

# condiviDEre

Newsletter della Associazione Nazionale Displasia Ectodermica - ONLUS

Giugno 2012





ANDE 6 ONLUS

Associazione Nazionale Displasia  
Ectodermica

Via Cascina Fidelina 19 6 20061  
Carugate (MI)

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

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

Telefono/fax: 0292150556

Presidente: Giulia Fedele

Redazione: Patrizia Gentile.

Impaginazione: Salvatore Randazzo

# Per iniziare

Quando si entra a contatto con il mondo delle malattie rare, è come se si venisse catapultati in un mondo completamente "alieno"... paura, dubbi, ansia, rabbia per quel "qualcosa" che ci è caduto addosso. E poi nella nostra mente rimbomba quel "per sempre" che i medici dicono con tanta, troppa facilità.

Dove andare? come fare? cosa fare? che futuro avrò o avranno i miei cari? Mille domande ed un'unica certezza: la "nostra" vita cambierà.

Per tutti questi motivi e per altri ancora, abbiamo iniziato creando un sito web dove sono presenti tutte le informazioni più dettagliate: la malattia, come fare, chi contattare. Poi è nato il gruppo Facebook, dove è possibile confrontarsi direttamente con altre famiglie.

Ma non ci sembrava ancora sufficiente, e così abbiamo pensato di creare il "nostro" giornalino.

Un aiuto per chi conosce già la displasia ectodermica, per chi si sta avvicinando per la prima volta o per chi semplicemente vuole saperne un po' di più!

Troverete tutto quello che può servire ad aiutare e informare, capire e gestire al meglio questa malattia.

E, per concludere, ci saranno anche le "vostre" storie.

Storie di famiglie che sono entrate nel "tunnel" ma che hanno trovato il giusto equilibrio ed hanno deciso di mettere le loro esperienze a disposizione di tutti.

Nessuno dice che sia facile, e che non ci siano dei limiti, ma ricordate che ogni famiglia ha una storia diversa, ognuno presenta la malattia in modo diverso, alcuni con pochi sintomi altri con qualcosa in più.

Nella vita tutto può cambiare, anche il "per sempre"!!!

Partiamo allora, tutti insieme, per questa nuova avventura.

Lo staff:

Giulia Fedele

Patrizia Gentile

Salvatore Randazzo

E ringraziamo per la collaborazione Nadia Riboldi

## Le nostre storie

# Storia di Giulia

Chi è Giulia?

Giulia è una persona nata in una famiglia di contadini, dove ha sempre convissuto con la disabilità.

Il padre era una persona umile, onesta, intelligente, orgogliosa del suo sapere e con tanta voglia di imparare sempre. Ma tutti questi pregi non sempre hanno potuto nascondere il disagio che gli derivava dall'essere affetto da Displasia Ectodermica. Disagio che a volte emergeva, portandolo a mostrare la parte negativa di se, arrabbiandosi con tutto e con tutti.

La sua infanzia era stata un calvario, aggravato anche dall'incomprensione della madre che con lui si dimostrava a dir poco cattiva. Nonostante tutto aveva cercato di cavarsela con i pochi mezzi che aveva a disposizione. A quei tempi non esistevano i biscottini, i frullati, gli omogeneizzati eccí . C'era solo l'arte di arrangiarsi e lui l'ha usata a pieno. Il pasto della giornata era solitamente costituito da pane duro che bagnava regolarmente con acqua e da quel poco di companatico che sua madre gli dava prima di mandarlo a pascolare. Si trattava solitamente di fichi secchi, o della minestra avanzata dalla sera precedente. Quando andava bene era un pezzettino di pancetta tagliata di nascosto o dei legumi. Con qualsiasi clima lui doveva andare al lavoro, e non c'erano scuse. Durante il clima caldo cercava di rimanere il più vicino possibile ad una pozza d'acqua. Lì cercava refrigerio bagnandosi i vestiti che dovevano durare per tutta la settimana e a volte anche di più. Questo era l'unico metodo che conosceva per resistere al calore. Funzionava, ma purtroppo rendeva cagionevole la sua salute. Le bronchiti ed anche qualche polmonite erano purtroppo consuetudine. A quei tempi non esistevano tutti gli antibiotici di oggi. C'erano solo le famose punture di penicillina,

qualche brodo caldo, decotti di fiori e frutta con miele. E poi via, sotto le coperte.

Aveva imparato a fare qualche oggettino di legno che riusciva a vendere e con quei pochi soldi comprava la crema NIVEA, l'unica esistente allora, che di nascosto si metteva per alleviare il fastidio della pelle secca.

Quando la crema non era disponibile, metteva qualche goccia d'olio oppure, quando puliva gli stivali con del grasso ricavato da qualche animale, ne metteva da parte un pezzettino e che poi usava di nascosto per passarlo almeno sulle mani.

La sua dieta era principalmente povera di carne e pesce ma integrava bene tutti gli altri alimenti. Non ha mai voluto mettere protesi diceva sempre che gli facevano schifo. Nonostante tutto ha cercato di essere un buon marito e un buon padre, sposando una giovanissima ragazza (di 16 anni), la madre di Giulia, anch'essa laboriosa instancabile, piena di mille lavori. E insieme hanno tirato su quattro figli, di cui una affetta da D.E.

All'epoca non esistevano le indagini genetiche e quando arrivava un bambino con qualche problema se ne dava la colpa ai genitori pensando che non fossero brave persone e in pace con Dio. E così il padre di Giulia ha vissuto con la sensazione di essere la prova vivente di chissà quale colpa, quale omissione verso Dio.

E, quando nacque la figlia, ecco tornare la sensazione che ancora si dovessero spiare chissà quali colpe. Ma, a differenza di quanto fece sua madre, lui ha sempre cercato di portarla nei vari ospedali della zona per capire se fosse affetta dalla sua stessa patologia. Ogni volta spiegava a tutti

quali fossero i problemi e come avesse cercato di convivere nel tempo con quella malattia. Purtroppo, però, nessuno si prendeva mai il tempo per capirci qualcosa.

Per ovviare alla mancanza di indicazioni da parte della medicina ufficiale, il padre ha riversato su Giulia la propria esperienza cercando di tenerla il più lontana possibile da tutte le fonti che le provocavano causa di sofferenza. Essendo contadini, avevano a che fare con le coltivazioni di grano, legumi e granaglie in genere. Questi erano purtroppo fonti di allergia e provocavano una forte dermatite.

Con il passare del tempo il problema dermatite andò migliorando, arrivando quasi a sparire. La mancanza di denti era stata integrata con protesine mobili e la capigliatura, che una volta era sottile e lanuginosa, ora invece si presentava voluminosa e bella. Questa grazie alle cure della madre che, nell'età infantile, ha continuato a tagliare i capelli e curarli con impacchi di olio di oliva. Quando Giulia aveva le croste della dermatite, la mamma le curava con l'amido di riso e poi una bella spalmata di crema nivea che era l'unico emolliente allora conosciuto.

Il sogno di Giulia era quello di aiutare il padre a scoprire il nome della malattia che lo aveva torturato e per tutta la vita l'aveva fatto sentire un disgraziato, quasi una bestia rara .

Giulia si trasferisce a Milano dove studia e amplia le sue conoscenze in genetica. Tiene informato il padre, che apprezza molto quanto gli viene detto. Ma ancora non basta, ancora non è soddisfatto.

Alla malattia manca ancora un nome.

Gli anni passano e Giulia si sposa. I genitori sono molto contenti, ma hanno molte riserve, Il padre teme che anche Giulia possa avere dei figli malati come dice lui, e si dispera pensando che possano essere derisi, additati, discriminati, proprio come era successo a lui. Giulia è sempre pronta a

rassicurarlo, dicendogli che ormai i tempi sono cambiati e che sicuramente nel mondo ci sarà qualcuno che avrà finalmente scoperto come curare quella malattia.

Le paure del padre sono tante soprattutto quando Giulia gli annuncia che presto arriverà un bambino. Lei è serena anche se sa che il bimbo che sta per arrivare potrebbe avere la stessa malattia del nonno. Lui invece è molto preoccupato.

