

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 20

Iscritta Registro Regionale Organizzazioni Volontariato – Regione Veneto
C.F. 92112250284

Dicembre 2008



Un altro anno è trascorso e l'attività dell'Aiss continua.

Anche il 2009 ci vedrà impegnati in iniziative finalizzate alla raccolta di fondi (sottoscrizione a premi, mercatini, spettacoli, manifestazioni varie) con i quali sostenere diversi progetti di ricerca.

Il nostro impegno è quello di stimolare la ricerca scientifica affinché possano intervenire delle scoperte che riescano a cambiare radicalmente la vita dei nostri figli.

Speriamo che le attività di ricerca genetica siano continue e possano portare alla soluzione dei nostri problemi; credo sia doveroso essere fiduciosi e attendere con pazienza.

E' chiaro che si tratta soltanto di una speranza e non di certezza, gli sforzi da fare sono ancora molti, però avendo visto cosa è successo in questi dieci anni (la scoperta del gene, identificazione mutazioni genetiche, ecc...) possiamo guardare al futuro con un certo grado di ottimismo.

Auguriamo a voi e alle vostre famiglie un felice Natale e un sereno anno nuovo!



SOMMARIO

- ▶ Relazione dell'attività del Registro Italiano SDS..... p. 2
- ▶ Il servizio "Il Medico al Telefono" p. 4
- ▶ Pranzo sociale a Cappella Maggiore p. 5
- ▶ Sottoscrizione Aiss 2008-2009 p. 6

RELAZIONE DELL'ATTIVITA' DEL REGISTRO ITALIANO SDS NEL PERIODO APRILE 2007 - APRILE 2008

Trieste, 22 maggio 2008

Premessa

Le attività di seguito descritte fanno riferimento, in realtà, ad un periodo più esteso ed in particolare a partire da Settembre 2006, data in cui la sottoscritta, Dott.ssa Zemira Cannioto ha iniziato di fatto ad occuparsi del Registro stesso in diretta collaborazione con il Dott. Furio Poli.

Nuovi pazienti identificati ed iscritti e schede di follow up.

Nell'arco di tale periodo sono stati compiutamente inseriti nel Registro Italiano SDS 4 nuovi pazienti, portando così il numero complessivo degli stessi a 75.

Al momento, inoltre, risultano in attesa di registrazione altri 8 nuovi casi identificati in quanto afferiti ai centri di riferimento per la diagnosi genetica di Pavia (Dott. Danesino) e Verona (Dott.ssa Nicolis) e identificati in effetti come portatori della mutazione. Per tutti questi casi è stato avviato il contatto con il centro medico / curante specifico dei pazienti per completare l'effettivo inserimento nel Registro stesso.

Nello stesso periodo sono state inoltre ricevute ed inserite 32 schede di follow up.



Attività divulgative

Settembre 2006: organizzato presso l'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste il congresso monografico sulla Sindrome di Shwachman nel corso del quale, grazie alla partecipazione attiva di tutti i componenti dell'attuale Comitato Scientifico, sono stati delineati i vari aspetti clinici della sindrome e descritte le attività del Registro alla presenza di numerosi pediatri di libera scelta ed ospedalieri.

Dicembre 2006: nel corso del congresso nazionale "Confronti in Pediatria" (al quale partecipano in media più di 1000 pediatri italiani), in occasione dell'apertura della sessione plenaria della prima giornata congressuale è stata dedicato uno spazio specifico alla Sindrome di Shwachman sia in relazione agli aspetti della malattia che all'esistenza e all'attività del Registro Italiano. L'intervento orale è stato accompagnato dalla redazione di una comunicazione scritta inserita nel libro degli atti del congresso che viene consegnato a ciascun partecipante.

Giugno 2007: nel corso del III Congresso Internazionale sulla SDS (Boston), partecipazione alla sessione dedicata all'attività dei registri Nazionali.

Dicembre 2007: inserimento nel sito dell'ONSP (Organizzazione Nazionale Specializzandi in Pediatria) di una pagina dedicata alla SDS e alla promozione del II Congresso Nazionale.

Aprile 2008: II Congresso Nazionale sulla SDS (Rimini).

Link dedicato: aggiornamento progressivo del link dedicato alla SDS presente nel contesto del sito web dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste (www.pediatria.univ.trieste.it).

