

# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 29

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

Giugno 2013

I giorni 17 e 18 maggio si è tenuto a Bologna il IV Incontro Nazionale sulla Sindrome di Shwachman-Diamond.

Sono state due giornate davvero interessanti. Hanno partecipato molti medici e soprattutto numerose famiglie in cui ci sono persone che hanno la SDS.

I medici ci hanno aggiornato sui progressi della ricerca e sugli studi effettuati, analizzando la Sindrome nei suoi diversi aspetti: cardiologici, ortopedici, odontostomatologici, cognitivi, genetici.

In questa sede, però, vogliamo soffermarci sull'aspetto "sociale" di questi incontri; non sono solamente convegni medico-scientifici ma sono vere riunioni di "famiglia". E' sempre emozionante rivedere gli amici, i compagni di viaggio, di questo lungo viaggio che a volte sembra non portare da nessuna parte ma sempre più spesso sembra avere un percorso delineato, anche se la meta è ancora lontana. Di tanto in tanto si unisce qualche nuovo viaggiatore. Ognuno di noi porta con sé il proprio bagaglio di esperienze, di dubbi, di incertezze, di timori e lo condivide con gli altri ed è proprio parlando che sembra tutto più facile, si avverte che non si è soli ad affrontare la SDS, si pensa davvero: "Se ce l'ha fatta lui posso farcela anche io".

Purtroppo veniamo a conoscenza anche di amici che sono in difficoltà o che sono scesi alla fermata precedente e non potranno continuare il viaggio con noi ma questo non ci deve scoraggiare, continuiamo a lottare e ad andare per la nostra strada, l'importante è non arrendersi e sostenere sempre di più la ricerca.



Codice Fiscale dell'Aiss  
92112250284

## SOMMARIO

- ▶ Valutazione della funzione cognitiva e della struttura cerebrale nei pazienti con Sindrome di Shwachman-Diamond .....p. 2
- ▶ L'Unione Europea e le Malattie Rare .....p. 4
- ▶ "40 La Gallina Canta" .....p. 6
- ▶ Diamo i Numeri !!! Bilancio consuntivo Aiss 2012 .....p. 7
- ▶ Rinnovo delle cariche sociali AISS .....p. 8

Progetto di ricerca

## **“Valutazione della funzione cognitiva e della struttura cerebrale nei pazienti con Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS)”**

Responsabile dello studio: Dott. S. Perobelli

Il progetto di studio è giunto nella fase finale di elaborazione dei dati e di stesura del testo definitivo per la pubblicazione.

Lo studio è stato approvato dal Comitato Etico dell’Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona. L’informato consenso è stato sottoscritto dai genitori e/o dai pazienti (quando necessario), come pure è stato raccolto l’assenso del minore.

Hanno aderito allo studio 10 pazienti in età 9-19 anni; 1 si è ritirato al momento dell’esame neuroradiologico. I 9 soggetti con SDS rappresentano il 50 % dei pazienti di pari età inclusi nel Registro Italiano SDS. Sono stati poi reclutati 9 soggetti sani comparabili per età e sesso.

Il protocollo di studio prevedeva la somministrazione di una batteria completa di test cognitivi e l’esecuzione di una risonanza magnetica sia strutturale (MRI) che funzionale (fMRI).

La batteria di test somministrata prevedeva la valutazione di funzioni cognitive generali e specifiche.

Il funzionamento intellettuale è stato valu-

tato attraverso la Wechsler Intelligence Scale-third edition (WISC III – adattamento italiano) o la Wechsler Scale (WAIS- adattamento italiano) secondo l’età del paziente. Il Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration (VMI), con i due test supplementari -the *VMI Visual Test* and the *VMI Motor Test*- sono stati somministrati per la valutazione della percezione visiva, della coordinazione motoria e dell’integrazione visuo-motoria.

Per il funzionamento della memoria è stato somministrato il Test of Memory and Learning (TOMAL) e per la valutazione delle funzioni esecutive è stato usato il Wisconsin Card Sorting Test (WCST).

La somministrazione della batteria di test è stata realizzata da psicologi clinici con esperienza nella valutazione psicometrica dell’età evolutiva.

I genitori hanno fornito informazioni anamnestiche e hanno completato il questionario Child Behaviour Checklist (CBCL) per la valutazione delle competenze sociali e dello stato emotivo e comportamentale del

Segui l’AISS anche su

**facebook**

**AISS - Associazione Italiana  
Sindrome di Shwachman  
ONLUS**



A novembre si terrà a Toronto  
in CANADA il

VII Convegno Internazionale SdS

L’Aiss parteciperà con una importante rappresentanza di medici del nostro Comitato Scientifico.

bambino.

La somministrazione dei test è stata suddivisa in due giornate successive onde evitare un eccessivo affaticamento del soggetto con conseguente bias per le prestazioni intellettive.

