

# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Numero 31

Iscritta Registro Regionale delle Associazioni di Promozione Sociale – Regione Veneto  
C.F. 92112250284

Dicembre 2014

## L'Aiss è diventata una Associazione di Promozione Sociale.

La Regione Veneto, in applicazione della LR 27/2001 art. 43 e L.R. 30.08.1993 n. 40 art. 4 ha trasformato l'AISS da **Organizzazione di Volontariato** in **Associazione di Promozione Sociale**.

Questa modifica ha comportato nell'immediato all'Aiss la perdita della qualifica di ONLUS in quanto le Organizzazioni di Volontariato lo sono di diritto mentre le Associazioni di Promozione Sociale devono richiederla e avere determinati requisiti stabiliti dalla normativa vigente.

Naturalmente l'AISS ha tempestivamente provveduto a modificare lo Statuto per adeguarlo alle direttive regionali. Il nuovo Statuto è stato registrato presso l'Agenzia delle Entrate in data 14.04.2014 e quindi inviato alla regione Veneto per la definitiva approvazione, al fine di riacquistare al più presto la qualifica di ONLUS.

Nonostante questo cambiamento vogliamo ras-

sicurare tutti i nostri sostenitori in quanto:

**nulla è cambiato per il beneficio del 5 per mille.** Il requisito per poter beneficiare del 5 per mille è l'iscrizione nei registri delle associazioni tenuti dagli enti locali (nel nostro caso la regione veneto), e noi risultiamo regolarmente iscritti;

**nulla è cambiato per le erogazioni liberali.** Le erogazioni liberali in favore delle associazioni di promozione sociale iscritte regolarmente nei registri regionali o nazionale (noi siamo iscritti a quello regionale) possono essere detratte in sede di dichiarazione dei redditi come stabilito dal D.P.R. 917/1986 art. 15. 3-bis].

E' cambiata la tipologia di associazione ma l'Aiss è rimasta la stessa; con le persone che la sostengono, con i medici e ricercatori che lavorano con passione, con i malati e i familiari, e tutti insieme con la voglia di lottare per raggiungere un fine comune: sconfiggere la Sindrome di Shwachman.



5 x  
mille

Codice Fiscale dell'Aiss  
92112250284

SOMMARIO

- ▶ L'AISS è diventata una Associazioni di Promozione Sociale .....p. 1
- ▶ Finanziamento Progetti di Ricerca Biennio 2014/2015 .....p. 2
- ▶ Hermanas de pluma !!! .....p. 4
- ▶ Bilancio Aiss 2013 .....p. 5
- ▶ Malattie Rare e il WEB .....p. 6
- ▶ AISS - AVIS - ADMO .....P. 7
- ▶ Nuovo Consiglio Direttivo AISS .....p. 8

## Progetti di ricerca finanziati dall'Aiss per il Biennio 2014 - 2015

Per il biennio 2014 – 2015 è stato approvato il finanziamento di sette Progetti di ricerca sulla Sindrome di Shwachman-Diamond.

I progetti sono stati valutati dai componenti del Comitato Scientifico (CS) considerando i seguenti punti:

- 1 - Utilità per la comprensione della malattia.
- 2 - Fattibilità del progetto.
- 3 - Congruità della richiesta.
- 4 - Esperienza del proponente.

Sono stati presi in considerazione eventuali “conflitti di interesse” da parte dei componenti del CS. Il Direttore del Comitato Scientifico, *Dr Marco Cipolli*

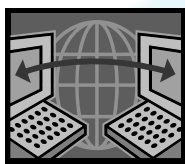
Note: Si ritengono importanti alcuni commenti che hanno come punto di osservazione i progetti presentati in questo anno:

a) il livello dei progetti presentati appare di gran lunga il più elevato, scientificamente parlando, di quello degli ultimi anni. La qualità degli studi proposti è sicuramente di livello internazionale, portando quasi tutti delle informazioni scientifiche poco o addirittura ancora non note in letteratura. Questo ha comportato e comporta un grosso impegno da parte dei gruppi proponenti ma è anche il risultato dell'impegno profuso nella ricerca SDS in Italia negli ultimi dieci anni attraverso la spinta ed anche il sostegno economico da parte dell'AISS;

b) l'impegno economico che in questo anno viene richiesto all'Associazione è sicuramente importante ma è il risultato di quanto seminato e prodotto in passato. Credo quindi che tutta l'AISS debba andarsene fiera del lavoro effettuato durante questi anni nel sostegno alla lotta contro la sindrome.

