

Collaborazioni:

Dott.ssa Claudine Rieubland

Consulenza Genetica internazionale Inselspital Berna

Prof. Vincenzo Zanardo

Consulenza Neonatologica
Dip. di Pediatria dell'Università di Padova

Dott.ssa Tiziana di Giampietro

Consulenza Pediatrica, Fitoterapica, Omeopatica - Pescara

Dr. Anna Belloni Fortina

Centro di riferimento regionale veneto di Dermatologia
Pediatria

Dr. Tullio Iacopetti

Consulenza Chirurgia Plastica con indirizzo pediatrico
Azienda ospedaliera Padova

Prof.ssa Gabriela Piana

Università di Bologna Dip. Scienze Odontostomatologiche,
consulenza odontoiatrica

Dott. Enzo Di Iorio, PhD

Responsabile CQ
Fondazione Banca degli Occhi del Veneto

Prof. Roberto Mantovani

Università di Milano - Ricerca di Base P63

Dott.ssa Domenica Taruscio

Director National Centre for Rare Diseases - Roma

DESTINARE il 5 per mille

**Per DESTINARE
il 5 per mille
delle proprie imposte indicate il nostro
Cod. fisc.: 922199930283**

Sindrome E.E.C INTERNATIONAL
NET-WORK WORD COMMUNICATION ONLUS

SOCI:

Contributo annuale
soci sostenitori: euro 30,00
Contributo annuale
soci sponsor: euro 300,00

Per informazioni ed iscrizioni

Cristina Bolzonella, +39 333 3063353
segreteria-international@sindrome-eec.it

Sandra Zambon, +39 334 3002050
vicepresidenza-international@sindrome-eec.it

per elargizioni:

Veneto Banca
ag. Selvazzano Dentro Padova Itay
coordinate bancarie
IT 54 MO 54186 28901 615 703 55326

LA CITTÀ DI SELVAZZANO



- MALATTIE RARE-ONLUS -

with orphanet Italy LEGAL PROTECTION

**SINDROME E.E.C.
INTERNATIONAL
NET-WORK
WORD COMMUNICATION
ONLUS**

Dove c'è **CONOSCENZA** non c'è nulla di raro - Dove c'è **CON**

Fondata nel 2009, la Onlus

SINDROME E.E.C. INTERNATIONAL NETWORK WORD COMMUNICATION

si propone come associazione per le persone portatrici di questa malattia rare nel mondo, e come net-work d'informazione per tutti i cittadini. Dove c'è **CONOSCENZA** non c'è nulla di raro.

L'associazione ha le sue radici sull'esperienza personale ma la **SENSIBILITÀ** dimostrata da un gruppo

un gruppo di persone accomunate da interessi affettivi e scientifici nei confronti della problematica, ha permesso di dare vita ad una iniziativa di dinamica costruzione con obiettivi senza frontiere.

Da subito i soci sostenitori di questa associazione non furono e non sono solo persone ammalate, ma persone "sane", con la capacità di comprendere che solidarietà e **OBIETTIVI** si ottengono solo formando un importante gruppo, che crede nel valore della conoscenza delle cose.

La presenza di molti amici, permette di affrontare tanti momenti bui propri della rarità dei casi.

Cosa sono le malattie rare:

Le Malattie rare sono un gruppo di patologie "rare" se singolarmente considerate ma numerose nel loro insieme, che raccolgono pazienti affetti da menomazioni che comportano difficoltà in ogni area della vita: a scuola, nella scelta di un lavoro, nel tempo libero con amici o nella vita affettiva. Solo con

una considerazione globale delle problematiche clinico - assistenziali comuni e il tentativo di dare risposte utili a tutte, sarà possibile aiutare questi pazienti a sentirsi presi in carico, concentrando le risorse, e riducendo in tal modo il dispendio psicologico ed economico

Le finalità dell'associazione sono:

- Promuovere l'informazione sociale e sanitaria sulle realtà del mondo Malattie Rare,
- Istituire una banca dati inerente alla sindrome E.E.C nel mondo, collaborando con associazioni e istituzioni nazionali ed internazionali,
- Indicare centri di riferimento con specifiche competenze per le singole patologie anche ai fini di una corretta diagnosi prenatale,
- Promuovere e sostenere la ricerca scientifica anche tramite meeting, workshop, ecc.
- Istituire gruppi di aiuto tra famiglie-medici, per ottimizzare un buon livello di vita e ottenere un qualitativo inserimento sociale.
- Istituire uno sportello MALATTIE RARE web e fisico, per agevolare i cittadini nelle informazioni specifiche e burocratiche della gestione del quotidiano.

Cos'è la E.E.C. :

La sindrome E.E.C ECTRODATTILIA-ECTODERMICA -displasia-labiopalatoschisi, è causata principalmente da mutazioni puntiformi nel dominio di legame al DNA del gene P63. Ad oggi sono segnalate 34 diverse mutazioni.

E' una rara patologia mal formativa congenita caratterizzata dall'associazione di una anomalia degli arti in cui alcuni raggi della mano e dei piedi sono mancanti (ectrodattilia), e sindattilia (fusione delle dita), anomalie del palato,

labiopalatoschisi, e anomalie dei tessuti di derivazione ectodermica.

"L'Ectoderma è un foglietto embrionario da cui hanno origine il tessuto nervoso, la pelle e gli annessi cutanei come i capelli, unghie peli ecc. Frequentemente si riscontrano anomalie del dotto lacrimale, le manifestazioni oculari sono una componente riscontrata frequentemente nella sindrome E.E.C, CON UNA VASCOLARIZZAZIONE DEL PANNUS CORNEALE CHE PORTA AD UNA PROGRESSIVA DIMINUIZIONE DELLA CAPACITA' VISIVA FINO ALLA PERDITA TOTALE DELLA VISTA, dal momento che le mutazione del gene P63 danneggiano severamente la capacità delle cellule staminali corneali autologhe di ripopolare l'epitelio corneale.

La terapia futura è rappresentata dall'utilizzo di lembi dell'epitelio corneale geneticamente corretti.

Spesso la cute può essere secca e presentare ipercheratosi del palmo delle mani e dei piedi. I capelli radi, chiari e secchi. I denti piccoli e spesso formati parzialmente. Le unghie sottili. Rare ma importanti le anomalie renali e anomalie del sistema genito-urinario.

Lo sviluppo mentale è nella norma. Alterazione delle ghiandole sudoripare.

Le caratteristiche sono variabili e richiedono molta attenzione nella valutazione e nel consigliare i genitori del paziente sui centri di eccellenza per la gestione e cura della sindrome E.E.C.

ove c'è **CONOSCENZA** non c'è nulla di raro - Dove c'è **CONOSCENZA** non c'è nulla di raro