

**Annotazioni**

**INFORMATIVA PRIVACY ex D.Lgs. 30 Giugno 2003 n. 196 (Codice in materia di protezione dei dati personali), Regolamento europeo per la protezione dei dati personali n. 679/2016 (GDPR) (\*)**

(\*) Desideriamo informarla che, ai sensi dell'art. 13 dell'ex Decreto Legislativo del 30 Giugno 2003 n. 196 e dell'art. 13 del Regolamento (UE) 2016/679 (GDPR), con riferimento ai dati personali che si intendono fare oggetto di trattamento, si forniscono le seguenti informazioni. Il D.Lgs n. 196 del 30 giugno 2003 (Codice in materia di protezione dei dati personali) prevede la tutela delle persone e di altri soggetti rispetto al trattamento dei dati personali. Secondo, questa normativa, tale trattamento sarà improntato ai principi di correttezza, liceità e trasparenza e di tutela della Sua riservatezza e dei Suoi diritti.

I dati personali raccolti mediante le procedure di registrazione, tramite questo modulo, saranno registrati su database dell'associazione, con sede legale in Formia, Via San Pietro n. 4, che ne sarà Titolare e Responsabile per il trattamento, nella persona del suo Legale Rappresentante.

I trattamenti saranno svolti in modalità manuale, cartacea e mediante strumenti elettronici, garantendone comunque la sicurezza e la riservatezza.

I dati saranno utilizzati per:

- a) la corrispondenza e rintracciabilità;
  - b) inviare comunicazioni ed informazioni di carattere socio-sanitario;
  - c) soddisfare indagini statistiche, sanitarie e socio-assistenziali, in forma anonima, anche per conto di terzi, tramite l'invio di questionari ed in modo da non risalire all'interessato;
  - d) provvedere a tutti gli eventuali adempimenti contabili, fiscali e di legge.
- Inoltre, per i malati e/o loro familiari, i dati saranno utilizzati anche per lo svolgimento di altre attività istituzionali indicate nella nota 4).

Le sono garantiti tutti i diritti previsti dagli artt. 15-22 del Regolamento (EU), GDPR. E' possibile consultare l'informativa completa dalla sezione "AssociaCi" del sito dell'A.I.L.U., alla pagina: [www.associazioneailu.org/associarsi/](http://www.associazioneailu.org/associarsi/)

(1) Si tratta di dati che vengono inseriti nel libro soci e nella banca dati presso la sede dell'A.I.L.U. Sono necessari per la gestione del rapporto associativo: pertanto, il loro conferimento è obbligatorio per la prosecuzione del rapporto.

(2) Questi dati sono facoltativi. Si consiglia, però, di fornirli perchè utili per una migliore comunicazione.

(3) Questo dato può essere utile per permettere all'A.I.L.U. di individuare persone che potrebbero effettuare una collaborazione volontaria in determinati settori riguardanti gli scopi dell'associazione.

(4) Questi dati sono necessari per effettuare i seguenti trattamenti:  
 e) fornire ai malati di leucodistrofie in particolare e forme patologiche rare e alle loro famiglie informazioni ed assisterli; f) stabilire e coordinare una rete di comunicazione tra le famiglie colpite da leucodistrofie in particolare e malattie rare; g) stabilire una statistica interna sulla frequenza delle leucodistrofie e malattie affini (patologie rare).

Onde perseguire lo scopo di stabilire e coordinare una rete di comunicazione tra le famiglie colpite da queste malattie, il nominativo potrà essere comunicato agli altri soci ordinari, ai simpatizzanti (comunque malati) e ai soggetti non soci (ma comunque malati vicini all'associazione); pertanto, essendoci la trasmissione dei propri dati ad altre famiglie con la stessa Sindrome, è necessario il consenso.

5) I soci ORDINARI sono coloro affetti da leucodistrofie e/o da malattie rare. I soci SOSTENITORI sono le persone fisiche e giuridiche che ne fanno richiesta e che si interessano alla vita e all'attività dell'A.I.L.U. Nello Statuto, poi sono presenti anche altre tipologie di socio: Fondatori, Benemeriti, Simpatizzante.

**AIUTACI, ADERISCI:**  
**COMPILA QUESTA SCHEDA**  
**E SPEDISCI ALL'A.I.L.U.**

ASSOCIAZIONE ITALIANA LEUCODISTROFIE UNITE  
 E MALATTIE RARE

Via San Pietro, 4 04023 FORMIA (LT) E-mail: [ailu@libero.it](mailto:ailu@libero.it)

invalidante decorso della malattia il più confortevole possibile. Le ricerche sulle cause e le cure di questo gruppo di malattie e i vari disturbi connessi (soprattutto neurologici) sono lunghe e costose.