### **1) *Role Of Inflammatory Cytokines In Connectivity Functioning In Patients Affected By Shwachman-Diamond Syndrome***

Dr.ssa Elena Nicolis, Laboratorio di ematologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata, Verona. Importo finanziamento € 10.000,00.



Si tratta di una richiesta di prosecuzione di finanziamento del progetto presentato allo scorso bando. I risultati preliminari presentati appaiono incoraggianti in particolare appare esservi la possibilità di meglio conoscere alcuni meccanismi di azione che possono portare alle alterazioni fenotipiche della sindrome. Informazioni queste non ancora note nella letteratura internazionale.

Lo studio è sicuramente fattibile. La numerosità del campione allargata consentirà di avere informazioni più precise. Da allargare il gruppo di controllo. La richiesta appare congrua considerando i test che dovranno essere effettuati. L'esperienza del proponente così come del laboratorio di ricerca coinvolto appare molto adeguata.

### **2) *Mechanism Underpinning The Dna-Damage Response In Lymphoblastoid Cell Lines From Shwachman-Diamond Syndrome Patients.***

Dr Jacopo Morini, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Sez Biologia Generale e Genetica Medica. Importo finanziamento € 6.000,00.

Lo studio ha carattere preliminare e si propone di valutare e quantificare la sensibilità ai raggi X dei linfoblasti con genotipo SDS. Valutazione utile per una miglior comprensione dei meccanismi di base della malattia. Lo studio appare fattibile ed in completamento dello studio precedentemente finanziato dall'AISS.

La richiesta appare congrua con il lavoro da eseguire. Il proponente ed in particolar modo il laboratorio coinvolto garantiscono competenza più che adeguata.

### **3) *Analysis Of The Impact On Clinical Features Of Differentially Expressed Gene In Mesenchymal Stromal Cells Obtained From Shwachman-Diamond Syndrome Patients.***

Dr.ssa Giovanna D'Amico, Centro Ricerca "M Tettamanti", Università Milano-Bicocca, Ospedale S. Gerardo, Monza. Importo finanziamento € 10.000,00.

Lo studio delle cellule mesenchimali è di notevole interesse per comprenderne l'implicazione nello sviluppo delle leucemie. Appare particolarmente interessante la possibilità di correlare la diversa espressione genica non solo con la possibile evoluzione leucemica ma anche con altri aspetti fenotipici della malattia

Lo studio risulta sicuramente fattibile con utilizzo di tecniche sofisticate ed adeguate. La richiesta appare congrua rispetto a quanto proposto. L'esperienza del proponente e del laboratorio implicato appare più che adeguata



### **4) *Lymphoblastoid Cells As Cellular Model For Shwachman-Diamond Syndrome.***

Dr. Marco Cipolli, Centro Fibrosi Cistica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata, Verona. Importo finanziamento € 10.000,00.

Il progetto si propone di costruire un modello cellulare della malattia da poter poi utilizzare per ogni scopo di ricerca possibile, non ultimo l'opportunità, come spiegato negli obiettivi a lungo termine, di poter screenare su un modello riproducibile molecole potenzialmente in grado di agire sul difetto genetico.

Lo studio appare fattibile. La richiesta appare congrua rispetto a quanto proposto. L'esperienza del gruppo anche proponente appare molto adeguata rispetto allo studio presentato.

### **5) *Cytogenetics And A-Cgh As Tools To Find And Monitor Chromosome Changes Acquired In The Course Of Shwachman-Diamond Syndrome (Sds): Molecular Mechanisms Primed And Risk Of Myelodysplastic Syndrome (Mds) / Acute Myeloid Leukaemia (Aml)***

Dr.ssa Emanuela Maserati, Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche, Università dell'Insubria, Varese. Importo finanziamento € 10.000,00.

Si tratta di richiesta di finanziamento per la prosecuzione dello studio presentato allo scorso bando. Lo studio affronta il problema della ricerca di meccanismi patogenetici coinvolti nella trasformazione midollare maligna attraverso una valutazione citogenetica. I lavori già pubblicati dal medesimo gruppo sono di grande interesse.

Studio fattibile come già evidenziato in progetti analoghi. La richiesta appare congrua rispetto al progetto presentato. L'esperienza del proponente e del laboratorio interessato è sicuramente adeguata.

