IMPEGNO PER UNA VITA MIGLIORE

Periodico d'informazione della
Federazione Malattie Rare Infantili
Anno XI - n. 2 -
Anno 2008
Registrato presso il Tribunale di Torino,
n. 5167 del 12 giugno 1998

Direzione e Redazione:
Via Susa 37 - 10138 Torino
malattie-rare@cartaepenna.it

Direttore Responsabile:
Maria Antonietta Ricci
Redazione: Prof. Alberto Musso
Donatella Garitta, Vincenzo Vitagliano

Impaginazione:
Associazione Culturale Carta e Penna
Via Susa, 37 - 10138 Torino
Tel.: 011.434.68.13
www.cartaepenna.it
cartaepenna@cartaepenna.it

Stampa: AGV - Torino

Sommario

EDITORIALE PAG. 2

DA EURORDIS PAG. 3

LA VOCE DELLE ASSOCIAZIONI PAG. 8

IL 12° CONVEGNO NAZIONALE ASSOCIAZIONE PRADER WILLI PAG. 9

CASA SORA PER VOI PAG. 11

UNA GRANDE SORPRESA PAG. 12

SCARTABELLANDO PAG. 13

GUIDA ALLE AGEVOLAZIONI FISCALI PER I DISABILI PAG. 16

LE RICETTE DI ELENA PAG. 22

GIOCHI PAG. 23

FEDERAZIONE MALATTIE RARE C.so Galileo Galilei, 38 - 10126 Torino Tel. 011 61 6002 - Fax: 011 678 70 52 www.malattie-rare.org - info@malattie-rare.org	GLI AMICI DI VALENTINA (Atassia Teleangiectasia o Sindrome di Louis-Bar) Via C.L.N. 42/a - 10095 Grugliasco (TO) Tel. fax: 011 4152920 www.atassia-teleangiectasia.it - gliamici@atav.191.it
Associazione Italiana Niemann Pick - ONLUS Via Cafasse, 28 10074 - LANZO T.SE - TO Tel. 0123.28995 - Fax 0123.320149 info@niemannpick.org - www.niemannpick.org	ANF Associazione nazionale NeuroFibromatosi Sede del Piemonte: Sig. Mostacci Tel - fax: 011 411 36 43 www.neurofibromatosi.org
ANIPI - Portatori Patologia Ipofisarie Dott. Walter Zaccagnini C.so Matteotti 23 - Torino Cell.: 335 330 087 anipi.piemonte@virgilio.it	APADEST - Sindrome di Turner Sig.ra Marta Giunti - Via Selvaggio, 188 10094 - Giaveno (TO) Tel.: 011 9339873- martagiunti@tin.it
ArfSAG - Famiglie Adrenogenitale Piemonte Sig.ra Domenica Palermo presso Ospedale Regina Margherita Tel. 011 313 53 45 arfsagp@libero.it	Federazione Associazioni Soggetti Prader-Willi Presidente Sig.ra Maria Antonietta Ricci Ospedale Bambin Gesù di Roma Tel.: 338 68 90 187 www.praderwilli.it - praderwilli@praderwilli.it
EAMAS European Association Friends of McCune-Albright Syndrome Via Borgovecchio 25 - 10041 Carignano (TO) Tel.-fax: 011 969 72 58 info@eamas.net	META - Associazione Malattie Metaboliche Ereditarie OIRM Clinica Pediatrica Tel.: 011 313 53 63 marco.spada@unito.it

EDITORIALE

PROF. ALBERTO MUSSO

In questo numero leggete fra l'altro della giornata europea delle malattie rare, di riunioni e congressi che hanno posto le basi per futuri lavori, della fiera del libro. Trovate pure, e vi invito a conservare, un quadro riassuntivo delle agevolazioni offerte ai disabili.

Voglio però parlarvi di altro.

Il mese scorso ho ricevuto la comunicazione dalla Agenzia delle Entrate che erano stati assegnati i fondi relativi alla scelta del 5 per mille per l'anno 2006, e che l'importo che doveva essere versato alla Federazione assommava ad oltre 12.000 euro.

Per prima cosa ringrazio tutti quelli, e devono essere stati tanti, che hanno destinato alla Federazione il loro 5 per mille. E' doveroso. Grazie. Mi preme però fare una considerazione di carattere più ampio. Pagare le tasse è un dovere che si fa sempre malvolentieri, anche perché troppo spesso vediamo sprechi o peggio nella pubblica amministrazione. D'altra parte per me, e per tantissima gente con cui ho parlato e discusso, se so dove finiscono i soldi che il fisco mi preleva, e soprattutto se so che vengono ben utilizzati, allora non è che pagare le tasse diventi una cosa bellissima, ma almeno diventa un dovere necessario al buon funzionamento della società in cui viviamo, e lo accetto volentieri.

