



CHI SIAMO L'associazione nasce dall'unione di tre mamme con bambine affette da questa rarissima patologia.

Il nome è il risultato dato dalle iniziali dei nomi di queste tre splendide bambine

ANNALISA, MATILDE ED ALESSANDRA.

Tutto ha avuto inizio grazie ad un gruppo facebook nel quale sono presenti casi provenienti da tutto il mondo. Non essendoci finora un'associazione, era per noi l'unico riferimento, l'unico modo per confrontarci e per sostenerci l'un l'altra.

Tramite questo **gruppo** abbiamo iniziato a contattarci quotidianamente, ad informarci tramite gli ospedali di riferimento, i genetisti, le strutture in convenzione che hanno in carico le nostre bambine, le neuropsichiatre, i terapeuti e raccogliendo così quante più informazioni possibili.

Da qui l'idea... fare qualcosa di concreto per le nostre bambine e per tutti i casi conclamati e non.



CHI COLPISCE?

Questa mutazione colpisce **il cromosoma X di entrambi i sessi**. Spesso chi nasce con questa mutazione non è diagnosticato o diagnosticato come simil-rett. Nelle femmine sono presenti due cromosomi X, nei maschi XY, quindi si



evincesse che i soggetti di sesso maschile sono spesso più compromessi al livello motorio rispetto ai soggetti di sesso femminile.

Nella maggior parte dei casi i bambini nascono apparentemente sani, l'insorgenza dell'epilessia ed alcuni campanelli d'allarme lasciano pensare che qualcosa non sta andando come dovrebbe. Il bambino non acquisisce le capacità correlate all'età, lo sguardo è spesso assente, difficoltà nell'afferrare gli oggetti o usarli in modo funzionale, assenza del gesto indicativo, difficoltà masticatorie, ritardo motorio, linguaggio spesso assente.

COS'È IQSEC 2

È un gene che codifica una proteina molto importante per le funzioni cerebrali. Quando vi è una mutazione di questo gene in una determinata area, le informazioni al cervello arrivano in modo errato.

COME ACCADE?

La maggior parte delle volte la patologia viene definita “**DE NOVO**” ciò vuol dire che la mutazione **IQSEC2** non è presente nei genitori.

QUANTO è diffusa questa patologia?

Ad oggi sono descritti in letteratura circa un centinaio di casi in tutto il mondo.

ESISTE una cura?

Attualmente non vi sono trattamenti specifici per disabilità associata ad **IQSEC2** ciò che può essere d'aiuto al momento, oltre ai farmaci per contenere l'epilessia e i disturbi comportamentali, sono i **trattamenti riabilitativi**, mirati a migliorare le abilità cognitive e motorie ma anche relazionali.

COSA comporta questa patologia?

- Disabilità intellettiva
- **Epilessia** (nella maggior parte dei casi ed alcune volte anche farmaco resistente)
- **Tratti autistici**
- **Microcefalia**
- **Ritardo motorio**
- **Gravi difficoltà relazionali**
- **Difficoltà deglutorie e masticatorie** (nella maggior parte dei casi)
- **Disturbi del sonno** (apnee notturne)

QUALI trattamenti possono aiutare a migliorare la vita?

- Psicomotricità
- Fisioterapia passiva
- Logopedia
- Caa (comunicazione aumentativa alternativa con immagini e con gesti)
- Idrokinesiterapia (terapia in acqua)
- Ippoterapia e pet therapy
- Terapia comportamentale
- Musicoterapia

QUALI SONO I NOSTRI SCOPI?

In primo luogo **DIVULGARE** quante più informazioni possibili affinché questa rarissima mutazione genetica che comporta una grave disabilità, venga conosciuta in tutta Italia e nel mondo, di conseguenza

PROMUOVERE LA RICERCA, raccogliendo quanti più fondi possibili allo scopo di aiutare a studiare il gene **IQSEC2** e trovare una cura per le nostre bambine... per tutti i bambini e per dare a quelli che nasceranno una **SPERANZA** per il futuro.

INFINE **SOSTENERE LE FAMIGLIE CHE SI TROVANO A VIVERE QUOTIDIANAMENTE CON LE DIFFICOLTÀ CHE QUESTA CONDIZIONE COMPORTA.**

Per maggiori informazioni vi invitiamo a visitare il sito <https://amaleiqsec2.com>

GRAZIE A TUTTI

quelli che hanno reso possibile la realizzazione di quello che per noi,
fino a ieri, era soltanto un sogno, contribuendo alla nostra causa.



IBAN IT70 A033 5901 6001 0000 0162 836
Banca Prossima ag. Pinerolo



Associazione **AMA.le** IQSEC2

Via G. Galilei n. 7 - 10060 San Pietro Val Lemina (TO)

associazione.amaleiqsec2@gmail.com Sito: <http://www.amaleiqsec2.com>

Seguiteci su  e 

