

Relazione della Presidente e del Direttivo sulle attività promosse nell'anno trascorso e sulle prospettive per il 2020

Attività 2019

Come concordato insieme dall'assemblea anche nel 2019 la ricerca, la formazione e l'informazione dell'ambiente e dei servizi sociosanitari, la difesa dei diritti, l'integrazione e la visibilità, insieme ad un lavoro, anche capillare, di solidarietà fra e per le famiglie sono state le attività prioritarie. Eventi come la Befana di Candeglia, la Three for Team ad Arenzano, la Mezza di Torino, la Mezza di Genova, la Ceresino Night Trail, la Straceriano di Ceriano Laghetto e altre iniziative hanno visto le nostre famiglie coinvolte a fianco e sostenute da altre associazioni come il Circolo di Candeglia, Run4People, i Maratonabili, Three for Team Race e siamo grati a tutti coloro che danno forza al nostro volontariato altrimenti troppo sguarnito per ovvi motivi!

Presentata la quarta Fiaba di Michele, con la presenza di rappresentanti delle istituzioni nella Sala Trasparenza della Regione Liguria. L'associazione ha colto l'occasione del lavoro di Michele per dare visibilità all'importanza dei Progetti Individualizzati di vita che possono essere messi in opera anche attraverso gli assegni di disabilità gravissima e che nelle situazioni complesse come quelle di adulti con Lesch-Nyhan possono sostenere l'occupazione dei nostri ragazzi.

Una famiglia ha partecipato alla sessione di Pasqua di Dynamo Camp, grazie all'interesse per la nostra associazione che permane fra gli organizzatori.

Francesca Valeriani, nostra consulente psicologa ha partecipato alla 7^a conferenza Nazionale ISAAC a Catania con l'intervento: "Comunicazione e protezione: strategie e strumenti CAA nella Malattia di Lesch-Nyhan".

Un progetto nato attorno alla canzone per il nostro socio Marco si è concretizzato nella realizzazione dei cd e dei dvd con la "Scatola di Marco" divenuti un veicolo di informazione, fundraising, sensibilizzazione anche per il 5 x mille. Il Progetto comprendeva eventi come lo spettacolo GREASE LAND a Ceriano Laghetto il 7 APRILE con i ragazzi della Cooperativa il Granello e la serata musicale il 12 luglio con la Pro Loco di Ceriano Laghetto.

Tutte le attività hanno dato come frutto anche la costante crescita dei proventi del 5 x mille: la sensibilizzazione operata nel 2019 ci ha fatto raggiungere i 9419 euro con 288 scelte contro i 9277€ del 2018 con 278 scelte. Rispetto al 2013 le scelte sono triplicate, ma se ciascun socio trovasse solo un nuovo contributore faremmo un notevole balzo in avanti e il direttivo raccomanda quindi a tutti l'attenzione in questo senso.

È proseguita tutto l'anno l'attività dei volontari e dei professionisti nell'affiancamento delle famiglie per la gestione quotidiana della malattia

sia dal punto di vista medico che sociale o educativo ed è stata accompagnata anche una famiglia serba che ha potuto usufruire della consulenza dei medici del Gaslini, del nostro comitato scientifico ed entrerà nel Registro. Sono andati avanti gli incontri in teleconferenza sugli aspetti educativi e dell'apprendimento e sono proseguite le consulenze specialistiche per chi ne ha avuto necessità.

L'associazione ha messo a punto un documento di accompagnamento per l'inserimento e l'integrazione scolastica.

Nell'autunno gli eventi principali sono stati il secondo Open Day presso l'Istituto Gaslini sabato 19 ottobre che ha visto anche la cerimonia di inaugurazione dello Scanner Intraorale 3 Shape TRIOS per UOC Odontostomatologia e Ortodonzia pediatrica acquistato con il contributo dell'Associazione e l'inizio della immissione dei dati dei pazienti nel Registro di malattia della LND presso l'IS di Sanità. Alla giornata che prevedeva la possibilità di visita specialistica pediatrica, neurologica, nefrologica, odontoiatrica e della consulenza delle psicologhe, hanno partecipato 15 famiglie con 16 malati, per molte famiglie che venivano da più lontano la sera prima c'è stata una cena insieme.

Il giorno 18 ottobre 2019 alle ore 17,30 presso l'Istituto G. Gaslini in Genova nella sala riunioni piano 3° padiglione III, convocato dalla Presidente, secondo il nuovo statuto, si è riunito il Comitato Scientifico dell'associazione.

