

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 25

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

Giugno 2011



Dal 28 al 30 giugno 2011 si è tenuto a New York, presso la New York Academy of Sciences, il 6° convegno internazionale sulla sindrome di Shwachman Diamond.

Da un punto di vista dei contenuti devo dire che ci sono state delle ripetizioni rispetto ad Amsterdam o presentazioni che comunque si riferivano a lavori già pubblicati nel 2010. Purtroppo dal punto di vista della ricerca poche novità: una può essere quella del dr. Stefano Biffo ed un'altra quella presentata all'ultimo giorno dal gruppo americano in cui lavora la dr.ssa Akiko Shimamura.

Penso che tutto ciò possa essere normale considerando che nel dicembre 2002 è stato scoperto il gene e successivamente c'è stato un lavoro frenetico nella ricerca e scoperta delle mutazioni all'interno del gene SBDS; sono stati portati avanti vari progetti di ricerca sia genetici, ematologici che nell'ambito della sfera psicologica; per fortuna i medici e i ricercatori sono motivati e credo (spero) che si riprenderà subito la strada giusta.

Una nota di elogio va fatta nei confronti dei medici e ricercatori italiani che hanno presentato numerosi poster e tre relazioni. Nei prossimi numeri di Aiss Informa pubblicheremo il resoconto dettagliato sul congresso.



Aurelio Lococo

SOMMARIO

- ▶ Progetti di Ricerca sostenuti dall'Aiss nell'anno 2011 p. 2
- ▶ Telethon lancia "Walk of life" p. 4
- ▶ Gran Gala "Arte e Solidarietà" ad Ascoli Piceno p. 5
- ▶ Pranzo sociale a Cappella Maggiore p. 6
- ▶ Manovra correttiva 2012-2014. Effetti sulle disabilità p. 7
- ▶ Ringraziamenti ! p. 8

Progetti di ricerca sostenuti dall'Aiss

Per l'anno 2011 l'Aiss ha deliberato di finanziare tre nuovi progetti di ricerca e di rinnovare il finanziamento di altrettanti progetti tuttora in corso.

I progetti di ricerca sono stati attentamente valutati ed approvati dal Comitato Scientifico dell'Aiss diretto dal Dr. Marco Cipolli ed il loro finanziamento comporta un impegno importate di Euro 56.000,00.

NUOVI PROGETTI

- ▶ *Evaluation of immunophenotypic features in Shwachman-Diamond patients.* Responsabile del progetto: Dr. Simone Cesaro. Oncoematologia Pediatrica, Policlinico GB Rossi, Verona
- ▶ *Characterization of molecular and genetic events leading the malignant transformation in SDS.* Responsabile del Progetto: Dr. Giovanni Cazzaniga. Centro Ricerca "M Tettamanti", Università Milano-Bicocca, Ospedale S. Gerardo, Monza.
- ▶ *Origine delle anomalie cromosomiche tipiche nella linea maturativa della cellula staminale emopoietica. Proprietà meccaniche del globulo rosso e dei neutrofili: correlazione con aspetti clinici dei pazienti.* Responsabile del progetto: Dr.ssa Antonella Minelli, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Sez. Biologia Generale e Genetica Medica, Università di Pavia.

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



Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo

Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA

Tel. e fax: 049/8736130

email: aiss@shwachman.it

Codice Iban: IT 47 T 05035 12102 098570191396

www.shwachman.it

PROGETTI IN CORSO

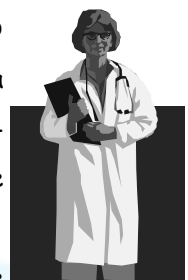
► **Caratterizzazione del network citochinico e dei difetti funzionali alla base della risposta immunitaria mediata dai neutrofili nei pazienti affetti da sindrome di Shwachman-Diamond.** Responsabile del progetto: dr.ssa Giovanna D'Amico. I risultati preliminari presentati al Comitato Scientifico così come i dati presentati al Convegno Nazionale di Napoli, Ottobre 2010 appaiono molto incoraggianti. Sono stati raggiunti gli obiettivi prefissati dal progetto. Per il proseguo della ricerca, sono previsti approfondimenti riguardanti in particolare:



- proprietà migratorie dei neutrofili;
- caratterizzazione ulteriori delle proteine associate ai granuli presenti nei neutrofili;
- ampliamento dello studio del profilo citochinico;
- approfondimento dello studio sull'attività immunoregolatoria e dell'interazione con i neutrofili da parte delle cellule staminali mesenchimali di origine midollare (MSC).

