

condiviDere

Newsletter dell'Associazione Nazionale Displasia Ectodermica - ONLUS

Dicembre 2013





ANDE 6 ONLUS
Associazione Nazionale Displasia
Ectodermica
Via Cascina Fidelina, 19
20061 Carugate (MI)

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

Telefono/fax: 02 92150556

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

**A questo numero hanno
collaborato:**

- Giada Tasselli
- Giuseppe Mosca
- Sara Soddu
- Michela Frau
- Barbara Canu

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

Comitato scientifico:

- Dott. Gianluca Tadini
dermatologo
- Dott. Ivan Mancini
odontoiatra
- Dott. Francesco Grecchi
chirurgo maxillo facciale
- Dott. Michele Callea
odontoiatra
- Dott.ssa Laura Guazzarotti
endocrinologa

A volte le buone notizie arrivano

Siamo abituati a vedere la vita come una lunga sequenza di cattive notizie.

Se poi siamo a contatto con la malattie rare, come nel caso delle tante forme di Displasia Ectodermica, pare che le cattive notizie non finiscano mai.

Eppure non bisogna mai, ma proprio mai, smettere di sperare.

A volte le buone notizie arrivano, a volte torna a splendere il sole.

All'inizio del mese di ottobre un gruppo di famiglie di ANDE si sono riunite con alcuni dottori invitati dal nostro presidente Giulia Fedele.

E in quella sede abbiamo tutti ricevuto una notizia che definire OTTIMA è forse ancora riduttivo.

Nelle prossime pagine troverete una trattazione quanto più completa ed esaustiva possibile, ma il succo del discorso è che possiamo dire con ragionevole certezza che è stata trovata la cura (!!!) per la forma XLHED della Displasia Ectodermica nei neonati.

Non sono da escludere ulteriori sviluppi, che riguardino non solo i neonati o magari altre varianti della DE.

Pensateci: le coppie affette da XLHED ora possono pensare di avere un bambino NON AFFETTO dalla stessa malattia. E scusate se è pocoí ..

Lo staff:

Giulia Fedele
Patrizia Gentile
Salvatore Randazzo

Nuove speranze

La proteina EDI200

Un momento di grande speranza.

La grande novità che domina questo numero del nostro giornalino è certamente la notizia dei grandi progressi compiuti dalla casa farmaceutica EDIMER nella sintesi della proteina EDI200 e nello studio della sua applicazione per la cura della Displasia Ectodermica Ipoidrotica legata al cromosoma X (XLHED).

Displasia Ectodermica Ipoidrotica (HED)

La Displasia Ectodermica Ipoidrotica (HED) è una malattia rara che viene diagnosticata sulla base di una sudorazione ridotta o del tutto assente (ipoidrosi), pochi denti spesso appuntiti (ipodonzia), pochi capelli molto fini (ipotricosi).

C'è una serie di altri segni caratteristici della HED, che includono riduzione delle ghiandole che producono il muco nella faringe, laringe, trachea e nei bronchi, scarsa lacrimazione, eczema, asma, secchezza delle membrane mucose della bocca e del naso.

Nei primi anni di vita, i bimbi affetti da XLHED sono a rischio di vita per alcune possibili complicazione gravi associate alla scarsa sudorazione che può portare a ipertermia, e per la scarsa secrezione delle mucose che li predispone alle infezioni respiratorie.

Durante l'infanzia l'attenzione dei medici nella cura dei piccoli pazienti spesso si focalizza su problemi dermatologici e sull'assenza di denti, che spesso portano ad un problema psicologico di scarsa autostima.

La HED è quasi sempre causata da una alterazione nel gene EDA, ereditato nel cromosoma X, che regola la produzione della proteina Ectodysplasin-A.

I maschi, avendo un solo cromosoma X, se ereditano il gene EDA alterato sono affetti dalla forma più grave della XLHED. Le femmine invece, ereditando due cromosomi X, uno malato ed uno sano,

subiscono una serie di sintomi molto variabile, che va da una forma sintomatica ad una forma grave.

Opportunità

Si stima che l'incidenza della XLHED nel mondo sia fra 6 e 10 casi ogni 100'000 maschi, ossia dai 500 agli 800 pazienti l'anno.

In più si stima che circa il 50% delle portatrici (circa 500 pazienti) possano presentare un quadro sintomatologico che necessita di interventi terapeutici.

Edimer, una società farmaceutica che si occupa specificamente di XLHED, ha creato una rete di più di 100 esperti nei campi della neonatologia, biologia molecolare, genetica, odontoiatria, dermatologia e problemi respiratori, e collabora con le associazioni di pazienti dei più grandi paesi del mondo.

Edimer ha attivato una procedura IND (Investigational New Drug - Ricerca su una nuova medicina) per la EDI200 per il trattamento della XLHED, e nel quarto trimestre del 2012 ha iniziato gli studi clinici.

Negli USA e in Europa la EDI200 ha ottenuto la designazione di Farmaco Orfano, e negli USA ha ottenuto lo status Fast Track, ossia l'autorizzazione ad effettuare test clinici accelerati. Questo status viene concesso quando un solo centro di ricerca è attivo nella sperimentazione su un farmaco per una malattia per la quale non esistono ancora cure.

Il prodotto ed il razionale terapeutico

"Razionale terapeutico" è la motivazione scientifica che giustifica l'impiego di un determinato trattamento in una specifica situazione clinica*.

Tale motivazione deve essere fondata su un ragionamento rigoroso e sistematico ed essere dimostrabile.intende

La EDI200 è una molecola ricombinante dell'ectodysplasin-A sviluppata da EDIMER come cura per la XLHED.

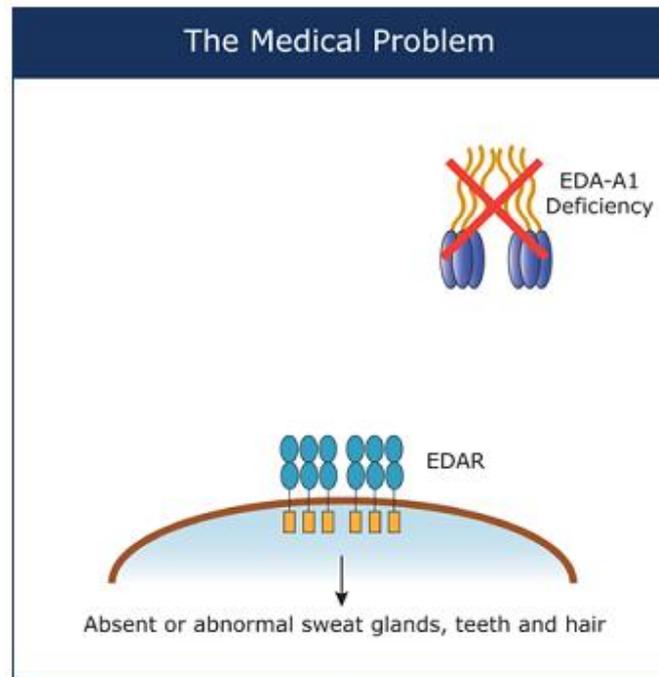
Il rationale per l'uso della EDI200 sui pazienti di XLHED è basato sulla loro carenza della proteina Ectodysplasin-A1, dovuta ad una alterazione del gene EDA-A1, che regola il processo di formazione delle strutture ectodermiche (denti, capelli, ghiandole) durante lo sviluppo neonatale.

Chi volesse approfondire gli aspetti tecnico scientifici del meccanismo di azione di EDA-A1 / EDAR può consultare il seguente documento:

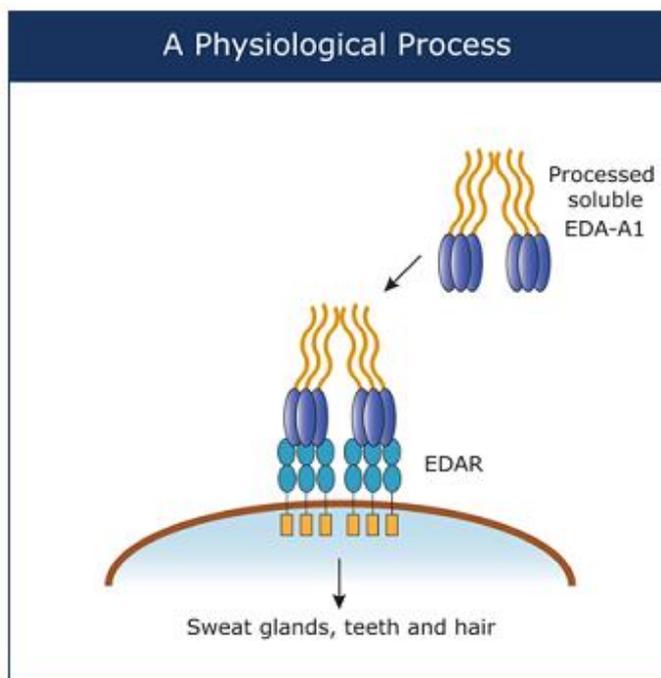
<http://edimerpharma.com/website/wp-content/uploads/2012/05/Edimer-Fact-Sheet-2012.pdf> da cui sono state tratte molte delle informazioni e delle immagini che abbiamo usato in questo articolo.

Cercando di spiegare con parole semplici una realtà complessa, nelle persone sane il gene EDA-A1 comunica con il gene EDAR che regola lo sviluppo delle strutture ectodermiche dei denti, dei capelli, delle varie ghiandole.

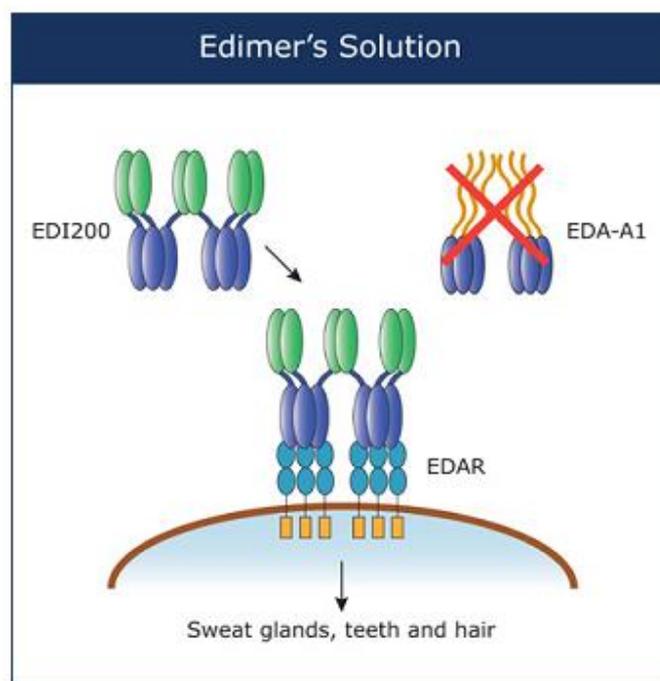
malfunzione nella generazione delle strutture ectodermiche.