L'ordine del giorno era la nomina del coordinatore e la programmazione delle attività. Coordinatore clinico è stata nominata la dott. Caruso, coordinatore per la ricerca in Italia la dott. Madeo, appoggiata dalla dottoressa Di Rocco e coordinatore per la ricerca internazionale il dottor Visser che sta portando avanti la ricerca da noi finanziata con risultati interessanti e che era collegato in teleconferenza.

È proseguita la partecipazione ai Forum regionali, come quello Toscano a cui siamo iscritti e il mantenimento dei contatti con le associazioni Amiche di Telethon, la Fondazione Fratini e UmanaMente in vista di possibili progetti che ci coinvolgano.

E per il secondo Natale consecutivo la nostra associazione era presente nei reparti di pediatria di Prato e di Pistoia, per allietare i bimbi ricoveratie per farci un po' conoscere: il 24 mattina, una nostra mamma trasformata in buon elfo, ha accompagnato babbo Natale e il pagliaccio Mammolo nei reparti. Ogni ricoverato ha ricevuto un sacchettino con dei chicchi ed un piccolo pensiero per addobbare l'albero più il nostro volantino.

Prospettive 2020

Questo 2020 è un anno davvero particolare e l'assemblea si svolge quando è già passato per quasi tre quarti e più che prospettive si parla di quanto già è successo!

Per la ricerca la richiesta del dottor Visser di prolungare il lavoro già finanziato e la proposta di un nuovo step di ricerca "Extension of the project 'Conditional HPRT mouse study' " , denominato "Project R0004099 (Neuro)" presso l'università di Radboud , Nijmegen nei Paesi Bassi, del costo di 8000€ è stato finanziato con i proventi dell'8 x mille

2017 e coprirà anche il 2021, a febbraio è stato finalmente pubblicato l'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. Se ne raccomanda la diffusione.

I convegni previsti a Londra e a Parigi non si sono potuti tenere a causa della pandemia, ma l'organizzazione di quello di Londra, ha ripiegato su un incontro in videoconferenza al quale hanno partecipato la dottoressa Madeo con diapositive sull'attività della nostra associazione e del Gaslini, Vanna Micheli, con Giulia Bernardini e Jasper Visser che ha segnalato come la nostra associazione sostenga la sua attività di ricerca. La dottoressa Micheli ha relazionato su quanto è emerso: il Convegno era stato promosso dal dottor James M. Wilson che ha un centro Malattie Rare in Pennsylvania (Orphan Disease Center) . Dopo l'intervento di un pediatra americano, Gary Edey, il dott. Visser ha presentato il lavoro da noi sostenuto dicendo quanto questo è necessario per arrivare a definire quanto nei disordini della LND è danno strutturale e quanto è danno funzionale e qual è la "finestra" per poter intervenire. Un genetista, Christian Hinderer, che ha messo su una terapia genica ed è riuscito a far esprimere nel cervello dei pazienti la proteina mancante per un'altra malattia rara , ha proposto lo stesso percorso per la LND.

I pazienti avevano fra i 5 e i 12 anni.

Il dottor Visser ritiene possibile la proposta solo chiarendo se il danno nella LND è strutturale o funzionale e se la finestra a quell'età è ancora aperta o si deve intervenire a un'età più precoce. La dott. Torres e la dott. Romero hanno poi presentato una casistica spagnola ed è interessante sapere che sul problema dell'acido urico la dottoressa Torres stia andando nella direzione di considerare il trattamento con PNP. La dottoressa Madeo dopo aver presentato le attività italiane ha auspicato una collaborazione internazionale per arrivare a linee guida validate per tutti.

La conclusione del dottor Wilson è stata sponsorizzare la piattaforma della dottoressa Nancy Yu Optum Care per raccolta dati, registro e possibile futuro trial e che raccoglie fondi dedicati.

Per l'U.K. c'era solo la dottoressa Lynette Fairbanks del gruppo Simmonds che però non è intervenuta e non erano presenti i francesi.

Il direttivo considera comunque importante essere stati presenti e aver dato voce al lavoro esistente, ma lo stile di lavoro che la nostra associazione vuole difendere è diverso, è quello della collaborazione, della condivisione e della trasparenza perché non vogliamo che qualcuno arrivi "per primo" ad avere una cura, vogliamo che si arrivi ad avere una cura!

Lavorare con le famiglie e non "sulle" famiglie.

Grazie allo sforzo organizzativo di Giulia Bernardini, insieme a Vanna

Micheli si sono messi insieme i prof.

