



SINDROME DI PORETTI BOLTSHAUSER (PTBHS)

- CHE COS'È LA PTBHS?
- QUALI SONO I SINTOMI?
- TERAPIE UTILI
- UNIQUE & CONNECTED



UN VOLANTINO CREATO DA
UNIQUE & CONNECTED



Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org



PERCHÉ QUESTO VOLANTINO?

Questo volantino è stato scritto da Alissa, presidente della fondazione Unique and Connected.

Essendo lei stessa una persona con la Sindrome di Poretti Boltshauser (PTBHS), sa cosa significa avere una diagnosi estremamente rara. C'è carenza di informazioni comprensibili sulla sindrome. A tale scopo, è stata creata la fondazione Unique and Connected.

“So, per esperienza personale, quanto possa essere frustrante non trovare online molte informazioni sulla sindrome. So cosa si prova ad essere fraintesi da medici o professionisti. Capisco le preoccupazioni e i sentimenti di insicurezza che accompagnano una diagnosi così rara.

Questo volantino esiste perché voglio che tutti voi possiate diffondere le informazioni sulla sindrome che voi, o una persona cara, avete. Esiste affinché possiate spiegare alle persone intorno a voi cosa significa, con la speranza di trasmettere maggior conoscenza della PTBHS.”

Sentitevi liberi di scaricare questo volantino e condividerlo con altre persone.

Unique and Connected è una fondazione e tutto ciò che facciamo è finalizzato ad aiutare le persone con diagnosi rare.

Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org



q



CHE COS'È LA SINDROME DI PORETTI BOLTSHAUSER?

La Sindrome di Poretti Boltshauser (PTBHS) è una condizione rara presente dalla nascita. Colpisce il cervelletto, la parte del cervello che serve a coordinare i movimenti e l'equilibrio. Per questo motivo, le persone con PTBHS possono avere difficoltà nella coordinazione, nel controllo muscolare e nello sviluppo.

Un aspetto importante da sapere è che la PTBHS non è progressiva. Ciò significa che i sintomi non peggiorano nel tempo, ma rimangono relativamente stabili per tutta la vita.

In alcuni casi, i bambini con PTBHS presentano cisti nel cervelletto, anche se non sempre.

La PTBHS è stata identificata solo nel 2014, il che la rende una sindrome scoperta molto di recente. Per questo motivo, molte persone potrebbero non essere ancora state diagnosticate o diagnosticate in modo errato.

La sindrome è causata da una modifica del gene LAMA1. In molti casi, entrambi i genitori sono portatori del gene senza saperlo. Tuttavia, scoperte recenti dimostrano che non è sempre così e che la genetica a volte è più complessa.

Spesso occorre del tempo prima che diventi chiaro che un bambino ha la PTBHS. Ogni bambino si sviluppa a modo suo e i segnali possono diventare evidenti solo gradualmente.

Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

nlissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org



9

POSSIBILI SINTOMI

Ogni persona con PTBHS è unica. Non tutti manifestano gli stessi sintomi e la loro gravità può variare notevolmente da individuo a individuo. Ecco alcune difficoltà che possono presentarsi:

- *ipotonia (basso tono muscolare)*
- *ritardi nello sviluppo*
- *problemi di equilibrio*
- *difficoltà nel linguaggio*
- *problemi di deglutizione*
- *forte miopia*
- *aprassia oculomotoria*
- *distrofia retinica variabile*
- *difficoltà di apprendimento*
- *problemi di attenzione o concentrazione (ADHD)*
- *tratti autistici*
- *stitichezza, sindrome dell'intestino irritabile (IBS)*
- *difficoltà nell'acquisizione del controllo sfinterico*
- *crisi epilettiche*
- *spossatezza e affaticamento*



Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org



q

TERAPIE UTILI

Attualmente non esiste una cura per la Sindrome di Poretti Boltshauser. Tuttavia, esistono molti modi per supportare una persona nel suo sviluppo e nella vita quotidiana.

Con il giusto accompagnamento e le cure adeguate, bambini e adulti con PTBHS possono continuare a crescere, imparare e trovare il proprio percorso.

Alcune forme di supporto che possono essere utili includono:

- *occhiali o bendaggi oculari per l'occhio pigro*
- *fisioterapia*
- *logopedia*
- *terapia occupazionale*
- *medico riabilitatore*
- *educazione speciale / insegnante di sostegno*
- *farmaci per migliorare la concentrazione*
- *psichiatra o psicologo*
- *dietista*
- *coach personale*



Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org

9



UNIQUE & CONNECTED

La fondazione Unique and Connected è stata creata per aiutare le persone a orientarsi tra le informazioni – o meglio, la loro mancanza – presenti su Internet riguardo alle sindromi estremamente rare.

LA NOSTRA MISSIONE

La nostra missione è mettere in contatto le persone colpite da condizioni estremamente rare, fornire informazioni accessibili e affidabili e costruire una comunità di supporto in cui nessuno si senta solo nella propria diagnosi.

Per raggiungere questo obiettivo, vogliamo offrire strumenti e orientamento per aiutare le persone ad affrontare le difficoltà che possono incontrare a causa della loro condizione.

Con la nostra fondazione vogliamo creare un ambiente in cui individui e famiglie possano trovare informazioni e supporto – indipendentemente da dove vivono.



Algemeen Nut
Beogende Instelling

ANBI

alissa@unique-connected.org

+316 404 186 19

unique-connected.org

9