La proteina EDI200 ristabilisce in qualche modo questa comunicazione, attivando la trascrizione del gene EDAR. In questo modo si ottiene il normale sviluppo delle strutture ectodermiche.



Quando il gene EDA-A1 è danneggiato, non c'è comunicazione con il gene EDAR e si crea quindi una



Come sempre, sono stati fatti dei test preliminari sugli animali. EDI200 è stata prima provata sui topi che

presentano il fenotipo Tabby, identico nelle sue manifestazioni a quello degli esseri umani malati di XLHED. EDI200 è stato iniettato in topi Tabby femmina incinta, la cui prole è risultata priva dei difetti tipici del fenotipo Tabby.

Gli stessi risultati sono stati ottenuti iniettando EDI200 in topi Tabby appena nati.

Test analoghi sono stati effettuati su cani affetti da mutazioni EDA che presentano gli stessi difetti degli esseri umani malati di XLHED. Anche in questo caso EDI200 è stato usato per correggere i difetti tipici della XLHED mediante somministrazione effettuata poco dopo la nascita di questi cani.

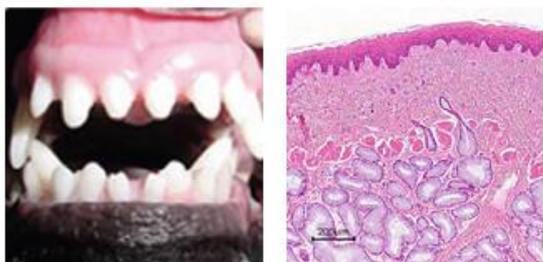
Wild type – Normal — Untreated Control



XLHED-affected — Untreated control



XLHED-affected — Fc:EDA1 Treated



Adult Teeth

Esophageal Glands

Fase 1: test sugli esseri umani

La fase 1 dei test sugli esseri umani è stata condotta su uomini e donne malati di XLHED. Scopo dei test di questa prima fase era quella di verificare l'assenza di effetti tossici (safety) ed il comportamento farmacocinetico (diffusione del farmaco nel corpo e sua eliminazione) di EDI200.

I test sono stati eseguiti negli USA, su sei soggetti adulti, quattro maschi e due femmine a cui sono state somministrate cinque dosi di EDI200 in due settimane. Le dosi sono state ben tollerate, gli studi sono stati esaminati da una commissione indipendente che ha approvato il passaggio alla fase due.

Fase 2: test sui neonati affetti da XLHED.

Il trial clinico di fase 2 sarà effettuato su neonati affetti da XLHED fra il 2° ed il 14° giorno dalla nascita. Verranno verificati i parametri di sicurezza (assenza di effetti tossici), farmacocinetica, farmacodinamica ed efficacia del farmaco. EDI200 verrà somministrato in due dosi a settimana per un totale di 5 dosi.

E adesso?

La normativa internazionale prevede che vengano effettuate quattro fasi di test clinici (vedi http://it.wikipedia.org/wiki/Studio_clinico) prima che un farmaco possa essere messo regolarmente in vendita. Come abbiamo detto, EDIMER ha ottenuto lo status di *fast track* per poter seguire un percorso di test più veloce. Diciamo che genitori affetti da XLHED che volessero avere un bambino possono fin da oggi rivolgersi ad EDIMER chiedendo di poter partecipare alla fase 2 dei test. E' chiaro che, trattandosi di un farmaco ancora in fase 2, le garanzie di sicurezza ed efficacia non sono ancora totali. Ma tutto lascia pensare che sia arrivato il momento per poter sperare di mettere al mondo un bambino privo di tutti quei problemi che ancora affliggono i malati di Displasia Ectodermica Ipoidrotica. Per maggiori informazioni rivolgersi a Giulia Fedele della associazione ANDE.

Approfondimento

La Displasia Ectodermica

Sotto la definizione di Displasia Ectodermica (DE) è compreso un ampio e complesso gruppo di malattie, caratterizzate da un anomalo sviluppo dei tessuti e organi di origine ectodermica, in particolare denti, capelli, unghie e ghiandole sudoripare.

In queste forme almeno due differenti derivati ectodermici sono assenti o ipofunzionanti.

In alcune sindromi, oltre a queste alterazioni, sono presenti anomalie in organi o sistemi di differenti derivazione embriologica. La fisiologica maturazione delle strutture ectodermiche del tegumento è infatti fondamentale per il regolare sviluppo e determinazione delle strutture mesenchimali sottostanti.

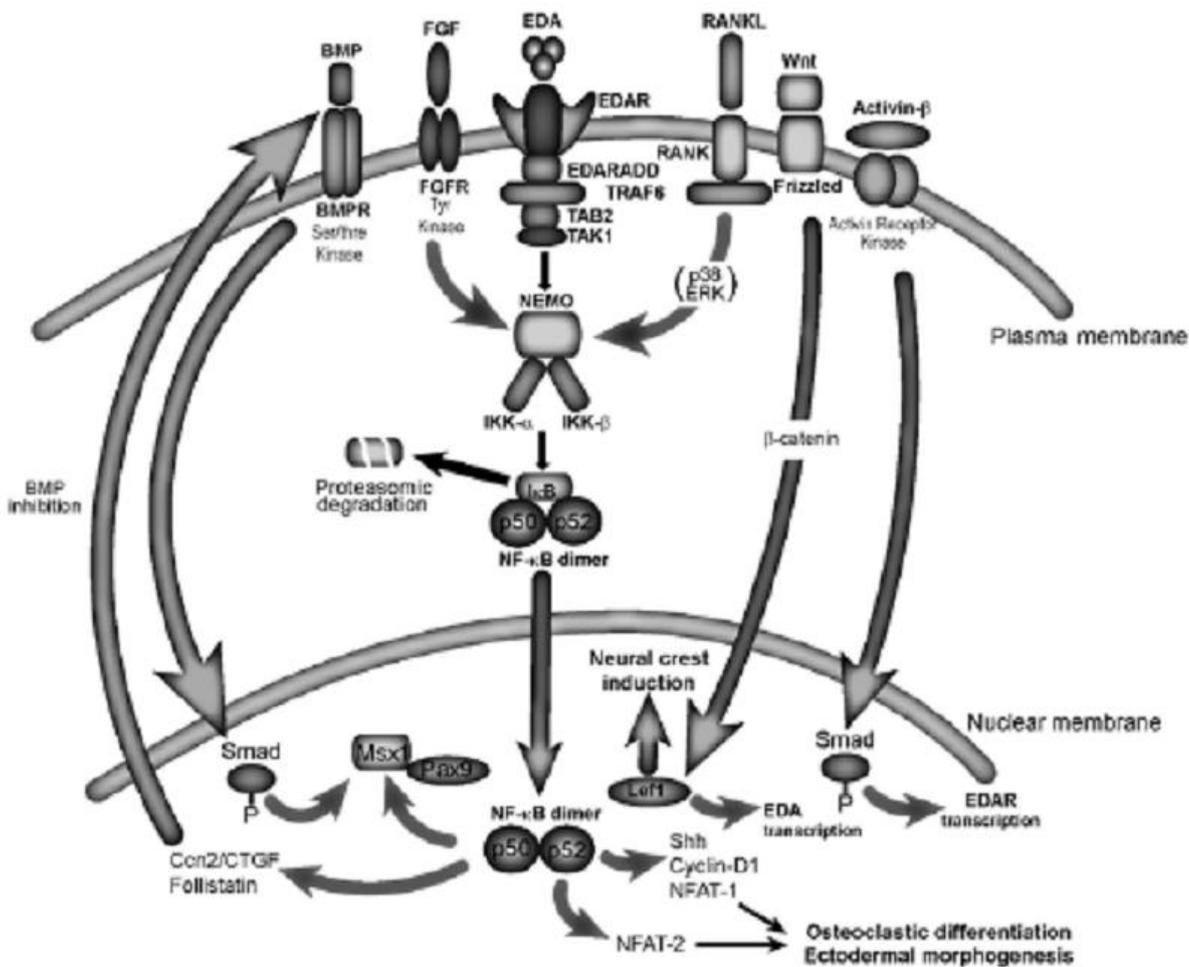
Nelle prime fasi dello sviluppo embrionale, epitelio e mesenchima interagiscono attraverso l'espressione di molecole-segnale, alcune delle quali sono state caratterizzate unitamente ai geni che le determinano. Attualmente sono state classificate più di un centinaio di forme di displasia ectodermica (c.a.192), con manifestazioni estremamente variabile e con ampia sovrapposizione nella rappresentazione clinica. Sono state suddivise in due gruppi principali, in base al difetto funzionale sottostante.

Nel primo gruppo sono state inserite forme il cui momento patto genetico sembra essere un difetto di interazione ectoderma e mesenchima durante la vita embrionale; vi sono comprese, accanto a forme con interessamento dei soli derivati ectodermici, anche entità in cui possono essere coinvolti scheletro, ghiandole endocrine, sistema immunitario. Al secondo gruppo appartengono quadri clinici alla cui base sembra esserci un difetto funzionale di proteine strutturali a livello delle cellule ectodermiche, la caratteristica che accomuna le varie forme, più eterogenee, è la presenza di ipercheratosi.

Fra tutte le forme di D.E., la più comune è la displasia ectodermica ipodrotica o anidrotica (EDA o sindrome di CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ), che ha un'incidenza di 1:100.000 nati; in considerazione della più elevata frequenza della suddetta forma, ci soffermeremo principalmente su questa. Considerando tutte le forme di displasia ectodermica l'incidenza è di 7:10.000 nati a livello internazionale.

Esistono diverse forme di EDA che sono poco distinguibili sul piano clinico e che vengono diagnosticate solo con esami di genetica molecolare.

1. 1) La forma più frequente è quella X-linked dovuta a mutazioni del gene dell'ectodisplasina (gene EDA).
2. 2) Una forma autosomica dominante dovuta a mutazioni del gene che codifica per il recettore dell'ectodisplasina (gene EDAR).
3. 3) Una forma autosomica recessiva a carico dello stesso gene EDAR.
4. 4) Una forma autosomica recessiva dovuta a mutazioni di un gene che codifica per un fattore di modulazione per il complesso Ectodislasina/ Recettore dell'Ectodislasina (gene EDARADD).
5. 5) Una forma con severa immunodeficiency correlata mutazioni del gene NEMO (è lo stesso che causa l'Incontinentia Pigmenti).
6. 6) Il gene responsabile della EDA, detto EDA 1, è localizzato sul cromosoma X (Xq12-q13) (3) e codifica per l'ectodisplasina A, una proteina di membrana espressa nei cheratinociti, nei follicoli piliferi, nelle ghiandole sudoripare, coinvolta nell'interazione fra cellula e cellula ,o cellula e matrice.