Ecco, il poter destinare una quota per quanto minima delle proprie tasse ad un ente o associazione che io contribuente conosco ed ho scelto rappresenta per il momento l'unica possibilità per il cittadino di premiare chi ben lavora e castigare chi meno bene opera. Università ed enti di ricerca si lamentano in continuazione della scarsità di fondi per la ricerca. E' vero che sono scarsi, ma è anche vero che sono mal utilizzati, e che nessuno valuta né come sono impiegati né i risultati ottenuti. Immaginiamo una cosa inimmaginabile: dimezziamo tutti i finanziamenti pubblici per la ricerca alle Università, enti etc., il 5 per mille diventi il 2 per cento, e che siano i cittadini-contribuenti a decidere chi deve avere più finanziamenti per la ricerca e chi meno. Mi si obietterà immediatamente che la gente non è in grado di valutare cosa serve e cosa no, che la scelta va lasciata agli esperti. Rispondo tranquillamente che è difficile fare peggio di quanto si fa ora, e che la "gente" è molto migliore e molto più attenta e preparata di quanto i nostri amministratori pensino (e, temo, siano).

Un cordiale saluto a tutti, ci sentiamo dopo l'estate.

P.S.: apriamo un dibattito nostro su questo argomento? Scriveteci.

DA EURORDIS

La Giornata delle Malattie Rare ha riscosso un enorme successo!

In tutta Europa le associazioni dei malati hanno organizzato centinaia di eventi per una grande campagna di sensibilizzazione a favore delle malattie rare e hanno dimostrato grande impegno nel creare un'enorme mobilitazione attorno a queste malattie nelle loro comunità e anche altrove. La Giornata delle malattie rare, infatti, limitata soltanto all'Unione Europea, ma è stata celebrata anche in Canada, Norvegia, Croazia, Russia, Ucraina e persino in Armenia! Le attività svolte durante questa giornata sono terminate con la prima Audizione Pubblica sulle Malattie Rare presso il Parlamento Europeo a Bruxelles, un evento organizzato da Eurordis e dai membri del Parlamento Europeo, Frédérique Ries e Jules Maaten, con l'obiettivo di sensibilizzare le autorità decisionali sulla necessità di considerare le malattie rare come una priorità di salute pubblica e di migliorarne il coordinamento a livello europeo. Il prossimo appuntamento? Il 28 febbraio 2009!

Un nuovo progetto europeo per promuovere i Piani Nazionali per le Malattie Rare (EUROPLAN)

Il progetto europeo per lo sviluppo di piani nazionali per le malattie rare (EUROPLAN) è stato selezionato per essere finanziato dalla Commissione Europea e dovrebbe cominciare nel primo semestre del 2008 per una durata di tre anni. Questo progetto, che si pone l'obiettivo di sviluppare raccomandazioni su come definire piani strategici per le malattie rare a livello nazionale, sarà uno strumento per diffondere raccomandazioni chiave nella Comunicazione della Commissione Europea sulle malattie rare che modo? Aiutando gli Stati Europei a definire i propri piani nazionali e unire gli sforzi nazionali all'interno di una strategia comune a livello Europeo.

'Dopo l'adozione della Comunicazione della Commissione Europea sulle Malattie Rare, EUROPLAN rappresenta un altro importante progetto che consente ad Eurordis di apportare il contributo dei malati nello sviluppo dei piani nazionali per le malattie rare, basati sia sul dialogo tra le autorità nazionali, le federazioni nazionali per le malattie rare e i professionisti del settore sanitario, che sul confronto delle best practices attraverso i Paesi europei,' afferma Yann Le Cam, direttore generale di Eurordis.

EUROPLAN nasce da alcune discussioni tra i componenti della Task Force Malattie Rare della Direzione Generale della Salute e dal lavoro di vari partners (enti istituzionali e organizzazioni pubbliche/private), coinvolti in passato nei progetti per le malattie rare. Il coordinamento generale del progetto è stato affidato all'Istituto Superiore di Sanità, che è l'organo scientifico del sistema sanitario nazionale italiano. L'ISS sarà coadiuvato da 9 altri partners che provengono dal mondo della ricerca scientifica e della politica. Eurordis è l'unica associazione di malati coinvolta nel progetto e che coordinerà la partecipazione dei rappresentanti dei malati. Inoltre, il progetto si avvantaggerà della collaborazione di altre 15 organizzazioni sanitarie, compreso l'Ufficio per le malattie rare presso l'Istituto Sanitario Nazionale Americano (National Institute for Health), che arricchirà le discussioni e offrirà spunti utili da parte di una nazione con una notevole esperienza in questo campo.

Nonostante negli ultimi anni siano stati raggiunti notevoli progressi nel campo delle malattie rare, nella maggior parte degli Stati membri manca ancora un approccio globale a questo problema, il che comporta un contesto di incompletezza e spesso di inadeguatezza per le malattie rare. Sebbene molti Paesi europei siano dotati di strutture pubbliche finanziate per le malattie rare, pochissimi dispongono di un centro nazionale specificatamente dedicato a queste malattie e, attualmente, solo la Francia ha un Piano Nazionale per le malattie rare ben definito ed ampio. Inoltre, solo alcuni Paesi possiedono registri nazionali ben fondati per le malattie rare, banche dati o schemi specifici disponibili per la ricerca. I dati epidemiologici a livello europeo sono scarsi, c'è poca collaborazione tra gli Stati Membri nel campo della ricerca e l'attenzione data al ruolo svolto dalle associazioni dei malati è assolutamente limitata.

