

**ITTIOSI,
UNA
MALATTIA
POCO
CONOSCIUTA**

Proprio per questo
è importante parlarne.
Perché solo così...



...con la conoscenza, il confronto delle esperienze, l'applicazione delle migliori terapie e il recupero di fondi per favorire la ricerca sarà possibile un giorno dire: **"l'ittiosi era una malattia genetica che affliggeva molte persone in tutto il mondo. Ora è stata sconfitta"**.

Alcuni piccoli passi per un futuro migliore

La conoscenza

Molte persone, forse la maggior parte, non ne conoscono neanche il nome. Perché l'ittiosi è **una malattia genetica rara**. In realtà, le persone che ne soffrono sono più di quanto si pensi, perché molti vogliono tenerla segreta. Ma non bisogna vergognarsi di una malattia.

Il confronto con le altre esperienze

Conoscere e conoscersi. Trasmettersi le esperienze. Passarsi i suggerimenti. **Sapere come altri hanno affrontato le nostre stesse difficoltà** ci aiuta ad essere più forti e positivi.

Aiuto terapeutico

Dalla conoscenza e dal confronto il malato può trovare il modo migliore per trattare i sintomi. La possibilità di avere **un supporto clinico e psicologico** è molto importante per una persona affetta da ittiosi che spesso vive nell'incertezza e nell'isolamento.

Sviluppo della ricerca

Insieme, e per questo UNITI, sarà più facile coinvolgere l'opinione pubblica e la comunità scientifica nello **sviluppo della ricerca** per sconfiggere definitivamente l'ittiosi.

Cos'è l'ittiosi?

Le ittiosi sono un gruppo di disfunzioni genetiche – genodermatosi – che rendono la pelle coperta di squame, secca, screpolata, arrossata o anormalmente ispessita. Le squame possono essere quasi invisibili o talmente evidenti da essere notate alla prima occhiata. **Le ittiosi, nelle forme più severe, possono provocare vere e proprie malformazioni e avere altri sintomi psicomotori, anche gravi**. Anche in altri casi i sintomi possono essere così importanti da condizionare un normale svolgimento della vita. La patologia è generalmente evidente sin dalla nascita e talvolta si presenta in forma tale da risultare mortale.

Ad oggi non esiste cura risolutiva, ma i trattamenti locali o sistemici possono migliorare le condizioni dei malati, specialmente nei casi più gravi. La rarità dell'ittiosi rende difficile il confronto e lo scambio di esperienze con altre famiglie e la possibilità di trovare medici che abbiano una specifica competenza.



Le ittiosi possono essere in effetti assai differenti tra loro per aspetto, gravità ed estensione ma, nella maggior parte dei casi, hanno un forte impatto sulla vita sociale, relazionale e personale dei portatori. Infatti in una persona affetta da ittiosi la pelle nuova è prodotta ad un ritmo troppo rapido oppure manca di alcuni degli elementi necessari ad assicurare un distacco normale delle cellule morte, determinando così un accumulo anormale di tessuto.

I principali tipi di disordini genetici generalmente identificati come "ittiosi" sono 5, ma almeno altri 20 tra malattie, sindromi e situazioni particolari hanno l'ittiosi come sintomo evidente. Molte di queste forme rare sono espressione di mutazioni genetiche estese e che coinvolgono, tra gli altri, anche i geni responsabili della corretta crescita della pelle.

Le ittiosi, eccettuata la forma *Vulgaris*, sono patologie rare o estremamente rare.

La tabella nella pagina a fianco è stata elaborata utilizzando alcuni dati di incidenza tratti da studi epidemiologici o rilevazioni statistiche, mentre per le forme più rare ci si è affidati a valutazioni

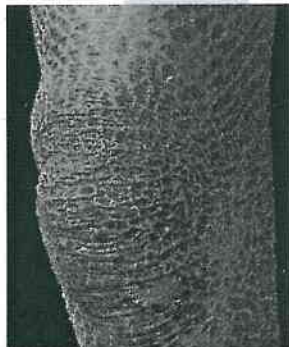
e stime da parte di specialisti e ricercatori, principalmente statunitensi. La frequenza è calcolata su una base di 60 milioni di abitanti. La nostra esperienza ci indica che probabilmente in Italia si presenta una diffusione di ittiosi lamellare molto maggiore rispetto alla Ipercheratosi Epidermolitica e alla Eritrodermia Ittiosiforme Congenita che sono invece indicate come più frequenti. Queste cifre comunque non sono certamente definitive né confermate in Italia da studi epidemiologici ufficiali completi.

