condiviDEre

Newsletter dell'Associazione Nazionale Displasia Ectodermica - ONLUS Dicembre 2012

ANDE ï ONLUS
Associazione Nazionale Displasia Ectodermica
Via Cascina Fidelina, 19
20061 Carugate (MI)

Web: www.assoande.it
Email: segreteria@assoande.it

Telefono/fax: 0292150556

Presidente: Giulia Fedele
Redazione: Patrizia Gentile.
Impaginazione: Salvatore Randazzo

A questo numero hanno collaborato:

- Primo Marchetti
- Nadia Ribaldi
- Sara Soddu

Puoi trovare ANDE su Facebook
www.facebook.com/groups/assoande

Essere associazione

Ed eccoci al secondo numero del nostro giornalino.
Pare che il primo numero sia stato un successone, ma non è nostra intenzione sederci sugli allori (che fra lôaltro pungono!).
Vogliamo fare di più e meglio, ma occorre essere chiari: tu che ci leggi sei parte in causa, non pensare di potertene tirare fuori.
Potremmo prendere a prestito un paio di versi da una famosa canzone di Fabrizio De André:

Verremo ancora alle vostre porte
e grideremo ancora più forte
per quanto voi vi crediate assolti
siete per sempre coinvolti...

Quindi occorre che ciascuno sia pronto a fare la sua parte.
Ed è proprio questo il punto: essere parte di una associazione non può significare solamente ricevere il giornalino un paio di volte lôanno, e neanche solamente telefonare a Giulia quando serve un consiglio o la prenotazione di una visita medica.
Per essere parte di una associazione come la nostra occorre partecipare, impegnarsi, lavorare.
Forse è questo il momento giusto per dissipare un equivoco.
Qualcuno pensa che le persone che ñlavoranoò in associazione ricevano uno stipendio, o che ne ricavino comunque qualche forma di vantaggio. Niente di più sbagliato. Non esistono stipendi, non esistono vantaggi. Esiste solo tempo tolto alla famiglia, ai divertimenti, a volte addirittura al lavoro, per stare dalla parte delle famiglie che con noi condividono la condizione della D.E. Esistono anche spese non rimborsate. Per questo occorre che **ognuno** faccia la sua parte. Ne parleremo ancora, cercando di proporre le giuste forme di collaborazione.

Lo staff:

Giulia Fedele
Patrizia Gentile
Salvatore Randazzo

L'Associazione

Si nasce, si cresce si cambia

Chi segue quel che si dice nel nostro gruppo Facebook (www.facebook.com/groups/assoande) avrà notato che negli ultimi giorni di novembre côè stata una interessante riflessione collettiva, innescata da un ***post*** di Patrizia Gentile. Si cercava di definire quale dovrebbe essere il giusto ruolo dellôassociato nella vita della nostra associazione.
Ognuno di noi ha le proprie caratteristiche personali, i propri impegni lavorativi e familiari, e la propria sensibilità.
Non tutti sono disposti a raccontare al mondo la propria storia personale o quella dei figli.
Non tutti hanno capacità organizzative, non tutti sanno parlare con dottori e ospedali, non tutti sanno dare il consiglio giusto ai genitori spaventati, non tutti sanno tradurre dallôinglese, non tutti sanno organizzare lôacquisto e la vendita di gadget, non tutti sanno mettere insieme un giornalino o il calendario. Eppure tutti sanno fare almeno una di queste cose, o una delle altre mille attività che servono per mandare avanti una associazione come la nostra.
Fino ad oggi tutte queste attività sono state seguite da Giulia Fedele, che ha fondato lôassociazione e lôha gestita fin dallôinizio.
Ora penso che sia arrivato il momento di riflettere su quale dovrebbe essere il ruolo e lôatteggiamento mentale di chi si associa ad ANDE, di chi decide di farne parte.
Una associazione è costituita da persone che si mettono insieme per raggiungere, insieme, uno scopo.
Queste persone stabiliscono gli scopi, identificano le modalità per realizzarli, definiscono i compiti e ognuno si assume parte del carico. Ci sarà chi dirige lôorchestra, e chi suona i singoli strumenti. Certo, ci può anche essere chi paga il biglietto e si siede in platea a godersi lo spettacolo. Ma chi si siede in platea non fa parte della compagnia, è solo uno spettatore.
Se siamo unôorchestra, sediamoci, stabiliamo dove andare, come andarci, e dividiamoci i compiti.
Il punto di partenza è probabilmente quello di identificare gli scopi e i compiti.

Provo a buttare giù una lista approssimativa:

I nostri scopi

- Aiutare le famiglie e le persone che hanno problemi con la DE.
- Mettere in contatto i pazienti con i medici e gli ospedali che sanno come gestire le problematiche della DE.
- Raccogliere tutte le informazioni disponibili sulla DE.
- Rendere disponibili le informazioni sulla DE ai pazienti e ai medici interessati.

I ruoli

- Dirigere lôorchestra (presidente)
- Mantenere i contatti con medici e ospedali
- Organizzare le iniziative di raccolta fondi
- Gestire il sito web e facebook
- Gestire il giornalino
- Gestire lôacquisto e la vendita di gadget natalizi e promozionali, calendari ecc.

Queste liste sono certamente incomplete. Vanno completate e poi discusse fra le persone che vorranno passare dalla platea al palco, dal ruolo di spettatori a quello di interpreti, perché la prossima lista da compilare è quella delle persone coinvolte in prima persona, in pratica dobbiamo compilare la lista di ñchi fa cosaò.

NEL PROSSIMO NUMERO

- Facebook, a che serve, come utilizzarlo.
- Altri articoli medici
- Altre storie personali
- Altre esortazioni alla collaborazioneé ..

MANDATE I VOSTRI CONTRIBUTI! Aspettiamo le storie, i racconti, le foto, i disegni, le poesie. E non solo di argomento DE!

Le nostre storie

Primo

Abbiamo deciso di dedicare la foto di copertina a Primo Marchetti. Perché lui? Perché la sua è una storia "di successo". Primo ha saputo affrontare la D.E. con forza, con energia, con ottimismo. E poi Primo è uno dei pochi a partecipare attivamente alla vita dell'associazione. E' stato quello che ha proposto il nome (azzeccatissimo) del nostro giornalino, è venuto agli incontri di Goito, ci ha mandato la sua storia e le sue foto, è molto attivo nel gruppo facebook rispondendo ogni volta che può alle domande e ai dubbi di chi scrive. Insomma, una persona preziosa. Ecco perché abbiamo deciso di dedicare la foto di copertina a lui e questo spazio alla sua storia, raccontata con le sue parole...

Grazie, Primo!

Fin da piccolino mi sono sempre reso conto di essere diverso da tutti gli altri che mi circondavano, sia per l'aspetto esteriore che per le anomalie che avevo e che ho: le unghie di mani e piedi che erano e sono malformate, la mano sinistra con il dito medio ed anulare uniti tra loro per metà e il piede sinistro con il mignolo e l'anulare attaccati completamente tra loro, i capelli bianchi e molto radi, l'assenza quasi totale dei denti e quei pochi nati erano malformati, l'assenza dei capezzoli.

I sintomi della DE che mi hanno creato i maggiori problemi sono stati le unghie e le estremità delle dita perché con il freddo, lôacqua e lo sporco si spaccavano facendo molto male e sanguinando tanto che a volte sporcavo i vestiti, i quaderni, i libri. Questo, fra lôaltro, è un problema che in parte ancora mi assilla.

