



CAMPAGNA DI PRIMAVERA CUORI DI BISCOTTO

PERCHE' UNA RACCOLTA CONGIUNTA AISMAC-TELETHON?

Perché Aismac è una delle associazioni in rete di Fondazione Telethon, una grande realtà che sostiene la ricerca sulle malattie genetiche rare.

DI CHE COSA SI OCCUPA AISMAC?

AISMAC è la prima associazione italiana delle persone affette da Malformazione di Chiari, Siringomielia e patologie correlate (malformazioni della cerniera, midollo ancorato, idrocefalo, ipertensione/ipotensione liquorale, ecc.). Si tratta di patologie neurologiche croniche e invalidanti, considerate rare ma molto più comuni di quanto non si ritenesse fino a pochi anni fa, quando la risonanza magnetica non aveva la diffusione attuale.

Nonostante il crescente numero di casi, le patologie sono tuttora poco conosciute dai medici: spesso la diagnosi giusta arriva dopo anni dall'insorgenza dei sintomi, e molti pazienti sono addirittura presi per depressi o malati immaginari.

Le patologie non prevedono terapie farmacologiche ma solo farmaci sintomatici. L'unico trattamento previsto per i pazienti con sintomi importanti è quello chirurgico, non sempre risolutivo.

CHIARI E SIRINGOMIELIA SONO MALATTIE GENETICHE?

La Malformazione di Chiari e la Siringomielia non sono classificate come sindromi genetiche, ma sono spesso compresenti a malattie di origine genetica e conseguenza di queste. In particolare, la Malformazione di Chiari è spesso compresente a malformazioni ossee e cranio-facciali di origine genetica (acondroplasia, osteogenesi imperfetta, Klippel-Feil, Noonan, Crouzon, Costello, Sotos, PROS, neurofibromatosi...) e a patologie del tessuto connettivo (Ehlers-Danlos, Marfan, Loeys-Dietz...).

Studi sulla genetica di Chiari e Siringomielia sono stati avviati da diversi centri di ricerca nel mondo, tra i quali la Duke University (USA), il CRESSC di Torino, l'Ospedale Gaslini di Genova (v. lo studio del 2017 "Exome sequencing of two Italian pedigrees with non-isolated Chiari malformation type I reveals candidate genes for cranio-facial development", sostenuto proprio da Telethon).



Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari
Associazione di Promozione Sociale - Ente del Terzo Settore
Via Monte Bianco, 20 - 10048 VINOVO (TO)
e-mail info@aismac.org – sito web www.aismac.org

OGNI AIUTO, ANCHE PICCOLO, PER NOI È PREZIOSO!

Sostienici con una donazione: IBAN IT02C0306909606100000116752

Sostienici con il tuo 5x1000: C.F. 94051200015