

MALATTIE RARE

Le associazioni e gli strumenti
per affrontare il problema



MALATTIE RARE

Le associazioni e gli strumenti per affrontare il problema

A cura di Filomena Murreli
Si ringrazia Luisa Meloni

Progetto grafico e impaginazione:
3Nastri - www.3nastri.it
info@3nastri.it
345 5822614

INDICE

Prefazione	5
Introduzione	7
Perché nasce la Rete Malattie Rare	10
Il polo provinciale per le malattie rare	12
La risorsa dei piani di zona	15
Le Associazioni	18
La rete regionale dei presidi ospedalieri	170
Cesv e Spes	179

PREFAZIONE

INTRODUZIONE

PERCHÉ NASCE LA RETE MALATTIE RARE

IL POLO PROVINCIALE PER LE MALATTIE RARE

LA RISORSA DEI PIANI DI ZONA

PREFAZIONE

Claudio Cecchini

Provincia di Roma
Assessore alle Politiche Sociali
e per la Famiglia
e ai Rapporti Istituzionali

Il 5 luglio del 2004 la Provincia di Roma ha inaugurato il primo sportello provinciale dedicato alle Malattie Rare in Italia, collocandosi così nel territorio dei “centri di prima informazione” - al di fuori dei presidi ospedalieri accreditati alla diagnosi e alla cura - allo scopo di verificare la consistenza del fenomeno delle malattie rare e l’entità degli interventi necessari ai malati e alle loro famiglie. La Provincia, infatti, in base alla Legge 328/2000 per il riordino dell’assistenza sociale, che le affida un compito importante nella definizione dei Piani di Zona, può giocare un ruolo determinante nel raccordare gli interventi sociali con quelli sanitari.

Così, anche se è vero che il compito dell’assistenza sanitaria spetta alla Regione che - in accordo con il Ministero della Salute sotto la guida del Centro Nazionale per le Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità - deve mettere a disposizione dei malati i presidi specializzati, è alla Provincia che spetta invece la capillare capacità informativa, strumento da non trascurare.

La strada percorsa dal 2004 ad oggi ha dimostrato che è possibile promuovere iniziative che - coinvolgendo medici di famiglia, associazioni di malati e servizi sociali - rendano più semplici i percorsi terapeutici e migliorino l’inserimento nell’ambito sociale, nel rispetto dei diritti dell’individuo e in accordo con le direttive comunitarie e con le



normative nazionali e regionali.

Un ulteriore impegno, che questo Assessorato si propone di affrontare nel tempo in risposta alle richieste delle Associazioni, è sviluppare le attività di informazione dei cittadini sulle malattie rare e di formazione a favore degli operatori sociali e dei medici di base per soddisfare le esigenze degli utenti, ottimizzare le risorse disponibili e sviluppare un migliore raccordo tra sfera sociale e sanitaria, favorendo anche una "cultura della solidarietà" in un settore così poco conosciuto.

Più in generale la Provincia intende valorizzare le differenti esperienze presenti sul territorio e, in particolare, creare sinergie con il Terzo settore per elaborare insieme progetti e iniziative e dare risposte efficaci ai bisogni dei cittadini. Il Polo Provinciale per le Malattie Rare rappresenta il tentativo istituzionale di garantire il coordinamento di tutti questi soggetti e offrire risposte puntuali a malati e famiglie. In questa prospettiva diventano sostanziali - nella formulazione e nella regolazione delle politiche di sviluppo del territorio - la concertazione, la cooperazione e l'integrazione tra le realtà istituzionali differenti (Regione, Provincia, Comuni, Comunità montane e ASL) e l'ampia area di rappresentanza dei bisogni (terzo settore - mondo del volontariato - parti sociali) portatrice di esigenze differenziate.

La Provincia di Roma, quale Ente in-

termedio, può concorrere alla programmazione del sistema di interventi e servizi attraverso l'integrazione delle politiche, il coordinamento e il sostegno ai Comuni nei rispettivi territori, la promozione della partecipazione del Terzo settore e del volontariato, la funzione di monitoraggio e valutazione dei Piani di Zona, anche al fine di promuoverne la qualità.

L'incontro tra l'IPRS - la cui esperienza, maturata in anni di gestione del Polo Provinciale per le Malattie Rare, ha contribuito alla costituzione informale di una rete con le associazioni, attraverso il supporto, l'attività informativa e lo sviluppo di relazioni tra utenti e mondo socio sanitario locale - e i CSV del Lazio, che hanno come mandato istituzionale l'attività di assistenza e sostegno alle associazioni di volontariato della Regione Lazio, rende possibile anche la formalizzazione e lo sviluppo delle attività di rete per la promozione della solidarietà sociale e per la crescita complessiva delle realtà territoriali.

Una rete locale tra associazioni ed istituzioni può e deve offrire un valore aggiunto proprio nelle situazioni di massimo disagio, favorendo una migliore circolazione delle informazioni, promuovendo le buone pratiche e attenuando l'incertezza dovuta ai molteplici fattori, anche di carattere sociale, e puntare al miglioramento della qualità della vita.

INTRODUZIONE

Francesca Danese

Presidente CESV - Centro Servizi
per il Volontariato del Lazio

Il “Terzo settore”, nell’area delle malattie rare, da anni supplisce o completa l’intervento pubblico ridisegnando, attraverso la cultura della solidarietà - ma anche con l’impegno attivo nella ricerca e nella prevenzione - quell’orizzonte di speranza indispensabile in ogni contesto umano e sociale. Per altro non ne va nemmeno sottovalutata l’importanza all’interno dei programmi d’informazione e aggiornamento e nelle azioni di sostegno in ambito psicologico.

Le azioni di gruppi e associazioni di pazienti sono riassumibili in alcuni punti:

- tutela della salute, nell’affermazione e nel rispetto della dignità umana e dei diritti della persona;
- educazione sanitaria, attraverso programmi di formazione e consulenza sulle malattie rare e sulle problematiche a esse correlate;
- sensibilizzazione di medici di base, pediatri e operatori scolastici;
- sviluppo di una rete di contatti con persone e famiglie che condividono la stessa malattia rara;
- promozione di gruppi di auto mutuo aiuto;
- sostegno e finanziamento della ricerca scientifica attraverso campagne di raccolta fondi.

La riscoperta della cultura della mutualità, in continua crescita, rende però ancora più evidente l’al-



tra faccia della medaglia, espressione di una frammentazione delle risorse sanitarie del paese: la giustapposizione di molteplici monadi sparse sul territorio caratterizza un sistema che guarda troppo da lontano ai traguardi dichiarati. Obiettivi importanti quali:

- informazione;
 - comunicazione e interazione tra le strutture e con il paziente e il cittadino;
 - integrazione con il sistema sociale e la rete di sostegno a conclusione dell'iter di cura;
- restano affidati a soggetti diversi da quelli istituzionali.

Il volontariato gioca così una partita decisiva, le cui regole precise - che partono dalla comprensione delle dinamiche sociali, dalla conoscenza dello strumento legislativo, dalla costruzione di consapevolezza nella partecipazione e nel coinvolgimento del cittadino - possono essere proficuamente condivise dagli operatori socio assistenziali. Le associazioni di malati si organizzano, s'incontrano con altri gruppi, costruiscono siti web attraverso i quali comunicare nel villaggio globale, sostengono i propri iscritti con gruppi di auto mutuo aiuto, finanziano ricerche sperimentali che compensano le assenze della scienza ufficiale, con un profondo significato politico che

gli amministratori istituzionali più sensibili al sociale non possono che raccogliere.

In uno scenario sociale profondamente mutato, una parte del mondo del volontariato sperimenta anche nuovi percorsi: i servizi sociali, le Asl e il privato sociale collaborano in modo positivo con le associazioni in una visione integrata dell'intervento di recupero della persona; gli stessi gruppi di mutuo aiuto, inizialmente claudicanti, divengono gradualmente centri di ricerca sulle patologie trattate che, nel caso di malattie rare, svolgono un ruolo d'informazione su nuove terapie e centri di assistenza.

È venuto il momento, forse, di sistematizzare tale lavoro attraverso la creazione di reti locali, che abbiano il compito di monitorare quanto accade sul territorio, oltre che fungere da coordinamento e da polo informativo per iniziative, convegni, seminari d'incontro: le associazioni detengono le più ampie e aggiornate informazioni su terapie e percorsi socio-assistenziali da affrontare nel corso del progressivo sviluppo di una malattia rara; un bagaglio scientifico/esperienziale che, condiviso, consentirebbe alle istituzioni di dotarsi per tempo degli strumenti opportuni per affrontare le esigenze in un determi-

nato territorio.

La filosofia operativa dei Centri di Servizio del Lazio CESV e SPES è di aggiungere valore alle risorse esistenti sul territorio, infondendo energia a una rete che permetta alle esperienze e al patrimonio del volontariato di valorizzarsi e diffondersi fra i gruppi e le associazioni. Il sostegno di CESV e SPES si concretizza attraverso la promozione e l'orientamento, miranti a diffondere la conoscenza e la pratica del volontariato attivo; le buone prassi; la cultura della solidarietà; l'assistenza fiscale e amministrativa; la formazione; la comunicazione e l'informazione; la progettazione.

La collaborazione tra le molteplici strutture presenti nel territorio – servizi socio assistenziali, associazioni di volontariato, Centri di Servizio che fanno loro da supporto – può aiutare lo sviluppo di quell'integrazione socio sanitaria tanto auspicata e fornire una lettura più puntuale dei bisogni del territorio. Sollecitando il mondo associativo delle Malattie Rare e rispondendo alle sue richieste, CESV - SPES e IPRS (Polo Provinciale per le Malattie Rare) hanno promosso l'organizzazione di una rete locale di associazioni attive nel Lazio, caldeggiando nel contempo la costituzione di altre associazioni di malati rari residenti nel nostro territorio.

Le forze di questo volontariato costituiscono un gruppo nutrito sia in termini numerici sia in termini propositivi. La sfida che vogliamo proporre insieme è fatta di piccoli passi importanti:

- verificare le caratteristiche del fenomeno malattie rare sul territorio, la prevalenza dei malati che ne sono affetti e le capacità di risposta del Servizio Sanitario;
- comprendere le necessità della gestione non strettamente clinica avanzate da pazienti, familiari e medici curanti;
- valutare presenza ed efficacia dei servizi socio-assistenziali verso pazienti affetti da malattie rare.

Gli obiettivi che ci si debbono proporre consistono nel:

- valutare le eventuali difficoltà della gestione di pazienti affetti da malattie rare rispetto all'utenza generale;
- segnalare alle amministrazioni locali le priorità d'intervento nei servizi alla persona di propria competenza;
- sviluppare sinergicamente azioni d'informazione volte alla diffusione delle buone pratiche.



PERCHÈ NASCE LA RETE REGIONALE

Pietro De Santis

Responsabile del Progetto
“Polo Provinciale Malattie Rare”

L'art. 32 della Costituzione Italiana, nel sancire la tutela della salute come “diritto fondamentale dell'individuo e interesse della collettività”, di fatto obbliga lo Stato a promuovere ogni opportuna iniziativa e ad adottare precisi comportamenti finalizzati allo scopo, riconosciuto che il mantenimento di uno stato di benessere psico-fisico e sociale, oltre che diritto fondamentale dell'uomo per i valori di cui è portatore, costituisce anche interesse della collettività in vista dello sviluppo e della crescita sociale e civile.

La salute si prospetta, quindi, sia come diritto individuale sia come principio basilare allo sviluppo sociale: i pazienti affetti da malattie rare si collocano all'interno di tale articolazione diritto-dovere e pongono alla politica ed alla società civile un problema nella distribuzione delle cure e nell'impiego delle risorse economiche. Eppure, in Italia, un numero enorme di persone coinvolte nel dramma delle malattie rare affronta quotidianamente ostacoli quali:

- difficoltà diagnostica;
- scarsità di cure o di farmaci;
- mancanza, scarsa visibilità o faticosa raggiungibilità di presidi specialistici qualificati;
- ricerca di centri di riabilitazione efficienti;
- richieste di assistenze domiciliari competenti;

oltre a mille ulteriori complicazioni altrimenti trascurabili.

Da tutti gli attori di questo dramma viene espressa una duplice esigenza:

- acquisire una stima orientativa sulla consistenza del fenomeno e sulla sua reale distribuzione territoriale;
- comprendere i bisogni di pazienti e di familiari con particolare riferimento alla qualità dei servizi locali, complemento indispensabile per ogni intervento sanitario.

La relazione che intercorre tra bisogno del paziente e risposta di servizi è materia di difficile approccio: troppo spesso viene immaginata come compromesso tra forze trainanti in opposte direzioni, quelle degli utenti e quelle delle amministrazioni.

Tali forze non di rado fanno riferimento principalmente a se stesse, piuttosto che ad una politica consapevole, al fine di spostare il punto d'equilibrio verso un lato o verso l'altro.

La valutazione dell'efficacia dei servizi alla persona, nella gestione delle richieste del malato "raro", oltre ad avere valore in sé, in quanto è compito degli amministratori monitorare le aree sociali che maggiormente necessitano di azioni di sostegno, si intreccia con la prospettiva di una valorizzazione dell'associazionismo e del volontariato sociale: per questi motivi CESV - Centro Servizi per il Volontariato del Lazio e l'IPRS - Polo

Provinciale per le Malattie Rare, intendono sostenere lo sviluppo di una rete di respiro territoriale, consapevoli che il luogo d'incontro tra le rispettive attività e le esigenze degli utenti si concretizza su base distrettuale.

Il distretto rappresenta l'entità territoriale più efficace per la programmazione di attività che ricadano a vantaggio dei cittadini; CESV ed IPRS prevedono il rispettivo affiancamento e la collaborazione per lo sviluppo delle attività di rete con le associazioni di volontariato, i Comuni e le ASL. L'intenzione è di attivare iniziative di supporto e di costituire un polo di eccellenza sulle problematiche delle malattie rare e sviluppare "buone pratiche" attraverso forme di cooperazione e collaborazione.

Gli strumenti che ci proponiamo di utilizzare sono:

- campagne di informazione e sensibilizzazione locale sulle malattie rare e sulle possibili forme di cura;
- potenziamento e sostegno a livello locale della rete di associazioni che si occupano di quelle problematiche;
- attivazione di forme di cooperazione con i poli socio sanitari del territorio attraverso i piani di zona;
- sviluppo di attività formative per il personale sociosanitario e il volontariato, al fine di superare l'isolamento socio-sanitario, l'emarginazione sociale e promuovere una reale cultura della solidarietà.



IL POLO PROVINCIALE PER LE MALATTIE RARE

Pietro De Santis

Polo Provinciale per le Malattie Rare

sportello aperto al pubblico
c/o ambulatorio di via Canova 19
Tel. 06.77307215
(lunedì, martedì e mercoledì
dalle 14.30 alle 17.00,
in collaborazione con Asl RMA)

Numero verde 800084525
Cellulare di servizio 3400536564
Segreteria e backoffice c/o IPRS
Passeggiata di Ripetta, 11 - 00186 Roma
Tel. 06.326562401
malattierare@iprs.it

Una delle esperienze ricorrenti del Polo Provinciale per le Malattie Rare riguarda la sistematica scissione dell'umanità dell'individuo malato di malattie rare, dalla sua patologia.

Come esempio di questo meccanismo, una miscela di disinformazione e scarsa pratica della solidarietà, vale la pena di riportare il tentativo di una valutazione delle esigenze di assistenza sociale anche in termini numerici: per contare il numero di potenziali utenti affetti da malattie rare è sufficiente scaricare i codici di esenzione "R" dei residenti in un distretto.

Il numero che si ricava fornisce una stima per difetto:

- in Italia solo 600 malattie (su 7000) possiedono un codice di esenzione e solo queste sono registrate dal sistema informatico;
- inoltre il numero degli "esentati" è sempre minore del numero dei malati (anche per le sole malattie dotate di codice), poiché non include quanti siano ancora in fase di valutazione diagnostica (il cui tempo medio è di circa due anni).

L'evidenza di un numero, per quanto sottostimato, aiuta a riflettere meglio ma, sistematicamente, il primo commento di ogni medico responsabile di distretto socio sanitario si orienta verso la considerazione che, trattandosi di patologie

mediche, non ci sia materia per interventi in ambito sociale. Questo è sicuramente falso anche nel caso di quelle malattie che prevedono una cura efficace: ad esempio se un bambino malato di emofilia non ha la possibilità di correre o di giocare con gli altri bambini e la famiglia teme ogni momento lo scatenarsi di un'emorragia, il fatto ha inevitabili conseguenze sociali, se lo stesso bambino rimane emarginato e non può contribuire allo sviluppo della propria comunità.

Le principali difficoltà nel rapporto tra malati e operatori socio assistenziali nasce dal fatto che le istituzioni locali nella maggior parte dei casi non sanno valutare la vastità del problema e la complessità del disagio; di conseguenza non comprendono o minimizzano le richieste e ritengono di non possedere strumenti efficaci.

Per superare quest'ostacolo è necessario calarsi nella realtà quotidiana della vita di famiglie con malattie rare: lo fa, su scala nazionale, l'Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare attraverso i suoi canali, primo tra tutti il Telefono Verde Malattie Rare; a livelli più circoscritti, limitati a territori regionali o provinciali altri enti pubblici e privati si adoperano nella medesima direzione.

Nella Provincia di Roma si dedica

a questo compito l'Istituto Psicoanalitico per le Ricerche Sociali (IPRS) attraverso il progetto del polo provinciale per le malattie rare (ppmr), promosso e sostenuto dall'Assessorato alle Politiche Sociali e per la Famiglia della Provincia di Roma.

Un centro di coordinamento territoriale è una risorsa importantissima per le due tipologie di utenti coinvolti nelle malattie rare:

- i cittadini che chiedono aiuto;
- le istituzioni che lo debbono concedere.

L'idea dello sportello attivo nel territorio provinciale di Roma è scaturita dall'attività di ricerca in ambito sociale che l'IPRS svolge da più di dieci anni. Alla fine degli anni '90, una ricerca sulle diverse forme di associazionismo e sulle azioni di auto mutuo aiuto aveva portato l'IPRS a contatto con la realtà nascosta, ma in grande fermento, delle associazioni di famiglie di malati di malattie rare.

La Provincia di Roma, nelle figure di due successivi Assessori alle Politiche Sociali e per la Famiglia, ha saputo comprendere l'utilità di un centro di coordinamento e di diffusione delle informazioni sulle patologie e sulle risorse presenti nel territorio, orientando gli operatori socio sanitari verso l'applicazione dei protocolli stabiliti dalle norma-



tive in vigore.

Le attività del ppmr, inaugurato il 5 luglio del 2004, si ispirano al principio di puntare verso il miglioramento della qualità della vita e si adoperano attraverso:

- uno sportello informativo aperto al pubblico;
- un numero verde ppmr gratuito;
- un'attività di back office per la "ricerca" di soluzioni;
- la mediazione tra utenti e istituzioni;
- il supporto agli operatori socio sanitari del territorio;
- la ricerca e l'erogazione di informazioni utili alla qualità dei servizi;
- l'analisi dei bisogni complessi e sviluppo di protocolli compatibili con le attività degli operatori socio assistenziali.

L'INTEGRAZIONE SOCIO-SANITARIA E I PIANI DI ZONA

Pietro De Santis

Il concetto di integrazione trova la sua spiegazione nei dettati legislativi, come espressione del dovere dello Stato di dare risposta ai complessi bisogni del cittadino considerato nella sua unicità, come persona cui va garantito uno stato di benessere bio-psico-sociale.

Tale risposta si attua attraverso un insieme di azioni e collaborazioni tra più attori istituzionali preposti al compito di garantire la soddisfazione della domanda e che agiscono per obiettivi comuni.

L'integrazione è anche un valore - dovere attorno a cui i sistemi dei servizi alla persona e sanitari hanno realizzato modelli organizzativi e modalità operative che si esplicano attraverso il concorso di più professioni tra loro comunicanti ed interagenti per un obiettivo comune. L'integrazione è quindi, anche, una dimensione etica in uno Stato di diritto che, attraverso la legge di riordino all'assistenza, riafferma l'obiettivo di realizzare un sistema integrato di interventi e servizi sociali.

Il superamento del concetto di beneficenza e l'affermazione di diritti soggettivi esigibili dal cittadino - attivo nel valutare e controllare le risposte che il sistema integrato di servizi pone in essere - e la complessità delle intersezioni tra le professioni dell'ambito sociale e sanitario riman-



dano ad una necessaria scomposizione a più livelli dell'integrazione:

- integrazione di servizi;
- integrazione di interventi;
- integrazione di ruoli.

Paradossalmente, oggi, l'integrazione ha cessato di essere una pratica naturalmente connessa al pensare e all'agire professionale: altri fattori hanno inciso su questo modo di operare (riassetti istituzionali ed organizzativi, nuove scelte economiche e gestionali). Non si può trascurare come il problema di una visione prevalentemente onerosa dei servizi socio sanitari e la necessità di meglio razionalizzare l'attività di programmazione degli enti (ASL - Comuni) abbiano prodotto divisioni delle risorse economiche, umane, di gestione, di progettazione, che si ripercuotono sull'operatività.

Eppure quanto più gli enti nettamente ripartiscono le competenze, lottando strenuamente ciascuno per il proprio risparmio, tanto più si avverte l'esigenza di riproporre l'integrazione come modalità di affrontare il lavoro soprattutto in un mondo come quello delle malattie rare in cui tutto è incerto: la diagnosi, la cura, l'aspettativa di vita, la gravità dei sintomi, il loro stesso numero. In situazioni come queste infatti, il concetto di integrazione risulta di grande aiuto: poter contare su diffe-

renti appigli che, ciascuno nel proprio ambito, orientino un percorso socio sanitario la cui incertezza sia ridotta al minimo e nel quale i differenti operatori cooperino come i componenti di una staffetta il cui obiettivo è portare il testimone al traguardo. Le incertezze non sono certamente superabili con il sostegno di semplici frasi consolatorie o d'occasione, ma le normali attività di assistenza e socializzazione, previste nei protocolli d'intervento dei piani territoriali e calate nei problemi pratici, possono interrompere gli effetti perversi.

Nei bilanci delle attività dei piani di zona non è indicata mai la voce malattie rare; tuttavia le altre voci, oggetto dell'investimento di risorse, possono concorrere a migliorare la qualità della vita:

- sostegno alle famiglie;
- sostegno ai disabili;
- servizi dedicati ai minori;
- servizi dedicati agli anziani;
- incubatore del lavoro;
- pianificazione territoriale.

Sarebbe sufficiente delineare insieme - associazioni, distretti socio sanitari, istituzioni - percorsi e protocolli socio-sanitari di base, per modificare la percezione di un personale valore sociale, migliorandone la qualità di vita, a persone altrimenti condannate all'isolamento e all'emarginazione.

LE ASSOCIAZIONI

AAEE Onlus - Associazione Volontaria per la Lotta, lo Studio e la Terapia dell'Angioedema Ereditario

Indirizzo Sede legale:

Via G.B. Grassi, 74 - 20157 - Milano
c/o Ospedale Luigi Sacco - Azienda
Ospedaliera - Polo Universitario -
UO Medicina II° - Pad. 3°

Telefono: 02.39042368

Sito internet: www.hsacco.it

Indirizzo Sede operativa:

far riferimento a Vincenzo Penna
(Responsabile Relazioni Esterne)
Fraz. Quarto Inf. 192 - 14030 - Asti

Telefono/Fax: 0141.299274

E-mail:

info@angioedemaereditario.org

Sito internet:

www.angioedemaereditario.org



Associazione volontaria per la lotta, lo studio
e la terapia dell'angioedema ereditario - onlus

A.A.E.E.

Luoghi di intervento

Tutto il territorio nazionale, con 20 rappresentanti regionali ed oltre 30 medici in contatto con l'associazione, suddivisi in 10 centri per la terapia e la diagnosi dell'angioedema ereditario.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione, volontaria e senza scopo di lucro, si è costituita il 29 Marzo 1980, per volontà del Prof. Agostoni, all'epoca massimo esperto dell'angioedema ereditario in Italia, del Prof. Cicardi, collaboratore ed assistente del Prof. Agostoni e di un ristretto numero di pazienti.

L'associazione ha lo scopo di:

- diffondere la conoscenza della malattia al fine di consentire una corretta diagnosi;
- promuovere azioni mirate, affinché in Italia si realizzi la disponibilità piena, ed ai più alti livelli qualitativi, dei farmaci e dei presidi terapeutici necessari alla prevenzione ed alla lotta contro la malattia;
- sostenere e favorire l'accesso di tutti i pazienti alle adeguate terapie;
- collaborare all'organizzazione delle attività di assistenza;
- produrre un "documento sanitario" di identificazione, ufficialmente riconosciuto, con la descrizione della malattia, delle indicazioni terapeutiche d'urgenza e dell'indirizzo dei

medici ai quali rivolgersi per le informazioni necessarie;

- promuovere incontri, convegni e congressi medico-sociali, sia a livello nazionale che internazionale;
- promuovere incontri e scambi di informazione tra pazienti, tra pazienti e medici, tra medici e medici.

Destinatari dell'attività

Tutti i pazienti affetti della patologia; inoltre, i medici e i ricercatori che desiderano collaborare con l'associazione per lo sviluppo della terapia e della ricerca medico scientifica.

Ruolo dei volontari

I volontari, in base alla loro disponibilità personale, sono coinvolti nel Consiglio Direttivo dell'associazione e tra loro vengono scelti alcuni dei Rappresentanti.

Impegno minimo richiesto ai volontari

È quantificato in relazione alle attività da intraprendere.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

I percorsi formativi sono orientati alla diffusione delle informazioni sulla malattia e vengono programmati periodicamente.

Notizie sulla patologia

L'angioedema da carenza di C1-inibitore. Può essere provocata da un difetto genetico (Angioedema ereditario) oppure da un aumentato consumo (Angioedema acquisito). Si manifesta con ricorrenti episodi di edema della durata di 2-5 giorni. Quando è interessata la cute, la zona colpita appare tumefatta, pallida, non pruriginosa e solitamente senza una netta demarcazione tra parte colpita e parte sana. Particolarmente temibile è l'edema della laringe che può portare a morte per asfissia. Frequente è pure l'interessamento delle mucose intestinali causa di coliche addominali molto simili a quadri di "addome acuto".



AEV Onlus - Associazione Italiana Estrofia Vescicale - Epispadia Onlus

Indirizzo: Via Delle Ville, 315 - 55018 S. Colombano Capannori (Lu))

Telefono/Fax: 0583.929182

Cell.: 340.7621706

E-mail: presidente@estrofiavescicale.it
info@estrofiavescicale.it

Sito internet: www.estrofiavescicale.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

AEV Onlus, nata nel 2006, è un'organizzazione non profit, iscritta al Registro Italiano del Volontariato. Ha sede a Lucca ed è composta da oltre 200 soci residenti in tutta Italia. Il suo impegno è rivolto a garantire ai pazienti con estrofia vescicale - epispadia e alle loro famiglie una migliore qualità della vita, attraverso la promozione di azioni di supporto e di difesa dei diritti delle persone affette dalla patologia, sia in Italia che in Europa.

AEV si pone i seguenti obiettivi:

- supportare i pazienti e le loro famiglie, attraverso il sostegno e lo scambio di informazioni mediche, burocratiche e di ordine pratico; offrire supporto sociale, psicologico, medico e giuridico ai pazienti e alle loro famiglie;
- sensibilizzare e coinvolgere gli operatori sanitari, quali urologi, ginecologi, ecografisti, ortopedici, psicologi, pediatri, medici di base, nefrologi e infermieri, affinché tale patologia venga trattata in maniera multidisciplinare, attraverso l'informazione su tutto il territorio nazionale;
- promuovere la ricerca scientifica sullo studio delle cause dell'estrofia, raccogliere e diffondere le più cor-

rette ed aggiornate informazioni nel merito. A tal fine, per accrescere e migliorare la sua esperienza nel campo, AEV collabora con diverse organizzazioni che si occupano della patologia e che sono presenti in altri Paesi, quali USA, Germania, Svizzera e Spagna;

- ottenere, in Italia, il riconoscimento dell'Estrofia Vescicale - Epispadia come "malattia rara".

L'associazione partecipa a progetti di studio sulla malattia, collaborando con enti scientifici italiani ed europei.

Destinatari dell'attività

I pazienti, i familiari e le figure mediche e non.

Ruolo dei volontari

Organizzazione di incontri e convegni, logistica e comunicazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

1 o 2 giorni alla settimana.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Sono in fase di progettazione alcuni corsi di formazione sulle malattie rare, rivolti ai volontari e agli operatori del settore.

Notizie sulla patologia

L'estrofia vescicale è una patologia che colpisce 1 bambino ogni 30.000 nati vivi. È un'anomalia congenita estremamente rara, caratterizzata dall'assenza della parete anteriore dell'addome e da uno sviluppo incompleto della vescica e dell'uretra, con un coinvolgimento importante dell'apparato genitale esterno, sia femminile che maschile. Le cause di questa patologia sono ancora sconosciute. Il trattamento di questa patologia è esclusivamente chirurgico. I numerosi interventi chirurgici a cui i pazienti estrofici si sottopongono sono volti a ottenere la continenza urinaria, evitare i danni renali limitando le infezioni ricorrenti e donare un aspetto accettabile ai genitali esterni.



Associazione Italiana Corea di Huntington Neuromed

Indirizzo: Via Atinense, 18 - 86067 Pozzilli (Is)

Telefono: 0865.915248

E-mail: aich.neuromed@yahoo.it

Sito internet: www.aich-neuromed.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione è stata fondata nell'Aprile del 2001 con lo scopo di promuovere la ricerca scientifica, di migliorare l'assistenza medica e psicologica delle famiglie dei pazienti e di divulgare le relative informazioni sui progressi scientifici sulla Corea di Huntington e sulle nuove cure possibili.

Destinatari dell'attività

I pazienti e le famiglie.

Impegno minimo richiesto ai volontari

L'impegno è relativo alle attività svolte.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Incontri rivolti alle famiglie per la divulgazione di informazioni scientifiche.

Notizie sulla patologia

La Corea di Huntington (descritta la prima volta nel 1872 da George Huntington, medico di New York) è una malattia degenerativa i cui sintomi sono causati da un'estesa e progressiva perdita di cellule nervose (neuroni) del cervello. Un'area chiamata "striato" e zone

della corteccia cerebrale sono progressivamente danneggiate dalla perdita di neuroni.

Questo danno coinvolge le capacità cognitive (pensiero, giudizio, memoria), i movimenti ed il controllo emotivo.

I sintomi appaiono in maniera graduale e subdola, generalmente tra i 30 e i 50 anni. Ciò nonostante la malattia può colpire raramente anche persone giovani ed anziane anche in tarda età.

In molti casi, le persone possono mantenere la loro autonomia per diversi anni dalla comparsa dei primi sintomi.



Associazione Italiana Corea di Huntington Roma Onlus

Indirizzo: Via Nomentana, 56 - 00161 Roma

Tel/Fax: 06.44242033

E-mail: info@aichroma.com

Sito internet: www.aichroma.com



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale in generale, con attività principali concentrate nella città di Roma.

Chi siamo e cosa facciamo

Fondata nel 1989 e legalmente costituita il 7 maggio 1998, l'Associazione Italiana Corea di Huntington di Roma Onlus è iscritta al Registro regionale delle organizzazioni di volontariato del Lazio con decreto del Presidente della Giunta regionale n. 984/1999 e all'Albo delle Associazioni Provincia di Roma dal 30 aprile 2009.

Conta circa 800 iscritti e 30 volontari, tra cui medici e ricercatori, che contribuiscono allo svolgimento delle attività a titolo gratuito.

Dal 1995 ha attivato un ambulatorio specialistico presso il Policlinico Gemelli di Roma e dal 2006 ne ha avviato un altro presso l'Ospedale S. Andrea di Roma, grazie all'attività di volontariato di due neurologhe.