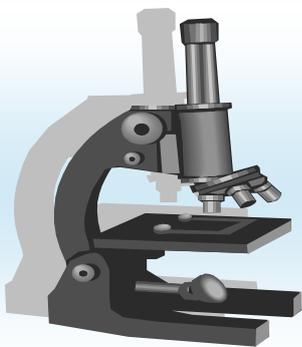
Attività scientifiche

Il Registro collabora attivamente con i ricercatori appartenenti per lo più allo stesso comitato scientifico fornendo dati clinici (non sensibili e comunque sempre nel rispetto della legge sulla Privacy) relativi ai casi noti.

I responsabili del Registro Italiano SDS

Dott.ssa Zemira Cannioto

Dott. Furio Poli



Il comitato scientifico dell'AISS è diretto dal

Dr. Marco Cipolli

(Centro Fibrosi Cistica - Verona)

Tel. 045 8122293

e-mail: marco.cipolli@azosp.vr.it

SOSTIENI L'AISS

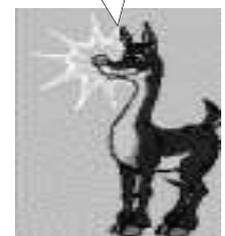
in banca

Veneto Banca: Codice IBAN:
IT 77 F 05418 12102 098570191396

alla posta

C/C POSTALE 10025625
Intestato a: AISS - Associazione Italiana
Sindrome di Shwachman

**BUON
ANNO !**



IL SERVIZIO “IL MEDICO AL TELEFONO”

Il portale Netgene (www.netgene.it) è stato creato e sviluppato da un gruppo di professionisti, esperti in genetica umana e pediatria, in collaborazione con l'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste per venire incontro alle esigenze di famiglie, oltre che di medici e studenti, relativamente alle tematiche della Genetica Umana e Medica.

Tra i vari servizi offerti dal portale vi è anche “Il medico al telefono”. Questo servizio è stato appositamente realizzato per offrire ai pazienti, ai familiari e a chiunque altro ne abbia bisogno, consigli, indirizzi e supporto, su specifiche malattie genetiche.

Il servizio telefonico è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 10 alle ore 13, e dalle ore 15 alle ore 18 (**tel: +39.3204389180**) ed è gestito da specialisti e specializzandi in genetica medica ed in pediatria.

I medici potranno fornire informazioni in tempo reale e, ove non possibile prendere nota del problema/richiesta, fornire adeguato supporto nel giro di pochi giorni dal momento dell'avvenuta richiesta. È possibile anche inviare i quesiti via mail all'indirizzo: medicoaltelefono@burlo.trieste.it.

Pubblichiamo la lettera dei bambini della scuola elementare di Anzano di Cappella Maggiore che hanno donato all'Aiss il ricavato di una festa di compleanno.

“Cara mamma e caro papà di questo bambino che non è stato fortunato come noi, abbiamo pensato per il nostro compleanno, Eleonora, Serena ed Enrico, invece di ricevere regali, raccogliere delle offerte per donarvele. Doniamo questo pensiero con tutto il nostro cuore, sperando di darvi un po' di aiuto.”

Firmato: Eleonora - Enrico - Serena -

**BUON
NATALE !**



PRANZO SOCIALE A CAPPELLA MAGGIORE

Anche quest'anno si è svolto il terzo pranzo sociale Aiss a Cappella Maggiore (TV) nella domenica del 26 ottobre.

La giornata era bellissima, tiepida, e i partecipanti numerosi ... 350 persone!

Ciò è stato possibile grazie all'impegno e all'aiuto di tanti amici, che ci hanno aiutato a realizzarlo.

E' stata una domenica all'insegna della solidarietà e sensibilità verso i bambini affetti dalla sindrome di Shwachman, una giornata passata in modo gioioso, con tanta allegria e voglia di stare insieme.

Il menù è stato ottimo e il pomeriggio è stato caratterizzato da molta musica e da una piccola sottoscrizione a premi per un'ulteriore raccolta di fondi.

Alla fine il presidente ha spiegato lo scopo, i progetti di ricerca e gli obiettivi dell'associazione.

Abbiamo avuto il piacere di avere come ospite anche il Dott. Furio Poli dell'Ospedale "Burlo Garofalo" di Trieste, il quale ha accennato l'importanza della nostra associazione per il finanziamento della ricerca scientifica.

In questa bellissima giornata tutti si



Nella foto il momento di ringraziamento da parte del sindaco di Cappella Maggiore Maria Rosa Barazza, il presidente dell'Aiss Aurelio Lococo, il dott. Furio Poli dell'Ospedale di Trieste e il sig. Dino Baccichet con il figlio Andrea.

sono divertiti, c'è chi ha cantato, chi ha ballato ... e chi ha lavorato! Sono stati raccolti oltre 4.000,00 Euro, che andranno totalmente devoluti all'associazione.