► **Karyotype instability and risk of myelodysplastic syndrome (MDS) and acute myeloid leukaemia (AML) in Shwachman-Diamond Syndrome (SDS) investigated by Comparative Genomic Hybridization on microarray (a-CGH).** Responsabile del progetto: prof Francesco Pasquali. È stato raggiunto l'obiettivo proposto al momento della presentazione del progetto così come i risultati appaiono interessanti e rispondenti ai quesiti presentati. Appare ora importante poter allargare lo studio ad un numero maggiore di campione per ottenere dei risultati più robusti, tenendo conto che si tratta di risultati originali, al momento non conosciuti in letteratura.

► **Valutazione della funzione cognitiva e della struttura cerebrale nei pazienti con Sindrome di Shwachman-Diamond.** Responsabile del progetto: dr.ssa Sandra Perobelli. Lo studio è entrato nella fase operativa dell'arruolamento dei pazienti nell'Agosto del 2010. L'adesione da parte dei pazienti SDS è risultata buona anche se non si è ancora arrivati al target definito. Prosegue anche l'arruolamento del gruppo di controllo. Si ipotizza una conclusione dell'arruolamento per entrambi i gruppi nel Marzo 2011. I dati che potranno essere raggiunti con questo studio forniranno delle informazioni sulla SDS sino ad ora sconosciute o note solo in maniera frammentaria. Appare quindi molto importante che questo progetto arrivi a conclusione.



**5 per
mille**

CODICE FISCALE

92112250284

Telethon lancia “Walk of life”.

Riportiamo il comunicato stampa di presentazione dell’iniziativa.

La raccolta fondi presentata da Montezemolo, Sammuri e Marcorè servirà a finanziare il lavoro in Italia di giovani scienziati.

Roma, 18 maggio 2011 – Duecento passeggiate nei più bei parchi italiani per far camminare la ricerca verso la cura. Due giornate all’aria aperta, per scoprire le meraviglie del patrimonio naturale del nostro Paese e dare speranza alle tante famiglie che combattono contro una malattia genetica. E’ **“Walk of life – il cammino per la ricerca”**, la nuova iniziativa di raccolta fondi organizzata dalla Fondazione Telethon in collaborazione con Federparchi-Europarc Italia e presentata oggi a Roma alla presenza dei presidenti di Telethon e di Federparchi, **Luca di Montezemolo** e **Giampiero Sammuri** e del testimonial dell’iniziativa, l’attore **Neri Marcorè**.

L’evento, che si svolge in concomitanza con la settimana europea dei parchi, avrà luogo **sabato 28 e domenica 29 maggio** in circa cento parchi italiani (nazionali, regionali e aree protette).

Recandosi in uno dei banchetti allestiti per l’occasione, i partecipanti potranno fare una do-



nazione e sostenere così la ricerca scientifica sulle malattie genetiche. In cambio riceveranno **il laccio blu**, che lega simbolicamente

tutti i camminatori di **Walk of life** alla missione di Telethon e potranno prendere parte ad una passeggiata speciale, in cui una guida illustrerà le meraviglie del parco e uno scienziato racconterà il suo lavoro nel grande cammino della ricerca di Telethon.

Oltre cento ricercatori italiani finanziati da Telethon presenti nei parchi saranno al contempo

testimonial dell’iniziativa e destinatari delle donazioni. L’obiettivo della raccolta fondi è infatti quello di finanziare ricerca di qualità sulle malattie genetiche rare, permettendo agli scienziati di lavorare nel nostro Paese, senza dover emigrare all’estero.