E infatti si avvera ciò che suo padre pensava, il bambino è identico a lui, in tutto e per tutto. Ma, Giulia si ritiene comunque fortunata perché nonostante non abbia trovato nessuno che conoscesse la malattia è sicura di farcela avendo osservato il padre quotidianamente.

Tutto questo però non basta. Il bambino infatti inizia subito a soffrire di bronchite e successivamente di polmonite.

Ha solo 12 giorni quando viene ricoverato d'urgenza e salvato per un pelo. Il nonno teme per quel bambino e ancora una volta si sente colpevole. Pensa di essere lui la causa di tutta quella sofferenza. Giulia è sempre pronta a rassicurarlo ma questa volta in cuor suo teme di sbagliare tutto.

Si mette alla ricerca di un medico che le dia delle risposte e il caso vuole che, avendo trovato lavoro a San Raffaele, Giulia abbia l'opportunità di conoscere molti medici e attraverso loro conosce un genetista che finalmente riesce a dare un nome a quella patologia: displasia ectodermica.

Tutta questa ricerca è costata tempo e fatica. E quando finalmente si conosce il nome della malattia, il padre non può saperlo. Da qualche tempo, infatti, aveva raggiunto la casa del Padre. Giulia però non si dà per vinta e nulla lascia al caso. Così, passato il dolore, ecco che i tempi sono maturi per cercare altre famiglie con lo stesso problema e dare origine all'associazione che oggi conosciamo .

*(questa è la storia di Giulia Fedele, presidente della nostra associazione)*

Le nostre storie

# Storia di Christian



Ho 20 anni, il mio nome è Christian e sono affetto da displasia ectodermica.

Mia madre è una portatrice ma, in famiglia non ci facciamo nessun problema.

Non mi sono mai sentito diverso dagli altri ho sempre fatto quello che ho voluto anche se in alcuni periodi dell'anno sono limitato dovendo rinunciare a uscire o fare attività sportiva perché fa troppo caldo.

Fin da quando ero piccolo sapevo che avevo qualcosa di diverso rispetto agli altri bambini, sia perché ero limitato in alcune cose sia perché gli altri bambini o comunque le altre persone lo sottolineavano con commenti vari o

semplicemente sguardi curiosi e/o straniti. Questo però non mi ha creato molto fastidio, alla scuola materna ho avuto la fortuna di trovare una maestra che mi ha preso in simpatia e mi teneva sempre sotto la sua ala. A mensa le cuoche mi frullavano quello che non riuscivo a masticare, mi sono sempre sentito coccolato e mi hanno fatto sentire a proprio agio grazie all'aiuto di persone competenti.

Il passaggio dall'asilo alle elementari è stato segnato da una crisi. Alla classe alla quale mi hanno inserito non mi sono trovato bene, ero sempre pronto a battibeccare a volte anche in maniera violenta con un compagno di classe. Con l'aiuto di una maestra che aveva preso a cura il caso sono riuscito a cambiare classe e così con il suo aiuto sono riuscito a trascorrere i cinque anni in modo sereno, anche se non nego che ci sono stati momenti di sconforto. Quando c'era da confrontarsi con i compagni di classe, mi sentivo inferiore e la cosa mi rattristava molto. Per questo mamma su consiglio delle maestre mi portò da uno psicologo dove abbiamo cercato di venire a capo al mio disagio.

Il periodo più buio è stato alle medie, dove è cominciata la delicata fase dell'adolescenza, dove si cominciavano a trovare i primi amori e le uscite con gli amici. E proprio in quel periodo che mi sono sentito diverso. Dove comunque si sottolineava la mia diversità, dovuta a molti ignoranti che avevo a scuola. Soprattutto per l'aspetto fisico, dove cerchi di essere sempre alla pari con gli altri, perché il confronto si accentua molto, dove magari non puoi farti il taglio di capelli in un determinato modo e quindi ti senti inferiore o comunque non sei accettato nel gruppo. Ma questo non mi ha vietato di fare amicizia, ho avuto anche io la mia

compagnia di amici con cui uscivamo e dove tutto era ònormaleö.

Quando sono entrato alle superiori il mio comportamento rispetto alla mia diversità è cambiato, ho cominciato ad accertarmi e a capire che comunque non ero molto diverso da qualunque altro ragazzo perché alla fine tutti siamo diversi, chi più chi meno nessuno è perfetto.

Con le superiori sono riuscito ad essere più aperto, più menefreghista rispetto a certe cose e a gestire meglio la mia persona. Una mano me l'ha data anche lo sport, che mi è servito per sfogare la rabbia e le tensioni e per disciplinarmi.

Da quando ero alle elementari ho frequentato karate, dove ho imparato la disciplina, rispettare

determinate regole che poi mi sono servite anche fuori dalla palestra. Mi ha dato anche molte soddisfazioni anche dal punto di vista sportivo, oltre che da quello comportamentale. Ho vinto diverse gare portando a casa coppe e medaglie. Devo ringraziare il mio maestro che prima di tutto è stato un amico, mi ha aiutato soprattutto capendo i miei limiti e aiutandomi a gestirli.

Prima del karate ho sempre fatto nuoto fin dalla scuola materna, che secondo me, è il miglior sport che ci sia dal punto di vista strutturale, che per quanto riguarda la mia patologia, in acqua stai bene inverno ed estate senza problemi di surriscaldamento ecc. Lo pratico tuttora perché comunque mi piace, rilassa e fa bene.



## Convegni

# ED2012 – Erlangen

La quinta conferenza internazionale Displasia Ectodermica (ED2012) si è tenuta in Germania, ad Erlangen, vicino a Norimberga, dal venerdì 1 giugno a domenica 3 giugno 2012.

Alle ore 12 del venerdì è iniziato l'incontro dei presidenti delle associazioni D.E. europei ed ex europei.

Durante l'arco dell'anno tutti i presidenti si sono tenuti in contatto tramite new letters e mail per discutere di problematiche che ci accomunano.

Prima dell'incontro ognuno di noi ha potuto inviare gli argomenti che più stavano a cuore.

Per l'Italia, ho chiesto di discutere alcuni punti del seguente ordine del giorno:

- test genetici, come vengono eseguiti e se sono a pagamento;
- fare un confronto tra le varie nazioni e sapere se anche per loro esiste una discrepanza di trattamento tra il nord e il sud;
- se il paziente diventando adulto perdesse il riconoscimento dell'invalidità, e legge 104;
- se esiste un piano terapeutico;
- quale approccio si ha quando il bambino entra nel mondo scolastico;
- quale problematiche si incontra: genitori ó insegnanti ó servizi sociali
- se si ha un supporto psicologico e se si ha un programma indipendente;
- relazioni tra le famiglie ed i medici;
- l'opportunità di scambiare i ragazzi nelle varie famiglie delle varie associazioni D.E.;
- presentazione di Diana Perry del sito IEDN ;
- presentazione del registro internazionale di Mary Fete .

Premetto che tutti i punti sono stati discussi velocemente, in quanto avevamo a disposizione solo h. 1-1/2 e subito dopo iniziava il V convegno internazionale sulla displasia ectodermica.

Ognuno dei vari presidenti presenti illustra il quadro dei problemi nella propria nazione.

Emerge che in tutti i paesi europei ci sono quasi gli stessi problemi : differenza tra il nord e sud, diversi problemi scolastici, problemi anche nell'aiutare le

famiglie, ogni stato ha delle regole ben definite e le associazioni devono seguirle.

Non esiste l'aiuto di finanziamenti provenienti ad esempio dal 5 x mille, ma tutte hanno come introito le quote associative e raccolta fondi con serate di beneficenza eccí

I test genetici siccome costano all'ospedale o al laboratorio che li eseguono , vengono fatte nel caso in cui la diagnosi è incerta o dubbia. Cercano di concentrare i pazienti in pochissimi centri di riferimenti in modo da non avere dispersione di dati, e lo screening viene eseguito come da noi.

C'è differenza ovviamente tra Europa ed America, in quanto in quest'ultima se la famiglia o il paziente non ha un'assicurazione che copre le spese, accede allo screening o cure odontoiatriche, tramite una domanda sottoposta all'associazione per ricevere gli aiuti.