Riccardo Percudani- Università di Parma- Italia

Rosa J. Torres - Foundation for Biomedical Research La Paz University Hospital- Madrid- Spagna

Jasper Visser - Radboud University Medical Center - Nijmegen- Olanda

Roland Seifert - Hannover Medical School - Hannover - Germania

e con l' European Federation Lesch-Nyhan Disease (LNDE) di cui LND Famiglie italiane fa parte, alla scadenza del 18 febbraio è stato presentata la prima 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". Il lavoro comune sembrava soddisfacente per uno studio che coinvolgeva molti aspetti della malattia, un approccio a molti livelli per il trattamento della LND e l'identificazione e la valutazione preclinica di agenti riparatori metabolici nuovi e recupero dei cervelli in sviluppo normale. Quindi studi sulle cellule, gli animali, cellule in coltura...

La commissione ha però comunicato che era spiacente, ma non siamo stati selezionati per l'invio del progetto completo.. Su 173 domande ne sono state accettate 30. Vorremmo comunque presentare a Telethon un progetto per sperimentare l'immucillina, o avere un altro progetto europeo.

Per ultimo il lavoro del 2020 è 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. Anche questo è un progetto nell'ottica della ricerca ed è economicamente sostenuto dalla nostra associazione che ha chiesto anche la collaborazione di una giovane dottoressa, Francesca Ridella, per l'immissione materiale dei dati che può avvenire solo negli istituti convenzionati. Il lavoro preliminare dovrebbe essere ormai completo e si procederà a studiare come inserire il follow up.

Il Dott Laffi presenterà a settembre un poster sulla Lesch-Nyhan per l'aspetto odontoiatrico e il resoconto sarà poi sul nostro sito.

Non sappiamo ancora nel 2020 se riusciremo ad avere, oltre questo lavoro di ricerca e oltre all'attività di affiancamento alle famiglie che, anche a distanza come sempre per altro, è continuato, qualche momento di visibilità, qualche incontro comune e qualche evento pubblico, perché la situazione è ancora incerta.

L'associazione ha 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 meravigliosa 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 o alla fine dell'anno o al 2021.

Il direttivo propone anche quest'anno il proseguimento del percorso fino a

qui delineato di ricerca, aiuto reciproco, sostegno alla quotidianità. Quest'anno è stato rafforzato il rapporto di collaborazione con una delle nostre psicologhe e il direttivo propone di incentivare questo servizio offerto a tutti, a prescindere da emergenze e criticità, nella consapevolezza che tutte le famiglie LND ne hanno bisogno e quindi diritto, perché vivere con la malattia LND comporta un dispendio di energie e l'esigenza di un equilibrio molto maggiori rispetto alla norma. Siamo sempre in situazione di emergenza e l'emergenza coronavirus attuale ci mostra che in queste situazioni si "strutturano" anche per chi opera, servizi di sostegno.

Il sostegno all'accompagnamento deve prevedere il sostegno alla salute delle famiglie. Se non c'è ancora una cura efficace per i nostri ragazzi, può esserci per noi che li sosteniamo. Potrebbero essere previsti incontri di gruppo o per il singolo, la proposta è mettere a calendario per tutti incontri di auto aiuto con la presenza dello psicologo rendendo normale il sostegno. Nell'ultimo incontro delle famiglie con la presenza della dottoressa Schiaffino era anche emersa l'idea di censire gli strumenti tecnologici a disposizione delle famiglie. In questo momento di didattica a distanza potrebbe emergere la necessità di colmare delle differenze di dotazione di strumenti, ma anche di formazione al loro uso e anche su questo fronte potrebbero nascere progetti di accompagnamento.

L'invito del direttivo a tutti i soci volontari è quello di rafforzare la consapevolezza di ciascuno che il principale ruolo della LND Famiglie Italiane è proprio quello di essere volontari non solo nei confronti dei propri figli, ma di tutte le famiglie. Abbiamo scelto di essere organizzazione di volontariato per caratterizzare fortemente questo aspetto: non occorre che un malato di LND o un suo familiare siano iscritti per avere l'aiuto dell'organizzazione. Chi è iscritto è però in prima persona impegnato a creare questo aiuto per tutti, che sia lavorando nel direttivo, oppure nei gruppi di attività o creando attraverso la solidarietà reciproca una rete di scambio di informazioni e vicinanza, o organizzando e vivendo eventi che danno visibilità, o raccogliendo fondi o mettendo le proprie competenze, la propria creatività a disposizione. Questo vale moltissimo e crediamo sia la vera ricchezza dell'associazione che chiude anche quest'anno davvero in positivo. Ciascuno rende vero che rari non vuol dire soli. Grazie.