Le visite di controllo dei pazienti si svolgono presso la sede di AICH-Roma e da Gennaio 2009, ha fatto partire una collaborazione volontaria con due specialisti psichiatri. Nel giugno 2005 ha firmato una convenzione con il Consiglio di Amministrazione del centro di fisioterapia "Fisiosemeria", che si trova a Roma in Via Guglielmo Ciamarra 34.

Destinatari dell'attività

AICH-Roma Onlus è il punto di riferimento di circa 5.000 persone tra pazienti, familiari a rischio e portatori della mutazione non sintomatici, provenienti da tutte le regioni.

Ruolo dei volontari

I volontari, principalmente medici, ricercatori e fisioterapisti collaborano allo svolgimento delle attività a titolo gratuito.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Incontri e seminari per familiari ed operatori sanitari su diverse tematiche: aggiornamenti sugli avanzamenti della ricerca internazionale; diritti socio-assistenziali dei pazienti e dei familiari che li assistono; terapie farmacologiche e non farmacologiche (terapie riabilitative, neuromotorie e cognitive).

L'associazione, in collaborazione con il CNR e la Fondazione Roma Terzo Settore, ha pubblicato il Manuale "Sbrigati e Aspetta", con l'obiettivo di diffondere e sostenere una cultura dell'assistenza che veda il malato, non come un corpo da accudire, ma come una persona con cui mantenere/stabilire una rela-

zione umana e affettiva. Sempre con il contributo del CNR, si è realizzato inoltre, il Manuale sull'alimentazione nella Malattia di Huntington, dedicato a coloro che, per lavoro o per motivi familiari, si occupano di persone con la MH.

Notizie sulla patologia

La Corea di Huntington (descritta la prima volta nel 1872 da George Huntington, medico di New York) è una malattia degenerativa i cui sintomi sono causati da un'estesa e progressiva perdita di cellule nervose (neuroni) del cervello. Un'area chiamata "striato" e zone della corteccia cerebrale sono progressivamente danneggiate dalla perdita di neuroni. Questo danno coinvolge le capacità cognitive (pensiero, giudizio, memoria), i movimenti ed il controllo emotivo. I sintomi appaiono in maniera graduale e subdola, generalmente tra i 30 e i 50 anni. Ciò nonostante la malattia può colpire raramente anche persone giovani ed anziane anche in tarda età. In molti casi, le persone possono mantenere la loro autonomia per diversi anni dalla comparsa dei primi sintomi.



AICI Onlus - Associazione Italiana Cistite Interstiziale

Indirizzo: Viale Glorioso 13 - 00153
Roma

Telefono: 06.58333384

E-mail: segreteria@aici-onlus.it

Sito internet: www.aici-onlus.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'Associazione Italiana Cistite Interstiziale è una Onlus che opera sul territorio nazionale, nell'esclusivo interesse delle persone affette da Cistite Interstiziale (CI) e delle loro famiglie, che vivono in Italia e all'Estero.

Finalità:

- informare e tutelare le persone affette da CI e le loro famiglie;
- sensibilizzare l'opinione pubblica attraverso i mass media;
- promuovere azioni legislative in favore delle persone affette da CI e delle loro famiglie;
- migliorare la qualità della vita dei pazienti con CI e dei loro familiari;
- migliorare l'assistenza sanitaria dispensata dal SSN;
- ottenere il riconoscimento dell'invalidità in ambito lavorativo;
- organizzare corsi e congressi educativi per la comunità scientifica;

- diffondere informazioni medico-scientifiche;
- incoraggiare la realizzazione di progetti epidemiologici;
- sviluppare studi sulla prevalenza epidemiologica;
- promuovere la ricerca;
- costruire e rafforzare un network scientifico e di comunicazione transnazionale e transcontinentale per garantire alti standard qualitativi di assistenza sanitaria ai pazienti.

Nel 1999 ha fondato a Roma, insieme ad Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare, la prima ed unica Alleanza Nazionale, nata a favore delle Malattie Rare, dei pazienti e delle loro famiglie, con lo scopo di promuovere le politiche sulle malattie rare e migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare, nata come organizzazione non a scopo di lucro, oggi è una Organizzazione di Promozione Sociale e rappresenta in Italia 90 Associazioni di Malattie Rare differenti, circa 2 milioni di persone affette da malattia rara ed oltre 600 patologie rare differenti. Le Malattie Rare, come definite dall'OMS, sono malattie con una soglia di prevalenza di 5 casi per 10.000 abitanti nell'Unione Europea.

Nel 2000 l'AICI è diventata Membro

Associato di Eurordis - European Organization for Rare Disorders, a cui afferiscono oltre 300 associazioni europee.

Il lavoro dell'AICI, in collaborazione con altre associazioni italiane ed europee, ha raggiunto diverse conquiste, tra cui l'approvazione di un Regolamento Europeo che detta le priorità d'intervento nell'ambito delle Malattie Rare, con l'obiettivo di definirne i metodi e stimolare la ricerca e la produzione di Farmaci Orfani. Nel Maggio 2001, il Ministero della Salute Italiano, sotto pressione delle associazioni di pazienti ed in particolare dell'AICI, ha approvato il D.M. 279, "una pietra miliare" in Italia ed in Europa, che riconosce la Cistite Interstiziale come malattia rara, tra altre 284 patologie poco frequenti. Inoltre, stabilisce ufficialmente, una Rete di Riferimento Regionale per la prevenzione, la diagnosi ed i trattamenti dei pazienti.

Nel 2003 l'AICI, co-fonda la Multinational Interstitial Cystitis Association (MICA) a Chicago, insieme a due associazioni presenti in Europa ed in America, affinché venga standardizzata la diagnosi e la terapia con protocolli internazionali omogenei.



Destinatari dell'attività

I pazienti, i familiari, i medici di medicina generale e i medici specialisti in urologia, uro-ginecologia, ginecologia, terapia del dolore, gastroenterologia, reumatologia e psicoterapia.

Ruolo dei volontari

Attivisti, webmaster, coordinatori regionali.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Partecipazione alle assemblee ed agli eventi.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Congressi e corsi nazionali ed internazionali.

Notizie sulla patologia

La Cistite Interstiziale (CI), è una infiammazione cronica dolorosa della parete vescicale, caratterizzata da dolore pelvico, pressione o disagio legato alla vescica associato a sintomi del basso tratto urinario come un persistente ed urgente bisogno di urinare. Può essere in alcuni una malattia specifica dell'organo (vescica) e in altri una malattia sistemica.

La CI può divenire invalidante ed è indispensabile giungere tempestivamente ad una diagnosi corretta e

ad una adeguata terapia, prima che provochi a livello della vescica un danno irreversibile.

Può colpire donne, uomini e bambini di tutte le età anche se è più frequente nella donna (5:1). L'etiologia di tale malattia è ben lungi dall'essere chiarita e questo limita le possibilità terapeutiche sinora a disposizione.

AIEEC Onlus - Associazione Italiana Ectrodattilia-displasia Ectodermica-palatoschisi

Indirizzo: Via Delle Querce snc - 02020 Nespole (RI)

Telefono: 335.5280848

E-mail: andybe73@libero.it

Sito: www.aieec.it



Luoghi di intervento

Tutto il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione AIEEC è un'associazione fondata da un gruppo di persone, genitori e malati, che hanno a che fare con la sindrome. Lo scopo dell'associazione è quello di raccogliere ogni tipo di informazione che possa essere utile a migliorare la qualità della vita delle famiglie coinvolte in questa patologia e di diffonderle a chiunque le richieda o ne sia interessato.

Inoltre raccoglie fondi per la ricerca con l'obiettivo di promuovere la conoscenza della malattia al fine di favorire la diagnosi e l'efficacia delle cure, nonché l'aggiornamento sulle nuove scoperte scientifiche in materia.

Destinatari dell'attività

Qualsiasi cittadino interessato che voglia conoscere la sindrome, i malati, i familiari, i semplici curiosi.

Ruolo dei volontari

L'associazione è costituita interamente da volontari il cui ruolo si estende in tutte le attività programmate: l'insieme delle attività gestionali, l'organizzazione degli eventi, le attività di divulgazione delle informazioni; la raccolta fondi.



Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi

In via di programmazione.

Notizie sulla patologia

La sindrome Ectrodattilia-displasia Ectodermica-palatoschisi (EEC) è una patologia malformativa congenita che colpisce:

- gli arti, in cui alcuni raggi centrali delle mani e dei piedi sono mancanti con aspetto di “mano a pinza” o “mano a chela di granchio” definita ectrodattilia;
- il volto, coinvolgendo palato (palatoschisi), labbra (labiopalatoschisi), occhi (cicatrizzazione della cornea), udito, denti, dotto naso-lacrimale;
- i tessuti di derivazione ectodermica;
- il sistema genito-urinario con megauretere, reflusso vescico-ureterico, idronefrosi e ipospadia.

**AIF - Associazione Italiana
Favismo Deficit di G6PD Onlus**

Indirizzo: Via Amba Aradam,12

30173 Mestre-Venezia

Telefono: 041.6391105

Fax: 041.5347807

E-mail: michela@favismo.it

Sito Internet:

www.favismo.it

www.favism.org

www.g6pd.org



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

La specifica finalità dell'AIF è quella di perseguire esclusivamente finalità di solidarietà sociale e socio sanitaria, con l'obiettivo di valorizzare e assistere la persona attraverso:

- l'assistenza sanitaria, socio-sanitaria e psichica delle persone affette dalla patologia in contatto con i presidi sanitari;
- la tutela e la piena realizzazione dei diritti civili dei pazienti e delle loro famiglie, anche nei rapporti con le istituzioni.

Per attuare tali finalità, l'associazione si impegna a creare rapporti di collaborazione con Enti Pubblici, privati, categorie mediche, ricercatori, cliniche e ospedali, al fine di offrire un migliore supporto ai pazienti e alle loro famiglie.

L'associazione:

- elabora protocolli standardizzati per la diagnosi precoce del deficit su vasta scala (screening neonatale o in utero);
- organizza convegni scientifici per valutare lo stato della ricerca;
- aggiorna costantemente le liste dei medicinali a rischio, per i pazienti affetti dal Deficit, in collaborazione con le case farmaceutiche, al fine di ottenere che tutti i nuovi



farmaci vengano sottoposti ai test necessari atti a valutarne la pericolosità per i fabici;

- crea unità territoriali distaccate;
- organizza raccolta fondi per la ricerca medica e scientifica sul Deficit di G6PD e per la creazione di borse di studio finalizzate a tale ricerca;
- ha istituito "Favismo Hot-Line": una linea telefonica dedicata, con orari d'ufficio, per chiamate di emergenza relative al Deficit;
- ha realizzato il *Progetto "Caccia al Nome"* che ha come destinatari finali gli utenti registrati del sito italiano ed internazionale dell'associazione. Il progetto prevedeva la gestione diretta da parte degli utenti nella creazione di liste di farmaci, rispetto al loro paese di origine in due fasi:

Fase 1: creazione di un database per l'individuazione di tutti i farmaci che possono provocare crisi emolitiche nei soggetti fabici;

Fase 2: creazione di un'applicazione Web per la gestione del database da parte del personale dell'associazione e degli utenti del sito;

- ha completato "Clicca Sicuro - Fonti Affidabili per i Fabici", che ha come destinatari finali gli utenti registrati del sito italiano ed internazionale dell'associazione. Il progetto prevede la creazione di un portale di nuova generazione, con accesso e gestione facilitati (anche

per utenti o amministratori diversamente abili);

- sta completando il Progetto Wikipedia del Favismo e Forum dei medici.

Inoltre:

L'associazione è federata con UNIAMO Firm, che a sua volta fa parte di EURORDIS, la federazione europea che rappresenta circa 20 milioni di pazienti affetti da diverse patologie rare.

Fa parte della Consulta Nazionale dell'Istituto Superiore della Sanità e Ministero della Salute.

È membro di *Spazio Mestre Solidale*, con sede in Mestre, Venezia.

Fa parte del circuito di Orpha.Net. Partecipa ogni anno all'organizzazione della Giornata Internazionale delle Malattie Rare.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti dal deficit e i loro familiari.

Ruolo dei volontari

Organizzare raccolta fondi, promuovere le attività dell'associazione, stabilire contatti con le farmacie e i presidi sanitari. Presenza nelle manifestazioni nazionali (es. Giornata Internazionale delle Malattie Rare), distribuzione di materiale informativo, inserimento di dati nel sito dell'associa-

zione e di ricerca di informazioni mediche relative al Deficit di G6PD.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione, che è federata con Uniamo Fimr, partecipa a tutti i progetti organizzati dalla Federazione, inclusi i percorsi di formazione.

Notizie sulla patologia

Il favismo è un difetto congenito di un enzima normalmente presente nei globuli rossi, la glucosio-6-fosfato-deidrogenasi, essenziale in particolare per i processi ossidori-duttivi che in essi si svolgono.

La carenza di questo enzima provoca un'improvvisa distruzione dei globuli rossi (emolisi) quando il soggetto che ne è carente, ingerisce fave, piselli, *Verbena Hybrida*, varie droghe vegetali o alcuni farmaci (ad esempio sulfamidici, salicilici, chinidina, menadione, ecc.) che agiscono da "fattori scatenanti" e impoveriscono ulteriormente i globuli rossi che sono già carenti dell'enzima.

Il difetto enzimatico si trasmette ereditariamente con il cromosoma X del sesso: i maschi ne sono colpiti

in forma grave mentre le femmine, che sono portatrici del gene anormale e possono trasmetterlo ai propri figli, si ammalano di forme più lievi.

È diffuso soprattutto in Africa, ma si riscontra anche nelle popolazioni dell'Asia meridionale e del bacino mediterraneo, dove in alcune zone (Grecia, Sardegna) raggiunge una frequenza variabile dal 4 al 30%.

La malattia si manifesta in modo improvviso, 12-48 ore dopo l'assunzione di fave fresche (o degli alimenti o medicinali summenzionati): il bambino diventa di colorito giallo intenso su fondo pallido. Nei casi gravi, circa la metà dei globuli rossi viene distrutta; la cute e le mucose diventano intensamente pallide e itteriche, le urine ipercolorate e compaiono i segni di un collasso cardiocircolatorio.



AIFP - Associazione Italiana Febbri Periodiche

Indirizzo: Sestiere San Marco, 4871
30124 Venezia c/o Uniamo Fimr

Telefono: 041.6392467

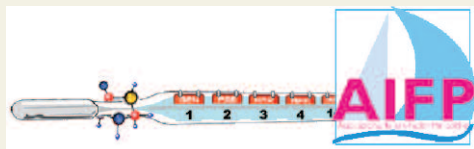
Cell.: 346.4108714 (Info)

346.4108713 (Presidente AIFP)

347.6311678 (Referente Lazio)

E-mail: info@febbriperiodiche.it

Sito internet: www.febbriperiodiche.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione è formata da volontari: pazienti, familiari, operatori sanitari che si occupano della patologia e che si attivano per migliorare le condizioni di vita dei malati soprattutto ricorrendo ad attività di informazione e di formazione

Destinatari dell'attività

I soci e le persone interessate alla tematica.

Ruolo dei volontari

Informare e sensibilizzare sul tema delle Febbri Periodiche, dette anche Malattie Autoinfiammatorie.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Fino ad oggi non è stato realizzato alcun nostro progetto formativo per i soci e i volontari, ma l'associazione ha aderito a progetti e percorsi formativi promossi da UNIAMO FIMR.

In questi anni sono stati realizzati convegni ed incontri di formazione rivolti a medici, pazienti e famiglie. Inoltre, attraverso il web (aree ri-

servate del nostro sito, forum, facebook, gruppi web, communities, e-mail eccetera), supportiamo i pazienti e le loro famiglie rispetto alle difficoltà incontrate dopo una diagnosi.

Notizie sulla patologia

Le Febbri Periodiche (sinonimo di Malattie Autoinfiammatorie) sono patologie rare di origine genetica, poco note e poco studiate. Dal 1997 sono stati individuati, nel mondo, alcuni geni la cui mutazione provoca febbri periodiche ereditarie: quella con maggiore prevalenza, con alcune centinaia di persone nel nostro Paese, è denominata Febbre Mediterranea Familiare.

I pazienti affetti manifestano periodicamente crisi febbrili acute, accompagnate da sintomi gastrointestinali (dolori addominali, vomito, alterazioni del canale intestinale), articolari (artrite, artralgia, mialgie) e/o muco-cutanei (afte, lesioni simil-erpetiche al cavo orale). L'episodio acuto dura da pochi giorni a qualche settimana cui segue un intervallo di benessere di durata variabile.



AILS - Associazione Italiana Lotta alla Sclerodermia - Onlus

Indirizzo: Via Gaetano Pini, 9
20122 Milano

c/o Azienda Osp. Gaetano Pini

Telefono: 02.58296675 (dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 15.00)

Fax: 02.36684721

E-mail: ails@tiscali.it

Sito: www.ails.it

Referente Lazio: Teresa Pizzetti

Cell.: 339.1042879

E-mail: teresa.pizzetti@infinito.it



Luoghi di intervento

Lazio, Lombardia, Veneto, Piemonte, Marche, Sicilia, attraverso i Referenti regionali.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AILS, attraverso i suoi volontari, svolge attività socio-sanitaria, offrendo ai pazienti sostegno e orientamento. Garantisce una presenza costante in ospedale, offre supporto psicologico e legale e accompagna i pazienti nel percorso amministrativo necessario per il rilascio delle pratiche di invalidità. Pubblica il periodico "Sclerodermia - ricerca per una vita migliore", nel quale sono presenti articoli socio-sanitari e scientifici. Promuove la sensibilizzazione sulla Sclerodermia, sul Fenomeno di Raynaud e sulla prevenzione orale nella Sclerosi sistemica, attraverso la diffusione di opuscoli informativi.

Inoltre, ha attivato i seguenti servizi:

- "Un reumatologo al telefono", che permette di consultare direttamente un medico specialista in reumatologia (tel. 334.2804047 - mercoledì dalle ore 17.00 alle ore 19.00);
- "L'esperto risponde" all'interno del forum sul sito www.ails.it;
- servizio di "Odontoiatria" per tutti i pazienti sclerodermici, presso la Clinica Odontoiatrica dell'Ospedale San Paolo, in Via Beldiletto, 1/3

- Milano, in regime di SSN, con il Dott. Roberto Rozza e la sua equipe (Tel. 02.81843521 - martedì, mercoledì e giovedì. E' necessario lasciare i propri dati nella segreteria telefonica);

- servizio di "Psicologia", presso il Reparto di Psicologia del Distacco Ospedale San Paolo, Viale Famagosta, 46 - Milano.

E' necessario contattare il numero 02.50323129 dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle ore 16.30;

- servizio di "Psichiatria", presso l' Ospedale San Paolo di Milano - Unità Operativa di Psichiatria, Direttore Dott. Costanzo Gala. Per appuntamenti: Dott.ssa Sara Bellodi (tel. 02.81844716 oppure 366.5395272 dalle ore 9.00 alle ore 15.00);

- servizio "Supporto giurisdizionale per gli associati" (è possibile fissare un appuntamento con l'avvocato presso l'Ufficio AILS contattando i numeri 02.58296675 e 338.7193491;

- servizio "Invalidità civile e INPS", con la consulenza del Patronato ACLI.

Destinatari dell'attività

Sono destinatari delle attività i malati ed i loro familiari, gli operatori socio-sanitari ed i volontari che si dedicano all'assistenza delle persone affette da tali patologie.

Ruolo dei volontari

Tutti gli associati sono volontari ed i ruoli che essi rivestono spaziano nelle varie attività organizzate dall'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non esiste un impegno minimo, ma esso varia a seconda dei periodi e delle attività previste.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Le attività di carattere formativo consistono nella raccolta di informazioni aggiornate sulla patologia e sulle innovazioni cliniche e farmacologiche, nell'organizzazione annuale di incontri medici-pazienti e di c'è stato rivolto il progetto a favore di una diagnosi precoce legata al fenomeno di Raynaud, uno dei primi sintomi della malattia. AILS, inoltre, redige un periodico quadrimestrale dal titolo "Sclerodermia - ricerca per una vita migliore" con articoli socio-sanitari e scientifici.

Notizie sulla patologia

Etimologicamente significa "pelle dura" ed è una malattia autoimmune, cronica ed evolutiva caratterizzata da un indurimento ed ispessimento della cute.

Si associa a iperattività del sistema immunitario a danno delle cellule



endoteliali, che formano il rivestimento interno dei vasi sanguigni, e all'aumento di una proteina costituente il tessuto connettivo, detta collagene.

La sclerodermia o sclerosi sistemica, in base all'entità dell'interessamento cutaneo, viene distinta in una forma limitata caratterizzata da esordio graduale, fenomeno di Raynaud di lunga durata, interessamento della cute delle dita, degli avambracci e del viso; frequente in questa entità l'ipertensione arteriosa polmonare mentre è raro l'interessamento renale e di moderata entità la fibrosi polmonare. La forma diffusa invece ha più spesso un esordio brusco con ispessimento cutaneo esteso a tutto il corpo e un coinvolgimento più precoce degli organi interni. Nel 15% dei casi è presente interessamento delle arterie renali.

AILU - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite

Indirizzo: Via Don Luigi Sturzo, 46
04023 Formia (LT)

Telefono: 0771.24939

E-mail: ailu@libero.it

Sito internet: digilander.iol.it/ailu



A.I.L.U.

Associazione Italiana Leucodistrofie Unite

Luoghi di intervento

Principalmente nel Lazio e, su richiesta dei soci, anche in altre regioni.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AILU che nasce nel 1988 per volontà di due coppie di genitori con figli affetti da ALD, di alcuni malati leucodistrofici, di medici e di volontari, è un'organizzazione senza scopo di lucro, impegnata in particolare nella lotta alle malattie leucodistrofiche e alle malattie ad esse affini.

L'associazione si occupa di:

- far conoscere con ogni mezzo le leucodistrofie e patologie similari;
- fornire informazioni e sostegno ai malati e alle loro famiglie;
- riunire i malati e stabilire e coordinare una rete di comunicazione;
- svolgere azioni di stimolo per lo studio dei farmaci per la cura delle leucodistrofie e per l'istituzione di centri di assistenza sanitaria, psicologica e sociale;
- promuovere e sostenere le ricerche mediche e assistenziali sulle leucodistrofie;
- favorire la formazione e l'aggiornamento di operatori sanitari, medici e sociali, anche nell'ambito di attività assistenziali già organizzate;
- curare i contatti con Enti Pubblici e Privati e con le associazioni che si



occupano di disabilità o altre malattie simili alle leucodistrofie, anche per l'applicazione delle leggi sanitarie esistenti e/o per proporre di nuove più rispondenti alla realtà dei "deboli", per la prevenzione, la cura e la ricerca medico scientifica.

L'associazione è:

- aderente di Eurordis - Organizzazione Europea delle Malattie Rare;
- componente di Uniamo - Federazione Italiana Malattie Rare;
- amica di Telethon;
- membro della Consulta Regionale Lazio per i problemi della disabilità e dell'handicap;
- aderente al Forum Permanente III Settore Sud Pontino;
- membro della Consulta della Disabilità del Comune di Formia;
- accreditata presso il CNMR - Istituto Superiore di Sanità.

Destinatari dell'attività

I malati leucodistrofici e i pazienti con malattie affini.

Ruolo dei volontari

Nessun ruolo predefinito; l'impegno richiesto ai volontari viene indicato in base alle esigenze.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Due ore giornaliere.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Vengono definiti in base alle esigenze.

Notizie sulla patologia

Le Leucodistrofie rappresentano un ampio gruppo di patologie ereditarie, che esordiscono soprattutto in età infantile o nella pubertà; sono patologie gravemente invalidanti, trasmesse geneticamente, che interessano il sistema nervoso centrale (cervello e midollo spinale), le ghiandole surrenali e altri organi con un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive e nervose (capacità di muoversi, pensare, vedere, sentire, percepire, eccetera) fino a provocare uno stato di vita vegetativa o la morte.

AIM - Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative - Amici del Besta Onlus

Indirizzo: Via Celoria, 11 - 20133 Milano

Telefono: 02.2360280

Telefax: 02 70633874

E-mail: aim@miastenia.it

Sito internet: www.miastenia.it



Luoghi di intervento

Le attività dell'associazione si svolgono sull'intero territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'Associazione AIM, costituitasi il 10 Dicembre del 1981, si occupa di:

- assistenza ai pazienti e ai loro familiari, attraverso una linea telefonica e l'utilizzo dei nuovi mezzi di informazione (sito internet, e-mail), per l'ascolto e l'informazione;
- assistenza ospedaliera;
- supporto ai pazienti ricoverati presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano, dove l'AIM ha la propria sede. I volontari AIM, per questa attività, sono stati accreditati dalla Dirigenza dell'Istituto Besta.
- formazione professionale;
- organizzare giornate d'informazione su Miastenia Grave e malattie immunodegenerative;
- segretariato sociale;
- filtrare le richieste che pervengono all'associazione;
- informare sui servizi attivi presso la Fondazione IRCCS - Istituto Neurologico "Carlo Besta" e sui servizi del territorio;
- prenotare gli esami e/o le visite per gli utenti che si rivolgono all'associazione;
- sviluppare ed aggiornare un database dei pazienti;



- cooperare con altre istituzioni ed enti che hanno scopi affini a quelli dell'associazione;
 - reperire fondi per il sostegno ai progetti di ricerca;
 - lanciare campagne di informazione e sensibilizzazione sui problemi sociali e sanitari;
 - organizzare convegni sulla Miastenia Grave e Malattie Immunodegenerative;
 - produrre ricerche e pubblicazioni scientifiche;
 - erogare assegni di ricerca per Miastenia, Malattie Neuromuscolari e Immunodegenerative.
- Inoltre, coordina e divulga le conoscenze e le ricerche sulla Miastenia Grave e malattie immunodegenerative presso la cittadinanza e gli operatori sanitari e sostiene la ricerca sulle cause della miastenia e malattie immunodegenerative.

Iniziative e progetti

È in atto il coordinamento con l'UO Chirurgia dell'Ospedale di Seriate per gli interventi di timestomia ai pazienti miastenici.

Prosegue il completamento del registro informatizzato dei pazienti affetti da miastenia grave. Il registro informatizzato, attivato partendo da pazienti residenti nella provincia di Milano, è stato esteso poi al territorio nazionale. Il progetto prevede la somministrazione

di questionari allo scopo di raccogliere e classificare le informazioni relative ad alcune tematiche psicosociali emergenti nel contesto della miastenia grave e delle malattie immunodegenerative, focalizzando l'attenzione sugli aspetti connessi alle disabilità nei pazienti.

Vengono organizzati eventi finalizzati alla raccolta di fondi per sostenere la ricerca.

AIM sostiene, inoltre lo studio finalizzato per due giovani medici attraverso il pagamento dell'iscrizione alla Scuola di Specialità in Neurologia - Università degli Studi di Milano e Università La Bicocca-Milano.

Viene sviluppato il lavoro in rete con le associazioni di promozione sociale: l'AIM è stato membro della Consulta Nazionale della Malattie Rare, cessata il 31 dicembre 2010 ed è socio fondatore della nuova Consulta, che si è costituita nel maggio 2011. Ha inoltre costituito, insieme ad altre 19 associazioni, la Federazione Italiana Associazioni Neurologiche - FIAN Onlus.

È sempre attiva l'attività di comunicazione e promozione attraverso: la distribuzione dell'opuscolo "Miastenia - una guida amica" a tutti i medici che si iscrivono al sito www.miastenia.it, e agli utenti che fanno pervenire la loro richiesta in associazione;

l'organizzazione di eventi finalizzati alla raccolta di fondi a sostegno della ricerca.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti da Miastenia Grave e malattie immunodegenerative, i loro familiari e gli operatori socio-sanitari.

Ruolo dei volontari

Ruolo di comunicazione ed informazione; counselling telefonico; organizzazione eventi; raccolta fondi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è indicato un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Organizza convegni sulla Miastenia e pubblica un opuscolo informativo.

Notizie sulla patologia

La Miastenia Gravis è una malattia neurologica rara, orfana di attenzione, ad andamento cronico, che interessa in Italia almeno 15.000 pazienti, soprattutto giovani. E' una malattia autoimmune, ciò significa che il corpo diventa nemico di se stesso e colpisce il sistema neuromuscolare. I sintomi più frequenti sono: visione doppia, difficoltà a parlare, a

deglutire, affaticabilità generale.

Se non riconosciuta può essere mortale, se combattuta in tempo si può curare bene.

La miastenia si può riscontrare in uomini e donne di qualunque età ma si osserva più frequentemente nelle giovani donne (tra i 20 e i 30 anni) e negli uomini adulti (tra i 50 e i 60 anni).



AIMAR - Associazione Italiana Malformazioni Anorettali

Indirizzo: Via Tripolitania, 211
00199 Roma

Telefono/Fax: 06.86219821

E-mail: aimar@aimar.eu

Sito internet: www.aimar.eu



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione Italiana Malformazioni Anorettali, costituita nel settembre del 1994 per volontà di genitori, professionisti e volontari, al fine di condividere strategie comuni, si pone come obiettivo quello di:

- supportare i pazienti e i loro familiari riguardo i problemi legati alle malformazioni ano-rettali (MAR) e a queste connessi;
- sostenere la ricerca scientifica.

Delle malformazioni anorettali e delle malformazioni associate, la maggior parte della persone non parla facilmente; al contrario, ignoranza e vergogna impediscono ancora oggi una corretta informazione. L'associazione, attraverso un *Notiziario Informativo* che esce ogni quattro mesi, ed una serie di iniziative, offre assistenza e supporto psicologico a genitori i cui figli sono nati con problemi di atresia anorettale, cloaca, VATER, incontinenza urinaria, malformazioni ai reni e alla spina dorsale.

Si attiva inoltre, nel sensibilizzare l'opinione pubblica verso questa patologia rara, che spesso viene trascurata per un ingiustificato, benché comprensibile senso di pudore.

I genitori che si trovano ad affrontare i vari problemi legati alla malattia si sentono spesso trascurati e soli nelle loro preoccupazioni, non sapendo se e come permettere ai loro bambini di avere una vita sociale alla pari degli altri coetanei. A questo proposito l'associazione, attraverso una rete di solidarietà, cerca di metterli in contatto tra loro, perché possano confrontarsi con chi ha già vissuto questo tipo di esperienza.

Infine, promuove la ricerca sulla patologia, con lo scopo di migliorarne il trattamento, riducendo gli effetti negativi sul normale sviluppo psicofisico dei pazienti.

Destinatari delle attività

I pazienti, i loro familiari e i medici.

Ruolo dei volontari

Organizzare incontri ed eventi per la raccolta fondi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Partecipazione agli incontri ed agli eventi organizzati dall'associazione.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Incontri con specialisti e con lo psicologo, Auto mutuo aiuto e pubblicazioni di articoli di interesse scientifico sul quadrimestrale Aimar News.

Notizie sulla patologia

Le Malformazioni Ano Rettali sono malformazioni congenite che si sviluppano tra la sesta e la decima settimana di vita embrionale, in seguito all'alterazione del normale processo di sviluppo e suddivisione della cloaca, struttura dell'embrione da cui traggono origine l'ultimo tratto dell'apparato intestinale (ano-retto), l'apparato urinario (vescica-uretra) e genitale (vagina-utero).

A seconda della gravità delle alterazioni si verificheranno anomalie nello sviluppo del retto (agenesia anorettale); nella separazione del retto dalle strutture vicine per cui in alcuni casi potranno rimanere anormali, sottili passaggi, definiti "fistole", tra l'estremità a fondo cieco del retto ed uno degli organi a questo vicini, quali la vescica, l'uretra, la vagina od il perineo.

Le cause sono ancora sconosciute. Non sembrano legate all'età della madre o a fattori ereditari: si tratta esclusivamente di un'alterazione nel complesso fenomeno dell'evoluzione dell'embrione.



AIMPS Onlus - Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini

Indirizzo: Via A.Volta, 291 - 20030 Senago, Milano
Telefono: 02.99010188
E-mail: info@aimps.it
Sito internet: www.aimps.it



Luoghi di intervento

Tutto il territorio nazionale.

Cosa siamo e cosa facciamo

L'AIMPS nata nel giugno 1991 per volontà di alcuni genitori di bambini con MPS, dal 1994 si occupa di malattie affini.

