

## UNITI - Informazioni generali

### **Chi siamo?**

UNITI è la prima e unica associazione in Italia fondata con lo scopo di riunire e aiutare le persone affette da qualunque tipo di patologia che abbia l'Ittiosi come sintomo principale o secondario.

### **Cos'è l'Ittiosi?**

Le Ittiosi sono un gruppo di genodermatosi- disordini genetici con effetti sulla pelle - il cui comune aspetto è di far apparire la pelle come coperta di squame, secca, screpolata, arrossata o anormalmente ispessita. Le squame possono essere quasi invisibili o talmente evidenti da essere notate alla prima occhiata e gli altri sintomi possono essere da praticamente inesistenti a talmente gravi da non risultare compatibili con la vita. Una recente riclassificazione di questi disturbi li ha ridefiniti come "Disordini della Cheratinizzazione". La patologia è evidente generalmente sin dalla nascita o poco dopo e comunque quasi sempre entro il primo anno di vita. Non esiste cura ma trattamenti locali o sistemici possono migliorare notevolmente le condizioni dei pazienti, specialmente nei casi più difficili.

Le Ittiosi possono essere in effetti assai differenti tra loro per aspetto, gravità ed estensione ma, se non minime, hanno un forte impatto sulla vita sociale relazionale e personale dei portatori. In parole semplici in una persona affetta da Ittiosi la pelle nuova è prodotta ad un ritmo eccessivamente veloce oppure manca di alcuni degli elementi necessari ad assicurare un distacco normale delle cellule morte provocando così un accumulo anormale di tessuto. Questa situazione può provocare una serie di problemi secondo il tipo di Ittiosi e la sua gravità.

Ci sono cinque tipi principali di disordini genetici generalmente identificati come "Ittiosi" ma almeno altri 20 tra malattie, sindromi e situazioni particolari l'hanno come manifestazione evidente. Molte di queste forme rare sono in genere espressione di mutazioni genetiche estese e che coinvolgono, tra gli altri, anche i geni responsabili della corretta crescita della pelle.

Le Ittiosi, eccettuata la forma Vulgaris, sono patologie rare o estremamente rare. La tabella in basso fornisce alcune cifre. I dati di incidenza sono tratti da studi epidemiologici o rilevazioni statistiche mentre per le più forme rare ci si affida a valutazioni e stime da parte di specialisti e ricercatori principalmente statunitensi. La frequenza è calcolata su una base di 60 milioni di abitanti. La nostra esperienza ci indica che probabilmente in Italia si presenta una diffusione di I. Lamellare molto maggiore rispetto alla Ipercheratosi Epidermolitica e alla Eritrodermia Ittiosiforma Congenita che sono invece indicate come più frequenti. Queste cifre comunque non sono certamente definitive né confermate in Italia da studi epidemiologici ufficiali completi.

Forma	Incidenza	Frequenza in Italia	Ereditarietà
I. Vulgaris	1: 300	200.000	AD
I. X-linked	1: 2000-3000	20.000-30.000	XR
Ipercheratosi Epidermolitica	1: 100.000	600	AD
Eritrodermia Ittiosiforma Congenita	1: 100.000	600	AR
I. Lamellare	1: 200.000	300	AR-AD
Altre forme, sindromi o patologie (circa 20)	meno di 1: 500.000	1200?	AR

### **Alcune parole sulla nostra "storia"**

Le prime tre persone che hanno avviato l'avventura si sono incontrate nel 2000. Come tutti quelli con queste credevano di avere una patologia così rara che non avrebbero mai trovato altre persone come loro.

Il rapido sviluppo e la conseguente diffusione di internet e della posta elettronica gli consentì però di raggiungere un pubblico molto più vasto di quanto avrebbero mai pensato e, avvalendosi del supporto di una associazione amica (l'ASNPV- Associazione Nazionale Psoriasi e Vitiligine di Milano) formarono un Gruppo tematico focalizzato sull'Ittiosi con un sito internet autonomo ed una mailing list interna per gli associati. Contatti furono stabiliti con altre associazioni simili in altri paesi, sia in Europa che negli USA.