Le immagini di risonanza magnetica (MRI) sono state acquisite attraverso uno scanner 3.0 T (Siemens Allegra, Erlangen, Germany).

La procedura includeva di:

- a) acquisizione e processamento di immagini ad alta risoluzione 3D T1-weighted;
- b) acquisizioni e processamento in 30 direzioni di immagini attraverso Diffusion

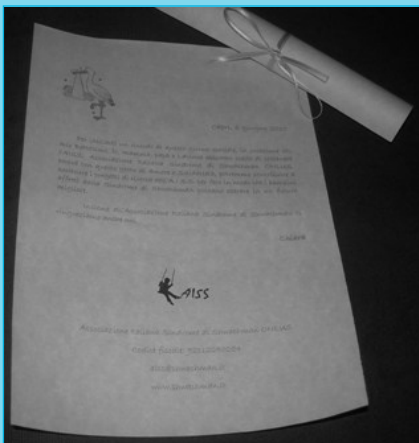
Tensor Imaging (DTI);

- c) acquisizioni e processamento di immagini di fMRI con registrazione di segnali BOLD (Blood oxygen level-dependent).

In totale la durata della seduta MRI era di circa 40 minuti.

I risultati delle indagini su esposte hanno evidenziato nel gruppo dei pazienti con SDS un ridotto funzionamento cognitivo in diversi ambiti e alterazioni strutturali e funzionali in varie aree significative.

E' attualmente in corso una "peer review" dei dati finali dello studio a cui seguirà la pubblicazione su rivista scientifica.



*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. Contatta l'Aiss 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.*



# L'Unione Europea e le Malattie Rare

L'Unione Europea considera rare le malattie che presentano, nel proprio territorio, una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone. Sembrano valori molto bassi ma significa pur sempre che, nell'Unione Europea, circa 7.000 malattie rare colpiscono 30 milioni di persone, il 7% della popolazione complessiva.

L'articolo 152 del trattato Istitutivo della Comunità Europea stabilisce che nell'ambito della Salute Pubblica, l'UE incoraggia la cooperazione tra gli Stati membri e, ove necessario, appoggia la loro azione. In particolare le Malattie Rare (MR), sono state identificate dalla Comunità Europea come uno dei settori della sanità pubblica per i quali è fondamentale la collaborazione tra gli Stati Membri.

Le principali tappe degli interventi normativi della CE in questa area sono i seguenti:

a) **1999** - *Decisione N. 1295/1999/CE* del Parlamento europeo e del Consiglio, che ha adottato un programma di azione comunitaria 1999-2003 sulle MR con gli obiettivi di migliorare le conoscenze scientifiche e creare una rete europea d'informazione per i pazienti e le loro famiglie; formare ed aggiornare gli operatori sanitari, per migliorare la diagnosi precoce; rafforzare la collaborazione internazionale tra le organizzazioni di volontariato e quelle professionali impegnate nell'assistenza; sostenere il monitoraggio delle MR negli Stati Membri.

b) **2000** - *Regolamento del Parlamento europeo e del Consiglio concernente i medicinali orfani* (CE N. 141/2000). Il regolamento ha istituito una procedura comunitaria per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano, offrendo incentivi per la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali orfani così qualificati. L'art. 4 del regolamento ha istituito il Comitato per i Medicinali Orfani (COMP), in seno alla European Medicines Agency (EMA).

c) **2003 – 2008** - *Primo Programma Comunitario*: ha richiamato il valore aggiunto delle organizzazioni dei pazienti con MR, nel creare e nel condividere le conoscenze nei diversi ambiti delle MR.



d) **2004** - *Decisione della Commissione 2004/192/EC su Community Action In The Field Of Public Health 2003 – 2008*: ha istituito la Rare Diseases Task Force (RDTF) presso la Direzione Generale Salute e Consumatori dell'Unione Europea (EU - DG Health and Consumer). La RDTF era formata da esperti dei diversi Stati Membri, dai rappresentanti dell'Agenzia europea dei prodotti medicinali e delle Associazioni dei pazienti, dai responsabili dei progetti di ricerca e sanità pubblica sulle MR finanziati dalla CE ed aveva come obiettivi il miglioramento dell'informazione sulla diagnosi, lo screening, il trattamento e la cura delle MR; la promozione di reti di centri esperti per la diagnosi e cura delle MR; la promozione della sorveglianza e disponibilità di dati epidemiologici confrontabili a livello europeo; la promozione dello sviluppo di sistemi di classificazione e codifica internazionale delle MR, anche in collaborazione con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e la promozione della diffusione di buone pratiche cliniche per migliorare la qualità della vita delle persone con MR.

e) **2008 - 2013** - *Secondo Programma Di Azione Comunitaria sulle MR*: ha individuato, tra le principali linee di azione, lo scambio di informazioni mediante le reti esistenti sulle MR e lo sviluppo di strategie per migliorare la cooperazione transnazionale ed il coordinamento delle attività a livello europeo.

