

"RAGGIUNGERE"

Associazione Italiana
per bambini con malformazione agli arti

Associazione libera, creata dai genitori di bambini
con malformazioni agli arti

Sede: **Via Cherubini, 6 - 20145 MILANO**

Registrazione Tribunale di Milano n. 104 del 07/02/89
Spedizione in abbonamento postale Pubbl. inf. 50% - MI



Anno 8 numero 3-4

Periodico trimestrale 1995

Invalidità e giustizia

Quanti di voi hanno subito e continuano a subire lunghe e spesso mortificanti trafale tra USL, Ospedali, Commissioni mediche, uffici vari al momento del riconoscimento dell'invalidità civile dei nostri figli?

Quanti di voi hanno dovuto con pazienza affrontare i tempi e i metodi, spesso vessatori, di commissioni mediche troppo rigide e troppo ligie ai dettami di regolamenti burocratici?

Quanti di voi hanno amaramente dovuto inghiottire l'esito non soddisfacente di queste visite, in termini di inadeguato riconoscimento del grado di invalidità o di mancate assegnazioni di indennità?

Credo che molti, moltissimi di noi possano identificarsi tra le vittime di questo sistema.

Ebbene, gioite!!

Sembra arrivata l'ora della pulizia, l'ora dello scopercchiamento di una pentola dove per troppo tempo ha bollito un puteolente sistema che, da una parte colpisce i veri invalidi e, dall'altra, elargisce a piene mani attribuzioni di invalidità civile a prestanti e sanissimi giovanotti, con tanto di certificati (falsi) attestanti le invalidità più disparate e, altrettanto generosamente, distribuisce posti di lavoro e pensioni a questi falsi invalidi.

Le cronache di questi giorni ci stanno deliziando con un vasto campionario: avvisi di garanzia a falsi invalidi, di annullamenti di pensioni di invalidità, denunce a medici e a funzio-

nari statali compiacenti, e spero che la cosa non finisca qui.

È troppo presto per poter parlare di un cambiamento di tendenza nel nostro paese, ma certamente gli episodi a cui stiamo assistendo sono rincuoranti e ridanno fiducia in una nazione che troppo spesso ha visto soccombere i deboli e trionfare i furbi ed i disonesti.

Forza inquirenti!!

Forza giudici!!

Infierite senza pietà nel ripulire il marciume.

Non perdetevi l'occasione per ridare alla nostra Nazione una dignità da Paese civile.

Salvatore Giambruno

INSERTO SPECIALE: ASSEMBLEA ANNUALE 1995 ALLE PAGINE 8 - 13

<i>Invalidità e giustizia</i>	<i>pag. 1</i>
<i>Resoconto del questionario inviato a tutti i soci</i>	<i>pag. 2</i>
<i>Lettere</i>	<i>pag. 6</i>
<i>Notizie varie dal mondo</i>	<i>pag. 7</i>
<i>Sintesi dell'assemblea annuale</i>	<i>pag. 8</i>
<i>Considerazioni cliniche sulle ipo-agenesie degli arti</i>	<i>pag. 9</i>

Pubblichiamo il resoconto del questionario inviato a tutti i soci

Anzitutto, il Consiglio direttivo desidera ringraziare il sig. Bocenti Claudio per l'improbabile lavoro di elaborazione dei questionari che tutti noi abbiamo ricevuto e rispedito compilati.

Come si vedrà meglio più

avanti, dei 170 questionari spediti, 105 sono stati restituiti compilati, di circa una ventina sappiamo che sono stati spediti ad un indirizzo errato: quindi, possiamo dire che la risposta è stata molto soddisfacente, anche se sarebbe opportuno

che tutti, proprio tutti, quando riceviamo un questionario ci sforzassimo di restituirlo compilato: in fin dei conti, si tratta di dedicare pochi minuti di attenzione che consentono a tutti di allargare la conoscenza dei nostri problemi.

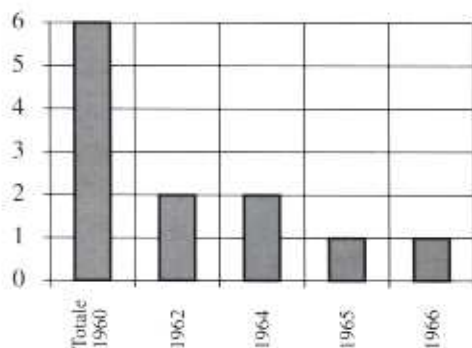


Nel grafico qui sopra, è riportata la distribuzione per regione delle nascite con malformazioni agli arti, ovviamente riferita alle famiglie che si sono associate.

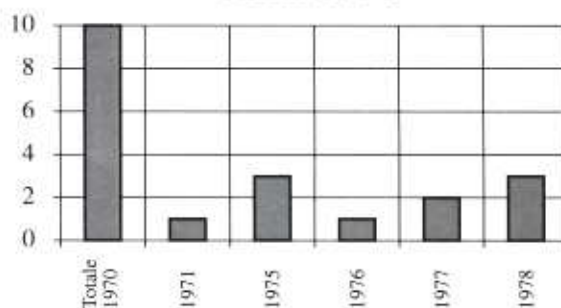
Dei 105 nati, 62 sono maschi e 43 femmine, il numero delle ecografie è stato da un minimo di 1 ad un massimo di 20, con una media di 5,3 nei centri privati e 3,9 nei centri pubblici; i parti naturali sono stati 60 contro 31 cesarei.

Di seguito, sono riportati i grafici indicanti, per ogni decennio a partire dal 1960, il numero dei nati per ogni anno ed, infine, il totale per ogni decennio. Il totale generale è di 101 bambini con malformazioni agli arti.

