



*Uniti nella fedeltà
e nella diversità*

COORDINAMENTO MONARCHICO ITALIANO

IL PORTAVOCE

Comunicato stampa

30 maggio 2009

Il CMI a Baunei

Il CMI ha partecipato, oggi a Baunei (OG), presso la Sala Consiliare del Comune, al convegno dal titolo *Le Malattie Rare e Rarissime. le difficoltà e l'impegno. La sindrome di Crisponi*, grazie alla collaborazione del Comune e del gruppo dei volontari del Coordinamento Ogliastrino dell'Associazione alla quale sarà devoluto il ricavato delle opere realizzate dai ragazzi della parrocchia di San Nicola di Baunei, nel corso della manifestazione *Cortes Apertas*, che si terrà fino a domani. Anche una malattia rarissima deve suscitare interesse, come ad esempio la sindrome di Crisponi, di cui - in Italia e nel mondo - la maggior parte dei casi sono concentrati in Sardegna. La giovane Associazione che se ne occupa - sorta nel 2004 - lavora per il sostegno alla ricerca e per diffondere l'informazione sulla patologia, occupandosi però anche di tutte quelle malattie rare e rarissime prive di progetti, all'insegna di un lavoro in rete che unico può portare a risultati concreti. La sindrome di Crisponi è una patologia genetica diffusa in particolare in Sardegna, ove dal 1996 - anno in cui a riconoscerla per primo fu il medico cagliaritano Giangiorgio Crisponi, da cui appunto prende il nome - sono stati diagnosticati 25 casi in altrettanti bimbi, dei quali solo 5 sono oggi in vita (20%). Nel resto dell'Italia e del mondo sono noti altri sei bimbi in vita. Cifre, quindi, che chiaramente rendono la sindrome di Crisponi quasi un "simbolo" di quelle malattie rarissime che senza un'azione di rete con organizzazioni impegnate su altre patologie, ben difficilmente potrebbero raggiungere l'interesse dell'opinione pubblica e della ricerca.

Recentemente si è avuta anche la scoperta della causa - quattro diverse mutazioni nel gene *CRLF 1* - ad opera di un gruppo di ricercatori dell'Istituto di Neurogenetica e Neurofarmacologia del CNR di Cagliari, coordinato da Laura Crisponi, figlia di Giangiorgio che scriveva a suo tempo: "La malattia è evidente fin dalla nascita. Il decorso clinico è caratterizzato da grave difficoltà nell'alimentazione, da contrattura della muscolatura facciale e dell'orofaringe e dalla comparsa di febbre continua remittente sui 38°C con puntate oltre i 42°C, in epoca variabile dalla nascita ad alcune settimane. La maggioranza dei bambini decede dopo un periodo di alcune settimane o mesi in coincidenza con la febbre oltre i 41°C. I pazienti che sopravvivono, attualmente cinque in tutta la Sardegna, sviluppano una severa scoliosi che richiede chirurgia correttiva o l'impiego del busto e una sudorazione paradossa, evidente in particolare nella stagione fredda, preceduta da brividi di freddo e copiosissima sudorazione con variabile frequenza settimanale. Riteniamo che l'attuale scoperta sia il primo passo di una lunga strada che potrà portare allo sviluppo di un rimedio efficace contro la sindrome".



Eugenio Armando Dondero