f) **2008** - *Comunicazione della Commissione al Parlamento europeo al Consiglio, al Comitato economico e sociale europeo e al Comitato delle Regioni "Le malattie rare: una sfida per l'Europa"*: ha delineato la strategia comunitaria di supporto agli Stati Membri nella diagnosi, nel trattamento e nella cura dei cittadini europei affetti dalle MR, sviluppandola su tre aree principali: miglioramento del riconoscimento e della visibilità delle MR; sostegno ai piani o alle strategie nazionali per le MR nei Paesi membri; rafforzamento della cooperazione e del coordinamento per le MR a livello europeo.

g) **2009** - *Raccomandazione del Consiglio dell'Unione Europea, 8 giugno 2009*: ha invitato gli Stati Membri ad elaborare e adottare, nel quadro dei propri sistemi sanitari e sociali, piani e strategie nazionali per le MR, preferibilmente entro il 2013, sulla base degli

orientamenti e delle raccomandazioni elaborati dal progetto EUROPLAN, coordinato dall'Istituto superiore di sanità (ISS); assicurare che le MR siano adeguatamente codificate e rintracciabili in tutti i sistemi informativi sanitari, nel rispetto delle procedure nazionali, incoraggiando un loro adeguato riconoscimento nei sistemi nazionali basati sull'International Classification of Diseases (ICD); incentivare la ricerca sulle MR e promuovere la partecipazione dei ricercatori ai progetti di ricerca sulle MR finanziati a vario livello, compreso quello comunitario; individuare centri esperti (centri di eccellenza) nel proprio territorio nazionale entro la fine del 2013 e valutare la possibilità di promuoverne la creazione; promuovere la partecipazione di tali centri alle reti europee; sostenere la condivisione, a livello europeo, delle migliori pratiche di diagnosi e assistenza medica, la formazione degli operatori, lo sviluppo di orientamenti europei sui test diagnostici e di screening; consultare i pazienti sulle politiche nel settore delle MR, facilitare l'accesso dei pazienti alle informazioni aggiornate; promuovere le attività svolte dalle organizzazioni dei pazienti, compresa la sensibilizzazione, la formazione, lo scambio di informazioni e le migliori pratiche, la costruzione di reti e il coinvolgimento dei pazienti maggiormente isolati; garantire, in collaborazione con la Commissione, avvalendosi di adeguati meccanismi di finanziamento e cooperazione, la sostenibilità a lungo termine delle infrastrutture create nel campo dell'informazione, della ricerca e dell'assistenza per le MR.

h) **2010** - Decisione della CE n. 2009/872/EC; Istituzione del Comitato europeo di esperti sulle malattie rare, European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD), in sostituzione della Rare Diseases

Task Force (RDTF). Il Comitato ha l'obiettivo di coadiuvare la CE nell'elaborazione e nell'attuazione delle azioni comunitarie nel settore delle MR, in collaborazione con gli Stati Membri, le autorità europee competenti in materia di ricerca e sanità pubblica e gli altri soggetti che operano nel settore.



**Aiss - Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo**

**Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA**

**Tel. 049/8736130 Fax. 049/7960654**

**email: aiss@shwachman.it**

**casella PEC: aiss@pec.csvpadova.org**

**Codice Iban: IT 47 T 05035 12102 098570191396**



# LE HERMANAS DE PLUMA



PRESENTANO

\*6 40 LA GALLINA CANTA 9\*

L'ambientazione fantastica , l'aperitivo con buffet sublime e lo spettacolo eccezionale! Riassunto potrebbe essere così ma per entrare nel dettaglio .....

L'Agenzia di viaggi e turismo Marintur di San Benedetto del Tronto ha avuto l'idea di organizzare una serata di beneficenza allo Chalet Kon-Tiki sempre di San Benedetto e, visto che collabora da tantissimo tempo con l'AISS, ha devoluto a noi l'incasso.

I gestori del Kon-Tiki, si sono superati; dovevano servire l'aperitivo con qualche stuzzichino invece abbiamo avuto un ricco buffet con ogni sorta di golosità gustati all'imbrunire quasi in riva al mare.

Mangiato, bevuto e seduti; siamo pronti per lo spettacolo.

Anche chi l'aveva già visto è tornato perché, "40 la gallina canta" sono:

**"Tre quarantenni che cantano, chiacchierano ironizzano sull'inquietudine provocata dal passare del tempo e dal rapporto con l'amore ... Consolante per le più grandi, di confronto per le coetanee, illuminante forse per le più giovani e un'occasione per lui "per dare uno sguardo ad un particolare universo femminile ..."**

Gli spettatori sono usciti con le mani spellate per gli applausi e le lacrime agli occhi per le risate. E' stata una bellissima serata di solidarietà in cui abbiamo potuto parlare di Sindrome di Shwachman, dei progetti di ricerca realizzati e in corso; abbiamo distribuito pieghevoli e biglietti per devolvere il 5 x 1000. Insomma un boccone e una risata hanno contribuito alla nostra causa.