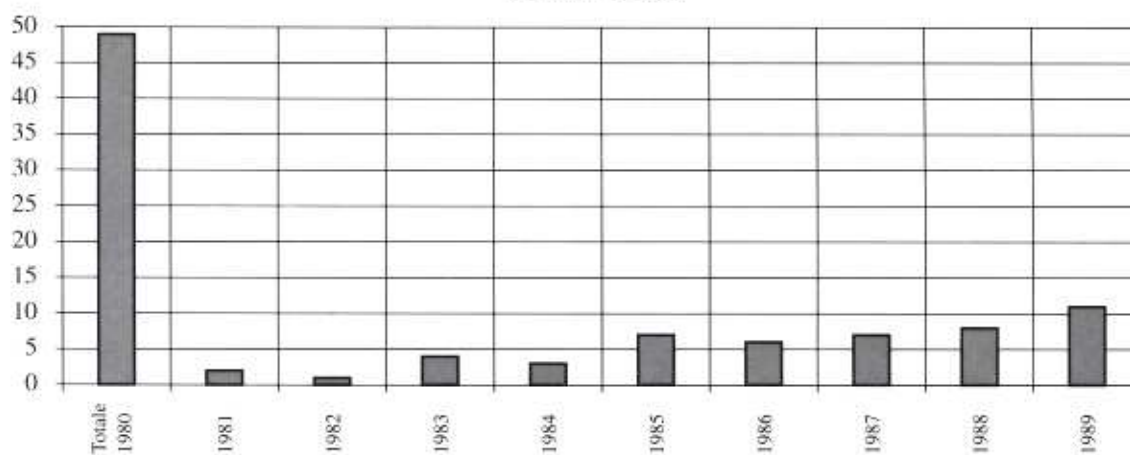
Anni 1960



Anni 1970

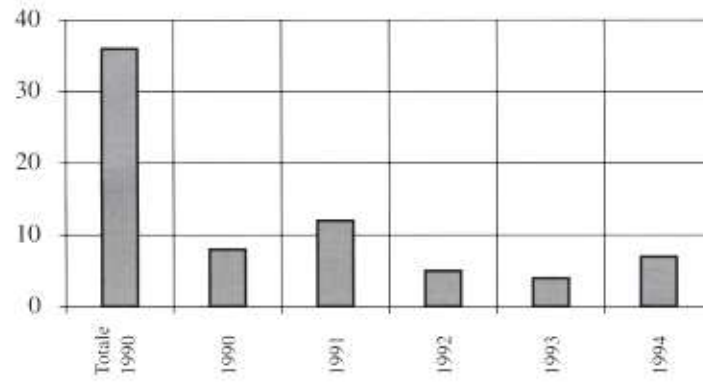


Anni 1980

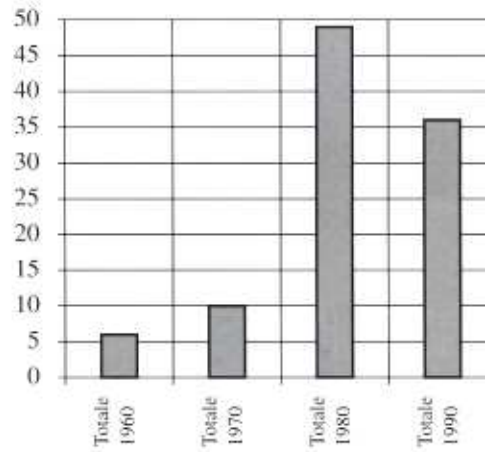


Come si può notare, quasi la metà dei casi sono nati negli anni '80, che coincidono, forse per puro caso, col decennio in cui la nostra Associazione è nata (per chi non lo sapesse, la data ufficiale di nascita dell'Associazione è l'11 ottobre del 1986). Questo dato risulta ancora più evidente nel grafico riassuntivo delle nascite per decennio, alla pagina successiva.