Risolvevo questo problema mettendo dei cerotti su tutte le dita. E siccome mi vergognavo, mettevo le mani in tasca o le chiudevo a pugno per non sentirmi fare le solite domande: "Che cosa ti sei fatto?". Domande alle quali io davo risposte banali o non rispondevo affatto.

E poi i capelli. A causa loro sono stato sempre deriso con le solite canzoncine: "Zucca pelata dai cento capelli.....".

La mia reazione a tutto questo è sempre stata quella di far finta di nulla e di proseguire per la mia strada anche se dentro faceva molto male. Altre volte, invece, quando non ne potevo più, tiravo fuori il mio caratterino facendomi valere.

Questi disagi non li ho fatti mai pesare né ai miei genitori né a mio fratello, non ho mai loro raccontato nulla.

Mi ricordo che fino all'età di sei anni venivo ricoverato frequentemente in ospedale (una o due volte l'anno) per controllare se la mia crescita era normale, visto che i medici non ne sapevano ancora nulla.

Il nome vero e proprio della malattia l'ho conosciuto intorno ai 17/18 anni quando ho fatto il certificato di invalidità.

Sono cresciuto cercando di cavarmela nel migliore dei modi, affrontando le situazioni una ad una.

Per quanto riguarda i denti ho sempre portato, fino ad oggi, protesi mobili e quindi anche con queste ho avuto dei disagi. Quando mi offrivano cibi duri o gomme da masticare spesso rifiutavo perché avevo difficoltà a masticare e le protesi si muovevano e mi sentivo dire: "Che hai la dentiera come i vecchi~~?~~?" Io furbamente mettevo le mani in bocca e facendo finta di tirarle li convincevo che si trattava dei miei denti e non di una protesi.

Un'altra cosa che mi ricordo bene è la senzazione di sentirmi osservato da tutti, soprattutto da bambini e ragazzi che dicevano agli amici: "Guarda quello!!!", come se fossi stato chissà chi o che cosa.

Una domanda che mi sono sempre posto è se fossi stato il solo a essere così o ci fosse qualcun altro simile a me, in quanto nessun dottore mi ha dato mai una risposta. L'ho scoperto solo due anni e mezzo fa grazie al genetista che mi ha fatto l'esame del DNA e che, dopo i risultati, mi ha parlato dell'associazione A.N.D.E. e mi ha cosigliato vivamente di contattarla.

Unôaltra domanda che mi son sempre posto: avrei mai trovato una ragazza che mi avrebbe accettato per quello che sono? La vita ha risposto alla mia domanda regalandomi lôamore della mia splendida compagna.

In conclusione vorrei affermare che la D.E. con le sue caratteristiche, mi ha molto formato caratterialmente e mi ha reso più forte nell'affrontare tutte le situazioni che mi si sono presentate.

Sono un ragazzo felice, circondato da un mare di amici e conoscenti che mi accettano per quello che sono.

Ho una vita sentimentale molto serena e gioiosa, mi piace lo sport, il ballo, il bricolage, vale a dire tutto quello che fa una persona senza la D.E. e, da quando ho conosciuto l'associazione, riesco a condividere con più semplicità e serenità quello che ho.

Con affetto.

Primo Marchetti

Le nostre storie

Christian (2)

Ciao a tutti e grazie per i complimenti che mi sono giunti per aver messo a disposizione di tutti la mia esperienza. A grande richiesta mi è stato chiesto di farvi conoscere il seguito, certo la mia vita continua ed anche alla grande.

Cosa dirvi se non che dopo gli impianti mi sento più sicuro, non mi sento affatto diverso anzi la mia vita è migliorata.

Quando avevo circa 18 anni il dott. Mancini e il Prof. Grecchi della maxillo facciale dell'ospedale di Galezzi mi hanno detto che potevo essere inserito nella lista dei ricoveri per l'intervento di implantologia.

Ero felice, toccavo il cielo con un dito! Finalmente potevo avere i denti come gli altri e non mi dovevo più preoccupare nel ridere apertamente senza avere la mano davanti la bocca, senza essere imbarazzato all'idea che si potesse vedere la protesi. E senza più curarmi delle chiacchiere, delle risatine, o delle occhiate che la gente solitamente fa. Finalmente libero?!

La paura era tantissima ma, come dice sempre mamma, bisogna avere fiducia ed affrontare al meglio qualsiasi situazione, insomma viverla. Sì! ma la bocca è la mia!? ed ancora: chi bello vuole apparire un pò deve soffrire?!

Alla faccia della sofferenza! Il primo intervento è molto doloroso, ma quelli dello staff infermieristico sono grandi nell'alleviare al massimo il dolore, non mi importava di quanti antidolorifici mi facevano, l'importante è non sentire dolore.

Passati i primi giorni, pian piano il dolore si attenua non certo una fame come la mia.

Ero costretto, per ovvie ragioni, a mangiare cose semiliquide, frullatini, omogeneizzati e pappette varie. Una settimana con questo menù da fame e poi al diavolo tutto! Ingurgitavo la pasta molto cotta e con condimenti vari. Senza masticare, è ovvio, ma almeno mi riempivano lo stomaco.

A parte questo, ho superato il tutto con qualche chilo perso. Pian piano ci si avvia alla guarigione e al secondo intervento, che è quello del posizionamento degli impianti. Ovviamente anche questo intervento viene eseguito in anestesia generale, ma rispetto al primo è davvero una passeggiata.

A questo punto chi vuole potrebbe anche mettere un provvisorio. Nel mio caso fortunatamente non ce nõè stato bisogno perchè i miei denti naturali hanno compensato soprattutto all'arcata superiore la mancanza di denti. Il lavoro di ortodonzia fatto precedentemente con il dott. Mancini è servito, grazie.

Lo step successivo è quello di scoprire gli impianti e mettere le capsule di guarigione, sembrano dei termini strettamente tecnici ma, credetemi quando bazzichi per anni gli ambulatori odontoiatrici per forza di cose li impari.

Per me pian piano si avvicinava il traguardo sognato e strasognato da secoli.

In questi casi immagini come potrebbe essere e quando inizi a vivere questa avventura non vedi l'ora di guardarti allo specchio e dirti ñmi PIACI, mi PIACCIOò....

Nel frattempo tra un intervento e l'altro devono trascorrere dei mesi per far guarire bene il tutto, la vita trascorre come sempre, e se all'inizio hai paura e timore e vergogna, poi te ne freghi, vivi tutto a pieno, almeno questo è stato per me. Certo non andavo a fare sport per la paura di farmi male, ma tutto il resto è proseguito come sempre.

Finalmente il fatidico giorno, le corone sono pronte per essere messe al posto delle capsule di guarigione, ero strafelice, non stavo più nella pelle, ed ecco che mi passano lo specchio per guardarmi. Sono commosso, tutti si accorgono e non fanno altro che chiedermi: Christian allora? Si mi piacciono, avrei voluto abbracciare tutti. Ma, l'essere maschio ti fa contenere certe dimostrazioni. Grazie è la parola che mi è uscita, credo che racchiuda tutto.

La paura è tanta, ma lo rifarei subito per avere il risultato tanto atteso.

