

## INVITO STAMPA

**VI Giornata delle Malattie Rare, 28 febbraio 2013  
coinvolti 60 Paesi nel mondo con uno spot tutto italiano**

**Conferenza stampa**  
**Giovedì 14 febbraio, ore 11.30, Casa del Cinema - Sala Kodak**  
**Largo Marcello Mastroianni, 1 Roma**

**Presentazione della campagna di comunicazione e del calendario eventi nelle oltre 100 piazze italiane**

Sono tutti italiani i protagonisti della campagna di comunicazione internazionale per la Giornata delle Malattie Rare, il più importante evento al mondo per i malati rari.

La European Organisation for Rare Disease (**EURORDIS**), ideatrice e promotrice a livello europeo della Giornata delle Malattie Rare, ha affidato al regista italiano **Carlo Hintermann** la realizzazione dello spot ufficiale dell'evento. Ma anche gli attori protagonisti dello spot sono italiani: **Margherita Petroni** (Associazione Italiana Sindrome di Noonan ANGELI NOONAN Onlus) e **Simone Gaito** (Associazione Parent Project onlus). I due giovani protagonisti scelti dal regista, infatti, oltre ad essere bravissimi attori, sono entrambi pazienti rari. Le immagini utilizzate nella campagna di comunicazione sono tratte dallo spot e dal suo messaggio finale. Il regista, gli animatori e la produzione, la Citrullo International, come i piccoli attori, hanno offerto la loro opera pro bono.

Nel corso della conferenza stampa verranno presentati, oltre allo spot ufficiale, il tema della VI Giornata delle Malattie Rare 2013: "Malattie Rare senza frontiere", il kit dei volontari e il programma delle attività e degli eventi che coinvolgeranno oltre 100 città in tutta Italia. La Giornata coinvolge centinaia di organizzazioni in tutta Europa, in Russia, in Cina, in Giappone, negli Stati Uniti, in Canada, in Australia e Nuova Zelanda.

Presenti in conferenza:

**Carlo Hintermann**, regista

**Margherita Petroni** e **Simone Gaito**, attori

**Simona Bellagambi**, rappresentante EURORDIS

**Renza Barbon Galluppi**, Presidente UNIAMO FIMR Onlus

**Filippo Buccella**, Presidente Parent Project Onlus

**Antonella Esposito**, Presidente Angeli Noonan Onlus e mamma di Margherita.

**Ufficio Stampa UNIAMO F.I.M.R Onlus**

Serena Bartezzati, Mob+39 349 7615563

[serena.bartezzati@uniamo.org](mailto:serena.bartezzati@uniamo.org)

**Ufficio Stampa Parent Project Onlus**

Stefania Collet, mob.+39 349 5737747

[ufficiostampa@parentproject.it](mailto:ufficiostampa@parentproject.it)

**Relazioni esterne ANGELI NOONAN Onlus**

Angelo Petroni Mob+39 335 1821156

[tesoreria@angelinoonan.it](mailto:tesoreria@angelinoonan.it)

## CHI SIAMO

La Sindrome di Noonan è una malattia genetica rara, congenita, che colpisce un bambino ogni 1000-2500 nati. In Italia, fino al 2007 non esisteva alcuna associazione di pazienti che si occupasse di questa malattia. Nessun punto di riferimento per i bambini colpiti, per le loro famiglie, per gli operatori del settore, per quanti avessero voluto con semplicità informarsi e capire.

Per rispondere a questa domanda di aiuto, a questo bisogno di sostegno, nel quale ci siamo imbattuti per primi noi genitori di Margherita quando fummo informati della situazione di nostra figlia, decidemmo di fondare **“Angeli Noonan” Associazione Italiana Sindrome di Noonan Onlus**. La fondammo con il sostegno attivo di una parte consistente della comunità scientifica italiana, avvalendoci della consulenza dei maggiori genetisti esperti del settore, sotto il forte incitamento delle istituzioni che ci hanno supportato e spronato a dare concretezza alla nostra idea e soprattutto per dare voce e conforto a tutte la famiglie come noi.

L’associazione si occupa delle persone con Sindrome di Noonan e di tutte le cosiddette RASopatie, tra cui la sindrome LEOPARD, la sindrome di Costello e la sindrome CFC Cardio-Facio-Cutanea. Si pone obiettivi semplici e chiari: divulgare a tutti i livelli l’informazione sulla malattia; fornire alle persone coinvolte sostegno ed assistenza psicologica e sociale; sostenere con forza la ricerca scientifica; tutelare e salvaguardare i diritti dei malati e delle loro famiglie; formare gli operatori del settore con corsi di formazione specifica per i volontari e per le varie figure professionali coinvolte.