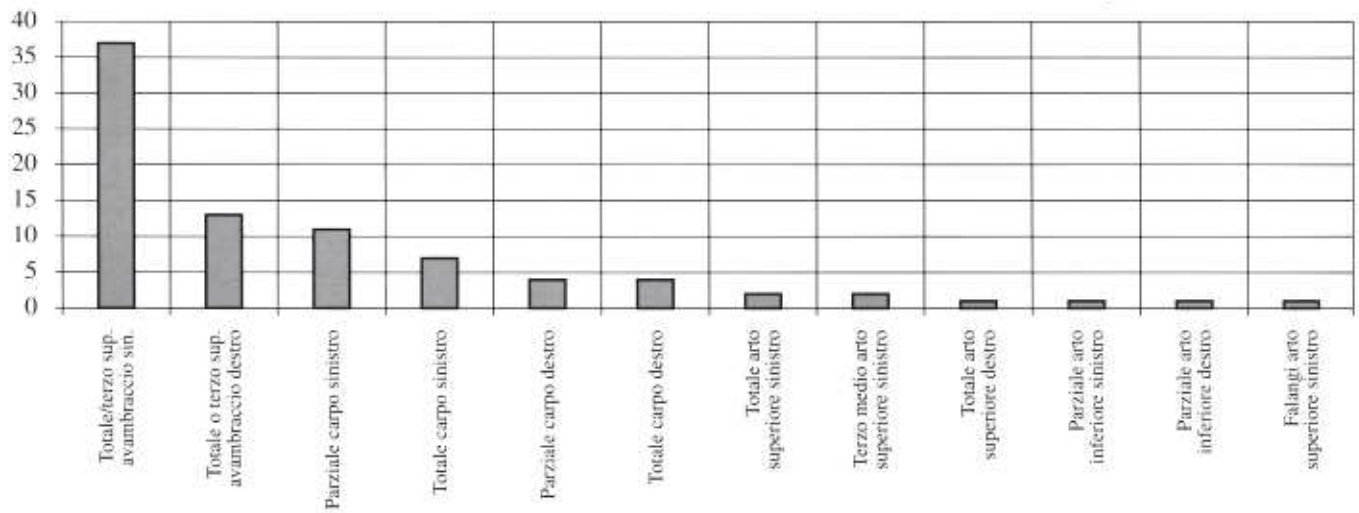
Anni 1990



Totali per decennio

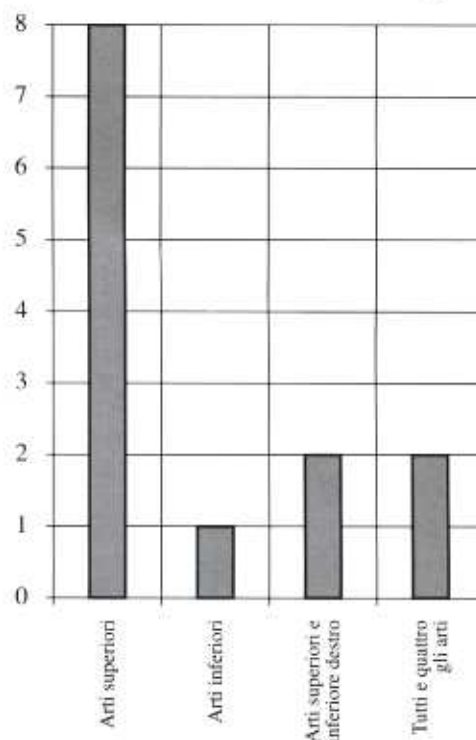


Distribuzione Anatomica delle Malformazioni Singole



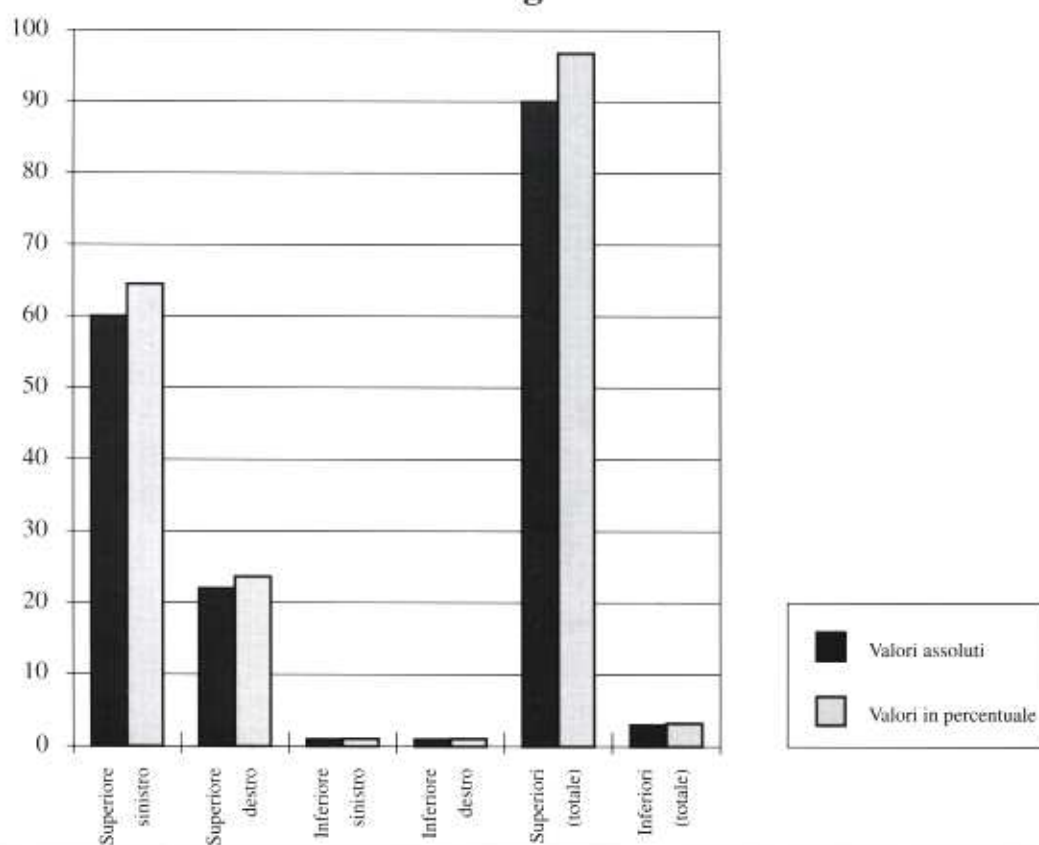
Il grafico riprodotto qui sotto rappresenta sinteticamente, in valori assoluti ed in percentuale, la distribuzione delle malformazioni tra gli arti. La netta prevalenza di malformazioni a carico degli arti superiori, ed in particolare di quello sinistro, è dovuta, secondo me, a due fattori: 1) una differenza reale, evidenziata dagli studi scientifici, per cui le malformazioni di questo tipo sono in rapporto di 3:1 tra arti superiori ed inferiori; 2) l'origine dell'Associazione, che fino a tre anni fa si chiamava "Associazione per bambini con arti superiori artificiali" e che si interessava, come diceva il nome, pressoché esclusivamente di malformazioni agli arti superiori. Per quanto riguarda la protesizzazione, 43 bambini usano una protesi di tipo estetico, 6 usano una protesi meccanica o cinematica che dir si voglia, e 15 una protesi di tipo mioelettrico; per la frequenza ad eventuali corsi di riabilitazione, 16 già li frequentano e 28 ritengono che sarebbero utili; per i rapporti con le USL, solo 15 soci si lamentano per la lentezza nell'esame delle pratiche, e 4 hanno avuto problemi per la fornitura di protesi; 83 soci hanno presentato domanda per il riconoscimento dell'invalidità civile, 4 non sono a

Distribuzione Anatomica delle Malformazioni Multiple



conoscenza dei termini di legge; per l'assegno di frequenza, 39 lo ricevono, 17 sono in attesa di definizione, ad 8 non è stato concesso.

Valori assoluti e percentuali delle malformazioni agli arti



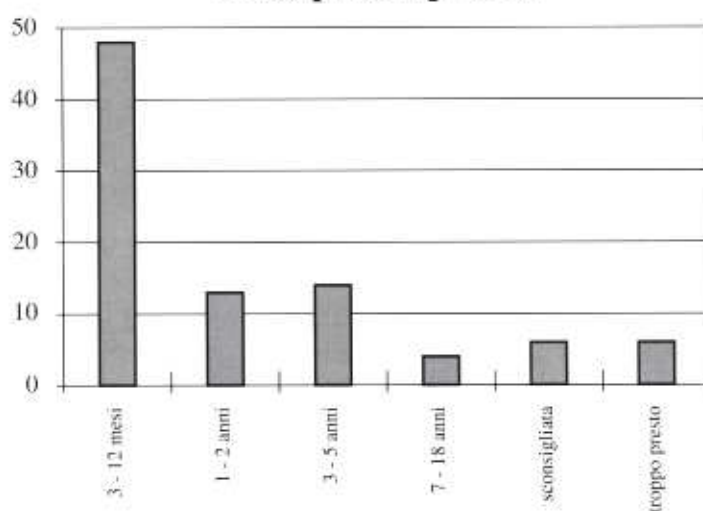
Nei grafici sottostanti vengono riportati i dati relativi alla prima protesizzazione ed ai problemi avuti con le protesi.