Mutazioni del

gene EDA1 sono presenti in oltre il 95% dei pazienti.

Essendo la trasmissione recessiva legata all'X, solo i maschi possono presentare la forma completa, mentre le femmine, emizigoti, possono essere asintomatiche o presentare (fino al 70% dei casi) segni sfumati della malattia, come capelli radi diminuzione o malformazioni dei denti, modeste anomalie delle ghiandole sudoripare e delle ghiandole mammarie.

Esistono altre forme di EDA con trasmissione di tipo autosomico recessivo o autosomico dominante; queste sono molto più rare della forma X-linked e da essa clinicamente indistinguibili.

Le caratteristiche principali della malattia sono l'ipo-anidrosi (riduzione o assenza della sudorazione) per l'ipoplasia o l'aplasia delle ghiandole sudoripare, l'ipotricosi, fino a parziale o totale alopecia, per riduzione dei follicoli piliferi, e l'ipodontia, con presenza di elementi dentali anomali e in numero ridotto. La diminuita sudorazione è la causa dell'aumento della temperatura corporea in ambienti caldi. Specialmente nella prima infanzia, possono verificarsi episodi di iperpiressia, soprattutto nella stagione estiva. In epoca neonatale, gli affetti possono presentare secchezza cutanea con tendenza alla desquamazione; nei primi mesi-anni di vita si rendono manifeste le altre caratteristiche della malattia. I soggetti affetti da Displasia Ectodermica hanno una facies caratteristica: bozze frontali pronunciate, fronte alta e squadrata, perdita dell'altezza verticale del viso, ipoplasia della mascella, dorso nasale appiattito con columella infossata, labbra ispessite, mento prominente, cute periorbitaria raggrinzita e iperpigmentata, orecchie grandi a impianto basso. Raramente è presente labiopalatoschisi. L'aspetto del volto è vecchieggiante per la presenza di numerose rughe, dovute alla diminuzione o mancanza di ghiandole sudoripare e sebacee. - La cute è sottile e secca, fino a rendere evidente il reticolo venoso, ipopigmentata, con ipercheratosi ed eccessiva desquamazione.

È stata descritta, in alcuni casi, dermatite atopica. I capelli sono fini, sparsi, generalmente biondi, le ciglia e le sopracciglia possono essere assenti, ci può essere oligodonzia o anodonzia. Le unghie, anch'esse di origine ectodermica, possono apparire distrofiche, ispessite, con un'anomala cheratinizzazione, scolorate, striate, addirittura rotte o frammentate. La Displasia Ectodermica può essere occasionalmente associata a una modesta disfunzione immunitaria; l'ipoplasia timica che si riscontra in alcuni pazienti sembra essere causata dalla presenza di insufficienti elementi ectodermici nello sviluppo del timo e l'immunodeficienza sembra essere secondaria a questo evento.

Molte altre manifestazioni della malattia sono legate alla riduzione o all'assenza di secrezioni ghiandolari: la diminuzione del numero delle ghiandole salivari minori e a volte l'ipoplasia delle ghiandole salivari maggiori sono responsabili della xerostomia, della difficoltà di deglutizione, ma anche nella maggior facilità a contrarre infezioni del cavo orale e carie; per l'assenza di ghiandole della mucosa intestinale, sono possibili episodi diarroici nella prima infanzia o tendenza alla stipsi. L'occhio può essere variabilmente coinvolto nelle diverse forme di displasia ectodermica, con manifestazioni di differente gravità. Le anomalie delle ghiandole del Meibonio possono provocare alterazioni del film lacrimale e conseguenti danni alla superficie oculare, con predisposizione a infezioni e a ulcerazioni della cornea; le manifestazioni oculari della Displasia Ectodermica comprendono anche cataratta, displasia corneale, più raramente stenosi dei dotti lacrimali con rischio di dacriocistiti, strabismo. Sono frequenti le infezioni delle vie aeree, con gravità variabile, per la mancanza di ghiandole mucose nel tratto respiratorio; l'incidenza e la frequenza degli episodi infettivi si riducono progressivamente dopo i primi due anni. L'aumentata permeabilità della mucosa è responsabile dell'inalazione di allergeni estrinseci, che può spiegare la maggior frequenza di asma tra questi pazienti. Le frequenti riniti, con possibile evoluzione crostosa e/o cronica, unitamente alla morfologia del massiccio facciale, con riduzione dello spazio per le fosse nasali, provocano ostruzione nasale.

Nelle persone affette da Displasia Ectodermica, la frequenza di ipoacusia è molto più elevata rispetto alla popolazione generale; si tratta soprattutto di ipoacusie trasmissive, legate spesso all'insufficiente respirazione nasale e passibili di miglioramento con opportune terapie, come miglioramento della respirazione nasale, insufflazioni tubariche. Elevata è anche l'incidenza di ipoacusie percettive, per le quali l'unica prospettiva terapeutica è l'impianto di protesi acustiche. Specialmente nei primi due anni di vita, i bambini possono andare incontro a infezioni delle basse vie respiratorie. Sono descritte, anche se con incidenza non elevata, ritardi di crescita e anomalie genitali, ipoplasia delle ghiandole mammarie. Da un punto di vista intellettuale, lo sviluppo è normale nella forma classica; possono essere invece preponderanti disturbi emotivi legati ai problemi inerenti l'immagine corporea e alle seppur minime limitazioni imposte dalla malattia.

Da un punto di vista diagnostico, la malattia entra in diagnosi differenziale con altre cause di febbre di origine sconosciuta, con infezioni respiratorie ricorrenti, con affezioni dermatologiche.

Ricordate che la malattia si manifesta in modo diverso in ognuno di noi, c'è chi presenterà più sintomi, chi meno, ognuno di noi ha la sua storia, ricordate una corretta e tempestiva diagnosi, consentiranno di svolgere una vita "quasi" !

Le displasie ectodermica sono ereditarie?

Sì, le displasie ectodermiche sono ereditarie. È necessario conoscere alcune cose circa la genetica, al fine di comprendere come le sindromi da displasia ectodermica sono ereditate.

Il corpo è composto da miliardi di cellule. Ogni cella ha al suo interno una piccola struttura centrale chiamata nucleo. All'interno del nucleo sono i cromosomi, che sono piccoli filamenti filiformi di materiale ereditario (DNA). I cromosomi, a loro volta, sono composti di geni. È facile comprendere il concetto di geni pensando ad una cella come una scatola di gioielli e il nucleo come uno dei cassetti della scatola. I cromosomi, poi, possono essere considerati come collane nel cassetto, e dei geni come le singole perline su ogni collana.

Le displasie ectodermiche sono causate da alterazioni in geni. Geni alterati possono essere ereditate da un genitore, o di geni normali possono essere alterati (mutate) al momento dell'incontro tra l'ovocita e lo spermatozoi o dopo la fecondazione. È importante ricordare che una persona non può scegliere o modificare i geni che lui o lei ha, e che il concepimento e gli eventi della gravidanza nel complesso non cambiano i geni. Così, i genitori che hanno un bambino con una displasia ectodermica non dovrebbero pensare che abbiano fatto qualcosa per provocare la displasia ectodermica e non può incolpare se stesso o qualcun'altro per la comparsa di tale patologia.

Le possibilità per i genitori di avere figli affetti dipendono dal modello di ereditarietà del tipo di displasia ectodermica che colpisce la famiglia. La sezione successiva mette in evidenza queste occasioni, ma non riesce a spiegare loro abbastanza bene per coprire tutti i casi. Così, una famiglia colpita da una displasia ectodermica, dovrebbe prendere in considerazione una visita dal genetista o un consulente genetico per una migliore comprensione della specifica displasia ectodermica e per informazioni sulla gamma delle condizioni specifiche e le probabilità o rischi che la displasia ectodermica si verifichi in qualsiasi futura gravidanza.

I genitori di bambini affetti dovrebbero chiedere come la displasia ectodermica è stata ereditata. Sono a rischio di avere altri figli affetti? Possono i bambini con displasia ectodermica trasmetterla ai loro figli? Possono altri individui della famiglia essere più gravemente colpiti? Quali altri parenti sono a rischio di avere figli affetti? A queste domande non si può rispondere senza una diagnosi corretta e senza la conoscenza del modello di ereditarietà in famiglia.

Come funziona l'ereditarietà

Nuova mutazione

Generalmente, quando si è verificata una mutazione, ci sono poche possibilità che si verifichino in un altro figlio degli stessi genitori. Il bambino affetto può trasmettere il tratto, però.

Autosomica dominante

Quando la displasia ectodermica è un carattere autosomico dominante, il genitore che è affetto ha una sola copia del gene anomalo e può trasmetterla ai suoi figli. Indipendentemente dal sesso del genitore o del bambino, c'è una probabilità del 50% per ogni figlio a ricevere il gene anomalo. Tutti i bambini che ricevono il gene anomalo saranno interessati.

Autosomica recessiva

Quando la displasia ectodermica in famiglia è autosomica recessiva, la situazione usuale è che ogni genitore è inalterato. I genitori sono detti "portatori". Ognuno di essi ha una sola copia del gene anomalo e la possibilità per loro di avere un altro figlio affetto è di 1 a 4 (1 su 4 possono avere una copia del



gene anormale da ciascun genitore ; 2 su 4 si ha una sola copia del gene anomalo ciascuno e sono portatori, e il restante 1 a 4 eredita un gene normale da ciascun genitore e non è influenzato).

Recessiva legata all'X

Se una donna è portatrice di una malattia recessiva legata al cromosoma X, c'è una probabilità del 50% che ogni figlio maschio riceverà il gene anomalo ed essere colpito e una probabilità del 50% che ogni femmina riceverà il gene anomalo e di essere un vettore (come la madre). Se un uomo ha il gene anormale, viene colpito e passerà il gene a tutte le sue figlie. Le figlie saranno portatrici. Dal momento che il gene si trova sul cromosoma X, i figli non saranno interessati perché ricevono il cromosoma Y dell'uomo.

Displasia ectodermica non è una singola malattia. Si tratta di un gruppo di malattie ereditarie che causano i capelli, denti, unghie e ghiandole per svilupparsi e funzionare in modo anomalo. Più di 192 diverse displasie ectodermiche sono state descritte da Newton Freire-Maia e Marta Pinheiro nel loro libro, Ectodermal displasie: Uno studio clinico e genetico.