*“L’Italia è un paese ricchissimo dal punto di vista naturale ed è bello che un’iniziativa abbini i temi della salvaguardia ambientale a quelli della ricerca biomedica – ha dichiarato il presidente di Telethon, **Luca di Montezemolo** – Ci auguriamo che tante famiglie italiane scelgano di aderire a Walk of life e di passare una giornata piacevole, avvicinandosi alla missione di Telethon in un contesto stupendo come quello dei parchi naturali. Ora che si cominciano a vedere i risultati concreti della nostra ricerca e che per alcune patologie si studiano le prime terapie dobbiamo moltiplicare i nostri sforzi per sostenere gli scienziati”.*

*“Non avevamo dubbi – ha detto **Giampiero Sammuri**, presidente di Federparchi-Europarc Italia – sulla partecipazione e il coinvolgimento dei parchi di tutta Italia. Le centinaia di passeggiate, i moltissimi eventi collaterali organizzati per queste due giornate sono l’ulteriore riprova della vitalità e capacità di essere protagonisti del mondo dei parchi nazionali, regionali o locali. Un patrimonio naturalistico che tutta l’Europa ci invidia. È la prima volta che siamo coinvolti in un’iniziativa di raccolta fondi e sono fiducioso dei successi che otterremo”.*

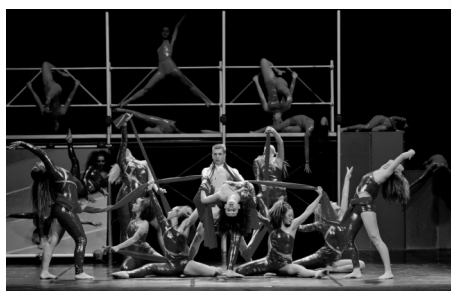
E’ stato infine **Neri Marcorè**, testimonial dell’iniziativa e protagonista di un video virale per Internet, a spiegare come anche il mondo del web possa partecipare a Walk of life con una passeggiata virtuale fatta con le fotografie dei passi di tantissime persone.

Tutte le informazioni per aderire e per fare il passa parola si trovano sul sito www.walkoflife.it.



GRAN GALA arte e solidarietà

Anche quest'anno, Ascoli Piceno, nel corso del *II Festival delle Arti*, ha voluto dedicare una serata alla Sindrome di Shwachman. Il 2 aprile 2011, infatti, presso il teatro Ventidio Basso si è svolto il Gran Gala Arte e Solidarietà che ha dato la possibilità all'Aiss di raccogliere fondi per la ricerca.



La serata ha visto alternarsi in maniera armonica coinvolgenti momenti di danza a entusiasmanti momenti di ginnastica artistica coreografica intervallati da bellissime sfilate di moda. Hanno partecipato *l'Associazione Sportiva Dilettantistica San Giacomo della Marca* il *Ballet Milò* e l'istituto *IPSIA "G. Sacconi"*. Lo spettacolo è stato presentato in modo brillante da Stefania Saluti e Walter Galotto.

Il Consiglio Direttivo dell'Aiss anche questa volta ha voluto essere presente alla manifestazione per dimostrare la propria riconoscenza per la generosità e l'impegno di tutti i ragazzi che hanno partecipato, dei loro maestri e della popolazione di Ascoli che ha risposto molto numerosa.



E' d'obbligo ringraziare il sindaco di Ascoli Piceno avv. Guido Castelli, l'assessore alla cultura avv. Davide Aliberti, il direttore artistico della serata Gabriele Fioravanti, le insegnanti di danza Maria Magliulo, Lorenza Cappelli e Valentina Formica, i dirigenti e il personale dell'IPSIA moda, in particolare Sissi Sosi e Luigina Pizzingrilli.



Pranzo Sociale AISS a Cappella Maggiore

Grazie all'impegno e alla tenacia della famiglia Baccichet, domenica 17 ottobre 2010 si è tenuto a

Cappella Maggiore (TV) il quinto pranzo sociale dell'AISS veneta, al quale hanno partecipato ben 400 persone!

