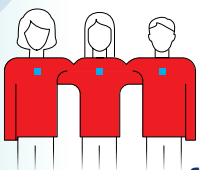
LAL-D

Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale

Se non la conosci, non la riconosci



Sostegno psicologico gratuito, informazioni e strumenti

CON IL PATROCINIO DI

SIGENP
Società Italiana di Gastroenterologia Epatologia e Nutrizione Pediatrica

UNA INIZIATIVA DI

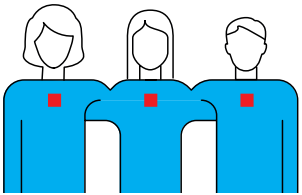
APS aismme
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

LAL-D

Se non la conosci, non la riconosci

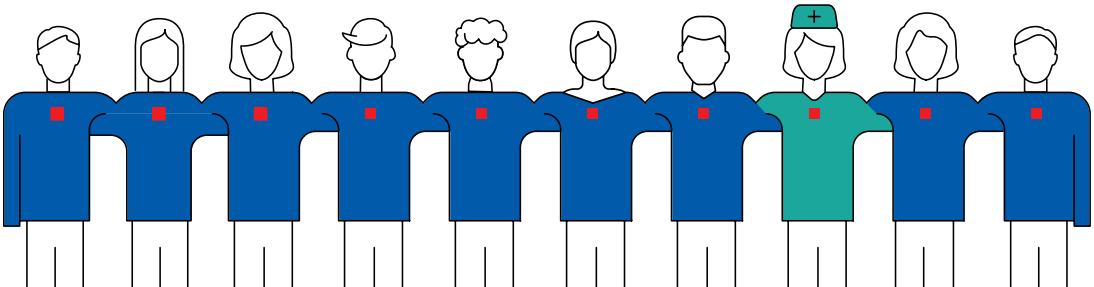
Sostegno psicologico gratuito, informazioni e strumenti

mai soli



Difficoltà di diagnosi e una vita complessa, con una terapia che si deve seguire per tutta la vita: questo devono affrontare le famiglie e i pazienti affetti dal deficit di Lipasi Acida Lisosomiale (LAL-D), una malattia metabolica genetica cronica, progressiva e ultra rara, che, oltre alle difficoltà pratiche e ai problemi di salute e assistenza, comporta solitudine e difficoltà emotive molto pesanti.

È importante sapere che non si è mai soli.



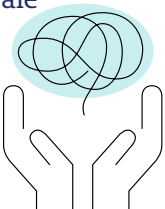
LAL-D

Se non la conosci, non la riconosci

Sostegno psicologico gratuito, informazioni e strumenti

Il progetto si propone di migliorare la qualità di vita dei pazienti con LAL-D e delle loro famiglie attraverso:

- la **disponibilità gratuita di assistenza psicologica** in presenza e da remoto, con un professionista disponibile nei luoghi e nei tempi di vita quotidiana che offre ascolto, empatia e supporto;
- il **numero verde** NUMERO VERDE 800 910 206 **del Centro Aiuto Ascolto di Aismme**, per informazioni e consigli;
- **un gruppo Facebook dedicato** a famiglie pazienti LAL-D, dove condividere le esperienze e creare una rete;
- **strumenti pratici**, come una favola sulla dieta "L'elefante blu", il kit di gioco "Il Diario della mai terapia", per rendere più 'morbido' l'approccio dei piccoli pazienti alle terapie infusive, e il ricettario della collana "Cosa mangerà da grande?" con ricette alipidiche e ipolipidiche;
- interventi di **formazione e sensibilizzazione dei pediatri e dei medici** di medicina generale per implementare il sospetto clinico precoce.



LAL-D

Se non la conosci, non la riconosci

Sostegno psicologico gratuito, informazioni e strumenti

la patologia

Il deficit di Lipasi Acida Lisosomiale vede una marcata diminuzione o perdita di attività dell'enzima della Lipasi Acida Lisosomiale (LAL), responsabile della degradazione delle particelle lipidiche, **causato da mutazioni genetiche**. Questo può portare all'accumulo **continuo e incontrollato di esteri del colesterolo e trigliceridi nel fegato**, nelle pareti dei vasi sanguigni e in altri tessuti, causando potenzialmente un danno progressivo e multiorgano che interessa cuore, fegato, milza e l'apparato gastrointestinale.

