

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 24

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

Dicembre 2010

3° CONVEGNO NAZIONALE SINDROME DI SHWACHMAN

Il 1° e il 2 ottobre scorsi, a Napoli, presso il Best Western Hotel Plaza, si è svolto il 3° convegno nazionale della SDS.

L'organizzazione tecnica è stata curata dal direttore del comitato scientifico dell'Aiss, Dottor Marco Cipolli, mentre la parte pratica, quella che riguardava l'accoglienza, è stata seguita dal nostro presidente Aurelio Lococo e da Monica Vanni. Purtroppo Aurelio non ha potuto partecipare all'evento per motivi di salute, lasciando a noi consiglieri l'onere e l'onore di accogliere sul posto le famiglie, alcune delle quali ci incontravano per la prima volta, ed i medici che partecipavano all'evento.

Non è mia intenzione parlarvi della parte scientifica della quale si occuperà chi è più competente, vorrei raccontarvi, invece, dell'emozione nel vedere la sala conferenze pienissima di genitori attenti e di medici che illustravano il lavoro svolto nell'ultimo anno. Sì, perché la ricerca sta andando avanti e quindi gli argomenti trattati erano tanti e molto interessanti. Oltre ai relatori "legati" all'AISS ormai da lungo tempo, abbiamo avuto il piacere di "reclutare" nuove leve piene di entusiasmo e voglia di collaborare.



SOMMARIO

- ▶ 3° Convegno Nazionale SdS p. 1
- ▶ La Genetica p. 4
- ▶ Modifiche alla legge 104/92 (assistenza ai disabili)..... p. 5
- ▶ Regalo di compleanno per la Solidarietà..... p. 6
- ▶ 11° Sottoscrizione a premi Aiss p. 7

Non mi stancherò mai di ringraziare quanti hanno voluto esserci, quanti hanno lavorato e si sono prodigati per la riuscita di quest'evento andato bene oltre ogni aspettativa. Lo confesso: ho gongolato quando i medici hanno sottolineato il fatto che, pur'essendo un'associazione piccola, siamo riusciti a finanziare progetti di ricerca importanti dando loro modo di continuare il lavoro intrapreso e finanziare convegni che consentono a medici e famiglie di incontrarsi. Naturalmente se siamo andati avanti così, lo dobbiamo soprattutto a voi che avete creduto sempre in noi, non facendoci mancare mai l'appoggio; voi che, magari con sacrificio, versate la quota associativa annuale, voi che comprate o, meglio ancora, vendete i biglietti della nostra lotteria, voi che partecipate con entusiasmo a pranzi sociali, pesche, mercatini e spettacoli o quant'altro ci viene in mente per reperire fondi. È come se a questo convegno aveste partecipato tutti, la vostra presenza era comunque tangibile.

Grazie a tutti.

Alessandra Spinucci
(Vice Presidente Aiss)

INTERVENTI DEL CONVEGNO

Introduzione Generale - *M. Cipolli*

Il contributo del registro italiano alla conoscenza della SDS - *Z. Cannioto, F. Poli*

Aggiornamento Clinico - chair *R. Berni Canani*

- Assorbimento intestinale e Terapia sostitutiva pancreatica Crescita - *V. Raia*
- Aspetti Nutrizionali e possibile ruolo del GH - *M. Cipolli*
- Gli interventi ortopedici: esperienze recenti - *F. Lavini*.

L' AISS ed il suo contributo allo studio della SDS - chair *F. Pasquali*

- Progetti finanziati dall'AISS: i risultati - *V. Andrè, E. Macerati, E. Nicolis*.
- Il lavoro per il futuro: proposte del Comitato Scientifico - *C. Danesino*

“L'Unione fa la forza”: partecipazione al Registro SDS Internazionale - *M. Cipolli*

Aggiornamento Clinico: chair *G. Menna*
Ematologia:

- Il follow up - *L. Sainati*
- Il follow up citogenetico - *E. Maserati*
- Il trapianto - *D. Longoni*

Tavola Rotonda: La Diagnosi Interdisciplinare di SDS nel 2010 - chair *M. Cipolli*