Christian

Le nostre storie

Anna

Mi chiamo Anna Damato, ho undici anni, vivo a Barletta, in Puglia e sono affetta da D.E.

Fin da quando ero piccola mi sono sempre vista uguale agli altri. Poi, un giorno, in prima elementare, avendo cambiato scuola e compagni, i nuovi bambini mi domandarono: ñMa perché sei così?ò e altre domande simili, a cui io non sapevo rispondere.

Da quel momento ho iniziato ad interessarmi alla mia malattia e ho capito che certo comporta un poô di problemi, ma non è poi così grave. Comunque ogni volta che nei primi tempi andavo dalla parrucchiera, quando tornavo a casa mi veniva da piangere. Poi, crescendo, ho imparato a non dare troppa importanza ai pareri della gente e ad amarmi. Ora che sono più grande ho trovato delle amiche che mi vogliono bene per come sono e sono diventata più solare e forte.

Vorrei dare un consiglio a chi come me ha questa malattia e viene spesso preso in giro: fate come me. Quando mi dicono: ñEhi, guarda quella bambina! Non ha i capelli!ò io li ignoro perché non mi interessa il parere della gente ma quello che provo io. E per far capire che lôaspetto esteriore non è quello che conta, cerco di farmi conoscere per come sono: solare, un poô pazzerella, positiva e amichevole.

Credo che la mia storia abbia generato in me la passione per la medicina ed il mio interesse per il pianoforte perché nei momenti di sconforto e di tristezza, oltre alla mia famiglia, e lì che vado a sfogarmi e riesco a riacquistare la mia positività.

Anna Damato

Oltre il muro della paura

La paura è come un muro
tutto nero e scuro;
tu sai di poterlo scavalcare
ma in alcuni momenti
pensi di non farcela.
Tutto questo è normale
ma come un uccellino
impara a volare,
tu pensa che oltrepassato quel muro
per te non ci saranno più ostacoli,
la gioia senza confini.
Ora chiudi gli occhi
E pensa una strada diversa,
senza muri e capirai che
se credi in te stessa
puoi affrontare e superare tutto.

Anna Damato

L'articolo medico

Bambini e Protesi Dentali

Lo scopo principale dei trattamenti dentali per le persone affette da DE è quello di fornire una dentatura adatta allôetà che ottimizzi la funzione masticatoria (e quindi la nutrizione), lo sviluppo oro/facciale, la fonazione, la deglutizione e lôestetica. Un trattamento completo tende anche a migliorare lo sviluppo fisico, emozionale e psicosociale.
Dato che i problemi dentali provocati dalla DE si estendono su tutto il corso della vita, il dentista dovrebbe giocare dôanticipo, intervenendo sui bambini, e poi sugli adolescenti e sugli adulti.

L'American Academy of Pediatric Odontoiatria (AAPD) raccomanda di far visitare i bambini da un dentista all'età di un anno o dopo la comparsa del primo dentino, per stabilire un punto di inizio. Qualunque bambino a cui manca qualche dente allôetà di un anno dovrebbe essere sottoposto ad una visita accurata per stabilire lôeventuale presenza della DE.
Questa è una raccomandazione valida anche per i bambini affetti da DE. Se la diagnosi è stata fatta in precedenza, la prima visita dal dentista dovrebbe avvenire al momento della diagnosi.
Inoltre, i bambini la cui famiglia ha presentato casi precedenti di DE andrebbero visitati dal dentista nei primi mesi di vita. L'obiettivo di intervento per questa fascia di età è quello di pianificare una possibile ñnormaleò dentizione fin dai primi anni di vita per facilitare la fonazione, per migliorare lo stato generale di salute attraverso una buona alimentazione e per migliorare l'aspetto.

Protesi

Per i bambini con denti mancanti si può considerare lôuso di protesi rimovibili o fisse non rigide, protesi complete o ñoverdentureò. Le protesi devono essere di dimensioni appropriate all'età. Sono indicate le protesi provvisorie non rigide, fisse o rimovibili. Gli impianti non sono consigliati per bambini in questa fascia dôetà. Qualsiasi protesi fissa rigida è controindicata in questa fascia dôetà perché potrebbe interferire con lo sviluppo cranio-facciale e con lôallineamento delle arcate dentali.

Due conti: calcoliamo il costo della DE da 0 a 18 anni.

- Il costo totale della DE su pazienti / famiglie / sistema sanitario è stimato in più di 80.000ú
- Difficile quantificare i costi ñpsicosocialiò della DE
- Le aree chiave sono: dentale, respiratoria e dermatologica (in media più di 8.000ú ciascuno), orecchio/naso/gola (in media più di 4.000ú), senza dimenticare la perdita di produttività degli operatori sanitari
- Se si considera la vita intera, il costo diventa considerevolmente più alto
- E, ovviamente, i soldi sono solo un lato della storiaé ..

(di Jeff Behrens, di Edimer Pharmaceuticals, tratto dal numero Autunno 2010 di "The EDucator")

Se verranno utilizzate delle protesi sarà necessario ribasarle, adattarle o rifarle periodicamente per seguire lo sviluppo cranio-facciale ed evitare lôinfiammazione dei tessuti molli sottostanti. Unôindagine condotta da NFED ha rivelato che le protesi devono essere sostituite, in media, ogni 2,5 ï 3,5 anni a seconda dello schema di crescita del bambino. Per far sì che il trattamento protesico abbia successo possono essere necessari piccoli spostamenti dei denti, terapie canalari ed estrazione selettiva di denti. I restanti denti usati per stabilizzare la protesi saranno a rischio di decalcificazione e potrebbero rovinarsi fino allôeventuale perdita. Per proteggere questi ñdenti dôappoggioò occorre seguire un regolare programma quotidiano di rimozione della placca, ridotta assunzione di sostanze alimentari che favoriscono la carie e assunzione ottimale di fluoro topico (ad esempio sotto forma di gel o vernice). Se si notassero segni di decalcificazione o carie si dovrebbe prendere in

considerazione la copertura completa del dente. Per quanto riguarda i denti decidui si può ricorrere ad una corona in acciaio inossidabile. Per i denti permanenti invece può essere più indicata una corona fusa a copertura completa.

Bonding (legame dentale)

Per bambini che presentano ipoplasia dello smalto possono essere indicate procedure di bonding a fini di restauro estetico o altri tipi di restauro con corona a copertura completa. Nel caso in cui fosse necessaria la rimozione dello smalto per correggere la conformazione anomala dei denti, si dovrebbe ricorrere a faccette dentali o ad una corona a copertura completa.

I bambini con HED (displasia ectodermica ipoidrotica) spesso hanno incisivi conoidi che possono essere estremamente appuntiti. Questo può creare problemi nel caso in cui si mordano un labbro oppure potrebbe causare un trauma in altri tessuti molli. Lôideale sarebbe gestire il problema attraverso il bonding dei denti conoidi così da dare loro una forma più simile ad un incisivo normale che consentirebbe di limitare lôeventualità di traumi ai tessuti molli e sarebbe anche esteticamente più gradevole. Arrotondare i denti appuntiti limandone la punta è consigliato solo come ultima risorsa quando non è possibile procedere con il bonding per rimodellare il dente con la forma di un incisivo oppure se fosse necessario diminuire lôaltezza del dente per la costruzione della protesi. Limare i denti non offre grandi risultati dal punto di vista estetico, riduce la dimensione verticale (che di solito è già limitata) e può compromettere la possibilità di effettuare il bonding dentale in seguito. In conclusione, rispetto alla limatura dei denti appuntiti, il bonding è generalmente meno traumatico ed è una procedura reversibile e non chirurgica.