Inoltre l'associazione americana, le cui entrate vengono da fonti diversi, cerca di suddividerle tra gli aiuti ai pazienti più bisognosi, alla ricerca, convegni, meeting eccí ..

Come gruppo è molto compatto ed attivo, prossimamente si terrà a Charleston la classificazione delle displasie ectodermiche dove vedremo impegnato anche il ns. dott. Tadini, la quale è inserito nel comitato scientifico.

Questa classificazione è da tempo che vede allo studio diversi clinici e genetisti in quanto le displasie ectodermiche hanno ancora una vecchissima classificazione.

La Diana Perry presidente dell'associazione inglese, è a capo del gruppo leaders dell'Europa, ed ha proposto di avere un sito europeo dove poter inserire tutte le informazioni necessarie. Rimarrà in carica 2 anni affiancata dalla presidentessa austriaca.

Per la gestione di dare l'opportunità ai ragazzi di tutte le nazioni ad avere un interscambio attraverso le varie associazioni, si dovrà capire quali le regole da adottare e quando far partire il progetto e quante famiglie sono disposte ad associarsi a questa idea.

Anche se il contenuto può sembrare molto ristretto, vari punti si sono dovuti discutere a fine convegno durante la cena dei saluti.

Il convegno inizia puntuale alle 14 con la presentazione della mitica dott.a Bergendal, esperta odontoiatra della Svezia, è stata la prima a studiare pubblicando molti articoli sulla displasia ed a costituire un'associazione.

Segue il dott. Schneider pediatra che fa parte del comitato scientifico della Germania, a lui una presentazione sul riconoscimento della displasia quali i vantaggi e le cure nell'immediato.

Seguono tutti gli altri illustri medici nel campo della displasia ectodermica, ognuno spiega come affronta le problematiche nel proprio campo. Anche il ns. dott. Mancini ha presentato i lavori fatti all'OH. Galeazzi spiegando come è stato affrontato il problema impiantologico su diversi pazienti e per ognuno è stato adottato un proprio studio.

Anche a questo convegno EDIMER (casa farmaceutica di spicco), ha ripresentato la ricerca condotta sui topini affetti da displasia, uno studio che va avanti da ormai 10 anni.

Questa ricerca tratta una proteina che iniettata sul topino appena nato, questa agisce andando a compensare la mancanza dell'annesso cutaneo e sulle gemme dentali, facendoli ricrescere.

Ovviamente la ricerca deve essere ancora perfezionata per poterla trasferire sulle persone.

C'è anche il momento della presentazione dei poster, e noi siamo stati fortunati perché su 5 lavori inviati tre di questi sono stati scelti come poster ed uno ( il lavoro di Mancini-Grecchi) presentato oralmente.

I poster sono stati presentati dal dott. Callea, la quale ha spiegato il progetto di implantologia su ragazzi al di sotto dei 18 anni, e l'altro sulla XLLDP, mentre il poster sulla nuova mutazione di D.E. è stato presentato dalla dott.a Nannini dell'OH. Sacco.

Tutti i nostri lavori hanno suscitato interesse nel mondo scientifico tante le domande e le curiosità, con scambi di contatti e la voglia di lavorare insieme per migliorare la ricerca.

Finalmente dopo questo full immersion durato due giorni ci si incontra il sabato sera in un ristorante per concludere ciò che nel meeting non era stato discusso.

Emerge la necessità di incontrarci ancora a breve ma senza convegno in modo da avere due giorni tutti per noi e poter parlare e pianificare il prossimo meeting internazionale che si terrà a maggio/giugno 2015 in Norvegia.

Il nostro prossimo incontro si terrà a Milano in febbraio 2014, grande evento per noi, dove ci vedrà impegnati per accogliere i leaders internazionali.





Convegni

# AIEEC a Napoli

Il convegno sulla AIEEC ha luogo a Napoli il 8 giugno 2012 all'università di Federico II.

Questo convegno vede di scena tanti ricercatori di alcune università italiane e un ricercatore dell'università di Londra.

Tema principale è la ricerca sul P63, storia clinica ed associazione con la displasia ectodermica illustrato dal dott. Tadini, quali le problematiche e quali le terapie. Studi sulle cellule staminali, ricerca portata dal dott. Di Iorio della Fondazione banca degli occhi, questi studi sono eseguiti su pazienti EEC ed AIEEC, in collaborazione con Collin oculista dell'Inghilterra.

Ancora sono solo ricerche, ma si spera nel prossimo futuro di poter impiantare le cellule staminali su questi pazienti che progressivamente perdono la vista.

Il fattore della trascrizione del genoma di P63 e dell'evoluzione sulla mutazione P53. Studio e strategia studiata ma ancora con tante domande senza risposta su questo campo vasto dello studio dei geni. Illustrato e ampiamente spiegato agli addetti dal dott. Mantovani ricercatore dell'Università di Milano.

Ruolo del P63 nello sviluppo della sordità sensoriale nella sindrome EEC. C'è un nesso tra il gene in questione ed il difetto uditivo?

E il disordine delle cellule molecolari nelle adesioni di anormali sviluppi dell'ectoderma e link nel P63 ?

Ruolo di Akt1 segnalando nelle cheratinociti di auto rinnovamento delle cellule staminali nella EEC

Alterazioni di P63 nella EEC e mutazioni associate Meccanismi sottostanti patogenetici nella sindrome AEC

P63 un'alterazione del P53 represso nel melanoma.

Studi fatti nei diversi laboratori e dai diversi ricercatori, tutto ciò ha portato loro ad un dibattito con tante domande e studi da affinare per poter raggiungere degli ottimi risultati.

Giornata all'insegna di confronti con tanti stimoli e voglia di collaborare.

Richiesta fatta anche alle associazioni presenti quale, ANDE e AIEEC, che si sono dati appuntamento nel prossimo futuro per poter ancora ascoltare e mettere a confronto le varie ricerche.

Quel che succede

# Incontro a Carugate

17 dicembre 2011- Incontro ANDE a Carugate - 8 giorni a Natale



L'associazione ANDE come ogni anno si ritrova per lo scambio degli auguri e ne approfitta per riunire la famiglia. Famiglia formata da mamme, papà, figli, ma anche da dottori e ricercatori dai visi sorridenti e dai modi gentili e informali.

Entrando nell'aula si percepisce subito il calore di casa. Facce che si cercano, che si sorridono quando i loro sguardi si incrociano e un semplice ma vivacissimo spazio bimbi che non patiscono la noia perché occupatissimi a colorare, travestirsi e giocare in gruppo, anche grazie all'assistenza di due simpatici animatori che non si fanno mancare le idee con l'angolino del trucco.

Mentre i colleghi medici parlano a turno per riepilogare i punti salienti ed aggiornare le famiglie sulle eventuali novità dell'anno appena trascorso, tra le file di sedie fanno capolino piccoli pirati, pellerossa e vivaci animaletti che non perdono l'occasione di ricordarci che i veri protagonisti dell'associazione, delle riunioni e degli studi sono loro. Il vero cuore pulsante di ogni nostro sforzo sono i nostri piccoli uomini e le nostre piccole donne, che un domani ricorderanno i nostri tentativi di migliorare la loro crescita e dai quali prenderanno spunto per proseguire il lavoro da noi iniziato.

All'incontro sono presenti due pediatri dell'Ospedale Sacco di Milano, le dott.sse Bosoni Mariangela e Nannini Pilar, il dermatologo del Policlinico di Milano

Tadini Gianluca, il dentista nonché ricercatore dell'Ospedale Burlo di Trieste Callea Michele, e per a prima volta la logopedista dell'Ospedale Civile di Rovereto Gaglione Viviana.

Non hanno potuto partecipare il d.re Mancini Elia dell'Ospedale Galeazzi di Milano e la responsabile ed endocrinologa della Pediatria dell'Ospedale Sacco.

Presiede ovviamente la nostra Giulia Fedele che apre l'incontro con il suo discorso.