Partecipanti: *R. Berni Canani, E. Nicolis, C. D'Orazio, D. Longoni, S. Perobelli, F. Lavini*

SDS: la consulenza genetica per la famiglia allargata. chair *V. Raia - F. Poli S. Perobelli - C. Danesino*

Conclusioni - *M. Cipolli*



COMITATO SCIENTIFICO DELL'AISS

DIRETTORE

Dr. Marco Cipolli

Centro Fibrosi Cistica
Ospedale "Borgo Trento"
- Verona -

Tel. 045 8122293

Fax 045 8122042

mail marco.cipolli@ospedaleuniverona.it

COMPONENTI

Prof. Cesare Danesino - Università degli Studi - Pavia

Dr.ssa Daniela Longoni - Ospedale S. Gerardo - Monza

Dr.ssa Elena Nicolis - Lab. Patologia Molecolare - Verona

Prof. Francesco Pasquali - Università dell'Insubria - Varese

Dott.ssa Sandra Perobelli - Centro Fibrosi Cistica - Verona

Dr. Furio Poli - Istituto "Burlo Garofolo" - Trieste

Dr.ssa Laura Sainati - Clinica Pediatrica - Padova

UN PROGETTO IMPORTANTE

E' ancora in corso il progetto di ricerca che abbiamo illustrato nel numero 21 di Aiss Informa, sulla "Valutazione della funzione cognitiva e della struttura cerebrale nei pazienti con **Sindrome di Shwachman-Diamond**", finanziato dall'Aiss, .

Lo studio è rivolto ai pazienti SDS di età uguale o superiore ai 6 anni e si pone l'obiettivo di verificare se, e in che misura, la Sindrome comporti un ritardo nello sviluppo psicomotorio e nelle capacità intellettive, al fine di consentire la diagnosi precoce di eventuali difficoltà e l'avvio tempestivo di programmi riabilitativi che potrebbero aumentare realmente le possibilità dello sviluppo cognitivo finale e di un completo inserimento sociale in età adulta.

Lo studio è svolto presso il Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Borgo Trento di Verona e consiste in prove pratiche e verbali, che consentono di valutare quelle funzioni che vanno a costituire le capacità cognitive di ogni persona (capacità di osservazione, coordinazione, concentrazione, memoria, comprensione e uso del linguaggio, logica).

Viene, poi, eseguito un esame di risonanza

magnetica cerebrale della durata di circa 15-20 minuti, che richiede la collaborazione del paziente e non presenta alcun effetto collaterale in quanto non vengono usate radiazioni come nel caso delle radiografie, non sono necessarie iniezioni di mezzi di contrasto, né una anestesia. Non saranno eseguiti prelievi e/o test genetici specifici. Non ci sono rischi o effetti collaterali.

E' importante specificare che per partecipare a questo progetto non è necessario il ricovero. Nel caso di permanenza a Verona per più di un giorno, il paziente ed i familiari possono pernottare presso il centro Verona Ospitale. Si tratta di una struttura nuova inaugurata nel 20-07, situata a pochi passi dall'ospedale, nata per ospitare i pazienti e le famiglie in casi di degenze molto lunghe. Ogni alloggio è un monocale molto accogliente, dotato di zona giorno (con angolo cottura, tavolo e sedie) zona notte e servizi. In caso di partecipazione al progetto di ricerca le spese per il soggiorno nella struttura Verona Ospitale sono a carico dell'Aiss.

Per partecipare al progetto è possibile contattare la Dott.ssa Sandra Perobelli -
Centro Fibrosi Cistica - Verona
Tel. 045 8122286
e-mail: sandra.perobelli@azosp.vr.it



LA GENETICA

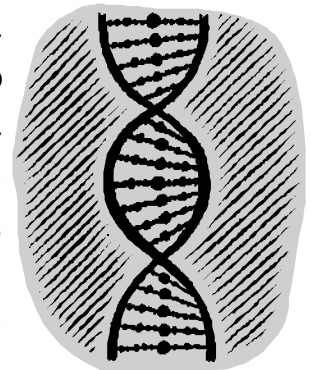
La Sindrome di Shwachman è una malattia genetica. Ma cosa è la Genetica? Cerchiamo di capirlo attraverso alcune informazioni presenti sul sito www.netgene.it che vi invitiamo a visitare.