# Unione Italiana Ittiosi

Viale Vasco de Gama, 72 - 00121 ROMA RM, Italia - [info@ittiosi.it](mailto:info@ittiosi.it) - <http://www.ittiosi.it> - tel. +39.06.5611563, +39.328.1138939

Alla metà del 2001 contavano oramai oltre 60 iscritti e decisero quindi di incontrarsi nella loro prima convenzione presso l'IDI - Istituto Dermopatico dell'Immacolata a Roma una clinica specializzata nel trattamento e nello studio delle genodermatosi. Successivi sforzi organizzativi, sempre basati sul volontariato, trasformarono il Gruppo Ittiosi in una struttura più aperta all'autopromozione ed alla ricerca di contatti all'esterno del ristretto circolo delle persone affette da queste patologie. Il Gruppo Ittiosi ha partecipato alla consulta delle associazioni di persone affette da malattie rare tenutasi nel 2002 all'ISS - Istituto Superiore di Sanità a Roma ed ha preso contatto con organizzazioni sia sociali che mediche come UNIAMO, l'istituto Mario Negri e l'ISS.

L'obiettivo finale del Gruppo Ittiosi era però diventare una associazione autonoma e dedicata alle persone affette da questo tipo di disordini. Questo obiettivo è stato infine raggiunto il 31 marzo 2003 con la costituzione in Roma di UN.IT.I. A quella data il vecchio Gruppo contava oltre un centinaio di associati.

## ***I nostri scopi***

Il proposito di UNITE è di provare a raggiungere ed aggregare tutte le persone affette da Ittiosi o comunque interessate a questa patologia. I pazienti possono avere grandi benefici dall'autoaiuto e dalla comprensione reciproca che l'associazione può dare loro dato che il loro problema, anche quando non effettivamente sfigurante, può essere vissuto in maniera molto difficile. Isolamento e bassa autostima sono frequenti e problemi fisici di termoregolazione, oltre all'apparenza della pelle possono rendere lo stare all'aperto (ed in pubblico) un'esperienza difficile, anche in climi non così estremi. Dato che la quasi totalità delle persone porta l'Ittiosi dalla nascita l'infanzia e l'adolescenza sono spesso i periodi più difficili e possono essere, dal punto di vista sociale, una triste esperienza.

UNITE mira ad espandere la sua base per mezzo dell'autopromozione in aree a vocazione specifica dove le persone interessate possono essere raggiunte più facilmente. Istituzioni di cura e ricerca, associazioni di pazienti e di tutela ed altre forme di iniziative a favore delle malattie rare e genetiche sono i mezzi più frequentemente utilizzate per raggiungere nuovi contatti.

L'altro campo di attività principale è la promozione della conoscenza dell'Ittiosi ed il supporto alla ricerca clinica, farmacologica e genetica, direttamente o attraverso mezzi di comunicazione specialistici o di massa.

Il supporto alla lotta per il riconoscimento del diritto alla fornitura gratuita dei farmaci necessari al trattamento dei casi più gravi per mezzo dell'applicazione delle leggi emanate ma non applicate è un altro importante punto di interesse e viene perseguito mediante il ricorso a organizzazioni di tutela quali il Tribunale per i Diritti del Malato o associazioni di consumatori come ADUSBEF e ADICONSUM per il patrocinio in azioni legali individuali o collettive.

## ***A proposito di noi***

UNITE è un'associazione nazionale di volontariato. La sua base è a Roma per motivi di utilità e vicinanza ai centri decisionali politici ma quando la situazione lo richiede, i suoi membri sono in grado di coprire quasi tutto il territorio nazionale e così partecipare o intervenire a Incontri o altre attività. Incontri locali durante l'anno sono abituali e con la crescita dall'associazione è prevista la fondazione di filiali regionali o di zona. Una volta l'anno ci si incontra per l'assemblea a cui si associa generalmente un'incontro con medici e ricercatori.

L'associazione si propone di sfruttare pienamente la legislazione italiana in materia di ONLUS - Organizzazioni Non Lucrative di Utilità Sociale che possono dare accesso a supporto e finanziamento pubblico. UNITE continua a sviluppare la sua collaborazione con l'IDI con lo scopo di offrire ai suoi membri consulenza gratuita e un partner scientifico affidabile in grado di aumentarne la reputazione di affidabilità come serio fornitore di informazione sull'Ittiosi.

## ***Associarsi ad UNITE***

L'associazione è aperta a tutti e condizionata all'approvazione del Consiglio Direttivo. Un modulo di iscrizione viene inviato alle persone interessate in seguito ad un contatto preliminare tramite il sito web, posta ordinaria o elettronica o telefono. Il modulo contiene, oltre alla richiesta di adesione vera e propria, una breve questionario e la consueta liberatoria prevista dalle leggi italiane in materia di privacy.