### **6) *Microenvironment Support To Hematopoiesis In Shwachman-Diamond Syndrome.***

Dr. Simone Cesaro, Oncoematologia Pediatrica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata. Importo finanziamento € 10.000,00.

L'argomento considerato è fonte di molto interesse nell'ambito della ricerca scientifica in SDS. Questo progetto si propone di portare un rilevante contributo italiano allo studio del sistema regolatore delle cellule staminali emopoietiche in SDS. Di particolare interesse sarà poi la correlazione delle anomalie immunofenotipiche con gli aspetti fenotipici della sindrome.

Lo studio appare fattibile. La richiesta appare congrua rispetto a quanto proposto. L'esperienza del gruppo proponente appare molto adeguata rispetto allo studio presentato.

### **7) *Shwachman Syndrome: Whole Genome Analysis As A Tool To Investigate The Clinical Variability, The Course And The Prognosis Of The Disease.***

Dr. Marco Cipolli, Centro Fibrosi Cistica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata, Verona. Importo finanziamento € 22.000,00.

Si tratta del primo lavoro di ricerca che vede coinvolto tutto il CS dell'AISS ed altri gruppi di supporto. Il progetto si propone di ricercare, attraverso l'analisi genomica, geni diversi dal gene SBDS e responsabili delle forme cliniche non inquadrabili in una diagnosi classica di SDS per mancanza delle mutazioni nel gene SBDS. Si vuole quindi ampliare la conoscenza della sindrome in quel 20% circa di casi, riconosciuti dalla letteratura, ancora a diagnosi non certa.

Lo studio appare fattibile pur richiedendo uno sforzo organizzativo, collaborativo e di analisi dei dati sicuramente impegnativo. La richiesta appare congrua rispetto a quanto proposto. L'esperienza del gruppo proponente appare molto adeguata rispetto allo studio presentato.

"Dopo le venti repliche di grande suc-

## Hermanas de pluma !!!!

interpretazioni delle canzoni e dalla vicini-

cesso dello spettacolo "40 la gallina canta", diverse di queste a favore dell'Aiss, le Hermanas de pluma, l'anima canterina della Compagnia dei Donattori Avis Ascoli, sono tornate in scena con "Galline Disperate", chiacchiere stavolta, sulla fine di un amore e il piano B. Divertenti controcene e brani strappalacrime hanno regalato un piacevolissimo cabaret già alla terza replica. La fine di un amore è una cosa seria certo, le galline illustra-

nanza al mare in una stagione forse ancora troppo fredda. Un folto pubblico ha gradito e partecipato attivamente allo spettacolo, davvero una bellissima serata ....

Le interpreti Alessandra Lazzarini, Sabrina Orfei e la Maestra Maria Chiara Sabbatini sono orgogliose di aver dato ancora, un piccolo aiuto a chi si mette al servizio della ricerca.



Grazie a voi dell'Aiss da tutte noi Galline!!!! A presto!!!!!!"



no però, un punto di vista che strappa un sorriso anche in un momento così difficile. Aperitivo con spettacolo, una serata all'insegna del sorriso, delle chiacchiere e della solidarietà, in una splendida cornice con buffet in riva al mare ... Brividi piacevolissimi provocati delle intense

E siamo noi dell'Aiss a ringraziare le Galline !!!!

E insieme a loro tutti quelli che ci hanno aiutato:

Rosita dell'agenzia Viaggi Marintur che ormai da tantissimi anni sostiene le attività dell'Aiss sempre con entusiasmo; Sandro del Bagno KonTiki che anche in questa occasione ci ha ospitato nel suo meraviglioso locale in riva al mare, e ci ha deliziato con l'aperitivo cenato; Stefano Felice, presidente dell'Avis Comunale di Ascoli Piceno che si è dimostrato come sempre un collaboratore preziosissimo.