Nella forma più grave, nota come Malattia di Wolman, l'89% dei neonati affetti decede entro un anno.

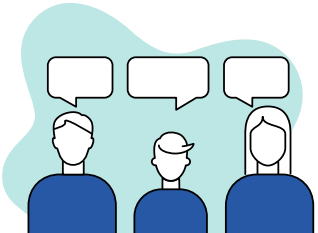
LAL-D

Se non la conosci, non la riconosci

Sostegno psicologico gratuito, informazioni e strumenti

diagnosi e terapia

La malattia è **facilmente diagnosticabile** tramite un esame del sangue che valuta l'attività enzimatica. Ma **ci vuole il sospetto diagnostico**.
La diagnosi errata, frequente tra i pazienti affetti da LAL-D, o ritardata, ha come conseguenza l'aumento del rischio di complicanze gravi e imprevedibili.



La malattia è trattabile grazie alla terapia enzimatica sostitutiva con sebelipase alfa, disponibile anche in età pediatrica, che riduce l'accumulo di lipidi nei tessuti, migliora i parametri epatici e lipidici, previene la progressione verso la cirrosi e riduce il rischio cardiovascolare. È una terapia **ben tollerata**, che **porta a benefici clinici sostanziali** già entro le prime settimane di trattamento.

Fondata nel 2005 da un gruppo di genitori, AISMME nasce allo scopo di offrire un sostegno concreto alle persone affette da malattie metaboliche ereditarie e alle loro famiglie.

extended newborn screening

Svolge una costante attività di informazione su queste patologie, **promuove la conoscenza dello Screening Neonatale Esteso (SNE) tra i futuri genitori** con campagne su tutto il territorio nazionale e sensibilizza l'opinione pubblica, la politica e il mondo medico sulle malattie rare.
Lo SNE permette la diagnosi precoce alla nascita per oltre 40 patologie metaboliche, è gratuito e obbligatorio per ogni neonato. Un risultato ottenuto anche grazie all'impegno di Aismme, che sta ora lavorando perché si provveda costantemente ad estendere il numero delle malattie screenate, inserendo malattie rare per le quali siano disponibili trattamenti o trapianti risolutivi. Un impegno anche a livello europeo, dove sono ancora troppo poche le patologie oggetto di screening neonatale.

Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

Sul fronte della cura, è al lavoro affinché vengano offerti Centri di cura all'altezza della difficoltà di gestione di patologie così rare e complesse, in grado di seguire anche i pazienti adulti, con standard qualitativi omogenei in tutta Italia, e per arrivare a diagnosi per pazienti non screenati in tempi sempre più brevi.

APS aismme
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

Screening •
Ricerca •
Cura •
Assistenza •

www.aismme.org

Aismme supporta i pazienti afferenti al Centro di Cura e di Screening dell'Ospedale di Verona, con borse di studio per la formazione di medici, l'acquisto di macchinari e progetti di sostegno psicologico e socializzazione per pazienti e famiglie. Promuove iniziative per i pazienti di tutta Italia, come la collana dei ***Ricettari per le diete speciali***, la favola ***L'Elefante blu***, il progetto ***Un sorriso al cioccolato***.

info@aismme.org

NUMERO VERDE
800 910 206

Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

LAL-D

Se non la conosci, non la riconosci

Sostegno psicologico gratuito, informazioni e strumenti

Con il patrocinio di SIGENP Società Italiana di Gastroenterologia Epatologia e Nutrizione Pediatrica

Con la collaborazione della Professoressa Claudia Mandato

per ulteriori informazioni
www.aismme.org

Per sostenere i progetti di Aismme
puoi versare un contributo:

- sul **conto corrente postale 68.59.58.34**
- con **bonifico bancario**
Banca Etica **IBAN IT 58 S 05018 12101 000011218104**
- devolvendo il **5 per mille** ad AISMME
codice fiscale 9218104 0285

Con il sostegno non condizionante di ALEXION AstraZeneca Rare Disease

APS aismme
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie