

Mamma e papà in lotta contro una malattia rarissima

Pubblicato: Venerdì 7 Dicembre 2012



Un aperitivo musicale per raccogliere fondi in favore della A.I.SPHEM, associazione italiana sindrome Phelan-Mc Dermid): l'appuntamento è organizzato per venerdì 7 dicembre al bar Orchidea di Varese in via Albuzzi 19, dalle 19 alle 23. Un'occasione per conoscere questa malattia rara, che in Italia è stata riscontrata ufficialmente a 50 persone: una di queste è una bimba che abita in provincia di Varese. I suoi genitori, Vera e Michele, hanno voluto organizzare questo appuntamento coinvolgendo amici e conoscenti. La sindrome di Phelan/McDermid, o sindrome da delezione 22q13, è una malattia rara che si manifesta con ritardo dello sviluppo motorio e intellettuale, assenza o ritardo di linguaggio e talvolta problemi comportamentali ed epilessia. L'incidenza della malattia è ancora sconosciuta. È causata dalla perdita della porzione terminale di un cromosoma 22 (cioè delezione 22q13) che comporta la mancanza di una delle due copie del gene SHANK3, espresso soprattutto nel cervello. Nella maggior parte dei casi la sindrome insorge in modo spontaneo nel paziente. **Al momento non esiste una cura per la sindrome. Tuttavia una diagnosi precoce permette un intervento riabilitativo psicomotorio**, che in alcuni casi, consente un parziale recupero delle capacità cognitive e fisiche nei bambini. Per aiutare la piccola varesina affetta da questa rara malattia basta un gesto simbolico, una piccola donazione o anche semplicemente la partecipazione all'evento di venerdì 7 dicembre. L'evento si chiama "**Vuoi raggiungere la luna?**" e ha una pagina Facebook dedicata.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it