



Associazione Italiana
Sindrome di Joubert
e Atassie Congenite

Dona il 5 per mille della tua dichiarazione dei redditi all'AISJAC!!!

Cos'è la sindrome di Joubert?

La sindrome di Joubert (SJ) è una sindrome caratterizzata dalla malformazione congenita del cervelletto e del troncoencefalo. Alla risonanza magnetica, questa complessa malformazione si presenta con un'immagine peculiare e ben riconoscibile, detta "segno del dente molare". La SJ è una malattia genetica, trasmessa con modalità autosomica recessiva da due genitori portatori sani.

Come si manifesta la sindrome di Joubert?

I bambini affetti da SJ presentano ritardo dello sviluppo psicomotorio e spesso ritardo mentale, ipotonia, disturbi dell'equilibrio, anomalie dei movimenti oculari e disturbi del ritmo respiratorio. E' inoltre spesso presente un coinvolgimento più o meno grave di altri organi, con segni clinici aggiuntivi quali cecità (anche fin dalla nascita) o riduzione della vista, alterazioni della funzionalità renale con evoluzione in insufficienza renale (che richiede la dialisi o il trapianto renale), malformazioni cardiache, insufficienza epatica. Non esistono terapie per la SJ, ma una diagnosi precisa permette di prevenire le complicanze e di attuare strategie riabilitative, migliorando notevolmente la qualità di vita dei pazienti.


Cosa si propone l'AISJAC?

La SJ e le atassie congenite sono patologie più frequenti di quanto si pensi, spesso non riconosciute e non diagnosticate correttamente. Obiettivi dell'Associazione sono:

1. Stabilire una rete di comunicazione tra le famiglie ed identificare sul territorio nazionale un network di medici specialisti esperti ai quali le famiglie possano rivolgersi;
2. Favorire il progresso nella conoscenza delle malattie agendo come fonte di informazione attraverso la pubblicazione di articoli, l'organizzazione di corsi e convegni e la divulgazione di linee guida;
3. Promuovere la ricerca clinica e genetica, sviluppare e migliorare l'attività di diagnosi nonché gli approcci terapeutici, preventivi e riabilitativi.

Come puoi aiutare l'AISJAC?

Devolvendo il **5 per mille della tua dichiarazione dei redditi**. E' facile e non costa assolutamente nulla! Nell'apposito spazio (sostegno del volontariato, delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale, delle associazioni o fondazioni) ti basta firmare ed indicare il codice fiscale dell'associazione: 97406030581 come indicato nell'esempio sottostante. I fondi che lo Stato trasferirà all'Associazione saranno utilizzati per potenziare la ricerca e raggiungere gli obiettivi del nostro statuto. Grazie!!!!!!!!!!!!!!!!!!!!

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF per scegliere, FIRMARE in UNO SOLO dei riquadri.	Sostegno del volontariato, delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale, delle associazioni o fondazioni	Finanziamento della ricerca scientifica e della università
	FIRMA  Codice fiscale del Beneficiario eventuale 97406030581	FIRMA Codice fiscale del Beneficiario eventuale

Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite O.N.L.U.S.
C.F. 97406030581

Istituto CSS-Mendel - Viale Regina Margherita 261 - 00198 Roma
Tel 06 44160537 fax 06 44160548

e-mail: aisjac@css-mendel.it website: www.aisjac.com

Sede di Torino - e-mail: anna.gaudiano@libero.it - tel e fax 011 4376472