

Malattie rare ...ma non per pochi

Sono oltre **6.000** quelle conosciute al momento, ma purtroppo sono destinate ad aumentare.

Le persone colpite solo in Europa sono più di **ventimilioni**.

La prevenzione attraverso una diagnosi immediata con l'analisi del DNA o la terapia genica, restano le uniche strade percorribili per sconfiggere queste malattie causate da una anomalia genetica.

Le associazioni, che promuovono iniziative di solidarietà, rappresentano di fatto un importante elemento di vitalità e di speranza per le persone affette dalle malattie rare.

Se la solidarietà ha l'obiettivo di salvare anche una sola vita, contribuisci generosamente.

*“chi salva una vita
salva il mondo intero”*

chi siamo

CRIGLER-NAJJAR
ITALIA
a ssociazione
malati
i perbilirubinemici

CIAMI onlus

organizzazione non lucrativa di utilità sociale

Via Ivo Peli, 21
40033 Casalecchio di Reno (BO)

Codice Fiscale 91210030374

Presidente: Velio Venturi

Vicepresidenti: Carmelo Impalà
Rossana Cantù

Direttore Scientifico: Flavio Ronchi

Per informazioni

Tel e Fax 051 575835

E-mail: info@ciami.it - Website: www.ciami.it

Per le donazioni

L'associazione dipende completamente dalla vostra generosità.

EMIL BANCA iban: IT44 P070 7237 1300 0700 0021 075

POSTE ITALIANE c/c: 25 84 55 46

BANCO POSTA iban: IT47 X076 0102 4000 0002 5845 546

i contributi sono deducibili ai fini fiscali secondo l'art. 13 del D.L. 460/97

Fondazione
Bruno Maria Zaini

Alla **Fondazione Bruno Maria Zaini**
un ringraziamento particolare
per l'aiuto incondizionato

CRIGLER-NAJJAR
ITALIA ONLUS

a ssociazione
malati
i perbilirubinemici

*“chi salva una vita
salva il mondo intero”*

CRIGLER-NAJJAR

Cos'è la Sindrome di Crigler-Najjar

La Sindrome di Crigler-Najjar è una rara malattia ereditaria, a trasmissione autosomica recessiva, che si caratterizza esteriormente per il fatto che le persone affette hanno la pelle gialla (ittero).

L'ittero è dovuto ad un accumulo di bilirubina, pigmento che è normalmente prodotto dall'organismo sano. L'accumulo di bilirubina dipende dalla mancanza (parziale o totale) di una proteina del fegato, per la precisione un enzima chiamato Uridindifosfo-glicuroniltransferasi (sigla UDPGT), che normalmente elabora la bilirubina in maniera tale da renderla eliminabile con la bile attraverso l'intestino. Se il deficit dell'enzima è totale (S. di CN tipo I) la quantità di bilirubina è molto elevata; se invece il deficit è parziale (S. di CN tipo II) la bilirubina è inferiore a 20 mg/dl. (Il valore normale è al di sotto di 1 mg/dl).

Quindi chi è affetto da tale deficit (1 persona ogni milione) deve convivere con questo eccesso di bilirubina. Non ha altri problemi fisici. Non può contagiare nessuno. La malattia che è diffusa in tutto il mondo può essere un problema solo per chi ne è affetto. Infatti alti livelli di bilirubina, oltre a dare una serie di disturbi minori possono essere tossici per il Sistema Nervoso Centrale; ad alte concentrazioni di bilirubina i neuroni, cioè le cellule del cervello, subiscono danni severi.

Non esistono farmaci che aiutino a ridurre sensibilmente la bilirubina in eccesso.

Per evitare (o ridurre al minimo) il rischio di danni cerebrali, i pazienti si devono sottoporre quotidianamente alla fototerapia che sfrutta l'effetto della luce di una particolare lunghezza d'onda, prodotta da lampade speciali, sotto le quali i pazienti in genere trascorrono 8-10 ore al giorno. Una alternativa radicale consiste nel trapianto di fegato, una soluzione non priva di rischi; il trapianto permette la "guarigione" della malattia, perchè il fegato trapiantato produce normalmente l'enzima mancante ai malati. Come per molte altre malattie ereditarie, in cui il difetto genetico riguarda una sola proteina dell'organismo umano, da anni si stanno conducendo in tutto il mondo programmi di ricerca per realizzare terapie diverse e definitive, basate sulla sostituzione del gene mancante o difettoso, senza dover ricorrere al trapianto di un intero organo, per il resto sano.

Tali ricerche sono ovviamente costose ed i risultati, come in tutte le ricerche scientifiche, non sono né scontati né immediati.

il presente

CRIGLER-NAJJAR
ITALIA
a ssociazione
malati
i perbilirubinemici

- Conosciamo il gene che induce l'enzima, che consente l'eliminazione della bilirubina, così come l'alterazione che gli impedisce di essere attivo. Nel laboratorio di Citogenetica dell'Ospedale Careggi di Firenze è possibile attuare una diagnosi prenatale attraverso l'analisi del DNA nelle famiglie a rischio.
- Nel 1995 abbiamo organizzato in Italia il primo Workshop internazionale sul Crigler-Najjar, con la partecipazione di 20 esperti mondiali, che da allora lavorano per conseguire nuovi risultati medico-scientifici.
- Abbiamo inviato 1.000 copie degli atti del Workshop ai ricercatori, ai docenti delle Facoltà di Medicina, ai Direttori Scientifici ed ai Direttori dei reparti pediatrici delle aziende ospedaliere di tutta Italia.
- Abbiamo istituito una borsa di studio presso l'Istituto Scientifico dell'Ospedale San Raffaele di Milano per valutare l'efficacia delle più recenti scoperte di terapia genica sul ratto Gunn, un modello animale già esistente in natura, che presenta un identico difetto enzimatico.



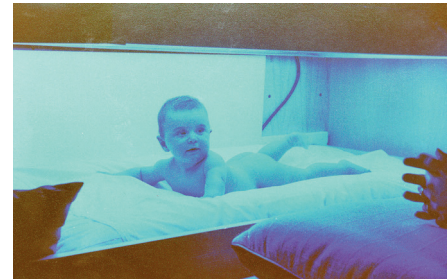
1° Workshop - il gruppo degli esperti italiani



il futuro

CRIGLER-NAJJAR
ITALIA
a ssociazione
malati
i perbilirubinemici

Gli obiettivi di "CI AMI" sono:

- Individuare i progetti di ricerca più avanzati finalizzati alla sindrome di Crigler-Najjar e sostenerli finanziariamente.
 - Organizzare corsi, convegni, seminari per l'aggiornamento dei medici e per lo scambio e la diffusione delle conoscenze.
- La fototerapia
- 
- "per i nostri bambini non è mai notte"
- Interessare gli Enti Locali per una corretta ed omogenea assistenza socio-sanitaria ai pazienti su tutto il territorio nazionale.
 - Sensibilizzare l'opinione pubblica, le istituzioni nazionali ed internazionali affinché siano tutelati i diritti dei malati e dei loro familiari.