

COMUNICATO STAMPA

Seconda Giornata Nazionale dell'Alfa Mannosidosi: *Rare in Time*

15 giugno 2024 – In occasione della seconda Giornata Nazionale dell'Alfa Mannosidosi, Digital Solutions è lieta di diffondere un comunicato stampa dedicato alla sensibilizzazione e alla condivisione di informazioni su questa rara malattia genetica, coinvolgendo i principali attori che si impegnano in questo campo: **Chiesi Global Rare Diseases in Italia** e l'**Associazione Pazienti AIMPS ETS**. La giornata, celebrata il **15 giugno**, ha il claim **Rare in Time** che sottolinea l'importanza cruciale della diagnosi precoce e del trattamento tempestivo per migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

Diagnosi e cura dell'Alfa Mannosidosi: *Rare in Time!*

L'Alfa Mannosidosi è una malattia genetica ultra-rara (colpisce circa 1 su 500.000-1.000.000 nati vivi) causata dalla carenza dell'enzima alfa-mannosidasi, fondamentale per la degradazione dei mannosidi.

Per una condizione ultra-rara e poco diagnosticata come l'Alfa Mannosidosi, la tempestività nella diagnosi e nell'intervento terapeutico può fare la differenza. Diagnosticare e trattare la malattia in tempo significa offrire ai pazienti e alle loro famiglie la speranza di una vita migliore. Il messaggio della giornata non solo richiama l'attenzione sull'urgenza delle cure, ma invita anche a una maggiore consapevolezza e attenzione verso i segnali precoci della malattia.

L'Impegno di Chiesi Rare Diseases Italia

“Il nostro impegno nella ricerca scientifica è costante e mirato a trovare soluzioni efficaci per l'Alfa Mannosidosi,” dichiara **Alessandra Vignoli, Head of Mediterranean Cluster, Chiesi Global Rare Diseases**. “Come azienda, ci impegniamo ad ascoltare e comprendere le esigenze della comunità e aspiriamo a fornire supporto lungo tutto il percorso. La nostra collaborazione con AIMPS ci permette di unire le forze per diffondere conoscenza sulla malattia ed essere presenti sul territorio.”

Le Parole del Presidente di AIMPS, Flavio Bertoglio

“La nostra Associazione AIMPS ETS si impegna da oltre trent'anni per supportare i bambini affetti da rare malattie genetiche del metabolismo come l'Alfa Mannosidosi,” afferma il Presidente Flavio Bertoglio. “La Giornata Nazionale dell'Alfa Mannosidosi è un momento

fondamentale per superare il disorientamento che spesso vivono i pazienti e i loro caregiver: solo lo scambio di esperienze può migliorare la convivenza quotidiana con la malattia. Vogliamo che questa ricorrenza diventi sempre più rilevante e che si parli della malattia tutto l'anno, non solo il 15 giugno."

Sulla collaborazione con Chiesi Rare Diseases Italia, Bertoglio: "La ricerca scientifica è una priorità, per questo siamo felici di collaborare con Chiesi nelle attività di comunicazione e informazione sulla malattia, campo nel quale ci impegniamo da sempre per poter essere un punto di riferimento immediato per i genitori coinvolti in questa battaglia."

La Storia di Thomas

Monica Giovagnoni, oggi referente per l'Alfa Mannosidosi in AIMPS ETS, racconta la storia di suo figlio Thomas come caso esemplare dell'importanza del battere sul tempo la malattia.

"Quando è iniziato tutto Thomas aveva 3 mesi, cresceva sano con qualche lieve segno aspecifico ma niente di fortemente rilevante. Un pomeriggio come un altro, mentre massaggiavo Thomas lungo la colonna vertebrale avvertivo un gibbo sulla sua schiena. Grazie al sesto senso da madre, influenzato dalla mia formazione fisioterapica, capii subito che qualcosa non andava. Ricordo ancora la visita scrupolosa del pediatra, a seguito di tutti quei sintomi e segni che avevo condiviso con lui e di cui l'ultimo si univa al puzzle."

Dopo una radiografia urgente, Thomas è stato preso in cura all'Ospedale Salesi di Ancona e in sole due settimane è arrivata la diagnosi di Alfa Mannosidosi.

"Ci ha colpito una profonda impotenza che non è riuscita a bloccarci ma anzi ci ha dato la forza di prendere in mano la situazione." continua la madre. "La nostra fortuna è stata poter agire subito con l'ERT sostitutiva con Velmanase e successivamente con il trapianto del Midollo Osseo al Bambin Gesù a Roma. Il nostro è stato un caso fortuito di diagnosi precoce che sta permettendo a Thomas di vivere una vita serena, libera e continuare a far splendere quell'energia devastante che ha dentro di lui."

Monica racconta la storia di suo figlio perché la diagnosi precoce diventi una certezza per altri bambini e per le loro famiglie, non più una casualità o una fortuna e si rivolge a pediatri, insegnanti, genitori: "Divulgando informazioni e formandoci come addetti ai lavori possiamo fare tanto, fino a ottenere lo screening neonatale della malattia: insieme possiamo fare la differenza!"

In questa seconda Giornata Nazionale dell'Alfa Mannosidosi, invitiamo tutti a parlare, informarsi, affidarsi a professionisti e prestare attenzione ai sintomi dei propri bambini. Una diagnosi precoce e un trattamento tempestivo possono fare la differenza. Per ulteriori informazioni, visitate il sito di AIMPS ETS, una piattaforma dove trovare informazioni attendibili e mettersi in contatto con l'Associazione e altre famiglie, per non sentirsi mai soli.



About

AIMPS ETS: L'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini ETS (AIMPS ETS) è un'organizzazione no-profit attiva da oltre trent'anni, dedicata al supporto dei bambini affetti da rare malattie genetiche del metabolismo. AIMPS ETS si impegna a fornire assistenza, informazioni e supporto alle famiglie, promuovendo la ricerca scientifica e favorendo lo scambio di esperienze tra pazienti e caregiver.

www.aimps.it

Chiesi Rare Diseases Italia: Chiesi Rare Diseases Italia è una divisione del Gruppo Chiesi, un'azienda farmaceutica internazionale impegnata nella ricerca, sviluppo e produzione di farmaci innovativi per malattie rare e ultrarare. La missione di Chiesi Rare Diseases è migliorare la qualità della vita dei pazienti attraverso soluzioni terapeutiche avanzate e collaborazioni con associazioni di pazienti e comunità scientifica.

chiesirarediseases.com



Contatti Stampa:

DIGITAL SOLUTIONS ITALIA

Ufficio Stampa

✉ ufficiostampa@digitalsolutionsitalia.it

☎ 3442204087

in [digitalsolutionsitalia](https://www.linkedin.com/company/digitalsolutionsitalia)

🌐 www.dsit.it

AIMPS ETS

✉ info@aimps.it

CHIESI RARE DISEASES ITALIA

✉ info@chiesi.it