Ciononostante, EUROPLAN mira ad identificare e promuovere le *best practices* per condividere informazioni sulle strategie efficaci per le malattie rare e quindi supportare lo sviluppo di piani nazionali dedicati a queste malattie, da parte di tutti i Paesi che partecipano al progetto. Inoltre, per garantire che gli sforzi dei singoli Paesi siano coerenti con le raccomandazioni europee, il progetto propone di rivedere ed analizzare le iniziative in essere nei vari Stati nelle seguenti aree di intervento: strutture istituzionali, disponibilità di cure, sistemi di sorveglianza e supporto alle organizzazioni dei malati. L'idea è di identificare degli indicatori per valutare l'efficacia delle iniziative in atto sulle malattie rare, identificare le *best practices* sulla base di queste valutazioni e produrre una serie di raccomandazioni che serviranno non soltanto come linee guida per la creazione di strategie nazionali, ma anche come strumenti di azione a livello politico.

"Proponendo le *best practices*, le raccomandazioni offriranno dei modelli effettivi da prendere in considerazione al momento dello realizzazione di un programma per le malattie rare," spiega Domenica Taruscio, direttore del Centro Nazionale delle Malattie Rare dell'ISS e coordinatore scientifico del progetto. "In questo modo il progetto contribuirà allo sviluppo di un approccio condiviso da tutti e basato sull'evidenza, indirizzato alle malattie rare in tutti gli Stati europei."

Una parte importante del progetto è di fare in modo

che tutte le autorità nazionali partecipanti siano consapevoli della Comunicazione della Commissione Europea sulle malattie rare, al fine di condividere a livello europeo delle linee guida comuni. Eurordis contribuirà a tutte le attività del progetto EUROPLAN e sarà specificatamente responsabile di identificare ed appoggiare le conferenze nazionali sulle malattie rare in 10 differenti Paesi ed assicurarsi che le idee incluse nella Comunicazione della Commissione e le azioni consigliate siano chiare a tutti i partecipanti. Inoltre, verranno raccolti i feedback dei dibattiti e delle discussioni sulla fattibilità di queste azioni nei differenti contesti nazionali e saranno preparate delle relazioni in inglese per migliorare le raccomandazioni in modo interattivo.

"Presentando la Comunicazione della Commissione alle associazioni dei malati e analizzando con loro la trasmissibilità delle raccomandazioni di EUROPLAN, potremo garantire la condivisione a livello nazionale ed europeo delle linee guida comuni sulle politiche di sanità pubblica per le malattie rare," spiega Valentina Bottarelli, consulente affari pubblici e responsabile del contributo di Eurordis a questo progetto. 'In questo modo, Eurordis porterà all'attenzione dei malati l'importanza dell'implementazione di strategie nazionali e il valore aggiunto di questo progetto.'

Per maggiori informazioni: Domenica Taruscio Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità

BREVE REPORT DELLA RIUNIONE TRA ASSOCIAZIONI DI MALATTIE RARE TENUTASI PRESSO LA SEDE TELETHON (VIA NIZZA 52, TORINO) IL 5 APRILE 2008

Per tentare di dare un seguito costruttivo alla fatica organizzativa ed alle belle occasioni d'incontro scaturite dalla I° Giornata Europea delle Malattie Rare del 29 Febbraio '08, è stata organizzata Sabato 5 Aprile, grazie all'ospitalità di Guido Cappio (coordinatore provinciale Telethon), una riunione presso la sede torinese di Telethon - Via Nizza 52, situata presso il Centro di Biotecnologie Molecolari - dove sono intervenuti i rappresentanti delle Associazioni di Malattie Rare del Piemonte.

Ecco una sintesi dei principali interventi:

LUIGI BONAVITA
Presidente dell'associazione Italiana Niemann Pick - Referente piemontese di UNIAMO per la giornata del 29 Febbraio '08.

Quest'incontro, oltre che proposta di riflessione sulla giornata del 29 febbraio, vuole costituire un momento di verifica e di promozione per ricercare – insieme – la condivisione di nuove strategie che escono da schemi *individuali* e muovono, con forza nuova, verso rinnovati stimoli ed opportunità. Il nostro impegno vuole dare voce alle esigenze di quelle persone che spesso vivono l'impotenza ed il disagio della malattia e che abbiamo deciso di rappresentare.

L'esperienza condotta in occasione della I° Giornata Europea delle Malattie Rare ci ha entusiasmato ed allo stesso tempo provocato. E' stato posto un nuovo ed importante tassello sulla strada dell'emancipazione dei problemi che ci riguardano. Ora, non ci rimane che procedere per quest'ambiziosa via. Nei sui interventi sottolinea l'importanza della coesione e della collaborazione tra associazioni in modo da ottimizzare le risorse disponibili e dirigerle in favore di tutti i portatori di malattie rare e delle loro famiglie. E' brevemente esposto il progetto Day-to-Day-Care e le attività specifiche dell'associazione Niemann Pick. Cita il progetto sostenuto dall'associazione Fmri "My-key" come esempio di attività da valorizzare. Si sofferma infine sull'etimologia della parola "raro" facendo emergere il significato: "raro" uguale prezioso, piuttosto che "raro" quindi non degno di attenzione.

VALTER DAL POS
Presidente dell'associazione europea Eamas

Valter Dal Pos e **FEDERICA TRIVELLI** (responsabile relazione con le famiglie) hanno subito espresso una proposta operativa, basata su un progetto (dal titolo abbreviato "**Emersione MR**") ben articolato e studiato fin nei minimi particolari, che prevede l'organizzazione di un ciclo di conferenze, di notevole interesse, sulle Malattie Rare.

