

Scheda di Sottoscrizione Anno
(Compila, ritaglia e spedisce)

COMITATO SCIENTIFICO

Nome
Cognome
Via/P.zza N.
Località
Provincia CAP
Nazione
Tel. Fax
Tel. Mobile
E-mail
Professione/Attività

- Socio Ordinario € 50,00 Annuo
 Socio Sostenitore € 100,00 Annuo
 Socio Benemerito € 200,00 Annuo
 Socio Benefattore € 500,00 Annuo
 donazione Libera

NORMATIVA SUL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI

(Firma obbligatoria per diventare socio, facoltativa per le donazioni libere)

Ai sensi del Decreto Legislativo n. 196 del 30 giugno 2003, art. 13, l'Associazione I.P.A.S.S.I. Onlus informa che i dati personali saranno trattati per fini legati alla registrazione nel libro Soci, per promuovere le attività dell'Associazione nonché per l'invio gratuito di documentazione relativa a convegni o iniziative organizzate dal medesimo ente per posta tradizionale o tramite posta elettronica. L'autorizzazione al trattamento dei dati è pertanto condizione indispensabile per l'iscrizione ad I.P.A.S.S.I. Onlus.

- Autorizzo il trattamento dei dati
 Non autorizzo il trattamento dei dati

Data Firma

Il riempimento della scheda e la sua spedizione ad I.P.A.S.S.I. Onlus sono obbligatori in caso di sottoscrizione di quote socio.

In caso di sottoscrizione di donazioni libere il riempimento della scheda è facoltativo, ma comunque necessario per I.P.A.S.S.I. Onlus ai fini della emissione e della spedizione della ricevuta per fini di detrazione fiscale.



Tip. CSR - Roma

Dr. ANDREA BARTULI - *Pediatra*
UO malattie Rare e UO Genetica Clinica
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
andrea.bartuli@opbg.net

Dr.ssa MAY CHEBL EL HACHEM - *Dermatologa*
UO Dermatologia
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
Maychebl.elhachem@opbg.net

Dr. ANDREA DIOCIUTI - *Dermatologo*
UO Dermatologia
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
andrea.diociuti@opbg.net

Dr. GIANCARLO GIGLIO - *Ortopedico e Fisiatra*
UO Ortopedia e Traumatologia - DCCT
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Palidoro
giancarlo.giglio@opbg.net giglio.giancarlo@alice.it

Dr.ssa MARIA ROSA PIZZAMIGLIO - *Psicologa*
Psicologia clinica dell'età evolutiva
I.R.C.C.S. - Fondazione S. Lucia - Roma
mrpizzamiglio@libero.it

Dr. EUGENIO RAIMONDO - *Dentista*
Vicepresidente SIOH - Società Italiana di Odontostomatologia per Handicap
Trattamento odontoiatrico di pazienti non collaboranti presso Strutture Ospedaliere Convenzionate
eugenioraimondo@tiscali.it

Dr. FEDERICO RICCI - *Oculista*
UOSD Patologie Retiniche
Fondazione Policlinico Tor Vergata - Roma
riccif@uniroma2.it rccfrc00@gmail.com

Dr. UMBERTO SABATINI - *Neurologo e Radiologo*
Dir. Servizio di Radiologia
I.R.C.C.S. Fondazione S. Lucia - Roma
u.sabatini@hsantalucia.it

Dr.ssa MATILDE VALERIA URSINI - *Biologa*
Esperta in Genetica Umana e Malattie Rare
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati-Traverso" - CNR Napoli
ursini@igb.cnr.it

Dr. MARIO ZAMA - *Chirurgo Plastico*
UO Chirurgia Plastica e Maxillofacciale
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
mario.zama@opbg.net



Incontinentia Pigmenti ASSociazione Italiana

Via Altair, 5 - 00012 Guidonia Montecelio (RM)

L'associazione è un'organizzazione non lucrativa di utilità sociale rivolta ai pazienti affetti da incontinentia pigmenti, alle loro famiglie, al mondo scientifico e a tutta la comunità per divulgare l'informazione su questa malattia genetica, per sostenere la ricerca scientifica, per fornire sostegno ed assistenza psicologica e sociale, per tutelare e salvaguardare i diritti dei malati.