Per quanto riguarda i dati relativi all'Associazione, 30 famiglie l'hanno conosciuta attraverso altri soci, 23 attraverso riviste varie, 10 per mezzo delle officine ortopediche, 9 tramite il pediatra, 6 l'hanno conosciuta da amici, 5 attraverso l'Ospedale, 5 dopo la nostra

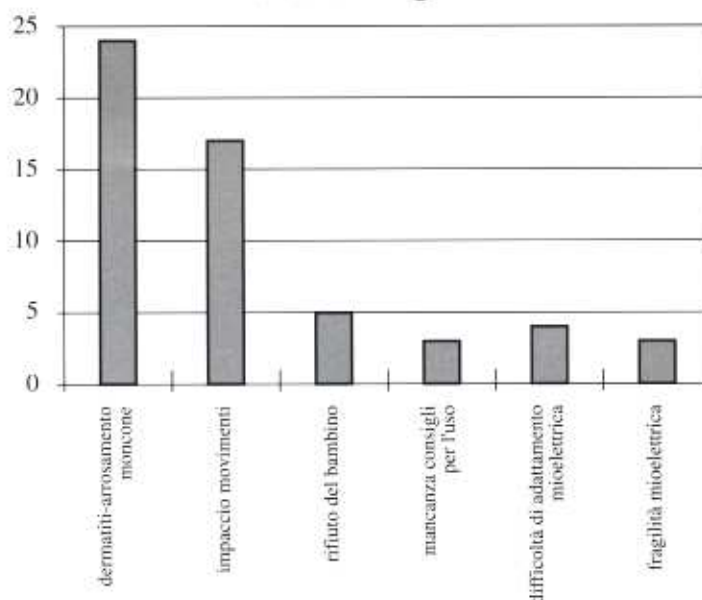
partecipazione a programmi televisivi, 3 tramite l'USL ed infine 2 per l'intervento delle assistenti sociali.

Ed infine, per concludere, relativamente alle condizioni offerte dalla polizza SAI agli associati, questa assicurazione è stata sottoscritta da 12 soci, 12 non vogliono saperne, a 19 non interessa, 36 soci vorrebbero conoscerla meglio e 22 hanno già sottoscritto un'altra assicurazione.

Tempi di applicazione della prima protesi



Problemi con l'uso delle protesi



TERELETTERELETTERELETTEREL

Carissimi amici di "Raggiungere" vogliamo farvi partecipi della gioia di noi tutti per l'arrivo a casa Cavalleri dell'ultima nata: Elisabetta.

Vi presentiamo meglio i nostri gioielli:

Nicola, 13 anni, il nostro primogenito, ragazzino giudizioso, sempre molto affidabile ed estremamente protettivo verso suo fratello Giovanni;

Giovanni, 9 anni, il nostro bambino "magico", dolce, sensibile, affettuoso, nato il 15.11.85 con la manina sinistra incompleta, portatore molto occasionale di una protesi estetica che non lo soddisfa mai a sufficienza e che tiene regolarmente relegata nell'armadio, sfoggiandola solo in occasioni particolari.

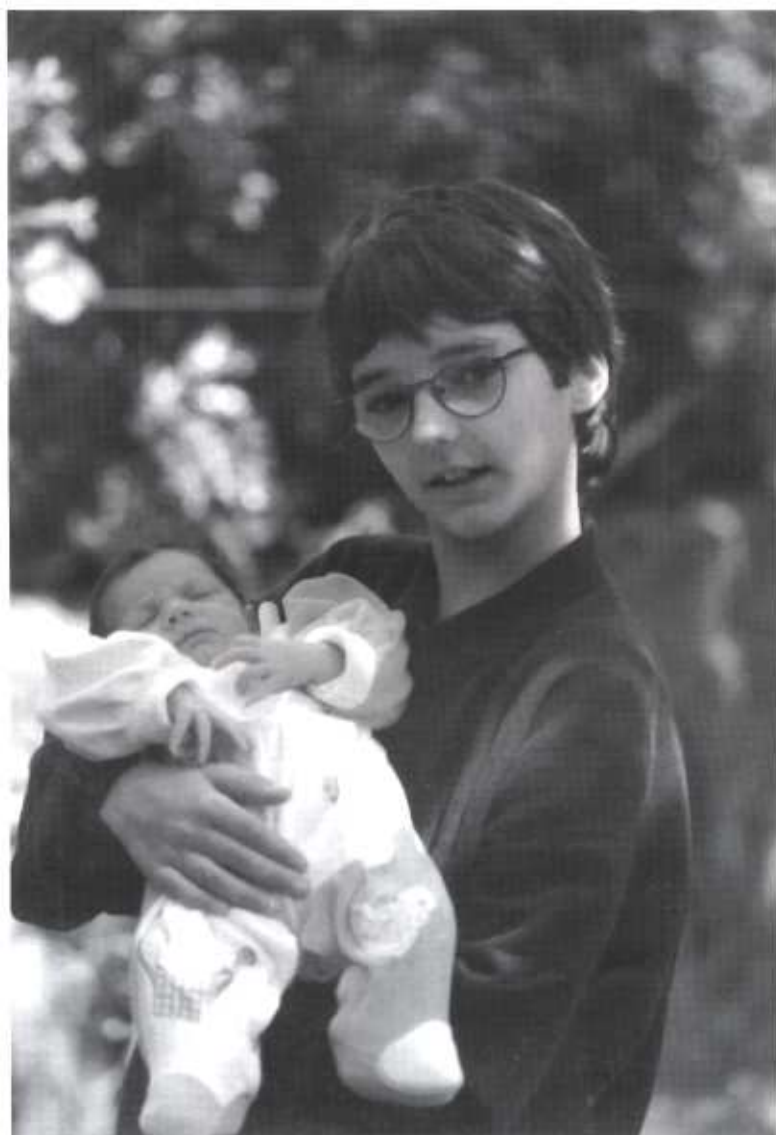
Purtroppo, per il momento, la protesi estetica è il massimo che il mercato offre, e la mioelettrica per le cosiddette "malformazioni minori" come la sua, rimane un miraggio che non riusciamo ancora a raggiungere (scusate il gioco di parole).

Elisabetta, nata il 12 aprile 1995 è un altro regalo che la vita ci ha offerto: questa bellissima bambina che non ci aspettavamo, che abbiamo trepidamente sognato per nove mesi con controlli accurati, tanta speranza e ancora qualche paura sino a quando l'abbiamo potuta

abbracciare con una passione liberatrice che ha annullato ogni angoscia e ci ha riconciliati con la vita.

Cogliamo l'occasione per ringraziare tutti gli amici di "Raggiungere" che dedicano tanto tempo e risorse per essere d'aiuto ai nostri figli e auguriamo di cuore a tutti buone vacanze 1995

Mariangela e Patrizio Cavalleri.



Elisabetta: ultima nata in casa Cavalleri

E' nata l'Associazione per lo sviluppo delle leggi sull'handicap

I deputati Claudio Azzolini, Ombretta Colli, Roberto Mezzaroma, Alfonso R. Marra si sono resi promotori di un importante contributo all'organizzazione degli sforzi delle Associazioni in favore degli handicappati: infatti, senza il supporto di una nuova e più avanzata legislazione che garantisca l'attuazione delle norme in favore dell'handicap, lo sforzo delle associazioni di volontariato diviene impari.