Il progetto è promosso dall'associazione Eamas, in collaborazione con Fmri, Anipi, Aspw, Carta e penna. I temi che saranno approfonditi, con la sensibilità di chi è portatore di malattia rara, sono: "Il consenso informato", "il dolore", "la diagnosi prenatale", "il disagio mentale nelle malattie rare". Tutte le famiglie, di qualsiasi patologia, saranno invitate.

La dott.sa Trivelli precisa che il progetto prevede una serie d'interviste presso alcune famiglie, colpite da malattia rara, che parteciperanno ai congressi. Espone brevemente la sua precedente esperienza in quest'ambito poiché autrice di una tesi universitaria, sulla qualità della vita delle famiglie colpite da MR, composto da una serie d'interviste similari a quelle proposte in questo progetto. Richiama l'attenzione sulla necessità di raggiungere un numero di famiglie non inferiore a 50. L'impegno richiesto implica la disponibilità ad essere intervistati (telefonicamente e a casa, o in altro luogo) e di partecipare ad almeno un congresso. A tutti è chiesto di proporre famiglie che potenzialmente potrebbero collaborare. Le adesioni possono essere inviate a emersionemr@yahoo.it

Il progetto prevede l'invio d'inviti personali, per questo si auspica la condivisione di un database di nomi e indirizzi. E' richiesto, a tutte le associazioni presenti, di esaminare la possibilità - all'interno di ogni comitato direttivo - di deliberare in merito.

E' suggerita l'ipotesi di lavorare assieme per promuovere la nascita di gruppi di associazioni che, stimolate da interessi condivisi, si aggregano (anche solo temporaneamente) su progetti specifici.

DOTT. ALBERTO MUSSO
Presidente Federazione Malattie Rare Infantili.

Sottolinea la necessità di un raccordo tra le Associazioni ed offre la disponibilità ad utilizzare lo stand della federazione presso la Fiera del Libro.

DOTT. ROBERTO LALA
Vice Presidente Federazione Malattie Rare Infantili.

Porta alla luce una situazione spiacevole che riguarda l'auspicata collaborazione tra associazioni di volontariato in ambito sanitario. Rileva che certi servizi di utilità generale, attivati da alcune associazioni di volontariato, divengono - in pratica - utilizzabili solo a un ristretto gruppo di utenti: in definitiva da chi è *vicino* agli sponsor del progetto assistenziale.

Intravede, in questo, un'impostazione non coerente con i principi etici ed assistenziali che tutte le associazioni, soprattutto quelle che operano all'interno e nell'intorno dei principali centri ospedalieri, dovrebbero avere. Quest'obiezione vorrebbe, tuttavia, fornire spunti di riflessione che permettano di promuovere e dare maggior valore al lavoro dell'associazionismo in quest'ambito.

Evidenzia l'importanza dell'atto comunicativo tra paziente, famigliari e medico. Infatti, è proprio in quell'incontro che si gioca il successo o l'insuccesso dell'azione curativa che seguirà. Invita i partecipanti, perciò le associazioni, a contribuire alla strutturazione condivisa di questo momento in modo da promuovere spazi e occasioni in cui questo atto abbia probabilità sistematica di giungere al successo.

Relaziona sulla giornata svoltasi a Roma, presso l'ISS, ove ha partecipato in rappresentanza della Regione Piemonte. Offre disponibilità operativa affinché le associazioni organizzino uno spazio apposito all'interno del 12° Convegno di Patologia Immune e Malattie Orfane che si svolgerà a Torino nel 2008 e che coinvolge mediamente 600/700 congressisti.

DONATELLA GARITTA
Associazione culturale Carta e Penna

Espone il lavoro gravoso - ma soddisfacente - necessario alla pubblicazione della rivista "Impegno per una vita migliore" prodotta in origine dall'associazione Prader Willi, in seguito diretta in collaborazione con il dott. Alberto Musso e ora strumento d'informazione della federazione Fmri (di cui ne è presidente). In ambito editoriale esalta la bellissima esperienza di collaborazione con l'associazione Prader Willi con la quale promossero, in passato, un concorso giornalistico sul tema delle MR e sulla sindrome PW. L'esperienza portò ad un esito positivo e inaspettato in quanto permise di attivare più di mille nuovi contatti con persone interessate. Donatella propone perciò di ripetere l'esperienza assumendosi la responsabilità di far da tramite, tra associazioni MR e nuovi sponsor, in modo da lanciare una "campagna" di collaborazioni dal titolo esemplificativo "Adotta un'associazione".

Un grazie caloroso a **LORENZO SILENGO** perché ha dato all'incontro una valenza ed un profilo scientifico ed ha saputo mettere in luce l'uomo con il suo desiderio di conoscenza.

Grazie a **GUIDO CAPPIO**, e allo Staff di Telethon, che ci ha ospitati.

