



*Dal 9 al 11 aprile a Senago,(MI) Hotel Villa Borromeo*

**Al XXIII Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana  
Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini (Onlus)**

**Presentazione ufficiale del DDL  
DISPOSIZIONI A SOSTEGNO DELLE FAMIGLIE CON BAMBINI  
AFFETTI DA MALATTIE RARE**

**Illustrato dalla Senatrice Dorina Bianchi**

**Senago, 29 marzo 2010** - Colpiscono in media 1 individuo ogni 100.000 nati, possono manifestarsi più o meno precocemente e con gravità diversa, con compromissione dell'apparato scheletrico, del cuore, del fegato e della milza e ritardo progressivo nello sviluppo motorio e neurologico. Parliamo delle Mucopolisaccaridosi, un gruppo di malattie rare genetiche e degenerative che colpiscono nel nostro paese oltre 150 persone e migliaia di persone nel Mondo.

Patologie difficili da diagnosticare, poiché i bambini che ne soffrono non manifestano alcun segno clinico alla nascita. Nonostante i grandi sforzi terapeutici, solo per tre delle sette forme della malattia è attualmente disponibile una terapia specifica in grado di determinare un rallentamento della progressione, altrimenti inesorabile.

Dal **9 all'11 aprile** presso l'Hotel Villa Borromeo di Senago si svolgerà il **XXIII Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini** per affrontare con Pazienti, Istituzioni e Medici i temi legati alla diagnosi e alla terapia di questa patologia genetica rara.

In particolare questa edizione congressuale, ospitata nella storica cornice di Villa San Carlo Borromeo (a Senago, dove si trova la sede operativa nazionale AIMPS), si presenta come un evento decisamente rappresentativo sia per le famiglie MPS che per tutti quei nuclei familiari con un figlio affetto da malattia rara.

L'appuntamento, infatti, sarà anche l'occasione per la

**presentazione ufficiale del Disegno di Legge**

**DISPOSIZIONI A SOSTEGNO DELLE FAMIGLIE CON BAMBINI  
AFFETTI DA MALATTIE RARE della Senatrice Dorina Bianchi**



Dopo l'introduzione del Presidente AIMPS Flavio Bertoglio ed il saluto delle autorità (il Sindaco di Senago Franca Rossetti col vice sindaco Riccardo Pase, ed il Direttore Generale della Sanità della Regione Lombardia Dr. Gedeone Baraldo) la Senatrice Dorina Bianchi (prima firmataria del DDL) illustrerà ufficialmente le finalità del Disegno di Legge "Disposizioni a sostegno delle famiglie con bambini affetti da malattie rare" focalizzato sulla necessità di prepensionamento e sostegno ai genitori di bambini malati rari con disabilità grave.

Lo scenario: in Italia ci sarebbero circa 2 milioni di malati rari, moltissimi dei quali in età pediatrica. Persone con una speranza di vita media molto limitata e che spesso vivono la loro malattia nell'isolamento da parte della comunità, per mancanza d'informazione e di conoscenza.

I presupposti: il DDL della Senatrice Bianchi si fonda sul concetto che l'esperienza della patologia rara è sempre sconvolgente e destabilizzante per il bambino, ma anche per la famiglia.

Gli obiettivi: fornire strumenti previdenziali a sostegno della genitorialità per garantire il diritto alla salute, la tutela del lavoro, dello studio, del mantenimento, dell'educazione e della cura al malato e alla sua famiglia. Garantire che l'assistenza a tempo pieno ai bambini da parte dei genitori avvenga senza che alla drammaticità dell'esperienza legata alla patologia ed alla cura di essa si associ anche un dramma di natura economica.