"La Genetica è quella branca della medicina che studia le malattie ereditarie.

Le caratteristiche o i tratti somatici di ogni individuo sono ereditari e tutti determinati dai *geni*. In particolare, ogni essere vivente nasce da una singola cellula - la cellula uovo (o ovulo) fecondata - che si riproduce fino a formare tutte le cellule, i tessuti e gli organi del corpo umano. In ogni cellula umana è presente un nucleo, che a sua volta contiene 46 cromosomi (ad eccezione della cellula uovo e della cellula spermatozoo, che ne contengono 23), corpuscoli dalla struttura filamentosa, disposti in 23 paia e composti da una catena molto lunga di DNA, oltre che da un rivestimento proteico.

Il genoma è l'intero patrimonio genetico di un organismo ossia l'insieme di tutte le informazioni genetiche depositate nella sequenza del DNA contenuto nel nucleo delle cellule sotto forma di cromosomi. Ad eccezione dei globuli rossi maturi del sangue (che non hanno nucleo) ciascuna cellula dell'organismo possiede un'intera copia del genoma. Nel genoma risiedono sia sequenze che non sembrano avere apparentemente una funzione, il cosiddetto "junk DNA" (DNA spazzatura), come le sequenze

fossili che si sono inserite nel nostro genoma milioni di anni fa ma senza assolvere alcun compito, sia geni, cioè le sequenze in cui risiede l'informazione genetica per la sintesi delle proteine, che stabiliscono le caratteristiche peculiari di ogni individuo. L'unità funzionale del genoma è il gene. Ogni cellula umana contiene nel suo nucleo oltre 35.000 geni diversi. La combinazione dei loro effetti influenza e dirige lo sviluppo e il funzionamento degli organi e apparati del corpo umano. Essi infatti forniscono un codice o programma di istruzioni per la crescita, la sopravvivenza e la riproduzione delle varie cellule, codificando inoltre la costruzione delle proteine. Di queste, alcune svolgono un particolare ruolo strutturale e funzionale, mentre altre agiscono come regolatori dell'azione di altri geni che attivano o disattivano. Queste ultime - e non i geni - eseguono la maggior parte delle funzioni dell'organismo, e ne formano la struttura. Il Progetto Genoma Umano (The Human Genome Project) è un progetto internazionale il cui scopo finale è la descrizione completa del genoma umano mediante il sequenziamento, cioè mediante l'identificazione della disposizione delle lettere del codice genetico, le basi nucleotidiche, lungo tutta la doppia elica del DNA."





MODIFICATO L'ARTICOLO 33 DELLA LEGGE 104/92 SUI PERMESSI LAVORATIVI PER ASSISTENZA AI DISABILI

Il 19 ottobre 2010 è stato approvato in via definitiva il Collegato lavoro «*Deleghe al Governo in materia di lavori usuranti, di riorganizzazione di enti, di congedi, aspettative e permessi, di ammortizzatori sociali, di servizi per l'impiego, di incentivi all'occupazione, di apprendistato, di occupazione femminile, nonché misure contro il lavoro sommerso e disposizioni in tema di lavoro pubblico e di controversie di lavoro*».

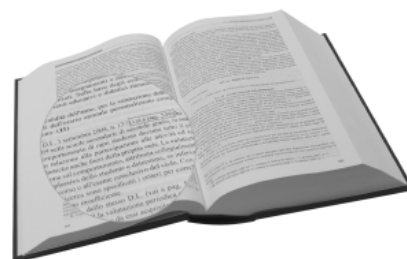
Fra le disposizioni in materia di lavoro, il testo contiene anche alcune modifiche all'articolo 33 della Legge 104/1992 riguardo ai permessi ai lavoratori che assistono familiari con handicap grave.

La prima importante modifica interessa il terzo comma dell'articolo 33 e indica i beneficiari dei permessi; in **assenza di ricovero** della persona con handicap grave da assistere, potranno godere dei tre giorni di permesso mensile retribuiti e coperti da contributi:

- il genitore;
- il coniuge;
- il parente o l'affine entro il **secondo grado** (esempio, nonni, nipoti in quanto figli del figlio, fratello).