Associazione Italiana Niemann Pick ONLUS

Associazione Culturale
CARTA E PENNA
Via Susa, 37 - 10138 Torino

INFORMAZIONI DA SANITÀ NEWS

MALATTIE RARE: L'ATTENZIONE VA TENUTA SEMPRE ALTA

I segnali sono incoraggianti, il silenzio ed il disinteresse non sono più quelli degli anni scorsi ma sul fronte delle malattie rare c'è ancora molto da fare. L'impressione è che non siano sufficienti degli eventi spot come la pur lodevolissima giornata nazionale per le malattie rare o delle apposite maratone televisive annuali ma occorra che i riflettori siano costantemente puntati su queste patologie che colpiscono duramente un grandissimo numero di famiglie italiane dal momento che tanto rare non sono. Una malattia è infatti considerata rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone con malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Del resto, il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7000 e le 8000. Parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a mettere in luce e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e a progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accomunati da bisogni simili, pur salvaguardandone peculiarità e differenze. E quando si parla di malattie rare si deve parlare, e non si può non farlo, di farmaci orfani. Farmaci che, proprio a causa della frammentazione delle singole patologie, faticano ad incontrare l'interesse economico delle case farmaceutiche. L'accelerazione del processo di sensibilizzazione delle Istituzioni sulle malattie rare è avvenuta circa 10 anni fa. In Italia, il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 indicava fra le priorità la "tutela dei soggetti affetti da malattie rare" e tra gli interventi prioritari la realizzazione di una rete nazionale delle malattie rare. Indicazioni che nel maggio si sono trasformate nel Decreto Ministeriale 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. A partire dal 2001 le Regioni hanno iniziato a individuare i Presidi per l'assistenza ai pazienti affetti da malattie rare e attualmente le reti regionali sono indicate su quasi tutto il territorio nazionale. Dal Luglio 2002 è stato istituito nell'ambito della conferenza Stato-Regioni un gruppo tecnico interregionale permanente, al quale partecipano il Ministero della Salute e l'ISS, il cui obiettivo è rappresentato dall'ottimizzazione del funzionamento delle reti regionali e dalla salvaguardia del principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini. Il 10 maggio 2007 è stato siglato il secondo accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul riconoscimento di Centri coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per le patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare. Il 29 febbraio scorso si è infine svolta la Giornata nazionale per la sensibilizzaione sulle malattie rare. Un evento che ha raccolto l'attenzione di milioni di italiani. Ma, come dicevano all'inizio tutto questo non è sufficiente a smuovere le istituzioni e i cittadini per donare maggiori fondi per la ricerca su queste patologie. Angelo Vescovi, professore di Biologia cellulare all'università degli Studi di Milano-Bicocca e direttore dell'Istituto cellule staminali di Terni, ha iniziato una serie di promettenti studi sulle malattie neurodegenerative , alcune delle quali sono classificate fra le malattie rare. I risultati sono incoraggianti ma si potrebbe procedere con maggiore celerità ed incisività se i fondi a disposizione fossero più ingenti. Per questo è necessario non abbassare la guardia e contribuire a mantenere l'attenzione pubblica sempre desta su queste patologie. SANITA'news cercherà nelle prossime settimane di dare il proprio contributo facendo conoscere le novità e le storie di quei ricercatori che stanno lavorando per dare una speranza a chi è affetto da malattie per le quali al momento non ci sono cure efficaci. Ci rendiamo conto che il nostro apporto non rappresenta altro che una goccia nell'oceano ma se solamente contribuisse a creare una reazione a catena…

ARRIVANO I NUOVI LEA

Il Dpcm contiene anche il nuovo nomenclatore tariffario dei presidi, delle protesi e degli ausili

Il Presidente del Consiglio Romano Prodi e i Ministri della salute Livia Turco e dell'Economia Tommaso Padoa Schioppa hanno infatti firmato il Dpcm contenente i nuovi Livelli essenziali di assistenza erogati dal Servizio sanitario nazionale. I nuovi Lea contengono numerose novità rispetto all'attuale elenco di prestazioni e servizi erogati dal Ssn. Il Dpcm contiene anche il nuovo "nomenclatore tariffario dei presidi, delle protesi e degli ausili" e i nuovi elenchi delle malattie croniche e delle malattie rare esentate dal pagamento del ticket. Ecco le principali innovazioni area per area cosi come le rende note il ministero della salute. Area della "PREVENZIONE COLLETTIVA E SANITA' PUBBLICA" :In questo livello sono ricomprese le prestazioni che riguardano la profilassi delle malattie infettive, inclusi i programmi vaccinali, la tutela della salute e della sicurezza nei luoghi di lavoro, negli ambienti aperti, nella sanità animale e nell'igiene urbana e veterinaria. La novità di maggior rilievo e' senza dubbio l'introduzione della vaccinazione anti Papillomavirus Umano (HPV), il virus responsabile del cancro alla cervice uterina, per tutte le ragazze tra l'undicesimo e il dodicesimo anno di età (circa 280 mila ogni anno). Area dell' "ASSISTENZA DISTRETTUALE" Le attività comprese in questa area assistenziale sono organizzate e distinte in: assistenza sanitaria di base, continuità assistenziale, assistenza ai turisti; emergenza sanitaria territoriale; assistenza farmaceutica; assistenza integrativa (erogazione di dispositivi medici

