



Care famiglie di RTS Una vita speciale ODV,

con orgoglio vi informiamo che da gennaio 2021 la nostra Organizzazione sta collaborando ad un progetto di stesura delle Linee Guida Internazionali sulla Sindrome di Rubinstein Taybi.

Siamo stati contattati dal professor Didier Lacombe, Coordinatore del Servizio di genetica medica e a capo del dipartimento di pediatria e del centro di riferimento delle malattie rare, anomalie dello sviluppo e sindromi malformative di Bordeaux, in Francia. Il professor Lacombe sta coordinando un gruppo di lavoro formato da professionisti esperti sulla nostra sindrome. Per l'Italia stanno partecipando la Dott.ssa Donatella Milani dell'IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano e la Prof.ssa Lidia Larizza dell'IRCCS Istituto Auxiologico Italiano di Milano. Anche il nostro Comitato scientifico sta lavorando al progetto dietro le quinte.

Le Linee guida si propongono di fornire informazioni sui seguenti argomenti:

- Definizione clinica della sindrome;
- Diagnosi molecolare prenatale: a seconda della mutazione del gene CREBBP e EP300;
- Follow up medico: neonatale e per l'età adulta;
- Problematiche che si possono manifestare (cardiologiche, gastroenterologiche, psichiatriche, ortopediche, neurologiche ecc...);
- Farmacoterapie classiche e nuove.

Le Linee guida offriranno ai medici, alle famiglie e a tutte le persone interessate, *in Europa e nel mondo*, una migliore conoscenza della sindrome dal punto di vista diagnostico, terapeutico del suo monitoraggio. Il documento dovrà essere di facile accesso per tutti poiché, essendo una sindrome genetica rara, non è scontato che dovunque sia facile eseguire test diagnostici genetici per scoprire se un paziente è affetto da questa malattia.

RTS una vita speciale ODV, in considerazione dello sforzo di mettere insieme professionisti di varie parti del mondo e associazioni di famiglie europee su una sindrome così rara e poco conosciuta come la nostra sta collaborando al progetto. L'Organo di Amministrazione e due mamme volontarie Janet Dell'Oro e Nadia Totaro sono inserite in alcuni sottogruppi. La nostra Organizzazione ne garantirà la diffusione dopo la stesura.

Ora è arrivato il momento di chiedere alle famiglie italiane, socie e non socie di Rts ODV, il loro preziosissimo contributo. Come? Rispondendo ad alcuni questionari online che i vari specialisti coinvolti stanno preparando per le Associazioni.

Per informazioni sul progetto potete inviare una mail a alessandra.rei@rubinstein-taybi.it

Grazie!