Per tutto ciò dobbiamo ringraziare Rosita e Graziella dell'Agenzia Marintur, il Kon-Tiki ma soprattutto l'Avis Ascoli con Alessandra Lazzarini, Maria Chiara Sabbatini Sabrina Orfei e Emilio Iuliani che hanno prestato gratuitamente la loro arte, ovvero ....



LE HERMANAS DE PLUMA

(l'anima piumata della Compagnia dei DonAttori)

Le Galline ci danno appuntamento per il prossimo spettacolo a favore dell'AISS

a Macerata al teatro Don Bosco

il prossimo novembre;

non perdetelo, ve ne pentireste!

# DIAMO I NUMERI !!!

## Bilancio Consuntivo Aiss Anno 2012

FONDI FINANZIARI DI INIZIO PERIODO - 1 GENNAIO 2012	IMPORTO
CASSA	471,44
BANCA	11.005,48
C/C POSTALE	178.966,87
TOTALE	190.443,79

ENTRATE	IMPORTO	USCITE	IMPORTO
Contributo cinque per mille 2009	38.561,19	Progetto di ricerca dr.ssa D'Amico	10.000,00
Contributo cinque per mille 2010	32.684,32	Progetto di ricerca dr. Cazzaniga	8.000,00
Proventi da mercatini	210,00	Progetto di ricerca dr.ssa Maserati	10.000,00
Vendita oggetti prodotti dagli associati	1.025,00	Progetto di ricerca dr.ssa Perobelli	1.000,00
Spettacolo Ascoli Piceno	4.017,00	Progetto di ricerca dr. Cesaro	8.000,00
Proventi sottoscrizione a premi 2011/2012	17.426,00	Progetto di ricerca dr.ssa Nicolis	218,00
Quote associative	1.655,00	Spese per sottoscrizione a premi 2011/2012	1.608,00
Interessi c/c bancario e postale	410,49	Spese gestione computer	156,93
Donazioni	14.058,90	Spese per Spettacolo Ascoli Piceno	1.821,15
Pesca di beneficenza	774,00	Spese per oggetti prodotti dagli associati	923,13
		Quota associativa UNIAMO FIMR	100,00
		Spese notiziario AISS informa	1.263,96
		Spese postali	204,05
		Rimborso spese partecipazione Consiglio Direttivo	2.862,44
		Assicurazione soci	396,00
		Oneri bancari	206,75
		Consulenza per predisposizione F24	60,50
		Imposte versate con F24 per collaborazioni	416,00
		Rimborsi spese per trasferte volontari	54,48
		Spese varie	55,80
		Avanzo	63.510,71
Totale	110.821,90	Totale	110.821,90

FONDI FINANZIARI DI FINE PERIODO - 31 DICEMBRE 2012	IMPORTO
CASSA	812,89
BANCA	51.656,35
C/C POSTALE	201.485,26
TOTALE	253.954,50

## IV Incontro Nazionale sulla Sindrome di Shwachman-Diamond Bologna 17-18 maggio 2013. Foto di gruppo



### RINNOVO DELLE CARICHE SOCIALI AISS

Il 17 maggio 2013 si è tenuta l'assemblea dei soci AISS. In quella sede l'assemblea ha eletto il nuovo Consiglio Direttivo che rimarrà in carica tre anni fino alla fine del 2015, come previsto dallo statuto dell'AISS.

#### **PRESIDENTE - Aurelio Lococo**

Sede Legale: 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

#### **TESORIERE - Paola Paoletti**

Via Torregiani, 48- 62019 - Recanati (MC) - Tel.e fax: 0733 290608

#### **CONSIGLIERI:**

<b>Teodora Andretta</b>	Cappella Maggiore (TV)
<b>Miriam Baroni</b>	Milano
<b>Liliana Cavazzini</b>	Castel Goffredo (MN)
<b>Fabio Cofini</b>	Forme (AQ)
<b>Flavia Foscarini</b>	Fontanafredda (PN)
<b>Ilario Fusco</b>	S. Donato Milanese (MI)
<b>Claudio Giantomassi</b>	Ascoli Piceno
<b>Roberto Langella</b>	Scafati (SA)
<b>Sara Lococo</b>	Padova
<b>Roberta Tomassoli</b>	Gradara (PU)
<b>Giorgio Varazi</b>	Fornole di Amelia (TR)
<b>Pasquale Vellusi</b>	Castello di Cisterna (NA)

#### **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](mailto:marco.cipolli@ospedaleuniverona.it)