monouso, di presidi per diabetici, di prodotti destinati ad un'alimentazione particolare); assistenza specialistica ambulatoriale, protesica e termale. Una novità riguarda la fornitura gratuita di prodotti aproteici alle persone affette da nefropatia cronica; con il nuovo provvedimento l'erogazione dei prodotti aproteici diventa una garanzia del SSN e non e' più affidata alla discrezionalità delle singole Regioni. Novità anche nelle terapie specialistiche. Un esempio e' costituito dalla "terapia fotodinamica laser per il trattamento di lesioni retiniche con Verteporfina" riservata a coloro che sono affetti da degenerazione maculare miopica o legata all'età. Si tratta di una nuova metodica terapeutica che sfrutta il principio di funzionamento di una sostanza (la Verteporfina) che viene iniettata in vena per poi essere attivata, in maniera selettiva, da un laser a bassa potenza. Ciò consente di poter intervenire anche nei casi di neovascolarizzazione coroideale localizzata sotto o in prossimità della fovea senza arrecare danni ai tessuti sani. Nell'ambito delle prestazioni di laboratorio sono state introdotte diverse prestazioni per la diagnosi o il monitoraggio di malattie rare (ad esempio, per le malattie metaboliche, il dosaggio degli enzimi mitocondriali e il dosaggio di acidi organici urinari con metodi gas cromatografici). Una ulteriore novita' e' rappresentata dalla "enteroscopia con microcamera ingeribile" per i casi di sanguinamento oscuro dopo l'esofago-gastro-duodeno-scopia (EGDS) e colonscopia totale negative. Si tratta di una metodologia che fa uso di videocapsule monouso che e' indicata in quei casi di difficile esplorazione dell'intestino e quando gli esami tradizionali non hanno dato risultato apprezzabili. Altra novità e' la "sedazione cosciente" per i pazienti sottoposti a endoscopie e biopsie in corso di endoscopie per garantire esami indolori e più accettabili in termini di confort. Una migliore efficienza organizzativa scaturirà poi dalla nuova definizione delle visite specialistiche definite per ciascuna branca e distinte per tipologia di accesso e livello di approfondimento di indagine (prima visita, visita di controllo, visita a completamento dell'iter diagnostico e visita multispecialistica); in taluni casi e' stato specificato il contenuto della visita in modo tale da renderlo più rispondente alle esigenze del paziente. Così e' il caso della "Visita anestesiologica di controllo per la terapia del dolore" che risponde alla crescente sensibilità nei confronti della sofferenza e del dolore cronico.

NUOVE OPPORTUNITA' PER CURARE L'AUTISMO

Il progetto DAN! apre nuove prospettive terapeutiche per contrastare l'autismo

L'autismo viene considerato dalla comunità scientifica internazionale un disturbo pervasivo dello sviluppo che si manifesta entro il terzo anno di età con gravi deficit nelle aree della comunicazione, dell'interazione sociale, dell'immaginazione e con problemi di comportamento; e pur accompagnandosi ad un aspetto fisico normale, perdura per tutta la vita. L'incidenza varia da 2 a 20 persone su 10.000, a seconda dei criteri diagnostici impiegati e colpisce i maschi 4 volte di più che le femmine in tutte le popolazioni del mondo di ogni razza o ambiente sociale. E' negli anni '60, con l'attività del ricercatore americano Bernard Rimland, padre egli stesso di un bambino autistico, che si gettano le basi per una nuova "lettura" della patologia, per un nuovo approccio terapeutico medico e biochimico. Da allora ricercatori e medici di tutto il mondo hanno lavorato, in un movimento che si è dato il nome programmatico di DAN! - Defeat Autism Now – per dischiudere un nuovo orizzonte. Dalla loro ricerca ma anche dall'entusiasmo e dalla carica di umanità del coordinatore Franco Verzella è giunta la conferma che l'autismo non è solo una malattia psicologica o psichiatrica ma piuttosto una sindrome biologica e metabolica che si manifesta in disordini fisiologici e biochimici rilevanti e che può essere causata o favorita dal sovrapporsi di fattori genetici e ambientali, di patologie metaboliche, intestinali, immunologiche, allergiche. E' il lavoro di ricerca condotto in questi anni, anche con il contributo determinante di questo gruppo, che ci permette oggi di dare un nome nuovo all'autismo e, soprattutto, di offrire una speranza di cura che appariva impensabile solo qualche decennio fa. L'apporto di specialisti diversi: immunologi, gastroenterologi, allergologi, studiosi degli effetti tossici dei metalli pesanti, ha permesso di capovolgere la concezione che si aveva fino a tempi recenti dell'autismo e di superare la definizione di malattia esclusivamente di sfera psichiatrica. "Sono sinceramente e positivamente colpito dalla 'speciale maratonina' che l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e l'associazione Sport e Società hanno organizzato a Roma con sessanta piccoli atleti autistici – afferma Franco Verzella –. E' un modo intelligente e bello di tenere viva l'attenzione dei media sul fenomeno autismo, patologia non adeguatamente considerata e dai risvolti sociali a volte drammatici".