**L'ASSOCIAZIONE ITALIANA  
 LEUCODISTROFIE UNITE E MALATTIE RARE**

L'A.I.L.U., nata nel 1988 per volontà di alcuni malati, medici e persone di "buona volontà", è un'organizzazione senza scopo di lucro, impegnata nella lotta alle malattie leucodistrofiche in particolare e, più in generale, delle malattie rare. I suoi fini sono così sintetizzati:

- Far conoscere con ogni mezzo le leucodistrofie e le patologie rare.
- Fornire informazioni e sostegno ai malati e le loro famiglie, riunire i malati, e stabilire e coordinare una rete di comunicazione tra loro.
- Curare i contatti con Enti Pubblici e Privati e con le associazioni che si occupano di disabilità o altre malattie simili, anche per l'applicazione delle leggi sanitarie esistenti e/o crearne di nuove più rispondenti alla realtà dei "deboli".
- Volgere azioni di stimolo per lo studio dei farmaci per le patologie rare (in particolare le leucodistrofie) e per l'istituzione di centri di assistenza sanitaria, psicologica e sociale.
- Promuovere e sostenere le ricerche mediche e assistenziali.
- Favorire la formazione e l'aggiornamento di operatori sanitari medici e sociali, anche nell'ambito di attività assistenziali già organizzate.

Per raggiungere i suoi scopi, l'A.I.L.U. svolge diverse iniziative, è "amica" di **TELETHON** e aderisce ad unioni di organizzazioni socio-sanitarie e di volontariato, tra cui: **EURORDIS** (Organizzazione Europea Malattie Rare) e **UNIAMO** (Federazione Italiana Malattie Rare).

**COME AIUTARE L'A.I.L.U.**

- Con il tuo **5 per mille all'A.I.L.U.** (C.F. 90006330592)
- Tramite il **C/C Postale** (n. 12451043)
- Codice IBAN: IT55 T076 0114 7000 0001 2451 043
- Tramite il **C/C Bancario** (Banca Popolare di Fondi - filiale di Formia)
- Codice IBAN: IT73 M052 9673 980C C007 0040 106
- Tramite **versamenti diretti**, con rilascio di ricevuta
- Sostenendo le nostre azioni per **raccolta fondi**
- Diventando **nostro socio** (quota annua minima: **11,00 euro**)
- Diventando **volontario A.I.L.U.**

**GRAZIE PER IL VOSTRO AIUTO**

A.I.L.U. - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite e Malattie Rare

**Affrontiamole insieme!**

Via San Pietro, 4 04023 FORMIA (LT) Tel/Fax 0771/24939  
 E-mail: [ailu@libero.it](mailto:ailu@libero.it)

[www.associazioneailu.org](http://www.associazioneailu.org)

**facebook** <http://www.facebook.com/groups/associazioneailu/>  
 Iscriviti al nostro gruppo



**A.I.L.U.**  
 Associazione Italiana  
 Leucodistrofie Unite  
 e Malattie Rare  
**associazioneailu.org**

*Personalità giuridica della Regione Lazio*

**Affrontiamole insieme**

**LE LEUCODISTROFIE**

Il termine "Leucodistrofia" deriva dal greco: "Leuco" (bianco), "distrofia" (crescita o sviluppo imperfetto), ed indica delle patologie (*leucodistrofie*), causate da un difetto genetico che porta all'accumulo di sostanze che degradano la mielina o ne interferiscono con la sintesi. Nei pazienti affetti, la mielina non è più in grado di trasmettere le corrette informazioni al sistema nervoso: essa non si riforma, si deteriora o è troppo abbondante.

Trattasi di malattie inizialmente asintomatiche, in cui si manifestano successivamente sintomi di rigidità muscolare, ipotonia, deficit visivi e/o uditivi, ritardo psico-motorio, perdita di abilità acquisite. Le caratteristiche di ogni leucodistrofia dipendono dal tipo di difetto genetico, e quindi di metabolica tossica che si accumula.

Sono, quindi, patologie ereditarie, gravemente invalidanti e degenerative, che interessano il sistema nervoso centrale, le ghiandole surrenali e altri organi, comportando un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive e nervose, squilibrando gli ammalati, che possono giungere ad uno stato di vita vegetativa o alla morte. Molti disturbi possono essere comuni ad altre malattie, pertanto si potrà fare una esatta diagnosi solo dopo aver escluso patologie più comuni attraverso approfondite indagini.