Che tipo di displasia ectodermica è?

Per fare una diagnosi di displasia ectodermica, medici e dentisti devono valutare quali strutture dell'ectodermica sono coinvolti. I medici possono anche cercare le caratteristiche fisiche che non si sviluppano dall'ectoderma (le ossa, per esempio). Notando modelli di caratteristiche fisiche nei bambini, i medici sono spesso in grado di fare diagnosi corrette e aiutare le famiglie a far fronte alle loro situazioni e cercare adeguate cure mediche.

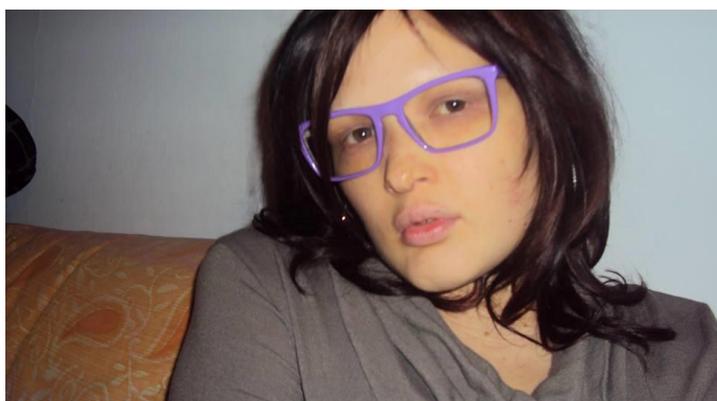
Una diagnosi corretta è necessaria per la prognosi. Per anticipare che tipo di problemi di un individuo con displasia ectodermica possono avere o per ridurre preoccupazione per i problemi che possono o, anzi non può sorgere, i medici devono conoscere la storia naturale della condizione specifica.

A molti individui con displasia ectodermica può essere data una corretta diagnosi alla fine del percorso diagnostico. Ci sono, tuttavia, alcuni individui che non rientrano esattamente in una o in un'altra categoria riconosciuta. In altre parole, non sempre ci sono individui con l'etichetta di "displasia ectodermica - tipo sconosciuto". Questa situazione può essere frustrante per le famiglie. Il mancato raggiungimento di diagnosi ha diverse spiegazioni.

- In primo luogo, alcune condizioni genetiche sono uniche, ma derivano da un cambiamento in un gene che si è verificato solo in un individuo e per la quale non ci sono precedenti.
- In secondo luogo, alcune diagnosi non sono chiare, perché l'individuo affetto ha una caratteristica fisica che non è generalmente considerato parte di displasia ectodermica. Una incidentale cardiopatia congenita in un bambino con la sindrome di Christ-Siemens-Touraine, per esempio, può orientare il medico di turno ad una diagnosi scorretta o meno adeguata, prendendo in considerazione la possibilità che le due condizioni coesistono per coincidenza.
- In terzo luogo, anche all'interno di uno specifico tipo di displasia ectodermica, non tutti gli individui affetti avranno esattamente le stesse caratteristiche nella stessa misura.
- In quarto luogo, la letteratura medica può essere di parte e può descrivere solo le persone colpite o quelli con risultato insolito, di conseguenza, gli individui con caratteristiche lievi di una nota displasia ectodermica potrebbero passare inavvertitamente o non può essere diagnosticata tempestivamente.

Le nostre storie

Chiara



Mi chiamo chiara, ho vent'anni e vivo a bergamo.

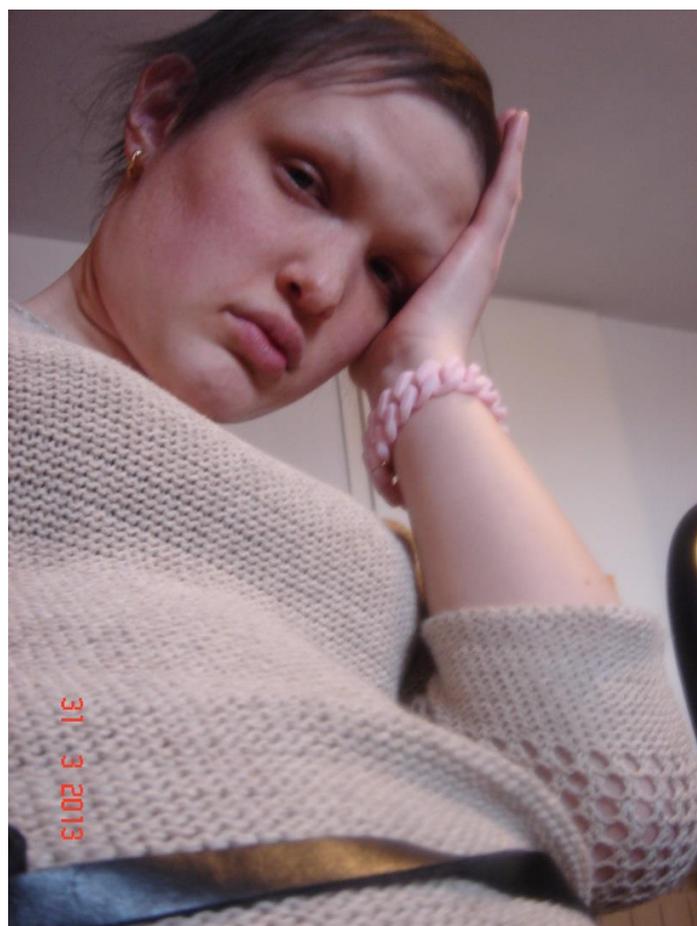
La mia famiglia è stata una delle prime che dopo Giulia è entrata nell'associazione ande. E ancora oggi Giulia ha sempre un pensiero speciale per noi.

La mia vita da piccola prima e da ragazza poi, è stata caratterizzata da alti e bassi e arrivare a volermi bene non è mai stato facile.

A 14 anni dopo un anno di fastidi alla schiena e di corsetto per probabile scogliosi, ho fatto un intervento alla schiena al Galeazzi di Milano e poi un anno e mezzo fà ci sono rientrata per l'intervento impianti, di cui di due poi purtroppo ho avuto il rigetto.

I problemi che la displasia mi ha dato non sono stati di certo pochi però il problema che non sono mai riuscita a perdonarmi del tutto è stato quello legato ai capelli corti, fini, sottili.

forse visto da fuori può essere uno dei problemi minori visto il non sudare, la pochissima lacrimazione degli occhi e la mancanza dei denti. ma dentro di noi non è quasi mai così. quello che proviamo noi non è quasi mai uguale a quello che si vede fuori. il disagio che da avere pochi capelli non è una cosa da poco. soprattutto per una donna in una società dove l'impatto fisico conta e non poco.



Quando da piccola incontri per strada bambine che hanno capelli lunghi, che possono legarli, mettere le mollettine e tu invece no. e mentre se ne vanno magari ti danno anche un'occhiata non piacevole che ti fa soffrire dentro. così tu torni a casa e ti fissi allo specchio..provi a fissartene anche tu quelle mollettine ma ben presto cadono perché i capelli sono troppo fini.

Sogni capelli lunghi anche tu ma poi cresci, soffri ma non lo dai più a vedere. accantoni il problema, pensi che non ci sia una soluzione..e invece c'è.

in un periodo abbastanza delicato della mia vita e di non accettazione di me stessa, Giulia mi chiama e

mi dice che c'era questa possibilità. un azienda l'ha contattata per un infoltimento di capelli e se appunto volevo provare.



li per li non sapevo però mi sono detta cosa mi costa provare? e così a metà luglio ho iniziato questo percorso con Cesare ragazzi.

Premetto che tutto questo è accaduto grazie a Giulia. Le paure, i dubbi, le incertezze che ho avuto erano tante ed è grazie a lei soprattutto se sono riuscita a sconfiggerle piano piano.

Grazie a Giulia ho incontrato Paola, responsabile del centro di milano e tutto il suo staff che ho riempito anche loro con mille paranoie. Non è stato per niente facile arrivare fino in fondo e poi soprattutto decidere come fare i capelli dopo vent'anni con capelli corti.

La paura più grande mia era non vedermi, non piacermi .. deludere di nuovo me..

Ma Il 13 settembre però nonostante tutto, c'è stata la consegna. Vedere il mio viso pieno di capelli bagnati che arrivavano fino alle spalle, è stata un'emozione davvero unica. Un sogno, un quasi miracolo.

"guardarsi allo specchio con una piega così bella e così vera mi ha fatto esplodere il sorriso più bello del mondo"

Non avrei mai creduto che potesse accadermi una cosa così bella, a 20 anni. Sicuramente come ho detto più volte la presenza di Giulia in questo percorso è stata essenziale come il suo aiuto in tanti altri momenti della nostra vita. Come quella di mio papà, che mi ha accompagnato e sostenuto in questo

percorso (GRAZIE PAPIII) e quello della mia famiglia.

Mi hanno chiesto più volte: ma ne vale la pena? Quanto ti ha cambiato la vita?

Mi ha cambiato la vita, alla grande proprio. Sono una persona completamente nuova, che sta provando a tornare a volersi bene. mi ha reso più donna, mi sento più bella quasi e più soddisfatta di me. è dura, ma questo sicuramente è un primo passo nel cominciare ad accettarmi per quello che sono e a volermi bene per ciò che alla fine sono.

La cosa che ancora di più mi rende serena in questo momento è che grazie a Giulia, l'azienda cesare ragazzi ci ha fatto uno sconto non da poco per chi vorrà iniziare e per chi come me continuare il trattamento ai capelli.

GRAZIE GIULIA, grazie ande.

Chiara.



Una favola per Natale

LA STELLINA DI BABBO NATALE

Mancavano venti giorni a Natale e su al Polo Nord, nella casa di Babbo Natale, tutti si stavano preparando all'evento più magico dell'anno.

Chi doveva pulire e lucidare puliva e lucidava, chi doveva inventare e fabbricare inventava e fabbricava e chi doveva organizzare e controllare che tutto funzionasse organizzava e controllava.

Tutto doveva essere pronto per la notte della Vigilia: i sacchi posizionati sulla slitta, le renne ben strigliate, rifocillate, riposate e in posizione di partenza, ogni gnomo sorridente e sull'attenti, pronto a dare il benvenuto a Babbo Natale, quando Questi avrebbe fatto la sua comparsa solenne in cima alle scale.

Anche le stelle nel cielo del Polo Nord si dovevano preparare.

Ognuna doveva dare il meglio di sé per illuminare la strada a Babbo Natale, con tutta l'energia che aveva a disposizione. La più brillante doveva essere l'ultima della fila, o la prima a seconda di come veniva guardata la rotta che la slitta avrebbe seguito.

