

## Relazione attività 2020

Come già illustrato nell'assemblea dell'ottobre 2020 in quest'anno particolare il sostegno alla ricerca e la partecipazione ad eventi connessi con la stessa sono stati molto limitati dalla pandemia, ma sono proseguiti: il sostegno al lavoro del dottor Visser "Extension of the project 'Conditional HPRT mouse study' ", denominato "Project R0004099 (Neuro)" presso l'università di Radboud , Nijmegen nei Paesi Bassi, che speriamo abbia vinto un grant per la sua prosecuzione nei prossimi anni, la pubblicazione dell' articolo Description of the Lesch - Nyhan neurobehavioral disorder and its management through participant observation of three young individuals di Anna Bozano, Alessandra Schiaffino, Alessandra Spessa, Francesca Valeriani, Raimondo Mancinelli, Vanna Micheli e Diego Dolcetta, disponibile in open access anche su Pub Med. di cui è stata fatta e diffusa la traduzione in italiano, la partecipazione on line al convegno previsto a Londra, mentre quello previsto a Parigi si svolgerà on line il 7 e 8 giugno prossimi.

La proposta di un progetto dal titolo "Multi-level approaches for the treatment of LESCH-NYHAN syndrome: identification and pre-clinical evaluation of novel metabolic repair agents and rescue of abnormal brain development". che ha visto coinvolti molti membri del nostro Comitato scientifico non era stata purtroppo accolta, ma ci ha permesso di ampliare le collaborazioni con il mondo della ricerca: la dottoressa Giulia Bernardini è entrata infatti a far parte del nostro Comitato Scientifico da quest'anno.

Per ultimo il lavoro del 2020 è stato quello sul Registro di malattia che, con le convenzioni finalmente stipulate con l'Istituto Gaslini di Genova e con il Giovanni XXIII di Bergamo, ha cominciato a riempirsi dei dati delle nostre famiglie. con la collaborazione della dottoressa, Francesca Ridella, per l'immissione materiale dei dati che può avvenire solo negli istituti convenzionati.

Il Dott Laffi ha presentato a settembre un poster sulla Lesch-Nyhan per l'aspetto odontoiatrico.

Purtroppo dopo la nostra assemblea di ottobre la situazione pandemica non è affatto migliorata e non abbiamo da registrare nuovi eventi.

Come annunciato l'associazione aveva dato la sua adesione a Hol4All: è un progetto di integrazione e partecipazione sociale ideato dalla Fondazione Allianz UMANA MENTE con l'obiettivo di offrire una vacanza a titolo gratuito a bambini e ragazzi con malattie rare di età compresa tra 0 e 20 anni, insieme ai loro fratelli e ai loro genitori presso il TH Madonna di Campiglio - Golf Hotel. La vacanza doveva svolgersi fra giugno e luglio 2020, ma è stata rinviata al 2021.

Nel 2020 è proseguita l'attività di auto aiuto, affiancamento alle famiglie anche attraverso il sostegno professionale dei consulenti e incontri organizzati e guidati da Monica, con gli operatori scolastici, della riabilitazione e con le famiglie.

Questa attività, vista la maggiore esperienza di tutti sulle piattaforme on line, rispetto agli anni precedenti è risultata più accessibile e maggiormente proficua e il riscontro di gradimento anche delle scuole è stato maggiore.

Con il sostegno delle nostre psicologhe, l'associazione ha elaborato e sta elaborando documenti di appoggio alla redazione del PEI e delle relazioni dei servizi per l'integrazione scolastica

## PROSPETTIVE 2021

L'anno nuovo si è aperto con la speranza concreta di una ripartenza in tutti i campi e già i primi mesi di quest'anno registrano molta più attività e iniziative

- Il Comitato Scientifico si è già riunito due volte e si riunirà ancora in ottobre per confrontarsi sui progetti di ricerca in corso e da attivare. Il Direttivo ha invitato due nuovi membri far parte del Comitato, che hanno accettato: la Professoressa Bernardini, dell'Università di Siena, che sta portando avanti ricerche in campo biochimico e la Professoressa De Grandis, Università di Genova e Istituto Gaslini che sta portando avanti una ricerca sugli aspetti neurologici, che sarà presentata anche al Meeting on line della Federazione Europea LND che si terrà il 7-8 giugno prossimi. Nell'ultimo incontro del comitato scientifico si è ipotizzato anche il sostegno della nostra organizzazione di volontariato per un progetto di metabolomica partito con il nostro ultimo Open Day, ma rimasto in sospenso anche per il trasferimento della dottoressa Madeo dal reparto Malattie Rare a Gastroenterologia. Questo progetto sarà curato dal dottor Alessandro La Rosa, specializzando in Pediatria. Il Comitato Scientifico spera di poter organizzare per il prossimo autunno un nuovo OPEN DAY all'Istituto Gaslini in cui proseguire attività di consulenza clinica e di raccolta dati ed eventuale materiale biologico per il proseguimento delle ricerche.