Forma	Incidenza Un caso su:	Frequenza in Italia	Ereditarietà
I. <i>Vulgaris</i>	300	200.000	AD
I. X-linked	2000-3000	20.000-30.000	XR
I. Lamellare	200.000	300	AR
Ipercheratosi Epidermolitica	300.000	200	AD
Eritrodermia Ittiosiforme Congenita	300.000	200	AR
Altre forme o sindromi (circa 20)	Meno di 1:500.000	1200?	Varie

A: autosomico, X: legato al cromosoma X, D: dominante, R: recessivo.



4



5

La nostra storia

Le prime tre persone che iniziarono l'avventura di UNITI si incontrarono nel 2000. Come molti di coloro che sono affetti da malattie rare, credevano di avere una patologia così rara che non sarebbero mai riusciti a trovare altre persone con i loro stessi problemi.

Il rapido sviluppo e la diffusione di internet e della posta elettronica consentì loro di raggiungere una platea molto più vasta di quanto avrebbero mai pensato. Con l'aiuto dell'ASNPV - Associazione Nazionale Psoriasi e Vitiligine di Milano - formarono un **Gruppo tematico focalizzato** sull'ittiosi, con un proprio sito internet. Successivamente furono stabiliti contatti con altre associazioni in altri paesi, sia in Europa che negli USA.

Alla metà del 2001 il Gruppo contava ormai oltre 60 iscritti che decisero di incontrarsi nel **loro primo convegno** presso l'IDI - Istituto Dermopatico dell'Immacolata a Roma, specializzato nel trattamento e nello studio delle genodermatosi.

Ulteriori sforzi organizzativi, sempre basati sul volontariato, hanno reso possibile la crescita del gruppo ad oltre un centinaio di associati ed il **confronto con altre associazioni** di persone affette da malattie rare e con organizzazioni come UNIAMO, l'Istituto Mario Negri, Orphanet, Telethon e l'Istituto Superiore della Sanità.

L'obiettivo finale del Gruppo Ittiosi era però diventare una associazione autonoma, esclusivamente dedicata alle persone affette da questo tipo di malattia.

Il 31 marzo 2003 nasce UNITI - associazione nazionale di volontariato. La sua sede è a Roma ma, quando la situazione lo richiede, i suoi membri sono in grado di essere presenti su tutto il territorio nazionale.

Proprio per soddisfare le molteplici esigenze è prevista la nascita di filiali regionali o di zona. L'assemblea dei soci è prevista una volta l'anno e ad essa generalmente viene collegato un incontro con medici e ricercatori.

Il principale obiettivo di UNITI è di provare a raggiungere ed aggregare le persone affette da ittiosi o comunque interessate a questa patologia.

I nostri scopi

UNITI sta già realizzando una specifica **attività di informazione e promozione** presso gli Enti e le Istituti di cura e di ricerca, dove è più facile raggiungere le persone interessate.

Molte persone affette (ed i loro genitori o parenti) possono avere grandi benefici **dall'autoaiuto** e dalla comprensione reciproca che l'associazione può dare loro, dato che il problema, spesso esteticamente evidente, può essere vissuto in maniera molto difficile.

Altro importante obiettivo di UNITI è **l'attenzione e lo sviluppo della ricerca clinica, farmacologica e genetica** per alleviare, da subito, le sofferenze dei malati e, in un domani non lontano, sconfiggere del tutto la malattia.

Il reale **riconoscimento del diritto alla fornitura gratuita dei farmaci**, necessari al trattamento dei casi più gravi, è un altro importante obiettivo di UNITI. Infatti l'ittiosi è riconosciuta dal decreto legislativo 279 del 2001 fra le patologie rare aventi tale diritto, anche se questo viene di fatto negato, in quanto la maggior parte dei costi sostenuti in specifici farmaci rimane a carico delle famiglie. A tale scopo UNITI collabora con il Tribunale per i Diritti del Malato ed altri enti e associazioni di tutela per il patrocinio in azioni legali individuali o collettive.