

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 26

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

Dicembre 2011

MALATTIE RARE: 109 PATOLOGIE NON SONO ANCORA INSERITE NEI LEA

(LEA – Livelli Essenziali di Assistenza) - "E' nostro dovere tutelare le persone affette da patologie non ancora accreditate come rare che ad oggi sono ingiustamente escluse da ogni forma di tutela socio-assistenziale". Lo dichiara la senatrice Emanuela Baio che ha presentato, insieme al senatore Antonio Tomassini, presidente della Commissione Sanità in Senato, una mozione trasversale che impegna il Governo ad aggiornare l'elenco delle malattie rare includendo altre 109 patologie a cui ad oggi è negato l'accesso alle cure e assistenza, materiale ed economica, da parte del SSN. "Sono 109 le patologie che attendono di essere incluse ai fini del riconoscimento dello status di malattie rare. E' da anni che le Associazioni dei pazienti, chiedono giustizia. Un vuoto assistenziale che è nostro dovere colmare fornendo a tutti i pazienti, che in moltissimi casi versano in condizioni di salute precarie, risultati certi e tempi brevi per l'inserimento nei LEA di tutte queste patologie. Chiediamo al Governo un impegno responsabile al fine di stabilire uguaglianza dei trattamenti sanitari per tutti i cittadini sul territorio nazionale e in linea con i livelli essenziali di assistenza dell'Unione Europea".

Legislatura 16. Atto di Sindacato Ispettivo n° 1-00483. Pubblicato il 19 ottobre 2011. Seduta n. 627

Baio, Tomassini, Antezza, Ceccanti, Del Vecchio,

Ferrante, Garavaglia Mariapia, Marino Mauro Maria, Mascitelli, Massida, Mazzucconi, Milana, Molinari, Oliva, Ramponi, Santini, Stradiotto, Thaler Ausserhofer.

Il Senato, premesso che:
ai sensi del regolamento (CE) n. 141/2000 e delle precedenti normative sono considerate rare quelle patologie "che colpiscono non più di cinque individui su diecimila";

nel mondo si riscontrano circa 7-8.000 patologie, molte delle quali croniche, invalidanti o fatali, che colpiscono tra il 6 e l'8 per cento della popolazione nel corso della vita e, malgrado le singole malattie rare siano caratterizzate da una bassa prevalenza, il numero totale di persone che ne sono affette, solo nell'Unione europea, varia tra i 27 e i 36 milioni, pari a una persona su 100.000;

in Italia sono circa 2 milioni le persone affette da malattie rare, e circa il 70 per cento è in età pediatrica;

l'80 per cento di queste malattie è di origine genetica, per il restante 20 per cento dei casi si tratta di malattie acquisite;

l'Unione europea ha indicato le malattie rare tra i temi prioritari delle politiche sanitarie, al fine di stabilire l'uguaglianza del trattamento dei cittadini rispetto ai livelli essenziali di assistenza stabiliti dagli Stati membri;

SOMMARIO

- ▶ Malattie rare: 109 patologie non inserite nei LEA p. 1
- ▶ 22 ottobre 2011 a Cappella Maggiore p. 3
- ▶ Riflessioni sul 6° Convegno Internazionale SDS p. 4
- ▶ Osservatorio Malattie Rare p. 6
- ▶ Bilancio preventivo Aiss 2012 p. 7
- ▶ 12° Sottoscrizione Aiss p. 8

ad oggi in Italia non è ancora stata approvata una legge idonea ad affrontare e risolvere le tante problematiche dei pazienti e delle loro famiglie, che incontrano enormi difficoltà di tipo economico ed assistenziale, ma soprattutto di grave carenza di strutture e farmaci adeguati alla cura di tali patologie, nonostante dalla XII Legislatura ad oggi siano stati depositati numerosi disegni e progetti di legge al riguardo;

il decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279 (recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie") reca, all'allegato 1, l'elenco delle malattie riconosciute come rare dal Servizio sanitario nazionale;

l'articolo 8 del suddetto decreto ministeriale prevede testualmente che "I contenuti del presente regolamento sono aggiornati, con cadenza almeno triennale, con riferimento all'evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche, ai dati epidemiologici relativi alle malattie rare e allo sviluppo dei percorsi diagnostici e terapeutici di cui all'articolo 1, comma 28, della legge 23 dicembre 1996, n. 662, e successive modificazioni e integrazioni";