Ma le stelline ancora non erano pronte. Tutte volevano essere al meglio, volevano essere la più lucente, la più importante, la più guardata.

«Quest'anno io ho indosserò l'abito più brillante che esista al mondo» diceva una.

«Ti sbagli, sarò io ad indossare quello con l'oro più speciale che esista» replicava un'altra.

«Sciocche che non siete altro, nessuna di voi può competere con me, visto il vestito che sfoggerò la notte di Natale. Babbo Natale non potrà non notarmi per prima!» «Io affermerò a gran voce una terza stella.

Ogni anno ognuna confezionava un vestito nuovo con cui ricoprire quello passato, un lavoro lungo 364 giorni e 364 notti.

C'era, in fondo al cielo, una stellina più piccola delle altre, silenziosa e posata, che non sentiva tutto quello che le sue compagne dicevano e non capiva perché le altre fossero tanto nervose una verso l'altra.

Voleva dire qualcosa, ma, temendo di non essere ascoltata in tutta quella confusione di parole e stoffe che venivano lanciate, stratonate ed indossate, cominciò a pensare che emozione sarebbe stata vedere Babbo Natale in persona scendere i gradini della sua luccicante scalinata di marmo, sorridente e impeccabile, e raggiungere la sua slitta per l'augurio solenne e il saluto prima dell'inizio del lungo viaggio di una sola notte.

Il tempo passò così veloce che venne distolta dall'avviso dei trombettieri di corte.

«Ci siamo» pensò, «sta per arrivare» e solo in quel momento notò che le sue compagne stelle tutto sembravano tranne che stelle. Stoffe pesanti ed ingombranti avevano nascosto le punte e qualcuna barcollava per il peso di simili costumi. Qualcuno di questi non era nemmeno dorato né lontanamente giallo. Grossi pon pon rossi, verdi, bianchi e blu avevano lasciato il posto alle dieci linee che da sempre si incontravano tra loro formando i cinque angoli.

Si sentì persa e fuori posto, preoccupata di non essere stata al loro passo.

Suonarono le trombe e gli gnomi batterono i tacchi delle loro scarpette in segno di saluto.

La porta reale in cima alle scale si aprì e quell'înconfondibile ò Oh oh ohò riempì i cuori cancellando ogni nostalgia o tristezza. La magia era ritornata.

Presto gioia e felicità avrebbero invaso ogni cosa.

Babbo Natale scese la scalinata salutando tutti con un cenno del capo. Gli gnomi erano perfetti nelle loro divise, ogni cosa era al suo posto. Anche le renne erano tronfie e sull'attenti.

Babbo Natale volse lo sguardo in alto. Ora toccava alle stelline salutarlo.

La stellina senza vestito si impaurì. Si sentì diversa e sola, senza i volti familiari delle sue amiche.

Si emozionò così tanto che cominciò a tremare, serrando le palpebre. Prima solo un po' poi, man mano che Babbo Natale si avvicinava, sempre di più, di più, di più, tremava così tanto da temere di cadere e tutta quell'emozione le fece venire un gran caldo.

Poi Babbo Natale parlò.

òCare, povere le mie stelle. Che fine avete mai fatto? Chi siete voi che occupate i loro posti ma che stelle non siete? Siete più grosse, ma goffe e prive di luce.ö

òMa Babbo, siamo sempre noi, ma rinnovate per Voi. Ci siamo vestite di orgoglio, di superbia e di ingordigia di complimenti. Ognuna di noi voleva essere la prima e ogni volta dovevamo indossare un nuovo vestito che fosse più grande e più appariscente di quello della nostra vicina.ö

òMa stelle! Quelle stoffe e quegli addobbi vi coprono fino a nascondere i volti luminosi che avevate un tempo. Ora non fate più luce, siete solo l'ombra di quello che sapevate fare prima. Così non riuscirete mai ad illuminare la strada che porta verso chi ha bisogno, verso chi mi aspetta stanotte.ö

La stellina continuava a tremare, timorosa.

òAspettate, non è tutto buio, non tutto è perdutoö disse Babbo Natale avvicinandosi a lei.

òStellina come ti chiami?ö

La stellina non rispondeva. Continuava a tremare, emozionata come non mai al suono di quella voce dolce e tonante al tempo stesso.

òStellina, dico a te. Perché non apri gli occhi? Di cosa hai paura?ö

Allora lei socchiuse le palpebre. òMi chiamo Ultimaö disse.

òUltima, tu non porti abiti e stoffe. Tu sei come dovevi essere. Dimmi a cosa stai pensandoö

òMio Signore, io vi aspettavo. Vi sognavo, guardavo ogni cosa bella che mi circondava, pensando fosse lì per Voi, per Vostro volere. E ho provato un'emozione così forte da somigliare a paura. Ma ora che vi vedo e vi sento, so che paura non è.ö

òE cos'è allora che provate Ultima?ö

òE' gioia, solo tanta tanta gioia per come mi avete voluta. Prima non lo sapevo, ma ora che vi ho visto, ho capito tutto.ö

òStella, stellina mia adorata. Tu parli con il cuore. Tu tremi d'amore e gratitudine. D'ora in poi tu non ti chiamerai più Ultima, ma sarai Prima. Brillerai come solo tu sai fare e non avrai più paura di essere diversa e priva di qualcosa, tu avrai sempre me e intorno a te non sarà mai più buio.ö

E fu così che la piccola stellina timorosa scoprì di essere perfetta e, felice, non tremò più.

Nadia

Ott. 03

Rimedi per il caldo

Se c'è una cosa che ho imparato in questi anni, confrontandomi con voi tutti, è quanto ogni reazione ad una determinata condizione sia soggettiva.

Ho imparato anche quanto in un singolo soggetto la stessa reazione possa subire variazioni nello spazio temporale e come possa essere influenzata da diversi fattori.

Quando tratto un argomento, mi sforzo quindi di usare i se e i ma, cercando di non creare regole né certezze, limitandomi a raccontare la mia esperienza e cercando il confronto con gli altri nel modo più corretto che posso.

Certo è che tutti noi, insieme ai nostri figli, abbiamo parecchi punti in comune. Per questo facciamo parte di un gruppo.

Un argomento che mi sta molto a cuore, specie nel caso dei soggetti più giovani, è come affrontare il caldo.

Nell'arco di quest'anno mi è capitato di postare o meglio gridare la bella notizia di essere riuscita, dopo quasi due anni di lotte, a far installare un climatizzatore nell'aula di prima elementare di mio figlio Valerio.

So che molti di noi stanno per iniziare il percorso della scuola dell'infanzia, molti altri di quella primaria.

Poiché non esistono procedure o documenti volti a questo scopo, vorrei raccontare come e per quale motivo abbiamo affrontato questo iter, per dare risposta alle molte domande.

Mio figlio ha sempre avuto parecchi problemi con le temperature estive o con quelle che a volte si creano negli ambienti riscaldati nei mesi invernali.

Sarà perché la diagnosi ha tardato parecchio ad arrivare, sarà perché è un soggetto davvero intollerante al caldo, la cosa mi ha sempre preoccupata parecchio.

Quando era piccolino i suoi attacchi di caldo sfociavano quasi sempre in comportamenti violenti, anche su sé stesso, e il sonno era ed è rimasto parecchio disturbato anche quando ormai avevamo scoperto cosa avesse e facessimo di tutto per farlo stare fresco.

Ora che ha sette anni chiaramente la situazione si è calmata parecchio, il nervoso non è più una sua caratteristica, ma può capitare che di colpo si senta stanchissimo, al punto di fare fatica anche a camminare

o che senta il bisogno di sdraiarsi, che gli dolga molto il capo o che gli salga la temperatura.

Paradossalmente a volte mi sembra che soffra tantissimo anche il freddo, a volte anche quando non pare così eccessivo.

Con l'inizio della frequentazione scolastica quindi il garantirgli una temperatura che lo facesse stare bene era essenziale. Mi considero molto fortunata per quante persone attente e disponibili io abbia incontrato sulla mia strada. Insegnanti e genitori davvero mi hanno dato tanto aiuto.

Il primo anno di scuola dell'infanzia (che fatica sforzarsi di non chiamarla scuola materna), era tutto nuovo per loro, ma anche per noi. La direttrice e le educatrici della sua classe sono state davvero efficienti.

Con una semplice lettera da noi scritta e firmata sono riuscite subito ad ottenere un pinguino mobile dal Comune (si trattava di una struttura comunale), ma ahimè, non è mai stato né sufficiente, né pratico.

L'aula era troppo grande perché riuscisse a rinfrescarla nei mesi caldi, con venticinque bambini e tre maestre presenti. Tra l'altro l'aria che esce direttamente da tale strumento è estremamente dannosa se avvicinato troppo bambini, ma insufficiente se tenuto troppo distante.

Morale, Valerio non ha mai frequentato nei mesi tra aprile e fine luglio, a seconda del fattore meteo.

Fortunatamente i miei genitori hanno sempre potuto darmi una mano, lavorando noi a tempo pieno e nel mese di maggio ne approfittavamo invece per trascorrere qualche settimana al mare, nel periodo in cui il clima era ottimale.

Questa situazione mi ha portato a cominciare ad esporre la situazione alla scuola primaria con un anno di anticipo.

Individuato l'istituto, abbiamo cominciato a chiedere colloqui con il dirigente scolastico presente quell'anno, per dare loro la possibilità di interagire con la scuola materna e capire come fosse meglio muoversi.

Questa volta avevamo a che fare con un istituto statale e le grandi città come la nostra Milano sono un vero ginepraio di meandri in campo burocratico. Il nostro anticipo è stato provvidente.

Il fatto di avere nella classe di asilo che ancora frequentava Valerio parecchi genitori con figli più grandi, al momento inseriti nella scuola primaria in questione, è stato il vero punto di forza.

In questi casi in cui non esistono iter prestabiliti, il fattore umano è basilare. Purtroppo non sempre ci troviamo di fronte esempi di empatia. Quel dirigente scolastico e chi collaborava con lui non erano stati molto lieti di apprendere la nuova problematica.

Abbiamo avuto davvero tanti episodi gratuitamente incresciosi, compresa una telefonata che sarebbe stata decisamente da registrare o il tentativo di eliminare la regolare richiesta di iscrizione alla scuola.

Fortunatamente per due mele marce incontrate, cento persone stupende sono arrivate in nostro aiuto. Quei genitori di cui parlavo ne conoscevano altri all'interno del consiglio scolastico che si sono davvero battuti per quella che era diventata un'ingiustizia da perseguire. Alla fine l'iscrizione di Valerio e la procedura per installare il tanto desiderato climatizzatore sono state salvate. La brutta sorpresa è arrivata però il primo giorno di scuola quando ci siamo resi tutti conto che nell'aula al posto di quel che era stato promesso, stava invece il buon vecchio òpinguinoö prelevato dalla classe della scuola materna. Che beffa! e l'artefice non era il dirigente, che nel frattempo era cambiato, ma chi collaborava con lui e ci aveva seguito di più facendo le sue veci.