- La dottoressa Madeo, per quanto le è stato possibile ha continuato ad interessarsi della LND, anche per il Registro di malattia dell'ISS di Roma. Alla riunione del Comitato scientifico del Registro hanno collaborato attivamente la dottoressa Caruso, il dott Dolcetta, la dottoressa Schiaffino e naturalmente la "nostra" prof. Vanna Micheli, dando una svolta per riuscire a registrare quanti più pazienti possibili. La dott. Paola Torrerì dell'ISS presenterà il Registro all'incontro del 7-8 giugno.

- Al meeting LNDE, organizzato anche con la collaborazione della prof. Micheli, a cui parteciperanno dagli Stati Uniti il dott. Jinnah e ricercatori dello staff del dott. Wilson (terapia genica), ricercatori dalla Francia, dalla Spagna, dalla Germania, dal Regno Unito siamo molto fieri di contribuire con ben 4 interventi sui 10 programmati. Segno di vivacità della nostra odv e dell'attenzione alla ricerca che vorremmo mantenere e sviluppare

- L'aspetto auto aiuto e affiancamento alle famiglie che pure ci sta a cuore ha visto delle occasioni provvidenziali nella collaborazione con la Fondazione UmanaMente che ci ha coinvolti nel progetto ConcretaMente. Abbiamo potuto così concretizzare un aiuto in buoni spesa per le famiglie che ci hanno segnalato difficoltà aggravate dalla pandemia fino all'importo di 4500€.

- Il rilevamento delle difficoltà ha fatto nascere nel direttivo l'idea di ulteriori risposte concrete alle necessità dei nostri ragazzi LND, acuite dalla situazione attuale ed è nato il progetto TABLETS per cui saranno acquistati 8 dispositivi professionali, infrangibili e dotati di ganci di sicurezza per fermarli alle postazioni di lavoro/gioco dei bimbi/ragazzi, che contribuiranno al lavoro di accrescimento della comunicazione (con eventuali software di CAA) e all'integrazione.

- Abbiamo stipulato in aprile una convenzione con l'associazione Porto dei Piccoli che ci ha permesso e ci permetterà di usufruire di laboratori con attività per i nostri bambini e ragazzi, affiancati dalla consulenza di Anna Bozano. Con l'associazione abbiamo partecipato come partner al bando Comunità Educanti per un finanziamento alle stesse attività con il progetto "La rete del mare"

- La solidarietà della nostra organizzazione non ha frontiere e continuiamo a sostenere, a distanza, con incontri che coinvolgono le

nostre famiglie, i nostri consulenti, una interprete volontaria, una famiglia di Belgrado, entrata nel nostro Registro al Gaslini, che a sua volta ha coinvolto famiglie serbe. Stiamo anche lavorando perché possa avere una diagnosi certa un bambino della Costa d'Avorio con sospetta LND

- Un lavoro che vede come volontarie attive molte nostre famiglie e che è ottimamente curato da Monica Iacovino, con l'appoggio della dottoressa Schiaffino è quello degli incontri con il personale scolastico, gli operatori e i riabilitatori dei più piccoli. Prossimi incontri senz'altro a giugno e con l'inizio del prossimo anno in autunno.

- Il sostegno di tutte queste attività, che hanno anche i loro costi al di là dell'impagabile risorsa del volontariato, verrà anche quest'anno dal 5 per mille, per cui continuiamo a raccomandare la diffusione del CF, dai fondi destinati dalla nonna di Michele alla nostra associazione, ricavati dalla vendita dei suoi beni fatti salvi i diritti degli eredi, da donazioni spontanee di tanti cari amici e sostenitori.

Quest'anno, grazie all'impegno del socio Roberto Beretta e di Ivano Tomasetti la LND sarà di nuovo presente al Tor des Géants, non solo con questi due atleti eccezionali che porteranno il nostro ormai famoso slogan RARI NON VUOL DIRE SOLI per i monti della Val d'Aosta, dandoci visibilità e raccogliendo sostegni, ma anche con l'iniziativa dei pettorali solidali che saranno devoluti per le nostre attività.

Possiamo quindi dire che il 2021 ci rivede in corsa per auto aiuto, sostegno alla ricerca, impegno di informazione e formazione e l'augurio è che tutti i soci siano sempre più attivi in questa nostra impresa !