Tutti noi sappiamo come ogni apporto in favore degli handicappati sia vanificato da un meccanismo farraginoso e lentissimo, insensibile ed estraneo alle esigenze, alla sofferenza ed al costo sociale del malessere loro e delle loro famiglie.

L'ultimo, lampante esempio proviene dalla cosiddetta "legge quadro" sull'handicap che, invece di imporre sia pur un minimo di obblighi alle Pubbliche Amministrazioni,

attribuisce loro la "facoltà" di intraprendere un'articolatissima serie di iniziative, molto auspicabili ma, ahimè, rimaste solo sulla carta! (da "Il medico d'Italia, num. 20, 16 giugno 1995)

Assemblea Regionale in Puglia

Il giorno 25 aprile, nella sala del laboratorio del sig. Colella, si è svolta la riunione regionale di "Raggiungere", con il seguente ordine del giorno:

- Elezione del rappresentante regionale;
- Centri di riabilitazione;
- Varie ed eventuali.

La convocazione è stata inviata ai dieci soci della Puglia ed ai due della Basilicata.

Sono stati invitati il direttore del centro di riabilitazione di Lecce, dr. Zamparelli; la signorina Sartor Mireya, terapeuta occupazionale presso il suddetto centro; la signora Papino Elisa, fisioterapista presso il centro di riabilitazione di

Putignano (BA).

La riunione è stata presieduta dal segretario generale, sig. Bocenti Claudio; inoltre hanno partecipato due nuovi associati: Todaro Margherita e Prontera Grazia, oltre ai signori Colella Graziano e Stefano.

Dopo la relazione del segretario generale che ha evidenziato l'attività svolta da "Raggiungere" a livello nazionale, è intervenuta la signora Sartor che ha parlato della sua esperienza nel campo della protesica e della riabilitazione, dapprima in Argentina, sua terra d'origine, e poi in Italia constatando l'enorme progresso tecnologico raggiunto dagli ausili sia estetici sia mioelettrici, evidenziando la necessità di un addestramento specifico per i fisioterapisti che trattano pazienti portatori di protesi.

In seguito c'è stato uno scambio di esperienze tra i soci e la elezione-conferma del rappresentante regionale.

Surbo, 06.05.95

Labriola Antonio

L'Associazione comunica che i soci possono usufruire di un servizio legale specifico rivolgendosi a:

***Avv.to MANLIO MEROLLA
Piazza Bovio, 8 - NAPOLI
Tel. (081) 55.17.849***

Resoconto dell'assemblea a annuale

Come previsto, il giorno 14 maggio 1995 si è svolta la nostra assemblea annuale, non presso il Teatro Consorziale di Budrio per indisponibilità di quest'ultimo comunicata "in extremis", bensì presso il teatro Parrocchiale Chiesa di S. Francesco

Nonostante quest'imprevisto, l'assemblea si è regolarmente svolta con una partecipazione discretamente numerosa dei soci: molti dei quali, purtroppo, sono stati bloccati dal concomitante sciopero che ha colpito il settore ferroviario.

L'assemblea è stata caratterizzata, soprattutto, da due interventi: quello del prof. Mastroiacovo che, con un linguaggio semplice e chiaro, ha esposto "lo

stato dell'arte" per quanto riguarda le conoscenze mediche e biologiche relative alla malformazione degli arti, intervento riportato nelle pagine seguenti, e la copiosa relazione della signora Von Appold che ha illustrato i vari tipi di protesi e le modalità di approccio ai bambini con malformazioni agli arti che vengono utilizzate nel centro di Heidelberg: modalità molto diverse da quelle usuali in Italia, come si può facilmente immaginare, e che partono da un'analisi psicologica del bambino e del nucleo familiare per concludersi, se del caso, con l'applicazione di una protesi.

Infine, la signora Von Appold ha illustrato i tipi di protesi utilizzabili per

malformazioni multiple ed i corsi di apprendimento finalizzati non solo all'uso delle protesi ma anche all'uso degli arti residui per raggiungere il maggior grado di autonomia possibile.

Dopo tali relazioni, si sono svolti gli atti formali previsti dallo statuto, in particolare sono stati approvati: 1) la relazione del Consiglio Direttivo, 2) la relazione del Tesoriere; 3) i bilanci consuntivo del 1994 e preventivo per il 1995; 4) riconfermato il Consiglio Direttivo nel suo insieme per il prossimo biennio.

A questo proposito, il Consiglio ringrazia tutti i soci per la costante e rinnovata fiducia espressa durante l'assemblea.



Il Presidente dell'Associazione, dottor Giambruno, durante un momento dell'assemblea

Considerazioni clinico-epidemiologiche sulle ipo-agenesie degli arti

Pierpaolo Mastroiacovo, Professore di Pediatria Preventiva e Sociale
Università Cattolica, Roma

Premessa

In questa breve chiacchierata cercherò di fornire le informazioni più importanti e consolidate sulle ipo-agenesie degli arti.

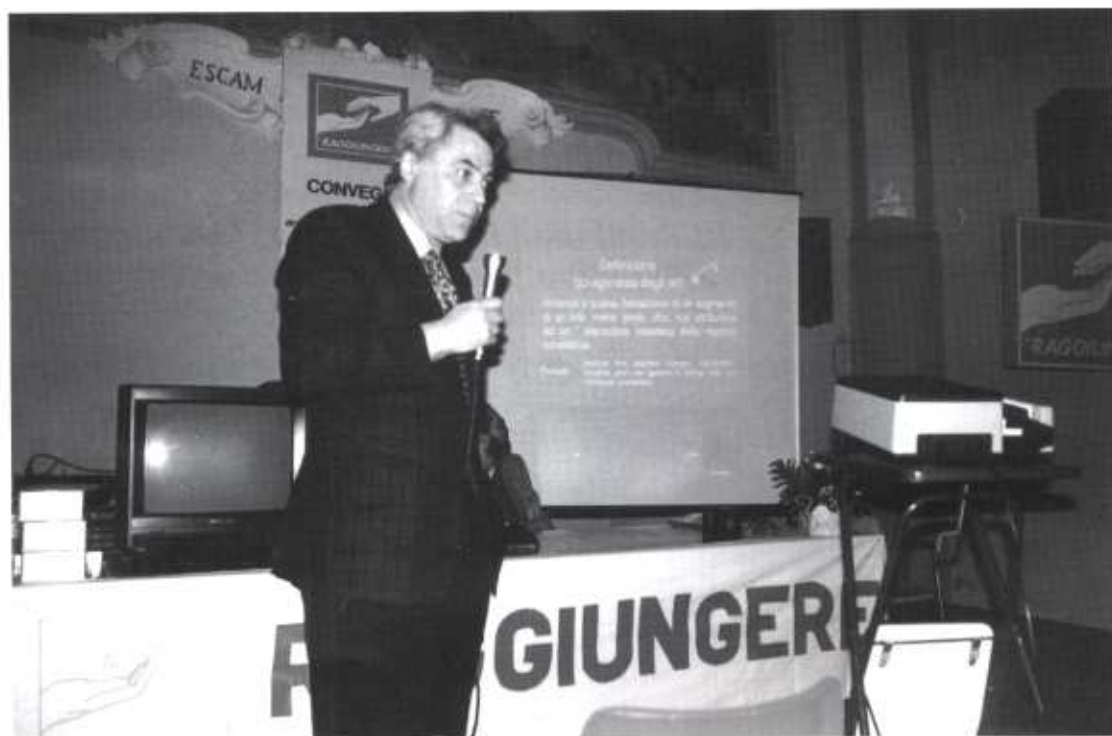
Definizione.

