

LE OFFERTE DI ACDA:

- Sito web ACDA
- Supporto compassionevole per le famiglie con diagnosi o in lutto
- Newsletter trimestrale
- Elenco delle famiglie registrate
- Riferimenti a gruppi privati di supporto su Facebook
- Supporto per la raccolta fondi
- Libreria completa di articoli medici
- Guida attraverso il percorso dei test genetici
- Contatto con medici, ricercatori e patologi
- Riferimenti per i medici delle famiglie con pazienti ACDMPV con opzione di trapianto di polmone

L'ACDA non offre consulenza medica, ma tenta di fornire l'accesso a quante più informazioni ogni famiglia richieda.



Negli anni successivi alla fondazione di ACDA, abbiamo discusso con medici ricercatori e famiglie su come potremmo fare la differenza. Noi crediamo di aver avviato questo progetto, ma c'è ancora molto che possiamo fare. Abbiamo imparato una cosa molto importante – al crescere dei nostri numeri, la nostra voce nella comunità medica diventa più forte. È quella voce che porterà alle risposte che tutti noi aspettiamo. Contattaci e unisciti al sempre crescente numero di famiglie che cerca delle risposte.

METTITI IN COMUNICAZIONE CON NOI:

Visita il sito web ACDA per informazioni complete su ACDMPV, tra cui attuali compendi di genetica, studi di ricerca, FAQ, elenco donazioni, newsletter, risorse di supporto al dolore, risorse sulle community e link rivolti ai medici. Puoi contattare l'ACDA anche attraverso Facebook e Twitter o inviare una e-mail.

acdassociation.org

DONATE:

L'ACDA è un'organizzazione 501 (c) (3) non-profit, esente da tasse come stabilito dall'Internal Revenue Code of the United States.

acdassociation.org/donate

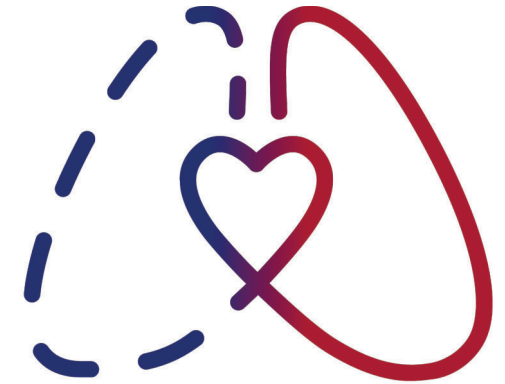


ALVEOLAR CAPILLARY DYSPLASIA ASSOCIATION

Email: President@acdassociation.org
Secretary@acdassociation.org
Treasurer@acdassociation.org

 Facebook: facebook.com/ACD.Association

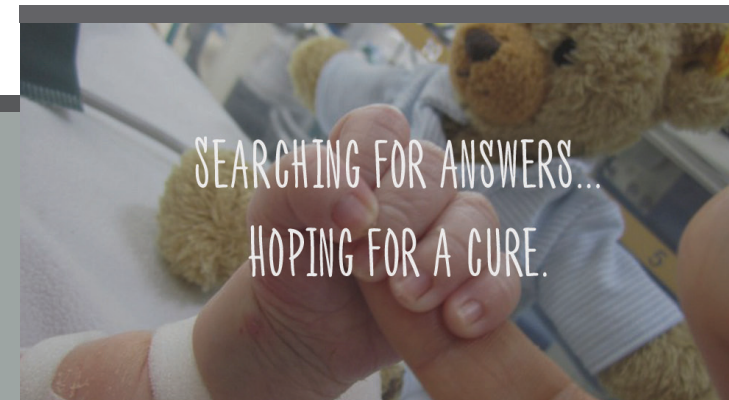
 Twitter: [@acdassociation](https://twitter.com/acdassociation)



ACDA

ALVEOLAR CAPILLARY
DYSPLASIA ASSOCIATION

acdassociation.org



MISSION

L'ACDA rappresenta un gruppo di genitori in tutto il mondo che ha sperimentato una tragedia comune - la diagnosi o la morte di un figlio per Displasia Alveolo Capillare con disallineamento (Malposizionamento) delle Vene Polmonari (ACDMPV). L'obiettivo finale dell'ACDA è quello di sostenere gli sforzi della comunità medica per trovare la causa e la cura per ACDMPV.