Scopo dell'associazione è supportare i pazienti e i loro familiari, informando sulla malattia, sui diritti sanitari e scolastici; facilitare i contatti fra le famiglie, al fine di evitare l'isolamento a causa della rarità della patologia; promuovere incontri tra genitori, familiari di pazienti, medici ed operatori; divulgare le conoscenze scientifiche e tecniche, le novità e sostenere la ricerca scientifica.

Destinatari delle attività

I pazienti affetti da MPS e malattie affini ed i loro familiari. Inoltre, i medici, gli operatori sociali e scolastici, con l'obiettivo di informare e sensibilizzare sulla malattia.

Ruolo dei volontari

Presenza negli eventi di raccolta fondi e negli incontri organizzati per le famiglie (congressi, vacanze estive, eccetera), al fine di supportarle nell'accudimento dei bambini affetti e non. Inoltre, sostegno nel lavoro di segreteria, in occasione del congresso nazionale o interna-

zionale che si svolge annualmente.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

È possibile svolgere uno stage all'interno dell'associazione, che consente di valutare i vari campi di intervento dei volontari.

Notizie sulla patologia

Le Mucopolisaccaridosi sono rare e gravi malattie genetiche del metabolismo denominate come MPS I, II, III, IV, VI, VII, IX o, più comunemente, con il nome del medico che per primo ne descrisse la tipologia. Nel corpo umano c'è un continuo processo di ricambio delle sostanze necessarie per le varie funzioni metaboliche.

I mucopolisaccaridi sono grosse molecole che svolgono importanti funzioni nel tessuto connettivo del corpo umano; se nella vita metabolica viene a mancare un enzima, i mucopolisaccaridi si accumulano nelle cellule, nei tessuti e negli organi creando uno stato patologico: la Mucopolisaccaridosi appunto.

I bambini che nascono con una di queste malattie subiscono gravi danni che peggiorano col passare del tempo a causa del progressivo deterioramento delle cellule.

La malattia al momento della nascita è silente e si manifesta nel tempo e, talora, solo tardivamente.

Nella maggior parte dei casi l'esito è infausto prima del raggiungimento dell'età adulta.



AIN - Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonni

Indirizzo: Via del Fossetto, 8
50145 Firenze

Telefono/Fax: 055.317955

E-mail: ain@narcolessia.org
segreteria@narcolessia.org

Sito internet: www.narcolessia.org



Luoghi di intervento

Non esiste un luogo preciso d'intervento; il nostro lavoro si svolge prevalentemente via internet o per telefono. Inoltre, attraverso i media, promuoviamo campagne di informazione.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AIN - Associazione Italiana Narcolettici, con sede a Firenze, nasce nel 1996 con lo scopo di difendere il diritto dei soggetti affetti da narcolessia a vivere una vita il più possibile normale. Costituita senza finalità di lucro, si occupa dell'organizzazione di conferenze annuali, dell'attivazione di canali di collegamento tra i diversi istituti di ricerca e della promozione di centri di avanguardia. L'attività di divulgazione delle informazioni sulla narcolessia e sui problemi di chi ne è affetto, è rivolta sia al grande pubblico sia ai medici di famiglia.

Inoltre, compito importante dell'associazione è fare in modo che si crei, tra gli stessi pazienti ed i loro familiari, una condivisione di esperienze, al fine di evitare che la malattia venga vissuta in solitudine. In mancanza di una conoscenza adeguata, i sintomi della malattia possono essere misconosciuti anche da coloro che rappresentano il primo referente sanitario delle famiglie, con conseguenti dif-

ficoltà e ritardi nella formulazione di diagnosi corrette. Spesso è lo stesso paziente narcolettico che tende a nascondersi, adattandosi al proprio stato; lo conferma il fatto, che gli iscritti all'AIN sono meno rispetto al numero prevedibile di malati stimati in Italia (circa 20.000 casi). L'impegno dell'associazione è anche di tipo istituzionale. Infatti è in corso da tempo un paziente lavoro di pressione sul Ministero della Sanità, che ha portato finora al riconoscimento da parte del Consiglio Superiore della Sanità, della narcolessia come "Patologia Rara" (25 novembre 1998).

Inoltre, l'azione verso il Ministero della Sanità, mira a promuovere la conoscenza della narcolessia da parte di tutti i medici, al fine di consentire la diagnosi di migliaia di casi non riconosciuti, né trattati correttamente.

Destinatari dell'attività

Tutte le persone affette da eccessiva sonnolenza diurna.

Ruolo dei volontari

Informare sulla patologia.

Impegno minimo richiesto ai volontari

I volontari che prestano attività presso l'associazione sono gli stessi pazienti o i loro familiari, che sono

motivati a diffondere la conoscenza della malattia e ad informare sui centri di diagnosi e cura.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione per il momento non realizza corsi di formazione.

Notizie sulla patologia

La Narcolessia è una malattia neurologica (non psichiatrica) caratterizzata da Eccessiva Sonnolenza Diurna (EDS - Excessive Daytime Sleepiness).

Questa patologia è riconoscibile da 4 sintomi cardinali:

- 1.** Eccessiva sonnolenza diurna. Mediamente ogni 2 ore il malato prova un irresistibile impulso all'addormentamento.
- 2.** Cataplessia. In presenza di emozioni, causa una perdita di forze a volte fino alla caduta a terra.
- 3.** Allucinazioni Ipnagogiche. Sogni, ad occhi aperti, che spesso interagiscono con la realtà.
- 4.** Paralisi del sonno. In prossimità della fase di addormentamento o risveglio, il corpo è paralizzato pur in stato di perfetta coscienza.



AIP Associazione Italiana Parkinsoniani

Indirizzo: Piazza dei Re di Roma,
52 – 00183 Roma

Telefono: 06.98968014

Cell: 334.3405732

E-mail: aip.roma@tiscali.it

Sito internet: www.parkinsonroma.it



Luoghi di intervento

Roma e Lazio.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AIP - Associazione Italiana Parkinsoniani è una Onlus che si occupa di gestire al meglio le necessità degli individui affetti da malattia di Parkinson che si rivolgono ad essa per varie esigenze attraverso la produzione di documentazione cartacea o l'erogazione di contatti diretti e telefonici. Si rimanda al sito per maggiori dettagli sull'attività associativa.

Destinatari dell'attività

I pazienti e i familiari.

Ruolo dei volontari

Partecipazione a tutte le attività associative.

Impegno minimo richiesto ai volontari

A discrezione del volontario.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Secondo le esigenze.

Notizie sulla patologia

La malattia di Parkinson é caratterizzata da tre sintomi classici: tremore, rigidità e lentezza dei movimenti ai quali si associano molti altri sintomi definiti secondari.

Si tratta di un disturbo del sistema nervoso centrale caratterizzato principalmente da degenerazione di alcune cellule nervose (neuroni) che producono un neurotrasmettore definito dopamina, situate in una zona profonda del cervello denominata sostanza nera. Con la riduzione di almeno il 50% dei neuroni dopaminergici viene a mancare un'adeguata stimolazione. La malattia di Parkinson si riscontra più o meno nella stessa percentuale nei due sessi ed è presente in tutto il mondo. I sintomi possono comparire a qualsiasi età anche se nella maggioranza dei casi i primi sintomi si notano intorno ai 60 anni. Il motivo per cui questi neuroni rimpiccioliscono e poi muoiono non è ancora conosciuto, ed è tuttora argomento di ricerca.



A.I.P.D. - Associazione Italiana Persone Down Sezione Castelli Romani Onlus

Indirizzo: Viale Italia, 2 - 00041 Albano Laziale (Rm)

Telefono: 06.83513645

Cell: 346.0723787

E-mail: info@aipdcastelliromani.it

Sito internet: www.aipdcastelliromani.it



Luoghi di intervento

Distretto socio sanitario RMH.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione Italiana Persone Down, nata 33 anni fa, è presente sul territorio nazionale con 43 Sezioni. L'AIPD Sezione Castelli Romani, nata nel 2004 su iniziativa di genitori di ragazzi Down residenti nei comuni limitrofi, lavora con passione per la tutela delle persone affette dalla patologia e delle loro famiglie, svolgendo un importante ruolo di sostegno, di informazione e di aggiornamento per gli operatori socio-sanitari e scolastici.

Inoltre, promuove un'azione di sensibilizzazione verso le istituzioni pubbliche territoriali e la cittadinanza sulle problematiche dei pazienti e dei loro familiari.

Ogni anno la Sezione realizza molteplici progetti educativi rivolti a preadolescenti, adolescenti e giovani adulti con sindrome di Down e favorisce percorsi complessivi diretti alle famiglie nel loro insieme, al fine di sostenerle nella tutela dei diritti dei propri figli e nelle varie problematiche socio-assistenziali, psicologiche ed educative.

Destinatari dell'attività

Le persone con sindrome di Down, i familiari e i tutori.

Ruolo dei volontari

I volontari affiancano gli educatori durante lo svolgimento delle attività.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Un pomeriggio di tre ore a settimana.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

I percorsi formativi sono rivolti ai volontari che assistono i ragazzi Down: ogni volontario è inserito in un percorso formativo individuale iniziale di sei ore ed è costantemente seguito attraverso incontri di supervisione finalizzata alla realizzazione del particolare percorso che sta svolgendo.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Down è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma in più nelle cellule: invece di 46 cromosomi nel nucleo di ogni cellula ne sono presenti 47, vi è cioè un cromosoma n. 21 in più; da qui anche il termine Trisomia 21. Genetico non vuol dire ereditario, infatti nel 98% dei casi la sindrome di Down non è ereditaria.

La conseguenza di questa alterazione cromosomica è un handicap caratterizzato da un variabile grado

di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio del bambino.



Associazione Italiana Persone Down Sezione di Roma Onlus

Indirizzo: Via Fulcieri Paulucci
Dè Calboli, 54 - 00195 Roma
Telefono: 06.89016450-51-53
E-mail: info@aipd-roma.it
Sito internet: www.aipd-roma.it



Luoghi di intervento

Roma.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AIPD Sezione di Roma - Onlus è una delle 43 sezioni presenti sul territorio nazionale. Gli scopi principali della Sezione di Roma sono: favorire il pieno sviluppo sociale, mentale ed espressivo delle persone con sindrome di Down; aiutare le famiglie a confrontarsi per risolvere i problemi connessi alla nascita del bambino Down, alla sua educazione e al suo inserimento nella scuola e nella società; diffondere tutte le informazioni inerenti la sindrome di Down; promuovere e favorire lo studio e la ricerca sulle cause e i fattori di rischio che favoriscono l'insorgenza della patologia, sulla prevenzione e sull'intervento più idoneo per lo sviluppo delle potenzialità delle persone Down; instaurare con gli enti locali e con gli organismi legislativi e di governo della Regione una responsabile collaborazione nell'applicazione delle norme vigenti, nella formulazione di piani, di programmi e nello studio di nuovi provvedimenti; reperire fondi necessari per il proseguimento delle attività dell'associazione, attraverso convenzioni con enti pubblici e privati e tramite pubbliche sottoscrizioni. Per realizzare tali scopi l'associa-

zione si impegna a fornire consulenza su tutti gli aspetti inerenti la Sindrome di Down alle famiglie ed agli operatori socio-sanitari e scolastici attraverso i seguenti servizi:

- servizio sociale;
- servizio di informazione e consulenza - SIC;
- servizio scuola;
- centro di ascolto;
- gruppo di sostegno alla genitorialità;
- corso di educazione all'autonomia per adolescenti;
- Agenzia del tempo libero;
- i circoli;
- Agenzia Più;
- Casa più a casa di Lorenzo;
- servizio di inserimento lavorativo;
- SIL;
- Casa Arcobaleno;
- Casa noi in borgo "Un futuro verso casa".

Destinatari dell'attività

Le persone con sindrome di Down e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

Affiancamento nello svolgimento delle attività.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Una volta a settimana.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

I percorsi formativi sono relativi alle varie attività sopra elencate.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Down è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma in più nelle cellule: invece di 46 cromosomi nel nucleo di ogni cellula ne sono presenti 47, vi è cioè un cromosoma n. 21 in più; da qui anche il termine Trisomia 21. Genetico non vuol dire ereditario, infatti nel 98% dei casi la sindrome di Down non è ereditaria. La conseguenza di questa alterazione cromosomica è un handicap caratterizzato da un variabile grado di ritardo mentale.



AIP-IT Associazione Immunodeficienze Primitive

Indirizzo: c/o Clinica Pediatrica
Università degli Studi
P.le Spedali Civili, 1 - 25123 Brescia
Telefono: 030-3386557
E-mail: info@aip-it.org
Sito internet: www.aip-it.org



Luoghi di intervento

Roma, presso Policlinico Umberto I e Ospedale Bambino Gesù.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AIP - Associazione Immunodeficienze Primitive, attraverso la diffusione di informazioni sulla ricerca, la diagnosi e le terapie, ha come obiettivo quello di creare una rete che metta in comunicazione tra di loro le persone affette da immunodeficienza. Inoltre, organizza raccolta fondi per il sostegno alla ricerca scientifica e si attiva per assicurare ai pazienti il riconoscimento dei loro diritti, attraverso un'assistenza che sia il più possibile di elevata qualità per quanto riguarda l'ospedalizzazione.

Destinatari dell'attività

I pazienti con IDP (immunodeficienze primitive) e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

Collaborazione al raggiungimento degli obiettivi dell'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

L'impegno richiesto non è continuo ma dipende dall'attuazione degli obiettivi dell'associazione.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'AIP nel Lazio, attualmente non realizza percorsi formativi, ma organizza incontri tra medici e pazienti.

Notizie sulla patologia

Le immunodeficienze primitive (IP) sono malattie congenite causate da alterazioni del sistema immunitario. La trasmissione può essere ereditaria e manifestarsi nei primi mesi di vita e in alcuni casi si rende clinicamente evidente nell'età adulta. Possono essere considerate segni di IP una o più delle dieci seguenti manifestazioni: Otto o più infezioni nel corso di un anno - Due o più gravi infezioni sinusali nel corso di un anno - Due o più mesi di cure antibiotiche effettuate con scarso effetto - Due o più polmoniti nel corso di un anno - Mancato aumento del peso e della crescita nel bambino - Ascessi ricorrenti nel derma o negli organi - Afte persistenti nella bocca o in altre parti del corpo dopo il primo anno di età - Necessità di ricevere gli antibiotici per via endovenosa per eliminare le infezioni - Due o più infezioni profonde come: meningite, ostiomielite, infezione del tessuto sottocutaneo, sepsi - Presenza nella stessa famiglia di casi di immunodeficienza primitiva.



AISA Lazio Onlus
Associazione Italiana per la lotta
alle Sindromi Atassiche

Indirizzo Sede Regionale:

Via Cina, 91 - 00144 Roma

Sede Provinciale:

Via Bonn, 14/20 04011 Aprilia (Lt)

Sede Lago Castel Gandolfo:

Via dei Pescatori, 1/A - 00040

Castel Gandolfo (Rm)

Telefono/Fax: 06.5203737

06.92730325 - 347.8541119

E-mail: sez.lazio@atassia.it

giomen44@libero.it

Sito internet: www.atassia.it/lazio



Luoghi di intervento

Sul territorio nazionale, prevalentemente nella regione Lazio.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AISA opera nel campo del volontariato sociale e sanitario per incoraggiare e promuovere la ricerca scientifica genetico-muscolare, biochimica ed immunologica sulle Atassie; svolge attività di informazione e promozione della prevenzione sulle stesse, presta sostegno ai pazienti Atassici, alle famiglie e ai disabili in genere, aiutandoli nella risoluzione dei problemi derivanti dalla comparsa delle malattie.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti da atassia, disturbi motori e disabili in genere. Le sindromi atassiche sono un gruppo di malattie rare neurogenetiche, generalmente progressive, gravemente invalidanti e attualmente incurabili. Le persone colpite perdono gradualmente la capacità di coordinare i movimenti, diminuendo la loro autonomia fino a diventare, nei casi più gravi, completamente dipendenti. Oltre ai pazienti affetti dalle suddette atassie di origine genetica, l'AISA ha iniziato ad attivarsi anche per le atassie così dette secondarie, che sono derivate da innumerevoli altre patologie, quali la distrofia, la sclerosi multipla, il Par-

kinson, gli esiti da ictus, per finire con la perdita di coordinamento motorio (atassia) presente nei pazienti ex alcolisti ed ex tossicodipendenti, eccetera; in tutti questi casi, valutati in molte centinaia di migliaia, alcuni interventi riabilitativi e farmacologici sono comuni a quelli individuati per le atassie primarie.

Ruolo dei volontari

I volontari svolgono attività di assistenza e supporto psicologico ai pazienti atassici, alle famiglie e ai disabili in genere; rilasciano informazioni su strutture e servizi presenti sul territorio; aiutano i pazienti nella scelta dei servizi attraverso un lavoro di rete territoriale. Inoltre svolgono attività di segreteria, partecipano ad eventi per la raccolta fondi e interagiscono in rete con altre associazioni.

Impegno minimo richiesto ai volontari

In base alla disponibilità del singolo volontario.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Formazione sulle sindromi atassiche, formazione dedicata alla conoscenza della struttura e della sua logica, presentazione dell'equipe e dei profili dei pazienti e forma-

zione rivolta ad ampliare le conoscenze dal punto di vista della comunicazione. Mini corsi di fundraising, per poter partecipare alle varie iniziative di raccolta fondi di cui si occupa l'associazione; corsi per la conoscenza e l'uso di strumenti informatici e tecnologici, tra i quali anche ausili per disabili; seminari sulla progettazione sociale, anche in ambito europeo.

Notizie sulla patologia

Il termine sindromi atassiche (o atassie ereditarie) individua un gruppo di malattie genetiche rare (in Italia ne sono affette circa 5.000 persone), spesso gravemente invalidanti, del sistema nervoso centrale, il cui sintomo principale è la progressiva perdita di coordinazione motoria (atassia). La patologia colpisce inizialmente gli arti inferiori, per poi interessare gradualmente quelli superiori, l'emissione della voce e l'articolazione della parola (atassia della parola), l'udito, la vista, la muscolatura. Le forme più diffuse sono: l'atassia spinocerebellare o di Friedreich, l'atrofia cerebellare, l'atassia olivo-pontocerebellare, l'atassia di Charcot-Marie. L'età di insorgenza dei primi sintomi atassici è variabile a seconda delle diverse forme: dall'età infantile, per forme quali l'atassia di Friedreich, all'età adulta per altre forme. Il disturbo caratterizzante è l'atassia, cioè la perdita



progressiva della capacità di eseguire un movimento volontario propriamente orientato nella direzione, nella forza e nella coordinazione dei muscoli necessari alla sua corretta esecuzione. Essa comporta la perdita di coordinazione tra diversi segmenti corporei, in particolare tronco e capo, tronco e arti. Possono inoltre essere associati altri disturbi quali: movimenti involontari degli arti, del capo o del tronco, lentezza nei movimenti oculari, disturbi nella deglutizione, incontinenza urinaria, problemi della memoria.

Nell'atassia spinocerebellare di Friedreich si osservano anche alterazioni ossee, in particolare dei piedi e della colonna vertebrale.

Conseguenze del danno neurologico sono complicazioni cardiache (cardiomiopatia ipertrofica nell'atassia di Friedreich) e broncopolmonari, che possono insorgere in fasi diverse della patologia.

All'origine delle sindromi atassiche vi è un'alterazione del DNA in un gene. L'errore del "prodotto genico" (la proteina sintetizzata dal gene) determina a sua volta una lenta e progressiva perdita di funzioni di diverse parti del sistema nervoso centrale. Le strutture elettive colpite sono il cervelletto (importante per la coordinazione dei movimenti) e il tronco cerebrale (area vicina al cervelletto); gli emisferi cerebrali e il midollo spinale possono es-

sere eventualmente interessati in vario grado, comportando i sintomi differenziati sopra descritti.

Come tutte le malattie genetiche le sindromi atassiche sono spesso ereditarie (sebbene non manchino casi "sporadici"); esse possono essere trasmesse per via autosomica recessiva, quando entrambi i genitori sono portatori sani del difetto genetico (è il caso dell'atassia di Friedreich), o dominante, nel qual caso è sufficiente che uno solo dei due genitori sia affetto perché nascano figli malati.

AISACSISCO Onlus - Associazione Italiana Sindrome di Arnold Chiari I - Siringomielia - Scoliosi - Filumtomizzati

Indirizzo: Via Molino a Vento, 84
34137 Trieste

Telefono: 3291737551

E - mail: aisacsisco@yahoo.it

Sito internet: www.aisacsisco.org



Luoghi di intervento

Tutto il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Formata da pazienti con Sindrome di Arnold Chiari I - Siringomielia - Scoliosi o che abbiano subito la resezione del filum terminale per bloccare la degenerazione delle malattie, l'associazione è impegnata nel sostegno umano agli ammalati e alle loro famiglie. Si impegna per ottenere il riconoscimento dei diritti sanciti dalla Costituzione Italiana e dal Parlamento Europeo e lotta perché alle persone affette dalla malattia, gli vengano riconosciuti gli stessi diritti, a prescindere dalla regione in cui si trovano. Inoltre, rivendica il diritto di farsi seguire presso l'unico centro specializzato in Europa nella cura di queste patologie, ottenendo il rimborso delle spese da parte di tutte le aziende sanitarie italiane e non solo di alcune.

Destinatari dell'attività

Tutti gli ammalati delle suddette patologie e di sindrome da trazione midollare, comprese ernie, discopatie e tutte le malattie a carico della colonna vertebrale.

Ruolo dei volontari

Supporto nell'organizzazione di un convegno all'anno e nelle varie ini-



ziative per sostenere l'associazione. Sostegno a coloro che si rivolgono all'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

L'impegno è proporzionato alle disponibilità di tempo dei volontari.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Sono in via di programmazione percorsi formativi per medici di base, radiologi, neurologi e neurochirurghi.

Notizie sulla patologia

Si definisce Sindrome di Arnold Chiari un abbassamento della parte inferiore dell'encefalo o del cervelletto, in cui le tonsille cerebellari superino il foro occipitale.

La Siringomielia è una cavità formata nel midollo spinale. Dislocazione laterale e aumento delle curvature normali della colonna vertebrale.

Le tre sindromi, in gradi diversi, generano sintomi a carico della colonna vertebrale con alterazione della sensibilità, della forza muscolare, dell'equilibrio ed una lunghissima serie di spasmi, intolleranze e difficoltà nella normale gestione dei movimenti, della postura e della gestione delle funzioni fisiologiche.

AISIA Onlus - Associazione Italiana Sindrome Insensibilità Androgeni

Indirizzo Sede legale:

Via Monte Massico, 49 - 00139 Roma
Per la posta: AISIA, cp n°5 - 00187 Roma VR

Telefono: 3342178009

E-mail: info@sindromedimorris.org

Sito internet:

www.sindromedimorris.org



Luoghi di intervento

Tutto il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

AISIA - Associazione Italiana Sindrome Insensibilità agli Androgeni è una associazione Onlus, nata nel 2006 per offrire sostegno alle persone con AIS ed ai genitori di bambini ai quali viene diagnosticata questa condizione.

AISIA, composta da persone coinvolte direttamente o in quanto genitori, si pone come primo obiettivo il superamento dell'emarginazione attraverso l'incontro e l'auto-aiuto tra persone e famiglie interessate dall'AIS o da altri disordini della differenziazione sessuale. L'incontro con altre persone con la stessa condizione è forse la più utile delle terapie. Il gruppo di supporto offre la possibilità di parlare, esternare le proprie ansie, scambiare esperienze, dare e ricevere informazioni.

Altri obiettivi dell'associazione sono: accrescere le informazioni disponibili sull'AIS e contribuire alla loro diffusione; incoraggiare i medici, i genitori e la società ad una maggiore apertura verso i problemi legati ai disordini nella differenziazione sessuale; migliorare l'informazione e il trattamento medico e chirurgico; sostenere un approccio globale ai problemi da parte del



personale sanitario.

AISIA svolge la propria azione prevalentemente attraverso il sito web, due caselle di posta elettronica (una per i genitori, una per gli adulti interessati), i contatti telefonici e gli incontri periodici in diverse regioni. Inoltre, risponde a richieste di supporto provenienti da tutto il territorio nazionale e svolge opera di sensibilizzazione e di diffusione del materiale dell'associazione, presso le strutture mediche presenti in Italia. Nei primi cinque anni di attività, Aisia ha svolto le seguenti attività:

- diffusione di materiale informativo nei centri sanitari che si occupano dei disordini della differenziazione sessuale per far conoscere l'associazione e fornire informazioni;
- sostegno a distanza, attraverso il sito web e la posta elettronica, ai genitori e agli adulti interessati personalmente;
- realizzazione di un incontro annuale, rivolto alle persone interessate e alle famiglie per l'aggiornamento sui progressi raggiunti nelle cure.

L'appuntamento si svolge durante un week-end in un agriturismo, in occasione del quale vengono invitati a partecipare medici esperti in materia e che collaborano stabilmente con l'associazione.

Il luogo dell'appuntamento cambia ogni anno, in modo da venire incontro a coloro che desiderano partecipare;

- incontri di auto-aiuto rivolti alle ragazze, con cadenza trimestrale, con il supporto di uno psicologo. Il primo incontro si è svolto nel gennaio 2010 a Bologna (l'associazione, si impegna a rimborsare le spese di viaggio);
- attività di collaborazione con medici specialisti, che offrono gratuitamente la possibilità di effettuare indagini genetiche approfondite, al fine di indicare la diagnosi e migliorare le cure;
- attività di collaborazione con psicologi esperti in materia. Con gli stessi è stato elaborato un questionario sulle esigenze psicologiche dei pazienti.

Destinatari dell'attività

Le persone e i familiari interessati da DSD (disordini della differenziazione sessuale) e in particolare, le persone con AIS (sindrome da insensibilità agli androgeni) e forme simili.

Ruolo dei volontari

I volontari, in particolare quelli che fanno parte del Consiglio Direttivo, organizzano gli incontri annuali, gli incontri di auto-aiuto psicologico e tengono i contatti con i soci, attra-

verso una newsletter mensile. Inoltre, predispongono i testi per il sito web, si occupano della stesura e della stampa del materiale informativo, curano i contatti con i centri medici che si interessano di DSD e con le associazioni affini, operanti all'estero.

Tramite e-mail e telefono rispondono alle richieste degli utenti che contattano l'associazione agli indirizzi di posta elettronica: info@sindromedimorris.org e genitori@sindromedimorris.org.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è previsto per i soci. Ciascuno fa il possibile compatibilmente con gli impegni del momento.

Ai membri del Consiglio Direttivo sono richieste la partecipazione agli incontri organizzativi, l'impegno per l'ordinaria amministrazione e per portare avanti le attività deliberate.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Al momento non sono previsti percorsi formativi, poiché risiedendo i soci in zone molto lontane tra loro, è molto difficile e dispendioso organizzare gli incontri.

Notizie sulla patologia

L'AIS, sindrome da insensibilità agli androgeni, nota anche come Sindrome di Morris, è uno tra i numerosi disordini della differenziazione sessuale. Si calcola che un neonato ogni 4500 sia colpito da uno di questi problemi e nei casi più gravi, risulta difficile l'attribuzione del sesso alla nascita. La sindrome provoca un'interruzione dello sviluppo dell'apparato riproduttivo nel feto.

Una bimba affetta da AIS presenta cromosomi sessuali maschili (XY): nel suo corpo si sviluppano i testicoli embrionali, si iniziano a produrre androgeni, che non possono completare lo sviluppo dei caratteri maschili a causa di una rara insensibilità dei tessuti fetali agli androgeni.

Per questo motivo, le caratteristiche genitali esterne si sviluppano seguendo le linee femminili, ma lo sviluppo degli organi femminili interni è già stato interrotto dall'ormone (fattore inibitore di Muller, MIF) prodotto nel feto dai testicoli. L'insensibilità dei tessuti agli androgeni è causata da un gene che si trova nel cromosoma X, condizione recessiva legata alla madre (ma in un terzo dei casi è il risultato di una mutazione spontanea). Una madre portatrice di un gene difettoso ha il cinquanta per cento delle possibilità



che un figlio maschio XY sia affetto da AIS e che una figlia XX divenga lei stessa portatrice. Esistono test specifici per verificare la condizione di portatrice.

L'AIS è uno fra i numerosi "Disordini della Differenziazione Sessuale" (DSD) e può essere considerato una forma intersessuale in quanto c'è disaccordo tra il sesso genetico e la formazione dei genitali esterni.

Gli individui affetti da questa sindrome sono considerate donne dal punto di vista anatomico, psicologico, legale e sociale. La condizione di "Malattia Rara" consente l'esenzione dal ticket con il codice RNG010 e può essere indicata con la vecchia denominazione "Pseudoermafroditismi".

Alla necessità di interventi di tipo medico si aggiunge un pesante disagio psicologico vissuto in solitudine.

AISIWH Onlus - Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf-Hirschhorn

Indirizzo: Via Bologna 65, 62010 Montecosaro (Mc)

Telefono/Fax: 0733.864275

E-mail: segreteria.aisiwh@gmail.com

Sito internet: www.aisiwh.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AISIWH Onlus - Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf-Hirschhorn costituitasi a Milano nel 1998, per volontà di alcuni genitori di ragazzi affetti dalla sindrome, attualmente include circa 80 famiglie. È strutturata con organi di gestione e di controllo delle attività ed è dotata di un Comitato Scientifico che riunisce i principali esperti delle varie problematiche connesse alla Sindrome ed è chiamato a proporre, validare e sostenere le azioni dell'Associazione (in particolare quelle sul versante medico-scientifico), la redazione e la realizzazione di progetti scientifici.

È in costante contatto con le altre associazioni che si occupano della Sindrome di Wolf-Hirschhorn presenti negli altri paesi, in Europa e in USA, rappresentando un punto di incontro tra le stesse e le singole famiglie.

L'AISIWH, realizza inoltre, una serie di attività per le persone affette dalla patologia, sostenendo:

- la ricerca scientifica, attraverso borse di studio e contributi specifici alle ricerche;
- la riabilitazione, attraverso vacanze di gruppo per giovani affetti dalla sindrome, coordinate da ope-



ratori specializzati per la somministrazione di percorsi abilitativi differenziati;

- le richieste del territorio, attraverso progetti specifici da realizzare con le strutture sanitarie locali;
- l'informazione e la diffusione dell'informazione tramite il sito web, la realizzazione annuale di un Congresso, la pubblicazione del *Notiziario* quadrimestrale, rivolto alle famiglie ed ai sostenitori dell'associazione;
- il reperimento di fondi, attraverso sponsorship, donazioni, 5 X mille e organizzazione di eventi a scopo benefico. Il ricavato consente all'associazione di sostenere le proprie attività per il raggiungimento degli obiettivi.

Da Giugno del 2008, la Sede legale si è trasferita dalla Regione Lombardia nella Regione Marche, a Montecosaro.

Destinatari dell'attività

Le persone affette dalla sindrome e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

I volontari dell'associazione sono in prevalenza soci della stessa.

Svolgono un ruolo attivo e sono impegnati in prima persona nella realizzazione delle attività dell'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione ha realizzato, nel corso degli anni, una specifica serie di percorsi formativi per personale che segue i ragazzi durante il percorso ludico-abilitativo del Progetto Vacanze.

Tali operatori vengono integrati e edotti alle problematiche dei ragazzi sindromici ed ai percorsi abilitativi predisposti da psicologi in vari ambiti (tecniche per aumentare le forme comunicative disponibili, modalità per fornire le abilità per le azioni elementari dei bisogni quotidiani modulate ai vari livelli di necessità per i singoli casi). Questi corsi, si svolgono con cadenza annuale e servono per preparare gli operatori che dovranno seguire nel percorso Vacanze i ragazzi durante una settimana l'anno. Tale corso formativo, è da un lato specifico (perché si rivolge a gravi problemi di disabilità e si riferisce anche alle necessità dei singoli ragazzi AISIWH ai quali il progetto è destinato), ma anche estremamente generale, perché determina una metodologia operativa che può essere adottata anche in altri casi di disabilità grave.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Wolf-Hirschhorn (WHS) è una sindrome malformativa che comporta problemi di scarso accrescimento nel corso della gravidanza e nella vita post-natale, ritardo nello sviluppo. I malati tendono ad assomigliarsi: particolare la struttura della fronte, degli occhi e del naso definita “conformazione ad elmo di guerriero greco”. C'è una vasta gamma di malformazioni a carico del sistema nervoso centrale, di occhi, palato, cuore, apparato scheletrico, gastro-intestinale, genitale ed urinario. Sono spesso presenti problemi nell'alimentazione spontanea che possono esigere un trattamento riabilitativo specifico per evitare episodi di infezione broncopolmonare da ingestione di alimenti.