Con il termine ipo-agenesie degli arti (o difetti in riduzione degli arti dalla terminologia inglese "limb reduction defects") vengono indicati tutti quei difetti congeniti caratteriz-

zati da assenza o grave iposviluppo di un arto o di un segmento di esso, non attribuibile ad un'alterazione sistemica della matrice scheletrica (come si verifica in molte osteocondrodiplosie congenite, come ad esempio nell'acondroplasia).

Si tratta di difetti ampiamente variabili per tipo e per gravità. I casi più gravi sono caratterizzati dall'assenza completa o pressoché completa di un arto

(superiore o inferiore), i casi più lievi dall'assenza di una singola falange di un dito della mano o del piede: per completezza va ricordato che non rientrano nel capitolo delle ipo-agenesie degli arti: le brachidattilie (semplice accorciamento dei metacarpi e delle dita), le ipoplasie falangee lievi, le sindattilie gravi con assenza delle falangi interessate, la sirenomelia.



Il professor Mastroiacovo mentre espone la propria relazione

Sviluppo embriologico

I primi elementi dello sviluppo embriologico degli arti si osservano già a 23-27 giorni dalla fecondazione, prima quelli degli arti superiori poi quelli degli arti inferiori. A circa 28 giorni dal concepimento

(embrione di lunghezza intorno a 4 mm) l'arto superiore si presenta come un piccolo rigonfiamento allungato costituito da cellule mesodermiche (dalle quali poi si svilupperanno i segmenti scheletrici e i muscoli) e da una estremità di cellule ecto-

dermiche (da cui in seguito si svilupperà la cute) denominata "cresta apicale ectodermica". La stretta relazione ed equilibrio tra la cresta apicale e le cellule sottostanti sono essenziali per lo sviluppo dell'arto. Una speciale sostanza, che

potrebbe essere l'acido retinoico, sembra avere la funzione di fattore di crescita e permette l'ordinata crescita delle cellule mesodermiche che formeranno omero, radio, ulna, metacarpi e dita. Lo sviluppo in senso prossimo-distale ed antero-posteriore degli arti si verifica durante la sesta settimana tra i 35 e i 42 giorni dopo la fecondazione e si completa definitivamente nel corso della settima settimana. In questo periodo si verifica anche la separazione delle dita, che è dovuta ad un processo controllato di morte cellulare negli spazi interdigitali. Durante l'ottava settimana dalla fecondazione (decima dalla data dell'ultima mestruazione) gli arti subiscono le definitive modificazioni di orientamento e di rotazione.

Classificazione anatomica

La classificazione anatomica delle ipo-agenesie degli arti non è semplice. Basti pensare che un totale di 92 diversi segmenti scheletrici (considerando tutte le ossa del carpo o del tarso come unico segmento) costituiscono i 4 arti e che uno o più segmenti possono mancare o non essere sviluppate sufficientemente. Sulla base di considerazioni embriologiche ed eziologiche oggi giorno la classificazione minima delle ipo-agenesie degli arti può essere ricondotta a sette categorie principali:

a) Difetti terminali trasversi, quando l'assenza interessa un arto per tutta la sua ampiezza e manca tutta la parte terminale a valle del difetto. Possono essere presenti piccole appendici cutanee (rudimenti di dita?).

b) Difetti longitudinali preassiali, quando manca solo parte preassiale dell'arto (radio e/o pollice; tibia e/o alluce).

c) Difetti longitudinali postassiali, quando manca solo la parte postassiale dell'arto (ulna e/o mignolo; perone e/o 5° dito del piede).

d) Difetti intercalari, quando manca la parte prossimale e/o quella mediana dell'arto con la parte distale (mano o piede) presente, anche se di solito anormale. Solo i difetti appartenenti a questa categoria possono essere definite vere e proprie focomelie.

e) Ipo-aplasia del femore, isolata oppure associata ad assenza del perone e talvolta anche dell'ulna (più precisamente quest'ultima combinazione di difetti è denominata FFU).

f) Split hand-foot, caratterizzate da assenza delle dita centrali, spesso con tipica incisura centrale ed assenza almeno parziale dei metacarpi centrali oppure da un solo dito dal lato ulnare (tipo monodattilo).

g) Difetti associati a cordoni fibrosi (spesso dette bande amniotiche) o restringimenti anulari dell'arto o dita.

Classificazione clinica

Come accade per tutti i difetti congeniti, una persona affetta può presentare un'ipo-agenesia di un arto come unico difetto congenito, essere cioè isolato, oppure può presentare anche altri difetti congeniti (si parla di difetti associati o multipli). E' questa (difetto isolato - difetti multipli) una distinzione molto importante perché la diagnosi clinica, e quindi la causa ed anche la prognosi, possono essere diverse. Quando sono presenti due o più difetti congeniti (di natura strutturale e/o funzionale) è indispensabile una visita specialistica "dismorfologica" per individuare un'eventuale "sindrome" (una sola causa o un solo meccanismo spiega tutti i difetti presenti). Spesso la persona con difetti congeniti multipli presenta una cosiddetta "sindrome privata", cioè un caso del tutto unico nel suo genere, o comunque non riconducibile a quadri clinici noti. Prima di poter dire che una persona presenta una sindrome privata è indispensabile escludere che non presenti una sindrome molto rara, inoltre spesso una sindrome ritenuta privata viene osservata in altre persone, ciò permette di delineare una "nuova" sindrome.