ad oggi, nonostante le previsioni di cui sopra, non si è proceduto ad alcun aggiornamento, sebbene il decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 21 marzo 2008, mai entrato in vigore, recasse, all'allegato 7, un aggiornamento della malattie riconosciute come rare, integrando e sostituendo l'allegato 1 del decreto ministeriale n. 279 del 2001;

a titolo esemplificativo e non esaustivo, le patologie da includere ai fini del riconoscimento dello *status* di malattie rare, previste dal suddetto allegato 7, sarebbero 109, come di seguito elencate: *omissis* ... **106) sindrome di Shwachman-Diamond ... omissis**; considerato che:

le persone affette da patologie non ancora accreditate come rare sono prive di ogni tutela socio-assistenziale: sono costrette a sostenere interamente i costi di eventuali farmaci esistenti in commercio nonché quelli delle visite specialistiche e delle terapie riabilitative; in ambito lavorativo non possono usufruire di congedi e permessi per malattie e in am-

bito scolastico sono privi dell'adeguata e necessaria assistenza;

molte delle patologie rare in questione sono gravemente invalidanti, e compromettono in modo significativo la qualità della vita sul piano psico-fisico sia dei pazienti che delle rispettive famiglie; consapevoli delle difficoltà che le persone affette da malattie rare devono quotidianamente fronteggiare e della necessità di sollecitare l'opinione pubblica e le istituzioni, affinché si possa giungere a risultati reali e tangibili, diverse associazioni hanno richiesto l'intervento del legislatore e un riscontro sui tempi di inserimento nei Livelli essenziali di assistenza (LEA) delle suddette patologie;

i pazienti affetti da tali patologie risultano vittime di una disparità di trattamento che li esclude dal diritto alla salute sancito e tutelato dall'articolo 32 della Costituzione;

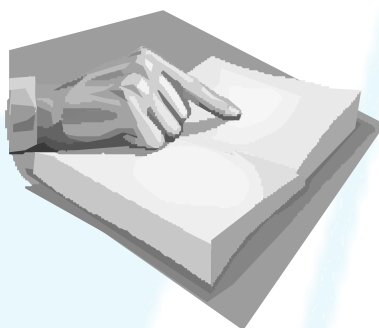
il riconoscimento delle malattie rare, oltre a rappresentare l'adempimento di un dovere di fonte costituzionale, potrebbe generare un risparmio in termini di costi legati alla spesa socio-sanitaria,

impegna il Governo:

1) ad adottare tutti gli strumenti necessari per procedere all'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare di cui al decreto ministeriale n. 279 del 2001, includendo le 109 patologie già individuate dall'allegato 7 del decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 21 marzo 2008 e predisponendo le misure utili al fine di consentire un aggiornamento periodico del predetto elenco, in attuazione dell'articolo 32 della Costituzione;

2) a porre in essere tutte le misure necessarie volte a:

- garantire la presa in carico dei malati affetti da malattie rare, in particolare attraverso l'accesso alle cure e l'assistenza, materiale, economica e psicologica;
- istituire un comitato nazionale per le malattie rare, in grado di monitorarne la fenomenologia, l'incidenza e la gestione dei relativi fondi;
- definire una normativa che preveda l'autorizzazione temporanea di utilizzo per favorire l'accesso ai farmaci innovativi cosiddetti orfani;
- promuovere la ricerca scientifica finalizzata ad individuare nuove terapie o farmaci per la cura delle malattie rare.



Wow, quasi 1000 km per un pranzo è da pazzi ma ragazzi ... ne valeva davvero la pena!

E non mi riferisco solo al cibo, seppur ottimo ma alla situazione nell'insieme, all'accoglienza che ci è stata riservata già dal



22 ottobre 2011

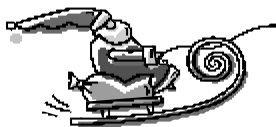
Pranzo a Cappella Maggiore

nostro arrivo la sera precedente, alle persone che si fanno in quattro per rendere questo evento una cosa unica sia come pranzo che come lotteria.