Anestesia generale

Lôanestesia generale di solito non è consigliata per individui in questa fascia di età. I rischi dellôanestesia generale possono superare i benefici e di solito il trattamento può essere effettuato in anestesia locale. In alcun casi la sedazione può essere di beneficio per la tranquillità del paziente. Lôanestesia generale può essere indicata a causa della complessità e dellôestensione della malattia a livello orale oppure se il paziente non può essere trattato senza un approccio farmacologico.

Opzioni di trattamento odontoiatrico per bambini in età scolare (7-12 anni)

Obiettivi:

- Prepararli al passaggio dalla dentizione primaria a quella secondaria.
- Ridurre al minimo lôinfluenza di eventuali anormalità dentali sullo sviluppo facciale (promuovendo così una crescita e uno sviluppo normali).
- Migliorare il linguaggio, la masticazione, la deglutizione e lôestetica.

Le protesi che sostituiscono i denti mancanti sono particolarmente importanti in questa fascia di età.
In assenza di problemi visibili nella dentizione si dovrebbe adottare un programma di igiene e prevenzione orale adeguato allôetà seguendo le linee guida della AAPD (www.aapd.org). Inoltre si dovrebbero preservare e migliorare le protesi e gli interventi di restauro effettuati nei trattamenti precedenti. I bambini in questa fascia di età dovrebbero essere inseriti in un programma di valutazione periodica della salute orale, della crescita e dello sviluppo.

Protesi

Le protesi che sostituiscono i denti mancanti sono adatte a questa fascia di età. Se si prendono in considerazione

protesi totali, si raccomanda sia la protesi del mascellare (superiore) che quella mandibolare (inferiore) perché utilizzando protesi contrapposte si migliorano lôestetica, la funzionalità e la stabilità. Le protesi dovrebbero essere di dimensioni appropriate allôetà.
Le protesi rigide o fisse dovrebbero essere usate con cautela e controllate frequentemente in questa fascia di età perché potrebbero interferire con la crescita delle arcate dentali. Se verrà usata una protesi dovrà essere ribasata, adattata o rifatta periodicamente per non interferire con lo sviluppo cranio facciale. Piccoli spostamenti dei denti, terapie canalari ed estrazione selettiva di denti dovrebbero essere presi in considerazione solo per consentire un trattamento protesico efficace.
Nel caso in cui si ritenga opportuno spostare alcuni denti per motivi estetici e di funzionalità può essere necessaria una valutazione ortodontica.

Impianti

I bambini affetti dalla malattia a cui mancano tutti i denti inferiori possono essere candidati per gli impianti. Anche coloro i cui denti non possono essere utilizzati come ancoraggi per le protesi possono essere candidati per gli impianti. Gli impianti proteggono lôosso alveolare nella zona in cui vengono effettuati, migliorano la funzionalità ed hanno un grande valore per chi non tollera le protesi rimovibili. Gli impianti non dovrebbero interferire con la crescita nella regione inferiore anteriore dopo i 7 anni di età.
In questa fascia di età gli impianti sono consigliati solo per la parte anteriore dellôarcata mandibolare. Né questo tipo di impianti né ñimpianti provvisoriò sono invece consigliati per la parte posteriore dellôarcata mandibolare e per tutta lôarcata mascellare, visto che ci si può aspettare ancora una crescita considerevole.

Innesto osseo

Lôinnesto dellôosso alveolare non è consigliato per i bambini in questa fascia di età. Se gli innesti dovessero essere ritenuti necessari per gli impianti nella parte anteriore dellôarcata mandibolare, sarebbe opportuno considerare un trattamento alternativo agli impianti finchè non sarà possibile effettuare gli innesti.

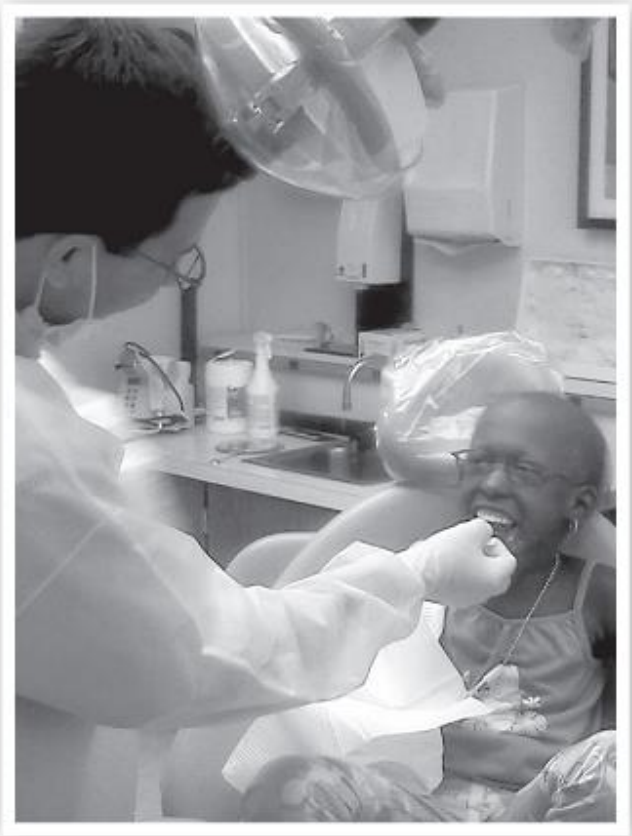
Ipoplasia dello smalto

Per bambini che presentano ipoplasia dello smalto possono essere indicate procedure di bonding a fini di restauro estetico o altri tipi di restauro con corona a copertura completa. Nel caso in cui fosse necessaria la rimozione dello smalto per correggere la conformazione anomala dei denti si dovrebbe ricorrere a faccette dentali o ad una corona completa.

Anestesia generale

Lôanestesia generale di solito non è consigliata per individui in questa fascia di età. Lôanestesia generale può essere indicata a seconda della complessità e della gravità della malattia a livello orale oppure se il paziente non può essere trattato senza un approccio farmacologico.

(articolo tratto dal numero ***ñPrimavera 2012ò*** in ***ñThe EDucatorò***, tradotto da Sara Soddu)



Le nostre storie

Raffaella

Sono la mamma di Giuseppe e Siria entrambi affetti da DE.

Ci siamo accorti della malattia quando è nato Giuseppe, 6 anni fa.

Nel suo primo anno di vita è stato ricoverato ben 11 volte perché all'improvviso non respirava più e diventava cianotico. Allora correvo subito in ospedale. Gli davano subito l'ossigeno e poi mi diagnosticavano una polmonite, ma nessuno riusciva a capire il perché.

Ben presto si manifestò la dermatite. La pelle squamava soprattutto nelle piegature ed lui era molto debole. Mi dissero addirittura che sarei stato fortunata se il bambino avesse superato il primo anno di vita.

Gli fecero tantissimi esami. Io sospettavo di tutto, dalla più stupida malattia alla più incurabile ed ogni volta mi sentivo crollare il mondo addosso, in attesa dei risultati.