# Bilancio 2013

| <b>FONDI FINANZIARI DI INIZIO PERIODO – 01 GENNAIO 2013</b> |              |
|---|--------------|
| CASSA   | € 812,83     |
| BANCA   | € 51.656,35  |
| POSTA   | € 201.485,26 |
| TOTALE  | € 253.954,44 |
| <b>ENTRATE</b>  |              |
| 00 – ENTRATE DA ATTIVITA' TIPICHE                           | € 48.722,52  |
| 01 – ENTRATE DA RACCOLTE PUBBLICHE FONDI                    | € 5.053,27   |
| 02 – ENTRATE DA ATTIVITA' ACCESSORIE                        | € 1.337,00   |
| 03 – ENTRATE FINANZIARIE E PATRIMONIALI                     | € 410,78     |
| TOTALE  | € 55.523,57  |
| <b>USCITE</b>   |              |
| 10 – USCITE ATTIVITA' TIPICHE                               | € 48.765,97  |
| 11 – USCITE ATTIVITA' RACCOLTA FONDI                        | € 239,81     |
| 12 – USCITE ATTIVITA' ACCESSORIE                            | € - - - -    |
| 13 – USCITE FINANZIARIE E PATRIMONIALI                      | € 363,60     |
| 14 – USCITE ATTIVITA' DI SUPPORTO GENERALE                  | € - - - -    |
| 15 – ALTRI PAGAMENTI  | € 100,00     |
| 16 – PAGAMENTI IN CONTO CAPITALE                            | € 1.378,35   |
| TOTALE  | € 50.847,73  |
| <b>FONDI FINANZIARI DI FINE PERIODO – 31 DICEMBRE 2013</b>  |              |
| CASSA   | € 270,18     |
| BANCA   | € 194.939,81 |
| POSTA   | € 63.420,35  |
| TOTALE  | € 258.630,34 |
| AVANZO  | € 4.675,90   |

# Malattie rare, le famiglie italiane sempre più attive sul web

([www.osservatoriomalattierare.it](http://www.osservatoriomalattierare.it))

La rete può essere uno strumento molto utile, ma attenzione alle informazioni scorrette e prive di fondamento scientifico

ROMA - L'uso di internet per la ricerca e la condivisione di informazioni sanitarie rappresenta un'enorme risorsa per le famiglie con figli affetti da malattie rare.

Una ricerca pubblicata su *Orphanet Journal of Rare Disease* ha indagato il ruolo del web e dei social network per le famiglie italiane, grazie a un questionario diffuso da UNIAMO FIMR, federazione di associazioni di pazienti affetti da malattie rare.

Tutti i membri sono stati invitati alla compilazione di un questionario online, contenente domande di tipo socio-demografico e clinico e sull'utilizzo del web. Il questionario è stato completato da un totale di 516 genitori di pazienti affetti da malattie rare. L'età media è risultata essere 43 anni.

Ben l'87% degli intervistati ha dichiarato di accedere a internet ogni giorno, spesso attraverso il proprio smartphone. Il 99% dei partecipanti possiede un proprio account di posta elettronica, il 71% un account Facebook e il 66% partecipa ad almeno un forum online su tematiche inerenti alla salute.

Che cosa cercano le famiglie sul web? Praticamente tutti hanno cercato almeno una volta infor-

mazioni sulle caratteristiche dettagliate della patologia di cui i propri familiari sono affetti. Il 93% ha cercato informazioni sulle possibili terapie, l'89% sulla diagnosi, il 63% sulle terapie alternative, il 62% in materia di nutrizione e il 54% sulle possibilità delle future gravidanze. Un'ampia fetta del campione (82%) ha dichiarato che le informazioni trovate in rete hanno aumentato la comprensione della patologia dei propri familiari e più della metà (65%) ha dichiarato che la rete ha migliorato la gestione della patologia.

E' interessante però osservare che solo il 69% degli utenti ha discusso le informazioni reperite online con il proprio medico e ben il 52% dei genitori ha dichiarato che tali informazioni hanno contribuito ad accrescere la propria ansia.

Molto spesso i malati rari e i loro familiari sentono fortemente la necessità di cercare in rete delle risposte che forse non sono giunte dalla medicina, troppo spesso frettolosa e distratta per fornire delle risposte efficaci. Inoltre il web e i social network rappresentano un prezioso strumento per conoscere altri pazienti, confrontare le esperienze e subire meno la solitudine di sentirsi un "raro".

Sebbene sia chiaro che la rete è ormai un mezzo indispensabile, è dunque bene ricordare che solo una corretta informazione è davvero utile alle famiglie. Solo i siti validati e certificati, che si avvalgono di un comitato scientifico, rappresentano una fonte sicura.