Ogni anno è un onore per Cappella Maggiore ospitare questo piacevole e lodevole momento di gioioso incontro e solidarietà verso i pazienti affetti da Sindrome di Shwachman e i loro familiari. Si tratta, infatti, di un'occasione unica per fare festa insieme alle famiglie che "vivono" questa malattia, per raccogliere fondi da destinare alla ricerca sulla Sindrome di Shwachman e, non da ultimo, per sensibilizzare un sempre più vasto numero di persone sull'esistenza di malattie rare, come questa, che necessitano dell'aiuto morale e materiale di tutti per essere affrontate e combattute efficacemente.

L'occasione è davvero di quelle che non si dimenticano perché capace di far scattare tra i numerosissimi ospiti presenti un clima di autentica solidarietà, grazie soprattutto allo slancio dei tantissimi che hanno dato il proprio contributo di lavoro o economico per la migliore riuscita dell'evento (associazioni locali, amici e conoscenti della famiglia Baccichet).

Un'atmosfera che rappresenta il meglio della nostra piccola ma vitale comunità.

Vorrei ringraziare

di cuore tutti i medici, e in particolare quelli presenti al pranzo che ho conosciuto personalmente (il dott. Furio Poli dell'ospedale "Burgo Garofalo" di Trieste e la dott.ssa Zemira Canniotto), perché con la loro dedizione e competenza aiutano i pazienti e le rispettive famiglie ad affrontare nel miglior modo possibile i sintomi della malattia.

Infine, alla famiglia Baccichet vanno tutta la mia gratitudine e il plauso per quanto ogni anno riesce a organizzare e raccogliere in favore dell'Associazione. Sono queste le persone che fanno grande e arricchiscono il nostro presente, sopperendo talvolta anche a ciò che non riescono a fare le Istituzioni.

Il Sindaco di Cappella Maggiore
Marianosa Barazza.



Manovra correttiva 2011-2014. Effetti sulle persone con disabilità.

(dal sito www.handylex.org)

La Camera dei Deputati **ha approvato** definitivamente la Manovra correttiva con la conversione del **Decreto Legge 6 luglio 2011, n. 98** (*Disposizioni urgenti per la stabilizzazione finanziaria*). Si tratta di una Manovra dagli effetti pesantissimi per tutte le famiglie e ancora di più per le persone con grave disabilità, infatti è prevista **una diminuzione** di moltissime agevolazioni fiscali per la maggioranza dei contribuenti pari al **5% dal 2013** e al **20% nel 2014**. Gran parte di queste riduzioni **riguardano le famiglie** e investono le più comuni detrazioni e deduzioni: detrazioni per lavoro dipendente, deduzioni per la prima casa, detrazioni forfetarie per carichi di famiglia (figli, coniuge...), detrazioni per spese sanitarie e così via. Fra le agevolazioni viene ridotta anche la possibilità di dedurre le **spese mediche** di assistenza specifica per le persone con grave disabilità (es. infermiere, terapeuta) nonché di detrarre le spese per ausili, veicoli, sussidi tecnici informatici, cani guida per non vedenti, deduzioni e detrazioni per le **badanti**.

Questa riduzione sostanziale **inciderà su tutte le famiglie** ma in modo ancora più decisivo sui nuclei in cui è presente una **persona anziana non autosufficiente o con disabilità**. Spieghiamo il perché.

Le diminuzioni di detrazioni e deduzioni vengono pagate da tutti i contribuenti, inclusi quelli che hanno a loro carico una persona con disabilità. In aggiunta, però, questi ultimi vedranno ridurre anche le specifiche detrazioni e deduzioni a loro riservate e riferibili a maggiori (e inevitabili!) spese sostenute. Ad esempio, oltre a **detrarre di meno** le spese sanitarie – come la generalità dei contribuenti – potranno **dedurre cifre inferiori** al passato sull'assistenza medica e paramedica, sulle spese per gli ausili, sulle spese per l'assistenza ai non autosufficienti e così via. Alcune testate giornalistiche oggi hanno formulato le prime ipotesi del costo che ogni famiglia dovrà sopportare dal 2013 (redditi 2012): Repubblica ipotizza circa 700 euro, il Corriere della Sera circa **1.000 euro a famiglia**. Si tratta di elaborazioni che si riferiscono ad una famiglia "media", ma pensando alle spese tipiche della non autosufficienza sono stime **fortemente sottodimensionate**.

