

UNA MALATTIA RARA AL MESE

La Sindrome di Moebius

Una vita senza sorriso

La Sindrome di Moebius è una malattia rara la cui caratteristica principale è la paralisi facciale permanente causata dalla ridotta o mancata formazione dei nervi cranici 6 e 7. Le persone colpite dalla Sindrome di Moebius non possono sorridere, fare smorfie, spesso non possono chiudere e/o muovere gli occhi lateralmente. Anche i nervi cranici Terzo, Quinto, Ottavo, Nono, Undicesimo e Dodicesimo possono presentare dei problemi. In alcuni casi le persone colpite dalla Sindrome di Moebius presentano gravi problemi fisici in diverse parti del corpo. Alla Sindrome di Moebius a volte vengono associate la "Sindrome di Pierre Robin" e la "Sindrome di Poland".

L'aspetto predominante della Sindrome di Moebius è l'anomia facciale ovvero l'assenza di movimento dei muscoli facciali.

Nei neonati il primo sintomo che solitamente si riscontra è la difficoltà di suzione.

Sempre a causa del blocco dei muscoli facciali molti pazienti non riuscendo a chiudere bene la bocca presentano problemi di salivazione/bava. Sono frequenti i casi di strabismo e di persone che presentano malformazioni alla lingua, alla mascella, alle mani, ai piedi (piede torto).

Molti bambini presentano una bassa tonicità dei muscoli, soprattutto nella parte superiore del corpo.



In definitiva i sintomi/aspetti generali possono essere così riassunti:

- * mancanza di espressività facciale, impossibilità a sorridere, fare smorfie;
- * problemi di alimentazione, difficoltà di deglutizione con rischio di soffocamento (a volte sono necessari tubi speciali per nutrire i pazienti; si deve prestare particolare attenzione con cibi solidi);
- * sensibilità dell'occhio a causa dell'impossibilità a chiudere gli occhi (spesso sono consigliati l'utilizzo di occhiali da sole e di cappellini);
- * assenza di movimento laterale degli occhi;
- * ritardo nello sviluppo della moto-

rietà generale causato dalla scarsa tonicità dei muscoli della parte superiore del corpo (in genere i bambini colpiti dalla Sindrome di Moebius iniziano a gattonare più tardi);

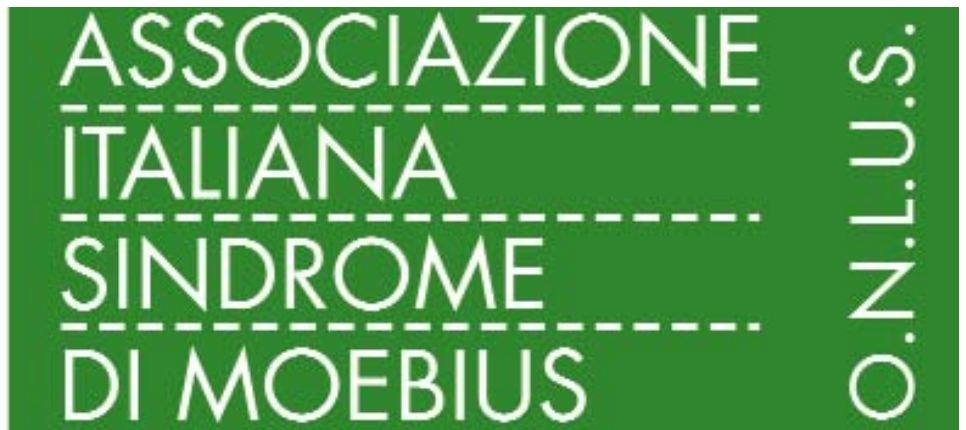
- * strabismo (correggibile con la chirurgia);
- * bava;
- * palato alto, palato schisi;
- * lingua corta o deformata, movimento limitato della lingua;
- * problemi dentali;
- * problemi d'udito (causa fluido nelle orecchie, a volte si deve ricorrere all'utilizzo di particolari tubi);
- * difficoltà a parlare (specialmente con le lettere labiali m, p, b).