MOLECOLE ARTIFICIALI PER INVERTIRE LA CIRROSI EPATICA

Sono capaci di bloccare la produzione di collagene delle cellule stellate del fegato

Alcuni scienziati giapponesi sono riusciti a far tornare indietro il processo di cirrosi epatica con molecole artificiali, capaci di bloccare la produzione di collagene delle cellule stellate del fegato, responsabili anche di assorbire la vitamina A. I risultati della sperimentazione effettuata su topi di laboratorio sono stati pubblicati sulla rivista Nature Biotechnology. Le molecole artificiali, messe a punto dagli scienziati giapponesi della scuola di medicina dell'università di Sapporo, sono rivestite di vitamina A che funge da 'specchietto delle allodole per le cellule stellate epatiche, che ingannate le assorbono. All'interno della molecola, invece, ci sono sostanze in grado di inibire la formazione di collagene. L'espediente, sperimentato sui topi fatti ammalare appositamente di cirrosi, si e' rivelato risolutivo. "Siamo stati in grado - affermano i ricercatori nipponici - di eradicare completamente la cirrosi: E siccome il fegato e' capace di rigenerare i propri tessuti, di fatto abbiamo trasformato in reversibile il danno epatico della cirrosi". La speranza e' ora quella di avere a disposizione "entro pochi anni un farmaco in grado di invertire la cirrosi umana", che rappresenta un problema sanitario grave in molti Paesi asiatici.

PERDITA DI MEMORIA ? PROVA CON LA STIMOLAZIONE CEREBRALE

La scoperta casuale dei neurologi dell'ospedale di Toronto

Un articolo del quotidiano britannico The Independent ha illustrato la scoperta effettuata casualmente da un gruppo di neurologi del Toronto Western Hospital: attraverso la stimolazione cerebrale diretta si può combattere la perdita di memoria. La procedura di inserzione degli elettrodi nell'ipotalamo era stata pensata per combattere l'obesità: solo per caso ci si è accorti che applicando una corrente veniva causata nel paziente una sensazione di "dejà vu"; successivamente sono stati condotti esperimenti di apprendimento che hanno dimostrato un netto miglioramento delle prestazioni quando gli elettrodi erano attivi. Si tratta di un risultato inaspettato dato che l'ipotalamo non figura tradizionalmente nelle strutture cerebrali deputate alla gestione dei vari sistemi amnestici; gli esperti ritengono in effetti che una parte dei circuiti responsabili siano localizzati in una zona fisicamente adiacente all'ipotalamo e per questo motivo si abbia un effetto anche sulla memoria. La stimolazione viene effettuata tramite elettrodi alimentati da un "pacemaker" in grado di erogare una corrente continua a bassa intensità, non percepibile dal paziente: si tratta di una tecnica già utilizzata su vasta scala per curare altri sintomi dell'Alzheimer o del morbo di Parkinson, come depressione o dolori cronici

Colora e crea un ambiente idoneo attorno all'orso ghiottone!

LA VOCE DELLE ASSOCIAZIONI

ASSOCIAZIONE PER L'AIUTO AI SOGGETTI CON SINDROME DI PRADER WILLI

Il 12° Convegno Nazionale - Torino, 19 aprile 2008

di Ricci Maria Antonietta

Questo anno a Torino si è svolto il dodicesimo convegno nazionale della Federazione che ha visto la partecipazione di più di trecento persone tra medici, paramedici, insegnati, operatori sociosanitari e famiglie. Il Convegno è stato patrocinato dalla RAI di Roma, Segretariato Sociale e dalla Città di Torino. E' stato un grande evento, molto interessante dal punto di vista formativo ed anche istruttivo per le famiglie e per tutti i presenti. E' intervenuta al Convegno la Testimonial della Federazione, Elena Santarelli, che, con la sua grazia e bellezza, ha ravvivato la giornata. Lei si è rivolta ai presenti con parole chiare e significative ha messo in evidenza la sua conoscenza dei problemi inerenti la sindrome di Prader Willi. Le sue parole hanno commosso le famiglie, che hanno riconosciuto il suo sostegno e la sua grande sensibilità. Interessanti novità hanno arricchito la giornata. La prima annunciata dal Prof. Chiumello, riguarda la realizzazione del primo progetto, in Italia, di una "casa" per poter ospitare bambini e adolescenti affetti da Sindrome di Prader-Willi con le loro famiglie, per effettuare periodi di soggiorno. Il progetto è decritto più dettagliatamente nell'articolo seguente. La seconda comunicazione è giunta dalla dott.ssa Domenica Taruscio, lodevole per tutto il lavoro che ha sempre svolto per i malati rari e le loro famiglie e per la sua continua presenza a sostegno delle manifestazioni di tutte le associazioni di malati rari. La Dottoressa Taruscio ha proposto un progetto di Parent-Training dedicato alle famiglie di soggetti con Sindrome di Prader Willi ma anche a tutti coloro che hanno una gestione abituale di queste persone. come gli zii, fratelli o insegnanti. Il parent trainig è un'attività di formazione per tutti i parenti che hanno in comune un bambino o ragazzo con difficoltà e avviene condividendo le esperienze personali e cercando di individuare soluzioni operative alle difficoltà quotidiane. Verranno organizzati degli incontri formativi su tematiche scelte dalle famiglie attraverso un questionario. Gli incontro saranno condotti da un genitore e da un professionista con il compito di esporre l'argomento e di condurre il dibattito seguente.