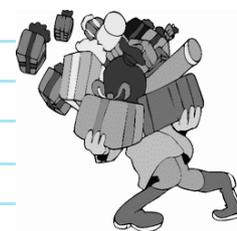
Un ringraziamento va a tutti i partecipanti, ma in particolare a tutti i nostri amici che hanno lavorato e si sono dati da fare per la preparazione e lo svolgimento della festa.

Un saluto a tutti, e un arrivederci al prossimo anno!!

Dino, Teodora, Silvia e Andrea.

SOTTOSCRIZIONE**A PREMI****2008/2009****Estrazione il****18.01.2009**

1	VIAGGIO PER DUE IN TUNISIA
2	TVC lcd 32" SAMSUNG
3	TELECAMERA vkr-dvd CANON DC 210
4	SERVIZIO IN VETRO ARTISTICO PER DOLCE E MACEDONIA
5	VASO DECORATO CON CORNICE DA TAVOLO
6	HOME THEATRE SAMSUNG
7	LETTORE MULTIMEDIALE I-POD 4gb
8	MACCHINA PER IL SOTTOVUOTO
9-10	TROLLEY DI BIANCHERIA DA LETTO
11-12	COMPLETO 6 POSTO TAVOLA
13	CESTO DI BIANCHERIA DA CUCINA
14	CESTO "LUI & LEI" BAGNO
15	CESTO PRIMA COLAZIONE MUKKA
16-20	OGGETTO DI GUZZINI ILLUMINAZIONE
21-25	OGGETTO DI LEONARDI ARGENTI
26-30	OGGETTO DI GUZZINI CASALINGHI
31-35	FRULLATORE AD IMMERSIONE
36-40	ACCAPPATOIO
41-50	ASCIUGAMANI 1+1 ZUCCHI



Organizzare una sottoscrizione a premi è un impegno molto gravoso per una associazione piccola come la nostra e necessita della partecipazione di molte persone. Ci sembra doveroso, quindi, ringraziare chi ha contribuito in maniera significativa alla sua realizzazione consentendoci di mantenere la sottoscrizione a premi sempre a ottimi livelli. In particolare ci preme ringraziare:

- ☺ **Elisa Cillo** per il quarto premio;
- ☺ La **famiglia Cavazzini Luciano** per il quinto premio;
- ☺ **GUZZINI CASALINGHI, LEONARDO ARGENTI, GUZZINI ILLUMINAZIONE** per averci donato 5 bei premi ognuno;
- ☺ **OASI Supermercati** e **MARINTUR Viaggi** che ci praticano sempre sconti molto generosi;
- ☺ **Barbara, Cinzia** e **Gigi** chi ci aiutano a scegliere l'articolo migliore.

Naturalmente nella lista dei ringraziamenti non si possono dimenticare tutti i volontari che si espongono in prima persona (che ci mettono la faccia) per la vendita dei biglietti.

E infine vogliamo esprimere una immensa gratitudine alle persone di cuore che vorranno aiutare l'Aiss acquistando i biglietti.

L'11 ottobre si è tenuto nuovamente lo spettacolo **"Passo a due"** organizzato dal Comune di Ascoli in collaborazione con 13 scuole di danza abbinato a 13 associazioni di volontariato a cui è stato devoluto l'incasso della serata.

Naturalmente l'AISS era tra le associazioni beneficiarie.

Artefice della manifestazione è stato l'Assessore Silvestri che si è prodigato in modo particolare per la riuscita dello spettacolo.



Un pensiero particolare va ai familiari di Carletto Rorato, venuto a mancare, a causa di un incidente, il giorno del pranzo dell'AISS.

La famiglia Ricesso Vallj ha deciso di donare le offerte alla nostra associazione.

Giovedì 2 aprile 2009
la compagnia teatrale
"COMPAGNIA DEI GENITORI"
presenta lo spettacolo
**"SE DEVI DIRE UNA BUGIA,
DILLA GROSSA"**.
presso il cinema teatro "Massimo
Troisi" a San Donato Milanese (MI).
L'intero ricavato
verrà devoluto all'AISS.

PER CONTATTARE L'AISS

Indirizzo: [Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA](#)

Tel. e Fax: [049.8736130](tel:049.8736130)

E-mail: aiss@shwachman.it

Internet: www.shwachman.it



