

CONVIVERE CON LE MALATTIE RARE DIMENTICATE

Hailey Haliley aspettative di cure e speranze di guarigione

La malattia di Hailey-Hailey (HHD), denominata anche "pemfigo cronico familiare benigno", è stata descritta per la prima volta nel 1939 dai fratelli Howard e Hugh Hailey, da cui prende il nome.

Nonostante la somiglianza istologica al "pemfigo volgare", è evidente che la malattia di Hailey-Hailey non è di natura autoimmunitaria.

L'HHD è una rara patologia dermatologica a trasmissione ereditaria, con modalità autosomica dominante, causata da un difetto di coesione delle cellule sovrabasali dell'epidermide. Questo difetto è dovuto al gene ATP2C1, localizzato sul braccio corto del cromosoma 3 e che regola la pompa del calcio all'interno della cellula.

Insorge di solito dopo i 20-30 anni di età e clinicamente è caratterizzata dalla comparsa ricorrente di vescicole e bolle che rapidamente lasciano erosioni e croste, soprattutto in corrispondenza delle pieghe del corpo: sotto le ascelle, sul collo, nella regione inguinale, nella regione perianale e nella regione sottomammaria nelle donne. Meno frequentemente può comparire al tronco, ai gomiti ed in altre zone del corpo e, seppure con casi esistenti, raramente ne sono coinvolte le mucose (bocca, laringe, esofago, vulva e vagina).

L'andamento della malattia è altalenante poiché si alternano periodi con sintomatologia elevata, a periodi in cui i sintomi scompaiono, a volte, anche spontaneamente. Spesso, a causa di irritazione cronica, possono svilupparsi vegetazioni granulomato-se, circondate da pelle macerata e con fessure, che causano dolore e forte fastidio durante i movimenti, per il sovrapporsi di infezioni batteriche e/o micotiche.

La terapia è esclusivamente sintomatica. Quando sono presenti sovrainfezioni micotiche e/o batteriche è necessario ricorrere all'uso di antibiotici e/o antimicotici per via generale oppure solamente con applicazioni locali, i cortisonici vengono utilizzati

come antinfiammatori, con temporaneo e fugace miglioramento.

In Italia non esistono studi epidemiologici che ci consentano di conoscere né quanti soggetti ne sono affetti, né quanti siano i portatori della mutazione genetica. Neppure negli Stati Uniti, da sempre all'avanguardia per le ricerche scientifiche, esistono dati certi. Solo nel 2006 si è costituita la prima associazione americana dell'HHD e si stima, con molta approssimazione, che i malati colpiti siano **uno su un milione**.

Trattandosi di una malattia geneticamente trasmessa, la terapia può mirare unicamente a ridurre oppure a togliere temporaneamente i sintomi, che si manifestano di solito dopo i 20-30 anni di età.

E' una malattia che condiziona la vita di intere famiglie, i ritmi di vita, i rapporti con la Società e con il Lavoro, con evidenti risvolti psicologici negativi soprattutto per la ridotta capacità fisica e nella sfera affettiva (per le particolari zone colpite), oltre che per l'obbligata sopportazione al dolore. Fattori questi che influiscono in maniera determinante e **negativamente sulla qualità della vita** di chi ne è affetto.



Ascella

Oltre a continue applicazioni farmacologiche atte al contenimento delle manifestazioni della malattia, spesso si è costretti al ricovero in Strutture Ospedaliere per risolvere solo la sintomatologia; l'H.H.D. è una malattia per la quale attualmente non c'è ricerca scientifica che possa dare un contributo utile alla "definitiva risoluzione" della patologia.

Ad oggi **il Ministero della Sanità ancora non ha inserito l'HHD nell'elenco delle malattie rare** e i numeri esigui dei malati sono tali da indurre le aziende farmaceutiche a non avere "interesse" ad operare investimenti.

Inoltre **il costo dei medicinali necessari per le quotidiane applicazioni, è a totale carico dei pazienti** e pesa considerevolmente sul loro bilancio familiare.

Sensibilizzare le Istituzioni sul **riconoscimento dell'Hailey Hailey come malattia rara** e porre l'accento sulla scoperta di "terapie possibilmente risolutive", vuol dire **stimolare la**



ricerca e far nascere nell'animo di chi è malato, la speranza di non essere più dipendente dell'Hailey Hailey, per sé e per le generazioni a venire.

Potrebbero infine essere prodotte medicine uniche, specifiche per la cura, più facilmente utilizzabili, senza associarle ad altre, a carico del Servizio Sanitario Nazionale.

E' bene sottolineare che la spesa sanitaria di oggi, in funzione della prevenzione e della ricerca, si tradurrà sicuramente in un risparmio futuro, sia per le generazioni di malati che per il SSN.

Il fatto di ricercare persone sofferenti della stessa malattia è stata un'esigenza di tutti coloro che si sono incontrati navigando in internet, spinti dalla disperazione di non conoscerla a fondo, di non avere risposte concrete dal mondo medico per la scarsa documentazione e di non riuscire a curarla nel modo giusto.

