiglie dei malati con i medici e le personalità che più attivamente si occupano di affrontare i vari aspetti della DE. Si è parlato di denti, impianti, protesi e di capelli. Da non trascurare poi l'aspetto dello scambio di opinioni fra i vari dottori. Non dimentichiamo infatti che uno dei problemi più grossi è quello della scarsa informazione che molti dottori hanno rispetto alla DE. Questi incontri sono quindi molto importanti, sia per le famiglie che per gli operatori sanitari.

In conclusione possiamo dire che l'Associazione è viva, vitale, operosa e che i successi non mancano, grazie a tutti quelli che non fanno mai mancare il loro impegno e la loro disponibilità.

Giulia Fedele

Patrizia Gentile

Salvatore Randazzo

# Il congresso ANDE a Milano

Di Giulia Fedele

In un aperitivo che aveva chiuso il Congresso Mondiale sulla Displasia Ectodermica svoltosi ad Erlangen (Germania) nel giugno 2012, si era deciso di organizzare un meeting a Milano con tutte le rappresentanze delle associazioni internaziona-

li. La sfida è stata accolta. Sapevamo che con il supporto della Fondazione A.N.D.I, il Dott. Callea per i rapporti internazionali, e Salvatore e Patrizia, uniti sicuramente ce l'avremmo fatta.



Holm Schneider, Diana Perry, Ulrike Holzer e Neil Kirby

E' stato un grande lavoro, con mesi e mesi ad organizzare ogni singolo momento, dall'arrivo alla partenza, dalla location per il meeting all'albergo dove farli soggiornare, all'organizzazione dei momenti ludici e dell'accoglienza. Lavoro che è stato premiato con tanti sinceri complimenti. Quattro giorni intensi con l'adrenalina a mille e quella tensione che ti tiene tesa come le corde di un violino.

Il 27 marzo c'è stato il primo arrivo delle leader dell'associazione austriaca e inglese, presidenti

oltre che della loro associazione nazionale anche delle associazioni internazionali; a seguire i bielorussi, Australia e la Turchia. Io e mia figlia Fabiola (per l'occasione interprete) li abbiamo accolti con grande eccitazione ed entusiasmo, e con il dott. Michele Callea in rappresentanza della parte medico - scientifica, ci siamo trovati nella hall dell'Hotel delle Stelline. Abbracci intensi e sinceri dopo lunghe mail intersorsi mesi prima. Lunga chiacchierata e il ghiaccio si è frantumato, sembriamo vecchi amici che si ritrovano dopo un



Holm Schneider

lungo periodo.

Il Giorno dopo, solita scena come da copione, tutti nella Hall ad attendere il resto del Mondo, USA, Canada, Messico, Spagna, Francia, Olanda, Germania/Belgio/Svizzera, Ungheria, Russia, Norvegia, Svezia, non è riuscita a venire la Cina, l'Argentina, il Pakistan, Sud Africa, l'aria che si respirava era indescrivibile, felici di condividere i due giorni che sarebbero volati come attimi.

La sera grande aperitivo con tutti i nostri specialisti e sponsor che si sono uniti alla grande platea per condividere il grande momento: il meeting **IEDN 2014**.

E finalmente il 29 marzo è arrivato!

Dopo il mio saluto, la parola al dott. Giovanni Evangelista Mancini (FONDAZIONE ANDI onlus, Presidente), con una breve relazione sui nostri centri di riferimento e del percorso terapeutico. Segue Diana Perry e Ulrike Holzer con la presentazione e i ringraziamenti allo sponsor EDIMER che ha sostenuto le spese aeree a chi non



U. Holzer, D. Perry, E.Mancini, M.Callea



Hilde Norgarden (Norvegia)

poteva permetterselo. Ecco il grande ospite: Prof. Holm Schneider, uno tra i maggiori esperti di Displasia, Direttore della Pediatria di Erlangen, Germania. Ci parla della proteina EDI200 (la proteina ricombinante che dovrebbe risolvere "a monte" i problemi della displasia, limitatamente ai maschi che presentano alterazioni al gene EDA 1). Erlangen è uno dei sei centri nel mondo (3 negli USA, uno a Parigi e l'altro a Cardiff) dove sono iniziati il clinical trial. La sua relazione unita alle immagini che scorrono, mantengono la platea in suspense per non perdere neppure una sillaba di ciò che dice. La grande novità: il primo bimbo trattato con fase 1 a Erlangen, proprio la lui. Dalle immagini è chiaramente visibile notare come il piccolo dopo il trattamento, ha ripristinato il derma ed anche la peluria è evidente. Roba da far accapponare la pelle, fino a solo un decennio fa, non si pensava minimamente che si sarebbe arrivato a tanto.

I relatori si susseguono, dopo la Edimer è la volta di Dennis Costello, rappresentante EURORDIS, spiega l'utilità di aderire ad un "social-network" no profit, nell'ambito delle malattie Rare nel contesto della Comunità europea.

Tutta la giornata si è svolta alla perfezione tra relazioni e pause nel giusto rapporto. E finalmente arriva



Diana Perry (UK)



Holm Schneider, Diana Perry, Ulrike Holzer e Neil Kirby

sera. Dopo i ringraziamenti finali, insieme a Patrizia, distribuiamo un ricordo di questa grande giornata: un libro realizzato con l'aiuto di Dr. Michele Callea quale traduttore dei versi di Stevenson e pagine colorate da

Ugo Pierro che ha realizzato una serie di tarocchi e, l'aggiunta del segnalibro con applicazioni all'uncinetto realizzati da Patrizia.



Ma non è finita, la cena conviviale ci tiene ancora uniti a condividere e sigillare una giornata significativa e storica nella metropoli milanese. Sta anche arrivando il momento dei saluti ma non dopo averli

riuniti tutti in un giro turistico della città e l'ultimo pranzo insieme. Abbracci, baci e ancora ringraziamenti e complimenti prima di lasciarci definitivamente per un arrivederci a OSLO 2015 convegno internazionale.

# In tour a Taranto

Di Giulia Fedele

TARANTO 12 aprile

Quest'anno mi sembra di essere come i famosi cantanti in tour per l'Italia. Una decisione programmata per poter dare la possibilità a tutti gli associati di ascoltare dal vivo ciò che succede sul territorio italiano e nel mondo, sempre accompagnata da Patrizia e Dr. Callea.

La giornata si presenta ottima, bella e fresca. Ad accoglierci sono i sigg. Larizza che hanno individuato la sala per il ns incontro ed organizzato il pranzo.

C'è anche un'emittente radiofonica che registra il ns evento. Pian piano arrivano le famiglie e la giornata inizia dopo la mia breve presentazione, l'intervento del Dr. Callea dell'ospedale Burlo di Trieste che, spiega la novità sulla proteina EDI 200. A questo punto la D.sa Annichiarico ha preso la parola spiegando la sua posizione in Regione sulle malattie rare e quanto si senta coinvolta nel voler risolvere le problematiche delle associazioni coinvolte in regione e la necessità di doverne far parte anche noi. Per le famiglie presenti non è vero che la regione abbia veramente preso a cuore la situazione, tant'è vero che c'è un vero botta e risposta per la constatazione delle reali situazioni non facili da risolvere e, come sempre tante parole ma pochi fatti. Dopo la pausa pranzo è la volta del Dr. Raffa della Fondazione Banca degli occhi del Veneto che, relaziona le problematiche ocu-

lari nella EEC. Argomento molto interessante con un linguaggio prettamente tecnico e forse per alcuni poco comprensibile. Argomento invece pratico e interessante per tutti, è la relazione del Dr. Rubino maxillo facciale dell'ospedale Galeazzi che, spiega i casi trattati in pazienti adulti con l'implantologia. Varie soluzioni sono state portate a conoscenza della platea per avere una piccola infarinatura su un possibile trattamento sul proprio figlio. Tra i tanti inviti c'erano quelli per i medici del posto, per gli assistenti sociali e per le autorità e nessuno era presente, questo come sempre dimostra la scarsa volontà ad interessarsi ad un qualcosa fuori dal loro ambito.