Valerio per i primi giorni non è riuscito a frequentare, ma ancora una volta la fortuna ha voluto che la sua maestra di ruolo di Italiano fosse e sia una Donna con la D maiuscola che ha fatto tantissimo per lui, (compreso l'allontanarlo volutamente dall'aula per creare un precedente), ottenendo nuovi colloqui e l'attenzione degli altri docenti/genitori, affinché venisse formalmente avviata la richiesta per i sopralluoghi e l'installazione di uno split montato nella parte alta dell'aula, in modo da non recare danno a nessuno (Valerio compreso), e di un motore esterno. La spesa è stata sostenuta interamente dal sistema e sarà unica. La classe di Valerio e dei suoi compagni sarà sempre quella per tutti i cinque anni di scuola elementare.

Ci tenevo a raccontare la nostra esperienza, perché penso che gli ostacoli che si possono incontrare siano parecchi e purtroppo tutti dovuti alla coscienza delle persone che troviamo sul nostro cammino.

Per questo insisto nel dire che il dialogo è essenziale, se avviene nei modi e nei tempi corretti.

Nessuna ricerca di apparire patetici o particolarmente sfortunati, solo sincerità, spontaneità e voglia di

conoscersi reciproca. Mi è sempre stato detto da amici, genitori, docenti e direttori che Valerio è un bambino estremamente sereno e socievole e che io e mio marito abbiamo fatto un ottimo lavoro con lui. Queste parole mi hanno sempre fatto gioire e capire che la mia spontaneità nel raccontare le cose mi avvicina alle persone invece di allontanarle.

Il chiudersi, il mentire, il nascondersi o peggio ancora il vergognarsi dei propri limiti porta invece al vero allontanamento dalla società e questo concetto è quello che vorrei trasmettere a mio figlio.

Ritengo che cercare di creare la condizione ottimale per i nostri bambini sia il meglio che noi possiamo fare per loro, un dovere a cui non dovremmo sottrarci, nel limite del possibile. Poi, crescendo, saranno loro che oseranno sempre più e che invece insegneranno a noi quanta forza abbiano, spesso oltre le nostre aspettative.

Valerio ha già iniziato questo cammino, e, peccherò di presunzione, ma penso che i nostri figli siano a volte una guida anche per noi. La loro forza e la loro tenacia deve solo renderci orgogliosi.

Quello che non voglio dimenticare di raccomandare, è quanto ci siano stati utili due scritti della nostra preziosissima Associazione.

ÒRemedi per il caldoö, mi ha aiutato tantissimo sia nel primo sia nel secondo approccio. Avere una testimonianza scritta non direttamente da noi, ma da chi è competente in materia da anni, è per chi legge una conferma a tutto quello che noi raccontiamo.

Ne troverete una copia in calce.

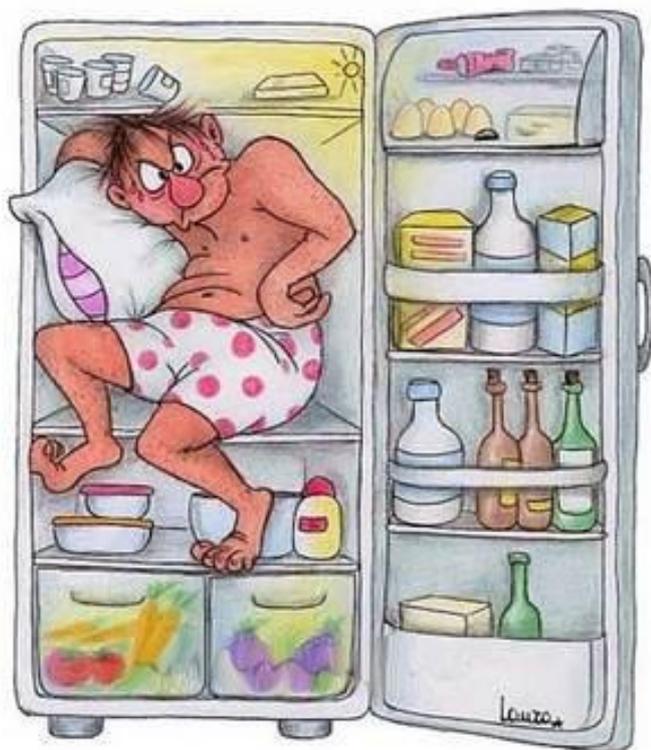
Il secondo aiuto con la scuola elementare è stato invece il paragrafo òLa scuola dei ragazzi deve avere l'aria condizionata?ö a pag. 16-17 del primo numero del nostro prezioso giornalino.

Poche righe per spiegare come gli effetti del riscaldamento del corpo per le persone che hanno difficoltà di traspirazione siano tali da influenzare negativamente le prestazioni a scuola con irritabilità o letargia e di come la legge stessa preveda che si debba fornire istituti adeguati a garantire l'educazione e una normale e produttiva vita scolastica di tutti, compresi coloro che soffrono di qualunque tipo di handicap.

Io sono molto soddisfatta di quanto ottenuto e di come tutta la famiglia ora possa affrontare in modo sereno lo svolgersi delle proprie attività anche nei periodi più caldi, che ultimamente sono molto meno prevedibili rispetto un tempo.

Un abbraccio sincero a tutti
Nadia Riboldi

Le persone che hanno difficoltà ad adattarsi e a difendersi dal caldo sono per lo più chi ha una malattia acuta o cronica ma anche come nel nostro caso una malattia rara, la **DISPLASIA ECTODERMICA**.



La nostra malattia ci limita moltissimo in quanto nasciamo già senza ghiandole sudoripare e quindi siamo molto limitati nella sudorazione assente o molto scarsa.

Le elevate temperature sono potenzialmente pericolose:

- perché il nostro corpo non si adegua gradualmente al caldo ma, in pochissimo tempo si passa da una temperatura di 36°C immediatamente a 40°C, avendo all'istante uno stato di malessere che può sfociare anche a crisi convulsive
- il caldo inoltre comporta un'eccessiva sensibilizzazione alla luce e quindi si consiglia di fare uso di occhiali scuri

I segni dell'affaticamento da caldo si riconoscono in:

- mancanza di energia
- mancanza di appetito
- svenimenti
- crampi
- sbandamenti
- tachicardia
- cefalea pulsante
- pelle molto secca
- confusione
- problemi respiratori

I rimedi e le precauzioni a riguardo è unico : il fresco

Occorre utilizzare strumenti per rinfrescare il corpo e l'ambiente:

- É condizionatori e climatizzatori dell'ambiente sono un utile rimedio, si consiglia di trascorrere parte della giornata
- É il bagno e la doccia e le spugnature eliminano il caldo eccessivo
- É usare abiti leggeri e freschi
- É all'aperto indossare cappellini
- É bere molta acqua ricordarsi di averla sempre con se
- É muoversi il meno possibile, non fare sforzi almeno nelle ore più calde
- É alimentarsi con pasti leggeri
- É consumare frutta e verdura più volte al giorno

Occorre utilizzare tutti gli strumenti che abbiamo a nostra disposizione.

È opportuno richiedere il contrassegno per gli invalidi, questo ci permetterà di sostare il più vicino possibile al posto dove ci stiamo recando.

Non sottovalutare mai le proprie forze, perché basta un attimo per ritrovarci a terra

Noi ne usufruiamo da circa 1 anno. Il condizionatore è stato considerato come un "salva vita" nei periodi di forte caldo. La domanda può essere inoltrata presso un CAF o patronato qualsiasi insieme a un foglio in cui i

il medico certifichi che il condizionatore è indispensabile per i periodi caldi. Sarà poi una commissione, lo Sgate, a valutare la domanda. Il rimborso è all'incirca sui 143 euro annui (NR)



E IL VENTILATORE?

Nel nostro caso purtroppo il ventilatore non è lo strumento più adeguato. Neanche quegli splendidi ventilatori a soffitto che sembrano promettere rinfreschi tropicali.

Il fatto è che **il ventilatore non raffredda l'aria**. Si limita a muoverla, facilitando l'evaporazione del sudore. Appunto, il sudore! Come tutti i liquidi, evaporando esso raffredda la superficie con cui è a contatto, ossia la pelle di chi suda. Ma occorre che ci sia, questo benedetto sudore! E sappiamo tutti che chi soffre di Displasia Ectodermica soffre spesso di mancanza di sudorazione. Niente sudore, niente evaporazione, niente rinfresco da ventilatore.

Il succo del discorso è che l'unico rimedio, per chi soffre di Displasia Ectodermica, è il condizionatore.



L'angolo dei genitori

Il 5 ottobre a Trescore Balneario

I 5 ottobre scorso la nostra associazione ha organizzato a Trescore Balneario (BG) un incontro fra le famiglie ed alcuni dottori.

Erano presenti, oltre alla nostra carissima Giulia Fedele, il dr. Gianluca Tadini (dermatologo), il dr. Giovanni Mancini, dentista, la dott.ssa Laura Guazzarotti (pediatra). Il dr. Michele Callea (dentista) ha gestito un interessantissimo collegamento skype con il dr. Kenneth Huttner, vicepresidente del settore sviluppo clinico di EDIMER.

Di EDIMER e delle prospettive legate all'applicazione della proteina EDI200 ne parliamo in un'altra sezione del notiziario.

Qui ci preme lasciare la parola a voi che eravate presenti e che ci avete inviato le vostre sensazioni.



Buongiorno da Primo Marchetti, ecco il mio racconto del 5 Ottobre.

Anticipo che e' la prima volta che riesco a partecipare ad un incontro dell' associazione di questo tipo e l'emozione e curiosità erano alle stelle .

Le mie prime emozioni fin dalle prime ore del mattino sono state quelle di incontrare i papa' e le mamme con i loro bimbi fisicamente.

Stare con loro scambiarsi sguardi, parole, dubbi, esperienze è stato bellissimo.

Iniziare l'incontro con la presentazione dell'associazione e la sua storia e l'impegno e lo sforzo con cui a raggiunto questi

risultati è confortevole e rassicurante.

Sentir parlare rappresentati di aziende che con il loro lavoro cercano soluzioni per persone che quotidianamente vivono con delle difficoltà. Toccando con mano i loro prodotti è ben diverso dal vederli pubblicizzati nei siti. Rende lo sforzo e la ricerca più reale.