La Manovra sembra lasciare uno spiraglio, ma in realtà non lo è. L'articolo 40 precisa che queste restrizioni **non si applicano** *“qualora entro il 30 settembre 2013 siano adottati provvedimenti legislativi in materia fiscale ed assistenziale aventi ad oggetto il riordino della spesa in materia sociale, nonché la eliminazione o riduzione dei regimi di esenzione, esclusione e favore fiscale che si sovrappongono alle prestazioni assistenziali, tali da determinare effetti positivi, ai fini dell'indebitamento netto, non inferiori a 4.000 milioni di euro per l'anno 2013 ed a 20.000 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2014.”* Nella sostanza: **o si taglia sull'assistenza** e in generale sulla **spesa sociale** per 24 miliardi, **o rimangono in vigore quelle riduzioni** nelle agevolazioni fiscali.



Diviene, quindi, centrale l'approvazione della legge delega sulla riforma del fisco e dell'assistenza, ma con queste premesse anche l'attesa "riforma" ha tutte le premesse per rivelarsi **molto rischiosa** per le persone anziane o con disabilità. Si noti quella frase citata poco sopra: *“eliminazione o riduzione dei regimi di esenzione, esclusione e favore fiscale che si sovrappongono alle prestazioni assistenziali”*. Che significa “si sovrappongono”? Il fatto stesso che ci si possa porre questa domanda significa che c'è ampio **marginale di discrezionalità** per poter decidere che chi accede a prestazioni sociali o sanitarie agevolate non abbia più diritto ad agevolazioni fiscali. Si potrebbe arrivare a sostenere che, per un figlio che percepisce l'indennità di accompagnamento o di frequenza, non si ha diritto alla detrazione per figli a carico, oppure se si ottiene un assegno di cura o per la vita indipendente non si può più detrarre/dedurre gli oneri relativi ad una badante.

Ancora una volta, con queste premesse, anche la **riforma fiscale e assistenziale** inciderà in misura maggiore, sulle persone non autosufficienti, con disabilità e sulle loro famiglie.

L'ANGOLO DEI RINGRAZIAMENTI

Si ringraziano gli amici della contrada "La Rovera" di Cappella Maggiore, che in occasione del pranzo del 27.06.2010 hanno devoluto l'importo della lotteria all'Aiss.

Un caro abbraccio va alla famiglia Pillon che in seguito alla prematura scomparsa del caro Roberto ha devoluto le offerte all'Aiss.

Grazie a Valerio Corradetti e Walter Micucci che, in occasione della cresima che hanno fatto il 5 giugno hanno devoluto i soldi delle bomboniere all'Aiss.

Grazie ai soci Cuccaro/Rotella di Capri, per le donazioni fatte all'Aiss in occasione del Battesimo

Ringraziamo i signori Piccolo di Napoli per la donazione fatta all'Aiss in occasione della Prima Comunione.

Grazie a Federico e Sabrina, che in occasione del battesimo del loro figlio Leonardo, hanno devoluto all'associazione, la cifra destinata alle bomboniere e agli invitati, hanno donato una bellissima pergamena informativa sulle attività dell'A.I.S.S

Questa pagina è particolarmente sentita poiché l'Aiss, proprio con la vostra generosità ha la possibilità di portare avanti i suoi progetti. La festa sarà sicuramente più bella se si ha la consapevolezza di aver dato una mano a chi ne ha bisogno.

A questo proposito facciamo presente che l'Aiss può preparare sacchetti con pergamene solidali per i vostri momenti felici.