Che meraviglia, 400 persone riunite sotto lo stesso "tetto" per sostenere l'AISS e le sue iniziative, per finanziare la ricerca di oggi e di domani tesa a migliorare la vita dei malati sono uno spettacolo unico ed è stato un privilegio potervi prendere parte.

Ringrazio Teodora e Dino per l'invito e ... al prossimo pranzo!

Alessandra Spinucci.



5 per mille all' Aiss

CODICE FISCALE

92112250284

Riflessioni sul 6° Convegno Internazionale sulla Sindrome di Shwachman Diamond

A cura di Claudia Coralli Foxon.

Carissimi amici, soci, famiglie e pazienti dell'AISS,

spero che tutto vada bene per voi e le vostre famiglie e colgo questa occasione per salutarvi e ricordarvi tutti con molto affetto. Come probabilmente saprete, dal 28 al 30 giugno 2011 si è tenuto a New York il 6° Convegno Internazionale sulla Sindrome di Shwachman Diamond e vorrei scrivere qui, per il nostro giornalino, qualche riflessione personale su questa esperienza. Spero che abbiate già ricevuto copie del "Libro degli Abstracts" del convegno, che Aurelio ha gentilmente fotocopiato per le famiglie, così come copie della mia relazione, dove ho cercato di semplificare i contenuti principali emersi del congresso. Per coloro che non hanno ancora avuto il materiale, ma vorrebbero riceverlo, vi prego di contattare me o Aurelio e provvederemo a fornirvi tutto il necessario. Mi sento di ringraziarvi veramente di cuore per aver contribuito a finanziare la mia presenza al convegno; è stato un privilegio ed un onore potervi rappresentare.

Aurelio ed io siamo partiti alla

volta di New York con moltissime aspettative, quelle che credo possano essere state le aspettative di tutti noi; genitori, familiari e pazienti e con tante domande che aspettavano una risposta. Il convegno è stato rivolto esclusivamente a medici e ricercatori che lavorano nel campo della Sindrome di Shwachman Diamond e, purtroppo, a differenza dei convegni precedenti, non è stato programmato alcun momento di incontro per i rappresentanti delle famiglie e pazienti. Sia Aurelio che io siamo stati un po' delusi da questa mancanza di incontro che sarebbe stato, a nostro avviso, molto utile per scambiarsi idee, problematiche e suggerimenti. Entrambe pensiamo sia molto importante, per i prossimi convegni, farsi sostenitori e promotori di tali incontri, contattando per tempo le varie associazioni internazionali.

Per quanto riguarda i conte-

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

nuti emersi dal convegno, ci sono state diverse ripetizioni rispetto al convegno di Amsterdam del 2009, ma penso che questo non sia necessariamente

indice di mancanza di nuovi risultati e non deve scoraggiarci. Avendo lavorato per diversi anni nella ricerca scientifica, so quanto sia difficile progredire verso risultati che fanno fare grandi balzi avanti nelle conoscenze. Scoperte importanti sono dure a venire e richiedono tempo e finanziamenti. La cosa positiva è che molti aspetti della Sindrome di Shwachman sono stati confermati e chiariti.

Personalmente, ho trovato molto utile partecipare a questo convegno. E' sì vero che ci sono state ripetizioni rispetto ai convegni precedenti, ma sono anche stati trattati aspetti nuovi che dovrebbero mantenere in tutti noi un atteggiamento positivo e ottimista. Mi ha molto interessato, per esempio, la presentazione di una dottoressa di Philadelphia (Dr. Monica Bessler) che ha introdotto un aspetto molto importante per i pazienti affetti da Sindrome di Shwachman e cioè la transizione dall'età pediatrica a quella adulta. Questo aspetto è estremamente rilevante dato che un numero sempre maggiore di individui sopravvive all'età adulta. Procedure ben definite sono disponibili per il trattamento ed il controllo dei pazienti in età pediatrica, purtroppo si conosce molto meno sulle necessità di cura dei pazienti adulti. Il contingente

italiano di medici e ricercatori ha partecipato numeroso a questo convegno ed è di grande conforto vedere come abbiano a cuore la ricerca ed i nostri pazienti.

