

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 19

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

Giugno 2008

2° CONVEGNO NAZIONALE SINDROME DI SHWACHMAN

Nei giorni 18 e 19 aprile, presso l'Hotel Corallo di Rimini, si è svolto il 2° Convegno Nazionale sulla Sindrome di Shwachman, organizzato dall'Aiss e dal Comitato Scientifico.

Il risultato ottenuto è stato positivo sotto tutti gli aspetti.

E' stata molto importante la partecipazione delle persone che hanno risposto numerose all'invito dell'Aiss. Eravamo più di 20 famiglie! Il numero può sembrare piccolo ma rappresenta, invece, un grande passo in avanti se si pensa che, al 1° Convegno Nazionale tenutosi a Macerata nel 1999, le famiglie presenti erano soltanto 5.

Riguardo l'aspetto scientifico, all'incontro hanno partecipato numerosi e qualificati medici e ricercatori che, tramite diapositive e con un linguaggio accessibile a tutti i presenti hanno illustrato la SDS in tutte le sue problematiche.

In un secondo momento, in un clima di grande cordialità, i relatori hanno risposto alle numerose domande dei genitori, ognuno latore di un problema diverso giacché la SDS si presenta in molte sfaccettature coinvolgendo più organi della persona; si sono chiariti dubbi, dato consigli e sollecitato a non arrendersi.

Per ultimo il convegno si è rivelato, per i genitori convenuti, una occasione per confrontare, senza remore e senza pudore, le esperienze quotidiane vissute con i propri figli, affetti da SDS.

SOMMARIO

- 2° Convegno Nazionale SDS..... p. 1
- Cosa sono le malattie rare ? p. 3
- L'albero della solidarietà p. 7
- I biglietti estratti della VIII Sottoscrizione a Premi AISS..... p. 7

RELAZIONI DEL CONVEGNO

Legislazione per le malattie rare.

E. Daina. - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Bergamo

SDS: l'evoluzione delle conoscenze nell'ultimo decennio

M. Cipolli. - Centro Fibrosi Cistica, Verona

Le caratteristiche gastrointestinali.

C. D'Orazio. - Centro Fibrosi Cistica, Verona

L'apparato scheletrico: dai primi anni di vita all'età adulta.

F. Lavini, C. Dall'Oca. - Clinica Ortopedica, Università di Verona

Qualità di vita nel paziente con SDS.

S. Perobelli. - Centro Fibrosi Cistica, Verona

Il passato e il presente nelle conoscenze ematologiche della Sindrome.

D. Longoni. - Clinica Pediatrica, Università Milano-Bicocca

Il monitoraggio degli aspetti ematologici: un'esperienza italiana.

L. Sainati. - Oncoematologia Pediatrica, Università di Padova.

Gli aspetti molecolari del gene.

E. Nicolis. - Laboratorio Patologia Molecolare, Verona

La citogenetica.

F. Pasquali e E. Macerati. - Dipartimento Scienze Biomediche, Università dell'Insubria Varese.

Anomalie cromosomiche e mutazioni.

A. Minelli. - Genetica Medica, Università di Pavia.

Consulenza e diagnosi prenatale.

C. Danesino. - Genetica Medica, Università di Pavia.

Il Registro Italiano della SDS; 15 anni di raccolta dati.

F. Poli, Z. Caniotto. - Pediatria, Istituto Burlo Garofani, Trieste.



Nei prossimi numeri di Aiss Informa riporteremo
gli interventi dei medici e dei ricercatori.

COSA SONO LE MALATTIE RARE?

Sappiamo tutti che la Sindrome di Shwachman è una malattia rara.

Ma cosa si intende per "malattia rara"?

Ci sembra interessante riportare alcune informazioni presenti sul sito internet dell'*Istituto Superiore della Sanità*, www.iss.it, nella sezione denominata **Centro Nazionale Malattie Rare**.

Una malattia è considerata rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti (*per la SdS le stime sono molto variabili: da 1 su 10.000 ad 1 su 200.000 nuovi nati*). La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone con malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Del resto, il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7000 e le 8000.

Parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a mettere in luce e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e a progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accomunati da bisogni simili, pur salvaguardandone peculiarità e differenze.



NORME DI RIFERIMENTO



In Italia, il Piano Sanitario Nazionale (PSN) 1998-2000 indicava fra le priorità la "tutela dei soggetti affetti da malattie rare" e tra gli interventi prioritari la realizzazione di una rete nazionale delle malattie rare. Indicazioni che nel giro di poco tempo si sono trasformate in realtà: nel maggio 2001 è stato infatti emanato il **Decreto Ministeriale 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124"**, pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* n. 160 del 12-7-2001 - Suppl. Ordinario n.180/L.

Un decreto che raccoglie le indicazioni del PSN 1998-2000 (peraltro ribadite nel successivo PSN 2003-2005) che indicava, come risposta istituzionale alle problematiche correlate alle malattie rare, la realizzazione di una rete nazionale costituita da Presidi, appositamente individuati dalle Regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia. A partire dal 2001 le Regioni hanno iniziato a individuare i Presidi per l'assistenza ai pazienti affetti da malattie rare e attualmente le reti regionali sono indicate su quasi tutto il territorio nazionale.

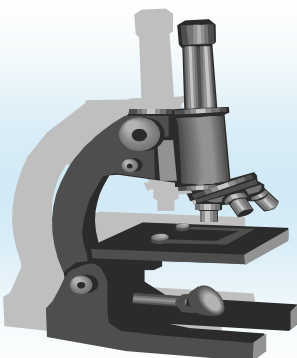
Dal Luglio 2002 è stato istituito nell'ambito della conferenza Stato-Regioni un gruppo tecnico interregionale permanente, al quale partecipano il Ministero della Salute e l'ISS, il cui obiettivo è rappresentato dall'ottimizzazione del funzionamento delle reti regionali e dalla salvaguardia del principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini.

Il 10 maggio 2007 è stato siglato il secondo accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovragionali per le patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare.

REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

Il Registro Nazionale Malattie Rare è istituito presso l'ISS in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001.

Il Registro ha lo scopo di ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia e relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema; si propone di definire la prevalenza/incidenza delle malattie rare, identificare i possibili fattori di rischio, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.



Il comitato scientifico dell'AISS è diretto dal

Dr. Marco Cipolli

(Centro Fibrosi Cistica - Verona)

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

Tel. 045 8122293

I FARMACI ORFANI

Quando si parla di malattie rare si deve parlare, e non si può non farlo, di farmaci orfani. "Il farmaco orfano è quel prodotto che potenzialmente è utile per trattare una malattia rara, ma non ha un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo" Si definisce, quindi, "farmaco orfano" perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche ad investire su un farmaco destinato a pochi pazienti nonostante esso risponda ad un bisogno di salute pubblica.

Secondo la normativa europea (Regolamento CE N.141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio d'Europa *consultabile nella sezione sottostante "Documenti allegati"*) i criteri per definire un medicinale "orfano" sono:

- che il prodotto sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nella Comunità, oppure

- che il prodotto sia destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia nella Comunità di una affezione che comporta una minaccia per la vita, di un'affezione seriamente debilitante, o di un'affezione grave e cronica, e che è poco probabile che, in mancanza di incentivi, la commercializzazione di tale medicinale all'interno della Comunità sia tanto redditizia da giustificare l'investimento necessario

L'impegno economico per la commercializzazione di questi farmaci, essendo importante e rischioso, deve allora essere incoraggiato da leggi specifiche.

Al fine di stimolare la ricerca e lo sviluppo nel settore dei farmaci orfani, sono state adottate le seguenti azioni:

- nel 1983 negli Stati Uniti è stato emanato l' "Orphan Drug Act"

- nel 1993 un provvedimento simile è stato emanato in Giappone

- nel 1997 in Australia

- nel 2000 l'Europa ha emanato la normativa su questo argomento recepita anche a livello italiano.

Incoraggiare e facilitare la ricerca e lo sviluppo sui farmaci orfani risponde a un'esigenza etica.



IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Le numerose Associazioni di pazienti di Malattie Rare svolgono un ruolo determinante per i Pazienti e per le loro famiglie.

Il principio base delle Associazioni è l'aiuto reciproco, che si esplica favorendo l'informazione e la formazione per un miglior accesso alla diagnosi, alle cure, ai diritti e all'integrazione dei pazienti.

Il merito delle Associazioni di pazienti è stato quello di far rilevare come solo "apparentemente" ogni malattia rara sembra unica nei suoi "Bisogni" e come, invece, tutte le malattie rare siano accomunate da stesse problematiche socio-assistenziali, mediche e terapeutiche:



- Difficoltà e ritardi nella diagnosi.
- Difficoltà a trovare informazioni aggiornate e rilevanti riguardo la propria malattia.
- Carenza di trattamenti disponibili per le patologie rare.
- Difficoltà a trovare informazioni riguardo centri specializzati.
- La rarità di alcune patologie rende il malato e la sua famiglia spesso isolati e bisognosi di una rete assistenziale.
- Disparità nei servizi tra diverse Nazioni e, persino, Regioni.
- Difficoltà nel reperire informazioni sufficienti sulle procedure amministrative da intraprendere.

Le Associazioni cercano di colmare questi vuoti caricandosi anche di ruoli istituzionali.



PER CONTATTARE L'AISS

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

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

E-mail: aiss@shwachman.it

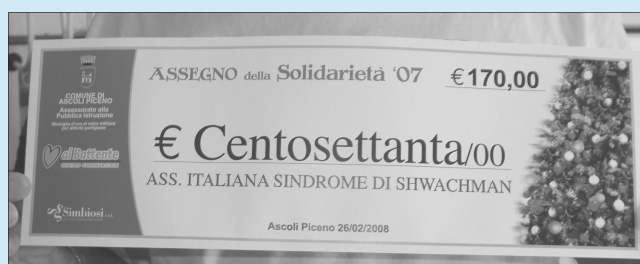
Internet: www.shwachman.it

L'ALBERO DELLA SOLIDARIETA'

Lo scorso Natale il comune di Ascoli Piceno ha organizzato la manifestazione "L'ALBERO DELLA SOLIDARIETA'" alla quale ha partecipato anche l'AISS.

Gli alberi di Natale erano stati addobbati dagli alunni di alcune scuole elementari e medie di Ascoli, alcune ditte li hanno adottati donando dei soldi che poi si sono aggiunti a quelli ricavati dall'asta della solidarietà realizzata in collaborazione con artisti piceni. Il ricavato è stato diviso per le 17 associazioni che hanno aderito all'iniziativa.

All'Aiss sono stati donati 170,00 Euro;
a destra, la fotografia dell'assegno.



I biglietti estratti della VIII sottoscrizione a premi AISS !

PREMI		BIGLIETTO N.
1°	Viaggio per 2 persone sul Mar Rosso	10236
2°	Notebook Toshiba	02744
3°	TV Color LCD 20"	16167
4°	Navigatore Satellitare	12636
5°	Servizio da macedonia in vetro artistico	06053
6°	Fotocamera Kodak	03621
7°	2 Vuota tasche artistici	10025
8°	Vaporella Polti	03617
dal 9° al 13°	Cesto biancheria	01258 - 07585 - 11361 - 07784 - 02915
14°	Forno Microonde	17119
dal 15° al 20°	Lettore MP3	05163 - 10848 - 09648 05423 - 02994 - 00582
dal 21° al 25°	Piatto in vetro artistico	00646 - 10764 - 07028 - 10133 - 19916
dal 26° al 30°	Oggetti in argento	08394 - 19383 - 00926 - 12425 - 02721
dal 31° al 35°	Tostapane	18250 - 01930 - 01388 - 10108 - 06704
dal 36° al 40°	Coppia di vasi in vetro	17847 - 00017 - 08787 - 16543 - 05174
dal 41° al 50°	Orologi da parete	05295 - 08897 - 08962 - 17031 - 15709 02677 - 12456 - 15194 - 18093 - 13017