A chiudere le relazioni è la Sig.a Patrizia Gentile, che ha parlato della problematica del figlio con una displasia molto rara, la XLPDR.

Prima della chiusura dei lavori, si è reso necessario invitare le famiglie presenti ad eleggere un rappresentante per poter rappresentare l'associazione al tavolo di lavoro della Regione. Il prescelto volontario è il Sig. Giacinto Damato, che ringrazio personalmente.



# Cronache da Bologna

Dr. Michele Callea & Giulia Fedele

BOLOGNA 11 maggio

Siamo a Bologna, nella sede della Rhein, un marchio che produce dispositivi per utilizzo odontoiatrico. Ad aprire i lavori è il dott. Raffaele Lombardo direttore marketing della Rhein, persona squisita, molto alla mano e felice di questa giornata informativa.

Giulia ha fatto il punto della situazione associativa e dello svolgimento della giornata, per poi passare nel vivo delle relazioni, dando la parola al dott. Paolo Raffa, biotecnologo, che affianca all'università di Padova il Prof. Enzo di Iorio, ricercatore impegnato sulla displasia, sulle forme causate da mutazioni nel gene p63, ed in particolare sulle problematiche oculari. Il dott. Paolo Raffa, ci racconta la terapia genica "auspicabile", e dettagli interessantissimi per chi conosce acronimi come EEC, AEC, LMS (Limb Mammary Syndrome), ADULT; trapianto di Cornea - Cellule staminali che vengono dal limbus...

Ecco di cosa si occupano i "nostri" ricercatori:

**Gianluca Tadini**, il diagnosta delle patologie più rare, dermatologo che ha classificato (insieme ad un gruppo di scienziati di tutto il mondo) le ittiosi, le epidermolisi bullose, l'unico che ha saputo riconoscere la XLPDR. Ora toccherà alla Neurofibromatosi, e ha partecipato al gruppo di studio per le nuove classificazioni sulle displasie. Quella fatta dai brasiliani Freire-Maia-Pinheiro, è infatti vetusta e incomprensibile oltre ad avere degli "overlapping", sovrapposizioni di patologie che stanno in più classificazioni. Oggi ci parla in modo terreno della proteina EDI200, di cui a breve parleremo molto di più; ne aveva parlato il dott. Callea a Trescore, ne avevano parlato Tadini e Callea a Marsciano, ne aveva parlato Callea a Taranto, ma l'eloquio del dott. Gianluca Tadini è didattico, piacevole, quindi ci racconta in primis che prima si interviene con una proteina ricombinante meglio è: cosa vuol dire? Vuol dire che una volta appurato che il farmaco non è tossico, che funziona nei "tabby mouse", curando i sintomi della displasia (X linked HED), curando i cani (pastore tedesco, si veda un articolo di Pascal Schneider e Oliver Gaide, Am J Med Gen anno 2003); ora la sperimentazione a mezzo di clinical trial, previ sacri crismi di ISS e comitati etici e tutte le autorità coinvolte nel merito, è avvenuta la prima sperimentazione sul neonato, fra il secondo ed il quinto giorno di vita; ha funzionato, ci sono i primi risultati anche se è auspicabile cominciarlo prima, nella fase intrauterina.

Per questa sperimentazione sono candidati solo i neonati con mutazione a carico dell'EDA-A1, che si trova sul cromosoma X, e quindi presente nella madre portatrice.

Prima di introdurre l'ultimo relatore, è interessante ascoltare la testimonianza della mamma di Igor, (lui è assente per stage scolastico) il primo bambino che ad 11anni, è stata eseguita una terapia di riabilitazione implantare. Ci racconta la "compliance" ovvero come sta Igor con il trattamento ricevuto dal dott. Montanari, che si annovera, insieme ad altri pochi in una categoria che definirei di insostituibili, pur sapendo che è proprio la categoria che non esiste. Comunque la sua testimonianza trasmette un percorso eseguito senza ansie con una tranquillità quasi da racconto fiabesco. Concordo con lei che è proprio così che si affrontano i vari ostacoli che la vita ci pone. Cosa è cambiato dopo il trattamento? lei ha risposto che ha acquisito più sicurezza e che se prima nell'età infantile orgoglioso delle sue protesine le mostrava a tutti ora si sente più riservato, è un qualcosa che appartiene solo a lui e che non condivide più con nessuno.

Anche il papà di Angelo, l'altro bimbo che ha ricevuto lo stesso trattamento, ha dichiarato che il figlio ha mostrato più sicurezza dopo il trattamento, più fiducia in se stesso. A differenza di Igor, lui non portava volentieri le protesine e questa soluzione per lui ha dato davvero una svolta alla sua vita.

[A relazionare in maniera tecnica tutto l'operato su Igor e a seguire gli altri 5 casi è il Dott. Marco Montanari insieme al Dott. Filippo Battelli che del loro progetto sono entusiati, una creatura ideata e che pian piano hanno sviluppato sfidando le opposizioni di alcuni illustri. Ma questo poco importa se è un progetto che ha migliorato la vita a questi 5 ragazzi consentendo un quotidiano migliore.](#)

La terapia di riabilitazione implantare, con protesi sovra-implantare, e con una barra annessa per consentire alla mandibola una crescita che la letteratura (scientifica) ferma ai 2 anni e mezzo. Gli impianti previsti (2 nella mandibola, tra i 9 e gli 11 anni) servono ad avere una protesi più stabile dopo accurata valutazione della qualità e quantità dell'osso, ora ecco, servirà un follow up decennale per avere dati statisticamente più significativi.



# Luca e Roberta

## Le storie....

Ad appena sedici anni di vita nacque il frutto dell'amore di due sprovveduti studenti del 1° e 5° Liceo scientifico in quel di Marsciano in Perugia.

Eh si, era l'anno 1973..... anni quelli in cui accettare una gravidanza a 15 anni lei e 19 lui non era semplice.... Ci fu addirittura un trafiletto del Corriere dell'Umbria!!!!!!

Ma le lotte non finirono con l'accettazione da parte dei nostri genitori vista la tenera età. Mi resi infatti conto che non tutte le difficoltà erano sopite anzi erano appena cominciate le vere sofferenze che a volte la vita ti pone.....

Sì la nascita di Luca, grandissimo evento ormai atteso da tutti con trepidazione, aveva subito dato avvisaglie di problemi.

Il piccolo alla nascita era debole con poche forze e con un ittero spaventoso... Ma il peggio doveva ancora arrivare, le fastidiosissime febbri subdole con picchi di temperature altissime e bronchioliti che colpivano continuamente questo piccolo corpicino ..

E inconsapevolmente noi continuavamo a coprire Luca con golfini di lana creati dalle volenterose mani mie e delle giovanissime nonne mentre lui a nostra insaputa ne soffriva ancor piu'... E



• JUL • 74 •

via il lungo iter di ospedale in ospedale senza riuscire a capire il problema.... Ma quale era la causa scatenante? Dermatologi, otorino, pneumologi ... nessuno capiva di cosa si trattava. Siamo addirittura arrivati a praticare un agobiopsia del midollo.... meglio non ricordare troppo!

Ma grazie ad un semplice pediatra dell'ospedale

del posto al quale si accese una lampadina improvvisa che ricordò di aver studiato all'università un piccolo trafiletto dove si parlava di questi denti conoidi che portavano alla manifestazione della Displasia E.A..

l'ignoranza contro il culto del bello dell'apparire... Se sei marcio dentro non conta, l'importante è l'involucro. Eppure tutti noi sappiamo bene quanto ciò duri poco, vero?... Tolgo tutta la mia patetica polemica ma solo per esprimere quanto è dura vivere solo superficialmente.

Intanto il mio Luchino cresceva, si fortificava e ascoltava i consigli della sua mamma ancora studentessa... Sì, un giorno prese tutta la sua grinta e fece lo sgambetto ad un bambino che lo chiamava draculino pelato..... Da un lato ero addolorata perché forse



La così tanto sconosciuta D.E.A

Il mio tesoro aveva appena 9 mesi ed era il 24/12/1974.