Abbiamo avuto modo di conoscere alcuni dei nuovi ricercatori italiani che hanno determinazione e chiarezza di idee. Devo dire che mi sono piaciuti veramente molto sia la Dr. Valentina Andrè che il Dr. Stefano Biffo e spero, di tutto cuore, che le loro ricerche possano continuare ad essere finanziate nella speranza che portino buoni frutti. In particolare il Dr. Biffo, assieme ad alcuni altri ricercatori internazionali, ha presentato degli studi importanti nell'ambito della ricerca di opzioni terapeutiche volte alla cura della Sindrome di Shwachman. Nonostante

questi studi siano ancora molto all'inizio, mi sono sembrati importanti ed innovativi.

Ho provato una gioia immensa quando, al termine del convegno, abbiamo avuto modo di conoscere e parlare con una signora americana, affetta da Sindrome di Shwachman Diamond, di 61 anni. Erano veramente gli ultimi momenti del convegno, quel pomeriggio stesso Aurelio ed io saremmo partiti per ritornare a casa. Stavo leggendo i contenuti di un poster di alcuni ricercatori francesi e, intanto, ero assorta in una miriade di pensieri quando,

all'improvviso, come dal nulla, mi è apparsa davanti questa signora. Lì per lì ho pensato si trattasse di un familiare, ma poi lei si è presentata come paziente e, vi assicuro, ho dovuto trattenere la commozione di mamma, ma non la gioia per questo grande dono! Voglio concludere queste mie riflessioni proprio con questa storia che mi ha lasciato tanta gioia e tanto ottimismo nel cuore e spero sia lo stesso per tutti voi.

Un caro abbraccio. Con affetto sincero.

Claudia Coralli Foxon

Programma del Convegno

<u>Giorno 1</u>	Tematiche
Sezione I	Caratteristiche cliniche della Sindrome di Shwachman
Sezione II	Controlli clinici e terapie dei pazienti affetti da Sindrome di Shwachman
Sezione III	I registri internazionali dei pazienti affetti da SDS
Sezione IV	Aspetti genetici e modelli per lo studio della Sindrome di Shwachman
<u>Giorno 2</u>	
Sezione V	Funzioni della proteina SBDS
Sezione VI	La proteina SBDS nell'ematopoiesi e nella leucemia
Sezione VII (a)	Sviluppo e disfunzioni di vari organi nella Sindrome di Shwachman (parte a)
<u>Giorno 3</u>	
Sezione VII (b)	Sviluppo e disfunzioni di vari organi nella Sindrome di Shwachman (parte b)
Sezione VIII	Novità diagnostiche e terapeutiche per la Sindrome di Shwachman

Osservatorio Malattie Rare

Osservatorio Malattie Rare

O.Ma.R.

O.Ma.R - Osservatorio Malattie Rare si propone come la prima agenzia giornalistica nazionale, regolarmente registrata, interamente dedicata al mondo della malattie e dei tumori rari.

Obiettivo del progetto è primariamente quello di aumentare la sensibilità dell'opinione pubblica in materia di malattie e tumori rari attraverso una comunicazione chiara e scientificamente corretta sia per quanto riguarda la ricerca, le sperimentazioni in corso e il progresso medico-diagnostico, sia per quanto riguarda i servizi, le agevolazioni e l'assistenza - di livello nazionale e territoriale - di cui i malati possono usufruire.

Avendo come obiettivo quello di aumentare l'informazione corretta in circolazione su questi temi il progetto lavorerà su due canali: da una parte la funzione di **agenzia stampa specializzata** rivolta principalmente ai media, dall'altra la divulgazione di notizie attraverso il portale **a libero accesso e ad amplissima accessibilità, per la fruizione da parte dei pazienti, dei familiari e del pubblico interessato.**

La redazione raccoglierà ed elaborerà notizie attuando un rigoroso controllo delle fonti, le elaborerà confrontandosi con i membri più idonei del comitato scientifico, raccoglierà eventuali interviste tra i maggiori esperti in materia, e produrrà così articoli che saranno di volta in volta ceduti ai media più idonei ed interessati.

Tutte le notizie così prodotte saranno rese accessibili a tutti tramite il portale e la relativa newsletter.

