



Il 4 Ottobre 2016 due bellissime gemelline sono nate a Lisbona, Maria Leonor e Maria Beatriz sono venute al mondo come *collodium baby*, la prima fase di una rarissima malattia genetica della pelle conosciuta come ittiosi lamellare. In seguito i loro genitori hanno fondato nel 2018 il **Comitato UFFI United for Fighting Ichthyosis – Amici per la pelle**, un comitato il cui scopo è quello di finanziare la ricerca e lo sviluppo di una nuova terapia per guarire i pazienti di ittiosi lamellare.

CHE cosa è l'ittiosi lamellare?

L'ittiosi congenita è una grave malattia genetica della pelle;
Nei pazienti non è presente un enzima che funziona come una *colla per la pelle* (**TGM1**) che è vitale nella creazione della barriera cutanea.

I tipi congeniti di ittiosi sono malattie molto gravi e rare che colpiscono da 1 a 2 su ogni 100.000 persone.

QUALI sono gli effetti sui pazienti?

I bambini che nascono come *Collodium Baby* hanno una barriera cutanea vulnerabile e sono soggetti a **gravi perdite di liquidi**.

Le persone affette da ittiosi vivono nel rischio permanente di **disidratazione e surriscaldamento**.

Comunemente i pazienti sviluppano **l'ectropion** che danneggia le normali funzioni oculari (a causa dell'estrema secchezza, la pelle esterna della palpebra non si chiude e quindi la pelle si rovescia).

Il paziente si gratta costantemente a causa del **forte prurito permanente**.

A causa dei segni a volte evidenti che i pazienti manifestano, ci vogliono una **grande forza psicologica** e un'**enorme sicurezza di sé** per vivere con la malattia.

La CURA Sperimentale o Terapia di Sostituzione dell'Enzima

L'ittiosi lamellare è una malattia **genetica rara** che finora non ha avuto trattamenti disponibili.

Recentemente però un gruppo di ricercatori, dermatologi e biofisici diretto dal **Prof. Heiko Traupe** dell'**Università di Munster** e del **Leibniz Research Institute for Molecular Pharmacology** ha sviluppato un **trattamento sperimentale di sostituzione dell'enzima**.

Francisco e Elena, i genitori delle gemelline Leonor e Beatriz, accompagnati dal loro dermatologo **Prof. Gianluca Tadini**, sono entrati in contatto con la equipe medica e di ricerca e hanno deciso di finanziare la ricerca per questa nuova terapia, raccogliendo fondi attraverso una campagna

(<https://www.gofundme.com/united-for-fighting-ichthyosis>) sostenuta anche dall' **Unione Italiana Ittiosi UNITI** (<https://www.ittiosi.it>) che è stata fondata nel 2003 ed attualmente è l'unica associazione Italiana ad occuparsi dei pazienti di ittiosi.

La cura in sostanza prevede, grazie agli ultimissimi sviluppi in **nanotecnologia**, di sintetizzare l'enzima mancante (**TGM1**) in una crema (da applicare periodicamente) che fa da veicolo molecolare in grado di posizionare l'enzima nel punto esatto in cui manca, **ripristinando** così **le funzioni della pelle**: in pratica **curando la malattia**.

Questa terapia ha ricevuto il riconoscimento **Drug of the Year 2015** dal Leibniz Research Alliance ed è anche stata riconosciuta come "orphan drug" dall'Unione Europea.

A causa del numero relativamente basso di pazienti, è difficile trovare aziende farmaceutiche disposte a investire nello sviluppo completo di questo trattamento. Ecco perché abbiamo bisogno di tutto l'aiuto per realizzarlo!

La nostra campagna di raccolta fondi: <https://www.gofundme.com/united-for-fighting-ichthyosis>

Grazie a queste ricerche finalmente c'è una speranza di guarigione.

"Crediamo che tutto accada per una ragione: i nostri bambini sono nati con ittiosi in modo da poterci unire con i nostri cari amici in tutto il mondo e le molte istituzioni e associazioni esistenti, per trovare finalmente una cura per questa rara condizione che è stata ignorata per troppo tempo. Ora, per la prima volta, abbiamo la possibilità di fare davvero la differenza e abbracciamo questa opportunità che ci è venuta grazie ai nostri figli".

Comitato UFFI
Borgo di Rivalta
29010 Gazzola
Piacenza

info@comitatouffi.org
www.comitatouffi.org