Non so' dire se è stato un bene essere due genitori giovanissimi, però d'altro canto la mia giovane età mi ha portato ad essere grintosa o forse incosciente non so. Ciò che sapevo era che Luca doveva difendersi con gli altri bambini che nella loro purezza sono sadici, spontanei sinceri ma anche duri. Per non parlare poi degli adulti che o ti compatiscono o ti guardano come se vedessero un "Ufo"....

Allora si scatena dentro la grande lotta, che molti di voi conoscono: "cosa vuol dire normale" ? Sinceramente io ancora devo comprendere questo strano termine del vocabolario!!!!!!E allora giù che gli davo di brutto a fare a cazzotti con questi strani sentimenti, ma si sa, si lotta contro



avevo esagerato nell'insegnargli a difendersi ma dentro di me ridevo, Luca aveva comunque reagito questo era importante.....

Beh ne è passato di tempo tra odontoiatri, dentisti, dermatologi, otorino. Queste erano le così tanto ambite "nostre tappe preferite"!!!! Ci siamo barcamenati nel bene e nel male sbagliando



Ma quello che si cercava disperatamente qua e la era capire se c'erano centri o altre possibilità di poter recuperare qualcosa o di poterne capire di più!!!

La lotta è stata grande e devo ammettere che dopo l'adolescenza di Luca cercavo di sdrammatizzare quasi a celare il problema che si chiamava "DEA", forse era un ammettere di essere stati sconfitti o qualcosa del genere..

Ma Luca che intanto cresceva e diventava un vero atleta prima dedicandosi con grande animo al motocross con la sua Aprilia blu e con una paura infernale da parte mia, poi tutto il suo impegno diventò dedito alla palestra,



sicuramente tante volte ma rendendomi conto che mancavano tante cose, soprattutto ciò che mi rattristava era la solitudine .

Non la solitudine in famiglia perché Luca ha un fratello ed una sorella che sono arrivati ben 11 anni dopo e credo ardentemente che sono i suoi amori grandi e lo ha dimostrato fin dalla nascita di Giulia e poi da quando Giusi il più piccolo andava in 1° elementare. Bene, Luca lo ha aiutato al mio posto e non a caso è quello che ha amato più degli altri lo studio.



tanto che è riuscito ad avere un fisico scolpito nonostante le sue difficoltà, ad eccellere nel bodybuilding fino a raggiungere traguardi nelle gare. Il suo corpo trasmetteva protezione anche ai suoi fratelli.

Non si è mai tirato indietro neanche in ambito lavorativo dove ha dato prova di se stesso affrontando numerosi lavori. (devo dire che è stato ed è un grande).

Ha provato di tutto dal facchino al buttafuori al vigilante di sicurezza, al gestore del teatro di Marsciano, all'assicuratore fino ad arrivare ad essere tutt' ora un eccellente Agente di rappresentanza pezzi di ricambio.

Bene, dicevo il mio adorato Luca cercava al mio contrario notizie sulla DEA e.....  
"Miracolo" comparve L'associazione con la nostra tanto amata "Giulia la grande" e la sua meravigliosa famiglia.

E piano piano fino ad arrivare a tutti voi, questa immensa famiglia allargata che siete che siamo tutti Noi.

Ed allora ti rendi conto, se ti fermi un attimo a pensare: siamo stati finalmente graziati dalla vita perchè "Non siamo piu' soli".

Un abbraccio

Roberta da Marsciano

# La storia di Daniela

Di Daniela Ibba

Ciao, mi chiamo Daniela, ho 28 anni e abito in provincia di Firenze, da 8 anni sono volontaria presso un'associazione di volontariato e dopo tanti sacrifici, ad ottobre 2013 mi è stato fatto un mini contratto come Soccorritore 118 a bordo dell'ambulanza con medico a bordo. Nonostante le tante fatiche e il non sudare riesco a farlo senza problemi e sono sempre più sicura di aver intrapreso la strada giusta, anche se non smetterò mai di sognare e lottare per fare il vero lavoro dei miei sogni ovvero l'Infermiera!

La Displasia mi è stata diagnosticata a 18 mesi e sono l'unico caso in famiglia. Vivendola in prima persona posso assicurarvi che non è stato facile crescere con le continue prese in giro da parte di bambini e adulti, la cosa che più mi faceva male era vedere tutte le mie amiche con dei bellissimi denti e capelli lunghi, ed io invece non avevo nulla di tutto ciò ma più andavo avanti e più imparavo a fregarmene e cercare di valorizzare ciò che avevo.

Dato che non sapevo nulla della mia mutazione, prendo coraggio e prenoto la consulenza genetica; quando mi chiamano per andare a parlare con la genetista partono mille pensieri... chissà cosa mi dirà, chissà se potrei trasmetterla a un futuro bimbo.

Il giorno arriva, e la dottoressa che mi ha seguita è stupenda, mi spiega tutto con parole molto semplici, anche quando inizio a

piangere senza nessun motivo! Mi spiega un po' di cose e alla fine mi dà una notizia stupenda ovvero che ho 1 possibilità su 340 di trasmissione della DE al bambino, quindi quasi impossibile e questa notizia mi ha fatto rivalutare tante cose.

Inizio il mio percorso per i denti a 17 anni alla maxillo facciale di Firenze, che dopo varie visite, foto, decidono di operarmi, quel giorno torno a casa felice e con la speranza di una nuova



vita. Da quel giorno sono passati 8 anni di lista di attesa dove non sono mai stata chiamata e ogni volta che provavo a chiedere mi veniva risposto che ancora non era il mio turno... in questi 8 anni di attesa mi sono rivolta ad altre strutture ma le risposte erano sempre le stesse... "il caso è difficile, non so se mi voglio prendere questa responsabilità" oppure "si non ci sono problemi, intanto facciamo l'intervento per gli innesti ossei poi vediamo il da farsi, ma sappi che è tutto a spese tue e si parla dai 30 ai 50 mila euro" a sentire quelle risposte mi è caduto il mondo addosso e pensavo che non sarei mai riuscita ad avere un bel sorriso ed essere finalmente "normale" finché non ho saputo dell'esistenza del gruppo Ande.

A febbraio 2012 prendo coraggio e scrivo a Giulia la quale mi prenota una visita per marzo al Galeazzi di Milano, faccio la prima visita e da lì parte tutto e se ho fatto tutto ciò non posso che ringraziare Giulia e il gruppo Ande!

Ho fatto il primo intervento a Luglio 2012 e non è stata affatto una passeggiata, spesso ho avuto crisi, ho pensato ma chi me lo ha fatto fare, ma piano piano le cose sono migliorate grazie al sostegno della mia famiglia e degli amici che si presentavano a casa con gelato!

A luglio 2013 faccio il secondo intervento dove mi tolgono tutti i miei denti e inseriscono gli impianti, beh posso dire che questo è andato meglio anche se la febbre alta mi ha co-

stretta a un ricovero più lungo, e in quei giorni ho avuto il sostegno di Chiara e mamma che erano con me quando mi hanno portata in sala, ed erano con me quando mi sono svegliata in camera.

