



“La speranza è
nei nostri geni,”

- Salvare vite
- Promuovere informazione ed educazione
- Trovare una cura

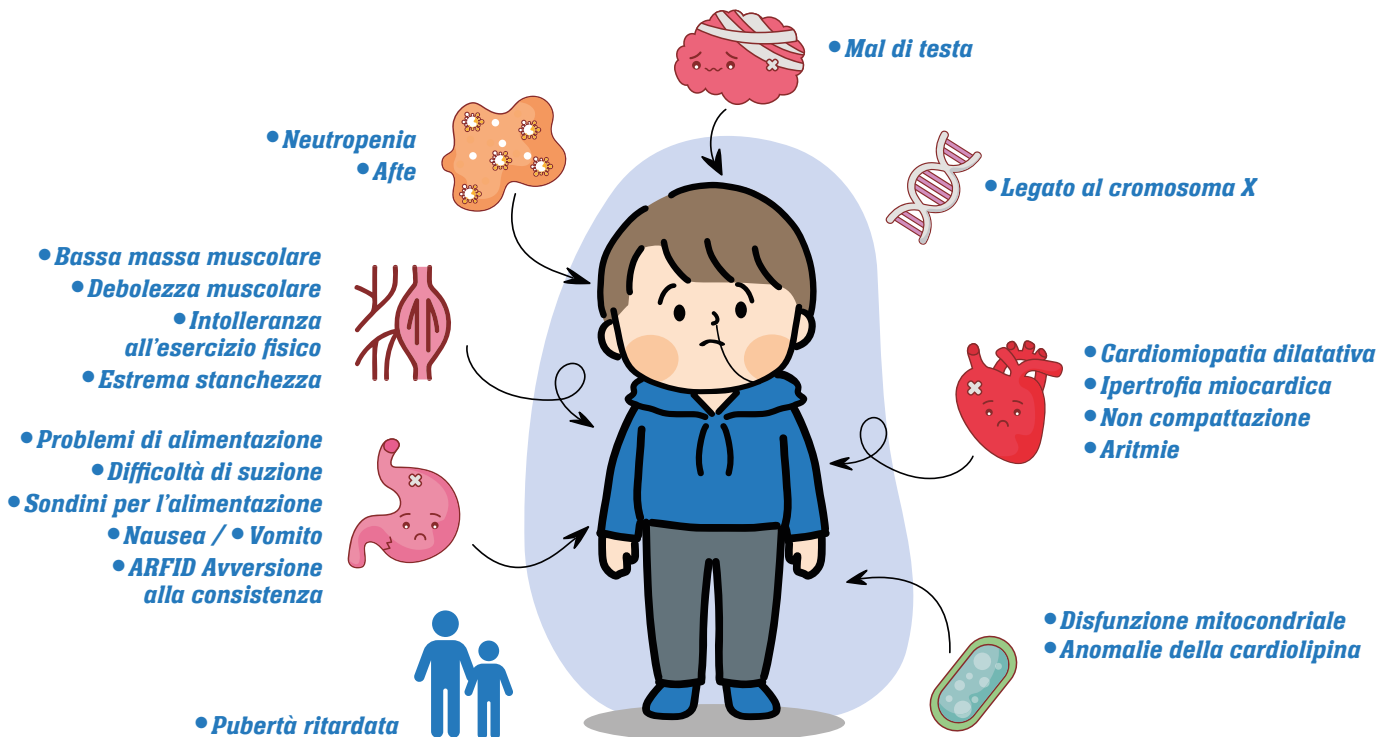
“La sindrome di Barth”

La sindrome di Barth è una **malattia genetica ultra rara, mitocondriale**, legata al cromosoma X, causata da una mutazione del gene tafazzina. Questa mutazione determina un **difetto congenito del metabolismo** che colpisce molti sistemi dell'organismo. Sono affetti quasi esclusivamente i maschi, mentre le femmine sono generalmente portatrici sane e asintomatiche.

Si tratta di una malattia complessa con un ampio quadro clinico: **cardiomiopatia** (dilatativa con ipertrofia miocardica, non compattazione ventricolare sinistra e/o fibroelastosi endocardica), **neutropenia** (cronica, intermittente o ciclica), **ridotta massa muscolare e debolezza muscolare, ritardo della crescita e dello sviluppo puberale, intolleranza all'esercizio fisico, disturbi alimentari, anomalie della cardiolipina, aciduria 3-metilglutaconica** (variabile ma in genere con un aumento da 5 a 20 volte).

Tali sintomi non sono sempre presenti o evidenti insieme; per questo motivo il percorso diagnostico può risultare lungo, complesso e delicato.

"Sindrome di Barth (incidenza 1/454 000)"



“L'Associazione Barth Italia”

La nostra Associazione nasce nel 2014 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie che hanno unito le proprie forze, dopo aver direttamente sperimentato la difficoltà di vedere diagnosticata ai propri figli la sindrome di Barth.

Si è sviluppata così una comunità che si sostiene e si confronta per meglio affrontare le patologie connesse alla sindrome e per applicare le terapie più idonee che possano migliorare la qualità della vita e le prospettive a lungo termine dei propri ragazzi. Da allora l'Associazione continua a crescere ed **è diventata un punto di riferimento anche per altri genitori** i cui bambini hanno ricevuto precocemente la diagnosi.

Il nostro è diventato **un gruppo di supporto emotivo e accogliente** che testimonia con la propria esperienza la possibilità di farcela ad affrontare la complessità di questo percorso.

“ L'Associazione sostiene le famiglie ”



Conosciamo le paure, le ansie e le domande che i genitori si pongono quando i figli ricevono la diagnosi di essere affetti dalla sindrome di Barth. Non siete soli: siamo al vostro fianco per conoscere, comprendere e superare le difficoltà a mano a mano che si presentano perché i vostri – i nostri! – ragazzi possano vivere una buona quotidianità e guardino con fiducia al futuro.

“ L'Associazione è a disposizione dei medici ”



La sindrome di Barth è una patologia rarissima, la sua presentazione clinica è molto variabile e, ad oggi, non esistono trattamenti specifici. Il nostro board scientifico è a disposizione per condividere qualunque aspetto delle ricerche farmacogenetiche in atto e per valutare l'impostazione terapeutica sintomatica e di supporto che possa influire sul miglioramento della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

“ Il tuo sostegno è importante. Dona ora! ”

- Fai la tua donazione con Pay Pal o carta di credito a:

Associazione Barth Italia

- Se preferisci puoi donare tramite bonifico bancario intestato a:

ODV Barth Italia

IBAN IT6900844020400000000284223

- Oppure puoi inviare un assegno a:

Associazione Barth Italia

Piazza Carrobiolo, 5 – 20900 Monza (MB)



“ Ogni gesto, piccolo o grande, fa la differenza ”



“ Per informazioni, consigli,
domande contattaci.
Siamo a tua disposizione! ”

Associazione Barth Italia, Piazza Carrobiolo 5, 20900 Monza (MB)

+39 339 111 7252 - info@barthitalia.org

barthitalia.org -  ODV Barth Italia