



Assisi, Maggio 2023

Rare Special Powers, gli appuntamenti di Maggio del "Rare Art Project"

L'associazione **Rare Special Powers** ASP sosterrà le giornate internazionali di sensibilizzazione delle malattie rare che cadranno nel mese di maggio, attraverso un nuovo progetto divulgativo, il **"Rare Art Project"** che vede combinare la bellezza dell'arte con la scienza, l'intento è quello di sensibilizzare la società civile mantenendo integra la dignità delle persone con malattie rare.

L'arte porta con sé un messaggio di bellezza universale che come RSP abbiamo deciso di utilizzare per apportare un valore aggiunto al messaggio comunicativo legato alla comunità rara italiana ed internazionale.

L'iniziativa del Rare Art prevede la diffusione di "cartoline d'autore" selezionate dalla Dr.ssa Silvia Rosati del Museo Diocesano di San Rufino in Assisi, che da anni collabora con noi. In particolare, dettagli delle opere sono state prese per diffondere il messaggio di sensibilizzazione verso alcune malattie rare le cui giornate celebrative ricadono in questo mese di maggio. Un particolare del Polittico di San Rufino di Niccolò di Liberatore detto l'Alunno risalente al 1462 e conservato presso il Museo Diocesano e Cripta di San Rufino di Assisi è stato selezionato per raccontare le quattro giornate di sensibilizzazione: I suoi toni del blu e del verde ben le rappresentano.

Le cartoline appariranno sugli account social di RSP e sulle pagine istituzionali e social dei comuni umbri patrocinanti l'iniziativa, quali: *Perugia, Cannara, Citerna, Deruta, Giano dell'Umbria, Nocera Umbra, Spello, Todi e Umbertide*.

Quattro gli appuntamenti previsti:

- **15 Maggio: Giornata del complesso della Sclerosi Tuberosa e la Giornata della Sindrome ADNP**, le cartoline avranno dettagli di colore blu.
- **16 maggio : Giornata della Sindrome CDG** , le cartoline avranno dettagli di colore di verde.
- **17 maggio : Giornata della Neurofibromatosi** , le cartoline avranno dettagli di colore di blu
- **21 maggio : Giornata della Sindrome di Behcet** , le cartoline avranno dettagli di colore di verde.

Di seguito è riportata una sintesi delle sindromi rare protagoniste di questo mese.

❤️15 Maggio: Complesso della sclerosi tuberosa o TSC/TSA (tuberous sclerosis complex)

Il complesso della sclerosi tuberosa provoca la formazione di tumori in diversi organi come cervello, occhi, cuore, pelle, reni e polmoni. Gli aspetti più importanti riguardano la qualità della vita e sono spesso associati al cervello, dato che molti di questi pazienti soffrono di crisi

epilettiche, ritardi nello sviluppo e mentali, e autismo. Ad oggi si stima che colpisca 1:6.000 bambini nati. E' un disordine genetico che puo' essere ereditato da uno dei due genitori oppure puo' insorgere in maniera "spontanea", ossia essere una mutazione "de novo". I geni implicati sono il TSC1 localizzato sul cromosoma 9 e il TSC2 su quello 16, entrambi codificano per proteine (tuberina) con ruoli fondamentale per la regolazione del ciclo cellulare, da qui le ragioni associate all'insorgenza di tumori benigni di solito, in questi pazienti.

❸ 15 Maggio: Sindrome ADNP (Activity Dependent Neuroprotective Protein)

È una disabilità intellettuale sindromica rara, caratterizzata da ritardo globale dello sviluppo, problemi gastrointestinali, ipotonie, ritardo del linguaggio, disturbi comportamentali e del sonno, insensibilità al dolore, crisi epilettiche, anomalie di struttura del cervello, dismorfismi, problemi della vista, eruzione precoce dei denti e tratti autistici. Viene anche chiamata Helsmoortel-Van Der Aa Syndrome (HVDAS). La prevalenza e' di 1-2:100.000 bambini nati e rappresenta lo 0.17% dei casi di autismo.

E' una sindrome genetica di tipo autosomico dominante, non e' una malattia ereditaria, bensì e' dovuta a una mutazione spontanea "de novo" che presumibilmente si verifica durante la formazione degli ovuli o degli spermatozoi oppure durante lo sviluppo embrionale.

Il gene dell'ADNP (Activity Dependent Neuroprotector Homeobox) si trova sul cromosoma 20 e si pensa codifichi per un fattore trascrizionale essenziale per lo sviluppo embrionale le cui funzioni nella regolazione e sviluppo trascrizionale non sono ben chiare ancora; è noto il suo ruolo attivo nel modellare lo stato della cromatina.