AISJAC Onlus - Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite

Indirizzo: Viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma

Telefono: 334.6219225

E-mail: anna.gaudiano@libero.it

Sito internet: www.aisjac.com



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L' AISJAC è un' associazione Onlus costituita nel 2005 che riunisce i pazienti affetti da Sindrome di Joubert e altre atassie congenite, i loro familiari e tutti coloro che si occupano di tali patologie e che offre assistenza e supporto alle famiglie che ne vengono colpite.

Sul territorio nazionale ha dato vita ad una rete di esperti in grado di gestire al meglio tutti gli aspetti diagnostici, clinici e riabilitativi legati alla sindrome di Joubert e alle altre atassie congenite, con lo scopo di offrire ai pazienti e ai loro familiari un'assistenza di qualità, senza doversi allontanare troppo da casa. Inoltre l' AISJAC fornisce informazioni tempestive sui progressi della ricerca, attraverso la pubblicazione di articoli, la realizzazione di convegni e il sito.

Promuove, inoltre, sul piano nazionale la ricerca clinica e genetica.

Destinatari dell'attività

Le persone affette da Sindrome di Joubert, atassie congenite e patologie correlate.

Ruolo dei volontari

Assistenza e supporto alle famiglie tramite distribuzione delle informazioni ed organizzazioni di convegni.

Impegno minimo richiesto ai volontari

In base alla disponibilità di tempo di ciascuno.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

In fase di programmazione.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Joubert (SJ) è una delle più comuni forme di atassia congenita, malattia che comprende un ampio gruppo di sindromi caratterizzate da malformazioni del cervelletto presenti sin dalla nascita, talora associate a malformazioni di altre strutture del sistema nervoso centrale.

Nella SJ è mal formata la parte centrale del cervelletto (il cosiddetto "verme cerebellare") e del tronco-encefalo.

La SJ è una malattia genetica, trasmessa da entrambi i genitori che risultano portatori sani. Si manifesta con ritardo dello sviluppo psicomotorio e spesso ritardo mentale, ipotonia, disturbi dell'equilibrio, anomalie dei movimenti oculari e disturbi del ritmo respiratorio. Non

esistono terapie per la SJ, ma una diagnosi precisa permette di prevenire le complicanze e di migliorare notevolmente la qualità di vita dei pazienti.



AISLA Onlus - Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica

Indirizzo Sede legale:

Via Clefi, 9 - 20146 Milano

Indirizzo Sede operativa:

Viale Ortles 22/4 - 20139 Milano

Telefono: 02.43986673

Fax: 02.5393893

E-mail: segreteria@aisla.it

Sito internet: www.aisla.it

Sede di Roma

Referente Francesco Mazzoni

Cell.: 338.7381396 (attivo martedì, mercoledì e giovedì dalle ore 15.00 alle ore 19.00)

E-mail: parolechepesano@yahoo.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'AISLA Onlus - Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, fondata nel 1983, è l'associazione nazionale di riferimento per i malati di SLA. Riconosciuta con Decreto del Ministero della Sanità del 30 giugno 1999 con sede legale a Milano in Via Clefi n. 9, sede operativa a Milano in viale Ortles 22/4 e sede amministrativa a Novara in via Roma 32, attualmente conta 11 sezioni e 47 sedi territoriali, diffuse su tutto il territorio nazionale.

I suoi scopi fondamentali sono:

- promuovere la tutela, l'assistenza e la cura dei malati di SLA, garantendone la dignità personale per una migliore qualità della vita;
- stimolare e diffondere la conoscenza delle problematiche relative alla SLA, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica, le autorità politiche, sanitarie e socio-assistenziali, nei confronti dei malati e dei loro familiari;
- sollecitare le strutture competenti per la presa in carico dei malati e perché provvedano con rapida e accurata diagnosi a fornire loro trattamenti e cure adeguate e la necessaria assistenza ai loro familiari;
- promuovere e/o sostenere, anche

in collaborazione con Istituzioni Pubbliche e/o private, attività di ricerca e di studio per l'approfondimento delle conoscenze scientifiche circa i modelli e le tecniche di intervento nell'ambito della SLA;

- promuovere e organizzare percorsi di formazione professionale per il personale sanitario, socio-assistenziale e i care-givers;

- informare e aggiornare i malati, i loro familiari e quanti li seguono, sulla malattia, il suo trattamento e sulle modalità di cura e di assistenza;

- promuovere, attraverso la presenza sul territorio di referenti e di sezioni locali dell'associazione, il supporto concreto agli ammalati e la creazione di gruppi di Auto-Mutuo-Aiuto a sostegno di chi li assiste;

- promuovere e/o contribuire alla raccolta e all'elaborazione di dati epidemiologici su base regionale, nazionale e internazionale, in collaborazione con le Istituzioni sanitarie preposte;

- aderire ad organismi nazionali ed internazionali che si occupano di SLA, per meglio conseguire gli scopi sociali;

- promuovere la raccolta fondi, sia per la ricerca scientifica, che per il sostegno ai malati, attraverso donazioni che consentono di alleviarne le difficoltà.

A questo scopo AISLA Onlus è socio aderente dell'Istituto Italiano Donazione, organismo che ne attesta l'uso chiaro, trasparente ed efficace dei fondi raccolti, a tutela dei diritti del donatore, ed è autorizzata all'uso del marchio "Donare con fiducia".

Dal 2003, al fine di sostenere ulteriormente pazienti, familiari e supportare il personale di assistenza, AISLA ha aperto un "Centro d'ascolto e consulenza sulla SLA", tramite cui, vari esperti (neurologo, pneumologo, psicologo, fisiatra, specialista della comunicazione, nutrizionista e assistente sociale), forniscono telefonicamente informazioni sulla gestione della malattia e l'assistenza ai malati.

Dal 2006, inoltre, ha istituito un Comitato Etico Scientifico, al fine di garantire la massima trasparenza nella valutazione di progetti di ricerca, di base e clinica, sulla malattia per progetti specifici.

L'associazione è unico membro italiano dell'International Alliance of ALS/MND Association; è associata a FISH - Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap, a FIAN - Federazione Italiana delle Associazioni Neurologiche, a SICP - Società Italiana di Cure Palliative, FCP - Federazione Cure Paliative ed è aderente-sostenitore dell'Associazione "Registro Distrofie Mu-



scolari, Atrofie Muscolari Spinali e Sclerosi Laterale Amiotrofica”.

AISLA è, inoltre, tra i soci fondatori del Centro Clinico Nemo, specializzato in malattie Neuromuscolari, operativo dal 2008 presso il Pad. De Gasperis dell’A.O. Niguarda Cà Granda di Milano e di ARISLA, Agenzia Italiana per la ricerca scientifica sulla SLA.

Nel 2009 AISLA ha ottenuto dalla ICIM-IQNet la certificazione di qualità nr. 50250/0 UNI EN ISO 9001.

Destinatari dell’attività

I malati di Sla e le loro famiglie attraverso:

- il sostegno economico alle famiglie in particolare condizione di criticità (solo nell’ultimo triennio la sede nazionale ha elargito 100.490 euro);
- la distribuzione in comodato d’uso gratuito (incluse le relative prove al domicilio) di comunicatori a malati che hanno perso l’uso della parola, ma hanno ugualmente bisogno di poter comunicare con l’esterno. Finora ne sono stati acquistati e distribuiti 18;
- la distribuzione gratuita di programmi informatici su cd-rom, da installare sul personal computer per la comunicazione aumentativa alternativa e di pannelli Etran per la comunicazione alfabetica;

- la consulenza telefonica, relativamente a tutte le problematiche derivate dalla malattia, garantita dai medici e dagli esperti del team del Centro di ascolto e Consulenza sulla Sla, inaugurato nel 2003 e composto da neurologi, psicologi, fisiatra, care giver esperto, pneumologo e specialista della comunicazione;

- la donazione di apparecchiature specifiche per l’assistenza e la cura di malati di Sla a centri medici o per cure domiciliari;

- l’organizzazione sul territorio di incontri periodici di Gruppo di Auto Mutuo Aiuto rivolti a malati di Sla e loro famigliari con sostegno psicologico individuale e/o di gruppo;

- le borse di studio per la realizzazione di registri di malattia provinciali e regionali.

Ruolo dei volontari

Essere un punto di riferimento territoriale per le persone affette da Sla e un tramite tra le famiglie e le istituzioni, con il supporto della sede nazionale. L’impegno richiesto ai referenti delle sedi territoriali e ai volontari a loro collegati è quello dell’ascolto telefonico e la possibile risoluzione delle criticità riferite. Le attività richieste ai volontari sono le seguenti:

- disponibilità telefonica, attra-

verso l'utilizzo di un telefono cellulare dell'associazione, il cui numero è segnalato sul sito www.aisla.it, unitamente ad un indirizzo e-mail;

- contatto costante con la Sede Nazionale e con il Consigliere Coordinatore delle Sezioni, per la condivisione delle strategie e lo scambio di informazioni e con la Segreteria Amministrativa per le esigenze di carattere amministrativo-contabile;

- disponibilità a partecipare alla Conferenza dei Presidenti di Sezione (per ora Referenti) a norma dell'art.14 dello Statuto, convocabile almeno due volte l'anno dal Consiglio Direttivo Nazionale. Il rimborso spese per tali trasferimenti sarà a carico della Sede di appartenenza;

- sensibilizzazione del territorio, attraverso manifestazioni, incontri, organizzazione di convegni, partecipazione a spettacoli, eccetera;

- raccolta fondi, secondo le direttive di Aisla Nazionale;

- adesione ad iniziative sul territorio, organizzate da AISLA Nazionale, attraverso il supporto locale;

- realizzazione di incarichi di rappresentanza;

- promozione di rapporti con le Istituzioni, la Regione, la Provincia, il Comune, le Aziende Sanitarie locali e Ospedaliere, le Aziende osped/univ., gli Istituti di Ricerca e

Cura a carattere scientifico pubblici e privati e strutture appartenenti al Servizio Sanitario Nazionale, RSA e strutture del Sistema Socio-assistenziale, organizzazioni del III Settore, con la partecipazione attiva, se richiesta, a tavoli di lavoro in accordo con le direttive nazionali;

Si richiede altresì l'organizzazione di Gruppi di Auto Mutuo Aiuto a livello locale, come momento di aggregazione tra malati e famigliari, nel quale dibattere le problematiche individuali e di gruppo e da cui far scaturire progetti e proposte.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è stabilito un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Aisla organizza periodicamente corsi di formazione destinati agli assistenti familiari e ai componenti dei team di specialisti per l'assistenza e la presa in carico multidisciplinare.

In particolare, ad oggi, sono stati completati:

- 1°, 2°, 3°, 4° "Corso di formazione Assistenti familiari di pazienti a domicilio con malattie neurologiche avanzate inguaribili";

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA,



OSS, fisioterapisti, psicologi, presso un Centro di riabilitazione milanese (12 partecipanti);

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti, psicologi, educatori professionali, Centro Don Orione di Genova (20 partecipanti);

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti, Cooperativa di assistenza domiciliare milanese (18 partecipanti);

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti, ASL di Varese (22 partecipanti);

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti, Cooperativa di assistenza domiciliare milanese (15 partecipanti);

- Corso per operatori, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, promosso dalla Provincia di Milano (20 partecipanti);

- Corso per Medici, rivolto a Infermieri, nucleo dedicato SLA presso RSA Heliopolis Binasco (6 partecipanti);

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti e volontari Hospice Gigi Ghirotti e Servizi territoriali (50 partecipanti);

- Corso per MMG - Progetto ASLAm Roma (10 partecipanti);

- Corso per operatori, rivolto a ASA, OSS, promosso dalla Fondazione Clerici di Milano (20 partecipanti);

- Corso per equipe multidisciplinare, rivolto a Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti, RSA Casaindustria Brescia (15 partecipanti);

- Corso per Assistenti Familiari - Progetto ASL Roma A (18 partecipanti);

- Corso "SLA e Cure Palliative" per operatori, rivolto a MMG, Infermieri, OSS, fisioterapisti, psicologi, assistenti sociali(3 sessioni di 3 giornate ciascuno su Torino, Roma, Bologna per un totale di 102 partecipanti);

- In fase di conclusione il Corso per operatori, rivolto a MMG, Infermieri, ASA, OSS, fisioterapisti della Sardegna (3 sessioni di un giorno ciascuna su Cagliari, Oristano, Olbia);

- altre iniziative in avviamento con Fondazione Clerici Abbiategrasso, Provincia Monza Brianza, Cooperativa Finisterrae, 5° Corso Assistenti Familiari Milano;

Si segnalano inoltre:

- partecipazione al "10° Master Cure Palliative" - Università degli Studi di Milano e Fondazione LUVI Onlus (30 partecipanti);

- organizzazione e realizzazione di Workshop multiprofessionale "SLA: accanto al malato e famiglia

con quale percorso di cura?”, SICP dicembre 2010 (110 partecipanti).

Permanentemente, la formazione viene perseguita anche attraverso l'organizzazione ed il patrocinio di convegni medico-scientifici in tutta Italia, partecipando ai quali è possibile ottenere crediti ECM, il supporto formativo assicurato ai medici ed agli specialisti del Centro di Ascolto e Consulenza sulla Sla ed esperienze di “scambio” con alcuni giovani neurologi stranieri ospitati in Italia in occasione di alcuni eventi formativi.

Notizie sulla patologia

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una malattia neurodegenerativa progressiva, che colpisce le cellule nervose cerebrali e del midollo spinale che permettono i movimenti della muscolatura volontaria (motoneuroni).

Esistono due gruppi di motoneuroni: la SLA è caratterizzata dal fatto che sia il primo che il secondo motoneurone vanno incontro a degenerazione e muoiono. La morte di queste cellule avviene gradualmente nel corso di mesi o anche anni. In tale arco di tempo i motoneuroni rimasti, almeno in parte, sostituiscono nelle proprie funzioni quelli distrutti.

I primi segni della malattia compa-

iono quando la perdita progressiva dei motoneuroni supera la capacità di compenso dei motoneuroni superstiti fino ad arrivare ad una paralisi progressiva, ma con risparmio delle funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e sfinteriali (vescicali ed intestinali).

Generalmente si ammalano di SLA individui adulti di età superiore ai 20 anni, di entrambi i sessi, con maggiore frequenza dopo i 50 anni. In Italia si manifestano in media tre nuovi casi di SLA al giorno e si contano circa sei ammalati ogni 100.000 abitanti.



AISLO - Associazione Italiana Sindrome di Lowe

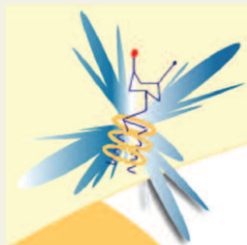
Indirizzo: Via dell'Artigianato 1/c
44121 Formignana (Fe)

Telefono: 340.2226416
(Annamaria Dinelli - Presidente)

Telefono: 06.93547454
(Mario Taloni - Referente Roma)

E-mail: aislo@negrisud.it

Sito internet: www.aislo.negrisud.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Gli obiettivi dell'associazione sono:

- costituire un punto di incontro per le famiglie con congiunti affetti da sindrome di Lowe, attraverso il quale ci si può conoscere e condividere le proprie esperienze;
 - comunicare alle famiglie tutte le informazioni correlate alla patologia e contribuire alla soluzione delle difficoltà di ordine sociale e legale che le famiglie devono affrontare;
 - informare le famiglie e i medici sugli sviluppi della ricerca scientifica sulla sindrome di Lowe;
 - promuovere e sostenere la ricerca scientifica;
- sensibilizzare l'opinione pubblica sui problemi legati alla sindrome di Lowe;
- raccolta fondi da destinare agli scopi dell'associazione.

Destinatari dell'attività

Le famiglie con bambini e i ragazzi affetti dalla patologia.

Ruolo dei volontari

Partecipazione alla divulgazione delle informazioni correlate alla sindrome.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Dedicare alcune giornate nelle attività di sensibilizzazione per la raccolta fondi per l'associazione.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Incontri annuali con il Comitato Scientifico.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Lowe, o Oculo-Cerebro-Renale di Lowe (OCRL) ad indicare i principali organi che vengono colpiti dalla malattia (occhi, cervello, reni), è una condizione ereditaria che colpisce solo i maschi. È causata dal difetto di un gene che risiede sul cromosoma X, uno dei due cromosomi che determinano il sesso. Il gene in questione produce un enzima essenziale per il metabolismo dell'inositolo: nella sindrome di Lowe, l'enzima non può essere prodotto e la causa della sindrome e delle sue numerose manifestazioni risiede nella deficienza di questo enzima.

Le alterazioni oculari comprendono la cataratta congenita (in tutti i maschi affetti), il glaucoma (in circa la metà dei maschi affetti), la degenerazione corneale, lo strabismo e il nistagmo.

La malattia induce una disfunzione intellettuale, disordini di tipo con-

vulsivo, problemi del comportamento e ipotonia.

Il rene manifesta l'anomala perdita di alcune sostanze nelle urine: i bicarbonati, il sodio, il potassio, gli aminoacidi, gli acidi organici, l'albumina e altre piccole proteine, il calcio, il fosfato, il glucosio e la l-carnitina causando problemi ossei o rachitismo.



AISMAC Onlus - Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari

Indirizzo: Via Monte Bianco, 20
10048 Vinovo (To)

Telefono: 011.9653031 011.9615193

Fax: 011.9654723

E-mail: aismac@alice.it

Referenti: Paola e Carlo Celada

Referente regionale Lazio: Francesca Ricci

Telefono: 328.8639299

E-mail aismac.lazio@gmail.com



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione si pone i seguenti obiettivi:

- diffondere la conoscenza di AC1 e SM, come malattie rare;
- garantire assistenza alle persone affette da tali patologie e fornire informazioni e suggerimenti ai malati ed alle loro famiglie;
- sensibilizzare l'opinione pubblica, la stampa e le istituzioni, affinché emergano le problematiche e le esigenze delle persone affette da AC1 e SM;
- sensibilizzare le istituzioni attraverso i rappresentanti politici, amministrativi e gli operatori socio sanitari, verso le esigenze e i bisogni dei malati;
- effettuare indagini sulla diffusione di AC1 e SM in Italia;
- promuovere la messa in rete con le associazioni nazionali ed internazionali, sia di medici che di pazienti e con altre istituzioni che hanno scopi e programmi analoghi;
- diffondere l'informazione, da parte della classe medica e paramedica, circa le possibilità diagnostiche e terapeutiche.

Destinatari dell'attività

Chi pensa di essere la sola persona alla quale è stata fatta una diagnosi di AC1 e/o di SM; chi ha dubbi o domande che

non ha pensato o non ha avuto il coraggio di chiedere nei primi incontri con i medici; chi si sente isolato e depresso per aver saputo di avere una malattia rara; chi non conosce i propri diritti o non sa a chi rivolgersi per farli valere; chi ha familiari affetti da queste patologie; chi vuole conoscere altri malati nelle sue condizioni; chi vuole sapere cosa si fa nel mondo attraverso rapporti con altre associazioni di malati.

Ruolo dei volontari

Tutti i componenti dell'associazione sono volontari e quindi si occupano delle attività nel loro complesso.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non c'è un minimo impegno richiesto: tutti contribuiscono, a seconda delle proprie specificità, con il massimo tempo disponibile.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione forma i propri soci per metterli in grado di partecipare a convegni, incontri e manifestazioni che riguardano le patologie di cui si occupa AISMAC o le malattie rare in genere o per tradurre testi scientifici, organizzare incontri di presentazione e gruppi di persone con esperienze simili.

Notizie sulla patologia

Si definisce Sindrome di Arnold Chiari un abbassamento della parte inferiore dell'encefalo o del cervelletto, in cui le tonsille cerebellari superino il foro occipitale.

La Siringomielia è una cavità formata nel midollo spinale. Dislocazione laterale e aumento delle curvature normali della colonna vertebrale.

Le tre sindromi, in gradi diversi, generano sintomi a carico della colonna vertebrale con alterazione della sensibilità, della forza muscolare, dell'equilibrio ed una lunghissima serie di spasmi, intolleranze e difficoltà nella normale gestione dei movimenti, della postura e della gestione delle funzioni fisiologiche.



AISP Onlus - Associazione Italiana Sindrome di Poland

Indirizzo: Via C. Benettini, 4/1
16143 Genova

Telefono: 010.5222238

Fax: 010.8631373

E-mail: info@sindromedipoland.org

Sito internet:

www.sindromedipoland.org



Chi siamo e cosa facciamo

L'AISP Onlus - Associazione Italiana Sindrome di Poland è stata fondata da un gruppo di genitori e pazienti, che si sono uniti tra loro, con lo scopo di fornire un aiuto concreto alle persone affette dalla patologia e alle loro famiglie, attraverso l'informazione e lo scambio di esperienze.

In molti casi, infatti, proprio a causa della rarità della patologia, le famiglie non ricevono il supporto necessario, anche psicologico, ad affrontare al meglio la situazione.

Inoltre, si attiva per mettersi in contatto con le persone e le famiglie che presentano casi di Poland, con medici e con tutti coloro che possano essere interessati a conoscere, aiutare e supportare il programma dell'associazione.

Gli obiettivi sono:

- raccogliere e diffondere informazione relative alla SdP;
- promuovere e finanziare la ricerca, la diagnosi e le cure;
- facilitare gli scambi di informazione scientifica a livello nazionale e internazionale;
- promuovere l'istituzione di un Comitato Scientifico che abbia il ruolo di consulente dell'associazione;
- sviluppare e sostenere un sistema di comunicazione e di informazione tra le persone colpite dalla

SdP e i loro familiari;

- promuovere e organizzare convegni, incontri, lezioni e pubblicazioni;
- collaborare con altre associazioni.

Ruolo dei volontari

Partecipare alle attività di sensibilizzazione, comunicazione ed informazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è definito un orario minimo per le attività di volontariato.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione privilegia la formazione dei propri aderenti ed utenti attraverso i gruppi di auto mutuo aiuto.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Poland colpisce, mediamente, una persona ogni 20/30000 con un'incidenza più alta nel sesso maschile. Fu diagnosticata nel 1841 per la prima volta dal medico inglese Alfred Poland, da cui prende il nome. Si caratterizza per anomalie che colpiscono i muscoli del torace e/o di un arto superiore monolaterale. Malformazioni più o meno gravi, che possono interessare i muscoli pettorali fino alla mancanza totale degli stessi, le costole, il torace, la ghiandola mam-

maria, le dita ed anomalie del rachide. Ancora oggi non si conosce con certezza la causa della sindrome di Poland anche se si suppone possa essere un'anomala formazione della vascolarizzazione embrionale con interruzione dell'arteria succlavia, intorno al 46° giorno di sviluppo embrionale, con precoce insufficienza di afflusso all'arto distale e della regione pettorale, a cui fa seguito una cascata di eventi malformativi caratteristici della condizione.



AISS Onlus - Associazione Italiana Sindrome Shwachman

Indirizzo: Via Pioveghetto, 15
35136 Padova
Telefono: 049.8736130
Fax: 049.8736130
E-mail: aiss@shwachman.it
Sito internet: www.shwachman.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione, attraverso la raccolta fondi, si attiva per finanziare la ricerca scientifica sulla sindrome di Shwachman Diamond. Svolge, inoltre, azioni di sensibilizzazione verso la cittadinanza, gli Enti Pubblici e privati, le autorità responsabili delle politiche socio sanitarie, i medici, gli operatori sociali e tutti coloro che possono essere d'aiuto ai fini della malattia, promuovendo interventi per l'avvio e lo sviluppo della ricerca scientifica, epidemiologica e genetica, come base imprescindibile alla lotta contro la sindrome. Favorisce, altresì, l'elaborazione di terapie, non solo sintomatiche, per la gestione e la cura della malattia.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti dalla malattia.

Ruolo dei volontari

Pianificazione, organizzazione e realizzazione di attività, volte alla raccolta fondi e alla divulgazione e sensibilizzazione sulla sindrome.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione ha organizzato incontri scientifici, sia a livello nazionale che internazionale, per i medici, i pazienti e le famiglie dei pazienti.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Swachman è una complessa anomalia congenita su base ereditaria e genetica, descritta per la prima volta dal Dr. Shwachman e dal Dr. Diamond presso l'ospedale pediatrico dell'Harvard School University di Boston nel 1964.

Si ha la Sindrome di Shwachman-Diamond quando nello stesso soggetto sono combinate insieme: insufficienza pancreatica esocrina (da ipoplasia del pancreas esocrino) e gravi disfunzioni del midollo osseo e del sangue, principalmente neutropenia (da ipoplasia midollare). Vi può essere una tendenza a sviluppare sindromi mieloproliferative e mielodisplastiche o anemie aplastiche gravi, cioè la tendenza del midollo a degenerare in quadri leucemici. Sono abitualmente associate anche bassa statura e anomalie ossee di varia natura, ma possono essere

associate con frequenza minore varie altre anomalie.



ALBINIT - Albinismo Italia

Indirizzo: Via Giotto, 5
22070 Grandate (Co)

Telefono: 347.7776547

E-mail: info@albinit.org

Sito internet: www.albinit.org



Luoghi di intervento

Ambulatori medici MMG, ambulatori pediatri libera scelta, ambulatori e centri ospedalieri, scuole, centri culturali e famiglie, nel territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

ALBINIT è un'associazione di promozione sociale, orientata a divulgare sia a scopi scientifici, che in ambito non scientifico, che cos'è l'albinismo e cosa comporta ai soggetti portatori della malattia rara ed ai loro familiari. L'obiettivo è quello di informare sulla patologia, attraverso attività di sensibilizzazione, orientate anche alla ricerca scientifica.

Destinatari dell'attività

I medici MMG, i pediatri di libera scelta, gli insegnanti, i medici specialisti, le famiglie e le persone in contatto con soggetti affetti da questa malattia.

Ruolo dei volontari

Coadiuvare le attività e promuovere gli scopi dell'associazione in tutto il territorio nazionale.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità, ma con l'impegno di rispettare i tempi e le esigenze richieste, come ad

esempio le scadenze delle specifiche attività.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Al momento non sono stati pianificati percorsi formativi.

Notizie sulla patologia

L'Albinismo è un disturbo congenito ereditario che si manifesta con l'assenza o la riduzione della melanina nella pelle, nei capelli, nei peli e negli occhi (Albinismo Oculocutaneo, OCA), o, in alcuni casi, soltanto negli occhi (Albinismo Oculare, OA). È stato descritto in tutti i gruppi etnici ed in tutte le specie animali, tanto da essere considerato uno dei disturbi genetici più ampiamente diffusi nel regno animale.

Quando la pelle è poco o per nulla pigmentata risulterà di conseguenza priva, o quasi, di protezione, prestandosi a facili scottature (eritema solare), in seguito ad una più o meno prolungata esposizione al sole, senza o poca abbronzatura, e con maggiore predisposizione a degenerazioni tumorali. Gli occhi, senza una normale quantità di pigmento durante lo sviluppo embrionale e durante il primo periodo di vita, non si sviluppano bene e non funzionano bene.

Alcuni tipi di Albinismo, meno

comuni, presentano anche leggeri problemi inerenti la coagulazione del sangue e l'udito.



AMAHHD Onlus - Associazione Malati di Hailey Hailey Disease

Indirizzo: Via Regina Margherita, 15
00055 Ladispoli (Rm)

Telefono: 06.233209543

E-mail: info@amahhd.it

Sito: www.amahhd.it



Luoghi di intervento

La nostra regione e tutto il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

AMAHHD Onlus, promuove e realizza iniziative che mirano ad assicurare, ai soggetti affetti dalla Hailey Hailey Disease ed ai loro familiari, appropriati mezzi di assistenza, attraverso il reperimento delle necessarie cure mediche, sanitarie e assistenziali.

Favorisce e sostiene iniziative ricreative e culturali, corsi, pubblicazioni, conferenze ed altre manifestazioni rivolte ad esclusivo beneficio dei soggetti affetti dalla malattia.

Inoltre, promuove la conoscenza della Hailey Hailey Disease, come malattia rara, al fine di favorire la diagnosi e l'efficacia delle cure, nonché l'aggiornamento sulle nuove scoperte scientifiche in materia.

Destinatari dell'attività

I malati affetti da Hailey Hailey ed i loro familiari.

Ruolo dei volontari

Divulgare la conoscenza della malattia. Partecipazione a convegni e congressi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non vi è la richiesta di un impegno minimo, ma del coinvolgimento nelle varie attività.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Attualmente non sono previsti percorsi formativi.

Notizie sulla patologia

La malattia di Haley Haley è una patologia dermatologica ereditaria causata da un difetto di coesione delle cellule sovrabasali dell'epidermide dovuto al gene ATP2C1, che regola la pompa del calcio all'interno della cellula. Insorge di solito dopo i 20-30 anni di età ed è caratterizzata dalla comparsa di vescicole e bolle che lasciano erosioni e croste, soprattutto in corrispondenza delle pieghe del corpo: sotto le ascelle, sul collo, nella regione inguinale, nella regione perianale e nella regione sottomammaria nelle donne. L'andamento della malattia è altalenante poiché si alternano periodi con sintomatologia elevata, a periodi in cui i sintomi scompaiono.



AMICA - Associazione per le Malattie da Intossicazione Cronica e/o Ambientale

Indirizzo: Viale Vega, 35
00122 Roma

Telefono: 06.5601979

E-mail: amica@infoamica.it

Sito internet: www.infoamica.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione è impegnata per il riconoscimento delle malattie ambientali, quali la Sensibilità Chimica Multipla, la Elettrosensibilità, la CFS e la Sindrome di Daunderer, ovvero intossicazione cronica da metalli pesanti odontoiatrici, ed altre.

Destinatari dell'attività

Le istituzioni a tutti i livelli, a partire dalle sedi parlamentari, per la collaborazione nella preparazione dei progetti di legge e delle interpellanze, al Ministero della Salute e alle sedi regionali e provinciali, per la sensibilizzazione ad interventi utili che garantiscano ai pazienti il diritto alla salute. Inoltre, i medici, per quanto riguarda l'informazione e gli organismi nazionali come l'ISS e il CSS e internazionali come l'OMS, per sollecitare una presa di posizione che consenta di avere un riconoscimento nella codifica internazionale delle malattie.

Ruolo dei volontari

Rispondere al telefono e per e-mail alle richieste di medici, malati, istituzioni, associazioni italiane e straniere.

Organizzare convegni e incontri sul territorio nazionale, con l'obiettivo di informare e sensibilizzare sulla patologia.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Due ore a settimana per rispondere al telefono e alle e-mail.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Organizzazione di convegni nei quali si riuniscono esperti scientifici, politici e legali, impegnati nella tutela dei diritti dei malati ambientali. Inoltre, organizza corsi di aggiornamento sulle malattie ambientali presso le ASL, le associazioni mediche e le istituzioni.

Notizie sulla patologia

La sensibilità chimica multipla o MCS è un'intolleranza alle sostanze chimiche che si manifesta con reazioni tossiche a carico di tutti gli organi (a partire dalle vie respiratorie e dalla cute) che cronicizzano e progrediscono fino a rendere impossibile il contatto con il mondo esterno, difficile l'alimentazione ed anche il ricorso alle più elementari terapie mediche. Per quanto siano evidenti i segni della malattia è difficile ottenere una certificazione medico-legale che aiuti ad ottenere migliori

condizioni ambientali sul posto di lavoro, oppure il prepensionamento o l'invalidità civile.