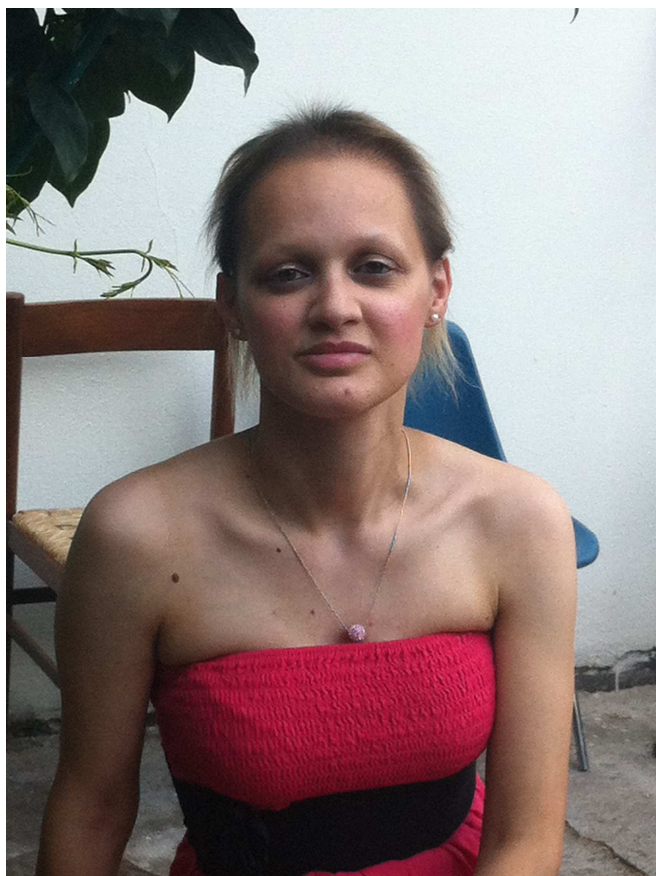
E adesso eccomi qui, tra qualche giorno finalmente mi monteranno i denti definitivi e non sto più nella pelle!!!

Un'altra cosa che mi ha cambiato totalmente la vita è stato metter l'impianto di capelli, che sensazione stupenda! E pensare che prima non mi interessava nemmeno!

Un giorno mamma mi dice Dani c'è un centro a Firenze che fa impianti capillari andiamo a vedere? E io gli dissi di no perché ero in crisi per via dell'intervento che avevo subito qualche settimana prima; un giorno leggo su un giornale una pubblicità sui capelli e da lì è nata la curiosità di vedere, lo dico a mamma che mi dice che è lo stesso centro dove voleva portarmi.

Prendiamo appuntamento e andiamo, mi sono innamorata a prima vista di un impianto biondo e lungo e avevo già deciso che avrei voluto quello. Lì ero così euforica, invece una volta a casa ho iniziato a pensare, ma cosa penserà la gente, mi prenderanno in giro? Beh questi pensieri sono durati poco perché la voglia di cambiare era più forte e ho deciso che me ne sarei fregata di ciò che avrebbe detto la gente; la vita era la mia e





tati per il coraggio che ho avuto! Il 31 ottobre finalmente lo montano e mai mi sarei aspettata tanti complimenti! sentirsi dire Dani sei bellissima, è stata una botta di vita per la mia autostima!!

Che altro dire ... a 28 anni finalmente tutti i tasselli della mia vita stanno andando al loro posto, a breve potrò sfoggiare un sorriso smagliante, ho una bella capigliatura e sentirsi dire che sono bella è la più grande vittoria!!! Oggi sono una ragazza Felice e lo devo solo alla mia famiglia, che mi è sempre stata accanto in tutte le scelte che ho fatto, ho amici veri su cui contare e una mamma pronta a tutto!

Grazie al gruppo su Facebook ho conosciuto tante mamme e ragazzi, con cui confrontarmi su qualsiasi problema, GRAZIE a tutti voi!!!

Che altro potrei desiderare di più?

ne facevo ciò che volevo! Vi dirò che sono rimasta molto stupita, perché nessuno mi ha presa in giro anzi si sono complimen-



# FORZA DI VOLONTA'....

Di Giuseppe Giuliano

Ciao a tutti mi chiamo Giuseppe Giuliano ed ho 20 anni. Vivo a Montelepre, un paesino in pro-



Quando avevo l'età di 6 o 8 anni non mi importava di nulla, l'unica cosa che mi importava era

quella di giocare con i miei amici d'infanzia, per strada, perché infondo i bambini non conoscono la discriminazione, non conoscono la parola "diverso", a loro l'unica cosa che importa è giocare liberi e spensierati. E così facevo io, giocavo libero e spensierato. Ma come sappiamo tutti, gli anni passano e si cresce, e mi rendevo conto che più crescevo e più i problemi erano dietro la mia

vincia di Palermo e come in ogni paesino del Sud Italia i pregiudizi e le dicerie sono facili a nascere. Voglio raccontarvi la mia storia non per far parlare di me e nemmeno per farmi conoscere, ma ho deciso di scrivere la mia storia per far capire alla gente piena di pregiudizi inutili come vivo la mia vita con un piccolo fardello che mi porto sin dalla nascita.

Questo Fardello, come ben sapete, è la Displasia ectodermica. Non voglio stare qui ad elencarvi tutto quello che comporta perché sarebbe inutile farlo. Voglio solo dare coraggio a quei genitori che si scoraggiano perché i loro cuccioli hanno questo piccolo problemino. Voglio subito cominciare con il dire che noi non siamo diversi, ma siamo speciali, per quanto riguarda me posso dirvi che Fortunatamente ho imparato a convivere con questo problema anche se con il tempo risolvevo problemi del tipo l'autocontrollo in posti caldi e si presentavano altri problemi come quello della socializzazione.

porta. Adesso sono quel che sono grazie alla mia famiglia e ai miei amici, ed è proprio grazie a loro, alla mia famiglia e ai miei amici, che mi rendo conto di quanta forza ho di andare avanti anche davanti ai pregiudizi stupidi e insensati.







Adesso frequento la facoltà di Scienze Della Comunicazione Dell'università degli studi di Palermo, e non immaginate quante soddisfazioni e quanti schiaffi morali sto dando a gente che non credeva in me. E credetemi, non c'è cosa migliore di zittire certa gente con i **fatti** e non con le parole.

Cari Genitori, io non sono un papà quindi non posso comprendere l'amore immenso che un genitore prova per il proprio figlio, ma per quello che finora ho capito, so che è un amore innato, senza spiegazioni, quindi non sentitevi in colpa per il piccolo fardello che avete donato ai vostri figli, ma sentitevi fieri perché avete dato alla luce un'altra persona speciale che vi riempirà la vita con gioie, dolori, soddisfazioni e tanta ma tanta felicità.

Io ringrazio i miei genitori per tutto quello che hanno fatto, che fanno e che continueranno a fare per me, sono le persone che amo di più in questa

vita perché sono la mia forza, anche quando ricevevano una brutta notizia che riguardava me non si scoraggiavano mai anzi continuavano a darmi forza, e io questo vi chiedo!!! Non scoraggiatevi, Cari genitori, non vi fate abbattere da nulla e continuate a dare la forza di cui hanno bisogno i vostri figli, perché a volte non c'è nulla di meglio di un incoraggiamento...vedrete che ve ne saranno grati ma soprattutto cresceranno dei veri uomini o donne che siano, con Valori veri e con una "Forza di Volontà" immensa.

Che altro dire...Siate forti, i vostri figli vi amano e vi ameranno sempre come fa un genitore con il proprio cucciolo...



# I miei nonni

di Cinus Sabrina

Questi sono i miei nonni paterni: Cinus Angelo e Magri Rosa. Questa foto è del loro fidanzamento fatta nel paese di mio nonno che si chiama Tertenia in provincia di Nuoro Sardegna. Fino al momento del ritrovamento di questa foto non ero sicura che la portatrice era mia nonna, perché lei ha sempre negato di avere dei problemi, non so il perché: forse per vergogna, sai com'era nei paeselli.

Non ho avuto un bel rapporto con lei quindi non si è mai parlato di questo. Quando mi è nato Nicolò e di seguito ho scoperto la malattia, ho capito che il portatore era mio padre per le somiglianze che avevano nonno e nipote, ma lui era già morto e non ho potuto confrontare le cose. Ma con la nonna con cui non avevo un bel rapporto nulla da fare era un tabù. Allora sono andata in cerca di notizie dai parenti che mi rispondevano tutti la stessa cosa, perché quella era la storia che avevano vissuto con la nonna e cioè: "mio nonno era nell'aviazione e quando si è fidanzato con mia nonna che ha conosciuto in un viaggio a Milano, dopo un po' l'ha messa incinta ma per l'epoca lui fino ad una certa età non poteva sposarsi, quindi mia nonna ha fatto di tutto per poter abortire, per questo si pensava che mio padre era così per quel motivo, ma io sotto sotto credo che mia nonna lo sapesse, perché dico questo? perché cercando ancora notizie qualcuno mi ha raccontato che mia nonna aveva i denti brutti e acuminati che si era sistemata. Certo erano solo racconti della gente, ma l'anno

scorso per puro caso ho ricevuto da una zia questa foto e allora ho avuto la certezza, sì perché guardando bene la foto a parte la fisionomia si vedono i famosi dentini.