**Sono note diversi tipi di leucodistrofie, come:**

- **Adrenoleucodistrofia (ALD):**  
 malattia X-linked, dovuta alla scarsa capacità di degradare gli acidi grassi a catena lunga (VLCFA).
- **Adrenomieloneuropatia-AMN** (variabilità fenotipica dell'ALD):  
 comporta sintomi neurologici dopo i 20 anni.
- **Leucodistrofia Metacromatica (MLD):**  
 a trasmissione autosomica recessiva, è causata da un deficit di arilsulfatasi A (ASA), per cui si ha un accumulo di solfatidi in diverse parti del corpo, tra cui reni e colecisti.
- **Leucodistrofia di Krabbe:**  
 rara malattia autosomica recessiva, degenerativa, dovuta all'accumolo di glicolipidi prevalentemente nel sistema nervoso, determinato dalla carenza dell'enzima galattocerebrosidase (GALC).
- **Malattia di Alexander:**  
 è rara, a trasmissione autosomica recessiva,

neurodegenerativa, dovuta ad una degenerazione della materia bianca del Sistema Nervoso Centrale.

- **Malattia di Canavan:** disordine raro a trasmissione autosomica recessiva, causata dalla scarsa produzione di aspartililasi, un enzima che degrada l'acido N-acetil aspartico.
- **Malattia di Pelizaeus-Merzbacher:** malattia progressiva dovuta al difetto enzimatico della proteina PLP, con distruzione delle guaine mieliniche.
- **Sindrome di Zellweger:** malattia rara autosomica recessiva, caratterizzata dall'assenza di perossisomi (che distruggono le sostanze tossiche) nel cervello, fegato e reni.
- **Morbo di Refsum:** malattia autosomica recessiva, dovuta ad un accumulo di acido fitanico nel plasma e nei tessuti.
- **Xantomatosi Cerebrotendinea (CTX):** raro disordine recessivo del metabolismo lipidico, caratterizzato da un difetto congenito della sintesi della bile acida e dell'accumulo degli steroli.
- **Leucodistrofie di causa indeterminata.** La cui diagnosi sarà delineata dopo l'esclusione di altre malattie del genere.
- **Altre, come Sindrome di CASH, Sindrome di Aicardi -Goutières, difetti della mielina.**

**Le Leucodistrofie insorgono** preferibilmente in epoca neonatale, infantile e adolescenziale, non risparmiando l'età adulta e la senescenza ma, il più delle volte, poiché le forme dell'adulto e dell'anziano sono attenuate, rimangono misconosciute.

**Possono essere trasmesse** con meccanismo autosomico recessivo (es. leucodistrofia metacromatica e leucodistrofia a cellule globoidi - entrambi i genitori devono essere portatori non affetti del gene malattia perché il 25% dei figli sia malato), o con modalità legata all'X (es. adrenoleucodistrofia - in genere solo i maschi presentano i sintomi, mentre le femmine risultano essere portatrici sane o presentano sintomi modesti in età avanzata).

**La diagnosi** si basa sull'osservazione clinica e viene in genere sostenuta da esami strumentali (risonanza magnetica dell'encefalo, elettromiografia) e di laboratorio (misurazione dell'attività degli enzimi coinvolti o ricerca delle sostanze tossiche che si accumulano). Sono disponibili analisi genetiche che permettono di confermare la diagnosi e possono essere utilizzate per la diagnosi prenatale.

Per alcune forme di leucodistrofia sono disponibili **approcci terapeutici** basati sul trapianto di cellule staminali ematopoietiche che hanno dimostrato di essere efficaci se effettuati nelle fasi molto precoci della malattia o ancor meglio in fase presintomatica.

**Le Leucodistrofie rientrano nel gruppo delle malattie rare.**

### LE MALATTIE RARE

Sono definite rare le malattie che colpiscono un numero ristretto di persone rispetto alla popolazione generale. In Europa, una malattia è considerata "rara" quando colpisce **meno di 1 persona ogni 2.000 abitanti**. Tuttavia questa frequenza può variare nel tempo e dipende anche dall'area geografica

considerata, cioè può essere rara in una regione italiana e/o in una zona dell'Europa e/o del Mondo, ma essere frequente in un'altra: ad esempio, la Talassemia, un'anemia di origine genetica, è rara nel Nord Europa, ma è frequente nelle regioni del Mediterraneo. Allo stesso modo, esistono molte malattie che possiedono varianti rare.

Esistono migliaia di malattie rare: attualmente **ne sono state calcolate 6.000-7.000** e ne vengono descritte di nuove regolarmente nelle pubblicazioni scientifiche.