ANANAS Onlus - Associazione Nazionale Aiuto per la neurofibromatosi amicizia e solidarietà

Indirizzo Sede legale:

Via di Selva Nera, 117 - 00166 Roma

Indirizzo Sede operativa:

Via Adriano I, 160 - 00167 Roma

Telefono/Fax: 06.89527429

E-mail: segreteria@ananasonline.it

Sito internet: www.ananasonline.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale, grazie alle delegazioni regionali che sono state già istituite in diverse regioni.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione si prefigge di dare informazioni sulla neurofibromatosi e sui centri di riferimento identificati su tutto il territorio nazionale; fornire assistenza legale per il giusto riconoscimento dei diritti dei pazienti affetti da questa patologia; dare supporto psicologico per il sereno riconoscimento di questa malattia rara, cronica, degenerativa ed invalidante.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti da neurofibromatosi e i loro familiari.

Ruolo dei volontari

Non siamo un'associazione di volontariato, i nostri volontari sono gli stessi soci dell'associazione che ricevono e forniscono reciproco supporto sulla base di un principio di mutuo aiuto.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

I volontari, all'interno dell'associazione, svolgono un ruolo attivo nella realizzazione delle attività.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

A coloro che offrono la propria disponibilità per ricoprire incarichi all'interno dell'associazione, vengono offerti dei percorsi formativi specifici, realizzati sia direttamente dall'associazione, sia in collaborazione con la Federazione Italiana Malattie Rare Uniamo Onlus, alla quale l'Ananas aderisce sin dal 2003, sia con Cittadinanzattiva con la quale Ananas ha stretto un patto federativo dal 2008.

Notizie sulla patologia

Esistono varie forme di neurofibromatosi. Almeno due tra queste sono ben individuate: la più frequente è la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) alla quale si dà oggi il nome, usato nel passato in modo più generico, di malattia di Von Recklinghausen. Questa malattia affligge un neonato ogni 3.000 - 3.500 e si riscontra ovunque nel mondo.

Essa tocca gli uomini quanto le donne e non risparmia nessun gruppo etnico.

L'altra neurofibromatosi è detta di tipo 2 (NF2), definita fino a poco tempo fa neurofibromatosi acustica: geneticamente diversa dalla NF1, è molto più rara (*1 caso ogni 40.000 nascite*) e comporta quasi sempre un attacco ai nervi auditivi.

Una persona affetta da NF1 non può trasmettere alla propria discendenza la NF2 e viceversa. Altre neurofibromatosi molto più rare e non appartenenti a nessuna dei due tipi precedenti sono state descritte: non si sa ad oggi se corrispondano a entità genetiche distinte.

In sostanza le malattie si manifestano con l'insorgenza di neurofibromi: si tratta di tumori benigni derivanti dai filamenti nervosi. Sono più frequenti al livello della pelle. La maggior parte di essi appare solo in adolescenza; la loro crescita è irregolare durante tutta la vita (spesso più importante al momento delle gravidanze).



Angeli Noonan Associazione Italiana Sindrome di Noonan Onlus

Indirizzo Sede legale:

Via Antonio Chinotto, 1 - 00195 Roma

Indirizzo Sede operativa:

Via di Casal Bruciato, 11 - 00159 Roma

Telefono: 338.7816915

Fax: 06.43253789

E-mail: presidente@angelinoonan.it
segreteria@angelinoonan.it

Sito internet:

www.angelinoonan.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Costituita il 15 Marzo 2007 a Roma, per volere dei genitori e della pediatra di Margherita, una bambina affetta da Sindrome di Noonan, l'associazione ha carattere nazionale, ed oltre agli iscritti regolari che sono prevalentemente famiglie con un caso di Sindrome di Noonan, conta una rete di contatti dislocati sia in Italia che nel resto del mondo, fondando la propria azione sul lavoro assiduo di gruppi di volontari. Il Comitato Direttivo è coordinato dal Presidente Antonella Esposito, psicologa psicoterapeuta e mamma di Margherita.

L'associazione persegue cinque obiettivi:

- divulgare a tutti i livelli l'informazione sulla malattia, attraverso un portale web, un periodico di informazione e gestendo contatti con altre associazioni, con le istituzioni e con il mondo scientifico;
- fornire alle persone coinvolte sostegno ed assistenza psicologica e sociale, attraverso incontri con i pazienti, i familiari e gli operatori, attraverso uno sportello telefonico di ascolto e attraverso interventi mirati nelle scuole e negli ospedali;
- sostenere la ricerca scientifica, supportando progetti di ricerca per

l'incremento delle conoscenze sulla sindrome, sostenendo l'evoluzione delle tecniche di indagine per diagnosi pre e post natale e promuovendo l'elaborazione di protocolli standardizzati;

- tutelare e salvaguardare i diritti dei malati e delle loro famiglie, al fine di ottenere i corretti interventi, i trattamenti sanitari e le degenze in Italia e all'estero, attraverso il servizio di consulenza legale per i malati e le loro famiglie, per le pratiche di riconoscimento dell'invalidità, dei sussidi economici e delle esenzioni ticket.

I progetti principali sono:

- "Progetto Famiglia" per offrire assistenza e sostegno psicologico ai nuclei;
- "Riabilitazione cognitiva e psicomotoria" per fornire un servizio specializzato sulla sindrome, in affiancamento a quello erogato dal sistema sanitario;
- formazione degli operatori del settore, attraverso corsi di formazione specifica rivolti ai volontari e alle varie figure professionali coinvolte.

Destinatari dell'attività

Le famiglie, attraverso l'assistenza, il sostegno psicologico e l'orientamento verso i centri specializzati per la cura delle patologie associate

alla sindrome; il mondo scientifico, attraverso la promozione delle ricerche e dei progetti in corso; la comunità in generale, attraverso i canali media più diffusi, per la divulgazione delle informazioni sulla malattia.

Ruolo dei volontari

Gestione delle attività operative, organizzazione e realizzazione delle attività promozionali e di raccolta fondi e supporto logistico nell'assistenza alle famiglie.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi che l'associazione realizza

Formazione sul fund-raising, sulla conoscenza dei servizi e dell'organizzazione del Sistema Sanitario Nazionale e sulla gestione operativa delle attività.

Notizie sulla patologia

La Sindrome di Noonan è una malattia genetica che colpisce una persona ogni 1000-2500.

La mutazione del gene coinvolto può avvenire casualmente al momento del concepimento, o essere trasmessa da un genitore affetto. Si caratterizza con cardiopatia congenita, lineamenti caratteristici del viso,



anomalie della gabbia toracica, pterigio del collo (una piega cutanea a lato del collo), malformazioni renali, anomalie genitali nei maschi (testicoli ritenuti o criptorchidismo), bassa statura, difficoltà alimentari durante la prima infanzia, predisposizione alle emorragie per un difetto dei fattori della coagulazione, displasia dei vasi linfatici, sviluppo psicomotorio ritardato di solito in forma lieve.

L'eventuale ereditarietà della sindrome avviene con modalità autosomica dominante: il gene mutato viene trasmesso da un genitore affetto con la probabilità del 50%, indipendentemente dal sesso; ma in oltre la metà dei casi riscontrati nel mondo la sindrome origina da mutazione casuale, con genitori non affetti. In gravidanza non è possibile formulare una diagnosi certa.

ANIMASS Onlus - Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjogren

Indirizzo: via Santa Chiara 6
37129 Verona

Telefono/Fax: 045.9580027

Cell.: 333.8386993

E-mail: animass.sjogren@astwebnet.it

Sito internet:

www.animass.org/sjogren



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione, fondata il 18 Marzo del 2005, ha come obiettivo principale quello di tutelare le persone colpite dalla rara e degenerativa malattia, ovvero la Sindrome di Sjogren, informando sulla patologia e offrendo ascolto, accoglienza e consulenza psicologica. Inoltre, eroga servizi specialistici medici su Roma, Verona ed Udine.

Organizza conferenze, convegni e incontri informativi; realizza progetti ed eventi; finanzia la ricerca e istituisce borse di studio.

Destinatari dell'attività

I pazienti, i familiari, i medici di medicina generale, i farmacisti e i ricercatori.

Ruolo dei volontari

Collaborazione nell'organizzazione dell'attività socio-assistenziale, della segreteria, del volontariato e delle attività che comportano uno sforzo fisico.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità. È richiesta la presenza durante gli eventi, le conferenze e i convegni.



Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Sono in via di programmazione.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Sjogren è una malattia auto immune, nella quale il sistema immunitario attacca le ghiandole che producono liquidi e causa secchezza a bocca e occhi. Possono essere affette anche altre parti del corpo, con il risultato di poter avere una ben più ampia sintomatologia. In termini tecnici, gli occhi secchi sono denominati cheratocongiuntivite secca, o KCS, e la bocca secca è denominata xerostomia. Il medico può usare con il paziente questi termini, parlando della sindrome di Sjogren. La malattia può interessare anche altre ghiandole, per esempio dello stomaco, del pancreas, dell'intestino, e può causare secchezza in altre zone del corpo che necessitano di idratazione come: naso, gola, vie respiratorie, pelle, vagina e vescica. La sindrome di Sjogren può venire catalogata come malattia reumatica perché può causare infiammazioni in articolazioni, muscoli, pelle o altri tessuti del corpo.

ASMARA Onlus - Associazione Malattia Rara Sclerodermia ed altre malattie Rare "Elisabetta Giuffrè"

Indirizzo: Via Rovereto, 7
00198 Roma

Telefono: 06.8546164

Fax: 06.85389884

Cell.: 339.1348170

E mail: as.ma.ra-onlus@live.it
mariapiasozio@libero.it

Sito Web: www.asmaraonlus.org



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

ASMARA Onlus, costituitasi il 12 Marzo del 2009 e denominata ASMARA Onlus - Sclerodermia ed altre Malattie Rare "Elisabetta Giuffrè" è intitolata alla cara amica Elisabetta Giuffrè, affetta da Sclerodermia, che ora non è più tra noi. L'associazione non ha scopo di lucro e persegue esclusivamente finalità sociali, nel campo dell'assistenza sociale, di quella socio-sanitaria, della ricerca e della promozione scientifica.

In particolare opera in attività di volontariato, in favore di soggetti terzi e si prefigge lo scopo di aiutare le persone affette da Sclerodermia ed altre malattie rare, adoperandosi per prevenire o eliminare i problemi di carattere sanitario, attraverso l'individuazione di percorsi diagnostici-terapeutici, al fine di renderli più efficienti su tutto il territorio Nazionale.

Sostiene la ricerca scientifica per individuare nuove terapie o farmaci per la cura delle malattie rare ed assicurare una vita migliore ai pazienti, attraverso la prevenzione, la sensibilizzazione dell'opinione pubblica e contribuendo con raccolta fondi.

ASMARA Onlus fornisce gratuita-



mente i seguenti servizi legati al lavoro:

- pratiche di invalidità;
- domande di pensione;
- pratiche assicurative;
- consulenze legali per problematiche legate ai diritti dei pazienti;
- altri servizi che vengono chiesti di volta in volta dai pazienti e dai familiari.

Destinatari dell'attività

I pazienti e i familiari.

Ruolo dei volontari

Supporto in tutte le attività che l'associazione svolge e sostegno ai pazienti in caso di necessità.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Disponibilità di alcune ore alla settimana per eventuali esigenze dei pazienti, per le manifestazioni, eccetera.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione ha realizzato, attraverso un progetto rivolto ai pazienti e i loro familiari, corsi di formazione per medici di base e medici pediatri di libera scelta, sulla specifica malattia Sclerodermia.

È stato costruito con l'ausilio di professionisti specializzati sulla Sclero-

dermia un vademecum rivolto ai medici di base ed uno in forma meno tecnica rivolto ai pazienti.

Sono stati costituiti gruppi di Auto mutuo aiuto con il coordinamento di uno psicologo.

Notizie sulla patologia

La Sclerodermia è una malattia infiammatoria cronica del tessuto connettivo caratterizzata da alterazioni della funzione e della struttura dei piccoli vasi sanguigni (capillari e arteriole) e da modificazioni legate alla deposizione nei tessuti di collagene (fibrosi).

Il termine Sclerodermia (sklerodura-rigida e derma-pelle) quindi pelle-dura, risale alle antiche descrizioni (già in Ippocrate e Galeno) di malattie cutanee.

Attualmente viene identificata come Sclerosi Sistemica (SSc-Systemic Sclerosis): è più frequente nelle donne e in genere si manifesta tra i 30 ed i 50 anni, ma può evidenziarsi a qualsiasi età; eccezionalmente nei bambini. Con molta probabilità alcuni fattori ambientali svolgono un ruolo molto importante nella patogenesi, come l'esposizione a sostanze tossiche.

I primi sintomi sono stanchezza, facile esauribilità, dolori articolari e alterazione della circolazione alle estremità (fenomeno di Raynaud); possono seguire sintomi più

specifici per la diagnosi e cioè l'ispessimento della cute e la tumefazione delle dita della mano. In uno stadio successivo la malattia può coinvolgere oltre alla cute anche gli organi interni: esofago, polmoni, cuore, intestino eccetera.



ASITOI - Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta

Indirizzo: Via C. Monteverdi, 12
23887 Olgiate Molgora (Lc)

Telefono: 346.0866660 - 328.9434600

E-mail: mcelli@inwind.it

leonardo.panzeri@asitoi.it

giovanna.di.stefano@asitoi.it

giobanna@excite.it

Sito internet: www.asitoi.it

Nella Regione Lazio:

“Presidio Regionale per le Osteodistrofie Congenite” c/o Azienda Policlinico Umberto I° Roma

Tel. 06.49979251

0649979335 06.49979336



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione supporta i pazienti affetti da osteogenesi imperfetta, collaborando con i medici del presidio regionale per le attività assistenziali.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti dalla malattia, sia in età pediatrica che adulta.

Ruolo dei volontari

Sostegno fisico e psicologico ai pazienti.

Percorsi formativi

realizzati dall'associazione

Congressi regionali e nazionali a cadenza annuale.

Notizie sulla patologia

L'osteogenesi imperfetta (OI) è una malattia ereditaria che provoca accentuata fragilità delle ossa.

Le persone affette da OI subiscono fratture apparentemente spontanee, o in seguito a traumi lievi, e le loro ossa possono subire delle deformazioni. Si conoscono 4 tipi di OI (secondo la classificazione proposta da David Sillence nel 1979), ma bisogna tenere presente che i sintomi e la loro gravità sono estremamente variabili da una

persona all'altra, e spesso la classificazione in una categoria può essere riduttiva. In ordine di gravità decrescente si possono comunque riconoscere 7 forme. In quasi tutte le persone affette da OI una alterazione genetica (mutazione) colpisce uno dei due geni situati sui cromosomi 7 e 17, responsabili della produzione del collagene, una proteina che può formare le lunghe e resistenti fibre del tessuto connettivo del derma e delle articolazioni e costituiscono "l'impalcatura" di base su cui vengono costruite le ossa. Le forme meno gravi hanno talvolta carattere familiare e si trasmettono geneticamente secondo una modalità chiamata autosomica dominante. I casi sporadici (cioè la nascita di figli malati da genitori sani) riguardano particolarmente le forme più gravi.



Associazione Arcoiris Onlus

Indirizzo: Via Acaia, 95
00183 Roma

Telefono/Fax: 0683507761

Email: info@arcoirisonlus.org

Sito internet: www.arcoirisonlus.org



Luoghi intervento

Roma, Ospedale Bambino Gesù.

Chi siamo e cosa facciamo

Arcoiris è una associazione di volontariato, nata nel 2011 dalla volontà di un gruppo di persone che da circa 20 anni sono impegnate in favore dei minori con disagio sociale e socio-sanitario e delle loro famiglie.

I volontari che hanno dato vita ad Arcoiris credono fortemente nel volontariato come luogo di crescita della persona, di condivisione, di partecipazione, di costruzione della democrazia e della giustizia. Vivono la solidarietà, l'ascolto, la gratuità, la responsabilità come espressione dell'essere cittadini attivi e attenti a chi ha bisogno di un aiuto e spesso non ha voce o capacità di chiederlo.

La lunga esperienza maturata e lo spirito di coesione che unisce i volontari, ha permesso all'associazione di attivarsi da subito accanto alle famiglie di minori colpite da malattie rare gravi, in collaborazione con l'Ospedale Bambino Gesù di Roma. Al più presto si propone di avviare gli stessi interventi presso l'ospedale Bambino Gesù di Palidoro, che ne ha fatto richiesta. L'associazione opera, inoltre, in collaborazione con l'omonima associazione Arcoiris y los ninos, attiva

in Costa Rica per i minori infetti e affetti da HIV.

In linea con gli scopi statutari che individua nell'impegno a prevenire e superare le forme di disagio, sofferenza di carattere sociale, sanitario dei minori e delle loro famiglie, l'associazione ha avviato alcune attività di sostegno presso l'ospedale Bambino Gesù di Roma.

L'attività si concretizza nella presenza dei volontari, in orario mattutino o pomeridiano, sia nei giorni feriali che festivi.

I volontari sono accanto ai familiari o ai bambini a seconda dei bisogni rilevati con i sanitari; dove se ne rilevi la necessità possono intervenire a domicilio per accompagnare in pratiche burocratiche o altri interventi, dando sollievo e facilitando la vita delle famiglie che attraversano questa dolorosa esperienza.

Presso il reparto sono ricoverati fino a 20 minori, molti dei quali provenienti da altre regioni. Le loro famiglie sono, dunque, particolarmente bisognose di punti di sostegno e di un aiuto per orientarsi nella città e di esperienze relazionali, data la lontananza di parenti e amici.

Alcuni volontari sono inoltre presenti due mattine alla settimana presso il dH del medesimo reparto, per fare compagnia e far giocare i

bambini che circolano in ospedale per controlli e terapie.

Destinatari dell'attività

I minori colpiti da malattie rare gravi e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

Segreteria (attiva dal lunedì al venerdì dalle ore 10.00 alle ore 13.00), raccolta fondi, comunicazione, animazione in dH, presenza in ospedale e accompagni.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Una mattinata o un pomeriggio la settimana.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Nell'ottica di promuovere la crescita umana, sociale e culturale dei propri soci e volontari, per prepararli e accompagnarli nel loro impegno a fianco dei minori e delle loro famiglie e per favorire un confronto e una partecipazione attiva e responsabile alla vita associativa, l'associazione realizza incontri formativi tenuti da figure professionali, tra i quali psicologi, medici, infermieri e associazioni sociali e da volontari esperti.

Sono inoltre fin da subito attivati incontri regolari di supervisione dei volontari impegnati con i bam-



bini malati e con i loro familiari. Tali incontri hanno lo scopo di sostenere i volontari nell'elaborazione delle problematiche emozionali e verificare con gli stessi, i comportamenti e gli atteggiamenti più adeguati nelle diverse situazioni in cui si trovano ad operare.

Associazione Cistinosi

Indirizzo: Via Roma 27

23020 Gordona (So)

Telefono: 0343.42607

Cell.: 3494048101

E-mail: info@cistinosi.it

Sito internet: www.cistinosi.it (in via di aggiornamento)

Referente Lazio: Combattelli Patrizia (Tel. 0687182323 Cell. 3471320760)



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Siamo un gruppo di famiglie che si sono associate per condividere la propria esperienza ed essere di supporto ad altre famiglie con lo stesso problema, soprattutto quelle di bambini molto piccoli appena diagnosticati. L'associazione, dunque, nasce con l'obiettivo di essere un punto di riferimento nazionale per tutte quelle famiglie che devono vivere la quotidianità di questa malattia.

Destinatari dell'attività

Le famiglie dei pazienti affetti dalla malattia.

Ruolo dei volontari

Contribuire in relazione alla proprie capacità e possibilità alla realizzazione degli scopi statutari.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Partecipazione all'assemblea ordinaria annuale.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Organizzazione di convegni nazionali ed internazionali.

Non ha mai realizzato percorsi formativi per i volontari, data la diffi-



coltà logistica e numerica delle persone interessate, infatti sono presenti in Italia solo una sessantina di famiglie, distribuite oltretutto sul territorio nazionale.

Notizie sulla patologia

La cistinosi appartiene al gruppo di malattie conosciute come difetti congeniti del metabolismo.

Metabolismo è il termine usato per descrivere le reazioni chimiche che avvengono nell'organismo.

Sono molti i disordini metabolici, e tutti hanno caratteristiche diverse, a seconda del processo interessato. La Cistinosi è un disturbo che colpisce il metabolismo della cistina, che è un aminoacido.

Gli aminoacidi sono sostanze organiche che, legate insieme, formano le proteine, componenti principali delle cellule. La loro scomposizione avviene in strutture speciali all'interno di cellule dell'organismo chiamate lisosomi.

La cistinosi compare quando il sistema di trasporto della cistina fuori dai lisosomi non funziona, provocando un accumulo di cistina all'interno delle cellule dell'organismo, causando un cattivo funzionamento della maggior parte degli organi. I primi organi ad essere colpiti sono i reni e gli occhi, successivamente sono interessati anche tiroide, fegato, muscoli, pancreas e

sistema nervoso centrale.

Associazione Comitato Aurora Onlus - Fondazione Nicolò Gabriele

Indirizzo: Via Nomentana, 643
00141 Roma

Telefono: 06.45438143-46

E-mail: comitatoaurora@yahoo.it
comitatoaurora@yahoo.it

Sito internet: www.comitatoaurora.it
www.comitatoaurora.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Comitato Aurora Onlus è un'associazione no-profit nata a Roma nel 1999, che ha come obiettivo principale quello di sostenere la ricerca contro l'Adrenoleucodistrofia, rarissima malattia genetica che colpisce i bambini molto piccoli.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti da ALD, ai quali viene fornita una adeguata assistenza medica ed infermieristica presso il proprio domicilio, apportando, così, un sostegno alle loro famiglie.

Ruolo dei volontari

In specifiche circostanze, inerenti alla situazione che si profila.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è richiesto un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Progetto Dottor "mamma e papà".

Notizie sulla patologia

L'adrenoleucodistrofia (ALD) è una rarissima malattia genetica che distrugge progressivamente la mie-



lina, guaina isolante di tutte le diramazioni del cervello e del midollo spinale.

Le conseguenze sono devastanti: perdita della parola, della vista, dell'equilibrio, della memoria e di ogni capacità motoria.

Una prima distinzione può essere effettuata tra i fenotipi cerebrali (infantile, adolescenziale ed adulto) e l'adrenomieloneuropatia (AMN) che colpisce il sistema nervoso periferico.

Le forme cerebrali sono più frequentemente infantili, mentre l'AMN, che rappresenta il più frequente fenotipo X-ALD, colpisce solamente gli adulti.

Le forme cerebrali sono associate con reazioni infiammatorie della sostanza bianca, simili a quelle osservabili per la Sclerosi Multipla.

**Associazione Culturale Nazionale
Onlus G. Dossetti: i Valori -
Sviluppo e Tutela dei Diritti**

Indirizzo: Via Giulio Salvadori, 14/16
00135 Roma

Telefono: 06 3389120

Fax: 06 30603259

E-mail: segreteria@dossetti.it

Sito internet: www.dossetti.it



Luoghi di intervento

Ambito nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo:

L'associazione, costituita il 13 Luglio dell'anno 2000 in Roma, ha come "padre spirituale" don Giuseppe Dossetti. La sua figura morale e intellettuale, oltre che politica, è certamente riconosciuta tra le più significative dell'Italia, dalla nascita della nostra Repubblica fino ai nostri giorni.

L'associazione si richiama, quindi, ai principi etici e politico-culturali dossettiani della "Civitas humana". L'associazione fissa tra i suoi obiettivi lo sviluppo del progetto di unificazione delle grandi aree ideali democratiche e progressiste dei riformisti d'ispirazione cattolica, laica, socialdemocratica, liberista ed ambientalista, attraverso un costante confronto culturale e programmatico.

L'associazione, che non ha finalità di lucro, ha come scopo esclusivo (primario) la tutela dei diritti e degli interessi dei cittadini, perseguendo esclusivamente finalità di solidarietà sociale attraverso la formazione, l'informazione, in ambiti quali, ad esempio:

- la salute;
- l'alimentazione;
- l'ambiente;
- la cultura;



- la pubblica amministrazione;
- gli istituti di pena.

Per ulteriori approfondimenti si segnala il link www.dossetti.it/statuto/Dossstat.pdf

Destinatari dell'attività:

L'associazione esplica la sua attività di tutela civica offrendosi quale mezzo di contatto tra cittadini, enti e istituzioni, agendo mediante azioni di informazione e sostegno, anche gestendo un proprio punto di riferimento sul territorio, l'Osservatorio di tutela civica dei diritti, aperto alle istanze dei cittadini.

Notizie sulla patologia

L'associazione si occupa di tutti i problemi connessi alle malattie rare.

Associazione Internazionale Rig 14 - Aiuto e Ricerca per i Bambini Affetti da Malattie Genetiche Rare - Onlus

Indirizzo: Via Victor Marie Hugo 34
42123 Reggio Emilia

Telefono: 0522322607

E-mail: info@ring14.it

Sito internet: www.ring14.it



ring14

IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO.

AIUTO E RICERCA PER I BAMBINI AFFETTI
DA MALATTIE GENETICHE RARE - ONLUS

Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'Associazione Internazionale Ring14 nasce come Onlus a Reggio Emilia nel maggio del 2002 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da una malattia genetica rara, provocata da alterazioni del Cromosoma 14: ad oggi è l'unica associazione al mondo ad occuparsi di tali patologie. La sfida da affrontare riguarda soprattutto il fatto che si tratta di una malattia sconosciuta: le famiglie di questi bimbi ed i loro medici attualmente hanno pochi strumenti a disposizione per ottenere un quadro completo ed esaustivo su tutti i possibili sintomi di queste patologie e sulle terapie più idonee a curarli. La diagnosi è, attualmente, un punto di partenza. L'attività dell'associazione consiste in:

- divulgare la conoscenza della malattia tra medici (genetisti, pediatri), affinché le famiglie possano ottenere una corretta diagnosi il più precocemente possibile ed essere messe in contatto con l'associazione;
- stimolare la ricerca scientifica in campo clinico, genetico, farmacologico e riabilitativo, finanziando progetti di ricerca ed arricchendo le proprie banche dati biologiche e cli-



niche, uniche al mondo;

- offrire sostegno alle famiglie che hanno componenti affetti da disabilità gravi: assisterle nel difficile momento della diagnosi, nei rapporti con educatori, logopedisti, insegnanti, medici; progettare interventi mirati al benessere di tutto il nucleo familiare.

Destinatari dell'attività

Le famiglie e i bambini colpiti dalla malattia genetica provocata da alterazioni del cromosoma 14.

Ruolo dei volontari

I volontari sono divisi per "gruppi" di attività.

Gruppo traduttori/interpreti: si tratta di professionisti che periodicamente e costantemente mettono a disposizione le loro competenze per tradurre in inglese, francese, tedesco e spagnolo tutti i documenti prodotti dall'associazione. Traducendo spesso anche in urgenza permettono a Ring14 di comunicare nel mondo.

Gruppo bancarelle: si tratta di un gruppo di persone che periodicamente mettono a disposizione il loro tempo per gestire bancarelle e iniziative di raccolta fondi, garantendo così un afflusso di entrate costanti in associazione ed una capillare attività di divulgazione.

Gruppo professionisti: si tratta

di persone che stanno aiutando Ring14, mettendo a disposizione gratuitamente le loro competenze nelle aree più svariate: dall'assistenza amministrativa legale e fiscale, alla consulenza grafica, consulenza sul lavoro, pulizie dell'ufficio.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Organizzazione di workshop e congressi.

Notizie sulla patologia

Ring 14 indica una alterazione a carico del cromosoma 14, che acquista una conformazione ad anello in quanto le due estremità, del braccio lungo e del braccio corto, si fondono insieme.

La fusione avviene per due eventi di rottura, uno all'estremità del braccio corto e l'altro all'estremità del braccio lungo, cui in genere consegue perdita parziale di materiale genetico informativo del cromosoma 14.

L'alterazione cromosomica Ring 14 si associa ad una serie di segni e sintomi ricorrenti: ritardo psicomotorio e anomalie fenotipiche multiple.

La diagnosi si pone inizialmente con un semplice esame cromo-

somico.

I segni e sintomi più costanti sono a carico del sistema nervoso centrale e della retina, tuttavia essi variano in numero e gravità nei singoli pazienti: l'entità del ritardo mentale e motorio e dell'ipotonìa è variabile; il linguaggio è compromesso in maniera variabile; la retina può essere interessata da iperpigmentazione, da piccole macchie bianco-giallastre nella media periferia, le stesse che interessano la macula; è possibile il formarsi di cataratta. L'epilessia è un segno clinico costante, a esordio precoce. Sono tipiche e ricorrenti alcune anomalie fisiche minori.

Un difetto immunoglobulinico giustifica il rischio elevato di infezioni respiratorie e, probabilmente, anche i disturbi gastrointestinali.



Associazione Italiana Niemann Pick Onlus

Indirizzo Sede legale:

Via Cafasse, 28 - 0074 Lanzo T.se (To)

Indirizzo Sede operativa:

c/o Ospedale di Lanzo,

Via Marchesi della Rocca, 30 - 10074 Lanzo T.se (To)

Telefono/fax: 0123.300585

E-mail: info@niemannpick.org

Sito internet:

www.niemannpick.org



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione costituitasi il 20 novembre 2005, è dotata di un Comitato Medico-Scientifico e si occupa principalmente delle problematiche relative alla malattia di Niemann Pick (tipo A, B, C) ed alle Gangliosidosi, in età pediatrica e adulta. Svolge attività di informazione, partecipando e organizzando convegni sia a livello nazionale che internazionale; ha pubblicato il libro, unico al mondo, "La malattia di Niemann Pick - Aspetti biologici, clinici e psicologici", che viene distribuito gratuitamente in tutta Italia, presso gli studi di medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e degli specialisti delle discipline afferenti le patologie rare; elabora progetti per il perseguimento delle attività istituzionali; svolge attività di ricerca fondi impiegando diversi canali: pubbliche relazioni, eventi e iniziative di solidarietà; sostiene la ricerca e lo sviluppo della conoscenza in materia tramite master e borse di studio; promuove incontri tra le famiglie con la formula soggiorno-studio, favorendo sia la condivisione delle esperienze, che l'interazione con medici e specialisti che hanno in cura i loro congiunti; si occupa di

far fronte alle esigenze economiche delle famiglie più indigenti; finanzia progetti di ricerca al fine di poter giungere a soluzioni terapeutiche.

Destinatari dell'attività

I pazienti e loro familiari, medici e operatori sociali.

Ruolo dei volontari

L'associazione, attraverso l'operato dei propri volontari, si impegna nella conoscenza, sensibilizzazione e promozione degli obiettivi dell'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Presenza agli eventi di principale interesse: convegni, iniziative di solidarietà, quali mercatini, spettacoli, eccetera.

Percorsi formativi che l'associazione realizza

Sta finanziando dottorati di ricerca per accrescere la conoscenza della malattia di Niemann Pick e delle malattie rare in generale. Sono stati inseriti, nel programma didattico 2010/2011 del corso di laurea triennale in Scienze e Tecniche Psicologiche dell'Università degli Studi "Carlo Bo" di Urbino, corsi monografici misti, in lingua inglese e italiana, sulla malattia di Niemann

Pick. Sono stati avviati workshop su tutto il territorio nazionale per continuare a sensibilizzare e approfondire la conoscenza della malattia di Niemann Pick tipo C.

È in programma un corso di formazione rivolto ai pazienti ed alle loro famiglie, pensato per offrire alle stesse l'opportunità di arricchire le loro conoscenze, al fine di poter affrontare al meglio la quotidiana realtà della malattia.

Ha finanziato inoltre Master Universitari di II livello, presso l'Università di Torino, con l'obiettivo di formare operatori professionali attraverso un percorso scientifico mirato alle problematiche specifiche delle malattie rare.

Notizie sulla patologia

La malattia Niemann Pick (NPD - Niemann Pick Disease) identifica un gruppo di malattie che interessano il metabolismo a causa di mutazioni genetiche specifiche.