Nella tabella 1 sono indicate le sindromi più comuni che presentano un'ipo-agenesia di uno o più arti.

Tabella 1. Sindromi comuni che presentano un'ipo-agenesia di un arto.

Sindromi cromosomiche

Es.: trisomia 18

Sindromi monogeniche

Es.: sindrome di Fanconi, sindrome di Holt-Oram, trombocitopenia e aplasia del radio (TAR), sindrome di Roberts, sindrome di Adams-Oliver

Sindromi fenotipiche a causa ancora ignota

Es.: sindrome di De Lange

Sindromi non ancora ben definite

Es.: VATER, oro-mandibulo-melica

Sindromi private

Es.: gran parte dei quadri clinici caratterizzati da difetti multipli

Quanti bambini nascono con ipo-agenesie degli arti ?

Secondo numerose indagini condotte in varie parti del mondo, compresa l'Italia, l'incidenza delle Ipo-agenesie degli arti è intorno a 1 caso su 1.660 - 1 su 2.000 gravidanze (0,5 - 0,6 per mille).

Circa la metà dei casi affetti presentano un difetto di tipo trasverso.

I difetti preassiali hanno un'incidenza di circa 1 su 10.000 gravidanze, quelli postassiali di 1 su 12.500.

Complessivamente si può stimare che in Italia su 550.000 nati si verifichino circa 340 casi all'anno di ipo-agenesie degli arti di cui poco più della metà, circa 200 sono difetti trasversi.

L'incidenza tra i nati osservata nel periodo 1986-1993 in Italia nell'Indagine Policentrica Italiana sulle Malformazioni Congenite su

un totale di 870.700 neonati è indicata nella tabella 2

Poiché i difetti trasversi sono quelli più frequenti nella tabella 3 è indicata la frequenza di tali difetti per localizzazione.

Si può notare come gli arti superiori siano più spesso colpiti nei confronti degli arti inferiori e che in questa localizzazione il lato sinistro è più spesso colpito di quello destro, soprattutto quando c'è mancanza della mano.

Le forme bilaterali sono di solito quelle più lievi (assenza di dita o falangi).

Quali sono le cause delle ipo-agenesie degli arti ?

Prima di tutto è necessario tener presente la distinzione fondamentale tra causa e meccanismo patogenetico.

La causa è quell'evento che innesca una determinata altera-

zione iniziale (ad esempio : anomalia cromosomica, alterazione di un gene, difetto di vascolarizzazione, necrosi cellulare) che, a catena di conseguenze, determina il difetto.

Il meccanismo patogenetico è la catena di conseguenze, "la spiegazione" a vari livelli di conoscenza, del perché si è determinato il difetto.

Spesso si conosce, in parte, il meccanismo patogenetico ma non la causa.

L'importanza di questa distinzione risiede nel fatto che, soltanto se si conosce la causa è possibile mettere in atto interventi di prevenzione primaria.

Le conoscenze che possediamo sulle cause e/o sui meccanismi patogenetici delle ipo-agenesie degli arti (come per tanti altri difetti congeniti) sono estremamente scarse.

Le ipo-agenesie degli arti che fanno parte di sindromi



Da sinistra: il Professor Mastroiacovo, Il Presidente, dr. Giambruno, il Segretario, sig. Bocenti, il Consigliere, sig. Bordiga

Tabella 2. Incidenza dei vari tipi di ipo-agenesie degli arti nell'IPIMC, 1986-1993 su 870.700 neonati

	No. casi	Incidenza per 10.000	Rapporto
Difetti di tipo trasverso			
Assenza completa dell'arto	7	0,08	1:124.000
Assenza parziale dell'arto	5	0,52	1:19.000
Assenza mano/piede	42	0,48	1:21.000
Assenza di almeno un dito	107	1,23	1: 8.000
Assenza di almeno una o due falangi	82	0,94	1:11.000
Difetti di tipo longitudinale preassiale			
Assenza del radio-tibia			
+/- pollice-alluce	38	0,44	1:23.000
Assenza del pollice-alluce	41	0,47	1:21.000
Difetti di tipo longitudinale postassiale			
Assenza dell'ulna-fibula +/- 5° dito	19	0,22	1:46.000
Assenza del 5° metcarpo/tarso e dito	45	0,52	1:19.000
Difetti di tipo intercalare	19	0,22	1:46.000
Split hand-foot	17	0,20	1:51.000
Complesso FFU	12	0,14	1:73.000
Difetti combinati multi-tipo	19	0,22	1:46.000
Difetti non classificabili	9	0,10	1:97.000
Totale	502	5,77	1: 1.700



E i nostri bambini? A quanto pare si divertono spensierati!

note sono riconducibili al meccanismo, o alla causa se nota, che ha determinato la sindrome nel suo insieme.

L'agenesia del radio nella sindrome TAR è dovuta all'alterazione di un gene che esprime la malattia allo stato di omozigosi (autosomica recessiva), nella sindrome da trisomia 18 è dovuta alla presenza in triplice dose del cromosoma 18. In ambedue i casi esemplificati la causa dell'alterazione del gene o dell'anomalia è sconosciuta.

Nella sindrome da talidomide, caratterizzata da focomelia degli arti e talora da altri difetti (es.: cardiaci, auricolari) al contrario, è nota la causa ma ancor oggi il meccanismo patogenetico è incerto.

Per quanto riguarda le forme isolate, non sindromiche, il dato di fatto principale è che la

causa e il meccanismo sono quasi sempre sconosciuti.

Solo per una rarissima forma di assenza di mani e piedi (acheiropodia) e per la split hand-foot si sa che alla base c'è una mutazione di un gene che esprime la malattia allo stato di eterozigosi (autosomica dominante).

Per quanto riguarda i teratogeni ambientali oltre la talidomide ricordata sopra che può determinare difetti isolati non è noto alcun agente in grado di causare una ipo-agenesie degli arti.

L'ipotesi che il Debendox (una specialità farmacologica utilizzata nell'iperemesi gravidica fino ad alcuni anni fa) potesse determinare ipo-agenesie degli arti è stata del tutto sconsigliata da numerosi studi.

Rimane qualche dubbio per certi ormoni femminili utiliz-

zati nei primi mesi di gravidanza (in particolare difetti preassiali) e per il fumo di sigaretta (in particolare per i difetti trasversi).

Nel 1994 è stato segnalato un possibile incremento in Inghilterra di ipo-agenesie degli arti con una possibile relazione con la residenza sulle coste.

Studi effettuati in seguito, ed anche in altri paesi compresa l'Italia, non hanno confermato questo dato.