Ma poi mi bastava guardarlo e subito nel mio cuore tornava il sereno. Anche se era lì, debole, in quel lettino di ospedale, il suo sorriso mi dava la forza di combattere, di cercare e non di arrendermi mai perché è sempre stato un bambino solare.

Questo calvario è durato circa un anno. Poi incontrai una dermatologa, la dott.ssa Piciocchi dell'Ospedale Santobono, che appena vide mio figlio disse "Signora, questo bambino e affetto da Displasia Ectodermica. LE DICO GIA A PRIORI CHE SARA' DIFFICILE CHE POSSA SOPRAVVIVERE".

In quell'istante mi si fermò il cuore, non capivo niente, mi rimbombavano solo nelle orecchie le sue parole e non sapevo di che malattia si trattasse. Cosi incominciai a fare delle ricerche in internet ed entrai in contatto con l'associazione ANDE.

In quel momento incominciai di nuovo a vivere, visto che non ero l'unica a dover combattere con questa malattia. In seguito facemmo gli esami all'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze e scoprimmo che anche io e mia figlia di 10 anni eravamo affette e così incominciai a seguire i consigli di ANDE.

E' stato tutto molto difficile perché alla D.E. si e associata anche l'allergia a tante cose, con effetti molto pesanti, da shock.

Ma vi posso dire che mio figlio è un bambino speciale. La sua allegria è straordinaria, la trasmette a tutti e cosi ci allevia il dolore.

Sono 6 anni che combattiamo, ma sono felice di farlo. L'unica cosa importante è che lui stia bene.

Ora so che dovrò iniziare a viaggiare per i denti di entrambi, perché qui dove abito io non ne capiscono niente.

Infatti, quando 10 anni fa nacque mia figlia e i denti non incominciavano a uscire, mi rivolsi a dei dentisti. Questi mi dissero che era come una malformazione, come quelle persone che nascono senza un braccio. Mi dissero: "sua figlia è senza denti e non c'è niente da fare". Io non ci credevo ma il dubbio mi veniva. Comunque mi dicevo: "sicuramente sarà una passeggiata rispetto a quello che ho già passato, perché ora so di cosa si tratta e non mi fermerò, ho solo bisogno di rivolgermi alle persone giuste".

Vi ringrazio per avermi ascoltato.

E' la prima volta che racconto quel che ci è successo e spero di esservi stata di aiuto per il giornalino.

Normativa

Displasia e Burocrazia

ñSuo figlio ha una patologia genetica rara signora, ha mai sentito parlare di displasia ectordermica? La sua pediatra non la conosce? Significa che il suo ectoderma, formato da denti, capelli, unghie e ghiandole, non si è sviluppato totalmente e che nel suo caso è privo di sudorazione e di gemme dentarie. Inoltre ha la pelle molto secca e i capelli radi. Contatti lôassociazione Ande (allora si chiamava così) di Carugate e chieda di Giulia, lei saprà spiegare bene tutto quello che côè da sapereòé

Ecco la prima raffica di parole che immediatamente sono andate ad investirci come un T.I.Ré grande Giulia, la nostra presidente, che ha sempre il sorriso in tasca e una buona parola di incoraggiamento per tutti noi genitori, oltre a tutta la competenza del caso per indirizzarti verso i giusti canali nellôambito della medicina così come in quello della burocrazia.

Eppure questôultima è ancora un vero ginepraio per tante famiglie, un labirinto in cui è difficile imparare a muoversi, un argomento per cui navigare su internet porta a perdersi, e per cui creare un manuale delle istruzioni è impresa ardua anche per chi ci è già passato.

Si impara spesso solo sul campo, così nel mio piccolo posso provare a condividere con voi la mia esperienza, i primi passi fatti grazie ai consigli di Giulia, i traguardi raggiunti e quelli invece sfumati, i dubbi e le speranze che ancora rimangono per il futuro.

La diagnosi di D.E. arriva purtroppo dopo un peregrinare di due anni e due mesi tra studi medici e pronti soccorso. Arriva nel reparto dentistico dellôospedale S. Paolo di Milano in cui ci rechiamo per mostrare le lastre del cranio fatte a Valerio alla Clinica de Marchi (ci è stato spiegato come non sia possibile fare panoramiche prima dei quattro anni) per capire come mai nessun dentino vuole uscire, RX che svela lôassenza di gemme dentarie, tranne due futuri molari superiori.

Quello stesso giorno il primo contatto telefonico con Giulia, dopo poco il day hospital allôospedale Sacco di Milano, il rilascio della cartella clinica di Valerio, la mappa genetica mia e sua ricavata dallôanalisi del nostro DNA e la richiesta fatta allôA.S.L. di appartenenza dalla nostra pediatra per la visita in commissione per il verbale di invalidità e la Legge 104.

Nel nostro distretto la tempistica prevista viene rispettata. E, via posta, insieme al verbale arriva anche il modulo da compilare ed inviare allôUfficio Invalidi per poter avviare la pratica relativa allôerogazione dellôindennità di frequenza, la pensione di invalidità per i mesi di frequenza scolastica. Non è una grossa cifra, ma ci permette almeno di pagare le bollette dellôelettricità in estate (infatti tutti sappiamo quanto pesino con lôuso del condizionatore). Paghiamo anche le ribasature della protesi e in parte le sedute dal logopedista che ci sta seguendo, un collega della dott. Viviana Gaglione dell ospedale Sacco. Abbiamo scelto di seguirlo nel centro di Rozzano che è più vicino a casa e dove possiamo recarci nel tardo pomeriggio senza perdere ore di scuola e di lavoro. Ora gli accertamenti per lôinvalidità sono di competenza INPS, mentre rimane compito dellôA.S.L. la parte riguardante la legge 104.

Questôultima permette al genitore di usufruire dei tre giorni al mese di permesso totalmente retribuito. Quando il minore avrà compiuto la maggiore età ne usufruirà direttamente. Questi giorni sono la manna dal cielo per poterlo seguire nei giorni di malattia o in quelli di visite mediche.

Ancora meglio i permessi straordinari di 24 mesi da poter frazionare fino al compimento del suo diciottesimo anno di età. Io li ho utilizzati nel mese di maggio per portare al mare mio figlio o in estate per le vacanze in montagna.

Ho preso dei giorni anche a settembre per seguirlo bene allôinizio della prima elementare. Insomma, grazie a questi permessi retribuiti, possiamo organizzare meglio la nostra vita. Facciamo unôultima importante visita in commissione, questa volta a Melegnano, durante la quale i membri (psichiatra