Tre sono le forme più comunemente riconosciute; i sintomi sono variabili e nessun singolo sintomo dovrebbe essere utilizzato per includere o escludere la NPD come diagnosi.

La NPD tipo A comincia nei primissimi mesi di vita. I sintomi possono includere:

- un grande addome tra i 3 e i 6 mesi;



- ingrandimento della milza o del fegato;
- punto rosso della ciliegia nell'occhio;
- difficoltà d'alimentazione;
- perdita progressiva delle abilità motorie iniziali;
- un declino molto veloce che conduce alla morte entro due - tre anni. Il tipo B mostra sintomi più variabili (il coinvolgimento neurologico può essere leggero o assente) che compaiono solitamente dalla prima infanzia. La progressione è più lenta del tipo A e l'aspettativa di vita arriva all'età adulta.

Sono sintomi possibili:

- ingrandimento della milza o del fegato;
- punto rosso della ciliegia nell'occhio;
- respirazione difficoltosa (può richiedere l'ossigeno);
- infezioni ripetute del polmone.

La NPD tipo C interessa i bambini in età scolare, ma la malattia può comparire dalla prima infanzia all'età adulta.

I sintomi possono includere:

- ittero alla nascita (o subito dopo);
- una milza e/o un fegato ingranditi;
- difficoltà con i movimenti ascendenti e discendenti dell'occhio (paralisi verticale dello sguardo);
- insicurezza di portamento, confusione, problemi nel camminare

(“atassia”);

- difficoltà nell'articolare le membra (“distonia”);
- pronuncia difettosa, discorso irregolare (“disartria”);
- difficoltà nell'apprendimento e declino intellettuale progressivo (“demenza”);
- perdita improvvisa del tono del muscolo che può condurre a cadute (“cataplexy”);
- tremulti che accompagnano il movimento e, in alcuni casi, blocchi;
- problemi psichiatrici di causa sconosciuta negli anni negli adolescenti e negli adulti.

Associazione Italiana Sindrome di Williams ONLUS

Indirizzo: Piazza del Grillo, 1
00184 Roma

Telefono: 06 5741342

Fax: al momento non disponibile

E-mail:

aisw.nazionale@sindromediwilliams.org

Sito internet:

www.sindromediwilliams.org



Luoghi di intervento

Italia.

Chi siamo e cosa facciamo

L'Associazione Italiana Sindrome di Williams Onlus, patronata dalla Delegazione Granpriorale del Sovrano Militare Ordine di Malta, è nata nel Giugno del 1996, grazie alla volontà di un gruppo di genitori.

Si propone di realizzare la soluzione di problemi medici e sociali delle persone affette da Sindrome di Williams e delle loro famiglie. Ha come finalità la fornitura del supporto, senza fini di lucro, per consentire ai propri associati e alle loro famiglie di affrontare correttamente i problemi medici, legali e sociali connessi alla Sindrome di Williams.

Destinatari dell'attività

Le persone affette da Sindrome di Williams e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

Supporto alla Segreteria Nazionale per eventi vari.

Impegno minimo richiesto ai volontari

In base alla loro disponibilità.



Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Organizzazione Campi nazionali ed internazionali, percorsi di Autonomia, incontri con le famiglie, convegni, libri, opuscoli e brochure, dvd/cd.

Notizie sulla malattia

La sindrome di Williams-Beuren è caratterizzata da stenosi aortica sopravvalvolare (causata da un deficit di elastina, proteina elastica costituente il tessuto connettivo), ritardo mentale associato ad un carattere estremamente socievole ed estroverso anche con gli estranei (descritto come personalità da "cocktail party"), ritardo di crescita spesso associato ad insorgenza postnatale, invecchiamento precoce e un aspetto del volto caratterizzato da tratti grossolani, con palpebre edematose, epicanto (piega cutanea davanti alla palpebra), dorso nasale depresso e narici antiverse, bocca larga con labbra carnose, guance paffute con mandibola piccola. In Italia si contano attualmente circa 200 casi.

Presentano una compromissione all'emisfero destro, difficoltà visivo-spaziali e una dissociazione tra gli aspetti pragmatici, gli aspetti fonologici e sintattici del linguaggio. Presentano un ritardo mentale da lieve a medio con Q.I. tra 60 e 70.

La malattia, di origine genetica, è causata dalla mancanza (delezione) di un segmento del cromosoma 7 (nel 96% dei casi) o dall'inversione della stessa regione cromosomica (4% dei casi). Tra i geni presenti in questa regione vi è anche quello per l'elastina.

La maggior parte dei neonati WS manifestano coliti nel corso dei primi mesi di vita e forti difficoltà nel dormire.

In alcuni casi (normalmente nel corso del primo anno e solitamente all'improvviso) tali disturbi spariscono e i bambini cominciano a dormire meglio e a diventare "bambini felici".

La causa dei disturbi intestinali non è ancora perfettamente conosciuta e il periodo neonatale è, ovviamente, particolarmente stressante per la famiglia. Riguardo allo sviluppo motorio, i bambini WS normalmente cominciano a camminare in ritardo; ciò è dovuto ad una combinazione di fattori quali il coordinamento, l'equilibrio e la forza e, per gli stessi motivi, i bambini tendono ad avere difficoltà nella motricità fin dai primi mesi di vita.

I bambini WS sono comunicativi fin dalla primissima infanzia: pur non utilizzando il linguaggio (solo dopo i 18 mesi cominciano a usare parole singole), essi si esprimono attraverso il viso, gli occhi e con i gesti.

Possono mostrare facilità nell'apprendere canzoni, manifestando una buona memoria uditiva e senso musicale, ma cominciano a formare frasi a circa 3 anni; il linguaggio migliora e continua ad evolversi a partire dai 4 o 5 anni.



Associazione Lega del Filo d'Oro Onlus

Indirizzo: Via Montecerno, 1
60027 Osimo (An)

Telefono: 071.72451

E-mail: info@legadelfilodoro.it

Sito internet:

www.legadelfilodoro.it



Luoghi di intervento

Le attività riabilitative si sviluppano all'interno di quattro Centri: Osimo (An) (Sede principale e Centro di Riabilitazione); Lesmo (Mi) (Centro socio-sanitario residenziale); Molfetta (Ba) (Centro socio-sanitario residenziale); Termini Imerese (Pa) (Centro Sanitario di Riabilitazione).

Tuttavia alcuni servizi, quali il Centro Diagnostico e il Centro di Ricerca, mantengono la loro sede esclusiva ad Osimo.

I servizi sociali e socio-educativi sono svolti dalle sedi territoriali, presenti a Lesmo, Modena, Osimo, Roma, Napoli e Molfetta.

Le sedi territoriali sono un importante punto di riferimento per le persone sordo-cieche e plurimino-rate psicosensoriali e le loro famiglie.

Presso queste strutture, assistenti sociali e operatori lavorano in collaborazione con i servizi del territorio, avvalendosi anche di altre professionalità messe a disposizione dai Centri della Lega del Filo d'Oro, con l'obiettivo di aiutare gli utenti ad integrarsi nel contesto sociale e migliorare la loro qualità di vita.

Chi siamo, cosa facciamo

La Lega del Filo d'Oro, costituitasi nel 1964 e riconosciuta Ente Morale con D.P.R. n. 516/67, ha come fine la riabilitazione, l'educazione e l'assistenza delle persone sordo-cieche e pluriminorate psicosensoriali. Dal 1998 l'associazione è classificata come Onlus.

La sordo-cecità è la combinazione di una minorazione sia visiva che uditiva, totale o parziale. Quando al deficit visivo ed uditivo si associano altre disabilità (deficit motorio, intellettuale, danni neurologici, serie patologie organiche, malformazioni scheletriche, dentali, cardiovascolari, eccetera), le difficoltà si amplificano ulteriormente perché ogni disabilità influenza l'altra, creando difficoltà nella comunicazione, nell'accesso alle informazioni, nella mobilità e nell'autonomia.

La pluridisabilità limita lo sviluppo e la partecipazione alla vita di interazione. A tal proposito, ogni progetto educativo-riabilitativo è personalizzato e finalizzato a sviluppare le risorse residue ed incrementare, per quanto possibile, l'autonomia, l'indipendenza e la comunicazione della persona.

Destinatari dell'attività

Persone sordo-cieche e pluriminorate psicosensoriali di ogni fascia d'età.

Ruolo dei volontari

I volontari sono impiegati in tutti i settori delle attività e nelle diverse sedi. Ruolo altresì importante, logistico e di accompagnamento, assumono i volontari del servizio civile nell'attuazione di progetti specifici.

Impegno minimo richiesto ai volontari

L'impegno dei volontari dipende dai ruoli: i volontari del servizio civile garantiscono circa venticinque ore settimanali; gli altri volontari non hanno un impegno orario definito.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

La Lega del Filo d'Oro promuove numerose iniziative nel campo della divulgazione scientifica e della formazione, quali: giornate di studio rivolte al personale dei Centri, corsi di aggiornamento per il personale educativo-riabilitativo e sanitario, corsi di formazione base per volontari, seminari di studio, workshop, lezioni magistrali, conferenze e convegni nazionali e internazionali.

Notizie sulla patologia

Il 95% di tutto ciò che apprendiamo viene percepito attraverso la vista e l'udito. Chiudendo gli occhi e tappandosi le orecchie non si ha le



piena percezione di cosa vuol dire essere sordociechi.

Essere sordociechi e pluriminorati psicosensoriali significa:

- avere una disabilità congiunta della vista e dell'udito, congenita o acquisita;
- avere una minorazione di entrambi i canali sensoriali e un ritardo evolutivo;
- avere la minorazione di almeno uno dei due canali sensoriali accompagnata da ritardo mentale o evolutivo, deficit motori o problemi comportamentali, patologie organiche, danni neurologici.

Si tratta di disabilità che comportano serie limitazioni nella capacità di comunicare, nell'autonomia personale e nell'apprendimento, oltre a gravi difficoltà anche nella percezione dell'ambiente circostante e nelle relazioni interpersonali.

Associazione per l'aiuto dei Soggetti con Sindrome di Prader Willi e loro Familiari Onlus - Sezione Lazio

Indirizzo: Via degli Oliveti, 8
00019 Tivoli

Telefono: 348.3402965

E-mail: praderwillilazio@tiscali.it

Sito internet: www.praderwilli.it
(in collaborazione con la Federazione Nazionale)



Luoghi di intervento

Regione Lazio.

Chi siamo e cosa facciamo

Siamo un'associazione di famiglie del territorio regionale che tenta con molta fatica di aggregare altre famiglie e valutare insieme le necessità assistenziali e di cura.

Destinatari dell'attività

Le famiglie e i pazienti con Sindrome di Prader Willi.

Ruolo dei volontari

Informare sulle possibili strategie di cura e sui possibili percorsi assistenziali.

Impegno minimo

richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Prader Willi è un difetto genetico, presente fin dalla nascita, le cui cause per il momento sono sconosciute. I neonati, a causa di uno scarso tono muscolare (ipotonia), generalmente si nutrono e succhiano con difficoltà e spesso devono essere alimentati con biberon speciali o sonde. Riescono a stare seduti, strisciare e camminare più tardi dei loro coetanei. Tra i 2 o 4 anni, molti di loro sviluppano un appetito insaziabile che può dege-



nerare in un'obesità eccessiva se non viene subito controllata. Questo appetito, accompagnato da un facile aumento di peso, problemi di comportamento e temperamento testardo ed irascibile, sono i maggiori problemi associabili alla sindrome.

Associazione Scan Onlus

Indirizzo Sede legale:

Piazza Lapo Gianni, 5 - 00141 Roma

Indirizzo Sede operativa:

Viale dell'Università, 30 - 00185 Roma (in convenzione con la Provincia di Roma)

Telefono: 06.49914424

Indirizzo Sede operativa:

Via dei Sardi, 60 - 00185 Roma (in convenzione con la Provincia di Roma)

Telefono: 06.88970477

Fax: 06.88971079

Numero verde: 800719775

E-mail: ada.francia@uniroma1.it

Sito internet: www.scanonlus.it



Luoghi di intervento

L'associazione è ospite del Dipartimento di Neurologia e Psichiatria dell'Università Sapienza di Roma, dove si trova il gemello Centro di Neuroimmunologia Clinica, centro di riferimento riconosciuto dal Policlinico. L'associazione è nata a San Severino Marche; la Scan San Severino Marche è assistita e curata dal punto di vista sanitario dalla Scan di Roma.

Chi siamo e cosa facciamo

Scan significa Studio e Cura Autoimmunità Neuropsichiatriche. È stato un nome scelto dai volontari che hanno dato vita all'associazione. La spinta iniziale è stata l'esigenza di umanizzare un argomento di difficile interpretazione come le malattie rare. Alla fine degli anni '90, facendo spesso delle consulenze nei reparti immunologici, si incontravano pazienti che venivano "sballottati" da uno specialista all'altro. La Dott.ssa Francia, con i suoi collaboratori, decise di fare qualcosa di immediato per fronteggiare un'evidente carenza sanitaria-assistenziale.

La cosa più importante era quella di creare una rete di medici capaci di seguire contemporaneamente il percorso della malattia e di individuare scelte terapeutiche personalizzate e più adatte ai singoli casi



patologici.

A tal fine, nel 1999, è stata istituita un'associazione che avrebbe dovuto svolgere il ruolo di coordinatore di una rete in grado di accompagnare il paziente in un percorso spesso complicato.

Quando si parla di sistema immunitario, infatti, il campo d'intervento rischia di essere molto vago, sicuramente ampio, poiché molte sono le manifestazioni cliniche sindromiche, nelle quali una patologia del sistema immunitario può configurarsi e, conseguentemente molti sono gli specialisti, quali il reumatologo, l'immunologo, il neurologo, l'endocrinologo, il nefrologo, ad essere interpellati come medici competenti. Queste figure professionali per vari motivi raramente si confrontano ed altrettanto raramente riescono ad individuare interventi comuni e ben articolati.

Dal 1999 Scan Onlus, ha visitato più di 4000 pazienti e, di questi, circa un migliaio sono seguiti costantemente. Il "lavoro sul campo", prevede un ambulatorio settimanale per visite programmate ed una disponibilità quotidiana per le urgenze. Inoltre, consapevoli delle difficoltà di chi è affetto da queste malattie, l'associazione offre la possibilità di usufruire di sedute di psicoterapia, oltre che della diagnostica neuropsicologica.

Il sostegno che Scan Onlus tenta di offrire è proposto anche attraverso un numero verde, creato per permettere ai pazienti di comunicare più velocemente con i medici dell'associazione.

Un impegno dell'associazione è di riuscire ad arrivare ad una diagnosi precoce, necessaria per tutte le malattie e ancora di più in questo contesto, proprio a causa dell'interessamento, talora simultaneo, di molti sistemi ed apparati: la collaborazione e condivisione degli obiettivi da parte dei vari operatori del settore sono perciò indispensabili. Si sottolinea, pertanto, un altro fondamentale principio della Scan: l'operato dei medici è rivolto al servizio dei pazienti e non della malattia che intacca l'integrità delle persone.

Destinatari dell'attività

Sono le persone affette dalle patologie autoimmuni più importanti quali: il lupus eritematoso sistemico, la sindrome da antifosfolipidi, le vasculiti sistemiche ed isolate del sistema nervoso, le connettiviti, l'artrite reumatoide, la sindrome di Sjogren, le neuropatie disimmuni, la fibromialgia ed altre, meno note, e altrettanto invalidanti.

Ruolo dei volontari

I volontari sono giovani medici, studenti, psicologi, pazienti e familiari dei pazienti. Il loro ruolo è diversificato a seconda della loro attitudine. Comuni a tutti i volontari sono le attività di promozione dell'associazione e il supporto nelle manifestazioni e negli incontri scientifici e non (campagne di solidarietà, momenti ludici e di coesione di gruppo).

Impegno minimo richiesto ai volontari

L'impegno minimo è difficilmente valutabile. È ipotizzabile un pomeriggio a settimana, tempo necessario sia per il percorso assistenziale sia per la preparazione di eventi e in particolare per la disponibilità all'ascolto delle necessità dei pazienti.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Il progetto "Cerchi nell'acqua", che consiste in incontri di approfondimento trimestrali, su tematiche mediche e socio-assistenziali; le attività di formazione per medici di base per la sensibilizzazione e la conoscenza delle problematiche legate all'autoimmunità neuropsichiatrica; la collaborazione alla realizzazione del Master di II livello in Neuroimmunologia Clinica, proposto dal Centro di Neuroimmu-

nologia Clinica e diretto da Ada Francia per l'anno 2012 che si rivolge a medici, psicologi e biologi.

Notizie sulla patologia

Le malattie autoimmuni comprendono un lungo elenco di patologie rare che sono caratterizzate da un insieme di sintomi che coinvolgono differenti organi e generano una grande confusione tanto nel malato quanto nello specialista non esperto delle problematiche immunologiche.

Una lista che comprende tutte le possibili patologie risulta lunghissima, ma include ad esempio, le malattie sopra accennate: il lupus eritematoso sistemico, la sindrome da antifosfolipidi, le vasculiti sistemiche ed isolate del sistema nervoso, le connettiviti, l'artrite reumatoide, la sindrome di Sjogren, le neuropatie disimmuni, la fibromialgia eccetera.



Associazione del Lazio Sindrome X Fragile Onlus

Indirizzo: Via Panama, 68
00198 Roma

Telefono: 333.1094 461

E-mail: francobonsi@hotmail.com

Sito internet: www.xfragile.net



Luoghi di intervento

Le province del Lazio.

Chi siamo e cosa facciamo

L'associazione del Lazio riunisce un gruppo di famigliari di persone affette dalla sindrome x fragile ed alcuni volontari che collaborano alle attività di sostegno rivolte alle famiglie e per la sensibilizzazione verso l'esterno. Possono aderire all'associazione tutte le persone affette, i loro familiari e tutte le persone interessate. Gli scopi sociali senza fini di lucro dell'associazione sono i seguenti: riunire e aiutare le famiglie delle persone con sindrome x fragile e altre sindromi correlate al cromosoma x; contribuire allo studio e alla conoscenza di queste sindromi e a una aggiornata informazione sulle stesse; promuovere l'inserimento scolastico, lavorativo e sociale delle persone affette.

A tale scopo l'associazione si propone di intervenire il più possibile presso i genitori dei bambini affetti per consigliarli, alleviarne il carico psicologico e favorire il processo di integrazione dei loro figli; promuovere incontri tra le famiglie per un positivo scambio di idee ed esperienze; promuovere e organizzare ogni attività atta a favorire l'inserimento di tutte le persone affette nella società e la loro accettazione a

tutti i livelli; raccogliere per la più ampia divulgazione, ogni informazione sulla natura e sul trattamento della sindrome, sulle misure preventive rese disponibili dalla scienza; creare una rete di professionisti, formata da medici, operatori sanitari e sociali, per arrivare a una migliore assistenza e consulenza, con programmi personalizzati d'intervento per il recupero delle capacità residue delle persone affette; aumentare la conoscenza degli strumenti operativi, legislativi e previdenziali che possono migliorare il livello di vita delle persone affette; costruire, insieme agli Istituti di genetica delle Università romane più attente al problema, un valido supporto alle famiglie dopo la diagnosi, in una stretta collaborazione per creare insieme una migliore cultura della consulenza genetica, affinché la famiglia non si trovi isolata.

Destinatari dell'attività

Le persone affette da x fragile.

Ruolo dei volontari

Gli associati sono tutti volontari che prestano la propria opera nelle varie attività progettate.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è richiesto un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Progetto "Il filo di Arianna", promosso dalla Associazione Nazionale Sindrome X Fragile, è rivolto alle persone non adulte affette dalla sindrome, cioè ai "bambini ragazzi" che vivono in famiglia. Si tratta di un percorso scientifico sperimentale, in collaborazione con l'Università di Bologna, messo a punto dal Prof. Cuomo, docente di Pedagogia Speciale. Il progetto pedagogico prevede - dopo un check-up a carattere medico e psicologico dei partecipanti - la formazione dei genitori e di un educatore, il cosiddetto "amico", che applicheranno a casa la metodologia educativa acquisita durante gli incontri. La scelta dell'educatore è affidata alla famiglia stessa. Il programma educativo si fonda su un processo continuativo e coerente tra interno ed esterno, in casa e fuori casa, dove l'educatore-amico accompagna e guida le attività della persona con Sindrome X Fragile.

La formazione avviene attraverso una serie di incontri ai quali partecipano i ragazzi, i genitori e l'educatore-amico che sono organizzati dall'associazione nazionale ogni due mesi a Roma e prevedono consulenze e la supervisione del Prof. Cuomo, facilitata dall'uso di riprese video. Nelle giornate residenziali a



Roma, gli incontri sono aperti ad altre famiglie uditrici.

Si tratta, in sintesi, di una bussola che aiuta ad orientarsi nei ricordi, nei percorsi di pensiero, nei ragionamenti. Il progetto, multi ed interdisciplinare, non è un progetto terapeutico ma esclusivamente pedagogico, caratterizzato nell'area scientifica di Didattica dell'integrazione.

Gli interventi non sono sostitutivi di quelle attività che il "bambino/ragazzo" sta svolgendo, ma servono per orientare anche quanto si fa già con esito positivo, avendo una base metodologicamente concordata con i professionisti dell'area neuro scientifica e psicologica e congruente al quadro concettuale di riferimento. Con le istituzioni ed i servizi sociali s'intende creare delle complementarietà, delle reti sinergiche, una cooperazione che riesca a potenziare il campo d'indagine e d'intervento.

Notizie sulla patologia

La Sindrome X Fragile è la più comune forma di ritardo mentale di tipo ereditario e occorre con una frequenza di 1 su 4000 maschi e 1 su 6000 femmine. Il disturbo è originato dalla presenza sul cromosoma X di una porzione di materiale genetico instabile o una parziale rottura con la ripetizione trinucleotidica CGG

all'interno del gene FMR1. È possibile distinguere quattro tipi: normale (5-50 ripetizioni), intermedio (45-50 ripetizioni), premutazione (55-200 ripetizioni) e mutazione piena (oltre 200 ripetizioni).

Nei soggetti normali la tripletta è stabilmente trasmessa alla progenie. Per ragioni non ancora chiare, le ripetizioni nei tipi intermedio e premutato tendono e espandersi in dimensione durante la trasmissione alla generazione successiva.

I tipi premutati sono altamente instabili e nella trasmissione per via materna possono espandersi fino alla condizione di mutazione piena. Si verifica in questo modo l'insorgenza della Sindrome.

I sintomi principali sono i seguenti: ritardo mentale, incapacità di processare le informazioni senso-riali efficacemente; viso stretto e allungato, fronte e mandibole prominenti, orecchie larghe e sporgenti, testicoli grandi nei maschi, piedi piatti, iperestensibilità delle giunture, frequenti otiti, prolasso della valvola mitrale; difficoltà nel mantenere l'attenzione, iperattività e impulsività, difficoltà nell'apprendimento, disturbi del linguaggio, disagio a sostenere il contatto visivo, disagio a essere toccati; scarso tono muscolare, scarso senso dell'equilibrio.

AST Onlus - Associazione Sclerosi Tuberosa

Indirizzo: Via San Martino della Battaglia, 16 - 00185 Roma

Telefono: 06/65024216 - 338/6747922

E-mail: info@sclerosituberosa.org

Sito internet:

www.sclerosituberosa.org



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale, regionale e provinciale.

Chi siamo e che cosa facciamo

Le attività associative si sono diversificate e strutturate nel tempo:

- supporto alla ricerca scientifica attraverso il finanziamento annuale di progetti di ricerca e borse di studio;
- consulenza telefonica per indirizzare verso gli specialisti o per quesiti di tipo medico e/o legale;
- progetto "Conoscere la ST", campagna di sensibilizzazione e informazione rivolta a medici e cittadini allo scopo di diffondere la conoscenza della patologia;
- organizzazione annuale della Festa Nazionale della sclerosi tuberosa durante il mese di Maggio;
- aggiornamento del sito web
- pubblicazione della rivista trimestrale Aesseti News, inviata ai soci e ai sostenitori e diffusa nell'ambiente medico;
- pubblicazione di libri, cd, filmati sulla St e su esperienze ad essa collegate;
- organizzazione annuale di una vacanza associativa residenziale - Progetto "Stare Assieme" - per permettere lo scambio e la creazione di legami solidali tra quanti affrontano tutti i giorni le problematiche legate alla disabilità e per



sperimentare percorsi di autonomia;

- iniziative di raccolta fondi per la conduzione delle diverse attività, attraverso l'organizzazione di spettacoli (concerti, spettacoli teatrali), eventi sportivi (partecipazione al Derby del Cuorem, a partite e campionati di calcio e altri sport), la realizzazione di bomboniere solidali, la vendita di prodotti natalizi e pasquali, le lotterie, la partecipazione a manifestazioni fieristiche e mercatini attraverso i quali l'associazione si fa conoscere;
- fa parte della Consulta Nazionale dell'Istituto Superiore della Sanità e Ministero della Salute;
- fa parte di UNIAMO (Federazione italiana Malattie Rare, che rappresenta circa 80 associazioni italiane di malattie rare);
- fa parte di EURORDIS (Federazione di associazioni non governativa, incentrata sui malati, che rappresenta oltre 400 organizzazioni di malati in 40 paesi).

Ogni anno vengono realizzate manifestazioni e si svolgono attività organizzate dall'AST che sono ormai diventate un appuntamento fisso:

- due Assemblee Nazionali: a Roma in primavera, in una diversa regione d'Italia in autunno;
- uno o due corsi di aggiorna-

mento medico-scientifico all'anno;

- Giornata Mondiale delle Malattie Rare (Rare Disease Day) ogni 28 Febbraio;
- Giornata per la sensibilizzazione sulla Sclerosi Tuberosa, 22 Maggio ricorrenza di Santa Rita.

Destinatari dell'attività

Le persone malate ed i loro familiari; il personale socio-sanitario coinvolto nella ricerca e nella cura.

Ruolo dei volontari

Il ruolo dei volontari è ampio e copre tutte le attività elencate.

Impegno minimo richiesto ai volontari

L'impegno minimo è commisurato alla disponibilità di tempo dei volontari.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

La formazione si esplica attraverso i Corsi di aggiornamento sugli aspetti clinici della ST in diverse regioni italiane con tavole rotonde tra medici, persone affette e familiari; i Seminari di formazione e di supporto su tematiche connesse ai temi della disabilità (inerente la ST e non solo) e del mutuo-aiuto, rivolti ad operatori, persone affette, familiari, cittadini.

Notizie sulla patologia

La sclerosi tuberosa è una malattia genetica a trasmissione autosomica dominante che interessa più organi tra cui il cervello, i reni, il cuore, la retina e i polmoni. È dovuta ad un difetto nel controllo della proliferazione e differenziazione cellulare, tale per cui si sviluppano amartomi multipli (angiomiolipomi renali, angiofibromi cutanei, astrocitomi gigantocellulari cerebrali e retinici, rabdomiomi cardiaci e linfangiolemiomiomi polmonari) in diversi organi, la cui funzione può alla fine risultare compromessa. I sintomi neurologici principali sono il ritardo mentale, l'epilessia, disturbi psichiatrici e problemi comportamentali.



Azzurra - Associazione Malattie Rare Onlus

“Siamo angeli con un’ala soltanto e possiamo volare solo restando abbracciati”

Indirizzo: Alfredo Sidari c/o Ospedale Infantile Burlo Garofolo
Via dell’Istria, 65/1 - 34137 Trieste

Telefono: 040 3785467
347 1897873

E-mail: azzurra@burlo.trieste.it

Sito internet:

www.azzurramalattierare.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L’associazione è stata fondata nel Duemila dal referente Alfredo Sidari, si occupa di bambini ed opera in due direzioni: vuol essere di sostegno alle famiglie colpite da malattie rare, attivando gruppi di auto-aiuto e formando alcuni volontari che possano essere presenti sia all’interno delle famiglie sia all’interno dell’Ospedale infantile Burlo Garofolo di Trieste nei momenti di degenza dei bambini. Inoltre vuole essere di stimolo per la ricerca sulle malattie genetiche, sostenendo borse di studio e/o lavoro, acquistando apparecchiature, finanziando convegni e incontri volti a far conoscere una realtà molto spesso sconosciuta.

AZZURRA ha costruito il suo percorso e le sue attività con la convinzione che per questi bambini c’è “molto da fare”, e che se una famiglia ha un supporto psicologico, concreto e mirato alle proprie necessità, riesce a trovare un giusto equilibrio per offrire a questi bambini una vita serena e dignitosa.

Navigando sul sito indicato si possono cogliere le opportunità di aiutare l’associazione con un impegno in termini di tempo o in termini economici.

Sono attivi i seguenti progetti:

Musicoterapia Antonella Grusovin

Realizzazione di attività di musicoterapia per i pazienti portatori di disabilità, finalizzato al miglioramento dell'attività di relazione e socializzazione.

Sportello di ascolto Laura Berenini

Proseguo degli incontri di auto-aiuto, sia individuali che di gruppo tra le famiglie, con la supervisione di un Gestalt Counsellor, attraverso interventi di ascolto attivo ed empatico, al fine di sostenere i familiari nella gestione dei disagi e della quotidianità ed accompagnarli nel proprio percorso esistenziale.

Genitorialità Arianne Fonda

Sostegno alle famiglie di pazienti affetti da patologia rara: assistenza per tutti gli aspetti sanitari, sociali, amministrativi e fiscali, sostegno psicologico.

Servizio 4 Passi

Servizio 4 passi (assistenza domiciliare: infermieri, operatori socio-sanitari e operatori educatori) atto a sollevare la coppia di genitori, che ogni giorno vive la fatica di accudire il proprio figlio, offrendo loro la possibilità di recuperare uno spazio esterno da dedicarsi, ad esempio una passeggiata, una serata al cinema eccetera.

Nuovo progetto Fisioterapista

Realizzazione di servizio di fisioterapia domiciliare ad integrazione di quella fornita dal servizio pubblico sanitario.

Orpha-dent. Dott.ssa Gabriella Clarich, Dott. Michele Callea, igienista Francesca De Giorgi

Collaborazione con l'IRCSS nella realizzazione di un servizio per cure odontoiatriche per pazienti affetti da patologia rara, in particolare modo per l'effettuazione delle visite odontoiatriche domiciliari.

Stampe pubblicitarie e consulenze esterne

Impaginazione e stampa del volume realizzato in occasione del decennale dell'associazione (2000-2010) contenente i risultati della indagine socio-sanitaria sulle condizioni delle persone affette da patologia rara e dei loro familiari, svolta nel corso del 2008-2009. Stampa del bilancio sociale del decennio 2000-2009 di Azzurra.

Il medico risponde

Collaborazione con il Burlo per il Portale Netgene, che ha la finalità di rafforzare i sistemi di comunicazione/informazione in materia di malattie genetiche rare. AZZURRA intende contribuire alla realizzazione e mantenimento del portale



Netgene, sostenendo le spese di sviluppo ed aggiornamento del sito (con un contributo per specialisti che si occupano del portale) e allo stesso tempo contribuendo all'attività di consulenza telefonica che verrà svolta da alcuni medici specialisti in Genetica Medica e Pediatria.

Pubblicità

Attività di divulgazione, informazione e conoscenza sulle problematiche che riguardano le malattie rare, attraverso stand, momenti pubblici d'incontro eccetera.

Contributo economico alle famiglie

Contributi economici alle famiglie di pazienti affetti da patologia rara per il sostentamento di spese connesse con la situazione di disagio individuale.

Dottorati di ricerca amici Fincantieri e Wartsila

Finanziamento di progetti di ricerca scientifica e dottorati di ricerca dell'IRCSS Burlo Garofolo. Il finanziamento di questa borsa di dottorato rafforza concretamente la collaborazione tra Azzurra, Il Burlo Garofolo e l'Università di Trieste nello sviluppo della ricerca sulle malattie rare.

Congresso nazionale

In occasione del decimo anniversario dell'associazione, in collaborazione con l'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico Ospedale Infantile Burlo Garofolo, si organizzerà un convegno nazionale che si terrà a Trieste nel 2012, dal titolo: Giornata delle Malattie Rare.