Ascoltare e vedere Chiara nel mostrare le sue foto di come era prima, durante e dopo il percorso nei dubbi e perplessità del caso vedersi e sentirsi una persona normale è emozionante . Una prova di coraggio e stimolo per altri che come noi vogliamo provare ad essere normali.

Essere in diretta con una azienda farmaceutica, scienziati che studiano la nostra malattia è un'emozione molto forte .Sentirsi spiegare, mostrare qual'e' la causa che provoca la nostra situazione, mi sono sentito protetto.

Non nascondo che ho qualche perplessità visto che so di poter trasmettere la mia malattia e non so se la proteina è compatibile con la mia mutazione, ma dal momento in cui so che potrebbe essere compatibile con essa e decideremmo in comune accordo con chi condivide e vive la mia situazione, non esiterei perchè so quello che ho trascorso e non vorrei che il mio piccolo/a abbia le mie stesse difficoltà.

Avere con noi i nostri tutori e cioè medici che con il loro impegno si prendono cura di noi anche al di fuori dei loro orari dalle loro famiglie e che credono fortemente in quello che fanno sostenendoci, e lo dedicano a noi è sicuramente fantastico.

GRAZIE.

In fine e non meno importante e di far parte di una GRANDE famiglia chiamata A.N.D.E. e delle persone che la compongono.

Una giornata fantastica ed organizzata nei minimi dettagli.

Grazie per la cura lo sforzo il lavoro e la devozione in quello che fate per noi.

GRAZIE Giulia.

Cara Giulia,

ti penso intensamente da sabato sera.

Che dire...ho partecipato ad altri incontri, ma questo lascerà davvero il segno e penso di interpretare il pensiero di molti.

Prima di tutto voglio farti i complimenti per l'organizzazione. Tutto curato e studiato nei minimi dettagli. Nessun momento di vuoto e tanto tanto calore.

Bello. I bambini si sono divertiti un mondo, Valerio per primo. A metà mattinata è venuto a cercarmi per dirmi grazie di aver insistito per venire. Lui che temeva di annoiarsi...Sorriso

Per quanto riguarda la notizia del pomeriggio...penso che se qualcuno avesse potuto rendere visibili le nostre aure durante la diretta, sarebbe stato un caleidoscopio di colori caldi ed accecanti. Ho reso l'idea? e chissà tu cosa avrai provato la prima volta che hai sentito la riuscita di questo miracolo.

Posso dirti la mia sensazione? perchè la tua sarà la stessa all'ennesima potenza.

Una felicità intensa accompagnata al tempo stesso dalla sensazione di essere arrivata tardi...gioia pura ma come se fosse vissuta dal di fuori.

Chi lo sa Giulia....se tanto hanno fatto che un giorno non trovino come creare una crescita in un organismo che già l'ha ultimata.

Anche quello che sono arrivati a fare sembrava un sogno fin da ieri.

Sai cosa spero? Che tante tante mamme siano in dolce attesa e decidano di partire....io lo farei correndo, anche scalza.

E chissà che fra queste mamme non ce ne sia una che già ha un figlio e che magari qualcuno non decida valga la pena di osare anche con con lui.

Si, sto correndo ma con la mente, ma sai, in questo momento credo di dire a parole quello che cento teste già pensino.

E con questo lungi da me sentirmi affranta per come siamo e stiamo noi al momento.

Credo tu mi abbia capito.

Noi mamme vediamo sempre e ad ogni costo i nostri bambini/ragazzi perfetti e mai li cambieremmo di mezza virgola, ma anche loro stessi penso farebbero carte false per vivere tutto al meglio con il corpo e non solo con quello.

Nadia

All'arrivo in questo stupendo agriturismo siamo stati accolti da Giulia e accompagnati da una squisita colazione a buffet: torte casalinghe, nutella, marmellata, succhi e caffè.

Già questo ha contribuito a creare un clima di dialogo tra le famiglie presenti.

I bambini sono subito usciti a giocare nel bellissimo prato circostante attrezzato con giochi e a vedere gli allevamenti di asini, galline e altri piccoli animali.

Alle 10 inoltrate i bambini sono stati radunati in una saletta, dove, seguiti da alcuni adulti, hanno fatto giochi, disegni e lavoretti. Gli adulti, invece, in una sala ben attrezzata, si sono ritrovati ad aprire i lavori di questo incontro.

In primis la presentazione dell'azienda *Techniche europeö* sui prodotti refrigeranti (gilet, cappelli, sciarpine, polsini...), sulle loro caratteristiche tecniche, taglie e costi. Si è potuto toccare i prodotti e vederli da vicino. Molto interessante!

Poi la presentazione dell'azienda *Cesare Ragazziö* sull'infoltimento dei capelli e la splendida testimonianza della nostra amica Chiara. Per la prima volta ho potuto vedere da vicino la tecnica e i prodotti che vengono utilizzati e il risultato estetico che si può ottenere.

Entrambe le aziende avranno uno speciale listino per tutti gli associati e tutto questo grazie a Giulia. Anche i bambini potranno così beneficiare sia dei prodotti refrigeranti su misura che dei *önuovi capelliö*.

Poi il pranzo, anche questo a buffet, dove c'era di tutto e tutto molto buono. Anche i bambini si sono arrangiati a servirsi da soli e a scegliersi ciò che più piaceva.

Verso le 14 si sono ripresi i lavori, questa volta l'impronta era più medica. Erano presenti diversi medici, molti già incontrati all'Ospedale Sacco o all'Ospedale Galeazzi: il dott. Tadini, il dott. Mancini, il dott. Gallo, il dott. Zingari, la dott.ssa Guazzarotti ed il dott. Callea dell'Ospedale Burlo di Trieste.

Puntuale è stato il prezioso collegamento tramite Skype con il dott. Huttner Kenneth della Edimerpharma, un'azienda farmaceutica americana che ha scoperto e sta testando un nuovo

farmaco, una speciale proteina EDI200 che ha la funzione di sostituire il gene mancante nelle persone affette da displasia ectodermica. Le slides proiettate, commentate dal dott. _____ con l'ausilio dei dott. Tadini e Mancini, hanno mostrato il percorso di questo farmaco, già testato sui topini e sui cani, dove ha dato risultati positivi e sorprendenti. La mamma topina gradiva affetta da DE a cui è stata iniettato il farmaco, ha partorito un topino sano. Anche il cagnolino appena nato affetto con il trattamento dell'EDI200 nei primi giorni di vita non ha sviluppato le caratteristiche della malattia ma dentatura completa e pelo folto.

Ora, una mamma australiana ha sottoposto in Germania il proprio neonato affetto da DE al trattamento del farmaco. Si attendono i risultati che perverranno nel giro di qualche mese.

Questa presentazione è stata una *öbombaö*, talmente sorprendente da lasciarci quasi senza parole. Un semplice farmaco che iniettato nei primissimi giorni di vita di un soggetto ammalato possa *öguarirloö* e garantire una vita uguale a tutti gli altri. Sarebbe uno dei tanti sogni che si vedrebbe realizzarsi!!

Al termine un proficuo scambio di opinioni e poi alcuni commenti sui diversi ospedali e proposte migliorative da parte di Giulia rivolte ai medici dell'Ospedale Galeazzi per una miglior gestione delle visite dei pazienti con DE.

Giulia ha condiviso con tutti noi l'alto grado di professionalità e organizzazione dello staff della dott.ssa Guazzarotti dell'Ospedale Sacco, primo approdo per i piccoli pazienti a cui viene diagnosticata la displasia ectodermica e i successivi controlli e monitoraggi.

Per me e la mia famiglia che per la prima volta siamo intervenuti ad un incontro dell'A.N.D.E. è stata una bellissima esperienza, io e mio marito abbiamo appreso tante informazioni che non conoscevamo e i nostri figli si sono divertiti in mezzo alla natura.

Grazie Giulia, grazie a tutti i medici intervenuti, ai collaboratori e alle famiglie che erano presenti per la condivisione delle quotidiane difficoltà.

Cristina Zanaboni
mamma di Federico Barbierato

Psicologia

L'importanza degli abbracci o come rendere felici i nostri figli.

Spesso i genitori mostrano l'affetto e l'amore per i propri figli mentre quest'ultimi sono ancora piccoli, invece più i bambini crescono, più ci sembra che hanno meno bisogno d'affetto, di coccole e degli abbracci. Ma non è assolutamente vero!

Senza dubbio, tutti i genitori vogliono diventare dei veri amici per i propri figli e cercano di farlo in modi diversi, ma non sempre ci riescono, poiché dimenticano una delle regole più semplici del rapporto genitori-figli o abbracciare i propri cuccioli a qualunque età.



Una famosa psicologa e psicoterapeuta statunitense, Virginia Satir, conosciuta soprattutto per gli studi nel campo della terapia familiare, raccomandava di abbracciare i bambini più volte al giorno.

Nelle sue dichiarazioni insisteva, che a ogni bimbo (di qualunque età) solo per sopravvivere occorrono almeno 4 abbracci al giorno, invece affinché i nostri figli si sentono bene o dobbiamo abbracciarli non meno di 8 volte al giorno.

Tali segni d'amore nutrono emotivamente il giovane organismo che cresce e lo aiutano a svilupparsi mentalmente.



Ma di certo, non vogliamo indurvi a calcolare il numero preciso degli abbracci che regalate ogni giorno ai vostri bimbi, ma desideriamo a farvi capire l'importanza di questi piccoli gesti d'amore, che spesso vengono sottovalutati dai genitori, o ancor peggio - dimenticati.

Abbracciate i vostri figli ogni volta che avete voglia, senza temere che sono oramai troppo grandi per le carezze e coccole. Non pensate mai, che i maschietti

hanno meno bisogno dei gesti d'amore rispetto alle femminucce, a qualunque età sono sempre i vostri piccoli angeli, che hanno bisogno del vostro affetto.



Inoltre, cercate di non negare mai ai bambini le risposte ai loro molteplici "perché?".

Anche se spesso le loro domande a voi sembrano banali, cercate di dare delle risposte piene guardandogli negli occhi. Ancora meglio prendetegli in braccio e spiegate tutto con calma, pazienza e amore.



La comunicazione dei bambini con adulti è una fonte molto importante del loro sviluppo psicologico. Spesso, proprio dal rapporto con gli adulti dipende il futuro del bambino.

Se nell'infanzia ad un bimbo o bimba mancherà l'amore, l'affetto o l'attenzione da parte delle persone care, la potrebbe cominciare a cercare nei rapporti oltre la famiglia. Tutti i genitori hanno un atteggiamento negativo verso i rapporti sessuali precoci dei loro figli, senza nemmeno pensarci perché questo accade.

