



# FONDAZIONE SANTA LUCIA

ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

Ospedale di rilievo nazionale e di alta specializzazione per la riabilitazione neuromotoria  
00179 Roma - Via Ardeatina, 306 - Tel +39 06515011 - Fax +39 065032097 - [www.hsantalucia.it](http://www.hsantalucia.it)

## Tavola Rotonda

### *Incontinentia Pigmenti: una malattia genetica rara*

**Martedì 30 ottobre 2012 – ore 11.00**

**Centro Congressi**

**Via Ardeatina, 354**

La Fondazione Roma-Terzo Settore, attraverso il proprio “Sportello della Solidarietà” ha finanziato alla Fondazione Santa Lucia il progetto “Caratteristiche neuropsicologiche della Sindrome Incontinentia Pigmenti e correlazione con i dati genetici”, giunto ormai alle fasi finali.

La ricerca è condotta in collaborazione tra la stessa Fondazione, il Dipartimento di Medicina Clinica, Sanità Pubblica, Scienze della Vita e dell'Ambiente dell'Università dell'Aquila e l'Human Molecular Genetics Laboratory Institute of Genetics and Biophysics “A. Buzzati” di Napoli.

I referenti dei tre gruppi di lavoro, *Maria Rosa Pizzamiglio*, per la Fondazione Santa Lucia, *Laura Piccardi* e *Matilde Valeria Ursini*, per le due strutture universitarie, insieme ai ricercatori *Filippo Bianchini*, *Loredana Canzano*, *Giovanni D'Antuono* e *Francesca Fusco*, presentano una analisi preliminare dei dati ricavati dallo studio, relativi al campione di soggetti, bambine e donne adulte, ed ottenuti dalle valutazioni neuropsicologiche e dal confronto con il referto genetico-molecolare di ognuno degli stessi soggetti.

L'incontro, al quale sono invitati i rappresentanti della Fondazione Roma e della Associazione “I.P.ASS.I.”, è aperto agli specializzandi della Scuola di Specializzazione in Neuropsicologia dell'Università “Sapienza” di Roma, ai servizi pediatrici della Fondazione Santa Lucia, agli operatori del CNR di Napoli ed a tutti coloro che fossero interessati alla conoscenza di questa malattia genetica rara.

oo

#### **11:00 Introduzione**

*Dr. Maria Rosa Pizzamiglio, I.R.C.C.S. Fondazione Santa Lucia, Roma*

#### **11:15 Lo Sportello della Solidarietà**

*Rappresentante della Fondazione Roma-Terzo Settore*

#### **11:30 Incontinentia pigmenti: eterogeneità clinica e novità della diagnosi genetica**

*Dr. Matilde Valeria Ursini, Human Molecular Genetics Laboratory Institute of Genetics and Biophysics “A. Buzzati”, Napoli*

#### **12:00 Aspetti cognitivi e comportamentali in un gruppo di bambine e donne adulte con Sindrome Incontinentia Pigmenti**

*Dr. Laura Piccardi, Dipartimento di Medicina Clinica, Sanità Pubblica, Scienze della Vita e dell'Ambiente, Università degli Studi di L'Aquila, L'Aquila; I.R.C.C.S. Fondazione Santa Lucia, Roma*

#### **12:30 Presentazione dell'associazione I.P.ASS.I. e i suoi obiettivi**

*Avv. Francesca Romana Perrotta, Presidente della Associazione I.P.ASS.I.*

#### **13:00 Discussione**

#### **13:30 Aperitivo di chiusura**

---

#### **Per informazioni:**

Prof.ssa Maria Rosa Pizzamiglio }  
Dr.ssa Laura Piccardi } *Tel: 0651501365*  
E-mail [laura.piccardi@cc.univaq.it](mailto:laura.piccardi@cc.univaq.it)

Direzione Scientifica  
*Tel: 0651501504 - fax : 0651501408*  
E-mail: [direzione.scientifica@hsantalucia.it](mailto:direzione.scientifica@hsantalucia.it)



# Incontinentia Pigmenti ASSociazione Italiana

Dall'esperienza personale a  
quella associativa

Francesca Romana Perrotta

OBIETTIVI  
DELL'ASSOCIAZIONE

# 1) Favorire la conoscenza della malattia

- promuovendo la conoscenza della malattia in vari ambiti sociali
- promuovendo l'informazione e l'aggiornamento degli operatori sanitari soprattutto sulla diagnosi
- sensibilizzando le Istituzioni sia a livello nazionale che a livello internazionale sulle problematiche relative alla I.P. in quanto malattia rara (anche attraverso UNIAMO, EURORDIS, ORPHANET)