Quando parla Giulia arriva la semplicità della donna che c'è in ognuna di noi, ma dalle sue parole e dai suoi sguardi traspaiono anche la forza e la determinazione di una mamma che ha saputo cambiare parte del nostro mondo e che sta dedicando la vita alle nostre famiglie così particolari e bisognose di sapere.

Ecco qui di seguito i punti essenziali toccati dalla nostra competente equipe, nell'ordine in cui hanno preso parola i singoli componenti.

## **Dott. Tadini per la dermatologia**

collabora con la nostra associazione da ben dodici anni, ma affronta i temi fondamentali sempre come fosse la prima volta, toccando in maniera semplice ma efficace i problemi nella loro quotidianità e ascoltandolo si trova sempre l'informazione che mancava al nostro bagaglio. Poiché i pazienti affetti da D.E. sono caratterizzati da una pelle delicata che si irrita facilmente, specie nella stagione invernale, con il conseguente possibile insorgere di eczemi e che li rende più vulnerabili alle allergie, ecco come diventa fondamentale l'uso regolare di creme idratanti e dei giusti saponi detergenti. SI quindi agli olii detergenti e NO ai saponi schiumogeni. Ribadisce anche il concetto di non effettuare lavaggi frequentissimi ai nostri bambini, specie in inverno, consiglio che già 35 anni fa veniva dato a tutte le mamme.

L'uso del cortisonico è invece da limitare ai casi di infiammazioni importanti e non al sorgere di un semplice prurito, poiché il suo effetto è quello bloccare tutte le cellule e un suo abuso assottiglierebbe irrimediabilmente la pelle. Ci raccomanda di scalarne la quantità al passare dei giorni e di non superare i 10 massimo di trattamento.

Il problema invece dei capelli radi, caratteristica dei soggetti con la displasia, è dovuto ad un difetto genetico di struttura per mancanza dell'apparato dei bulbi. Come per l'assenza delle ghiandole sudoripare quindi, ogni tentativo di approccio con terapie enzimatiche (praticate soprattutto in Svizzera), non ha dato buoni frutti.

Le scoperte scientifiche relative rimangono quindi esperimenti di laboratorio e bisogna tener conto che ogni eventuale buona riuscita avviene su pelli ricostruite, concetto ben diverso da trasferire su pazienti con la malattia.

#### **D.ssa Bosoni per la Pediatria**

da quattro anni l'Ospedale Sacco di Milano è il centro di riferimento per la displasia ectodermica. Per evitare alle famiglie dei piccoli pazienti di girare per studi ed ambulatori, è stata creata un'equipe di specialisti che si riunisce periodicamente nel reparto pediatrico di tale struttura. Con un ricovero di tre giorni o un breve day hospital per i più vicini, i nostri bambini vengono sottoposti a tutte le visite necessarie per redigere una scheda clinica completa, grazie al cui punteggio si potrà stabilire la gravità della patologia in ogni singolo soggetto.

Si inizia con un primo colloquio con i genitori per introdurre la D.E. e fare una ricostruzione della mappa genetica familiare e si procede poi con le varie visite specifiche.

La visita con l'otorino serve nella maggior parte dei casi a rimuovere i tappi di cerume e per scoprire eventuali infezioni alle vie respiratorie.

Viene offerta anche la possibilità di fare il test uditivo all'occorrenza, nonché l'esame della polisonnografia, dovesse il paziente essere soggetto a russamenti od apnee notturne.

La visita oculistica serve principalmente a controllare la secchezza dell'occhio, dovuta all'assenza delle ghiandole che producono la parte grassa della lacrima che, non rimanendo abbastanza a lungo sull'occhio, espone nel tempo la cornea ad inevitabili graffiature. La visita si conclude con il classico controllo della vista e del fondo dell'occhio.

I bambini vengono sottoposti anche alla visita endocrinologica, tenuta dalla responsabile del centro d.ssa Guazzarotti, non perché la D.E. dia problemi di crescita, ma perché è importante che quest'ultima venga tenuta sotto controllo quando si è in presenza di una patologia cronica.

Per lo stesso motivo sarebbe utile avere un supporto psicologico. Ecco perché le due neuropsichiatre del reparto si rendono disponibili ad un incontro.

Il tutto termina con la visita allergologica, necessaria soprattutto in presenza di problemi respiratori, quali l'asma e con un prelievo del sangue, di cui una parte serve ad effettuare un classico screening generico e un'altra parte a fare uno studio genetico, estendibile anche ai familiari.

Per ora l'ospedale ha visitato 74 pazienti. Ne è risultato che il 38% di questi non presenta mutazioni del gene a cui più frequentemente è legata la D.E., dei tre generalmente incriminati.

Il problema è che allo stesso gene possono corrispondere forme cliniche diverse e, viceversa, geni differenti possono dare forme cliniche praticamente identiche.

Per cui diventa difficile a colpo d'occhio trovare il gene giusto. Si procede quindi prima ad analizzare i geni più frequenti, poi si cercano eventualmente gli altri specifici. Da tutto questo dipende la lunghezza della diagnosi.

#### **D.re Callea per l'odontoiatria**

Il dentista del Burlo di Trieste ribadisce il concetto che le particolarità dei pazienti displasici sono la mancanza dei denti, a partire dai quattro-sei elementi all'assenza totale, e la forma conica degli stessi da correggere per l'aspetto estetico.

I piccoli pazienti vengono sottoposti ad una panoramica e al conseguente uso di protesi mobili parziali o totali a partire dai due-tre anni di età.

Tutti tendono ad avere il mascellare superiore più sviluppato rispetto a quello inferiore, ecco perché spesso si mette una vite d'espansione nelle protesi per compensare lo sviluppo del mascellare superiore che, avanzando, tiene ferma la crescita della mandibola.

Ultimamente stanno variando i limiti di età a partire dai quali poter usare gli impianti. A Bologna il Comitato di Bioetica ha stabilito la soglia dei sette anni per poter sperimentare l'uso dell'impianto mascellare inferiore. Per ora sono stati affrontati tre casi, pare con discreto successo.

Le tecniche per ricostruire i denti con le cellule staminali invece sono ancora in fase di sperimentazione. Si riesce a riprodurre il singolo elemento, ma il problema è sempre l'applicazione sull'uomo.

La cosa certa è come sia necessario studiare nei minimi dettagli la qualità dell'osso del paziente su cui si va ad

intervenire, per la differenza che l'osso displasico ha rispetto a quello comune.

Callea sottolinea e ribadisce più volte quanto sia importante l'igiene orale dei nostri bambini, atta a salvaguardare i pochi elementi presenti affinché possano ben affrontare le operazioni future, evitando le possibili infiammazioni.

#### **Dott.ssa GAGLIONE per la logopedia**

La d.ssa Viviana, unitasi quest'anno all'equipe formata dall'Ospedale Sacco, spiega in modo esauriente come in presenza della D.E. si possano avere difficoltà nel linguaggio, dovute a :

- malformazione dell'apparato oro dentale
- facies tipica (con mascella superiore più prominente rispetto a quella inferiore e mancanza di verticalità faccia)
- deficit uditivi trasmissivi e/o percettivi
- infezioni delle vie respiratorie superiori (con difficoltà nella respirazione e conseguente postura di bocca sempre aperta).

Voce roca ed eventuali noduli sulle corde vocali vanno invece a causare:

- dislalie (alterazioni anatomiche o funzionali del sistema di articolazione: labbra/denti/palato e controllo acustico della voce)
- voce disfonia
- ritardo nel linguaggio
- difficoltà di deglutizione

Più l'intervento del logopedista è tempestivo, più facilmente viene salvaguardata l'autostima del nostro bambino.

La logopedia struttura schemi neuro-muscolari alternativi, ma efficaci per una corretta articolazione, in cui si va a correggere l'apprendimento della postura della lingua all'interno di una cavità orale deformata, da coordinare con quella delle labbra per poter produrre un suono corretto.

L'intervento coordinato con colui che pratica le protesi dentarie è fondamentale nell'evolvere della crescita del bambino per aiutarlo nel momento corretto dello sviluppo del linguaggio.

Potrebbe occorrere anche un foniatra in caso di disfonia e voce roca per vedere lo stato delle corde vocali e la presenza di eventuali noduli od infiammazioni.