Quindi la mia storia della D. E inizia da lei non so se anche prima...la mia tappa è quindi nonna paterna, mio padre, io, mio figlio affetto al cento per cento e mia figlia affetta parzialmente.



# La voce di Luca

Di Luca Ranieri

Salve a tutti sono Luca Ranieri e vi scrivo anche per rispettare una promessa fatta a Patrizia sabato 10 maggio all'incontro ANDE di Bologna.

Anzi tutto non voglio raccontare la solita storia cronologica anche perché non credo che questo possa aiutare molto...

Sappiamo tutti che per dare soddisfazione alle nostre esigenze, ambizioni, desideri, valori umani ecc.. abbiamo bisogno di strumenti. Strumenti che ci aiutino a fare tutto ciò: Salute, Bellezza, Denaro, Talento, Intelletto, auto-stima, coraggio e fortuna! Tutti valori aggiunti che portano l'essere umano a vivere al meglio la propria vita e migliorando anche quella degli altri, superando le difficoltà che la vita stessa ci mette contro tutti i giorni!

Purtroppo noi displasici partiamo con 2-3-4 marce in meno rispetto ai "normodotati"... comunque a tutto questo c'è sempre una soluzione e/o una risposta! Già l'Ande, Giulia e i dottori (che seguono l'associazione) danno ottime risposte come: Trapianto capelli, implantologia e maxillo facciale per i denti, chirurgia estetica, agevolazioni sanitarie, fiscali...

So che questo non basta ma direi di approfittare di tali opportunità che altrimenti ci costerebbero cifre esagerate! Per il discorso salute e immagine, lo sport è fondamentale, io ho fatto anni di Body Building e oggi Fitness a dosi massicce, "fregandomene" (nel possi-

bile) anche del caldo! Alla veneranda età di 40 anni mi ritrovo un fisico da atleta! Se lo ho fatto io possono farlo tutti o quasi... consiglio queste discipline perché modificano il corpo a tuo piacimento.

Il lavoro, poi, è un problema enorme anche per i "sani" figuriamoci per noi! Comunque sia dopo circa 8 anni di agente di commercio posso dire di aver raggiunto una più che buona autonomia economica che mi permette la totale indipendenza! D'accordo ci sono alle spalle ore, giorni, mesi.. e





Abbiamo poi una carta vincente a nostro favore, siamo abituati a soffrire! E questo ci aiuta a fare maggiori sacrifici a sopportare fatica e dolore.. naturalmente quando servono.

Per il resto io proverei anche con il moderno Coaching (non sportivo, ma intellettuale), un aiuto che oggi richiedono politici, manager, imprenditori, agenti, atleti, attori ecc... per migliorare le capacità e superare problematiche complesse che bloccano autostima, coraggio, creatività.....

Ho preferito dare consigli pratici che ho già sperimentato con successo e sono sicuro possano darvi qualche sollievo

Luca

tanti Km (anche in estate) di duro lavoro ma ribadisco se lo faccio io possono anche gli altri!! Consiglio questo tipo di lavoro nella vendita o comunque in genere tutti i lavori nel commercio perché oltre alla gratificazione economica (non facile!!!), ti aiuta molto a superare la paura del giudizio degli altri.. anzi ti fa capire come avere il loro consenso da altre persone, dote che puoi applicare anche hai rapporti interpersonali..



# COME SVILUPPARE L'AUTOSTIMA DEL VOSTRO BAMBINO

(traduz. Sara Soddu)

Una sana autostima costituisce la corazza di un bambino contro le sfide del mondo. Sembra che per i bambini che si sentono bene con se stessi sia più facile gestire i conflitti e resistere alle pressioni negative. Questi bambini tendono a sorridere più facilmente e a godersi la vita, sono realistici e in genere ottimisti.

Al contrario, per i bambini che hanno una bassa autostima, le sfide possono diventare fonte di grande ansia e frustrazione. I bambini che hanno una bassa opinione di sé hanno difficoltà nel trovare una soluzione ai problemi. Se sono tormentati da pensieri ipercritici come "Non sono bravo" o "Non ne faccio una giusta", possono diventare passivi, introversi o depressi. Di fronte a una nuova sfida la loro risposta immediata è "non sono capace". Continuate a leggere e scoprite che ruolo importante potete svolgere nel promuovere una sana autostima nel vostro bambino.

## COS'È L'AUTOSTIMA?

L'autostima è l'insieme delle convinzioni e dei sentimenti che abbiamo riguardo a noi stessi, la nostra "auto-percezione". Il modo in cui ci consideriamo influisce sulle nostre motivazioni, sui nostri atteggiamenti e sul nostro comportamento e coinvolge i nostri cambiamenti emotivi.

Le basi dell'autostima vengono stabilite sin dalla tenera età. Ad esempio, quando un bambino piccolo raggiunge un traguardo, sperimenta un senso di realizzazione che rafforza la sua autostima. Imparare a rotolare su se stesso dopo decine di tentativi infruttuosi o padroneggiare finalmente il cucchiaino riuscendo a portarlo alla bocca ogni volta che mangia sono esperienze che insegnano ad un bambino l'atteggiamento del "posso farcela". Il concetto che la perseveranza porta al successo si impara molto presto.

Quando un bambino prova, fallisce, riprova, fallisce di nuovo ma alla fine ce la fa, sta sviluppando la sua opinione riguardo alle proprie capacità. Allo stesso tempo, sta creando un concetto di sé basato sull'interazione con gli altri. Per questo motivo, il coinvolgimento dei genitori è fondamentale nell'aiutare il bambino a formare una sana e ben definita auto-percezione.

L'autostima può essere definita anche come la combinazione tra la consapevolezza delle proprie capacità e la sensazione di essere amati. Un bambino che è contento per un risultato raggiunto ma che non si sente amato può arrivare ad avere una

bassa autostima. In modo simile, un bambino che si sente amato ma è titubante circa le proprie capacità può finire per avere una bassa autostima. Si ottiene una sana autostima quando si raggiunge il giusto equilibrio.

## SEGNALI DI SANA O DI SCARSA AUTOSTIMA

L'autostima varia durante la crescita. Si modifica e si regola spesso perché è influenzata dalle esperienze del bambino e da nuove percezioni. Per questo è utile per i genitori saper riconoscere sia i segnali di una sana autostima che quelli di una scarsa autostima.

Un bambino con una bassa autostima potrebbe non voler provare cose nuove. Potrebbe parlare spesso di se stesso in tono negativo dicendo frasi del tipo "Sono uno stupido", "Non imparerò mai come si fa", "Che importa, tanto nessuno si preoccupa mai di me!". Il bambino può manifestare scarsa tolleranza per la frustrazione, arrendendosi facilmente o aspettando che qualcun altro faccia le cose al posto suo. I bambini con una bassa autostima tendono ad essere eccessivamente critici e facilmente delusi da se stessi, vedono le temporanee battute d'arresto come una condizione permanente e insostenibile, in loro predomina un senso di pessimismo.

Un bambino con una sana autostima invece prova piacere nell'interagire con altri. Si sente a suo agio nei vari contesti sociali e partecipa volentieri sia alle attività di gruppo che a quelle individuali. Quando si presentano delle sfide è in grado di lavorare per trovare una soluzione. Sa esprimere il proprio malcontento senza sminuire se stesso o gli altri. Ad esempio, invece di dire "sono uno stupido", un bambino con una sana autostima dice "questo non riesco a capirlo". Conosce i suoi punti di forza e i suoi punti deboli e li accetta. L'ottimismo predomina.