## 2) Sostenere la ricerca

attraverso la raccolta fondi e grazie anche al supporto di TELETHON

### 3) Aiutare le famiglie

ad uscire dall'isolamento fisico e psichico, contribuendo a ridurre l'impatto che la malattia ha sulle loro vite, condividendo esperienze fra persone con quadri clinici diversi, facilitando l'incontro tra le famiglie e gli operatori sanitari

# I CASI DI I.P. IN CONTATTO CON NOI

Sono **38** di cui:

- **21** bambine (di cui **1** deceduta a circa cinque anni nel 2012)
- **17** donne adulte
  
- **13** casi di familiarità (**5** famiglie)
- **25** casi di mutazione “de novo”
  
- **10** sud Italia
- **11** centro Italia
- **17** nord Italia

L'IMPATTO DELLA I.P.  
SULLE FAMIGLIE



# APPROCCIO CON L'ASSOCIAZIONE

- Primo contatto: difficoltà nell'accettazione del problema, impatto emotivo traumatico e rifiuto della malattia, disperazione e scomparsa
- Importanza della privacy: nuovo contatto con l'ASSociazione ma soltanto telefonico o via mail (non ci sono state richieste di nuove associazioni oltre ai soci fondatori)
- Richiesta di supporto morale
- Individuazione dei centri regionali per la certificazione della malattia ai fini dell'esenzione (Decr. Min. 279/2001)

# PROBLEMATICHE EMERSE

- Difficoltà della diagnosi clinica
- Difficoltà nella comunicazione con i medici e, in generale, nel rapporto medico-paziente
- Difficoltà nell'individuazione di centri di riferimento per la presa in carico delle pazienti con I.P.
- Difficoltà nell'effettuazione della diagnosi molecolare

# RICHIESTE DA PARTE DEI GENITORI

- Conoscere la situazione di altre famiglie (ma non incontrarle)
- Essere rassicurati sulla “rarietà” dei problemi più gravi legati alla I.P.
- Individuazione degli specialisti cui rivolgersi e dei centri in cui effettuare il prelievo per la diagnosi molecolare

# RICHIESTE DA PARTE DELLE DONNE

- Conoscere l'esperienza di altre donne con I.P. senza chiederne il contatto (problema della privacy)
- Individuare i centri di procreazione assistita e diagnosi pre-impianto (i limiti imposti dalla L. 40/2004)
- Ridurre i tempi di attesa della diagnosi molecolare

CONCLUSIONI SULLA  
ESPERIENZA DELLA  
I.P.ASS.I. Onlus:

- **Importanza fondamentale del  
WEB per l'attività  
dell'ASSociazione**

**([www.incontinentiapigmenti.it](http://www.incontinentiapigmenti.it))**

- Difficoltà nell'organizzazione di incontri informativi sulla malattia per tutte le figure professionali interessate alla I.P.

- Difficoltà nel reperimento dei fondi per sostenere la ricerca e necessità del supporto da parte di TELETHON



- Mancato riscontro da parte di molte strutture sanitarie alle comunicazioni ufficiali effettuate dall'ASSociazione

- Difficoltà nell'individuazione di centri specialistici per la presa in carico delle bimbe dopo la diagnosi di I.P.

- Necessità di sensibilizzare i medici verso una migliore forma di comunicazione nei casi di malattia senza terapia come la I.P.

I NOSTRI PRIMI  
RISULTATI

- Contributo alla realizzazione del Progetto della Fondazione Santa Lucia *“Caratteristiche neuropsicologiche della Sindrome Incontinentia Pigmenti e correlazione con i dati genetici”*

- Contributo alla realizzazione dell'ambulatorio dedicato alla I.P. presso il Centro di Pediatria Genetica dell'Università di Catanzaro

- Contributo al Percorso Assistenziale per le pazienti con I.P. realizzato presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Inizio raccolta fondi per l'acquisto di una minicentrifuga refrigerata da laboratorio da destinare al CNR di Napoli, utile per proseguire lo studio dei meccanismi cellulari che provocano la i.P.





I.P.ASS.I.  
Onlus



Incontinentia Pigmenti  
ASSociazione Italiana

UN GRAZIE DI  
CUORE A TUTTI