La Sindrome di Moebius è poco conosciuta in Italia. Proprio per la scarsa conoscenza della malattia, spesso la sindrome non viene diagnosticata se non dopo mesi/anni dalla nascita.

La rarità della Sindrome di Moebius diventa quindi una complicazione in più oltre alle problematiche fisiche della malattia stessa.

La mancanza di conoscenza causa agli individui affetti dalla Sindrome di Moebius ed alle loro famiglie insicurezza, sconforto e angoscia.

La mancanza di informazione limita anche la diagnosi e la ricerca col risultato che non vengono sviluppate le conoscenze sulle possibili cure, terapie esistenti nel mondo.



L'ASSOCIAZIONE

L'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.I.u.s. è una organizzazione senza fini di lucro fondata da genitori che si sono uniti con lo scopo di combattere la Sindrome di Moebius ed altresì di promuovere in Italia lo sviluppo e la diffusione della ricerca scientifica nel campo della diagnosi e della cura della Sindrome stessa, nonché di favorire il miglioramento dei servizi e dell'assistenza socio-sanitaria in favore dei bambini colpiti dalla Sindrome di Moebius e delle loro famiglie, attuando una progressiva collaborazione con le Associazioni e gli Istituti operanti in Italia e all'estero. Sebbene si tratti di un'associazione giovane, *i risultati* sin qui ottenuti sono di assoluto rilievo, sia dal punto di vista della **visibilità** ottenuta che da quello squisitamente **medico scientifico**.

In particolare è stato realizzato il 1° Convegno Internazionale in Europa sulla Sindrome di Moebius, a Venezia, sull'Isola di S. Servolo, presso la Venice International University, nel mese di Luglio 2001, il 2° Convegno Internazionale a Roma nel mese di luglio 2003, il 3° Convegno Internazionale che si è tenuto Piacenza il 28 e il 29 Maggio 2005 e

il 4° Convegno Internazionale che si è tenuto a Piacenza nelle giornate del 4-5-6 maggio 2007 con la partecipazione di Relatori provenienti da diversi Paesi.

Risultati:

- * esistono percorsi terapeutici e chirurgici da coordinare e, soprattutto, da introdurre in Italia o, per quanto riguarda la chirurgia, in Europa;
- * nasce il comitato scientifico nazionale per la sindrome di Moebius, cui hanno aderito illustri scienziati,

che si è insediato ufficialmente il giorno 17 Dicembre 2001;

- * è in corso, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, il censimento dei 2500 casi che la statistica ci indica possano approssimativamente esistere nell'area di intervento;
- * si è concretizzata la possibilità di organizzazione dei corsi in Italia per l'acquisizione delle innovative tecniche terapeutiche, psicologiche e chirurgiche presentate al convegno, indispensabili nel trattamento della



sindrome di Moebius ma anche di altre affezioni di varia origine e complessità.

In particolare:

Oral-motor-therapy

Terapia di tipo "logopedistico" attuata da tempo negli Stati Uniti dalla dottoressa Sara Rosenfeld-Johnson, con risultati scientificamente documentati. Abbiamo organizzato il 1° e il 2° corso di formazione in Europa di Oral-Motor Therapy, tecnica ideata appunto dalla Dottoressa americana Sara Rosenfeld-Johnson. Il corso, a cui hanno partecipato terapisti e logopedisti provenienti da tutta Italia e da diversi paesi d'Europa, ha riscosso un grosso interesse tanto che le richieste pervenute ci spingono ad organizzare un nuovo periodo di training per gli specialisti italiani. Al fine di allargare la possibilità di utilizzo di questa tecnica anche per altre patologie l'Associazione ha promosso il Corso di Certificazione sulla tecnica Oral-Motor Therapy per 6 Specialiste Italiane tenutosi nelle giornate dal 19 al 23 Febbraio 2007.

Smile Surgery

Sino giugno 2003 una sola persona al mondo era in grado di restituire il sorriso ai bambini. E' il dott. Ronald

Zuker. Primario presso l'Hospital for Sick Children di Toronto. In estrema sintesi l'operazione consiste nell'asportazione di una porzione del gracle dall'interno della gamba al fine di un autotrapianto nella guancia. 170 operazioni eseguite ed altrettanti sorrisi donati a bambini che non ne avevano la possibilità.