## COSA POSSONO FARE I GENITORI

Come può un genitore favorire la sana autostima nel suo bambino? Ecco alcuni suggerimenti che possono fare la differenza:

- **Attenti a quello che dite.** I bambini sono molto sensibili alle parole dei genitori. Ricordatevi di lodare vostro figlio non solo per un lavoro ben fatto ma anche per il suo sforzo. Ma siate sinceri. Ad esempio, se il vostro bambino non entra a far

parte della squadra di calcio, evitate di dire frasi del tipo “Beh, la prossima volta ti impegnerai di più e ce la farai”. Dite invece qualcosa come “Beh, non sei entrato nella squadra ma sono veramente fiero dell’impegno che ci hai messo”. Premiate lo sforzo e l’impegno invece del risultato.

- **Siate un modello positivo.** Se siete eccessivamente duri con voi stessi, pessimisti o poco realistici circa le vostre capacità o i vostri limiti, vostro figlio potrebbe finire per rispecchiare il vostro atteggiamento. Coltivate la vostra autostima e il vostro bambino avrà un ottimo modello.
- **Identificate e correggete le convinzioni errate di vostro figlio.** E’ importante che il genitore identifichi le idee irragionevoli che un bambino può avere su se stesso, sia che riguardino il concetto di perfezione, attrattiva, abilità che qualsiasi altra cosa. Aiutare vostro figlio ad avere degli standard più corretti e ad essere più realistico nel valutare se stesso gli permetterà di avere una migliore opinione di sé. Un’errata concezione di sé può mettere radice fino a diventare una realtà agli occhi del bambino. Ad esempio, un bambino che va molto bene a scuola ma che fa fatica con la matematica, potrebbe dire “ Non sono capace in matematica, non sono un bravo studente”. Non solo questa è una generalizzazione infondata ma è anche una convinzione che condurrà il vostro bambino verso l’insuccesso. Incoraggiate vostro figlio a vedere la situazione nella sua vera luce. Una risposta utile potrebbe essere “Tu sei un bravo studente. A scuola vai alla grande. La matematica è solo una materia a cui devi dedicare un po’ più di tempo, ci lavoreremo su insieme”.
- **Siate spontanei e affettuosi con il vostro bambino.** Il vostro amore è fondamentale per accrescere l’autostima del vostro bambino. Abbracciate vostro figlio. Ditegli che siete orgogliosi di lui. Mettete nel suo portamerenda un bigliettino che dica “Penso che tu sia fantastico!”. Lodatelo spesso e sinceramente, i bambini percepiscono se qualcosa viene veramente dal cuore.
- **Fate commenti corretti e positivi.** Un commento come “Ti arrabbi sempre con una tale foga!” può

indurre il bambino a cominciare a pensare di non avere alcun controllo sui propri sfoghi. Un’affermazione migliore sarebbe “Eri veramente arrabbiato con tuo fratello, ma ho apprezzato che tu non abbia urlato contro di lui e che non l’hai picchiato”. In questo modo si tiene conto dei sentimenti del bambino premiando la scelta che ha fatto e incoraggiandolo a fare la scelta giusta anche la prossima volta.

- **Create un ambiente domestico sicuro e stimolante.** Un bambino che non si sente sicuro in casa o che ha subito abusi in famiglia soffrirà enormemente di bassa autostima. Un bambino esposto ai litigi dei genitori che discutono in continuazione può diventare depresso e introverso. Ricordate sempre di rispettare vostro figlio.
- **Fate della vostra casa un rifugio sicuro per la vostra famiglia.** Prestate attenzione a eventuali segnali di abusi da parte di altri, problemi a scuola, difficoltà con i coetanei e altri potenziali fattori che possono influire sull’autostima di vostro figlio. Affrontate queste questioni con delicatezza ma senza indugio.
- **Aiutate vostro figlio ad essere coinvolto in esperienze costruttive.** Le attività che incoraggiano la cooperazione piuttosto che la competizione sono particolarmente utili per favorire l’autostima. Ad esempio, programmi di mentoring in cui un bambino più grande aiuta uno più piccolo a imparare a leggere possono fare meraviglie per entrambi.

#### AVVALERSI DI UN AIUTO PROFESSIONALE

Se pensate che vostro figlio abbia una bassa autostima potete avvalervi di un aiuto professionale. Consulenti familiari e per l’infanzia possono lavorare per scoprire i problemi di fondo che impediscono al bambino di sentirsi bene con se stesso. La terapia può correggere il modo in cui un bambino vede se stesso e il mondo. Questo può permettergli innanzitutto di vedere se stesso in una luce più realistica e poi di accettarsi per quello che è. Con un piccolo aiuto ogni bambino può sviluppare una sana autostima e avere una vita più felice e soddisfacente.

# Mortalita' infantile nella XHED

(Angus Clarke, Genetista Clinico)

*Ricordiamo che come ogni storia, ogni paziente fa storia a se. Non è detto che una persona ammalata di D.E debba necessariamente incorrere in questo tipo di problemi, ma tuttavia ci sembra giusto parlare anche di questo argomento che anche se resta una rarità è comunque un aspetto della D.E. (P.G.)*

Ci sono stati pochi studi sulla tema del rischio di morte associato alla XHED perché è difficile ottenere informazioni obiettive. I migliori dati che io

conosca sono ancora quelli del mio studio pubblicato 18 anni fa, sebbene possano esserci informazioni che mi sono sfuggite. Quando pubblicai la mia relazione sulle caratteristiche cliniche della XHED nel 1957, mi basai sui racconti delle famiglie da me intervistate, normalmente madri o sorelle dei ragazzi che erano morti. Avevo escluso i

maschi attraverso i quali avevo preso contatto con ogni famiglia, in quanto questo avrebbe potuto inquinare i dati. Ma avevo in ogni caso tenuto conto di tutti gli altri maschi della famiglia interessati dalla condizione. Alcuni dei ragazzi che erano morti, erano nati alcuni decenni prima, risalendo fino agli anni '40, ma non sembrava che ci fossero stati grandi cambiamenti nel rischio di mortalità infantile nel corso degli anni. Ovviamente ci possono essere stati notevoli miglioramenti dalla

metà degli anni '80, ma non ho informazioni in merito. La faccenda meriterebbe uno studio approfondito.

La mia conclusione era stata che entro i primi 3 anni morivano circa 12 ragazzi su 43 (28%). Nove di questi decessi avvenivano nel primo anno (21%). Questi dati erano stati stimati con estrema cautela, escludendo i decessi di bambini che erano affetti (da XHED) ma per i quali poteva sussistere qualche dubbio. Inserendo anche al-



cune di queste morti addizionali la mortalità nei primi anni di vita sarebbe stata di uno su tre. Fra i figli affetti da XHED, il rischio di morte era maggiore per il primo figlio, minore per i figli successivi degli stessi genitori. Il che indica che forse il fatto di individuare in anticipo la condizione XHED migliora le prospettive di vita dei bambini interessati. Nei passati 20 anni c'è stato un sostanziale miglioramento delle strutture di terapia intensiva pediatrica, e questo mi lascia spe-

rare che l'attuale tasso di mortalità legato alla XHED sia molto inferiore rispetto agli studi passati.

Come mai muoiono alcuni bambini affetti da XHED? Penso che le ragioni principali siano tre. Primo, il rischio di grave surriscaldamento in acqua calda, in locali molto riscaldati, comprese le unità di terapia intensiva, e nella risposta alle malattie infettive. I bambini diventano meno vulnerabili con il passare del tempo, perché imparano a dire quando si sentono troppo caldi. Secondo, c'è un rischio aumentato di infezioni perché

vuto alle mutazioni di un altro gene del cromosoma X, il NEMO. Questi ragazzi, oltre alle normali caratteristiche della ED, hanno anche un forte deficit del sistema immunitario. Ma occorre sottolineare che si tratta di un problema estremamente raro, molto più raro della XHED.