❹ 16 Maggio: CDG o DISTURBO CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE

Le CDG (Congenital Disorders of Glycosylation – Disturbi Congenito della Glicosilazione) sono una serie di malattie genetico-metaboliche ereditarie molto rare che si manifestano in diverse varianti e con differenti livelli di gravità.

Scoperte in Europa nei primi anni 80, nella sua forma più diffusa PMM2-CDG 1A, ad oggi contano circa 130 varianti riconosciute.

La CDG 1A è una malattia multisistemica che nelle forme più gravi ha una mortalità del 30% circa nel primo anno di vita. Porta a ritardi nello sviluppo neuromotorio, cognitivo, disturbi del linguaggio, della deambulazione e a carenze che pregiudicano in maniera significativa il livello di vita del malato e dei suoi familiari.

Curarla è oggi purtroppo impossibile ma recentemente - grazie ad associazioni di genitori, medici, ricercatori, professionisti del settore scientifico e sanitario e a varie manifestazioni di sensibilizzazione ed interesse - si stanno portando avanti, a livello mondiale, studi e ricerche che stanno dando ottimi risultati.

❺ 17

maggio:

NEUROFIBROMATOSI

Con il termine neurofibromatosi si intendono almeno sette diverse malattie genetiche accomunate dalla presenza di tumori benigni che si sviluppano a livello dei nervi.

Ognuna delle patologie ha però particolari peculiarità diagnostiche, importanti ai fini di una specifica sorveglianza periodica e differenziata.

La forma più frequente di Neurofibromatosi è la NF1 (50% ereditata e al 50% de novo), che interessa oltre il 90% dei casi e colpisce 1:3.000; si calcolano oltre un milione e mezzo di malati nel mondo, di cui almeno 20.000 in Italia.

Nei casi in cui la malattia viene ereditata da un genitore affetto questo ha il 50% di possibilità - per ogni gravidanza - di trasmetterlo ai figli (casi familiari o ereditata); in altri casi essa compare spontaneamente anche in figli di genitori sani (casi sporadici o de novo).

La cura dei suddetti tumori è quasi sempre chirurgica, talvolta radiante, oppure si avvale di entrambe le tecniche, ma i risultati sinora ottenuti sono stati deludenti.

La scoperta del gene sia per la NF1 (1990) che per la NF2 (1993) consente la diagnosi prenatale dei casi familiari e, soprattutto, offre la speranza di poter cogliere il traguardo di una cura risolutrice di queste malattie.

<https://www.neurofibromatosi.it/index.php/sintomi/>

❖ 21 Maggio: SINDROME DI BEHCET

La malattia di Behçet (BD) è una vasculite multisistemica recidivante cronica caratterizzata da lesioni mucocutanee, articolari, vascolari, oculari e sintomi a carico del sistema nervoso centrale.

L'esordio avviene di solito nella vita adulta, ma sono stati descritti casi pediatrici. Le afte recidivanti orali, di forma tondeggiante con bordi sopraelevati eritematosi ben distinti (diametro di 1-3 cm), si possono associare alle afte genitali (> 50%); i segni cutanei possono comprendere la pseudo-follicolite e l'eritema nodoso. Una patologia oculare (uveite posteriore, vasculite retinica) è presente in oltre il 50% dei pazienti. Sono frequenti l'artralgia e/o l'artrite (45%), che possono essere i sintomi d'esordio. La vasculite (si veda questo termine) della BD riguarda di solito il sistema venoso, con trombosi nel distretto femorale-iliaco, nella vena cava inferiore e cava superiore e nei territori cerebrali. Le trombosi arteriose e gli aneurismi colpiscono soprattutto i vasi polmonari. Sono frequenti (> 20%) i segni neurologici sporadici (neuro-BD), che spesso insorgono 1-10 anni dopo l'esordio dei primi sintomi, con cefalea, segni piramidali con emiparesi, alterazioni del comportamento e disfunzioni sfinteriche. Le lesioni ulcerative e/o aftoidi possono interessare tutto il tratto digestivo, ma soprattutto la regione ileo-cecale e il colon ascendente, con eventuali emorragie e perforazioni.

Ha una prevalenza di 1-9:100 000, mentre la trasmissione può essere multigenica o multifattoriale.

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=it&Expert=117

L'associazione RSP - C.F. 94183560542 - la trovate su Facebook, Instagram, YouTube e Telegram al **@RareSpecialPowers**

Ci potete mandare un'email al:

rarespecialpowers@gmail.com

rarespecialpowers@pec.it