



A.A.E.E.

ASSOCIAZIONE VOLONTARIA PER LA LOTTA, LO STUDIO E LA TERAPIA DELL'ANGIOEDEMA EREDITARIO – ONLUS

www.angioedemaereditario.org

COMUNICATO STAMPA

PROSPETTIVE DI CURA DELL'ANGIOEDEMA EREDITARIO

A cinque anni dall'istituzione a Padova del "Centro di riferimento per la diagnosi e la terapia dell'angioedema ereditario per il Nord-Est d'Italia" presso la Clinica Medica 1, sabato 23 ottobre alle 10.30 – Aula Morgagni del Policlinico Universitario i pazienti del Triveneto incontreranno gli specialisti per fare il punto della situazione

Colpisce solo 1 persona ogni 10.000 ma chi ne è affetto non ha per nulla la vita facile. La sua rarità, la scarsa diffusione delle conoscenze mediche e scientifiche, la difficoltà diagnostica e la carenza di terapie adeguate rendono infatti l'angioedema ereditario una malattia molto complessa con la quale convivere è decisamente difficile.

Clinicamente si presenta spesso come una forma allergica ma in realtà non risponde a farmaci quali antistaminici, cortisonici e adrenalina impiegati nelle allergie, per cui, specie quando sono coinvolte le vie aeree come nell'edema della glottide, il rischio di conseguenze gravi e talvolta fatali è elevato.

La malattia è dovuta ad un difetto genetico che comporta la carenza nel plasma di una proteina, il "C1-inibitore". Questa proteina blocca dei fattori infiammatori molto potenti e che si attivano normalmente solo in corso di infezioni, per difendere l'organismo. Nei pazienti con angioedema ereditario i fattori infiammatori sono liberi di scatenarsi in seguito a stimoli banali e spesso anche in maniera del tutto spontanea, senza una causa precisa.

L'angioedema ereditario colpisce indifferentemente i due sessi, e vista la bassa prevalenza attuale nella popolazione, si tratta verosimilmente di una malattia destinata a diffondersi in futuro, considerato che il 50 % della prole dei pazienti ne viene affetto a sua volta. Se a questo si aggiunge che spesso l'angioedema è causato anche da nuove "mutazioni" in figli di genitori sani, rendendo così ancora più problematica la diagnosi, lo scenario in prospettiva è complesso.

La malattia si manifesta in genere in giovane età, entro i 20-30 anni, colpendo anche i bambini fin dall'infanzia. Può palesarsi con edema ("gonfiore"), anche imponente, del volto e degli arti, con gravi coliche addominali e delle vie urinarie, e con difficoltà respiratorie fino all'asfissia per edema della glottide.

E' favorita da traumi fisici anche banali, interventi chirurgici comuni come le cure odontoiatriche (per questo nel 2007 è stato attivato a Padova anche un Centro di riferimento odontoiatrico), stress psico-fisico, fattori ormonali nelle donne, farmaci di uso frequente come la pillola anticoncezionale ed alcuni antiipertensivi. La malattia è quindi fortemente invalidante da un punto di vista fisico, lavorativo e psicologico, soprattutto per i genitori che si sentono costretti a controllare continuamente i propri figli anche nelle normali attività sportive o di gioco.

La scarsa conoscenza, perfino a volte nei dipartimenti di emergenza, provoca fra i più alti ritardi diagnostici, tanto che tra i primi sintomi e la diagnosi passano in media anche 15 anni.

Le occasioni di aggiornamento, come quella che si terrà a Padova sabato 23 gennaio alle 10.30 in Aula Morgagni al Policlinico Universitario, e l'aumento della diffusione delle informazioni sono quindi cruciali per permettere da un lato a chi è affetto dall'angioedema ereditario di migliorare la propria qualità della vita e dall'altro per consentire ai pazienti che non sanno ancora di esserlo di iniziare a curarsi in modo adeguato.

Nell'incontro verranno affrontate le sostanziali novità terapeutiche introdotte di recente in Europa ed Italia, nonché l'organizzazione della Rete per le malattie rare della Regione Veneto, che rappresenta un modello di riferimento per tutta l'Italia.

A.A.E.E. - Associazione volontaria per la lotta, lo studio e la terapia dell'angioedema ereditario - onlus

L'associazione, volontaria e senza scopo di lucro, è stata costituita il 29 Marzo 1980, e registrata a Milano il 24 Settembre 1980. Atti pubblici n. A/4 21864 serie H con atto del notaio Dott. Francesca Testa.

L'associazione ha lo scopo di: diffondere la conoscenza della malattia al fine di consentire una corretta diagnosi ; agire perché in Italia si realizzi la disponibilità piena, ed ai più alti livelli qualitativi, dei farmaci e dei presidi terapeutici necessari alla prevenzione ed alla lotta contro la malattia; sostenere e favorire l'accesso di tutti i pazienti alla adeguate terapie; collaborare all'organizzazione dell'attività di assistenza ai pazienti affetti da angioedema ereditario; creare un documento sanitario di identificazione, ufficialmente riconosciuto con la descrizione della malattia, delle indicazioni terapeutiche d'urgenza, nonché dell'indirizzo dei medici cui rivolgersi per ulteriori informazioni; promuovere incontri, convegni e congressi medico-sociali a livello nazionale ed internazionale. Promuovere incontri e scambi di informazione tra pazienti, tra pazienti e medici, tra medici e medici.

Per maggiori informazioni:

Vincenzo Penna Frazione Quarto Inferiore, 192 – 14030 – ASTI
Tel /Fax: 0141/299274, e-mail: info@angioedemaereditario.org

Pietro Mantovano Via Quasimodo,4 - 20068 - Peschiera Borromeo (MI)
Tel: 02/5472671, e-mail: pietro.mantovano@eni.it

Dott. Mauro Cancian Università di Padova , Clinica Medica I, Via Giustiniani, 2 - 35128 Padova
Tel: 049 821 2174 - 335 6950353, Fax: 049 821 2151, e-mail: mcancian@unipd.it