Che fare rispetto a questi problemi? Le famiglie che sanno di avere problemi XHED devono controllare che le ragazze, che possono essere portatrici, siano coscienti della situazione. In modo che al momento della gestazione e del parto possano avvertire l'ostetrica ed il dottore. Ogni

bambino nato da una donna portatrice dovrebbe essere controllato attentamente affinché sia chiaro se è affetto o meno dalla XHED. Test genetici possono essere eseguiti alla nascita se è già conosciuta la mutazione della famiglia.

Se di un bambino è conosciuta la condizione XHED, deve essere usata la massima cura per evitare il surriscaldamento, per evitare vestiti troppo caldi.



la XHED indebolisce le difese fisiche del corpo, specialmente la carenza di muco nelle vie respiratorie e intestinali. Il che permette ai batteri di stabilirsi più facilmente nei polmoni o di superare le barriere intestinali. Terzo, molti ragazzi affetti da XHED soffrono di deficit della crescita per i primi uno o due anni di vita, a causa di problemi alimentari, reflussi dell'esofago e scarso guadagno di peso.

Questo comporta una diminuita resistenza alle infezioni. Il tutto fino a quando il deficit della crescita si risolve senza ragione apparente. Un possibile motivo addizionale che contribuisce ai decessi è che ci sono alcuni ragazzi, molto pochi, che hanno un aspetto fisico simile, ma do-

Va posta una cura particolare se il bimbo deve essere ospedalizzato.

Se deve essere nutrito con il biberon, il latte dovrà essere freddo o appena tiepido, non scaldato come per gli altri bambini. Se dovesse scaldarsi troppo, andrà raffreddato mediante spugnature con acqua tiepida e bevande fredde da bere. Se dovesse avere febbre per via di una infezione gli si può dare del paracetamolo per via orale.

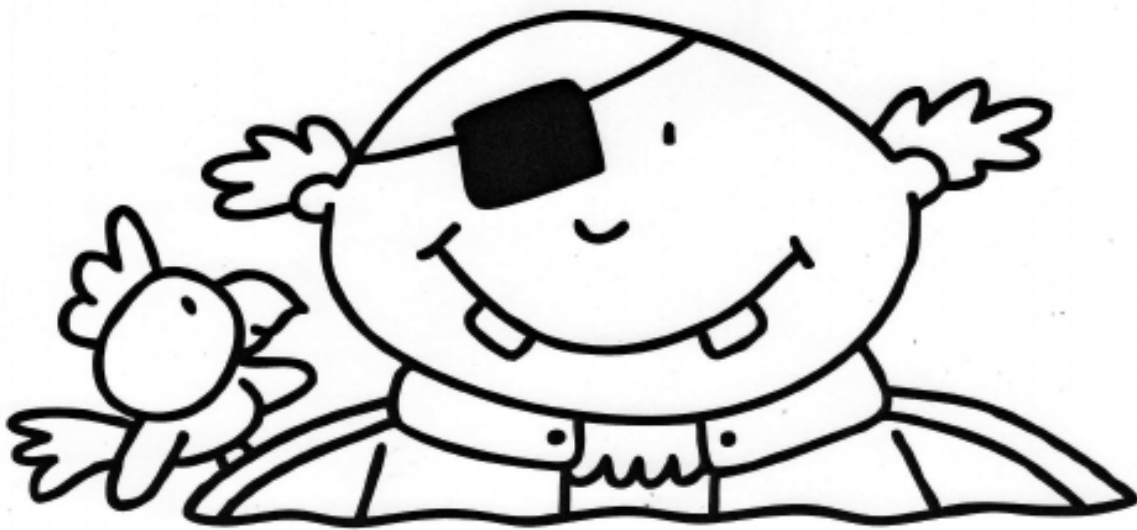
C'è ancora molto da capire a proposito del controllo della temperatura per chi è affetto da XHED, e spero che nei prossimi anni potremo dedicarci ad uno studio approfondito della questione.