infantile, psicologo ed assistente sociale) individuano la necessità di ñsostegno allôalunno in situazione di handicapò e rendono valido tale accertamento fino al termine della scuola primaria.
In pratica Valerio avrebbe diritto ad un sostegno sia per il controllo della temperatura sia per lôimpossibilità di usare la sua protesi durante i pasti a scuola, ma per colpa di una dimenticanza sulla ñDiagnosi Funzionaleò rilasciata dalla Neuro Psichiatria della nostra A.S.L. non ci viene al momento concessa. Siamo ora in procinto di chiedere la correzione di questo documento necessario al Provveditorato agli Studi su suggerimento della maestra che, con una figura in più, riuscirebbe a giostrarsi meglio con ventidue bambini.
Con le carte in mano otteniamo anche con facilità presso la nostra A.S.L. di Opera la certificazione del medico per recarci al comando dei vigili di residenza ed avviare la pratica per il pass invalidi da esporre sullôauto e che, fortunatamente, è legato alla persona e non alla targa del veicolo.
Legato alla targa è invece il permesso di percorrere le corsie preferenziali, in quanto la registrazione avviene tramite questôultima. Avere il pass è un grande aiuto nel periodo estivo, per evitare di dover parcheggiare lontano dalle mete facendo tratti a piedi sotto il sole caldo. Due anni dopo la diagnosi la nostra macchina dà segni di cedimento, tra le altre cose a quindici anni non si riesce più a caricare lôimpianto di condizionamento in modo sicuro, e necessitiamo di acquistarne una nuova. Con lôanticipo del nostro TFR e lôagevolazione IVA sullôacquisto auto, riusciamo a concludere la trattativa, e finalmente ad avere una temperatura costante e sicura per Valerio, vetri scuri e un poôpiù spazio.
Ci risulta invece impresa impossibile ottenere lôesenzione sulle creme idratanti, gli oli da bagno e le soluzioni nasali che giorno per giorno sono necessarie per il benessere dei nostri figli. Ci rechiamo più volte alla nostra A.S.L. con il piano terapeutico e tutti i documenti che servono, ma ci viene più volte ripetuto di scrivere al centro farmacologico dellôA.S.L. di Binasco, alle cui raccomandate però non segue mai risposta, finchè scopriamo che questôultime, non solo vengono dimenticate nei cassetti, ma risultano anche negative.
Ormai, comunque, questo piccolo ulteriore aiuto sappiamo essere sfumato causa i tagli effettuati nel campo della sanità, ne abbiamo parlato molto durante lôincontro di Carugate nel dicembre scorso. Valerio ora ha sei anni e mezzo. Ha iniziato la prima elementare a settembre. Milano è una città calda da aprile in poi e la nostra più grande preoccupazione è che possa frequentare le lezioni più possibile. Per questo ci stiamo impegnando al fine di ottenere lôinstallazione di uno split che eroghi aria condizionata almeno nella sua classe.
Non è stato facile ottenere i permessi per far iniziare i lavori, ma pare che il dirigente scolastico di questôanno ci abbia finalmente ascoltati, mentre tutti i colloqui e gli forzi di quello scorso sono stati faticosi e inutili. In data 29 settembre 2012 è stato pubblicato un articolo dal Corriere della Sera in pagina nazionale proprio per portare ad esempio questo caso e sensibilizzare lôopinione riguardo le esigenze dei minori nelle scuole in risposta ai tagli che invece sono stati effettuati.
In realtà tra quelle righe avrebbe dovuto anche esserci un breve spazio per me, così come mi era stato promesso dalla giornalista autrice del pezzo, in cui avrei potuto dare un nome alla patologia dei nostri bambini ed aiutare le altre famiglie, portando a conoscenza chi di dovere di questa problematicaé .ma questa promessa non è stata mantenuta e addirittura è stato messo nero si bianco che in quella data lôimpianto è stato montato nella scuola di Valerio, cosa che in realtà non è ancora avvenuta.
Attualmente sono in attesa di ulteriore colloquio con questo dirigente il cui nome appare sulla pagina nazionale di un quotidiano tanto lettoé .
Questa in breve la nostro esperienza. Sono consapevole di come le tempistiche burocratiche e certi iter possano variare da Regione a Regione. Questo il motivo che mi ha indotta a personalizzare questo mio contributo.
Spero davvero di aver fatto un poô di luce sul cammino di qualcuno o di aver creato curiosità da poter esprimere sulla nostra pagina di Facebook, così come spero di poter venire a conoscenza di altri vicissitudini da parte vostra. Solo confrontandoci possiamo aiutarci davvero e creare un movimento che possa avere sempre più ascolto e voce in capitolo da tradurre poi in aiuti concreti. Ricordiamoci che lôunione fa la forzaé .
Un caro saluto a tutti

Nadia Riboldi
Mamma di Valerio

Quel che succede

Goito – 2012

A Goito ci andiamo tutti gli anni. Per essere precisi ci troviamo allôoratorio di Vasto, frazione di Goito (MN). La cosa si ripete da almeno dieci anni.
Lì abitano Tiziana e Giorgio, genitori di Francesca, affetta da DE. Ogni anno Tiziana e Giorgio organizzano quello che da quelle parti si chiama ñlo spiedoò.
Ma che non vi venga in mente il solito porcellino infilato nello spiedo e rosolato davanti al fuoco. No, qui la cosa è molto più ricca complessa e.
Giorgio comincia qualche giorno prima a raccogliere legna in montagna. La legna giusta, profumata e adatta a cuocere lentamente e a passare alle carni il giusto aroma.
Tiziana, il giorno prima, si procura diversi tagli di carne, di diversi animali. Non chiedetemi quali, di certo côè il maiale, ma ce ne sono tanti altri.
La carne viene tagliata a pezzettini, farcina con erbe aromatiche, allôoccorrenza avvolta nella pancetta.
Chiedo scusa a Tiziana e Giorgio se la mia descrizione non è abbastanza accurata.
Alla fine, alle 5 di mattina, si inizia a rosolare il tutto. Lentamente, senza fretta, perché il processo è lungo, e si mangia verso le 12.30.
La carne così cuoce lentamente, e risulta tanto morbida e saporita che è difficile raccontarlo. Credetemi, è una cosa divina.
Tiziana e Giorgio organizzano uno ñspiedoò colossale. Raccolgono, in tre saloni dellôoratorio, un numero impressionante di persone. Non ho mai ben capito a che titolo partecipano queste persone. Dal modo di parlare sembrano tutte persone della zona. Forse fanno parte anche loro di una qualche associazione, gruppo, chissà. Sta di fatto che arrivano, mangiano di gusto, pagano il giusto, e una fetta consistente del ricavato viene devoluto alla associazione ANDE.
Alla riunione partecipa sempre qualche famiglia di ANDE. Solitamente sono poche, ma qualcuna viene.
Questa volta, così a memoria, côerano circa 5 famiglie, più il dr.Michele Callea ed altri simpatizzanti.
Questôanno lo ricorderemo per unôiniziativa particolare. Il sig. Raffaele Parlati ha presentato il libro che raccoglie i racconti scritti da suo figlio Riccardo. I fondi ricavati dalla vendita di questo libro verranno ugualmente suddivisi fra la nostra associazione, Amnesty International e Save the Children. Il momento è stato davvero molto commovente. In unôaltra parte del giornalino parleremo per esteso di questo libro, che comunque vi invitiamo ad acquistare e a regalare alle persone che amate. E non solo per raccogliere fondi per ANDE.

I libri

A mano libera

Riccardo Parlati (Rieti, 1987 - Contigliano, 2011) ha scritto questi Racconti a mano libera prima di tutto per sé, per fissare emozioni e ricordi su quello spazio intimo e libero che una volta si chiamava diario e si teneva in un cassetto e oggi sta nei files di un computer.
E' lì che sono stati ritrovati quando lui già non c'era più. Li pubblichiamo con tutto il pudore del caso, perché il suo sguardo sulle persone e sul mondo rimanga impresso su queste pagine come lo è nei cuori di chi ha avuto la fortuna di conoscerlo.
A Riccardo il 22 febbraio 2012 è stata conferita la laurea in Chimica dei Materiali dall'Università di Siena.