Il sito internet dell'Aiss è:

[www.shwachman.it](http://www.shwachman.it)

# AISS - AVIS - ADMO

Anche quest'anno l'Avis Comunale di Ascoli Piceno e l'Admo hanno deciso di sostenere lo spettacolo no. In questi anni collaborare per anche al sostegno e la musica rettore artistico crede fortemente



dell'AISS svolto al Ventidio Basso di Ascoli Piceno. In questi anni le tre realtà Avis-Admo-Aiss hanno cercato di promuovere la solidarietà a tutto campo, grazie a varie figure impegnate tra la danza la magistralmente dirette da Gabriele Fioravanti dell'evento. L'Avis Comunale di Ascoli Piceno nella rete tra associazioni e lo spettacolo Sera-

tAiss "Che Spettacolo!" ne è una prova tangibile dove nessuna realtà associativa si è autocelebrata, ma si è cercato di coinvolgere il pubblico presente a pensare che un concetto di solidarietà unico è possibile e realizzabile. Nello specifico sul palcoscenico sono intervenuti alcuni donatori che proprio in questo anno si sono iscritti al registro Admo e sono stati chiamati a ripetere le analisi per la compatibilità, sono donatori Avis e collaborano in Aiss, e ci hanno fatto emozionare quando hanno parlato della loro esperienza di donatori e di solidarietà.

Da parte mia, come presidente dell'Avis, devo ringraziare la Vice Presidente Alessandra Spinucci per la disponibilità a tessere queste relazioni importanti per noi ma non solo.

Sicuramente a fare da collante ci sono state alcune attrici della Compagnia tetrale dei Donattori, da sempre impegnate con l'Avis ma anche con l'Admo e Aiss, le quali ci hanno fatto sorridere e riflettere sul loro concetto di solidarietà, un grazie speciale va anche ad Alessandra Lazzarini, Vanessa Soletti, e Patrizia Cangemi.



Sono sicuro che questa realtà porterà tanti frutti a tutti noi, ma soprattutto al nostro territorio ascolano.

Il Presidente Avis  
Stefano Felice

Il 23 marzo 2014 è stato rinnovato, dall'Assemblea dei Soci, il Consiglio Direttivo che rimarrà in carica fino alla fine del 2017.

**Sede Legale – Presidente – Aurelio Lococo**

Via Pioveghetto, 15 – 35136 Padova  
Tel. 049.8736130 - Fax. 049.7960654  
email: [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)  
pec: [aiss@pec.csvpadova.org](mailto:aiss@pec.csvpadova.org)

**Vice Presidente – Alessandra Spinucci**

Via Massaua, 14 – 63100 Ascoli Piceno  
Tel. e fax: 0736.250756

**Segretario - Giorgio Varazi**

Via Antonio Cederna, 12 - 05022 Fornole di Amelia (TR)  
Fax: 06.4469085

**Tesoriere – Paola Paoletti**

Via Torregiani, 48– 62019 Recanati (MC)  
Tel. e fax: 0733.290608

**Consigliere - Fabio Cofini**

Via Umberto I, 82 - 67050 Forme (AQ)  
Tel. 0863.510113

**Consigliere - Fabrizio Sesana**

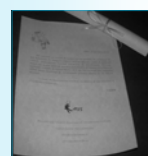
Via Antonio Pollaiuolo, 2 — 20159 Milano  
email: [fmsesana@gmail.com](mailto:fmsesana@gmail.com)

**Consigliere – Roberta Tomassoli**

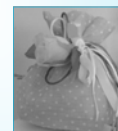
Via Tre Ulivi, 29 – 61012 Gradara (PU)  
Tel. e fax: 0541.969781

*L'Aiss può aiutarti  
a festeggiare i tuoi giorni  
più belli in modo originale.*

*Possiamo confezionare  
bomboniere e/o pergamene  
per comunioni, matrimoni e  
tutte le occasioni speciali.*



*Contattaci per decidere  
colori,  
confezioni  
e modalità  
di spedizione.*



*Con il tuo aiuto la ricerca  
farà un passo avanti  
verso la conoscenza  
e la cura della  
Sindrome di Shwachman.*



**Codice Iban: IT47T0503512102098570191396**

**C/C postale: 10025625**  
intestato a **AISS Associazione Italiana**  
**Sindrome di Shwachman**

**DIRETTORE COMITATO  
SCIENTIFICO DELL'AISS**

**Dr. Marco Cipolli**

Centro Fibrosi Cistica  
Ospedale "Borgo Trento"  
- Verona -  
Tel. 045 8122293  
Fax 045 8122042  
mail

[marco.cipolli@ospedaleuniverona.it](mailto:marco.cipolli@ospedaleuniverona.it)

**Dona il 5 x mille all'Aiss:**  
**Codice Fiscale**  
**92112250284**