

La sindrome Dup15q è...

una sindrome rara dovuta a materiale genetico in eccesso derivato dal cromosoma 15.

Nella maggior parte dei casi questa cromosomopatia si verifica casualmente.

Non c'è correlazione fra lo stile di vita dei genitori e le influenze dell'ambiente circostante con il verificarsi della sindrome. I bambini affetti nascono da genitori di qualsiasi etnia, in tutte le situazioni economiche, sociali e in qualsiasi parte del mondo.

...una malattia rara

Si stima che su 30.000 nati ne nasca 1 con questa sindrome (in Europa si parla di malattia rara quando la probabilità è di 1:2.000).

Crescere un figlio affetto da sindrome rara significa, oltre all'impatto emozionale:

- Confrontarsi con medici spesso non informati sulla specifica malattia del proprio figlio;
- Interesse scientifico alla ricerca di cure mirate marginale se non del tutto assente;
- Estrema difficoltà a relazionarsi con altre famiglie nella stessa condizione.

Entrare in contatto con altre
persone che vivono le stesse
esperienze è

vitale per confrontarsi, essere
sostenuti e aiutati nel prendere
decisioni importanti per se stessi e i
propri figli, per non sentirsi soli e
riprogettare la vita sotto le
nuove condizioni.

Le conseguenze della sindrome per le persone affette sono analoghe anche se la loro gravità può essere molto diversa.

Questo significa...

In genere i ragazzi nascono con una grave ipotonia, e quindi hanno difficoltà a raggiungere le tappe motorie in tempi normali.

La relazione interpersonale rimane condizionata da un comportamento di tipo autistico. La comunicazione verbale è per tanti un grande problema, e richiede l'insegnamento di forme di comunicazione alternativa, anche se sembra che capiscano molto di quello che succede intorno a loro.

La frustrazione di non essere capito o semplicemente la noncuranza delle regole sociali porta a dei comportamenti difficili da accettare per gli altri. Il deficit della concentrazione come la difficoltà a catturare la loro attenzione e interessarli porta in genere a grandi problemi di apprendimento. I nostri ragazzi spesso non hanno la percezione del pericolo, possono anche avere stati di ansia e paura.

L'epilessia che colpisce circa il 60% di loro spesso è difficile da controllare con i farmaci attualmente in commercio, e a volte gli stessi effetti collaterali condizionano negativamente la qualità di vita dei pazienti.

Attualmente non esiste una cura per la sindrome Dup15q ma ci sono diverse strategie terapeutiche che possono migliorare la qualità di vita dei nostri ragazzi – la loro realizzazione richiede un enorme impegno da parte delle famiglie, della scuola e del sistema pubblico sanitario.

nonsolo 15 associazione sindrome Dup15q ODV è nata nel 2008 dall'impegno di due mamme che avevano vissuto sulla propria pelle cosa significa crescere un bambino con tale sindrome rara, perciò il sostegno per le famiglie coinvolte per noi viene prima di tutto.

Le nostre mete

- Dare sostegno e informazioni alle famiglie e creare una rete per rompere l'isolamento;
- Sostenere la ricerca;
- Proporre dei programmi terapeutici idonei per lo sviluppo delle potenzialità fisiche, mentali ed espressive dei ragazzi;
- Sensibilizzare la comunità ed eliminare i pregiudizi, facilitando così l'integrazione.
- Collaborare con altre associazioni.

Le nostre attività

Gli incontri annuali delle famiglie, con ricercatori, medici, terapisti e psicologi.

Consulenza e sostegno telefonico nonché attraverso mezzo informatico su piattaforma internet. Il nostro sito www.idic15.it.

Lavorando con il nostro comitato scientifico.

La collaborazione con associazioni e ricercatori italiani e internazionali;

Progetto Scuola: Alcuni professionisti esperti, fanno formazione ad operatori nelle scuole, nelle varie strutture e ai familiari dei nostri ragazzi.

Progetto Diagnosi Dup15q: Il progetto, concluso nell'anno 2018, ha verificato 4 caratteristiche la presenza delle quali comportano un'alta possibilità che la persona esaminata sia affetta dalla sindrome.

Progetto epilessia: stiamo lavorando con il nostro comitato scientifico e dei ricercatori USA per realizzare un clinical trial con i nostri ragazzi come test di un farmaco promettente già sul mercato utilizzato per altri disturbi.

Progetto farmaco Dup15q: stiamo collaborando con un progetto europeo che propone un farmaco per la sindrome dei nostri ragazzi.



le nostre famiglie in Italia

Febbraio 2022



*Siamo una associazione di
volontariato.*

*Potete aiutarci nel nostro lavoro
indirizzando il vostro
5 per mille a
associazione nonsolo15 odv
codice fiscale 92057910512*

*Potete
fare una donazione a*

associazione nonsolo15 odv
UBI Banca Pratovecchio Stia (AR)
IBAN
IT41 Q053 8705 4580 0004 2115 741

Grazie

associazione sindrome Dup15q ODV

sede Loc. Papiano Il Castello 15

52015 Pratovecchio Stia (AR)
C.F. 92057910512

informazioni www.idic15.it

contatto idic15@idic15.it

telefono fisso 0575 583950 cellulare 347 046 7585



nonsolo15



*associazione
sindrome Dup15q
ODV*