Oggi parliamo di un libro che è molto importante per la nostra associazione, ma soprattutto per noi, per ciascuno di noi, come esseri umani, come genitori.
ñA mano liberaò è piccolo libri di racconti scritti da Riccardo Parlati, e raccolti da suo padre Raffaele.
Riccardo è scomparso nel 2011, a 24 anni, e quando scompare una persona amata, continuiamo a cercarla nelle cose di tutti i giorni. Così ha fatto il padre Raffaele, cercando Riccardo nei sui scritti, nel suo computer. Ha trovato dei racconti, ha ricordato che il figlio amava molto leggere, ha pensato che li avesse scaricati da internet. Eôstato invece il fratello a capire che erano racconti suoi, di Riccardo. E allora il padre ha deciso di pubblicarli per far vivere ancora il figlio, per continuare il suo impegno sociale.

Riccardo studiava per laurearsi in chimica, ma era anche molto impegnato nel sociale, collaborando con le organizzazioni ñAmnesty Internationalò e ñSave the childrenò. Raffaele ha pensato di vendere il libro con i racconti del figlio, e di devolvere il ricavato alle due associazioni amate da Riccardo, e anche ad una terza associazione a cui tiene molto il suo amico di rugby Roberto.

Cosa possiamo fare noi, se non impegnarci in prima persona per acquistare questo libro e per regalarlo alle persone che amiamo? Non vale forse la pena di parlarne a tutti, agli amici, ai colleghi, facendo in modo che le parole di Riccardo non cadano nel vuoto, continuino a volare, raggiungando il cuore delle persone, e consentano con il ricavato delle vendite di aiutare le vittime dellôoppressione politica, i bambini che soffrono nelle aree più trascurate del nostro pianeta, ed anche quelli

La famiglia Parlati ringrazia: *Roberto Mariani, per la disponibilità e la generosità, gli amici più stretti di Riccardo, gli amici di Colle, di Siena e dell'UDU dell'Uni Siena, i professori ed il collegio dell'Università di Siena, gli amici del Rieti Rugby, Alessandra Lancia, per la adorabile e incondizionata disponibilità.*

Un grazie particolare a tutti coloro che con questo libro contribuiranno alla raccolta di fondi destinati ad Amnesty International e Save the Children.

Parte della raccolta di fondi verrà destinata all'Ass.ne ANDE.
A.N.D.E. nasce nel 1999 per opera di Giulia Fedele con l'intento di far conoscere la Displasia Ectodermica e di aiutare dei bambini affetti da questa malattia rara. Compito non facile, dal momento che ancora oggi, molti medici fanno fatica a diagnosticarla.
WWW.ASSOANDE.IT

affetti da Displasia Ectodermica, quelli che non possono permettersi le costose cure dentistiche e dermatologiche, e che vengono regolarmente aiutati dalla nostra associazione.

Invitiamo tutti a prenotare le copie del libro (tante) scrivendo in associazione (segreteria@assoande.it). E a diffondere questo messaggio fra amici e parenti. Facciamo volare le parole di Riccardo.

Ecco la prefazione al libro, scritta dal padre Raffaele:

Era un lunedì ed era di sera, il 30 novembre 1987, e come tutti coloro che hanno il desiderio e la fortuna quella sera ero per la prima volta padre, il padre di Riccardo.
Una gioia incommensurabile per me e mia moglie Lina, che aspettavamo da tempo questo evento, desiderato, voluto ed atteso con gioiosa ansia.

Si elabora di tutto per i propri figli, fare il genitore oggi è difficile forse ancor più che in passato, ma la gioia di poter crescere i propri figli ti da la forza per affrontare qualsiasi evento.
Far crescere Riccardo è stato un compito facilitato dal nostro e suo grande amore: era un ragazzo attaccato alla sua famiglia, Riccardo, felice di farne parte, felice delle sue origini, felice di Contigliano il suo paese. E poi c'era la sua adorazione per la madre e per il fratello Flavio.
Ho sempre pensato e ne sono tuttora convinto che i fìgli oltre ad essere parte di te sono prima di tutto delle persone "altre", con il proprio carattere, con il loro modo di vedere ed affrontare la vita.

Noi genitori conoscevamo bene Riccardo, il suo amore per la .T-ra. per la musica, per i viaggi, per il cinema, per la famiglia ni scoprire questi racconti è stata una sorpresa. Una piacevole e consolante sorpresa (mi domando come fanno alcune persone a dare dei giudizi affrettati senza la minima conoscenza).
Leggere questi racconti, benché consapevoli della sua forte e r^rma riservatezza, è stato per noi scoprire il suo grande spirito di :-> inazione che probabilmente è il frutto di varie letture, ma so¬r-amato scoprire la sua capacità di ascoltare l'altro, l'ultimo, di guardare con sufficiente spirito critico ed analitico ciò che lo circondava.

Riccardo era una persona buona, la sua voglia di aiutare gli altri la manifestava con l'impegno morale e pratico in iniziative per la raccolta di fondi per ***Amnesty International*** e per ***Save the Children***. Per questo è nostra volontà raccogliere fondi da destinare a queste associazioni attraverso la pubblicazione di questo libro.

Il 21 Marzo 2011 Riccardo ci ha lasciati.

Da allora ogni giorno senza di lui è per noi un giorno vuoto, ci manca, come può mancare ai polmoni l'aria, come può mancare ad un cielo azzurro il sole.

Lui cosi solare.

Lui sempre disponibile a regalarti un sorriso.

Un sorriso senza fine.

Ciao Riccardo.

Raffaele Parlati

Dai nostri inviati Michele Callea e Gianluca Tadini

Da Erlangen (Germania) 2012 a Charleston (South Carolina, Usa)

Verso le nuove classificazioni delle Displasie: perché?

Le Displasie Ectodermiche (ED) sono un gruppo di patologie eterogenee di tipo ereditario raggruppate a seconda delle classificazioni utilizzate (Freire-Maia Pinheiro 1991, Priolo-Laganà 2001, Lamatine 2003, Irvine 2005) e sono in numero di 200. La classificazione più utilizzata, stilata dai genetisti brasiliani, appare ormai obsoleta, di scarsa fruibilità per un clinico, a maggior ragione da unôequipe multidisciplinare. Vi sono alcune patologie che rientrano già in altre classificazioni creando così sovrapposizioni (overlap), e la possibilità di confusione che può sfociare nellôerrore di chiamare in due modi diversi la stessa patologia. Le discheratosi congenite, le cheratosi palmo plantari e le ittiosi, sono già entità a sé, e quindi escludibili dalla classificazione delle displasie, questo allôunanimità dei presenti alla Conferenza di Charleston

Dove?

A questo scopo molti specialisti (dermatologi, biologi molecolari, odontoiatri , genetisti, esperti della biblioteca online della NIH, pediatri) si sono riuniti a Charleston, ridente città del South Carolina che si affaccia sullôOceano Atlantico. Riuniti in una conferenza che ha avuto luogo in uno degli hotel della città con orari serrati,

dalle 7e30 del mattino alle 17 della sera con brevi interruzioni. E la premessa è che 3 giorni non sono sufficienti per ñrifareò delle classificazioni ex novo, bensì sono stati sufficienti a gettare le basi. Tra gli ospiti spiccano i nomi Gianluca Tadini, John di Giovanna, Peter H. Itin, accomunati da grinta, conoscenza , attenzione, esperienza (proprio in fatto di classificazioni) e dalla nostalgia per Manuela Priolo, che a loro detta, confermata dalla Letteratura Scientifica, si era distinta nella precedente Conferenza di Charleston del 2008 per ñcombattivitàò e determinazione.