Al suo ritorno a Toronto ha dato incarico alla responsabile progetti internazionali dell'Ospedale di contattarci per concordare le possibili collaborazioni. Risultato: per la prima volta il Prof. Zuker si rende disponibile a ricevere in sala operatoria chirurghi stranieri esterni al suo gruppo (da noi indicati), **per iniziare una formazione da concludersi in Italia**. Si tratta di un'opportunità assolutamente irripetibile: egli è disposto a venire a operare presso una struttura in Italia al fine di poter mettere in condizioni una equipe del nostro Paese di operare in autonomia.

Dal mese di Settembre 2002, quindi, è iniziata la formazione di chirurghi italiani per l'apprendimento della chirurgia dello Smile-Surgery. Dopo 2-3 sessioni di formazione a Toronto il Dottor Zuker, da noi invitato, ha operato in Italia in collaborazione con lo staff medico della nostra Associazione. Ora la tecnica è definitivamente

acquisita dal nostro staff medico. Numerose sono le richieste di poter accedere a questa tecnica; richieste che ci vengono avanzate da famiglie italiane e da famiglie provenienti da diversi paesi europei.

M.S.I.

Moebius Syndrome International

A Chicago in data 21 luglio 2002 è stata fondata la confederazione mondiale delle associazioni di supporto alla Sindrome di Moebius; la nuova nata si chiama M.S.I. ovvero Moebius Syndrome International ed il Presidente eletto è il Sig. De Grandi, già Presidente della nostra associazione. Anche questo è un passo notevole; uscirà ora un unico logo per tutte le varie associazioni, un unico comunicato, un unico coordinamento del board scientifico, un unico database mondiale.

Per ottenere i risultati sopra riportati come si può ben comprendere necessitiamo di diversi appoggi e aiuti non solo economici. Nella fattispecie è iniziato dal mese di luglio 2003 la raccolta per la costituzione della prima Banca DNA della sindrome di Moebius in collaborazione con diverse associazioni mondiali.

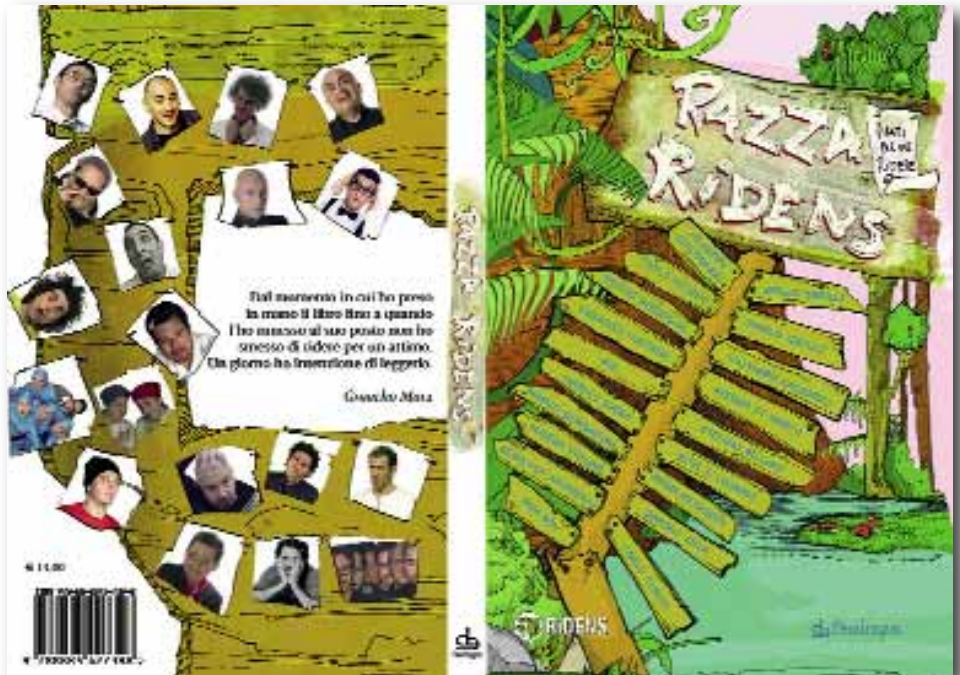
In collaborazione con la Fondazione Americana è stato organizzato il