Bando Burlo

Finanziamento di un progetto di ricerca relativo ad una o più malattie metaboliche rare, con durata massima di due anni.

Attualmente sono seguite 70 famiglie, di cui:

- 49 casi a Trieste, 34 minori (15 adulti),
- 9 casi in regione F.V.G., 7 minori (2 adulti)
- e 12 casi da altre Regioni d'Italia, 10 minori (2 adulti).

Destinatari delle attività

Le famiglie colpite da malattie rare.

Ruolo dei volontari

I volontari svolgono attività di sostegno e collaborazione all'interno della famiglia e dentro la struttura ospedaliera.

Impegno minimo richiesto ai volontari

In base alla disponibilità dei volontari.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione cura la formazione dei volontari che assistono le famiglie; organizza convegni e pubblica opuscoli informativi sulle patologie rare.

Notizie sulle patologie

Il problema della diagnosi e della cura delle malattie rare è uno degli aspetti emergenti della sanità del 2000. Con il termine di malattie rare si identifica un vasto gruppo di patologie, per la quasi totalità di origine genetica, con un'incidenza complessiva di circa 1:1000 nati. La prevalenza individuale si aggira invece su un caso ogni 20.000 - 200.000 abitanti. A tutt'oggi sono stati identificati 7.000 tipi di malattie così classificate e si stima che rappresentino almeno il 10% del carico complessivo di malattia nella popolazione generale.

Nella maggior parte dei casi si tratta di malattie croniche, gravemente invalidanti che costringono i pazienti e le loro famiglie alla ricerca di strutture sanitarie in grado di affrontarle.



COGEMAR Onlus
Coordinamento Genitori Malattie
Rare

Indirizzo: Via Tommaso Albinoni
4, 00124 Roma

Telefono: 333.6320001

E-mail: cogemar13@gmail.com

Sito internet: www.cogemaronlus.it



Luoghi di intervento

XIII Municipio e Roma.

Chi siamo e cosa facciamo

Il COGEMAR, Coordinamento Genitori Malattie Rare, nasce il 22/04/2010 durante un'assemblea presso il Parco della Madonnetta, alla presenza di circa 30 persone, con l'obiettivo comune di ampliare e migliorare la qualità della vita, sia dei pazienti affetti dalle malattie rare che dei loro familiari. Il Coordinamento funge da collante tra coloro che vivono la dimensione delle malattie rare e le Istituzioni, sia sociali che sanitarie, preposte a tale scopo.

Il compito principale di COGEMAR è coinvolgere i genitori, divulgare informazioni e sensibilizzare sulla patologia al fine di migliorare il presente e il futuro delle persone coinvolte.

L'associazione ha svolto le seguenti azioni:

- 11/06/2010 - Firma del Protocollo d'Intesa per le malattie rare con il municipio XIII di Roma;
- da Giugno a Settembre 2010 -Progetto nessuno Escluso (sono stati realizzati sette eventi);
- 26/09/2010 - Presentazione dell'associazione attraverso l'evento "Ricominciamo con dire la Nostra", patrocinato dal Tribunale Ordinario di Roma e dal Municipio XIII;

- Settembre 2010 - Inizio attività dello sportello informatico c/o il municipio con sede in Via Passeroni 24 e del Punto Unico di Accesso Asl RmD in Via di Casal Bernocchi 73.

- Novembre 2010 - Partecipazione ai lavori dei forum per il Piano Regolatore Sociale sulla Salute, la Disabilità, il Disagio Mentale e i Minori e Famiglia;

- 16 Dicembre 2010 - Saluto natalizio con gli associati, gli amici e i rappresentanti del XIII municipio;

- 04/03/2011 - Evento "Abili insieme in maschera", patrocinato da Regione Lazio, Tribunale di Roma e Municipio XIII;

- 22/05/2011 - Parata "moto bike" pro "1 di noi";

- 24/05/2011 - Evento "1 di noi" con mostra fotografica e Tavola rotonda dal titolo: "Integrazione Socio-Sanitaria delle Malattie Rare, quali strategie nel territorio";

- attivazione delle richieste di collaborazione progettuale con la Asl di Rieti e i Municipi IV, VIII, XI e XII.

Destinatari dell'attività

I genitori dei bambini affetti da malattie rare.

Ruolo dei volontari

Partecipazione agli eventi organizzati dall'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Partecipazione agli eventi in programma e alle iniziative a cui l'associazione aderisce.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Ad oggi nessuno.

Notizie sulla patologia

Siamo un gruppo di genitori del XIII municipio di Roma che ci siamo uniti per ampliare e migliorare la qualità della vita sia dei pazienti affetti da malattie rare che dei familiari. Il Coordinamento nasce con lo scopo di essere collante tra e per coloro che vivono la dimensione delle malattie rare e le istituzioni preposte sia sociali che sanitarie. Tale iniziativa tende ad una più ampia conoscenza delle tematiche delle malattie rare sul territorio. Definizione di malattia rara: le malattie rare sono numerose patologie, accomunate dalla bassa frequenza nella popolazione; tuttavia, non esiste una definizione universalmente accettata. Da criteri definiti dalla Unione Europea sono considerate rare le malattie che hanno una prevalenza non superiore a 5 su 10.000 abitanti. Le malattie rare sono circa 6.000 e sono molto diverse fra loro. Spesso sono di origine genetica e colpiscono in grande percentuale i bambini.



Cometa ASMME Onlus
Associazione Studio Malattie
Metaboliche Ereditarie

Indirizzo: Via Monte Sabotino, 12/a
35020 Ponte San Nicolò (Pd)

Telefono: 049.8962825

Fax: 049.6888108

E-mail: info@cometaasmme.org
info@cometaasmme.org

Sito internet:

www.cometaasmme.org

www.cometaasmme.org



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Cometa ASMME, nata nel 1992 dall'unione di un gruppo di famiglie con figli colpiti da malattie metaboliche ereditarie, si pone come obiettivo quello di affrontare le difficoltà legate sia alla malattia, che al contesto socio-sanitario.

L'associazione conta oltre 3.500 soci e rappresenta più di 500 pazienti provenienti da tutta Italia e curati presso l'Unità Operativa Complessa malattie metaboliche ereditarie, all'interno del Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova, diretta dal Dott. Alberto Burlina.

Oltre a sostenere le persone colpite da malattie metaboliche ereditarie e le loro famiglie, l'associazione promuove e finanzia attività di ricerca e di studio ed è quotidianamente impegnata a sensibilizzare l'opinione pubblica e le Istituzioni Sanitarie, al fine di migliorare la conoscenza sulle MME e qualificare l'assistenza medica sui malati.

Grazie all'intensa attività di volontariato, alla generosità di tantissime persone e alle innumerevoli iniziative di solidarietà che l'associazione ha intrapreso in questi anni attraverso una costante raccolta fondi, Cometa ASMME, ha acquistato

particolari apparecchiature scientifiche, tra le quali la "Tandem Mass Spettrometria" per la diagnosi precoce e lo studio di nuove patologie, che ha donato all'Azienda Ospedaliera di Padova. Le apparecchiature vengono utilizzate all'interno dell'Unità Operativa Complessa MME. Ha inoltre finanziato borse di studio e contratti a progetto per personale medico e non, per un importo di oltre € 900.000,00.

Destinatari dell'attività

Le persone colpite da MME e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

Attività di sostegno alle famiglie e di raccolta fondi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non c'è una richiesta di impegno minimo, ma il coinvolgimento dei volontari è notevole.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Finanziamento di attività di ricerca e di studio della patologia e diffusione delle informazioni direttamente spendibili.

Notizie sulla patologia

Le malattie metaboliche ereditarie sono malattie che colpiscono i bam-

bini generalmente nei primi anni di vita. Sono malattie gravi che, se non riconosciute, causano gravi handicap fisici e mentali e spesso sono causa di morte precoce. Per meglio comprendere cosa sia una malattia metabolica dobbiamo pensare che il nostro organismo è un sistema complesso di reazioni chimiche così dette "vie metaboliche", regolate da "semafori" propriamente detti enzimi. La malattia metabolica si manifesta quando manca o è mal funzionante uno di questi semafori; pertanto nel nostro organismo la mancanza di un enzima comporta, da una parte un accumulo di sostanze (spesso tossiche) e dall'altra la mancanza di substrati vitali per l'organismo. Recentemente per alcune di queste malattie metaboliche è possibile ricostruire questi semafori artificialmente e ciò è possibile con una terapia sostitutiva, terapia che però deve continuare per tutta la vita.



**DEBRA Italia Onlus Associazione
per la Ricerca sull'Epidermolisi
Bollosa**

Indirizzo: Via Pietro Mascagni, 152
00199 Roma

Tel/fax: 06.53098688

Cell.: 331.6085084

E-mail:

segreteria@debritaliaonlus.org

Sito internet:

www.debritaliaonlus.org



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

DEBRA Italia Onlus - Associazione per la ricerca sull'Epidermolisi Bollosa (EB) - nasce nel 1990 su iniziativa di familiari e pazienti, determinati ad assicurare ai loro figli una migliore qualità della vita.

Per scopo statutario DEBRA Italia Onlus diffonde la conoscenza della patologia e supporta malati e famiglie, informandoli sulle più importanti acquisizioni scientifiche e cliniche. Inoltre, fornisce assistenza nell'orientamento presso i centri clinici accreditati a trattare la patologia.

La mission consiste nell'allargare e consolidare le iniziative tese, ieri come oggi, ad agevolare la ricerca medica e a migliorare la qualità della vita delle persone affette dalla patologia. Con gli anni l'attività di DEBRA Italia Onlus si è notevolmente estesa. Attualmente essa comprende:

- centri di riferimento multi specialistici;
- attività congressuale e informazione medico-scientifica;
- borse di studio e di ricerca e aggiornamenti medico-scientifici in collaborazione con i principali centri nazionali e internazionali;
- attività di sostegno socio-sanita-

rio alle famiglie e rapporti con le istituzioni;

- campagne di sensibilizzazione sociale.

Inoltre, l'associazione ha partecipato ai lavori della Commissione Nazionale Malattie Rare, istituita presso il Ministero della Salute, che nel 2001 ha prodotto il Regolamento Nazionale Malattie Rare (DDL 279/2001) ed è consociata a UNIAMO Fimr Onlus - Federazione Italiana Malattie Rare e a EURORDIS.

Fra i più importanti progetti che Debra Italia Onlus ha contribuito a realizzare:

- la prima stanza EB al mondo, presso il Bambino Gesù di Roma (Marzo 2010).
- la raccolta fondi per il progetto di ricerca del Prof. De Luca - CMR di Modena (240.000,00 euro solo nel 2009).

Destinatari dell'attività

I malati di EB e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

I volontari partecipano a tutte le attività sopra descritte.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è indicato un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Organizza corsi di orientamento per gli operatori socio sanitari che lavorano nei centri clinici accreditati.

Notizie sulla patologia

L'EB, internazionalmente conosciuta anche come "Sindrome dei Bambini Farfalla", a causa dell'estrema fragilità della pelle che ricorda appunto la delicatezza delle ali di una farfalla, è una rara malattia genetica ereditaria, caratterizzata da formazione di bolle e lesioni della pelle e delle mucose interne, simili a quelle presenti nelle ustioni di II e III grado, tramite frizione, anche la più lieve e a volte persino spontaneamente.

Debra Italia Onlus si occupa di tutte le forme di Epidermolisi Bollosa e lavora a stretto contatto con il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena, in particolar modo con il Prof. De Luca, Direttore del Centro e Ricercatore di fama internazionale, il primo ad aver realizzato, nel 2005, la prima terapia genica al mondo su un paziente con EB Giunzionale.

Le forme in cui si manifestano variano da quella relativamente lieve a quella invalidante, fino alla più grave e letale. La EB si trasmette dai genitori al bambino: nel caso di ere-



ditarietà dominante solo un genitore è affetto da EB; nel caso di ereditarietà recessiva i genitori sono entrambi portatori.

In generale le bolle possono essere ristrette a specifiche aree, per esempio mani o piedi, o possono interessare vaste aree del corpo: questa tendenza è presente di solito fin dalla nascita. La formazione di bolle è costante e lascia cicatrici il cui continuo processo può determinare la fusione delle dita e la contrazione delle mani. L'anemia è una conseguenza diffusa; inoltre possono insorgere tumori e problemi nefrologici; in alcuni casi è necessario applicare la terapia del dolore. EB può colpire altre mucose interne, compresi gli occhi e l'ano, causando dolore e sconforto.

Nel mondo EB interessa 500 mila persone ed è presente in tutte le popolazioni e in entrambi i sessi.

Associazione PARENT PROJECT Onlus

Indirizzo Sede operativa:

Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma

Telefono: 06.66182811

Numero Verde: 800943333

E-mail:

associazione@parentproject.it

Sito internet: www.parentproject.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

PARENT PROJECT Onlus, fondata nel 1996, è un'associazione di genitori impegnata, attraverso specifici progetti sociali, nel finanziamento della ricerca scientifica e nel sostegno dei familiari e dei pazienti affetti dalla distrofia di Duchenne e Becker. Nell'ambito dei progetti di ricerca, individuati da una commissione scientifica (peer review) e finanziati grazie alle campagne di raccolta fondi e alle donazioni, si stanno raggiungendo risultati molto incoraggianti; alcuni di questi studi, infatti, sono nella fase di sperimentazione sull'uomo. Inoltre, l'associazione per diffondere le conoscenze acquisite in ambito mondiale, organizza congressi d'approfondimento sull'avanzamento degli studi di ricerca e sulle nuove tecniche terapeutiche multidisciplinari dedicati ai pazienti e alle loro famiglie; realizza corsi di formazione e di aggiornamento per medici, fisioterapisti, fisiatri, pneumologi, ortopedici, neurologi e, più in generale, pediatri.

Dal 2002 ha attivato il Centro Ascolto Duchenne (CAD), un servizio gratuito rivolto alle famiglie, agli associati e aperto a medici, specialisti e operatori interessati ad ap-



profondire le proprie conoscenze. L'équipe di assistenti sociali e psicologi del CAD, che ha sede in Lombardia, Piemonte, Marche, Toscana, Lazio, Sardegna, Puglia, Calabria e Sicilia, segue oltre 600 nuclei familiari con progetti di orientamento personalizzato che prevedono continui aggiornamenti sui trattamenti specialistici, sull'avanzamento della ricerca scientifica, sui Centri di Riferimento e sugli ausili. Inoltre, contattando il CAD nazionale, è possibile usufruire di un servizio di assistenza legale e di consulenza psicologica. Nel 2008 ha realizzato il primo Registro Italiano Pazienti DMD/BMD che raccoglie tutti i dati clinici e genetici dei pazienti.

PARENT PROJECT Onlus è iscritta al Registro Nazionale delle Associazioni di Promozione Sociale; è nel Direttivo del Coordinamento Nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici (CNAMC) di Cittadinanzattiva; fa parte della Consulta delle Malattie Neuromuscolari istituita nel 2009 dal Ministero della Salute e collabora con l'AIM (Associazione Italiana Miologia).

Destinatari dell'attività

I pazienti, le famiglie e gli specialisti/ricercatori interessati alla patologia.

Ruolo dei volontari

I volontari di PARENT PROJECT si impegnano a sensibilizzare e informare l'opinione pubblica sulla Distrofia Muscolare Duchenne/Beccker. Sono parte attiva nella realizzazione di eventi (cene solidali, banchetti in piazza, concerti, spettacoli teatralieccetera) volti alla raccolta fondi e sviluppano sul proprio territorio le campagne nazionali promosse dall'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è indicato un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Aggiornamento dei database relativi alla patologia, organizzazione di corsi di formazione nell'ambito della presa in carico globale della patologia, congressi scientifici e consulenze per famiglie e specialisti coinvolti.

Notizie sulla patologia

La Distrofia Muscolare di Duchenne colpisce 1 su 3.500 bambini maschi nati vivi. Secondo i dati pubblicati in ambito europeo, in Italia sono oltre 5.000 le persone affette dalla malattia, per le quali manca ancora oggi un protocollo terapeutico, centri di riferimento,

sostegno alla diagnosi e una cura. La malattia, nota fin dalla seconda metà del secolo scorso, colpisce esclusivamente i maschi, con rarissime eccezioni, a causa dell'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma X che contiene le informazioni per la produzione di una proteina: la distrofina. Questa condizione, rende la membrana cellulare permeabile ad alcune sostanze, causando l'esplosione della cellula e la sua morte.

I primi sintomi si manifestano, generalmente, tra i 2 e i 6 anni; la malattia colpisce inizialmente i muscoli profondi delle cosce e delle anche, provocando un'andatura dondolante. I bambini tendono a camminare sulle punte, hanno difficoltà a rialzarsi da terra, a saltare, a salire le scale, camminando si stancano con facilità e, di solito, non riescono ad andare in bicicletta.

Col tempo, man mano che le cellule muscolari muoiono, è tipico lo sviluppo di una posizione "lordotica" che tende a bilanciare la debolezza dei muscoli pelvici portando avanti la pancia. Un aspetto da tenere sotto controllo è, quindi, l'eccessiva o asimmetrica curvatura della spina dorsale.

Le cadute diventano sempre più frequenti nel periodo che precede la perdita della capacità di cammi-

nare; verso gli 11 anni, generalmente il ragazzo è costretto a muoversi su una sedia a rotelle. Progressivamente, la degenerazione colpisce il cuore e anche i muscoli respiratori - diaframma e intercostali - fino a rendere necessaria la ventilazione assistita.



FOP Italia Onlus

Indirizzo: Via Massa, 16
38063 Avio (Tn)

Telefono: 0464.685091

E-mail: info@fopitalia.it

Sito internet: www.fopitalia.it

Per la Provincia di Roma:

Maria Marcheselli

Telefono: 3277004183

E-mail: maria-marcheselli@libero.it



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

L'Associazione FOP Italia Onlus nasce nel 2006 per volontà di due famiglie con bambini ammalati di FOP, che incontratesi hanno condiviso la necessità di creare uno spazio di scambio e aggiornamento per il sostegno reciproco.

L'associazione, costituita principalmente da pazienti, genitori e familiari di persone malate di FOP, si pone come obiettivo quello di stimolare e mantenere vivo l'interesse pubblico sui problemi legati alla malattia, attraverso la promozione e il sostegno alla ricerca scientifica, utilizzando la raccolta fondi. Inoltre, l'associazione supporta la nascita di gruppi di lavoro, di associazioni e di progetti scientifici medici per lo studio della FOP, sollecitando, oltre tutto, l'emanazione di specifici provvedimenti legislativi.

Destinatari dell'attività

I malati ed i loro familiari.

Per una persona colpita da FOP è estremamente importante poter parlare con qualcuno che capisca le difficoltà che si devono affrontare. Ed è per questo che l'associazione cerca di porre fine all'isolamento passato, mettendo in contatto tra

loro le persone affette dalla malattia. Inoltre, contribuisce al miglioramento dell'informazione circa le necessità e i supporti indispensabili ai malati e alle loro famiglie, in particolare indirizzando sulle possibilità di cure, terapie, luoghi di assistenza e primo intervento.

Ruolo dei volontari

I volontari partecipano a tutte le attività dell'associazione.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è indicato un impegno minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

L'associazione organizza incontri, dibattiti, conferenze e manifestazioni per promuovere la conoscenza della malattia e sollecitarne lo studio.

Notizie sulla patologia

FOP significa Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: è una malattia genetica rarissima nella quale dei frammenti di ossa si manifestano nei muscoli, nei tendini, nei legamenti e in altri tessuti connettivi. I bambini colpiti da FOP hanno un aspetto del tutto normale alla nascita, eccezione fatta per una

deformazione congenita dell'alluce. Entro i 20 anni, dolenti noduli fibrosi si sviluppano nel collo, nel dorso, e nelle spalle. Questi noduli poi diventano ossa con un processo biochimico chiamato ossificazione eterotopica.

In seguito FOP progredisce lungo il tronco e gli arti, rimpiazzando i muscoli sani con frammenti di ossa dall'aspetto normale. Questi frammenti o ponti bloccano gravemente la mobilità delle articolazioni. Se si cerca di rimuoverli chirurgicamente si scatena un'ulteriore e ancora più aggressiva ossificazione, poiché ogni tipo di trauma, quale appunto, un intervento chirurgico, una caduta, un'iniezione intramuscolare, accelerano il decorso della FOP.

Il decorso della FOP è altamente variabile e imprevedibile. In alcune persone, la malattia si sviluppa velocemente, mentre in altri il processo è più graduale. Per alcune persone possono passare dei mesi, perfino degli anni, senza subire una crisi di ossificazione; per altre il processo di ossificazione non dà tregua. Per tutte le persone, l'ossificazione può avvenire improvvisamente o a seguito di un trauma, colpendo qualsiasi muscolo.

FOP non solo causa la produzione di osso eccessivo, ma porta alla formazione di un secondo scheletro



che avvolge i muscoli. Il paziente si trova rinchiuso in una gabbia di ossa senza possibilità di uscirne. Si stima che nel mondo vi siano 2.500 persone affette da FOP, ovvero una ogni 2 milioni. Nonostante la rarità di casi, la ricerca ha fatto importanti scoperte per quello che riguarda le tappe fondamentali della formazione scheletrica e la scoperta dell'anomalia del gene ACVR1.

FSHD Italia - Associazione per la Distrofia Muscolare Fascio Scapolo Omerale

Indirizzo: P.zza Attilio Omodei Zorini, 33/34 - 00166 Roma

Telefono: 06.6243127

E-mail: info@fshditalia.org

Sito Internet: www.fshditalia.org



Luoghi di intervento

Roma.

Chi siamo e cosa facciamo

FSHD Italia è un'associazione Onlus che ha come scopo la promozione della ricerca e il sostegno alla malattia.

Destinatari dell'attività

I pazienti affetti da distrofia muscolare facio-scapolo-omerale.

Ruolo dei volontari

Pianificazione delle attività e ricerca fondi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Due ore al mese.

Percorsi formativi che l'associazione realizza

In via di programmazione.

Notizie sulla patologia

La distrofia facio-scapolo-omerale è una malattia caratterizzata da debolezza ed atrofia muscolare delle zone del corpo che sono colpite più spesso: i muscoli del viso, le scapole e la parte superiore delle braccia.

I segni della FSHD di solito compaiono in adolescenza, con gravità molto varia. In molti casi la malattia diventa visibile in età avanzata: rari casi gravi si manifestano durante



l'infanzia. La conseguenza è una significativa e progressiva perdita dell'autonomia motoria.

La prevalenza della malattia è stata finora stimata di 1 caso ogni 20.000 individui, ma i test diagnostici più perfezionati suggeriscono una frequenza fino ad 1 caso ogni 7.500/10.000 individui.

La debolezza dei muscoli del viso e delle spalle è il primo sintomo: la debolezza dei muscoli facciali rende difficile alzare gli angoli della bocca quando si sorride, bere da una cannuccia o fischiare.

La debolezza nei muscoli intorno agli occhi può impedire di chiudere gli occhi completamente durante il sonno, il che comporta la secchezza degli occhi e altri problemi alla vista.

La debolezza dei muscoli delle spalle tende a rendere le scapole sporgenti, segno noto come scapole alate.

La debolezza muscolare progredisce nel corso di decenni e può diffondersi in altre parti del corpo: l'indebolimento delle gambe porta a una condizione chiamata "goccia del piede", che accresce il rischio di cadute.

La debolezza delle anche e del bacino rende difficile l'esercizio del salire o il camminare per lunghe distanze. Inoltre si accentua la lordosi a causa della debolezza dei muscoli

addominali. Circa il 20 per cento delle persone colpite richiede l'uso della sedia a rotelle.

Ulteriori sintomi possono includere problemi all'udito e anomalie nella retina.

GILS Onlus - Gruppo italiano per la lotta alla sclerodermia

Indirizzo: c/o Fondazione IRCCS
Cà Granda Ospedale Maggiore
Policlinico - Padiglione Litta
Via F. Sforza 35, 20122 Milano.

Telefono: 0255199506

Fax: 0254100351

E-mail: gils@sclerodermia.net

Sito internet: www.sclerodermia.net



Luoghi di intervento

Territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo:

Il GILS - Gruppo italiano per la lotta alla sclerodermia Onlus di diritto dal 1997, è nato a Milano nel 1993. È iscritta al Registro del Volontariato della Regione Lombardia con decreto n° 1671/97 F. 543 e ha punti di riferimento su tutto il territorio nazionale.

Le finalità prioritarie del GILS sono:

- sensibilizzare e informare sulla patologia;
- puntare alla diagnosi precoce;
- fornire informazioni utili per migliorare la qualità della vita;
- promuovere iniziative che facciano crescere la consapevolezza dei medici di famiglia;
- favorire la raccolta di fondi per la ricerca;
- promuovere momenti di aggregazione sociale e gruppi di auto mutuo aiuto;
- difendere i diritti degli ammalati presso le Istituzioni;
- far valere gli stessi diritti su tutto il territorio nazionale;
- collegarsi alle associazioni mondiali per un confronto costruttivo.

Destinatari dell'attività

Persone affette dalla sclerosi sistemica e familiari.



Ruolo dei volontari

Tutte le attività sopra elencate.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è richiesto un tempo minimo.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

GILS organizza attività di informazione presso i medici di famiglia e gli operatori socio sanitari e attività di auto mutuo aiuto.

Notizie sulla patologia

La Sclerodermia è una malattia cronica ed evolutiva, chiamata anche Sclerosi Sistemica (SSc). Il termine sclerodermia, che letteralmente significa "pelle dura", dà un'idea abbastanza precisa di quella che è la caratteristica clinica più evidente: l'indurimento e l'ispessimento della cute in zone più o meno estese della superficie corporea.

È una malattia caratterizzata dalla fibrosi della cute che può nel tempo estendersi anche agli organi interni (la fibrosi consiste nell'aumento del tessuto connettivo che circonda i tessuti, a scapito di questi ultimi). Gli organi coinvolti sono soprattutto l'apparato gastrointestinale, i polmoni, i reni e il cuore.

La SSc è una malattia di tipo autoimmune; è dovuta cioè alla presenza di una reazione immunitaria

diretta contro gli stessi tessuti dell'organismo. Alla fibrosi si associano caratteristiche alterazioni dei vasi sanguigni, soprattutto localizzate a livello delle piccole arterie periferiche e dei capillari.

Un segno clinico costante è il fenomeno di Raynaud, che si manifesta con un tipico pallore delle dita delle mani e dei piedi. Il pallore è dovuto alla diminuzione dell'afflusso di sangue alle dita e si accompagna, generalmente, ad una diminuzione della temperatura cutanea, a dolore ed ad alterata sensibilità.

**Gruppo di Sostegno DBA Italia
Onlus - Istituto Piemontese
Ricerca DBA**

Indirizzo: Corso Galileo Galilei 38
10126 Torino

Via Pindemonte, 15 - 37126 Verona

Telefono: 338.3823468

E-mail:

mariavilla@diamondblackfanitalia.org

Sito internet:

www.diamondblackfanitalia.org



Luoghi di intervento

Territorio nazionale, in tutte le pediatrie.

Chi siamo e cosa facciamo

Il Gruppo di Sostegno DBA Italia nasce su iniziativa di Maria Elisabetta Villa, affetta da DBA, dietro consiglio di analoga associazione tedesca, di cui è socia, nella speranza di riuscire a conoscere altre persone affette dalla stessa malattia. I primi incontri sono organizzati a Verona, per conoscere gli associati, per scambiare esperienze quotidiane e informazioni mediche, per supportarsi a vicenda. Nell'agosto 2006 l'associazione diventa Onlus. Attualmente si sta attivando per cercare di raggiungere in Italia tutte le persone affette da tale malattia rara, perché insieme si possa andare avanti verso nuovi traguardi della medicina, o anche solo per darsi coraggio e non sentirsi soli. Organizza eventi per sensibilizzare l'opinione pubblica, per far conoscere la patologia e l'importanza dell'associazionismo e per raccogliere fondi per la ricerca. Nel marzo del 2010 è nato l'Istituto Piemontese Ricerca DBA, che si occupa solamente di ricerca sulla DBA.

I progetti vengono selezionati e i fondi raccolti tramite fondazioni bancarie, aziende e privati. La ges-



tione è semplice, priva i costi di struttura. Il 90% dei fondi raccolti va in ricerca, al fine di trovare una terapia a breve tempo che curi i pazienti non solo italiani ma anche esteri.

Collaborazioni internazionali e progetti europei oggi sono la priorità.

Registro Italiano DBA, Registro Europeo DBA, Studio delle Microvescivole e Test Diagnostico per la DBA sono i progetti principali che vengono gestiti nelle Università di Torino, del Piemonte Orientale a Novara e Tor Vergata a Roma.

Destinatari dell'attività

Le persone malate di Anemia Diamond Blackfan (DBA) e i loro familiari italiani ed esteri.

Ruolo dei volontari

Gestione dell'associazione, piccoli lavori, banchetti e realizzazione di eventi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Una volta a settimana.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Corsi rivolti a medici e a pazienti, al fine di fornire strumenti su come intervenire in caso di DBA.

Notizie sulla patologia

L'anemia di Blackfan - Diamond (DBA, MIM 105650) è un'anemia cronica classificata come "malattia genetica rara" che colpisce i bambini per lo più durante il primo anno di vita.

È una rara insufficienza midollare caratterizzata da grave anemia presente sin dai primi mesi di vita, malformazioni congenite e aumentato rischio di insorgenza di neoplasie. Le malformazioni congenite interessano circa il 40% dei pazienti, coinvolgendo diversi distretti corporei (pollice trifalangeo, palatoschisi, malformazioni urogenitali e/o cardiovascolari); il difetto staturale è frequente. In Italia l'incidenza della DBA è di circa 6,5 casi l'anno per milione di nati.

Nella maggior parte dei casi la malattia è sporadica, solo nel 10-20% dei casi si trasmette come carattere autosomico dominante. Colpisce ugualmente maschi e femmine e non sembrano esserci zone geografiche maggiormente colpite.

Onlus insieme per la ricerca Pcdh19

Indirizzo: Via Angelo Poliziano, 8
00184 - Roma

Presidente: Francesca Squillante

Segretaria: Dott.ssa Valeria Squillante

E-mail: insemepcdh19@yahoo.it

Sito internet:

www.pcdh19research.org



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo, cosa facciamo

Siamo genitori, parenti e amici delle bambine affette da questa patologia e medici che se ne occupano.

Svolgiamo una serie di iniziative indirizzate soprattutto alla raccolta fondi per la ricerca:

- biglietti di auguri solidali per aziende e uffici al costo di una libera donazione;
- percorsi guidati da archeologi e storici dell'arte, sostenitori della onlus Pcdh19 insieme per la ricerca, alla scoperta - o riscoperta - di tesori noti e meno noti negli "Itinerari solidali a Roma e in Campania" rivolti a specialisti, famiglie e bambini;
- "Tune into English" raccoglie fondi per PCDH19 in classe come ad un concerto, insegna l'inglese con la musica. Per scoprire di che si tratta vai sul sito www.tuneintoenglish.com. Contattaci e ci accorderemo per realizzare uno spettacolo il cui incasso verrà interamente devoluto alla Onlus Insieme per la Ricerca PCDH19;
- Pizza making solidale: se con i tuoi amici o familiari vuoi improvvisarti pizzaiolo in una tipica pizzeria nel centro storico di Napoli, contattaci e potrai farlo con l'aiuto



di un vero pizzaiolo; il costo di lezione (pizza making) e cena sarà devoluto alla Onlus Insieme per la Ricerca PCDH19;

- È stato attivato un gruppo Facebook per facilitare la comunicazione tra le famiglie coinvolte e sollecitare lo scambio di informazioni utili anche tra i genitori delle piccole pazienti.

Destinatari dell'attività

Le bambine affette dalla patologia e le loro famiglie.