Recentemente, grazie a studi svolti in Inghilterra, Stati Uniti, Taiwan ed Italia è stato scoperto che il prelievo di villi coriali, effettuato per eseguire la diagnosi prenatale di varie malattie su base genetica, se fatto in epoche troppo precoci (7° - 10° settimana) può determinare ipo-agenesie degli arti di tipo tra-

... ma anche gli adulti, ogni tanto, si rilassano



Tabella 3. Localizzazione di 283 ipo-agenesie degli arti di tipo terminale trasverso

Difetti trasversi dell'arto superiore	Sup Dx	Sup Sin	Sup Bil
Assenza completa dell'arto	0	3	0
Assenza parziale dell'arto	18	19	2
Assenza mano	7	26	1
Assenza di almeno un dito	23	36	8
Assenza di almeno una o due falangi	21	17	9
Difetti trasversi dell'arto inferiore	Inf Dx	Inf Sin	Inf Bil
Assenza completa dell'arto	1	1	1
Assenza parziale dell'arto	2	1	1
Assenza mano/piede	4	3	1
Assenza di almeno un dito	14	12	7
Assenza di almeno una o due falangi	6	10	8
Difetti trasversi dell'arto superiore e inferiore			
Assenza completa dell'arto	1		
Assenza parziale dell'arto	2		
Assenza mano/piede	0		
Assenza di almeno un dito	7		
Assenza di almeno una o due falangi	11		

sverso di gravità maggiore e con frequenza più elevata tanto più il prelievo è precoce.

Anche durante l'11° settimana si sospetta che si possa verificare qualche caso (frequenza dell'ordine di 1: 1000-2000 prelievi) di assenza delle falangi terminali delle dita delle mani o dei piedi.

E' stato calcolato che nel mondo si siano verificati circa 500 casi di tali difetti a causa dell'esecuzione di questa tecnica in epoca troppo precoce e/o in centri di non elevata esperienza.

Infine va segnalata una certa "attenzione" alla possibilità, suggerita in Ungheria ma ancora tutta da verificare, che una dieta ricca di acido folico

o l'apporto ulteriore di questa vitamina alla dieta possano prevenire le ipo-aplasie degli arti.

Come vengono assistiti i bambini con ipo-agenesie degli arti ?

Le informazioni su come vengono assistiti i bambini con ipo-agenesie degli arti sono ancora carenti.

Le domande ancora aperte riguardano sia il tipo di trattamenti di cui questi bambini hanno potuto usufruire, sia la loro qualità di vita.

Allo scopo di studiare alcuni di questi aspetti recentemente abbiamo utilizzato l'elenco dei bambini che sono stati segnalati al registro IPIMC per contattarli e porre alle loro famiglie alcune domande sull'assi-

stenza ricevuta.

L'utilizzazione dell'elenco IPIMC permette di evitare qualsiasi tipo di selezione, e quindi di avere un risultato più rispondente alla realtà più ampia della totalità dei bambini.

L'indagine è iniziata solo qualche mese fa e purtroppo stiamo incontrando molte difficoltà a rintracciare le famiglie vuoi per errori di indirizzo vuoi per il cambiamento dei numeri di telefono.

Siamo tuttavia fiduciosi di poter disporre entro l'anno di dati utili per poter avere un quadro della situazione generale e contribuire al miglioramento dell'assistenza ai bambini con ipo-agenesie degli arti.



ARTE ORTOPEDICA

Via Savino, 43 - BUDRIO (BOLOGNA)
TEL. 051/802703

- PROTESI MIOELETTRICHE PER BAMBINI DAI 3 ANNI IN POI
- PROTESI CINEMATICHE
- PROTESI ESTETICHE DI TIPO TRADIZIONALE
- PROTESI ESTETICHE DI TIPO MODULARE
- APPARECCHI ORTOPEDICI
 - arto superiore
 - arto inferiore
- SPIRALI BK
- PROTESI ARTO INFERIORE
 - di gamba a contatto totale
 - di gamba a contatto modulare
 - di gamba da bagno
 - di coscia modulare a tenuta pneumatica
 - di coscia da bagno a tenuta pneumatica
 - di disarticolazione d'anca (Canadese)

"RAGGIUNGERE"

Organo ufficiale dell'Associazione Italiana
per bambini con malformazioni agli arti

Direttore responsabile
Renato Ferrari

Sede:
Via Cherubini, 6 - 20145 Milano
Iscrizione al Tribunale di Milano

Composizione e Stampa:
ABC STAMPA - Tortona



COLELLA s.r.l.

NUOVE TECNOLOGIE ORTOPEDICHE

di COLELLA GRAZIO e STEFANO
TECNICI ORTOPEDICI DIPLOMATI

Via Roma, 83 - Tel. 0836/502583
Fax 0836 - 502583
73020 SAN CASSIANO (Lecce)

Protesi ortopediche personalizzate

- protesi di arto inferiore
- protesi di arto superiore
- protesi mio-elettriche
- tutori ortopedici
- protesi per malformazioni congenite



Come dare il vostro contributo a

"RAGGIUNGERE"

A - Inviare assegno circolare o bancario (non trasferibile)
intestato a:

"RAGGIUNGERE" al tesoriere Marco Di Battista,
via Monteceneri, 14 - 20155 Milano

B - Effettuare versamento su c/c postale n. 58947201
intestato a:

"RAGGIUNGERE" Ass. Ital. per bambini con malformazioni agli arti, via Cherubini, 6 20145 Milano

C - Effettuare versamento su c/c n. 6565/1 presso la:
CARIPLA Spa filiale di Bresso (Milano) intestato a:

"RAGGIUNGERE"

Coordinate bancarie: CAB 32620 - ABI 6070

JACUZZI EUROPE

Spa
Statale Pontebbana
Km 97,2
Valvassone
(Pordenone)

Il Consiglio Direttivo ricorda a tutti gli associati che, per mantenere in vita **"Raggiungere"** e il relativo giornale è indispensabile la collaborazione di tutti: si invita, perciò, chiunque abbia notizie, informazioni, lettere, fotografie e qualsiasi altro materiale da pubblicare, possibilmente anche su floppy-disk, ad inviarli al responsabile del giornale ad uno dei seguenti indirizzi:

Ferrari Renato
via Eugenio Carpi 20
20131 - Milano

oppure, in forma riservata-personale, a:

Dr. Ferrari Renato
Servizio di Igiene Pubblica USL 20
piazza Leardi 1
15057 - TORTONA (Alessandria)
Tel.: 0131/865300
FAX: 0131/865451