

COMUNICATO STAMPA
Weekend AST a Genova
14, 15 e 16 aprile 2023

La Sclerosi Tuberosa (ST)

È una malattia genetica rara che colpisce circa un nuovo nato su 6.000. Si stima che un milione di persone nel mondo ne sono affette.

Comporta lo sviluppo di amartomi, ovvero tumori benigni detti “tuberi”, multipli in diversi organi. Le sedi più frequentemente interessate sono il sistema nervoso centrale, il cuore, i reni, la cute, i polmoni, gli occhi.

È la principale causa genetica di epilessia e disabilità intellettive.



Le manifestazioni cliniche sono estremamente variabili da persona a persona: si va da un estremo di forme lievi o asintomatiche, sino a forme gravi di forti deficit e limitazioni.

Benché siano stati fatti importanti progressi clinici e genetici, la ST è attualmente senza cura: si possono trattare alcuni sintomi, ma non si può prevedere l’evoluzione della malattia e delle sue manifestazioni. La speranza è affidata alla ricerca.

Chi siamo

L’Associazione Sclerosi Tuberosa - APS è un’associazione nazionale nata a Roma nel Maggio 1997 su iniziativa di alcune famiglie con bambini affetti da sclerosi tuberosa e di medici. Fin dalla sua istituzione l’AST ha lo scopo di unire le forze per supportare la ricerca scientifica e diffondere la conoscenza della malattia. Inoltre segue e finanzia progetti sociali, di formazione ed informazione.

Siamo in rete con:

TSCi - Tuberous Sclerosis Complex international (Federazione Internazionale Sclerosi Tuberosa)
ETSC, European Tuberous Sclerosis Complex Association (Associazione Europea Sclerosi Tuberosa)
EURORDIS, Federazione europea, non governativa, di associazioni, che rappresenta oltre 600 organizzazioni di malati rari in 40 Paesi europei
CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità
UNIAMO, Federazione italiana Malattie Rare
Associazioni amiche di Telethon

Sul sito www.sclerosituberosa.org, sono presenti i riferimenti dei rappresentanti regionali e dei centri medici di riferimento sul territorio, le notizie "istituzionali", gli aggiornamenti sui risultati della ricerca e sulle varie iniziative intraprese dall'AST.

Contenuti

L'evento nasce con lo scopo di coniugare diverse attività in occasione dell'Assemblea Nazionale dei Soci dell'AST.

Nei giorni **14, 15, 16 aprile a Genova** l'Associazione Sclerosi Tuberosa – APS sarà impegnata nelle seguenti attività:

- **Weekend Sociale di Autonomia** dal 14/04 pomeriggio al 16/04 pomeriggio: un'occasione **per gli affetti da Sclerosi Tuberosa** di vivere un'esperienza di emancipazione dalle famiglie sperimentando percorsi di autonomia con l'assistenza di educatori professionisti

c/o TOWER GENOVA AIRPORT HOTEL - Via Pionieri e Aviatori d'Italia, 44

- **Convegno "Incontro aperto sulla Sclerosi Tuberosa: l'importanza della rete territoriale"**

Anche online su Zoom ID riunione: 819 7166 3959 Passcode: 390167

sabato 15 aprile dalle 9:00

Nell'ambito di questa patologia, è fondamentale la condivisione di competenze multidisciplinari in un approccio olistico al fine di costruire un valido supporto ai bisogni di pazienti e caregiver.

La cronicità e la varietà delle manifestazioni di questa patologia richiedono, infatti, l'intervento di specialisti differenti e, sebbene nel corso degli anni si siano diffuse nozioni utili a che sia diagnosticata più precocemente, risulta ancora fortemente necessario divulgare nel mondo medico le conoscenze sulla ST e costruire connessione tra differenti competenze.

Moderatori dell'evento saranno **Giuseppe Gobbi**, neuropsichiatra infantile di Bologna, coordinatore del Comitato Scientifico dell'Associazione, e **Edvige Veneselli**, neuropsichiatra infantile di Genova, membro del Comitato Scientifico dell'Associazione.

A porgere i saluti istituzionali ci sarà **Lorenza Rosso**, Assessore per Servizi sociali, Famiglia e Disabilità del Comune di Genova.

Sarà presente **Paola Torreri**, Ricercatrice del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità per parlare dello sviluppo del Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla Sclerosi Tuberosa (ReST).

Interverrà **Paola Mazzuchi**, referente del Gruppo Malattie Rare Liguria e presidente LND Famiglie Italiane, per relazionare sul ruolo di pazienti e caregiver nel fare rete.

Eva Pesaro, Vice Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare, presenterà le attività di tutela e promozione dei diritti dei malati rari.

In rappresentanza dei centri medici regionali, per parlare della presa in carico e continuità di cura, ci saranno:

- dal Gaslini

Margherita Mancardi, UOC Neuropsichiatria infantile, membro del Comitato Scientifico AST

- dall'Ospedale Policlinico San Martino

Paola Mandich, referente centro malattie rare, Dirigente Dip. di genetica medica

Giuseppe Cittadini, Direttore S.S.D. Radiologica generale dell'Ospedale Policlinico San Martino

Flavio Villani, Direttore UOC Neurofisiopatologia e Centro Regionale per l'Epilessia, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino

Sara Di Stefano, direttore sanitario Fondazione Cepim - Centro di riabilitazione e diurno accreditato, racconterà l'esperienza della Fondazione per fornire a titolo esemplificativo quelle che possono essere le risorse e le opportunità di tipo sia sanitario-riabilitativo sia socio-sanitario offerte dai servizi territoriali anche in ambito privato.

Per l'AST interverranno le presidentesse nazionali **Francesca Macari**, rappresentante legale, e **Carla Maria Fladrowski**, anche rappresentante internazionale e referente per la rete con i medici.

- **Assemblea Nazionale dei Soci**

sabato 15 pomeriggio e domenica 16 mattina

<https://www.sclerosituberosa.org/14-16-aprile-weekend-assemblea-soci-genova/>