Questi ha il compito di correggere l'impostazione della respirazione per ridurre al minimo lo sforzo che le corde vocali devono fare per riprodurre il suono.

Quello che tutti noi invece possiamo fare è intervenire sull'umidificazione del cavo laringeo, la cui

temperatura non sarà perfetta, causa la scarsa salivazione, con conseguente irritazione delle corde vocali per l'effetto degli agenti esterni non filtrati da naso e bocca.

SI quindi agli ambienti ben umidificati e, perché no, all'uso di caramelle all'occorrenza.

All'incontro di quest'anno accade anche una cosa che provoca una forte emozione. Viene data la parola a mamma Patrizia, entrata da poco a far parte del gruppo, che dopo anni di agonia è riuscita finalmente a scoprire a quale variante della displasia appartenga la patologia del suo bambino di 4 anni. Purtroppo si tratta di una rarità nella rarità, unico caso in Europa. Patrizia ha saputo in pochi mesi trasformare la sua rabbia e frustrazione in energia positiva, riuscendo a prendere contatto con le altre famiglie americane con figli affetti dalla stessa malattia e riuscendo addirittura a creare una pagina di facebook e proprio in questi giorni una sua associazione. Un esempio di come la disperazione di una mamma possa arrivare a tutto se non abbandonata a sé stessa. Ciao Patrizia, un grosso hip hip hip hurrà da parte di tutti noi !

L'incontro si conclude con le domande dei genitori, con il rinfresco in cui non mancano panettoni e pandori, e con un particolarissimo spettacolo di bolle di sapone per i bambini, felici di avere ora mamme e papà al loro fianco.

Termina così un bel pomeriggio di fine dicembre e la sensazione che rimane quando si lascia l'aula magna è di non essere soli, di sapere a chi rivolgersi per qualsiasi dubbio, la certezza di poter ritrovare famiglie a cui sentiamo di essere molto legati anche sul gruppo di facebook, dove andremo sicuramente anche a scambiarci auguri e foto di Natale, nonché la grande possibilità di far giocare i nostri bimbi con altri cuccioli con le stesse particolarità, affinché non debbano mai pensare di essere isolati.

Grazie Giulia, Salvatore, Patrizia, professori e grazie a tutte le famiglie che ci regalano ogni giorno dell'anno affetto e partecipazione e per ultimo, ma non per importanza, un grazie ai nostri rari ma fortissimi bambini.

*Nadia Riboldi.*

# Occhi, orecchie, naso

## Gli occhi

### Problemi oculari nella D.E.

Per molte persone affette da D.E. i problemi agli occhi e alla visione sono del tutto simili a quelli della popolazione generale. Molti problemi sono causati dalla scarsa lacrimazione o dalla blefarite (infezione delle ghiandole sebacee delle ciglia). In ogni caso è bene che in casi di problemi visivi un oftalmologo effettui un esame approfondito degli occhi. Problemi alla vista possono essere causati da cataratta, abrasioni corneali, infezioni ed alterazioni della retina. Un oftalmologo deve valutare, diagnosticare e trattare questi problemi.

### Quali sono le cause della eccessiva sensibilità alla luce?

La fotofobia, la sensibilità alla luce o la sensazione dolorosa alla luce solare possono avere svariate cause: superficie corneale secca a causa della insufficienza lacrimale, abrasioni corneali e blefarite. L'abrasione della cornea può essere causata dalla distichiasi, una malformazione che provoca la crescita di una seconda fila di ciglia rivolte verso l'interno. Queste ciglia vanno a toccare la cornea, provocando graffi e infezioni. La soluzione è quella di rimuovere questa seconda fila di ciglia. Questa soluzione migliora molto il comfort, ma potrebbe essere provvisoria in quanto le ciglia in eccesso possono ricrescere in breve tempo, richiedendo ulteriori asportazioni. Se la cosa dovesse ripetersi spesso si può fare ricorso all'elettrolisi oppure al laser o alla criochirurgia, per uccidere il follicolo pilifero e prevenire ogni ulteriore ricrescita.

Le lacrime che normalmente lubrificano gli occhi sono composte da una parte acquosa prodotta dalle ghiandole lacrimali, una proteina mucosa che proviene dalle cellule della congiuntiva ed una parte oleosa che viene dalla ghiandole delle palpebre. Nella D.E. possono essere ridotti o assenti uno o più di questi componenti.

Lacrime inadeguate che non lubrificano la superficie dell'occhio o la parte interna delle palpebre causano secchezza e possono provocare piccole abrasioni, irritazioni, dolore e fotofobia. Un certo sollievo può essere ottenuto mediante l'instillazione di lacrime artificiali più volte al giorno. Al momento di andare a letto può essere utile applicare un lubrificante oculare (Lipovisc, Ocuyal gel).

Un'altra soluzione può essere l'occlusione dei puntini lacrimali che servono normalmente come vie di scarico per le lacrime in eccesso. Inizialmente è meglio provare con un materiale riassorbibile in pochi giorni per valutare il potenziale effetto dell'occlusione, e quindi si può procedere all'utilizzo di tappi di silicone di tipo permanente. È da tenere presente che oltre ad impedire il deflusso delle lacrime, il ristagno della lacrima può essere incredibilmente irritante per l'occhio in quanto rimangono a contatto con la superficie oculare alcune sostanze infiammatorie coinvolte nella patogenesi della sindrome da occhio secco e prodotte dalle cellule della congiuntiva e della cornea. In genere, tutto sommato, la chiusura permanente dei puntini lacrimali con laser o altri metodi non è raccomandata.

Le infezioni dell'occhio causano arrossamento delle palpebre, della congiuntiva, pus e incrostazioni ciliari. Può essere accompagnato da fotofobia. L'eventuale infezione può essere valutata e prontamente trattata da un dottore oftalmologo. Un'igiene adeguata può includere tamponamenti caldi e umidi per ammorbidire le incrostazioni e poi pulizia con baby shampoo per rimuovere le i rimasugli alla base delle ciglia. Occasionalmente si può fare uso di collirio antibiotico. Ma l'uso continuo di antibiotico NON è appropriato, dato che i batteri possono irrobustirsi con l'uso continuo dello stesso antibiotico.

### Come mai le ciglia nella D.E. sono poco colorate?

Nella D.E. le leggere anomalie della pigmentazione della pelle si vedono più facilmente sulla fine delle

palpebre. Questa ipigmentazione consiste nella reale visione del sangue e dei tessuti sottostanti fra i vasi sanguigni attraverso lo strato sottile di pelle. Ed è solo un problema estetico che si può tranquillamente risolvere con un po' di trucco.

## Le Orecchie

### Quando si dovrebbe fare l'esame dell'udito?

Se si sospetta una diminuzione dell'udito, meglio fare subito un test dell'udito. E se la persona affetta da D.E. è un bambino, meglio cercare un audiometrista esperto nel visitare i bambini. Nessun bambino è troppo piccolo per essere visitato.

### Che tipo di test si dovrebbe fare?

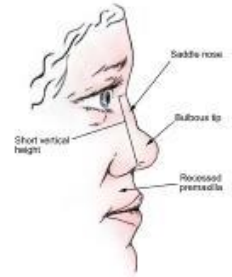
Nei bambini piccoli la valutazione dell'udito dovrebbe includere l'otoscopia (guardar dentro l'orecchio), test impedenziometrico, e audiometria comportamentale. Se non si riesce ad effettuare questo esame, o se il risultato non è affidabile, si può tentare con il test BAER (Brainstem Auditory Evoked Response) che determina l'attività elettrica nella coclea e nelle vie uditive nel cervello. Se ne risulta una perdita uditiva si rende indispensabile una approfondita visita otorinolaringoiatrica.

