

Conferenza stampa

“Conosciamo l'adrenoleucodistrofia”

**Malattia neurodegenerativa metabolica ereditaria rara, altamente invalidante e poco conosciuta.
Per sensibilizzare, prevenire ed intervenire**

21 febbraio 2017 - ore 10.30

Sala Giunta - Palazzo San Giacomo - piazza Municipio, Napoli

Interverranno:

- ✓ Luigi de Magistris, Sindaco della Città di Napoli
- ✓ Roberta Gaeta, Assessore al Welfare Città di Napoli
- ✓ Dr.ssa Valentina Fasano, Presidente Associazione Italiana Adrenoleucodistrofia
- ✓ Dr. Marco Cappa, Endocrinologo, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
- ✓ Dr. Maurizio di Mauro, Direttore Generale Azienda Ospedaliera Universitaria, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli
- ✓ Prof.ssa Mariarosa Anna Beatrice Melone, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Centro Malattie Neurologiche Rare
- ✓ Prof. Generoso Andria, Responsabile del Centro di Coordinamento della rete per le Malattie Rare della Regione Campania

Alla conferenza porterà la sua testimonianza un genitore di un bambino affetto da una malattia rara.

E' gradita la Sua presenza

L'adrenoleucodistrofia è una malattia neurodegenerativa metabolica ereditaria, rara e altamente invalidante, che colpisce la popolazione maschile. Le donne sono portatrici, il più delle volte asintomatiche.

La malattia si manifesta in diverse forme: la *Forma cerebrale infantile* (35% dei maschi affetti) il fenotipo più rapidamente progressivo e devastante che esordisce tra i quattro e gli otto anni; l'*Adrenomieloneuropatia dell'adulto* (40% - 45% dei pazienti) principalmente caratterizzata dal coinvolgimento degli arti inferiori, e nel 20% ca. dei casi anche delle funzioni cerebrali; la *Malattia di Addison* (10% dei pazienti) che porta insufficienza surrenalica in una fascia di età compresa tra i due anni e l'età adulta.

La diagnosi della malattia viene effettuata da una semplice analisi dei livelli di VLCFA (*very long chainfattyacids*) nel sangue, ma attualmente in Italia sono stati diagnosticati meno di 250 pazienti degli oltre 1.200 attesi in base alle indagini più recenti (stima di incidenza di 1:42.000 maschi). Ad oggi non esiste una cura che arresti la malattia, sebbene alcuni trattamenti possano rallentarne e attenuarne l'evoluzione: una dieta povera di grassi a catena lunga e l'utilizzo di presidi che riducono i livelli plasmatici di VLCFA.

L'unico trattamento realmente risolutivo è il trapianto di midollo osseo da donatore, che però può essere effettuato solo in casi estremamente selezionati e nello stadio iniziale della malattia.

L'Associazione AIALD, la prima in Italia per la specifica forma di leucodistrofia, nasce nel dicembre del 2015 dall'incontro d'intenti tra professionisti, medici, volontari, familiari e pazienti.

Nel suo primo anno di vita l'AIALD ha lavorato per creare una rete sul territorio nazionale e internazionale, avviando una serie di collaborazioni con le realtà di riferimento più significative, tra cui l'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, l'Istituto Besta di Milano, l'Università di Siena, l'Assessorato al Welfare del Comune di Napoli, EURORDIS (Rare disease Europe), etc. Inoltre, al fine di colmare il vuoto assistenziale di fronte al quale si trovano i pazienti affetti da questa patologia, l'Associazione, con il sostegno dell'Assessorato al Welfare del Comune di Napoli, è entrata in contatto con la rete di associazioni che si occupano di disabilità, per stabilire rapporti di reciprocità finalizzati alla diffusione delle informazioni e al sostegno delle famiglie che quotidianamente devono affrontare le problematiche legate a malattie rare e altamente disabilitanti.

Cosa ha fatto l'Associazione nel 2016

- ✓ ha partecipato alla Maratona Telethon per le malattie rare, insieme alla Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli;
- ✓ ha aderito alla conferenza annuale a Londra della ALD LIFE, la più grande associazione di pazienti affetti da ALD/AMN, sostenendo l'intervento al board medico-scientifico di un emerito portavoce italiano, la Prof.ssa Melone neurologo della Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli e referente del Centro Malattie rare per la Campania;
- ✓ ha allestito un sito internet che fornisce informazioni sulla patologia, le modalità di trasmissione, gli attuali trattamenti esistenti e i centri di assistenza in Italia;
- ✓ ha creato un database con gli indirizzi e-mail di tutte le farmacie delle Asl territoriali italiane e sensibilizzato i farmacisti affinché garantiscano una più puntuale assistenza;
- ✓ ha realizzato uno sportello di supporto legale gratuito;
- ✓ ha svolto attività informativa verso l'AME (Associazione Medici Endocrinologi) mediante newsletter e materiale di divulgazione medica;
- ✓ è entrato nella rete delle Associazioni che si occupano di disabilità e si è iscritta al Tavolo Tematico Disabilità istituito dall'Assessorato al Welfare del Comune di Napoli.

Su cosa l'Associazione lavorerà nel 2017

La AIALD, in linea con il trend europeo, ha tra i suoi progetti prioritari quello di sensibilizzare e promuovere, sostenuta dal l'Assessorato al Welfare del Comune di Napoli, l'inserimento da parte del Ministero della Salute, della adrenoleucodistrofia nel pannello di screening neonatale. Lo screening è l'unica arma per combattere la malattia poiché consente di diagnosticare immediatamente la patologia, monitorare l'insorgenza dei primi sintomi e adoperarsi per il trapianto in tempo utile.

Ricevendo un adeguato sostegno da parte dalle Istituzionali, inoltre, l'Associazione si propone di attuare i seguenti altri progetti:

- ✓ creare un registro nazionale dedicato alla malattia;
- ✓ organizzare, a partire dalla Campania, un corso ECM online per informare sulla patologia i Medici di Medicina Generale, così da rintracciare grazie a loro, i pazienti ad oggi ancora non diagnosticati;
- ✓ raccogliere fondi e incoraggiare i ricercatori a concentrarsi su queste malattie rare;
- ✓ realizzare uno sportello di sostegno psicologico per le donne portatrici di questa patologia, col sostegno dell'Ordine degli Psicologi di Napoli;
- ✓ indirizzare i pazienti verso i centri specializzati in malattie metaboliche e garantire loro l'assistenza di un team multi-specialistico.

Tutte le attività e le info sono disponibili sul sito www.adrenoleucodistrofia.it

Per contatti con il Presidente: presidenza@aldcareproject.com

Per richiesta di informazioni: segreteria@aldcareproject.com

Presidente: tel. 366 93 29 282

Segreteria dalle ore 17:30 alle 18:30: tel.393 839 7077