

Lottiamo insieme contro la Sclerosi Tuberosa

TSC (Sclerosi Tuberosa)

La Sclerosi Tuberosa è una malattia ereditaria autosomica dominante con una prevalenza di 1/10.000 nati. La TSC si manifesta a causa di un difetto di un gene sul cromosoma 9 (detto TSC1, per Tuberous Sclerosis Complex gene 1, situato nella regione 9q34) o di un gene sul cromosoma 16 (TSC2, in 16p13.3). entrambi i geni sono oncosoppressori e codificano rispettivamente la Tuberina e l'Amartina. Oltre la metà dei casi sono sporadici (mutazioni de novo); la penetranza raggiunge il 95% e l'espressività varia ampiamente anche all'interno di una stessa famiglia. In età adulta il 95% dei pazienti presenta lesioni molto evocative: angiofibromi facciali, tumori di Koenen, placche fibrose alla fronte e al cuoio capelluto, angiomiolipomi renali, noduli subependimali o tuberosità corticali multiple, amartomi retinici. I sintomi possono essere molto modesti durante l'infanzia. L'epilessia, spesso generalizzata, è comune (60% dei casi) e difficile da controllare. Il ritardo mentale è presente in oltre il 50% dei casi.

Una diagnosi accurata è essenziale per riconoscere e trattare le lesioni sintomatiche (lesioni neurologiche, renali, cardiache e a volte polmonari), dato che sono le principali cause di morte nei pazienti. La consulenza genetica è resa difficile dalla grande variabilità dei fenotipi. Circa due terzi delle mutazioni verificate nei pazienti affetti sono state trovate in TSC2 e lo spettro è molto eterogeneo: include mutazioni troncanti (non senso, IVS, frameshift), missenso, ampie delezioni e complessi riarrangiamenti cromosomici.

Collabora con noi, dona il
5 per mille

Firma in questo quadro e
scrivi il codice fiscale della

**ASSOCIAZIONE
M. BASCHIROTTO ONLUS:**

02037150246

Firma in questo quadro e scrivi il codice fiscale dell'Associazione

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (in caso di scelta FIRMARE in UNO degli spazi sottostanti) Indirizzo del volontario, delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale, delle associazioni e fondazioni	Preselezionato dalla ricerca scientifica e dalle università
IRPEF	Nome
Codice fiscale del beneficiario (eventuale)	Codice fiscale del beneficiario (eventuale)
02037150246	
Preselezionato dalla ricerca sanitaria	Altre società civili del settore di ricerca del contribuente
Nome	Nome
Codice fiscale del beneficiario (eventuale)	

In ogni caso è questo spazio nell'abbonamento al trattamento dei dati, a piazza che i dati personali del contribuente vengono utilizzati solo dall'Agenzia delle Entrate per attività di ruolo.

AVVERTENZE: Per esprimere la scelta e la parte di una delle finalità di destinazione della quota del cinque per mille dell'IRPEF, il contribuente deve esprimere la propria firma nel riquadro corrispondente. Per alcune delle finalità il contribuente ha la facoltà di indicare anche il codice fiscale di un soggetto beneficiario. In tal caso deve essere fatto esclusivamente per uso della finalità beneficiaria.

Le donazioni, detraibili, possono essere
effettuate anche con bonifico/bollettino postale:

C/C Bancario presso:

BANCA POPOLARE DI VICENZA

Agenzia di Contrà Porti, 12 - Vicenza

Iban code: IT88F 05728 11810 010570009800

C/C Postale: 17000365

ISTITUTO MALATTIE RARE "M. BASCHIROTTO" (B.I.R.D.)

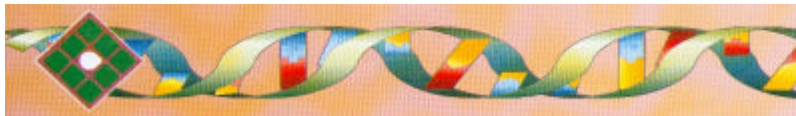
Onlus

La Fondazione Malattie Rare Mauro Baschirotto Onlus e l'Associazione Malattie Rare Mauro Baschirotto hanno fondato l'Istituto B.I.R.D. il quale opera nel Sistema Sanitario in quanto riconosciuto dalla Regione Veneto con D.G.R. n. 149 del 3/08/1999 e accreditato con D.G.R. n. 769 del 12/7/2002 come Centro Diagnostico Riabilitativo extraospedaliero per la Diagnosi, Terapia e Cura delle Malattie Rare.

L'Istituto si pone l'obiettivo di poter offrire delle risposte ai pazienti affetti anche da una patologia poco conosciuta. Le innumerevoli richieste di aiuto che arrivano da tutta Italia e non solo, vogliono dimostrare come la presenza di una struttura di riferimento come l'Istituto di Costozza di Longare sia fortemente ricercata e apprezzata.

In particolare svolge:

- Attività di **Diagnostica convenzionata** con il SSN per la Genetica Medica. Il Laboratorio di Genetica Medica esegue numerose indagini genetiche.
- Attività di **Riabilitazione Ambulatoriale e a ciclo diurno**.
- A seconda delle necessità e delle varie patologie opera un'équipe di medici specialisti, fisioterapisti, psicologi, educatori, logopedisti, dietologi e altre figure professionali per applicazione di **protocolli riabilitativi a singoli e a gruppi di malati** affetti dalla stessa patologia.
- Attività di **visite polispecialistiche** nell'ambito di fisiatria, neurologia, genetica medica, pediatria e altre specialità
- Attività di **informazione e formazione** per medici, operatori sanitari e di assistenza a pazienti e famiglie.
- Attività di **Ricerca per possibili applicazioni cliniche di cure innovative**.
- **Esami ecografici**

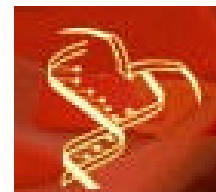


Gruppo
TSE

Gruppo Volontari
Sclerosi Tuberosa

&

B.I.R.D.



Istituto Malattie Rare
"M. Baschirotto"

*Insieme vinceremo
le Malattie Rare...
e tu?...*