Evento sponsorizzato dalla NFED, EDIMER Pharmaceuticals, ASTRA Tech. Coloro che paiono più contrari ad ogni rinnovamento sono proprio i brasiliani, e come mai? Avendo scritto proprio loro la ñvecchia classificazioneò , la più utilizzata e quindi la più citata, tira acqua al loro mulino. Obiettivamente (in)discutibile, ma pare che reggerà in ogni manoscritto che uscirà da qui ai prossimi 12 mesi, sarà quella che farà fede, sarà sempre la classificazione Freire Maia- Pinheiro + aggiunta del nuovo Comitato o ï lôeliminazione di ñvociò inutili o ripetizioni. Ogni ospite espone il punto di vista in comunicazioni orali di 30 minuti circa; il secondo giorno il Comitato viene diviso in 2 gruppi ñmistiò di clinici e genetisti molecolari, aule separate, una coordinata dal PI (Principal Investigator) e organizzatore del Congresso di Charleston, Professor Carlos F Salinas, lôaltra da John Di Giovanna, Dermatologo dôesperienza, Vice-Editore del Journal of the American Academy of Dermatology già collaboratore della NIH. Qui è

importante far bella figura, ma di più, entrare attivamente nel dibattito, per incidere in modo positivo su di esse, cioè facendo valere il buon senso (non quello impercettibile di cui molti parlano ma nessuno sa cosôè), il buon senso di conoscere le displasie a fondo, lôectoderma , il mesoderma, lôembriologia, lôistologia, la clinica, la teoria, e le possibili ipotesi. Lo specialista eclettico è sicuramente il ñmoderatoreò più adatto. In sala 1 dove modera Salinas, sono seduti in ordine Holm Schneider, Birgitta Bergendal, Dorothy Grange, Atila Visinoni, lo stesso Salinas, Judy Woodruff, Michele Callea, Alan D Irvine, Angus Cameron, Mary Fete, Tymothy Fete e Gianluca Tadini. Seduti a ferro di cavallo con lavagna per buttare le basi di una nuova classificazione: da dove cominciare? Criteri minori e criteri maggiori? Fa notare G.T che per ogni parola scritta si deve dare una definizione, e ciò va ribadito da subito, ñscripta manent verba volantò, e viene suggerito da qualcuno che ha preso parte a due importanti classificazioni, importanti in senso assoluto, sono disponibili a tutti online su PubMed, ma anche stampate come esempio o canovaccio da seguire, sui mobili delle sale del congresso: si tratta delle Classificazioni delle EB (Epidermolisi Bullose) e delle Ittiosi. Allora si era proceduto allôapprovazione di ogni singolo termine con votazione ad alzata di mano, nel nostro caso si dibatte. Nella prima aula ora è dialogo a 3 , Tadini-Schneider-Irvine , piccole annotazioni di Cameron. Callea non perde lôoccasione della sua missione, i quesiti di molti pazienti, i dubbi di un clinico, che vede segni, sente di sintomi e dovrebbe poter emettere diagnosi basandosi sui (nuovi) criteri, e così viene

fatto come emergerà dalle pubblicazione di alcuni casi clinici che avevano lasciato qualche dubbio. Perché è così importante classificare? Classificare non è discriminare? Classificare in Italia significa in senso (strictu) pratico includere un paziente in un ñgironeò di malattia rara, con conseguente esenzione dalle spese sanitarie a carico poi del SSN (Sistema Sanitario Nazionale), trattasi per il clinico precipuamente di fare una diagnosi corretta, che dovrebbe essere confermata dalla genetica molecolare (dove possibile) con le nuove tecniche sempre più possibili. Per il prossimo numero del giornale condiviDE re sarà disponibile la base della nuova classificazione, per cui non perdete il prossimo numero, che la nostra **Presidentessa Giulia Fedele**, invia caldamente.

ANTICIPAZIONE

Per la definizione di ogni termine si utilizzeranno dizionari già validati come il dizionario dellôAmerican Journal of Medical Genetics, e di Gene, per la validazione di ogni dato lôingresso della bioinformatica sembra doveroso. Ampio spazio è concesso ai bionformatici di BIOMED CENTRAL, per il raggiungimento di classificazioni ñperfetteò

XLPDR news:

La nostra associazione ñXLPDR International Associationò ha iniziato ad operare sul piano della raccolta fondi con due iniziative, ed entrambe hanno avuto un buon successo.

La prima iniziativa si è tenuta ad Erba, il 13 ottobre. Abbiamo coinvolto una ventina di coppie di nostri amici per partecipare alla presentazione di prodotti per il dormire da parte di uno sponsor. Il nostro impegno è stato premiato con un assegno di 400ú. Detratte le spese (100ú per la sala, 50ú per i rinfreschi) abbiamo ricavato 250ú, il primo mattoncino per la realizzazione del nostro ambizioso sogno.

Certo, 250ú non sono molti, a fronte della fatica e dellôimpegno che ci è costata questa prima iniziativa. Ma si inizia con poco, con esperienza zero. E si cresce. La prossima volta andrà sicuramente meglio..

La seconda iniziativa è stata certo molto più soddisfacente. Abbiamo organizzato, sabato 27 ottobre, una cena di beneficenza in un ristorante della zona, invitando tutti i nostri amici, e pregandoli di portare a loro volta i loro amici e parenti.
In tutto abbiamo raccolto la bellezza di 940ú! Non male, vero?
Anche in questo caso avremmo potuto fare meglio, e côè molto da imparare. Ma per essere la prima volta siamo certo molto contenti. A tutti gli amici che hanno partecipato non ci resta che esprimere il nostro grande, entusiastico GRAZIE!

Queste iniziative al momento sono lôunico modo che abbiamo per raccogliere fondi, per finanziare i nostri sogni. Le adesioni al momento sono ferme, ed è certo comprensibile, visto che in Italia esiste un solo caso di questa malattia. Dallôestero al momento non abbiamo ricevuto alcun segno di partecipazione, e questo un poô ci dispiace, perché è proprio negli USA e in Canada che risiede il gruppo più consistente di persone affette dalla XLPDR.
Ma non sarà certo il loro silenzio a demotivarci, e troveremo il modo per crescere e per raggiungere il nostro scopo.

Ecco alcune foto della cena. Purtroppo eravamo senza macchina fotografica, ed abbiamo dovuto accontentarci del telefoninoé

A tutti gli amici che hanno partecipato alla nostra cena, o che hanno contribuito con una donazione, vorremmo dire che ñ*non finisce certo qui*ò. Ormai vi siete fregati con le vostre mani. Ormai sappiamo di poter contare su di voi, e vi verremo a cercare, uno per uno, per appoggiare le nostre prossime iniziative. Potremo farlo, vero?

Patrizia Gentile

Il nostro sito web: www.xlpdr.com

La nostra email: info@xlpdr.com

Il nostro gruppo facebook:

https://www.facebook.com/groups/x.linked.pdr/

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.

ñ*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 necessario conservare la ricevuta di versamento****ò***

Tanti
AUGURI
a tutti
per un
FELICE
NATALE!
Marco
Valeriano
e
famiglia