Sergio Sgrilli Testimonial Associazione Italiana Sindrome di Moebius



1° Convegno medico per lo studio e la cura della malattia che si è tenuto negli Stati Uniti nel mese di aprile 2007.

Nell'anno 2009 abbiamo ottenuto un grande risultato: siamo stati convocati per far parte del gruppo di lavoro assieme al **Presidente del Senato On. Schifani, al Ministero della Salute e all'Istituto Superiore di Sanità**, per la revisione delle leggi assistenziali per i pazienti affetti da malattie rare. Oltre ad essere un grande riconoscimento e una certificazione dell'operato svolto è un grande passo avanti a tutela di tutti coloro che vivono la dura realtà di una vita con una patologia rara. Inoltre il 2009 ha sancito definitivamente un forte legame con molti artisti in primis **Sergio Sgrilli**: grazie ad un'intuizione ed ad un'iniziativa di Sergio Sgrilli è stato pubblicato: **"Razza Ridents: nati per far ridere"**; è un libro scritto dai **comici di Zelig e Colorado** pieno di battute esilaranti che oltre a farvi divertire aiuterà con la sua vendita a finanziare l'attività dell'Associazione (costo copia € 14). E' un'ottima idea per un regalo pieno di risate.



Associazione Italiana Sindrome di Moebius Onlus
P.zza Libero Grassi, 3 - 20053 Muggio' (Mi)
Tel. 039/2726229 - Fax 039/2724931
www.moebius-italia.it

Come sostenere l'Associazione

C.C. Postale n° 2736268
C.C. Bancario n° 180705/91
ABI 8440 - CAB 33430
IBAN IT 74 R 08440 33430 000000180705

presso: Banca di Credito Cooperativo di Carate
Brienza Filiale di Muggio'

Destinazione 5 per 1000 IRPEF

Quest'anno rientriamo anche noi nell'elenco delle Associazioni avente diritto alla destinazione della quota del 5/1000 dell'IRPEF. Bisogna inserire nella dichiarazione dei Redditi il nostro
Codice Fiscale 97272700150

PEDIATRI & GENITORI: insieme contro le ALLERGIE dei BAMBINI

Un aiuto su Internet

All' Ospedale Bambino Gesù di Roma i pediatri sono impegnati a collaborare con i genitori per combattere gli effetti negativi delle allergie nei bambini che ne sono sempre più colpiti. Infatti 10 bambini su cento sono sensibili a polline e polveri, dal 2 al 6% soffre di asma allergico, il 3% riscontra allergie alimentari. Ecco preparata una guida dei pediatri per aiutare i genitori a capire quando intervenire. Anche se la primavera è in ritardo e pioggia, perturbazioni e basse temperature "appesantiscono" i pollini tipici di questo periodo impedendo che si liberino nell'aria a tutto vantaggio dei bambini allergici, è bene, ricordano i pediatri, non abbassare la guardia.

Anche se le condizioni climatiche di quest'anno aiutano chi è allergico, è comunque opportuno prendere per tempo tutte le precauzioni del caso. A cominciare dai test allergometrici che possono essere eseguiti anche in caso di allergia in corso, non in concomitanza con una terapia antistaminica.

Per mettere a disposizione le conoscenze in questa specifica area, chiarendo dubbi e fornendo indicazioni utili, il Bambino Gesù pubblica sul Portale Sanitario Pediatrico www.ospedalebambinogesu.it il "Dossier Allergie", in grado di rispondere alle domande di chi periodicamente deve fare i conti con la reazione esagerata del proprio corpo a sostanze altrimenti inoffensive come polveri, pollini, alimenti, materiali vari. (ANSA).