I CONTENUTI

La quantità di materiale di tematica medica e sanitaria oggi disponibile su Internet è notevole e continua a crescere a un ritmo esponenziale. L'accesso alle informazioni e soprattutto la possibilità di pubblicare documenti sul web, è alla portata di chiunque. Questa situazione introduce notevoli problemi sulla qualità e sul reperimento delle informazioni. Ma esiste anche un problema di comprensibilità laddove le ricerche e le informazioni siano messe in rete in un linguaggio altamente scientifico o burocratico (come nel caso delle normative sanitarie) difficilmente fruibile non

solo per i pazienti ma anche per i media meno specializzati. Il portale si pone dunque come tramite qualificato in grado di utilizzare un tipo di linguaggio essenzialmente giornalistico in modo da "sfrondare" i tecnicismi senza cadere nell'eccesso opposto di estrema semplificazione. Un particolare rilievo sarà dato, dal punto di vista scientifico, alle ricerche e alle sperimentazioni in corso, mentre dal punto di vista normativo/assistenziale il portale si prefigge di raccogliere e aggiornare costantemente non solo le delibere di livello nazionale quanto, soprattutto, i servizi, le opportunità e le agevolazioni offerte a livello regionale.

NOTIZIE IN ANTEPRIMA

**Stiamo preparando il nuovo spettacolo ad Ascoli Piceno !
Potrebbe essere un varietà
(o forse no ?).
Di sicuro si sa
che andrà in scena
il 14 aprile 2012
al teatro Ventidio Basso.**

www.osservatoriomalattierare.it

Bilancio Preventivo Aiss 2012



RICAVI	
Versamenti soci	€ 3.000,00
Sottoscrizione a premi	€ 15.000,00
Contributi da privati	€ 5.000,00
Proventi altre attività	€ 5.000,00
Contributi da enti, banche	€ 5.000,00
Cinque per mille IRPEF	€ 15.000,00
Interessi conto corrente postale	€ 100,00
Interessi conto corrente bancario	€ 200,00
TOTALE	€ 48.300,00

COSTI	
Rimborsi spese consiglio direttivo	€ 1.500,00
Rimborsi spese telefoniche	€ 300,00
Progetti di ricerca scientifica	€ 50.000,00
Spese postali	€ 1.000,00
Spese per attività marginali	€ 4.000,00
Assicurazione soci volontari	€ 350,00
Cancelleria	€ 500,00
Spese bancarie	€ 100,00
Tipografia	€ 3.000,00
Spese varie	€ 200,00
TOTALE	€ 60.950,00



Aiss - Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo

Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA

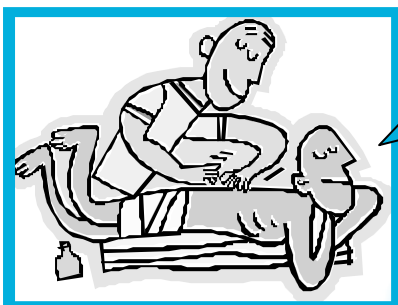
Tel. e fax: 049/8736130 email: aiss@shwachman.it

Codice Iban: IT 47 T 05035 12102 098570191396

L'Aiss dispone di una casella PEC (Posta Elettronica Certificata),
che è stata realizzata grazie alla collaborazione del
CSV di Padova.

casella PEC: aiss@pec.csvpadova.org

12° SOTTOSCRIZIONE A PREMI AISS



1° premio
SOGGIORNO in
WELLNESS RESORT
SLOVENIA



2° premio NOTEBOOK HP PROCESSORE SERIE I 3

3° premio MOKONA + 6 TAZZINE + 15 CAPSULE

4° premio SOTTOPIATTI IN VETRO ARTISTICO

5° premio TVC 19"

6° premio BATTERIA PENTOLE BIALETTI IN CERAMICA

7° premio SEDILE MASSAGGIO SHIATZU

8° premio SODA STREAM

... e altri numerosi premi !!!

Prezzo del biglietto
 1,00 euro

Estrazione il 15.01.2012
 a Padova in Via Pioveghetto, 15

Ringraziamo **Elisa Cillo** per averci donato il 4° premio,

Grazie a **Rosita Scelicot** della **Marintur Viaggi e Turismo** e **Benedetto Paci** della **Genesys Srl Soluzioni per l'Informatica**, entrambi di San Benedetto del Tronto, per il prezzo di favore che ci hanno concesso per l'acquisto dei premi.



L'Aiss augura a tutti voi Buon Natale e Felice Anno Nuovo !