Ma le cause vanno ricercate in superficie: i nostri ragazzi vogliono semplicemente essere amati e la mancanza d'amore da parte dei genitori gli incoraggia all'attività sessuale precoce.

Per evitare gli errori nell'educazione, cercate sempre di parlare con i vostri figli, trovate tempo per dire a loro come gli volete bene, di abbracciarli e baciarli in tutte le età, il più spesso possibile! Siete gli unici responsabili della loro formazione emotiva e della loro felicità adesso e in futuro!

CURA DELLE PROTESI TOTALI E RIMOVIBILI PULIZIA

Le protesi dovrebbero essere mantenute perfettamente pulite per evitare che si macchino o che si formino dei depositi duri (tartaro). Le macchie e i depositi si formano con la stessa facilità sia sui denti naturali che sulle dentiere.

Almeno una volta al giorno tutte le superfici della protesi dovrebbero essere spazzolate accuratamente, ma delicatamente, con uno spazzolino morbido per rimuovere tutti i frammenti di cibo e i residui. Per pulire le protesi è meglio non usare uno spazzolino con setole dure o rigide perché la plastica si può graffiare o consumare facilmente. Nei maggiori supermercati è possibile trovare spazzolini appositi per la pulizia delle protesi dentarie. Le dentiere dovrebbero essere spazzolate tenendole sopra il lavabo riempito d'acqua per metà. L'acqua servirà da cuscino se la dentiera dovesse scivolare dalle mani durante la pulizia. Le protesi infatti sono piuttosto fragili e si rompono facilmente in caso di caduta su una superficie dura.

I prodotti appositi per la pulizia delle dentiere che si trovano in commercio possono essere utili. Invece non si dovrebbero mai usare detersivi in polvere, soluzioni detergenti e candeggianti casalinghi per pulire le protesi perché potrebbero danneggiarne la finitura e il colore.

Oltre a spazzolare la protesi si raccomanda di immergerla quotidianamente in una soluzione detergente per dentiere facilmente reperibile in commercio. Alcuni esempi di queste soluzioni detergenti in commercio sono Efferdent, Polident. In generale, qualsiasi detergente che abbia l'approvazione dell'Associazione Nazionale Dentisti Italiani, dovrebbe essere sicuro ed efficace se usato secondo le istruzioni del produttore. Le protesi non dovrebbero essere mai immerse in acqua calda perché le parti in plastica potrebbero deformarsi. Per rimuovere le macchie persistenti e i depositi dalla protesi si può immergerla occasionalmente in una soluzione di aceto bianco

diluito. Se sulla protesi ci fossero macchie o depositi impossibili da rimuovere sarebbe opportuno riportarla dal dentista per la necessaria manutenzione.

Dopo la pulizia le protesi dovrebbero essere sempre risciacquate con cura.

Per agevolare e velocizzare la pulizia delle protesi sono disponibili pulitori ad ultrasuoni e a vibrazioni. Questi strumenti possono essere d'aiuto ma non sono indispensabili.

Quando le protesi non sono in bocca non devono essere conservate in acqua. Tuttavia le protesi saranno più confortevoli da indossare se saranno bagnate o sciacquate in acqua per qualche minuto prima di posizionarle in bocca.

ADESIVI E KIT DI RIPARAZIONE E RIBASATURA:

Gli adesivi per dentiere in realtà non incollano la protesi ai tessuti. Probabilmente funzionano riempiendo i piccoli spazi fra la base in plastica della protesi e il tessuto gengivale con una sostanza che diventa appiccicosa quando si mescola ai fluidi presenti nella bocca.

Gli adesivi per dentiere di solito dovrebbero essere usati solo come supporto temporaneo. Possono essere utili quando ci si deve inizialmente abituare ad una nuova protesi. Può capitare che qualcuno abbia la bocca secca e questo richiederà l'uso di un adesivo.

Se si fa uso di un adesivo per dentiere, ogni giorno dovrebbe essere completamente rimosso dalla protesi. I molteplici strati formati dall'adesivo per dentiere potrebbero fungere impropriamente da

ribasatura danneggiando i tessuti che sostengono la protesi.

Se una persona che porta la protesi da anni ritiene necessario fare uso di un abbondante quantitativo di adesivo, probabilmente la protesi dovrà essere ribasata o rifatta.

Molti adesivi per dentiere sono disponibili in commercio in forma di polvere, crema o cuscinetti. La polvere e la crema hanno probabilmente la stessa efficacia. La scelta dipenderà dalla preferenza personale. Alcuni esempi di adesivi in polvere sono Super Poli-Grip, Effergrip, Orafix e Rigident. Esempi di adesivi in crema sono invece Fixodent Cream e Effergrip Adhesive Cream, KUKIDENT. Il terzo tipo di adesivo per dentiere disponibile in commercio è costituito da cuscinetti da applicare all'interno della protesi. Alcuni esempi sono ALGASIV, FITTYDENT. Questi cuscinetti sono potenzialmente dannosi perché possono fungere impropriamente da ribasatura della protesi esercitando una pressione errata sull'osso che sostiene la protesi.

Nella stessa sezione del supermercato dove sono in vendita gli adesivi per dentiere troverete anche prodotti come FLIXAPLUS e PROTESAN RAPIDO, venduti affinché le persone possano ribasare e riparare la propria protesi da soli. Questi prodotti sono potenzialmente dannosi. Sono stati riportati numerosi casi di persone che hanno causato danni notevoli alla loro bocca indossando protesi che avevano tentato di ribasare o riparare da soli. Le protesi riparate impropriamente possono causare una perdita eccessiva di tessuto osseo e ulteriori danni ai tessuti che sostengono e mantengono la protesi a posto.

Riparazioni, ribasature e modifiche della protesi dovrebbero essere effettuate SOLO da un dentista. Se avete la sensazione che qualcosa non vada nella vostra protesi o se la protesi si è rotta dovrete consultare al più presto il vostro dentista.

FOLLOW-UP PERIODICO DAL DENTISTA:

Di solito chi porta protesi rimovibili sostenute da denti naturali dovrebbe tornare dal dentista ogni 9-12 mesi circa.

Anche chi non ha denti naturali e porta una protesi rimovibile in genere dovrebbe andare dal dentista ogni 9-12 mesi circa. La necessità di rifare o ribasare la protesi può variare in base a diversi fattori. Questi fattori includono il modo in cui ci si prende cura della protesi a casa, il regime alimentare, le abitudini, il fatto che la protesi sia sostenuta da denti naturali oppure soltanto dalle gengive e lo stato di salute dei tessuti che la sostengono. Un esempio di abitudine potenzialmente dannosa è il bruxismo o il digrignare i denti che causa un'eccessiva usura dei denti e perdita del supporto osseo.

Un adulto che porta protesi totali senza avere denti naturali di solito deve rifare o ribasare la protesi ogni 4-8 anni. Qualcuno a volte si abitua talmente alle sue protesi da continuare a portarle per 10, 20 o addirittura 30 anni. Di solito però tali persone non si rendono conto del cambiamento nel loro aspetto e della grave perdita di tessuto osseo che si è verificata nella loro bocca. Le vecchie protesi spesso causano una grave alterazione del morso con conseguente perdita del sostegno osseo e un aspetto vecchieggiante.

Le protesi rimovibili che hanno il sostegno dei denti naturali di solito non hanno bisogno di essere ribasate o rifatte con tale frequenza.

In un bambino la necessità di una nuova protesi sarà in gran parte determinata da fattori di crescita e dal bisogno di garantire un aspetto adeguato all'età.

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)
- effettuando un bonifico sul conto della Banca Credito Valtellinese - Ag. di Carugate IBAN IT22Z052163276000000001251, intestato a A.N.D.E. ASSOCIAZIONE ITALIANA DISPLASIA ECTODERMICA
- 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 5% 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!

Fai la tua donazione. Te ne saremo grati.

õAi 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 versamentoö

Il 28 febbraio si terrà l'annuale giornata mondiale dedicata alle malattie rare, in quella giornata tutte le associazioni, tutti i malati rari si incontrano per manifestare la propria presenza, il proprio essere.

Per capire meglio questo viaggio nel mondo delle malattie rare, vi consiglio la lettura di Benvenuti in Olanda...ogni qualvolta vi troverete in difficoltà...leggetelo o guardate il video

Benvenuti in Olanda

Spesso mi è stato chiesto di descrivere l'esperienza dell'aver un bambino con una disabilità, di provare ad aiutare persone che non hanno condiviso questa esperienza, a capirla, a immaginare cosa si prova. E così...

Quando stai per avere un bambino, è come programmare un favoloso viaggio in Italia. Compri una guida sull'Italia e fai dei meravigliosi progetti. Il Colosseo. Il David di Michelangelo. Le gondole a Venezia.

Cominci a imparare alcune frasi in italiano. Tutto è molto eccitante.

Dopo qualche mese di sogni anticipati, il giorno finalmente arriva.

Fai le valigie e parti. Alcune ore più tardi, l'aereo comincia ad atterrare.

Lo steward entra e dice: «Benvenuti in Olanda».

«Olanda?» - domandi.

«Cosa significa Olanda? Io ho comprato un biglietto per l'Italia! Io credevo di essere arrivata in Italia! Per tutta la vita ho sognato di andare in Italia!».

«C'è stato un cambiamento nel piano di volo. Abbiamo optato per l'Olanda e qui devi stare...».

La cosa importante è che non ti hanno portata in un orribile, disgustoso posto pieno di pestilenza, carestia e malattia.

E solo un posto diverso.

Così devi andare a comprare una nuova guida. E devi imparare alcune frasi in una nuova lingua. E incontrerai

nuovi gruppi di persone che non avresti altrimenti incontrato.

E solo un luogo diverso.

E più calmo e pacifico dell'Italia, meno abbagliante dell'Italia.

Ma dopo che sei lì da un po', prendi confidenza, ti guardi intorno...

E cominci ad imparare che l'Olanda ha i mulini a vento... e l'Olanda ha i tulipani... e l'Olanda ha Rembrandt.

Però, tutti quelli che conosci sono occupati ad andare e venire

dall'Italia... e ognuno si vanta di quale meraviglioso periodo ha

trascorso là.

E per il resto della tua vita, tu dirai: «Sì, quello era il luogo dove avevo progettato di andare. E ciò che avevo programmato. E la pena di tutto ciò non se ne andrà mai, mai, mai, mai... perché la perdita dei propri sogni è una perdita molto significativa. Ma... se passerai la vita a piangerti addosso per il fatto che non sei andato in Italia, non sarai mai libero di godere delle cose molto, molto speciali e molto amabili... dell'Olanda.

Emily Peri Kingsley

(fondatrice della associazione della Sindrome Down USA
pubblicato in
AFASIC News No.78 May 1995)