Ruolo dei volontari

Aiutarci a portare avanti i nostri obiettivi, farsi promotore di iniziative, idee, raccolta fondi presso chi desidera dare forza alle nostre speranze; se vuoi, puoi contattarci per fornire la tua consulenza scientifica, puoi scegliere di assistere le bambine affette da mutazione PCDH19. Scarica il file [Salvadanaio.pdf](#), crea un salvadanaio da collocare in ufficio, a scuola, presso punti vendita di tua fiducia, in palestra... ovunque ci sia qualcuno disposto a collaborare esponendo il salvadanaio e promuovendo la raccolta fondi. L'impegno può aiutarci a sconfiggere il PCDH19 e a regalare un futuro migliore alle bambine affette da questa rara patologia.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Secondo la loro disponibilità.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Attualmente non sono previsti percorsi formativi a parte gli interventi su Facebook.

Notizie sulla patologia

Il PCDH19 è un gene che codifica la proteina "protocaderina 19", la quale fa parte di una famiglia di molecole che favoriscono la comunicazione delle cellule del sistema nervoso centrale.

Mutazioni del gene PCDH19 sono state descritte in alcune famiglie australiane per la prima volta nel 2008 da un gruppo di ricercatori anglo-australiani.

In seguito, sono stati condotti studi anche in altri Paesi, compresa l'Italia e la mutazione del gene è stata diagnostica in pazienti di diverse nazionalità. Molte delle mutazioni ad oggi accertate non sono state ereditate dai genitori, bensì sono insorte per la prima volta nelle pazienti.

Le mutazioni del PCDH19 determinano una patologia rara che interessa solo le bambine e che comporta l'insorgenza in tenera età di crisi epilettiche. Il più delle volte le crisi sono focali e si manifestano

in grappoli, spesso in occasione di episodi febbrili, che possono durare anche diversi giorni.

Questa forma di epilessia è tendenzialmente farmaco-resistente e, non di rado, si associa a deficit cognitivi di entità variabile, a ritardi psicomotori, nonché a disturbi comportamentali o relazionali con possibili tratti autistici.

Il quadro clinico è molto variabile da una paziente all'altra (da molto grave a molto lieve).

L'epilessia tende a diventare meno grave con il tempo, in particolare la frequenza dei grappoli di crisi tende a ridursi. In alcuni casi, l'epilessia può persino scomparire.

Il meccanismo tramite il quale le mutazioni del PCDH19 causano la patologia non è ancora noto. Non è chiaro infatti il motivo per cui solo le bambine sviluppano la patologia, mentre i maschi sono portatori sani. Il gene PCDH19 si trova sul cromosoma X, di cui le donne possiedono due copie; pertanto, sorprende che il gene PCDH19 non mutato presente sul secondo cromosoma X delle bambine affette non risulti dominante.



Gruppo Italiano LES - Onlus

Indirizzo: Vico Gromolo, 5
16039 Sestri Levante (Ge)
Telefono: 3291034985
Fax 010 42069246
Numero verde 800227978
E-mail: info@lupus-italy.org
Sito internet: www.lupus-italy.org

Gruppo Regionale Lazio
Coordinatrice per il Lazio:
Augusta Canzona
Telefono: 339/2367746
E-mail: lupusroma@virgilio.it



Luoghi di intervento

Tutto il territorio nazionale.

Chi siamo, cosa facciamo

Il Gruppo Italiano per la lotta contro il Les, associazione Onlus con circa 2.500 iscritti, si è costituito a Piacenza nel 1987 per iniziativa di alcune persone affette da LES e dei medici che li assistevano. La sezione Roma/Lazio è nata nel '95, per creare anche nella nostra regione un punto di riferimento per i malati di lupus. Del Gruppo fanno parte malati di LES, parenti, amici, personale medico e paramedico e la partecipazione è aperta a chiunque sia interessato a collaborare, in particolare alle figure con competenza medica e scientifica.

L'associazione attualmente comprende tredici gruppi regionali, che si adoperano per aiutare le persone nella gestione della malattia e per promuovere incontri, conferenze e iniziative allo scopo di aumentare la conoscenza sul LES, anche al di fuori delle strutture specialistiche e creare un punto di riferimento su questa malattia. Le attività dell'associazione sono sostenute interamente dal contributo attivo dei malati di Les e da loro sostenitori e simpatizzanti, medici e non medici. Il Gruppo fa parte della Federazione Europea delle Associazioni di Lupus "Lupus Europe", è affiliato

anche a UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare) e al CAMAR, (Coordinamento Associazioni Malattie Autoimmuni e Reumatiche).

Il Gruppo Les:

- promuove incontri periodici tra i malati (gruppi di 'auto-aiuto') e fra medici e pazienti per spiegare le diverse problematiche della malattia e i risultati delle ricerche in corso;
- opera presso le sedi competenti per l'ottenimento di agevolazioni ed esenzioni economiche per le spese sanitarie a favore dei malati di Les;
- collabora con le Università e con gli Ordini dei Medici al fine di organizzare Corsi di Aggiornamento per medici (eventi ECM mirati per promuovere l'aggiornamento in servizio) e Corsi di Educazione Terapeutica per pazienti;
- si adopera allo scopo di coinvolgere maggiormente i medici di famiglia per le diagnosi precoci e per evitare possibili complicanze ed aggravamenti della malattia;
- partecipa a iniziative di sensibilizzazione e di informazione;
- promuove campagne nazionali di raccolta fondi per la ricerca scientifica;
- stimola nuove ricerche su tutti gli aspetti sociali e terapeutici collegati alla malattia;
- finanzia e sostiene iniziative volte a migliorare le condizioni dei pa-

zienti e la formazione e qualificazione di giovani studiosi.

Nell'arco dell'anno, gli appuntamenti fissi sono due:

- il 10 Maggio di ogni anno si celebra la giornata mondiale di sensibilizzazione sul Lupus 'World Lupus Day' che ha lo scopo di focalizzare l'attenzione su questa particolare malattia;
- il mese di Ottobre di ogni anno è interamente dedicato alla sensibilizzazione dell'opinione pubblica con una campagna informativa sviluppata in tutta Europa.

Destinatari dell'attività

Persone affette dal LES, i loro familiari, i medici ed il personale socio sanitario che si occupa della patologia e i cittadini che desiderano essere informati.

Ruolo dei volontari

Tutti gli associati sono volontari e rivestono i vari ruoli necessari allo sviluppo delle varie attività elencate.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Non è indicato un impegno minimo.



Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Promuove incontri tra medici e pazienti; attiva corsi di formazione per l'educazione continua in medicina; organizza iniziative di sensibilizzazione e formazione.

Notizie sulla patologia

Il Lupus è una malattia cronica, curabile con opportuni trattamenti, assolutamente non contagiosa né infettiva, che colpisce maggiormente le donne con una prevalenza di 9 malati su 10.

Il Les appartiene al gruppo delle malattie autoimmuni.

Queste patologie, tra cui si annovera anche l'artrite reumatoide, la sclerosi multipla e il diabete mellito insulino-dipendente, sono provocate da una reazione aggressiva del sistema immunitario dell'individuo contro propri organi o tessuti: le cellule e i tessuti dell'organismo stesso non sono più riconosciuti come propri e vengono trattati come sostanze estranee.

I meccanismi che provocano queste alterazioni non sono del tutto noti; tuttavia sembra che un individuo che presenti già una predisposizione genetica in determinate circostanze può cominciare a presentare sintomi quali: dolori articolari, facile affaticabilità, febbri, manifestazioni

cutanee, perdita di capelli, anemia, aborti spontanei, nefriti, tendiniti, pleuriti, pericarditi, disturbi neurologici o psichiatrici. Fattori di origine esterna e/o interna (esposizione al sole, infezione di origine virale o batterica, medicinali, traumi, ferite, interventi chirurgici, shock psicologici, vita stressante) possono svolgere un ruolo nello scatenare o modificare un processo autoimmune.

SIMBA Onlus - Associazione Italiana Sindrome Malattia di Behçet

Indirizzo Sede legale:

Via XXIV Maggio, 28 - 56025 Pontedera (Pi)

Indirizzo Sede operativa:

Via Lacedonia, 19 - 00132 Roma

Telefono del Presidente:

3294265508

Referente Lazio

Moretti Massimo: 3336174659

E-mail: info@behcet.it

Sito internet: www.behcet.it



Luoghi di intervento

Il territorio nazionale.

Chi siamo e cosa facciamo

Simba Onlus - Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet, si pone i seguenti obiettivi: diffondere tutte le possibili informazioni sulla patologia, con particolare attenzione a pazienti e a medici di base e specialisti; sensibilizzare le istituzioni e le regioni, al fine di creare nuovi centri di riferimento, che garantiscano un trattamento uniforme su tutto il territorio nazionale, attraverso una diagnosi precoce e l'adozione di protocolli terapeutici che si adeguino alle linee guida internazionali.

L'associazione, inoltre, rappresenta un punto di contatto fra i pazienti che si trovano in tutta Italia ed i medici che possano garantirne il supporto, facilitandoli ad uscire dall'anonimato e a farli sentire meno soli.

Coopera in sinergia con le principali associazioni che si interessano di malattie rare, con i centri di riferimento regionali e con i più stimati professionisti che dedicano il loro sapere e la loro carriera alla patologia. Grazie ad internet, attraverso il sito ed alla mailing list ad esso collegata, fornisce informazioni, offre sostegno psicologico e supporto ai



pazienti ed alle loro famiglie. I Referenti regionali di Simba Onlus sono reperibili 24 ore al giorno, 7 giorni su 7, in modo completamente gratuito. Avendo vissuto essi stessi l'esperienza della malattia sono particolarmente adatti ad aiutare, informare ed incoraggiare chi si rivolge a loro.

Destinatari dell'attività

I pazienti, i familiari, i medici generici, le istituzioni e gli specialisti.

Ruolo dei volontari

Referenti regionali e responsabili della raccolta fondi.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Iscrizione annuale e partecipazione alle assemblee.

Percorsi formativi realizzati dall'associazione

Corsi di formazione per i referenti regionali.

Notizie sulla patologia

La sindrome di Behçet è una patologia rara di origine autoimmune: si tratta di un disordine infiammatorio multi-sistemico recidivante ad eziologia sconosciuta caratterizzato da afte orali, genitali, uveite e che frequentemente coinvolge le articolazioni, la cute, il

sistema nervoso centrale e il tratto gastrointestinale.

Colpisce prevalentemente tra i 20 e i 30 anni (in Italia l'incidenza è di 2,4/milione di abitanti e la prevalenza di 3,8/100000) ed è una malattia cronica.

UNIAMO FIRM Onlus
Federazione Italiana Malattie Rare

Indirizzo: San Marco 1737
30124 Venezia (Ve)
Telefono/Fax: 041 2410886
E-mail: segreteria@uniamo.org
Sito internet: www.uniamo.org



Luoghi di intervento
Territorio nazionale.

Chi siamo, cosa facciamo

UNIAMO FIMR Onlus, associazione di promozione sociale ai sensi della Legge 7 dicembre 2000 n. 383 ed iscritta al Registro Nazionale di Promozione Sociale al n. 102, è una organizzazione non lucrativa di utilità sociale ai sensi del D.Lgs 460/97. UNIAMO è stata riconosciuta per le sue qualità "Soggetto legittimato ad agire per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità, vittime di discriminazioni", ai sensi del Decreto 21 giugno 2007, art.4 c.2. La Federazione UNIAMO fa parte di EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases, l'alleanza europea di associazioni di pazienti affetti da malattia rara, formata da 16 federazioni nazionali, 400 associazioni, distribuite su 40 Paesi. Ad oggi circa 100 associazioni di malati rari e familiari sono federate ad UNIAMO per più di 600 patologie rare rappresentate.

La sua missione è di migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti vitali dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie.



Destinatari dell'attività

Le associazioni di malati rari che operano sul territorio nazionale.

Ruolo dei volontari

Operano prevalentemente nel mantenimento della rete di reciproco aiuto che la Federazione offre alle associazioni ed ai malati rari. Veicolano le informazioni sugli eventi e le iniziative riguardanti le malattie rare e l'associazionismo. Supportano la Federazione nel fornire rapporti esplicativi e consulenze in materia di istituzioni, legislazione e processi decisionali regionali e nazionali. Partecipano alla cura dell'ufficio stampa e supportano la realizzazione di corsi di formazione e delle altre iniziative.

Impegno minimo richiesto ai volontari

Impegno assiduo sulle iniziative in corso.

Percorsi formativi che l'associazione realizza

Corsi rivolti a professionisti in ambito pediatrico e di medicina dell'adulto, prevalentemente operanti a livello territoriale (pediatri di famiglia e medici di medicina generale), con l'obiettivo di formare i partecipanti ad una nuova sensibilità diagnostica ma soprattutto assistenziale di fronte al malato (bambino o

adulto) affetto da malattia rara. Corsi rivolti alle associazioni di pazienti malati rari distribuite su tutto il territorio nazionale e federate ad UNIAMO con obiettivi generali di creare occasioni di incontro-confronto e dibattito culturale tra i diversi attori della Federazione, con il contributo di specifici esperti. Progetti intesi a favorire lo sviluppo di una cultura della ricerca sulle Malattie Rare, anche attraverso la promozione di una stretta collaborazione fra pazienti e ricercatori. Progetti aventi come scopo principale quello di produrre raccomandazioni su come sviluppare strategie e piani nazionali per le malattie rare, che seguano le Raccomandazioni Europee per le azioni nel campo delle malattie rare. Progetti che intendono coinvolgere le capacità galeniche e professionali delle farmacie per cercare di garantire ai pazienti dei sicuri punti di riferimento per la gestione farmacologica delle patologie diagnosticate.

**LA RETE REGIONALE
DEI PRESIDI OSPEDALIERI**

LA RETE REGIONALE DEI PRESIDI OSPEDALIERI

Pietro De Santis

La Rete Regionale dei Presidi Ospedalieri, accreditati dalla Regione Lazio, per la diagnosi e la cura delle malattie rare è segnalata con dovizia di particolari dall'Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare, nel sito istituzionale e anche, a partire da quest'anno, all'interno del portale www.asplazio.it, nella pagina dedicata alle malattie rare.

La maggioranza delle strutture incluse gravita attorno alla città di Roma, tranne limitatissime eccezioni. Abbiamo ritenuto utile per gli utenti riassumere sinteticamente le informazioni reperibili, evidenziando le coordinate necessarie alla navigazione, ovvero per ottenere indicazioni pratiche quali:

- relazioni ospedale-patologia;
- relazioni patologia-reparto ospedaliero;
- contatti reparto ospedaliero-medico referente.

Il ricorso al buon senso ci porta ad aggiungere che l'accreditamento di una malattia presso un presidio ospedaliero non sempre risulta verificato, perché le variazioni che intervengono nel corso del tempo, possono non essere tempestivamente aggiornate.

Per quanto riguarda i contatti con le strutture ospedaliere consigliamo vivamente di non affidarsi al centralino telefonico prima di

avere eseguito un'opportuna ricerca: alcuni portali informatici risultano molto ben organizzati e leggibili e le informazioni desunte sono chiare; altri portali sono invece concepiti come pagine dell'elenco telefonico con l'aggiunta di qualche discorsetto d'occasione, ma risultano poco utili.

Qualora i link non fossero più attivi - e ciò può dipendere dagli aggiornamenti fatti periodicamente nelle pagine internet - sarà bene impostare la navigazione aprendo direttamente le "home page" dei siti relativi.

Azienda ASL Rieti - Ospedale San Camillo De Lellis

Indirizzo: Via John Fitzgerald Kennedy, 02100 Rieti

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12> o il sito

<http://www.iss.it/cnmr/> nella pagina dedicata alla Rete Nazionale ed ai Centri di diagnosi e cura, scegliendo la regione Lazio.

Contatti: Centralino 0746.2781 - E-mail asl.rieti@pec.it

Sito www.asl.rieti.it

Urp: numero verde 800019342

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Ospedaliera - Complesso Ospedaliero San Giovanni Addolorata

Indirizzo: Via dell'Amba Aradam, 9 - 00184 Roma - centralino 0677051

Patologie trattate: Sprue celiaca

Contatti: "U.O.C. Scienza dell'Alimentazione e Dietetica"

Direttore Dr. Marcello Marcelli

Ambulatorio e Day Hospital: Tel. 06 77055616 – Fax 06 77055286

Urp Tel. 0677058516 – fax 0677055606

E-mail urp@hsangiovanni.roma.it

Cup: "Informasalute in linea" numero verde 800 213391

Azienda Ospedaliera - San Filippo Neri

Indirizzo: Via Martinotti 20 - 00135 Roma

Patologie trattate:

http://www.sanfilipponeri.roma.it/file_allegati/malattie_rare_sfn.pdf

Contatti: le patologie trattate coinvolgono solo tre reparti di cui for-



niamo i contatti:

Uoc Neurologia Tel. 0633062295/2432 - Dott.ssa M. Laura Santarelli

Uoc Medicina Interna Tel. 0633062451 - Dott. Roberto Silvestri

Uoc Gastroenterologia Tel. 0633062245 - Dott. Roberto Lucchetti

Direzione Sanitaria Tel. 0633062387, Fax 0633062584

Urp: Tel. 0633062676 - Fax 0633062343

E-mail: urp@sanfilipponeri.roma.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Ospedaliera - San Camillo - Forlanini

Indirizzo: Piazza Carlo Forlanini 1, 00151 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: Centralino Tel. 06 58701 - 06 55551

E-mail: scrivici@scamilloforlanini.rm.it

Urp San Camillo: padiglione Piastra, Circonvallazione Gianicolense 87 - 00152 Roma Tel. 0658703011/16

Urp Forlanini: Settore V, Piazza Carlo Forlanini 1 - 00151 Roma Tel. 0658702516/46

Fax 0658702531 E-mail: uoc.urp@scamilloforlanini.rm.it

Cup: numero verde aziendale 800986868 - numero verde 803333 (regionale)

Azienda Ospedaliera - Policlinico "Umberto I"

Indirizzo: Viale del Polilcinico, 155 - 00161 Roma

Patologie trattate:

<http://www.policlinicoumberto1.it/> e seleziona la voce malattia rare nella colonna di sinistra

Contatti: dopo aver aperto la pagina [ttp://www.policlinicoumberto1.it/](http://www.policlinicoumberto1.it/), e trovato la malattia nelle liste proposte, selezionare informazioni e modalità di prenotazione

Urp: Tel. 0649977050/4

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Ospedaliera - Policlinico Agostino Gemelli

Indirizzo: Largo Agostino Gemelli, 8 - 00168 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: dopo aver individuato il reparto ospedaliero di riferimento nella pagina precedente, consultare la pagina <http://www.policlinicogemelli.it/rep/> e scrivere la definizione nella finestra di ricerca di sinistra e seguirne le indicazioni

Urp: Tel. 0635510330 - 0635510332 Cup: Tel. 0630157000

Azienda Universitaria "Tor Vergata" - Ospedale S. Eugenio

Indirizzo: P.le dell'Umanesimo, 10 - 00144 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: la pagina http://www.aslrmc.it/index.php?option=com_content&view=article&id=42&Itemid=125 lascia insoddisfatta la consultazione, per cui si ritiene opportuno rinviare ai contatti diretti

Urp: Tel. 0651002469

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Universitaria " Tor Vergata" - Policlinico Tor Vergata

Indirizzo: Viale Oxford, 81 - 00133 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: nella pagina <http://www.ptvonline.it>, aprire il collegamento malattie rare nella colonna di sinistra, menu presenta, e seguire i suggerimenti nella pagina che si apre

Urp: Tel. 06.2090.2020 - Fax 06.2090.2021

E-mail relazioni.pubblico@ptvonline.it

Cup: call center 892118

Azienda Usl Frosinone - Polo B - Presidio ospedaliero di Ceccano

Indirizzo: Borgo Santa Lucia, 52 - 03023 Ceccano

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 0775.6261

Urp: Asl Fr numero verde 800716963 - Tel. 0775.882276/285/391

Fax 0775.882471 E-mail: urp.asl.fr@virgilio.it - Sito www.asl.fr.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)



Azienda USL Frosinone - Polo B - Presidio Ospedaliero di Ferentino

Indirizzo: Piazzale Dell' Ospizio, 03013 Ferentino

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Segreteria Tel. 0775244653

Urp: Asl Fr numero verde 800716963 - Tel. 0775.882276/285/391

Fax 0775.882471 E-mail: urp.asl.fr@virgilio.it - Sito www.asl.fr.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Usl Frosinone - Polo B - Presidio Ospedaliero di Frosinone "Fabrizio Spaziani"

Indirizzo: Via A. Fabi, 03100 - Frosinone

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 077518831

Urp: Asl Fr numero verde 800716963 - Tel. 0775.882276/285/391

Fax 0775.882471 E-mail: urp.asl.fr@virgilio.it - Sito www.asl.fr.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda USL Frosinone - Polo D - Presidio Ospedaliero di Pontecorvo "Pasquale Del Prete"

Indirizzo: Via San Giovanni Battista, 03037 Pontecorvo

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 07767691

Urp: Asl Fr numero verde 800716963 - Tel. 0775.882276/285/391

Fax 0775.882471 E-mail: urp.asl.fr@virgilio.it - Sito www.asl.fr.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Usl Latina - Università degli Studi di Roma "La Sapienza" - Ospedale "S. M. Goretti"

Indirizzo: Via Guido Reni, 14 - 04100 Latina

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Tel. 07736551 - Fax 07736553919 - Sito www.asl.latina.it

Urp: tel 07736553014

Cup: numero verde 800986868 - Tel. 07736553807

Azienda Usl Rme - Ospedale Oftalmico

Indirizzo: P.le degli Eroi 11 - 00136 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: Tel. 06 68351 - 06 39736249

Urp: Tel. 06 68352553/2621 - Fax 0668352589

E-mail: comunicazione@asl-rme.it - Sito www.asl-rme.it

Cup: Alpi (servizio prenotazione centralizzata 14.00 - 18.15)

Tel. 0668352093/2621/27/45

Azienda Usl Rm H - Ospedale "De Santis" di Genzano

Indirizzo: Via Achille Grandi, 00045 Genzano (Rm)

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 0693271 - <http://www.aslromah.it>

Urp: numero verde 800489984 - Tel. 0693273926 - Fax 0693273855

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Usl Rm H - Ospedale di Albano Laziale

Indirizzo: Via Olivella, Km 1 - 00041 Albano Laziale (Rm)

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 0693271 - Sito <http://www.aslromah.it>

Urp: numero verde 800489984 - Tel. 0693273926 - Fax 0693273855

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda USL RM H - Polo Ospedaliero H1 - Presidio Ospedaliero di Marino

Indirizzo: Viale XXIV Maggio snc - 00040 Marino (Rm)

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 0693271 - Sito <http://www.aslromah.it>

Urp: numero verde 800489984 - Tel. 0693273926 - Fax 0693273855

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Azienda Usl Viterbo - Ospedale Belcolle

Indirizzo: Strada provinciale Sammartinese - 01100 Viterbo

Patologie trattate: unicamente Sprue Celiaca

Contatti: Centralino Tel. 07613391 - E-mail segreteria.dirsanbel@asl.vt.it

Urp: numero verde 800692911 - Tel. 0761 236637

E-mail urpdir@asl.vt.it - Sito <http://www.asl.vt.it>

Cup: numero verde 803333 (regionale)



Azienda Usl Viterbo - Ospedale di Montefiascone

Indirizzo: Via Donatori di Sangue - Montefiascone (Vt)

Contatti: Tel. 07613391 - E-mail dirsamon@asl.vt.it

Urp: numero verde 800692911 - Tel. 0761 23663

E-mail urpdir@asl.vt.it - Sito www.asl.vt.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Fondazione Santa Lucia - Centro Riabilitazione Infantile

Indirizzo: Via Ardeatina, 306 - 00142 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: Centralino Tel. 06515011 - Direzione Tel. 0651501491/229/506

E-mail: direzione.scientifica@hsantalucia.it

Urp: Ufficio Informazioni Tel. 0651501426

E-mail urp@hsantalucia.it - Sito www.hsantalucia.it

Cup: Tel. 065150.427/8 E-mail: specialistica@hsantalucia.it

Irccs Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Indirizzo: Piazza Sant'Onofrio, 4 - 00165 Roma

Patologie trattate:

<http://www.ospedalebambinogesu.it/Portale2008/Default.aspx?IdOwner=2>

Contatti: seguire le indicazioni della pagina sopra indicata

Urp: E-mail: urp@opbg.net - Padiglione Salvati Roma

Tel. 0668592780 (Gianicolo) - Tel. 0668594888 (Baldelli)

Palazzina Uffici, Palidoro Tel. 0668593555 (Palidoro e Santa Marinella)

Cup: Tel. 0668181

Sito <https://www.ospedalebambinogesu.it/premalattierare/fmain.wgx>

Istituti Fisioterapici Ospitalieri - Istituto Regina Elena E Istituto S. Gallicano

Indirizzo: Via Elio Chianesi, 53 - 00128 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: aprire la pagina <http://www.ifo.it/> e scegliere, nelle colonne dedicate a Ire e Isg, l'opzione attività cliniche per selezionare l'ambulatorio cercato

Urp: Tel. 06 52662733 - Fax 06 52666236 - E-mail urp@ifo.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Istituto Dermopatico dell'Immacolata

Indirizzo: Via dei Monti di Creta, 104 - 00167 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: Centralino Tel. 0666461 - Fax 0666464492

Urp: Tel. 0666464449 - Fax 0666464349

E-mail urp@idi.it - Sito www.idi.it

Istituto Nazionale per le Malattie Infettive "Lazzaro Spallanzani" Irccs

Indirizzo: Via Portuense, 292 - 00149 Roma

Patologie trattate:

<http://www.iss.it/site/cnmr/dina/accr/ACCR10.ASP?idReg=12>

Contatti: Centralino Tel. 0655170.1

Urp: Tel. 06.55170245 - Fax 06.55301368 - E-mail: urp@inmi.it

Cup: numero verde 803333 (regionale)

Ospedale Generale Fatebenefratelli - San Giovanni Calibita

Indirizzo: Isola Tiberina, Via di Ponte Quattro Capi, 39 - 00186 Roma

Patologie trattate: unicamente Amiloidosi Primarie e Familiari

Contatti: Tel. 0668371

Urp: Tel. 066837843 - Fax 06.6837842 - E-mail gm.urp@fbf-isola.it

Cup: Tel.066813691

Ospedale San Carlo di Nancy

Indirizzo: Via Aurelia, 275 - 00165 Roma

Patologie Trattate: unicamente Cistite Interstiziale

Contatti: Centralino Tel. 0639701

Urp: Tel. 0639706329/6261 - E-mail urp.sancarlot@idi.it

g.decaminada@idi.it - Fax 0630706212

Cup: Prenotazioni Tel. 0639706315



**CENTRI DI SERVIZIO PER IL
VOLONTARIATO DEL LAZIO**

CENTRI DI SERVIZIO PER IL VOLONTARIATO DEL LAZIO

Via Liberiana, 17 - 00185 Roma

06.491340 Cesv

06.44702178 Spes

info@volontariato.lazio.it

www.volontariato.lazio.it



Nati nel 1998, i Centri di servizio per il volontariato del Lazio Cesv e Spes sostengono e qualificano l'azione delle organizzazioni di volontariato che operano nel Lazio, iscritte e non iscritte al Registro regionale del volontariato, attraverso la promozione di azioni innovative e con servizi e consulenze gratuiti. Sono presenti sul territorio con una rete di sportelli e punti informativi, aggregati attorno alla sede centrale di Roma e quattro Case del volontariato provinciali.

Le attività dei Csv

La filosofia operativa di Cesv e Spes è quella di aggiungere valore alle risorse esistenti sul territorio, attraverso un lavoro a rete che permetta alle esperienze e al patrimonio del volontariato di valorizzarsi e diffondersi fra i gruppi e le associazioni.

Le organizzazioni di volontariato possiedono, infatti, specifiche competenze, relativamente ai propri ambiti di intervento, che possono contribuire ad un reciproco arricchimento delle esperienze in corso.

Consulenza e assistenza

Servizi gratuiti di orientamento, consulenza e supporto su:

- Atto costitutivo, statuto, bilancio, iscrizione al registro regionale.
- Assicurazioni, formulari e scadenze,

convenzioni.

- Normativa di settore, obblighi di privacy, sicurezza sui luoghi di lavoro.
- Organizzazione e gestione dell'associazione, disciplina del lavoro.
- Assistenza amministrativa e contabile.
- Finanza e raccolta fondi.
- Bilancio sociale.
- Comunicazione e marketing sociale.
- Catalogazione e archiviazione dei documenti.

Formazione

Realizzazione di percorsi ed eventi formativi e affiancamento qualificato delle organizzazioni di volontariato attraverso:

- Corsi, seminari e incontri di approfondimento, sia su tematiche di settore che su aspetti tecnico-gestionali generali (contabilità, alfabetizzazione informatica, normativa eccetera).
- Consulenze e sostegno nella progettazione, promozione, organizzazione e gestione delle attività formative di associazioni, gruppi di associazioni o volontari e di reti tematiche.
- Formazione dei responsabili, degli operatori locali di progetto e dei giovani avviati ai progetti di Servizio civile nazionale.

Logistica

Nella sede centrale e nelle Case del volontariato è possibile utilizzare telefoni, fax, fotocopiatrice, computer, stampanti, sala riunioni, videoproiettore, registratore, lavagna luminosa, navigazione in internet, eccetera.

Sono inoltre a disposizione delle organizzazioni strutture e strumenti per la realizzazione di eventi e manifestazioni all'aperto.

Comunicazione, informazione e documentazione

Informazioni, dati, stimoli e supporto attraverso una serie di strumenti e servizi:

- Bimestrale di approfondimento "Reti Solidali".
- Notizie di settore, newsletter, approfondimenti monografici.
- Portale del volontariato del Lazio www.volontariato.lazio.it e newsletter.
- Ricerche, studi, approfondimenti e diffusione dati sui temi del volontariato.
- Ufficio stampa.
- Consulenze alle associazioni per la produzione di materiali comunicativi.
- Centro documentazione su volontariato e terzo settore.

Progettazione

Competenze e strumenti utili a:



- Individuazione delle fonti di finanziamento.
- Costruzione dei percorsi progettuali volti alla partecipazione a bandi (nazionali, locali, pubblici e privati).
- Sportello europa, formazione, individuazione fonti di finanziamento, ricerca partner, gruppi di lavoro, tutoraggio ed assistenza tecnica nella progettazione, nella gestione e nella rendicontazione.
- Accompagnamento alla co-progettazione dei servizi socio-sanitari nell'ambito dei piani di zona (legge n. 328/2000).
- Progetti innovativi e sperimentali. Reti tematiche regionali, luogo privilegiato di confronto e progettazione sociale.

Promozione e orientamento

Azioni mirate a diffondere la conoscenza e la pratica del volontariato attivo, le buone prassi, la cultura della solidarietà attraverso:

- Attività di orientamento per individui e gruppi interessati ad impegnarsi nel volontariato.
- Promozione del volontariato tra i giovani.
- Realizzazione di progetti "Scuola e volontariato".
- Pubblicazione, in ogni provincia, del catalogo annuale "Cambiando Registro. Proposte delle associazioni di volontariato per gli stu-

denti delle scuole".

- Promozione di reti tematiche locali ed europee.
- Organizzazione di eventi e manifestazioni rivolte alla cittadinanza in tutte le province del Lazio e in collaborazione con altre associazioni e reti tematiche.
- Servizio civile nazionale.

Reti tematiche

I Csv promuovono una nuova forma di collaborazione nel volontariato, attraverso la costituzione di aree tematiche e la progettazione sociale. Le aree tematiche, con il pieno coinvolgimento delle associazioni, individuano ed analizzano i bisogni del volontariato di settore, ne approfondiscono i temi e le problematiche, promuovono progetti di rete ed occasioni di confronto con le esperienze di altre regioni, progettano percorsi formativi e forme di comunicazione ed informazione, formulano proposte mirate a soddisfare bisogni di specifici servizi.

Finito di stampare il
da PrimeGraf s.r.l.
01177 Roma - Via Ugo Niutta 2/A
06.2428207 grafica@primegraf.it



PROVINCIA
DI ROMA



Centri di Servizio
per il
Volontariato
del
Lazio

VOLO
NTAR
IATO
CESV-SPES