INCONTINENTIA PIGMENTI

L'incontinentia Pigmenti è una malattia genetica rara che può manifestarsi in varie forme di diversa gravità, potendo interessare la pelle, i capelli, gli occhi, i denti, l'apparato scheletrico, il sistema nervoso centrale ed il seno. Il nome dato alla patologia deriva dall'aspetto delle cellule epidermiche viste al microscopio. "sindrome di bloch-sulzberger" è un altro nome comunemente usato per indicare l'IP. Altri nomi sono: incontinentia pigmenti di bloch-siemens, melanoblastosi cutanea lineare e dermatosi pigmentata, tipo siemens-bloch.

ASPETTI CLINICI

Le caratteristiche cliniche non sono sempre presenti nei singoli pazienti e quelle presenti possono essere variabilmente espresse. L'incontinentia pigmenti può essere caratterizzata da eruzioni cutanee progressive che si evolvono attraverso 4 stadi che possono sovrapporsi. La dentizione primaria (dei bambini) può essere ritardata. Possono essere

interessate sia la dentizione primaria che quella permanente. Alcuni denti possono mancare del tutto o, quando nascono, possono avere una forma insolita, tipicamente a punta o conica. Circa il 50% delle donne con IP ha anomalie minori riguardo i loro capelli, di solito perdita o mancanza di capelli (alopecia). Le unghie possono essere corrugate, butterate, ispessite o completamente distrutte. La classica caratteristica oculare dell'IP è un'anomalia nella crescita dei vasi sanguigni all'interno dell'occhio (retina). La crescita anomala dei vasi sanguigni e le cicatrici associate, possono causare perdita della vista, ma possono essere trattate se riconosciute in tempo. Anomalie del sistema nervoso, inclusa l'apoplezia (epilessia) durante l'infanzia, sono l'indice che il sistema nervoso non è stato risparmiato. Spesso sono presenti anomalie scheletriche, in particolare scoliosi, cifosi e lordosi, ma anche asimmetria del cranio, alterazioni dell'appoggio plantare e difficoltà alla consolidazione ossea in aspetti clinici. Le anomalie di sviluppo della zona del seno comprendono l'assenza completa del seno, capezzoli extranumerari, dimensione piccole o asimmetriche nello sviluppo del seno dopo la pubertà o anomalie della pigmentazione del capezzolo. Non è stato osservato nessun andamento costante.

EREDITARIETÀ

Tutte le informazioni genetiche di cui abbiamo bisogno vengono ereditate dai nostri genitori. La maggior parte dei geni sono presenti in duplice copia, ognuna ricevuta da ciascun genitore. Le malattie genetiche possono essere ereditate in un certo numero di modi che sono indicati come "mendeliani". Le malattie recessive si presentano solo quando entrambe le copie del gene sono anormali. In condizioni dominanti, è sufficiente che solo una delle due copie sia anormale affinché si sviluppi la malattia. Poche malattie, tra cui l'IP, sono causate da geni sul cromosoma x e sono chiamate "x-linked". Questo tipo di ereditarietà mendeliana è differente considerato che tutte le femmine hanno due cromosomi x, mentre i maschi ne hanno uno solo (l'altro è il cromosoma y, determinante del sesso maschile). Nella maggior parte delle malattie x-linked, le femmine non ne sono colpite in quanto esse possiedono due cromosomi x

(uno portatore del gene malattia, l'altro con una copia normale del gene); l'effetto della copia normale del gene su un cromosoma x predomina sull'effetto della copia mutata dell'altro cromosoma x. I maschi, invece, non possiedono questa seconda copia normale; essi hanno solo un cromosoma x, così essi non possono in nessun modo compensare la loro unica copia mutata del gene x-linked e quindi sviluppano la malattia. Alcuni maschi rari possono avere due cromosomi x insieme al loro y-- sono stati trovati alcuni maschi IP che hanno questa anomalia cromosomica.