### Il cerume è un problema comune nella D.E.?

Alcune persone affette da D.E. possono presentare una anomala ed eccessiva produzione ed accumulo di cerume auricolare. Il motivo è che le ghiandole del cerume altro non sono che un tipo particolare e specializzato di ghiandole del sudore e della pelle. Il problema più frequente è l'eccessivo accumulo di cerume nel canale auricolare, il che può comportare prurito e parziale perdita dell'udito. Il problema può essere affrontato con gocce lubrificanti (olio minerale, glicerina o una miscela al 50% di alcool da massaggio e aceto bianco) che ammorbidiscano il cerume. Poi il cerume può essere rimosso seguendo il parere del medico. Se il problema è cronico si può rendere necessaria la pulizia periodica da parte del dottore. Per rimuovere il cerume non si dovrebbero MAI usare i bastoncini tipo cottonfioc che possono provocare ferite e comprimere il cerume creando un tappo ancora più consistente.

## Il naso

I problemi nasali nella D.E. non sono in genere correggibili chirurgicamente. La chirurgia può essere di qualche beneficio soprattutto in presenza di una qualche deformità nasale interna o esterna. A volte le persone affette da DE presentano una anomalia definita "naso a sella" ([http://www.rino-plastica.org/naso\\_sella.htm](http://www.rino-plastica.org/naso_sella.htm)).



La sua eventuale correzione probabilmente non servirà a migliorare la respirazione. Se fatta per ragioni estetiche, tuttavia, dovrebbe essere eseguita da un chirurgo esperto.

### Cosa si può fare per le incrostazioni delle secrezioni nasali?

L'incrostazione nasale è causata da una produzione anomala di muco o da un suo accumulo eccessivo. Il muco è denso e non si scarica normalmente. Incrostazioni di grandi dimensioni possono addirittura interferire con la respirazione.

Una qualche forma di trattamento è quasi sempre necessaria per dare sollievo, anche se temporaneo.

L'umidificazione è fondamentale per prevenire e trattare queste incrostazioni. L'umidificazione può essere effettuata mediante gocce di soluzione salina commerciale (sale e acqua) come "Fluiorespira Mare" o "Naset Spray" di Esoform. Un approccio casalingo può essere quello di preparare quotidianamente una soluzione mescolando metà cucchiaino di sale in un litro d'acqua; un contagocce pieno di una tale soluzione può essere inserito nel naso per ammorbidire le incrostazioni, ripetendo l'applicazione con la frequenza necessaria.

Durante le ore del sonno sarà anche utile utilizzare in camera da letto un umidificatore. Oltre all'umidificazione, per eliminare le incrostazioni ed il muco più spesso può essere di grande aiuto un lavaggio nasale fatto con acqua e sale sotto pressione, con l'aiuto di una peretta o di una siringa. Sebbene sia

l'umidificazione (spray) che l'irrigazione (lavaggio forzato) comportino l'uso di acqua salata, l'irrigazione è più efficiente per la rimozione delle incrostazioni e dei grumi di muco dalle cavità nasali.

Gli spray decongestionanti (Vicks Sinex, Narlism, Rinazina, Otriduo) possono essere utili, ma non andrebbero usati per più di tre giorni di seguito, e solamente sotto controllo medico.

L'utilizzo abituale degli antibiotici non previene le incrostazioni ma potrebbe rendersi necessario per le affezioni respiratorie. La formazione di incrostazioni nasali può essere fonte di cattivi odori. Anche in questo caso può essere d'aiuto l'umidificazione o una delicata pulizia nasale. È bene consultare il medico se la consistenza del muco dovesse variare.

### **Il sangue dal naso può essere un problema nella DE?**

Il sangue dal naso (epistassi) può presentarsi come problema occasionale o cronico per la gente affetta da DE. Può trattarsi della conseguenza della secchezza cronica della cavità nasale.

Per arrestare la perdita si possono usare vari rimedi:

- la persona dovrebbe essere stare seduta, con il mento ripiegato verso il petto, in modo da evitare che il sangue scorra verso l'interno della gola causando nausea.
- Le narici dovrebbero essere mantenute chiuse stringendole fra pollice ed indice per dieci minuti d'orologio.
- Se il problema persiste, consultare urgentemente un medico
- Non inserire mai cotone nel naso.

L'utilizzo delle tecniche di umidificazione descritte in precedenza può servire a prevenire la secchezza del naso e quindi la rottura dei vasi che causa l'epistassi. Possono essere usate anche le soluzioni lubrificanti per gli occhi, o la stessa vaselina. Applicare gli unguenti direttamente nella narice, più volte al giorno, con la punta delle dita.

Le incrostazioni causano spesso l'epistassi, rendendo la prevenzione l'arma più utile.

Consultare il medico se il problema dovesse essere ricorrente.

## I nostri consigli

# raffreddamento

Fra le 150 differenti sindromi di displasia ectodermica (ED) e' molto diffusa la difficoltà di sudorazione.

E dato che le persone che non sudano adeguatamente possono avere problemi di sovratemperatura, occorre prendere delle precauzioni per prevenire questo problema, o per raffreddare il corpo, se necessario.

Le informazioni che seguono forniscono alcune risposte riguardo alle esigenze di raffreddamento, i metodi ed i prodotti.

### **L'ESIGENZA DI RAFFREDDAMENTO CAMBIA CON IL PASSARE DEL TEMPO?**

Le famiglie si accorgono che con l'ED il calore sembra provocare i maggiori problemi nei bambini più piccoli, dalla nascita ai cinque o sei anni.

Non è facile capire come mai certe difficoltà sembrano diminuire con il tempo.

Alcuni ipotizzano che l'aumento della dimensione del corpo con la crescita possa avere la sua importanza.

Altri pensano che con il tempo i bambini imparano a gestire meglio le loro attività e quindi a resistere meglio in ambienti caldi.

Un certo numero di adulti affetti da ED suggeriscono che le variazioni indotte dalla pubertà includono l'abilità di una minima trasudazione dai palmi delle mani e dalle piante dei piedi.

Qualunque sia la ragione, la maggior parte dei bambini affetti da ED imparano, man mano che crescono, a gestire la loro incapacità di sudare.

### **QUALI SONO I SEGNI DEL SURRISCALDAMENTO?**

Non ci vuole molto a capire quando un bambino rischia il surriscaldamento. I genitori di bambini ED spesso citano l'arrossamento delle orecchie come primo indicatore. La testa

calda al tocco è un altro segno frequentemente citato al quale possono seguire irritabilità o letargia.

Situazioni più serie possono essere accompagnate da vertigini e/o nausea e possono essere considerati come un precursore del colpo di calore.

#### **I BAMBINI CHE NON SUDANO POSSONO CAPIRE QUANDO SONO TROPPO CALDI?**

Questa è una preoccupazione per molti genitori, ma persone con esperienza possono condividere innumerevoli storie che indicano che i bambini che non possono sudare sentono il calore proprio come gli adulti, e istintivamente cercano sollievo.

Ci sono alcuni bambini che non vogliono ammettere di essere troppo caldi. Ma d'altra parte l'esperienza dimostra che imparano rapidamente a stare all'ombra o ad usare le risorse disponibili. Alcuni sfruttano la freschezza del linoleum o delle mattonelle di ceramica sdraiandosi sul pavimento. Alcuni ragazzi indossano camicie inzuppate. Altri usano spruzzatori d'acqua. Altri ancora nei giorni con temperature molto alte pianificano le loro attività per minimizzare i rischi. Ci sono famiglie che scelgono i giorni nuvolosi per visitare zoo o parchi di divertimento. Il che spesso offre il vantaggio aggiuntivo di trovare meno affollamento. La tattica importante è quella di pianificare uscite sicure adottando ogni precauzione venga reputata opportuna.

Man mano che i bambini crescono le famiglie possono decidere, come precauzione, di offrirsi come accompagnatori dei figli nei viaggi scolastici.

Quando per i viaggi scolastici vengono usati autobus senza aria condizionata, i genitori possono reputare opportuno di seguire il gruppo con la propria auto, nel caso dovesse servire un veicolo con aria condizionata.

#### **I BAMBINI CON IPOIDROSI (DIFFICOLTÀ A SUDARE) POSSONO FARE SPORT?**

Anche qui la risposta è SI. Ci sono numerose conferme di persone ED che partecipano con successo alle attività sportive quali atletica, football (americano), calcio, basket, baseball, calcio, ginnastica, nuoto, arti marziali, bowling ecc. Fra queste persone ce ne sono alcune che hanno avuto un grande successo, veri campioni. Permettere ai bambini di provare vari sport, consente loro di capire se amano o meno lo sport, come gestire la loro difficoltà a sudare e quando capire che certe attività possono richiedere più di quanto i loro corpi possano dare.