L'associazione ACDA mira ad aumentare la conoscenza dell'ACDMPV nella comunità medica e a finanziare la ricerca, fornendo al tempo stesso un ambiente di sostegno per le famiglie colpite dalla ACDMPV.

I FATTI

- ACDMPV è una malattia rara. In tutto il mondo ci sono solo poche centinaia di casi di ACDMPV segnalati formalmente nella letteratura medica, dal primo identificato nel 1948. L'incidenza o prevalenza di ACDMPV non è ancora nota, i casi sono quasi certamente più numerosi rispetto a quelli ufficialmente segnalati.
- L'ACDA, dalla sua fondazione nel 1996, è cresciuta fino ad avere oltre 200 famiglie iscritte da tutto il mondo.
- Sebbene i dettagli microscopici ACDMPV siano ormai riconoscibili, resta sconosciuta la causa della malattia nella maggioranza dei casi diagnosticati. Gli studiosi si stanno avvicinando alle risposte, ma sono necessarie ulteriori ricerche.
- La ricerca su ACDMPV è in corso in diversi centri specializzati in tutto il mondo, tra cui Baylor College of Medicine di Houston, Texas, USA. Baylor ha realizzato la più ampia raccolta di campioni ACDMPV nel mondo e le famiglie possono richiedere gratuitamente i test genetici presso il centro di ricerca del Baylor.

CHE COS'È ACDMPV?

ACDMPV è una rara anomalia del polmone del neonato che comporta quasi sempre la morte del bambino a causa dell'incapacità dei polmoni di rilasciare efficacemente ossigeno ai vasi sanguigni. È dovuta ad un anormale sviluppo dei vasi sanguigni (piccole arterie e capillari) negli alveoli polmonari.

I neonati colpiti da ACDMPV di solito sono nati a termine da gravidanze non complicate. Nella maggioranza dei casi noti si presenta entro i primi giorni di vita e viene comunemente effettuata una diagnosi iniziale di ipertensione polmonare primaria del neonato (PPHN). In questi neonati rapidamente sopraggiungono distress respiratorio e ulteriori complicazioni respiratorie causate dall'incapacità di passare dalla circolazione fetale a quella del neonato, con conseguente elevato innalzamento della pressione sanguigna nei vasi polmonari.

I bambini affetti da ACDMPV hanno in comune diverse caratteristiche, come ad esempio bassi livelli di ossigeno, cianosi (diventano blu), ipertensione polmonare (alta pressione polmonare arteriosa) e distress respiratorio. Questi neonati sono spesso trattati con ECMO (Ossigenazione ExtraCorporea a Membrana), ossidnitrico (iNO), prostaciline vasodilatatori, Sildenafil o una loro combinazione. Il trapianto polmonare è possibile in circostanze estremamente limitate e non vi è nessun'altra cura conosciuta, terapia di supporto o trattamento per ACDMPV.

La diagnosi definitiva può essere effettuata solo con una biopsia polmonare o con l'autopsia. I polmoni di questi neonati vengono descritti come se avessero un disallineamento (Malposizionamento) delle Vene Polmonari (MPV). La malattia può avere gravità diverse a seconda del grado di disallineamento dei vasi sanguigni polmonari. Nella letteratura medica si iniziano a registrare alcuni casi di diagnosi di ACDMPV verificatisi fuori dal periodo neonatale.

Come causa di ACDMPV sono stati identificati due grandi tipi di anomalie genetiche: (x) una mutazione del gene FOXF1 sul cromosoma 16, o (y) altre anomalie genetiche, come delezioni nell'area del cromosoma 16 che regola l'espressione del gene FOXF1. Allo stato attuale, in circa l'80-90% dei bambini con ACDMPV confermata, viene trovata una di queste anomalie. In circa il 90% dei casi che presenta un'anomalia genetica confermata, tale anomalia sembra essere sorta "de novo" e non è presente in nessuno dei due genitori. Per ottenere ulteriori informazioni sulla genetica Vi invitiamo a visitare il sito web di ACDA: acdassociation.org/genetics

PARTECIPARE ALLA RICERCA

L'ACDA incoraggia le famiglie a donare campioni di DNA e di tessuto al gruppo di ricerca ACDMPV del Baylor College of Medicine di Houston, Texas, USA.

Per richiedere test genetici attraverso lo studio di ricerca presso la Baylor, si prega di contattare il Dr. Pawel Stankiewicz a pawels@bcm.edu o (713) 798-5370.



Searching for Answers...Hoping for a Cure.