Nel complesso, si stima che le malattie rare possono colpire 30 milioni di cittadini dell'Unione Europea. **L'80% di queste patologie sono di origine genetica, il 75% colpisce in età pediatrica e sono spesso croniche e mortali.**

### PREVENZIONE

E' utile e importante affidarsi alla prevenzione che, attraverso moderne indagini diagnostiche può consentire una diagnosi precoce, permettendo di scoprire lo stato di salute del portatore in molti tipi di leucodistrofie e, più in generale, si chi è affetto da patologie rare.

Se la malattia viene diagnosticata, la famiglia dovrebbe rivolgersi ad un medico ben informato per eseguire altri controlli ed eventuali terapie disponibili. Se una coppia vuole avere bambini e nella loro storia familiare risultino casi di malattie genetiche, è utile rivolgersi al medico che potrà consigliare di rivolgersi a centri specialistici per l'indagine di screening su affezioni trasmesse geneticamente.

È importante conoscere e parlare di tali malattie, affinché sia sinonimo di prevenzione. **La prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare vengono favoriti attraverso la creazione di reti, lo scambio di esperienze, la formazione e la diffusione delle conoscenze disponibili.**

### TRATTAMENTO E TERAPIE - FARMACI ORFANI

Molti farmaci per la terapia delle malattie rare sono "orfani" nel senso che, non essendo in grado di garantire il recupero degli investimenti in ricerca, visto l'esiguo numero di pazienti che possono averne bisogno sono studiati in maniera ancora non sufficiente a livello internazionale. Pertanto, è sempre più importante un sostegno economico pubblico alla ricerca sui farmaci orfani e innovativi.

Le conoscenze attuali sul meccanismo delle più comuni malattie rare (tra cui le leucodistrofie), consentono ancora limitate possibilità di intervento terapeutico ma, grazie agli sforzi dei ricercatori di tutto il mondo (tra cui l'Italia) e all'impegno delle associazioni di pazienti, tanti sono stati i progressi compiuti, soprattutto sul piano diagnostico e, per esempio, in alcune forme leucodistrofiche, anche sul piano terapeutico, con la messa a punto di terapia sostitutiva, dietetica, dei trapianti di midollo osseo, della immunosoppressione e della terapia genica.

È importante che le famiglie dei soggetti affetti da patologie rare siano supportate da un completo ed efficace servizio di assistenza medico-sanitaria-psico-sociale e da strutture sanitarie e sociali efficienti, che possono far fronte alle situazioni di emergenza, e per rendere il prolungato ed



### MODULO DI ADESIONE ALL'A.I.L.U. (\*) Associazione Italiana Leucodistrofie Unite e Malattie Rare

..... sottoscritt.... (1) .....

Codice Fiscale (1) .....

Nat.... a (1) ..... Il (1) .....

Residente a (1) .....

Cap (1) ..... Provincia (1) .....

Via (1) .....

Telefono (1) ..... Cellulare (2) .....

E-mail (2) ..... Fax e/o altri contatti (2) .....

.....

Professione (con eventuale sede di lavoro) (3) .....

.....

Persona malata (4)  o Genitore (4)  o Parente (4)  o Altro (4)

Patologia (4) ..... N. malati (4) .....

CHIEDE di essere iscritto all'A.I.L.U. (5), in qualità di socio:  
**ORDINARIO**  oppure **SOSTENITORE**

e prende atto - acquisite le informazioni fornite dal Titolare del trattamento ai sensi del "Regolamento EU 2016/679" (GDPR) - (vedi annotazioni dietro al modulo) - dei fini istituzionali per i quali il trattamento verrà effettuato, pertanto, per permettere all'A.I.L.U. di trattare o non trattare i relativi dati inerenti lo svolgimento delle seguenti finalità:

#### ESPRIMI IL CONSENSO:

- a) corrispondenza e rintracciabilità; **SI**  oppure **NO**
- b) inviare comunicazioni ed informazioni di carattere socio-sanitario; **SI**  oppure **NO**
- c) soddisfare indagini statistiche, sanitarie e socio-assistenziali, in forma anonima, anche per conto di terzi, con l'invio di questionari ed in modo da non risalire all'interessato; **SI**  oppure **NO**
- d) provvedere a tutti gli eventuali adempimenti contabili, fiscali e di legge; **SI**  oppure **NO**
- e) fornire ai malati di leucodistrofie e malattie rare e alle loro famiglie informazioni ed assisterli; **SI**  oppure **NO**
- f) trasmettere ad altre famiglie con la stessa sindrome i propri dati, per stabilire e coordinare una rete di comunicazione tra loro; **SI**  oppure **NO**
- g) stabilire una statistica interna sulla frequenza delle leucodistrofie e malattie rare. **SI**  oppure **NO**

Versa la quota annua d'iscrizione su:  
C/C Postale  C/C Bancario  Altro

Data..... Firma.....