L'IP è una condizione x-linked dominante. Questo significa che le femmine con un'unica copia del gene mutato presenteranno la malattia, anche se esse hanno una copia del gene normale sull'altro cromosoma x. I maschi che ereditano il gene mutato (e, di certo, non hanno una copia normale come bilanciamento) non sopravvivono; questo implica che la copia normale del gene IP è estremamente importante. Attualmente non si conosce la funzione della copia normale. Con l'identificazione del gene *nemo* nell'IP, è ora noto che i maschi privi di una copia funzionale di questo gene non sopravvivono a causa di insufficienza epatica, tipicamente nel primo trimestre di gravidanza.

Una donna affetta da IP ha una copia normale del cromosoma x e una copia che porta il gene mutato. Ad ogni gravidanza, lei trasmetterà metà delle sue informazioni genetiche a ciascun feto. Così, ad ogni gravidanza lei ha il 50% di probabilità di trasmettere il cromosoma x con il gene mutato, indipendentemente dal sesso del feto. In media, metà delle sue figlie erediterà la copia normale del cromosoma x e non saranno affette, mentre l'altra metà riceverà il cromosoma x mutato e svilupperanno l'IP come la loro madre. La metà dei figli erediterà il cromosoma x normale e saranno normali, mentre l'altra metà riceverà il cromosoma x mutato. Poiché i maschi tipicamente non sopravvivono senza una copia normale del gene, tali maschi "affetti" saranno abortiti o nasceranno morti. Riassumendo, metà delle figlie di una femmina affetta da IP si ammalerà di IP e metà no, ma quasi tutti i maschi nati vivi saranno normali. Questa probabilità del 50% per le femmine affette è vera per ogni gravidanza, indipendentemente dal fatto che le precedenti gravidanze abbiano dato individui affetti oppure no.

L'associazione **I.P.ASS.I.** Onlus è un'associazione "Amica di Telethon"



Sede legale:

Via Altair, 5 - 00012 Guidonia Montecelio (RM)

Email: presidenza@incontinentiapigmenti.it

segreteria@incontinentiapigmenti.it

tesoreria@incontinentiapigmenti.it

www.incontinentiapigmenti.it

Come aiutare **I.P.ASS.I.** Onlus

a) donazione libera tramite bonifico bancario:

- IBAN: IT 33 Y 02008 03284 000101760437

Intestato a: I.P.ASS.I. Incontinentia Pigmenti ASSociazione - Italiana Onlus - Presso: UNICREDIT

Per donazioni dall'estero:

Codice BIC SWIFT: UNCRITM1RNP

- oppure contanti o assegno non trasferibile c/o la sede legale - Via Altair, 5 - 00012 Guidonia Montecelio (RM).

b) nella tua dichiarazione dei redditi:

"Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative..." apponendo la tua firma e riportando il codice fiscale dell'associazione **94061160589**.

Per associarsi occorre

1) Scegliere una modalità di sottoscrizione;

Socio ordinario € 50,00 annue;

Socio sostenitore € 100,00 annue;

Socio benemerito € 200,00 annue;

Socio benefattore € 500,00 annue;

2) Versare la quota associativa scegliendo fra:

- Bonifico bancario

IBAN IT 08 C 02008 03284 000101765317 - intestato a: I.P.ASS.I. - Associazione Italiana Onlus - presso: Unicredit riportare sulla causale "Quota affiliazione anno ...".

- Versamenti in contanti o assegno non trasferibile c/o la sede legale - Via Altair, 5 - 00012 Guidonia Montecelio (RM).

3) Compilare la scheda di sottoscrizione sul retro e spedirla in busta chiusa a I.P.ASS.I. Onlus - via Altair, 5 - 00012 Guidonia Montecelio (RM) allegando copia della ricevuta del versamento effettuato

OPPURE

Inviare il tutto tramite fax al numero 0774570624