I parenti ed affini di **terzo grado** (esempio, zii e bisnonni) possono fruire dei permessi lavorativi solo ad una delle seguenti condizioni:

- a) quando i genitori o il coniuge della persona con handicap siano **deceduti o mancanti**;
- b) quando i genitori o il coniuge della persona con handicap abbiano compiuto i 65 anni oppure siano affetti da patologie invalidanti.



Non è più richiesto il requisito di **assistenza esclusiva e continuativa**, nel caso in cui il lavoratore non sia convivente con la persona con disabilità.

Per i genitori di bambini di età **inferiore ai tre anni** rimangono invariate le disposizioni precedenti – due ore di permesso giornaliero o prolungamento dell'astensione facoltativa di maternità fino al terzo anno di vita del bambino – e sembra introdotta anche la possibilità di fruire dei permessi articolati in tre giorni; il nuovo testo precisa che entrambi i genitori possono avvalersi, alternativamente, dei permessi anche all'interno dello stesso mese.

Il comma 5 dell'articolo 33 prevedeva che il lavoratore che assiste un familiare con handicap grave avesse diritto a scegliere, ove possibile, la sede più vicina al proprio domicilio e non potesse essere trasferito senza il suo consenso; la nuova legge indica come riferimento il **domicilio** della persona disabile da assistere, e non più quella dello stesso lavoratore.

All'articolo 33 della Legge 104 viene aggiunto un comma che rafforza la possibilità di **effettuare controlli** sulle condizioni richieste per la legittima fruizione dei permessi lavorativi e ne disciplina gli effetti. Non si tratta, ovviamente, di controlli preventivi alla concessione dei permessi, poiché questi dovrebbero essere già effettuati.

Regalo di Compleanno per la solidarietà

Quante volte vi è capitato di essere invitati ad una festa di compleanno e non sapere cosa regalare?

Il nostro caro amico Giovanni Saltari di Morrovalle (MC) ha avuto una bella ed originale idea. Tutti gli anni il 4 agosto, la festa di compleanno di Giovanni è un evento: grandi abbuffate, musica dal vivo, balli e tanto divertimento in riva al mare sulle spiagge della nostra riviera maceratese, una tradizione che si ripete ormai da tempo memorabile (non diciamo da quanto ...).



Da qualche anno, Giovanni ha avuto l'idea di coniugare il divertimento con la solidarietà: per la sua festa non vuole regali, chiede ai suoi invitati di effettuare una donazione a favore di chi è bisognoso. Un gesto di grande generosità.

L'anno scorso per la prima volta ci ha chiesto di parlare dell'AISS durante la sua festa, spiegare cos'è la sindrome di Shwachman ed illustrare le finalità dell'associazione in modo da destinare il ricavato delle donazioni al nostro progetto. Questo gesto ci ha toccato in maniera particolare.

Anche quest'anno abbiamo partecipato ai festeggiamenti del suo compleanno, una bella serata ricca di allegria sulla spiaggia di Porto Recanati (MC). Ancora una volta Giovanni ci ha dato l'opportunità di illustrare il lavoro svolto dall'associazione negli ultimi tempi e la possibilità di partecipare al finanziamento dei progetti futuri dell'AISS.

Ringraziamo Giovanni che ha preso a cuore la nostra causa.

Paola e Domenico
Recanati, 05/08/2010



Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo
Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA
Tel. e fax: 049/8736130
email: aiss@shwachman.it

www.shwachman.it

SOTTOSCRIZIONE A PREMI 2010 - 2011



Ringraziamo:

- ☺ Rosita Scelicot della Marintur .
- ☺ Elisa Cillo.
- ☺ Leonardo Argenti.
- ☺ Guzzini Illuminazione.
- ☺ Guzzini Casalinghi.

1	Viaggio per 2 persone Mar Rosso
2	Notebook Packard Bell
3	Pacchetto Week-end Special Move
4	Servizio sottopiatti in vetro artistico
5	Console NintendoWii sports pack
6	Completo letto
7	Macchina per il sottovuoto
8	Macchina per il pane
9	Cuscino massaggio shiatsu
10	Vaporiera Tefal Ultracompact
11/15	Articolo Leonardi Argenti
16/20	Articolo Guzzini Casalinghi
21/25	Articolo Guzzini illuminazione
26/30	Set da bagno
31/35	Spazzolino elettrico ricaricabile
36/40	Radiosveglia
41/50	Cornice colorata

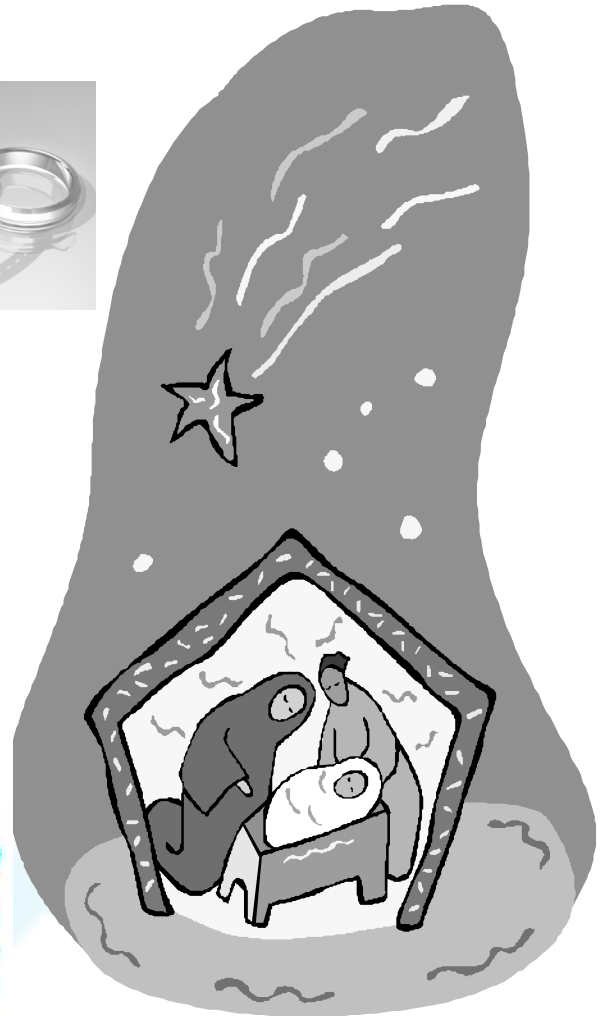
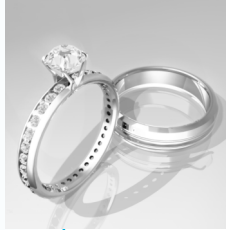
Prezzo di un Biglietto 1,00 Euro



L'estrazione dei premi avrà luogo
il 09 gennaio 2011
a San Donato Milanese (MI)

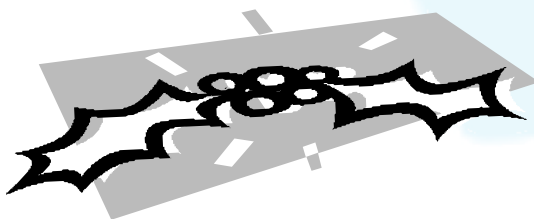


Ringraziamo la famiglia
Biasotto Giancarlo di Sacile (PN)
perché in occasione del loro
25° anniversario di matrimonio
hanno devoluto all'AISS
circa 500,00 euro:
a loro va il nostro ringraziamento
e l'augurio per il raggiungimento
di questo importante traguardo.



a tutti voi

Buone Feste !!!



Dai il tuo 5 per mille
all'AISS !!!

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF

In caso di scelta FIRMARE in UNO degli spazi sottostanti

L'importo della ripartizione per l'acquisto di azioni, quote, titoli e partecipazioni in società, in caso di scelta dell'opzione per la destinazione del cinque per mille dell'IRPEF, è pari al 5 per cento dell'IRPEF.

Finanziamento degli enti
della ricerca scientifica e della università

Nome:

Indirizzo:

Codice fiscale:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

Indirizzo:

FAC-SIMILE

CODICE FISCALE

92112250284