Tutto questo lo facciamo per dare un futuro migliore a questi bambini, per muovere la ricerca, per non lasciare nessuno mai solo al suo destino.



Rare Disease Day®

**Antonella Esposito**

Mamma di Claudia, Margherita ed Elisa  
Psicoterapeuta

Presidente

ANGELI NOONAN Onlus – Associazione Italiana Sindrome di Noonan

[presidente@angelinoonan.it](mailto:presidente@angelinoonan.it)

[www.angelinoonan.it](http://www.angelinoonan.it)

PARTNERS:



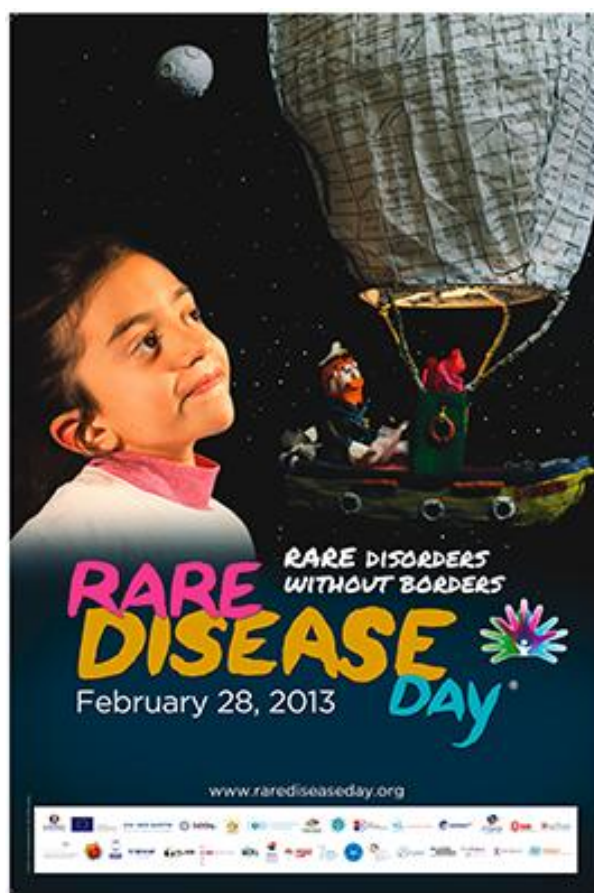
## STORIA DI MARGHERITA

*“Io sono una bambina fortunata, fino a qualche tempo fa avevo difficoltà a camminare bene, cadevo spesso, perdevo l'equilibrio e mi facevo male .. adesso invece corro e salto ... il mio cuoricino funzionava poco e l'abbiamo riparato ... noi dobbiamo aiutare i bambini che soffrono, mamma!”*

Margherita ha sette anni e mezzo ma è davvero una “Piccola Donna”. Saggia, generosa, intuitiva, sensibile ed estremamente acuta. Una creatura con un gran cuore nonostante il suo, già operato all'età di 1 anno, porti con sé una delle problematiche più temibili per una persona con la Sindrome di Noonan, la cardiomiopatia ipertrofica. Lei la sua diagnosi l'ha ricevuta a 6 mesi di vita quando il suo corpicino non riusciva a crescere a causa delle grandi difficoltà ad alimentarsi, dei vomiti continui, dei problemi polmonari e cardiaci. Sul suo bel visino erano già impressi i segni inconfondibili della patologia: ptosi palpebrali, orecchie ad impianto basso, labbra pronunciate e sul suo petto le malformazioni ossee che nel tempo hanno modificato la sua gabbia toracica.

Oggi Margherita frequenta la seconda elementare e grazie alla sua volontà di ferro e agli sforzi di integrazione nel gruppo, non necessita di sostegno scolastico. In barba alla disprassia, alla disgrafia e alla disortografia. Ma lavora sodo! Tra psicomotricità, riabilitazione cognitiva, potenziamento scolastico e palestra, la sua agenda quotidiana rischia di esplodere. Per dormire prende un farmaco, ma a volte non basta perché lei, come la maggior parte degli angioletti Noonan, ha un disturbo dell'attenzione e dell'iperattività, e i suoi risvegli, specie quando è in ansia per qualcosa che dovrà affrontare, sono ripetuti. Ma in quei risvegli c'è tutto il suo mondo fatto di parole complesse, difficili per una bambina della sua età, la sua profondità d'animo, i suoi racconti fantasiosi.