#### **DOVREMMO TRASFERIRCI IN UN PAESE PIÙ FREDDO?**

Trasferirsi in un paese più freddo può essere una soluzione impraticabile per il nostro lavoro. In realtà le famiglie ED vivono in ogni paese del globo. Ci sono persone ED che vivono vicino ai deserti o nei climi più caldi e che hanno risolto con successo il problema del raffreddamento.

#### **SI POSSONO AVERE DANNI CEREBRALI A CAUSA DEL SURRISCALDAMENTO?**

La risposta più veloce è SI. Ma è importante notare che in queste situazioni il danno sembra essere il risultato di malattie collaterali e che il numero di questi incidenti è davvero basso. Alcuni bambini (al momento meno di 3 su 5000) hanno avuto febbre molto alta come conseguenza di malattie collaterali, e ne hanno riportato seri danni. In queste situazioni si possono avere danni sia mentali che fisici. D'altra parte non c'è alcuna evidenza della correlazione fra questi problemi e la tipica attività infantile o sportiva. In realtà nella nostra esperienza c'è stato solo un caso in cui qualcuno si è trovato in serio bisogno di aiuto in seguito ad normali attività di routine. In quella particolare situazione il motorino di un teenager si guastò in una calda giornata d'estate. Dopo aver spinto la moto nel caldo per qualche tempo, il ragazzo cercò rifugio all'ombra. E infine una persona di passaggio gli diede una mano. Il ragazzo non aveva con sé niente con cui rinfrescarsi (brutta idea!) ma ebbe subito sollievo quando entrò in una stanza con aria condizionata.

#### **SIATE PRONTI AD AFFRONTARE L'AUMENTO DELLA TEMPERATURA ESTERNA**

- Tieni in macchina per i casi di bisogno un termos con acqua fredda da bere, ed uno spruzzatore.
- Pianifica le attività all'aperto nei giorni in cui il rischio può essere minimizzato
- L'ombra e l'acqua possono essere sempre d'aiuto
- Se tuo figlio è un atleta, può essere utile avere un ombrello da golf, asciugamani umide raffreddate e uno spruzzatore. Un atleta attivo non ci metterà molto a scoprire che uno spruzzo di acqua fresca sulla testa o un asciugamani umido sul collo portano un rapido sollievo. Altri inzuppano con acqua il loro cappello o la loro camicia. Spesso capita che altri, che non hanno problemi di sudore, inizino ad usare gli stessi metodi quando imparano ad apprezzare i benefici del tenersi freschi.

#### **NON PRENDERE RISCHI INUTILI**

Non è cosa opportuna viaggiare nei giorni caldi su veicoli senza aria condizionata. Lo stesso dicasi per attività che richiedono lunghe permanenze all'aperto senza la possibilità di rinfrescarsi. Basta usare un po' di buon senso per arrivare senza problemi alla fine di ogni giornata calda.

#### **LA SCUOLA DEI RAGAZZI DEVE AVERE L'ARIA CONDIZIONATA?**

Gli effetti del riscaldamento del corpo per le persone che hanno difficoltà di traspirazione sono tali da influenzare negativamente le prestazioni a scuola o al lavoro. Come detto in precedenza, irritabilità e letargia sono conseguenze abbastanza comuni e che possono influenzare negativamente le prestazioni.

La legge prevede che le scuole provvedano strutture adeguate a garantire l'educazione di coloro che soffrono di qualche



handicap. Se questo sembra piuttosto logico, spesso i responsabili scolastici sono alquanto restii a fornire quel che per molti può essere un lusso. D'altra parte la necessità di aria condizionata può essere ben documentata e questo servizio dovrebbe essere assicurato per permettere ai malati ED una normale e produttiva vita scolastica.

Iniziate con prendere contatto con il capo di Istituto per determinare la procedura da seguire. Fatelo molto in anticipo (almeno nove mesi) rispetto all'inizio della scuola, perché si possono produrre varie cause di ritardo che possono ostacolare l'installazione tempestiva dei condizionatori.

### PRODOTTI REFRIGERANTI - COSA SONO GLI "ABITI FRESCHI"?

Gli "abiti freschi", che sarebbe meglio chiamare "giubbotti freschi", si presentano in differenti tipi. Tutti consistono in un capo che può coprire il torso e a volte anche la testa. Generalmente assomigliano ad un giubbotto. Alcuni includono un refrigerante che viene fatto circolare al suo interno mediante una piccola pompa a batteria. A seconda delle dimensioni del pacco batterie, il trasporto del sistema di raffreddamento può essere piccolo come una borsa per macchina fotografica o richiedere un carrellino per bagagli. Questi capi pesano da 3 a 8 chili e il prezzo varia da 140eu a 3500eu.

Certo questi prodotti non sono adatti all'uso in un campo di calcio, ma possono essere utili in altre situazioni.

Un altro tipo di capi utilizza un diverso metodo di raffreddamento. In questi capi vengono inseriti dei pacchi refrigeranti come quelli che si usano nelle borse frigo. Questi giubbotti sono spesso più leggeri e permettono una maggiore mobilità rispetto a quelli con sistema di circolazione a pompa. E sono anche molto più economici. Molti di questi capi vengono realizzati su misura per meglio adattare le misure.

Ultimamente sono apparsi sul mercato prodotti innovativi, basati sul principio della evaporazione. Si tratta di indumenti di stoffa normale che al loro interno nascondono una imbottitura di un particolare materiale che viene imbevuto d'acqua poco prima dell'utilizzo, e poi strizzato. L'acqua catturata dalle particolari fibre evapora lentamente, e in base ad un noto principio fisico, abbassa la temperatura della superficie con cui è a contatto. Questi indumenti garantiscono parecchie ore di efficienza (fino a 20), ed il peso è in ogni caso contenuto.



(indumenti della linea e-coolline)

### I GIUBBOTTI REFRIGERANTI VANNO USATI SEMPRE?

Generalmente si tratta di capi ingombranti che non possono essere usati nella vita di tutti i giorni. E, nel caso dei bambini, oltre ad essere ingombranti possono anche richiamare maggiore attenzione sulla DE. D'altra parte possono essere particolarmente utili in alcune situazioni, come nel caso di lunghi viaggi in autobus senza aria condizionata, o per i lavoratori delle costruzioni di autostrade, o come attrezzatura portatile refrigerante per atleti ecc.

Conoscere questi prodotti e' un modo per operare una scelta di raffreddamento cosciente.

### IL GIUBBOTTO REFRIGERANTE E' ADATTO A MIO FIGLIO?

Sono i genitori che devono stabilire se un certo metodo di raffreddamento e' adatto al bambino. Se ci sono situazioni in cui un giubbotto refrigerante può essere necessario al bambino, occorre analizzare tutti i prodotti disponibili e scegliere quello giusto. Ci sono alcune persone che amano molto questi giubbotti. Uno dei motivi citati più di frequente e' quello della tranquillità. Il fatto di sapere di poter andare ovunque senza problemi, almeno fino a quando qualcosa non si guasta.

E ci sono persone che proprio non li sopportano. In questo caso il motivo principale sembra essere quello di non voler richiamare troppa attenzione e la preoccupazione che il bambino possa diventare dipendente da questi capi e che in ogni caso sono disponibili altri metodi di refrigerazione più economici, meno ingombranti ed altrettanto efficaci. Se uno spruzzatore può permettere ad un bambino di partecipare alla sue attività preferite, cercatene uno che sia adatto in forma e dimensioni alle sue esigenze. O, se un viaggio in famiglia prevede una lunga corsa in macchina in un caldo giorno d'estate, siate preparati ad ogni eventualità. Ci sono un sacco di scelte e alternative per il raffreddamento. Basate le vostre decisioni di raffreddamento sulle reali esigenze del vostro bambino e sul modo migliore di soddisfarle.