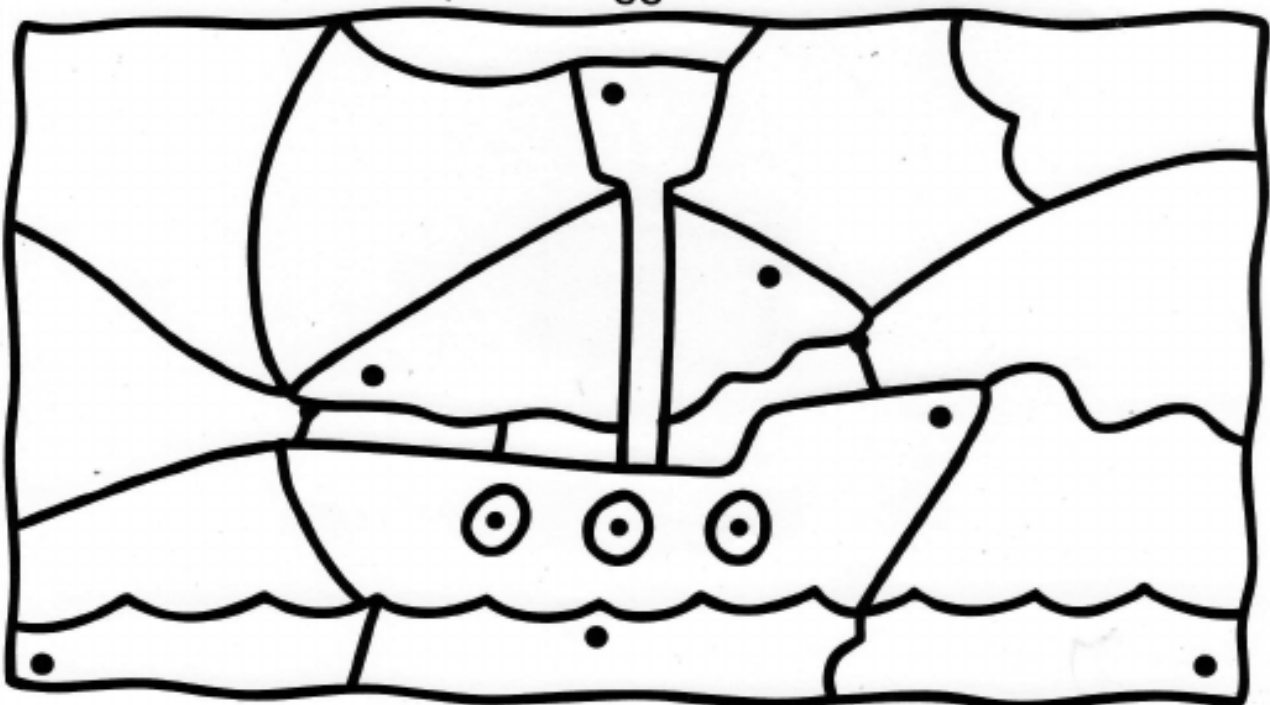
# L'angolo dei bambini

di Emanuela Podagrosi

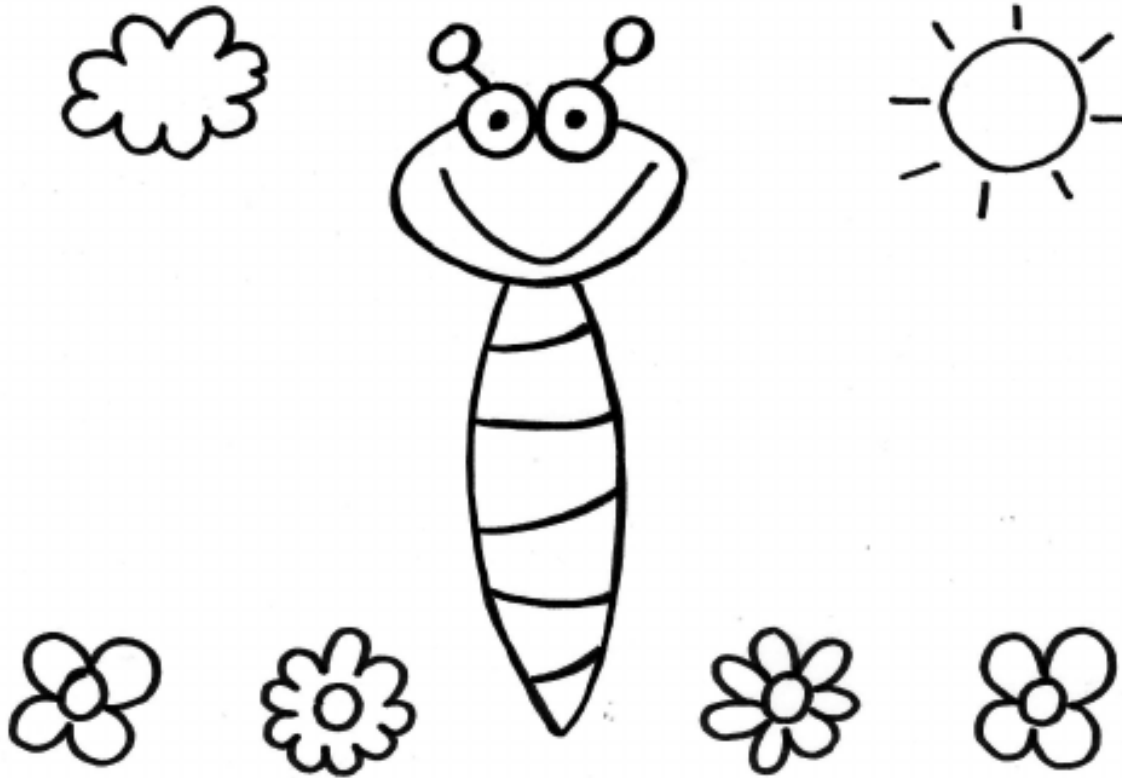
Disegna un cappello da pirata per il Capitano Silver.



Colora gli spazi con il puntino per scoprire l'oggetto misterioso.

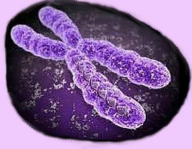


Disegna delle splendide ali alla farfalla



Unisci i puntini e scopri l'animale misterioso





**XLPDR**  
International Association  
ONLUS

## **XLPDR International Association ONLUS** **(x-linked pigmentary reticulate disorder)**

**NEWS**

### **Grande notizia sul fronte XLPDR!**

Abbiamo deciso di organizzare, in autunno (2014!), la **Prima Conferenza Internazionale XLPDR!**

Pensate, sarà in assoluto la prima occasione, per medici, ricercatori e pazienti di tutto il mondo per ritrovarsi a parlare di questa malattia che definire rara è un assoluto understatement.

Ricordiamo che l'XLPDR è una forma rarissima di Displasia Ectodermica, di origine genetica, che al momento è stata segnalata solo in 9 casi conosciuti in tutto il mondo.

Un solo ricercatore, il dr. Andrew Zinn di Dallas (USA), si occupa da vent'anni di questa malattia, cercando il gene che è alla base della sua origine.

Voci di corridoio dicono che è molto vicino ad aver successo, forse è riuscito a mettere il sale sulla coda di questo gene elusivo, e chissà che per la data della Conferenza possano essere pronte le pubblicazioni.

Trovare il gene responsabile della malattia è il primo passo per tentare di individuare una cura, come sta succedendo per la XLHED, con la proteina EDI200.

Certo, siamo ben consci del fatto che un numero così esiguo di casi conosciuti non è il modo migliore per spingere una casa farmaceutica ad aprire un filone di ricerca di questo tipo.

Ma, una volta conosciuto il gene, e magari anche la proteina mancante come nel caso della XLHED, perché non sperare che non sia poi così difficile trovare la cura?

In situazioni come la nostra l'ottimismo è l'arma di cui non possiamo assolutamente fare a meno!

Se qualcuno di voi ha visto il film "L'olio di Lorenzo" può capire cosa intendiamo dire. Per chi non l'ha visto, vi invito comunque a visitare il sito [www.dailymotion.com](http://www.dailymotion.com) e a cercare "Olio di Lorenzo" oppure "Adrenoleucodistrofia". Potrete vedere uno splendido film con Susan Sarandon e Nick Nolte. Ma, soprattutto, potrete specchiarvi negli sforzi quotidiani di tutti noi. Questo noi facciamo: non molliamo mai, per amore dei nostri bambini.

Con la nostra Conferenza ci proponiamo di:

- Conoscere dalle parole del nostro dr. Zinn quali sono i progressi ottenuti in questi 20 anni. E ovviamente speriamo di poter avere direttamente da lui la grande notizia della scoperta del gene responsabile.....
- Mettere il dr. Zinn in contatto con i medici locali e forse di altre nazioni, in modo che possano scambiarsi informazioni, conoscenze, dettagli.
- Vorremmo invitare il maggior numero possibile di pediatri e neonatologi, perché sono loro la prima linea in questa malattia. Sono loro che hanno la possibilità di riconoscere per primi la XLPDR, ed è importantissimo che conoscano i sintomi e che memorizzino l'immagine che caratterizza la fisionomia tipica del malato di XLPDR.
- Speriamo infine di poter avere ospiti anche altre famiglie, perché è dallo scambio reciproco di informazioni di prima mano che possiamo far crescere la consapevolezza su questa malattia.

**XLPDR** è l'acronimo della X-Linked Pigmentary Reticulate Disorder (with systemic manifestations), una malattia rarissima che attualmente colpisce solo 9 persone in tutto il mondo, di cui una sola in Italia/Europa: mio figlio Alex. Ho fondato l'associazione "XLPDR International Association ONLUS" per aiutare la ricerca a sconfiggere questa malattia, per diffondere nel mondo le informazioni, soprattutto fra medici, pediatri, neonatologi e genetisti. E per offrire ai malati e alle loro famiglie un punto di riferimento. Siamo amici della associazione ANDE che ci ospita in questo giornalino.

Ci trovi qui:

web: [www.xlpdr.com](http://www.xlpdr.com) - Facebook: [www.facebook.com/groups/x.linked.pdr](https://www.facebook.com/groups/x.linked.pdr) - email: [info@xlpdr.com](mailto:info@xlpdr.com)

Se vuoi fare una donazione ci puoi mandare un bonifico a IBAN: **IT41P033590160010000066953** intestato a **XLPDR International Association ONLUS**

Oppure puoi usare la carta di credito o Paypal andando sul nostro sito: [www.xlpdr.com/donazioni](http://www.xlpdr.com/donazioni)

Patrizia Gentile—Presidente

# DONAZIONI

La ricerca, l'associazione, i bambini di oggi e quelli che verranno, per avere un futuro.....

HANNO BISOGNO DI TE!!

Aiutaci con quello che ci puoi donare.... regalerai una speranza in più...un sorriso in più....

Chi volesse aiutare l'associazione a proseguire i suoi scopi con un aiuto economico può farlo nei seguenti modi:

- effettuando un versamento tramite c/c postale N°13956461 intestato all'Associazione A.N.D.E. presso Cascina Fidelina, 19 - 20061 Carugate (MILANO)
- Usando il C/C bancario: Banca Credito Valtellinese- Ag. di Carugate- N° cc 1251 - CIN Z - ABI 5216 - CAB 32760
- iscrivendosi come socio all'Associazione pagando il relativo importo di 51.65 euro (lire 100.000) annue
- dedicando a noi il **5 per mille**: A maggio, al momento di fare la dichiarazione dei redditi, possiamo decidere di devolvere il 5x-mille alla nostra associazione. Basta specificare, nello spazio apposito, ASS. A.N.D.E. ONLUS cf: 94029540153. Una cosa del genere possiamo proporla anche ad amici e parenti che volessero darci una mano. Diamoci da fare!

Il nostro codice IBAN è: **IT22Z0521632760000000001251**

Fai la tua donazione. Te ne saremo grati.

*“Ai sensi del D.L.35 del 14/03/05 (convertito in Legge n.80 del 14/05/05), sono previste agevolazioni fiscali per chiunque, privato o azienda, faccia una donazione a favore di una Onlus. Per poter usufruire di tali agevolazioni è necessa-*