A volte sono i terribili mal di testa a paralizzare il suo flusso di vitalità e lo spettro di un'ulteriore complicazione che i Noonan possono sviluppare a livello del tronco dell'encefalo. Ormai Margherita conosce da sé quale farmaco risolverà la situazione, ma ha imparato e continua a imparare ad avere fiducia in se stessa e nelle sue sensazioni, a massaggiare il suo corpicino ipertonico, a chiudere gli occhi e a visualizzarsi per allontanare i sintomi di una condizione genetica che l'accompagnerà tutta la vita.



## LA SINDROME DI NOONAN

### **Cos'è e come si manifesta la sindrome di Noonan?**

La sindrome di Noonan è una malattia genetica dalle caratteristiche cliniche particolarmente variabili, con un'incidenza stimata di un caso ogni 1000-2500 nati. Le manifestazioni più frequenti includono cardiopatie congenite (nel 70% dei pazienti), bassa statura, un aspetto caratteristico del volto (abbassamento delle palpebre, occhi distanziati, orecchie grandi e ruotate posteriormente), malformazioni del torace, deficit cognitivi variabili, tendenza al sanguinamento e criptorchidismo (mancata discesa dei testicoli nello scroto).



### **Come si trasmette la sindrome di Noonan?**

La sindrome può essere sporadica (il difetto genetico responsabile insorge in modo spontaneo) oppure ereditata dai genitori. In questo caso la trasmissione avviene con modalità autosomica dominante: è sufficiente cioè una copia alterata del gene per sviluppare la malattia. In circa il 50% dei casi, la sindrome è causata da mutazioni del gene PTPN11, mentre in una piccola percentuale di pazienti sono state identificate mutazioni nei geni KRAS, NRAS, RAF1, BRAF e SOS1. Nel complesso, le mutazioni nei geni identificati si riscontrano in circa il 75% dei pazienti con diagnosi clinica della malattia. Mutazioni nei geni SHOC2 e CBL sono state riscontrate in soggetti con caratteristiche cliniche parzialmente sovrapponibili alla sindrome di Noonan.

### **Come avviene la diagnosi della sindrome di Noonan?**

La diagnosi avviene in base alle caratteristiche cliniche ed eventualmente all'analisi della storia familiare e può essere confermata con un'indagine genetica (ricerca di mutazioni nei geni PTPN11, RAF1, KRAS, SOS1, NRAS e BRAF). Va comunque ricordato

che, per molti pazienti, la causa genetica della malattia non è ancora stata identificata. Inoltre, vista la variabilità clinica della malattia, l'analisi molecolare di altri geni implicati in malattie correlate (HRAS, MEK1, MEK2, CBL e SHOC2) può indirizzare verso una più corretta valutazione clinica. Se una mutazione responsabile è già stata identificata in un componente della famiglia, si può effettuare una diagnosi prenatale con l'indagine genetica del feto attraverso villocentesi o amniocentesi.

### **Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili per la sindrome di Noonan?**

Non esiste una terapia specifica, anche se studi preclinici su modelli animali sono in corso per valutare l'efficacia di alcuni farmaci che inibiscono in maniera specifica l'attività degli enzimi "mutati" responsabili della malattia. Alcune lesioni cardiache devono essere corrette per via chirurgica, mentre in alcuni casi è consigliata l'assunzione di ormone della crescita. In generale, i bambini affetti dalla sindrome vanno tenuti sotto controllo per quanto riguarda la funzionalità cardiaca, la crescita, lo sviluppo motorio, la coagulazione del sangue. Se seguita in modo adeguato, la maggior parte dei bambini colpiti cresce normalmente e raggiunge senza problemi l'età adulta.

## RIFERIMENTI

Angeli Noonan Onlus è

- affiliata a **UNIAMO F.I.M.R. Onlus**, Federazione Italiana Malattie Rare ([www.uniampo.org](http://www.uniampo.org))
- membro di **EURORDIS**, Alleanza Europea Malattie Rare ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org))
- socio fondatore di **LA.V.O.RARE Onlus**, Associazione di Volontariato Ospedaliero per le Malattie Rare, e del **M.I.R. Movimento Italiano Malati Rari Onlus** ([www.movimentorari.it](http://www.movimentorari.it))
- è presente nel portale del **CNMR Centro Nazionale Malattie Rare** dell'Istituto Superiore di Sanità
- è presente nel portale **ORPHANET** ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))
- è "Associazione Amica" di **TELETHON** ([www.telethon.it](http://www.telethon.it))