### CI SONO ALTRI PRODOTTI REFRIGERANTI?

Le famiglie imparano presto ad informarsi sui nuovi prodotti refrigeranti. Con l'avanzare della tecnologia vengono avanti nuovi prodotti refrigeranti. Ci sono tanti metodi economici di refrigerazione, come spruzzatori di nebbia fresca a batteria, pacchetti gel, bande assorbenti per collo e testa che contengono cristalli assorbenti che possono essere riutilizzati molte e molte volte e così via.

### QUAL E' IL MIGLIOR METODO REFRIGERANTE?

Il raffreddamento e' un componente necessario alla vita delle persone che hanno difficoltà di traspirazione. Ci sono molti modi di mantenerle fresche e solo voi ed il vostro bambino potrete decidere qual e' quello più adatto a lui.



# x-linked

## pigmentary reticulate disorder

Ciao,  
mi chiamo Patrizia Gentile, Presidente della XLPDR International Association, non che amica di Giulia Fedele, che gentilmente mi ha concesso di poter usufruire di questa pagina del giornalino, dove parlerò della X.L.P.D.R, malattia di cui è affetto mio figlio Alex di quattro anni.

La sindrome viene anche identificata con l'acronimo X-linked-PDR (X-Linked-Pigmentary Disorder Reticulate), o più sinteticamente come XLPDR, viene considerata una delle tante varianti della Displasia Ectodermica.

È una malattia molto rara, geneticamente determinata, a sviluppo cronico. Non è stato ancora identificato il gene responsabile della condizione. Ci si aspetta che sia nell'intervallo Xp21-Xp22. I maschi sviluppano nella prima infanzia una iper-pigmentazione reticolare generalizzata. I capelli sono spesso disordinati, o a spazzola verso dietro. L'attaccatura bassa sulla fronte.

Fra le manifestazioni extracutanee associate alla malattia sono state descritte:

- Infezioni respiratorie
- Fotofobia e discheratosi corneale
- Ipoidrosi con grande deficit nella termoregolazione
- Ritardo della crescita
- Disturbi gastrointestinali
- Problemi renali
- Calcoli renali
- Infezioni urinarie
- Piedi e mani palmate

- Scompenso elettrolitico
- Retinite pigmentosa
- Linfoedema
- Anomalie della tiroide

Nelle donne la condizione da iperpigmentazione a strisce lineari che seguono le linee di Blasko, morfologicamente simili allo stadio 3 dell'incontinenza della pigmentazione. Nelle donne non sono segnalate manifestazioni sistemiche. Data la rarità della malattia (che vede coinvolte solo 6 famiglie al mondo ed una sola italiana, la nostra) ho deciso di creare un sito web, una gruppo FB e di costituire l'associazione. Il mio obiettivo è quello di poter raccogliere fondi per poter finanziare una ricerca privata sulla malattia di Alex. In questa pagina verrà documentata la vita di Alex, i suoi progressi, i suoi limiti...ma soprattutto che si può essere felici anche se non sempre è facile, e che il non conoscere è più brutto del conoscere....

Il mio grazie a Giulia, grande amica che ha creduto in me, che mi sostiene e incoraggia nella mia ricerca!!

*Patrizia Gentile*

Il nostro sito web: [www.xlpdr.com](http://www.xlpdr.com)

La nostra email: [info@xlpdr.com](mailto:info@xlpdr.com)

Il nostro gruppo facebook:

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

## **XLPDR news:**

Dopo tante peripezie burocratiche ha visto finalmente la luce l'associazione XLPDR International Association!

Non è stato facile, perché la burocrazia in Italia sembra davvero fare di tutto per tagliare le ali a chi, con tanta buona volontà, cerca di fare qualcosa per i propri figli e per tutti coloro che soffrono della stessa malattia.

Abbiamo tante buone idee, come sempre quando si parte con una nuova avventura di questo tipo.

Tante idee e tanti sogni nel cassetto:

- Offrire ai malati di XLPDR ed alle loro famiglie un punto di informazione e di assistenza. Conosciamo molto bene lo stato di panico e di disperazione che si impadronisce dei genitori ai cui figli viene diagnosticata una malattia rarissima e pressoché sconosciuta. Presso la nostra associazione, sul nostro sito web e sul nostro gruppo facebook troveranno tutte le informazioni attualmente disponibili riguardo a questa rarissima malattia. Sul sito web e nel gruppo facebook viene utilizzata di preferenza la lingua inglese, per permetterne l'utilizzo a persone di tutto il mondo. Non dimentichiamo, infatti, che nel mondo sono stati segnalati solo 20 casi, di cui solo 9 documentati, ed uno solo nel nostro paese.
- Favorire la diffusione fra i medici della conoscenza di questa malattia. Non siamo dei medici, non siamo dei tecnici. Ma abbiamo capito che pochissimi medici al mondo (bastano le dita di due mani!) conoscono questa malattia. Ed abbiamo anche capito che la diagnosi precoce è importantissima per salvare la vita del bambino, che altrimenti viene sottoposta a rischi gravissimi. Per questo è importante che la conoscenza di questa malattia raggiunga più medici possibile, a partire dai neonatologi per andare ai pediatri, ai dermatologi, ai gastroenterologi e così via.
- Favorire l'emersione di casi nascosti: siamo sicuri che molti altri casi potrebbero emergere, se la malattia fosse correttamente diagnosticata. La ricerca ha un disperato bisogno di casi da studiare, per cercare di identificare il gene responsabile di questo problema.
- Finanziare la ricerca: questo è il nostro sogno nel cassetto. Vorremmo raccogliere fondi sufficienti per poter offrire ad un giovane e volenteroso genetista la possibilità di affiancare il dr. Zinn nella sua ricerca del gene responsabile. Per questo ci appelliamo a chi ci legge. Sul nostro sito troverete tutte le istruzioni per poter effettuare una donazione a favore della nostra associazione.

## **CONVEGNI**

Da quando abbiamo fondato l'associazione abbiamo cercato di farci conoscere il più possibile, partecipando a vari convegni e incontri:

### **ED2012 a Erlangen**

Di questo convegno ne parla Giulia Fedele in un'altra sezione del giornalino. Abbiamo partecipato anche noi, perché molti temi della DE interessano anche chi è affetto da XLPDR. In quell'occasione ne abbiamo approfittato per presentare la nostra associazione e la XLPDR ai medici e alle associazioni presenti. E, come sempre, nessuno era a conoscenza di questa rara malattia. Abbiamo distribuito il nostro volantino informativo e stabilito molti contatti interessanti.

### **Incontro fra studenti internazionali di genetica e associazioni di genitori, a Bologna**

Il 20 maggio 2012 Siamo stati a Bologna, in una posizione meravigliosa, un antico monastero restaurato oltre la collina. Il dr. Giovanni Romeo vi ha fondato una scuola internazionale di genetica, con studenti provenienti da tutto il mondo. Lì ha avuto luogo un incontro tra 50 studenti internazionali e 6 famiglie di bambini affetti da malattie rare, con l'aiuto di 5 scienziati genetisti internazionali. Dopo un'introduzione, in cui ogni famiglia ha parlato della malattia dei loro figli, gli studenti erano liberi di parlare con la famiglia in un modo molto caldo e diretto. Era presente una forte e calda energia. Gli occhi degli studenti erano luminosi, splendidi, ed i loro professori li guardavano con vero amore. Erano presenti il dr. Romeo, Dian Donnai, Joseph Gecz, Joris Vermeesch e Han Brunner. È stato molto importante conoscere Joseph Gecz che è uno dei pochi scienziati al mondo a conoscere la XLPDR.

### **Incontro a Roma**

Il 13 giugno 2012 si è tenuto a Roma il congresso Emergenze Mediche nelle Malattie Rare, pazienti a confronto, associazioni a confronto, nell'ambito del SANIT di Roma. Patrizia Gentile, ha partecipato presentando la XLPDR. Trovate il video su Youtube: [http://www.youtube.com/watch?v=2bNGrfXAb\\_8](http://www.youtube.com/watch?v=2bNGrfXAb_8)

# 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.

*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*