



www.sindrome eec.it

Associazione p63 Sindrome EEC International Net
Work Word Communication Onlus

5x Mille: CF.92219930283

Servizi

segreteria-international@sindrome-eeec.it

**Osservatorio E.E.C.International
Chairman prof. Franco Bassetto**

Sportello

CSMR: Centro Servizi Malattie Rare

www.csmr-centroservizimalattierare.eu
centroservizimalattierare@gmail.com



www.sindrome eec.it

Associazione p63 Sindrome EEC International Net Work
Word Communication Onlus

5x Mille: CF.92219930283

SOSTIENICI

**Abbiamo bisogno anche di Te
Donazioni: IT 11Z085906289000081022765**

dr.ssa Giulia Volpato Presidente
Chairman prof. FrancoBassetto
Info e-mail

presidenza-international@sindrome-eeec.it
presidenza-international@pec.sindrome-eeec.it

segreteria-international@sindrome-eeec.it

Info tel. +39 3454654277
+39 3333063353



**Ass.p63 Eec International Onlus
fb- RAREUCANDO**



youtube-Giulia Volpato



p63eecinternationalonlus

non c'è nulla di raro quando conosci- non c'è nulla di raro quando conosci- non c'è nulla di raro quando conosci- non c'è nulla di raro quando



Fondata nel 2009, l'Associazione p63 Sindrome E.E.C International Onlus, ha perseguito da statuto obiettivi concreti credendo nel valore della persona e della ricerca scientifica.

Cosa Sono le Malattie Rare:

Un gruppo di patologie rare se singolarmente considerate ma numerose nel loro insieme, che raccolgono pazienti affetti da alterazioni genetiche che comportano difficoltà in ogni momento della vita, a scuola, nel lavoro, nel tempo libero con gli amici.

Le finalità dell'Associazione sono:

Promuovere l'informazione sociale e sanitaria sulla realtà delle Malattie Rare, aggregando le persone altrimenti sole.

Istituire gruppi di aiuto tra famiglie e medici,
Organizzare eventi aggregativi e informativi,
Istituire una banca dati, collaborando con Istituzioni ed Enti, indicando i centri di competenza per le singole Patologie anche ai fini di una corretta diagnosi prenatale
E successiva presa in carico della persona,
Coordinare il CSMR quale sportello servizi per le persone con malattia rara.
Promuovere la raccolta fondi in modo trasparente e Continuativo.

Sostienici con il tuo contributo

Mensile
Annuale
da Donatore

IT 11Z0859062890000081022765



Cos'è la sindrome E.E.C.

La sindrome EEC, ECTRODACTILIA 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 che associa malformazioni degli arti delle mani e dei piedi (ectrodattilia) e fusione delle dita (sindattilia), anoamalie del palato e del labbro (labiopalatoschisi) e anomalie dei tessuti della pelle, della cornea (ectodermico), dei capelli, delle unghie, dei denti. L'ectoderma è un foglio embrionale da cui hanno origine il tessuto nervoso, la pelle e annessi cutanei. Si riscontrano anche anomalie del dotto lacrimale e secchezza oculare. La vascolarizzazione del pannus corneale danneggia gravemente la capacità visiva, con forti dolori, fino alla perdita della vista. La ricerca scientifica è l'unica speranza per questi bambini che avranno un futuro al buio,

La cute è secca e presenta ipercheratosi del palmo delle mani e dei piedi, i capelli radi chiari e secchi, le unghie sottili o inesistenti, i denti piccoli e malformati se non parzialmente assenti. Rare le anomalie renali e anomalie del sistema genito-urinario. Lo sviluppo mentale è nella norma.

non c'è nulla di raro quando conosci- non c'è nulla di raro quando conosci- non c'è nulla di raro quando conosci- non c'è nulla di raro quando