## ORGANIZZAZIONE



### Consiglio Direttivo (Soci Fondatori)

- Presidente **Antonella Esposito**
- Vicepresidente e Tesoriere **Angelo Petroni**
- Consigliere **Marisa L. Corgiolu**

### Comitato Direttivo (Operativo)

- Presidente **Antonella Esposito** ([presidente@angelinoonan.it](mailto:presidente@angelinoonan.it)) +39 338 7816915
- Vicepresidente e relazioni esterne **Angelo Petroni** ([tesoreria@angelinoonan.it](mailto:tesoreria@angelinoonan.it)) +39 335 1821156
- Segretari Nazionali **Maria Tiziana Cialone**, **Pietro Chiofi** ([segreteria@angelinoonan.it](mailto:segreteria@angelinoonan.it))
- Referente Reg. Veneto **Isabella Tessari**, **Giambattista Sanson** ([veneto@angelinoonan.it](mailto:veneto@angelinoonan.it))
- Referente Reg. Lombardia **Serena Quadrio**, **Alessandro Blesio** ([lombardia@angelinoonan.it](mailto:lombardia@angelinoonan.it))
- Referente Reg. Toscana **Ilenia Penco**, **Andrea Taverna** ([toscana@angelinoonan.it](mailto:toscana@angelinoonan.it))
- Referente Reg. Lazio **Catia Cianfarani**, **Corrado Tesserì** ([catia.cianfarani@angelinoonan.it](mailto:catia.cianfarani@angelinoonan.it))
- Referente Reg. Campania **Anna Papparone**, **Luigi Farro** ([campania@angelinoonan.it](mailto:campania@angelinoonan.it))
- Referente Reg. Puglia **Grazia Navarra**, **Nicola Michea** ([puglia@angelinoonan.it](mailto:puglia@angelinoonan.it))
- Responsabile Progetto PDTA **Gabriele Campini** ([gabriele.campini@angelinoonan.it](mailto:gabriele.campini@angelinoonan.it))
- Fund Raising Mercati e Fiere **Barbara Sannella** ([mercatiefiere@angelinoonan.it](mailto:mercatiefiere@angelinoonan.it))

### Staff di Supporto

- Segretaria Amministrativa **Debora Moretti** ([debora.moretti@angelinoonan.it](mailto:debora.moretti@angelinoonan.it))
- Comunicazione ed Eventi **Daniela Sebastio** ([daniela.ebastio@angelinoonan.it](mailto:daniela.ebastio@angelinoonan.it))
- Consulente scientifico **Laura D'Andrea** ([laura.dandrea@angelinoonan.it](mailto:laura.dandrea@angelinoonan.it))
- Commercialista e consulente del lavoro **Giorgio Sartori** ([g.sartori@studiosartori.org](mailto:g.sartori@studiosartori.org))
- Comunicazione web **Alessandro Calzetta** ([info@alessandrocalzetta.it](mailto:info@alessandrocalzetta.it))
- Consulente fiscale **Giovanni Scaffa** ([gscaffa@gmail.com](mailto:gscaffa@gmail.com))
- Volontari **Norma Esposito**, **Ornella Mendola**

## CONTATTI

Sede Legale c/o LAB. P.C.P. Lab. Psicologia Cognitiva Post-razionalista, Via A. Chinotto, 1 - 00195 ROMA  
Sede Operativa Via di Casal Bruciato, 11 - 00159 ROMA, tel e fax +39 06 43253789 - Per **diventare socio** invia i tuoi dati (nome, cognome, indirizzo, telefono ed email) all'indirizzo [segreteria@angelinoonan.it](mailto:segreteria@angelinoonan.it), oppure per posta ordinaria a ANGELI NOONAN Onlus Via di Casal Bruciato n. 11 cap 00159 ROMA. **Fai una donazione** (o versa la quota socio 2013 di 25 euro) sul c/c Unicredit Banca intestato a ANGELI NOONAN Onlus IBAN IT13P0200805141000010831455 bonifici da estero codice BIC SWIFT: UNCRITM1735. **Donaci il 5Xmille Codice Fiscale 97456430582**. Cerca la pagina facebook ufficiale **Angeli Noonan** e clicca **mi piace**. Visita il nostro **Charity Shop on line** accedendo al sito ufficiale [www.angelinoonan.it](http://www.angelinoonan.it)