Si tratta di obiettivi identificati in collaborazione con AIMPS e la Consulta Nazionale delle Malattie Rare. "E' stato un lavoro molto interessante, voluto e scritto per migliorare la qualità di vita dei bambini, dei genitori e di conseguenza dell'intero nucleo familiare già così duramente provato e spesso dimenticato anche a livello legislativo - commenta Flavio Bertoglio, presidente AIMPS e Segretario Generale della Consulta Nazionale delle Malattie Rare. "Con questo impegno speriamo di poter alleviare, almeno in parte, il grosso peso che grava soprattutto sulla Famiglia della persona malata rara. Con la speranza che i nostri governanti non siano distolti da altre priorità. Un ringraziamento davvero grande e sentito alla Senatrice Bianchi".

*Il Congresso rappresenta inoltre per le Famiglie MPS un valido e fondamentale momento di confronto ed aggiornamento scientifico vista la presenza di numerosi specialisti fra cui i membri del Comitato Scientifico AIMPS invitati a presentare le novità scientifiche legate alle MPS ed a prestare consulenze personalizzate ed individuali alle famiglie.*



### **Le terapie nelle Mucopolisaccaridosi**

La Mucopolisaccaridosi di tipo I (MPS I) è una rara e progressiva malattia ereditaria con interessamento multisistemico, causata dal deficit di alfa-L-iduronidasi, un enzima necessario per catabolizzare alcuni glicosaminoglicani (zuccheri) importanti per un regolare funzionamento delle cellule, dei tessuti e degli organi. La MPS I si distingue in tre forme: Hurler, Hurler/Scheie e Scheie, caratterizzate da fenotipi con severità rispettivamente elevata (Hurler), intermedia (Hurler-Scheie) e lieve (Scheie). Essendo una patologia multisistemica, molti organi ed apparati risultano compromessi nei pazienti affetti.

I sintomi più frequenti sono: rigidità articolare, opacità corneale, riduzione della vista, ostruzione delle vie aeree con infezioni respiratorie ricorrenti e cardiopatia (in modo particolare, valvulopatie) e, nelle forme più severe, anche ritardo mentale; questi sintomi portano ad una limitazione delle attività quotidiane, una riduzione della qualità e della aspettativa di vita per i pazienti. La diagnosi è spesso difficile e, soprattutto nella forma più lieve, può arrivare anche molti anni dopo la comparsa dei primi sintomi.

Dal 2003 è disponibile in Italia una terapia specifica per la MPS I; si tratta di Laronidasi (Aldurazyme) prodotto da Genzyme, un enzima ricombinante che, somministrato ogni sette giorni, mima l'effetto dell'enzima umano carente o assente in questi pazienti, determinando un rallentamento della progressione altrimenti inesorabile della malattia. Proprio perché è disponibile attualmente un trattamento per questa malattia, fondamentale diventa la diagnosi precoce e l'intervento tempestivo, prima dell'instaurarsi di danni irreparabili. In Italia è disponibile anche la terapia per la MPS di Tipo II (Sindrome di Hunter) dal 2006, prodotta da Shire e per la MPS VI (Sindrome di Maroteaux-Lamy) dal 2005, prodotta da Biomarin.

### **Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini (Onlus)**

L'AIMPS (ONLUS) nasce nel 1991 dall'iniziativa di alcuni genitori di bambini affetti da Mucopolisaccaridosi, con l'obiettivo di soddisfare le esigenze di informazione delle Famiglie MPS, agevolare lo scambio di esperienze sulla malattia, rompere l'isolamento dei pazienti e alleviare la convivenza quotidiana con la malattia. L'accesso alle informazioni socio-assistenziali e mediche, al pari della ricerca scientifica, è una delle principali finalità dell'Associazione che conta attualmente oltre 800 associati.

Per ulteriori informazioni: [www.aimps.it](http://www.aimps.it)

#### **Contatti con la stampa**

Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi

Tel + 39 02 99010188

Cristina Colzani

E-mail: [cristina@aimps.it](mailto:cristina@aimps.it)

Mirella Villa Comunicazione Srl

Tel. +39 02 4980162

Francesca Pedrali

E-mail: [francesca.pedrali@villacomunicazione.it](mailto:francesca.pedrali@villacomunicazione.it)