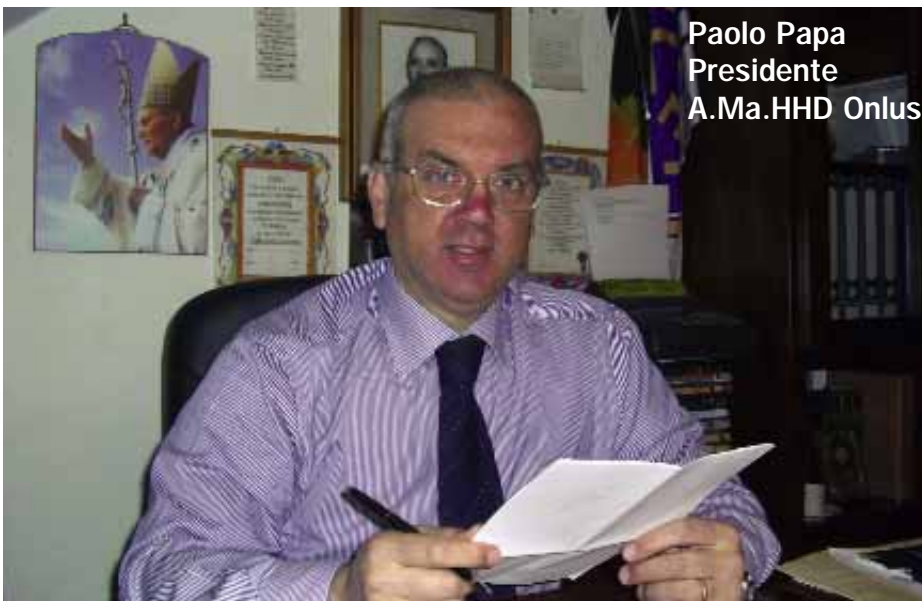
Questi contatti hanno portato, il 15 giugno 2007, alla costituzione dell'A.Ma.HHD ONLUS - ASSOCIAZIONE MALATI DI HAILEY HAILEY DISEASE, iniziativa che sembrava difficilissima, se non impossibile, e che si è concretizzata anche con la realizzazione di un proprio sito web www.amahhd.it



L'**A.Ma.HHD ONLUS** ha sede in Ladispoli, in Via Regina Margherita 15 (fax 06 233209543) e persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale, nell'ambito dell'assistenza socio-sanitaria.

In particolare l'Associazione si propone i seguenti fini:

- * promozione, sviluppo e realizzazione di iniziative volte ad assicurare adeguati mezzi di assistenza ai soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease ed ai loro familiari, in special modo dove l'organizzazione assistenziale pubblica non offre ancora interventi e strutture adeguate;
- * aiuto e sostegno ai soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease nel reperimento delle necessarie cure mediche, sanitarie e assistenziali;
- * promozione e sostegno di iniziative ricreative, culturali, corsi, pubblicazioni, conferenze ed altre manifestazioni rivolte ad esclusivo beneficio dei soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease.
- * promozione della conoscenza della



**Paolo Papa
Presidente
A.Ma.HHD Onlus**

Hailey Hailey Disease, come malattia rara, al fine di favorire la diagnosi e l'efficacia delle cure dei pazienti che ne sono colpiti, nonché l'aggiornamento sulle nuove scoperte scientifiche in materia;

* sensibilizzazione degli organismi politici, amministrativi, sanitari, di stampa e dei mass media, al fine della riduzione delle condizioni di disagio connesso allo stato di soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease.

L' **A.Ma.HHD ONLUS** è un'associazione senza fini di lucro e si supporta grazie ai mezzi di coloro che scelgono di aiutarla in qualità di associati (malati affetti dall'Hailey Hailey) o sostenitori. Trattandosi di una malattia ancora "tutta da

scoprire", è con questo animo che i malati di Hailey Hailey chiedono la collaborazione fattiva di coloro che intendono favorire il raggiungimento degli obiettivi statuari, che potrà avvenire solo con la continua collaborazione scientifica di Strutture Ospedaliere e Medici di alto livello professionale che, nonostante i limiti della conoscenza della malattia, oggi stanno dimostrando la loro grande disponibilità e professionalità per la cura della sintomatologia.

E' possibile sostenere l'**A.Ma.HHD ONLUS** attraverso la donazione di una qualsiasi cifra, con le seguenti modalità:
Tramite bollettino postale sul C/C n. **82826975** - Causale: **Donazione sostenitore**
Intestato a: **A.Ma.HHD ONLUS**

Associazione Malati di Hailey Hailey Disease - Via Regina Margherita 15 - 00055 Ladispoli (RM)
Bonifico bancario sul C/C n. **82826975 - BANCA POSTE ITALIANE - ABI 07601-CAB 03200- CIN T codice IBAN IT16T076010320000082826975** - Causale: **Donazione sostenitore** - intestato a: **A.Ma.HHD ONLUS Associazione Malati di Hailey Hailey Disease - Via Regina Margherita 15 - 00055 Ladispoli (RM)**

Tramite vaglia postale con causale: **Donazione sostenitore** intestato a: **A.Ma.HHD ONLUS Associazione Malati di Hailey Hailey Disease - Via Regina Margherita 15 - 00055 Ladispoli (RM)**

PHYTO GARDA RIMEDI NATURALI

STIMOLABRONZ

ACCELERA LA TUA ABBRONZATURA

IDRATANTE • ANTI-AGE • ANICHE PER LAMPADINE UV

Con MITOGENI naturali del melone

SENZA BETACAROTENE

Vi aspettiamo a **COSMOFARMA 2008**
Pad. 13 - Stand E21