A queste due novità ne sono seguite altre, per il momento solo regionali descritte dai dottori Corrias e Lala, dell'endocrinologia dell'Ospedale Pediatrico Regina Margherita di Torino; una riguarda un progetto che prevede la nascita di un Consorzio di ricerca sulle M.R.. Il Consorzio riunisce tutti gli specialisti interessati alla cura della sindrome di Prader Willi, i quali creano un protocollo di interventi per garantire maggiore accuratezza diagnostica ed omogeneità della gestione clinica del paziente. L'altro progetto che favorisce una corretta informazione sulle malattie rare è costituito dal patient files denominato *My-Ki*. In pratica una chiavetta USB da portare sempre con sé, su cui viene archiviato il proprio percorso clinico. Si tratta di un gadget che verrà offerto a tutti i pazienti affetti da sindrome rara con incorporata, appunto, una chiavetta USB. All'interno della chiavetta è archiviata la descrizione della malattia non in termini generici, ma la descrizione della malattia di quel singolo paziente, con le sue peculiarità, e le sue diversità.

I genitori hanno apprezzato con grande fiducia tutte le novità presentate al Convegno, ritenendo che la loro attuazione, esaudisse, in parte, ai bisogni espressi dai malati e dalle loro famiglie.

Sono state due giornate intense che hanno anche segnato il termine dell'incarico di "Presidente della Federazione" della sottoscritta. Un mandato iniziato nel 1999 con la nascita della Federazione ma intrapreso già nel 1991 con i primi contatti intercorsi con i medici del Gruppo di Studio delle Obesità Genetiche e con le famiglie. Un percorso ricco di esperienze e di conoscenze, tutte interessanti ed emozionanti da non dimenticare, ma anche giornate intense di incontri, di lavoro, di determinazione e di sacrifici . Ringrazio tutti, sarebbe troppo lungo l'elenco, in particolare i soci fondatori ed i presidenti delle sedi regionali, grazie ai quali la nostra è diventata una grande organizzazione perchè è nata nel cuore di tutti noi confortata dall'amore per i nostri figli. Un progetto che proseguirà rafforzandosi sempre di più grazie alle persone che lo guidano. Il nuovo, valido Presidente della nostra Federazione è Sivano Ciancamerla cell. 3331206802 la mail ciancamerla@libero.it .

Per finire permettetemi di pubblicare le parole del dono che ho ricevuto perchè sono segnate nel mio cuore. Con grande affetto ringrazio e saluto tutti:

Alla Presidente Maria Antonietta Ricci

Nel momento in cui lasci la Presidenza della Federazione, vogliamo esprimere la nostra gratitudine per il lavoro generoso ed instancabile profuso, dedicando energie fisiche, intellettive e morali nell'impegno per una vita migliore dei nostri figli. Il tuo contributo per la nascita e la crescita della Federazione merita tutta la nostra riconoscenza, certi che un tuo consiglio non mancherà mai per sostenerci nel difficile e duro lavoro che ci attende. Tutti noi sappiamo di essere una goccia d'acqua nel grande mare della solidarietà e del bisogno d'amore. Crediamo, perciò, che tu abbia portato un prezioso contributo nella consapevolezza che da sola non potevi " salvare il mondo" ma che insieme a noi potevi migliorarlo. Ti vogliamo dedicare, ricordando a noi stessi, le parole

dette da Madre Teresa di Calcutta ricevendo il Premio Nobel per la Pace. “Non ho mai pensato di cambiare il mondo: Ho solo cercato di essere una goccia d’acqua pulita. Se anche tu diventerai una goccia d’acqua pulita, saremo già in due. E se lo sarà anche tua moglie o tuo marito, saremo in tre e poi in quattro, dieci, cento..... “ Convinti che la fragilità e la felicità spesso viaggiano assieme, continuiamo a lavorare uniti ! Con affetto ti abbraccia tutta la nostra grande famiglia.

Maria Antonietta Ricci e Silvano Ciancamerla, nuovo presidente della Federazione tra le Associazioni Prader Willi

Silvano Ciancamerla con Elena Santarelli, testimonial della spot divulgativo realizzato con la collaborazione di Carta e Penna

Alcuni dei partecipanti al convegno del 19 aprile; da sinistra: Vittorio e Clara Bonaldo, Michielli, Posterino, Greco, Brumani, Ciancamerla, Cristantielli, Faggiani, Motta (ben nascosto),Melis, Cabianca, Pascetta.

CASA SORA PER VOI

Riproduciamo quanto scritto nell'opuscolo che pubblicizza l'avvenimento e attendiamo quanto prima informazioni dettagliate sugli inserimenti dei ragazzi e sulle future esperienze che siamo certi miglioreranno la qualità della loro vita. Siamo, inoltre, grati al Presidente della Fondazione dott.ssa Anita Sora e ai membri del Consiglio Direttivo, in particolare al Prof. Giuseppe Chiumello per aver realizzato un progetto così importante per lo sviluppo sociale di questi ragazzi. Un sentito ringraziamento alla dott.ssa Bosio e Bregani del Comitato Scientifico.

Domenica 15 Giugno a Foresto Sparso (Bergamo) si svolgerà l'inaugurazione della "Casa Sora per Voi". Questa struttura rappresenta ad oggi il primo progetto, in Italia, di "casa" per un soggiorno formativo realizzata per poter ospitare bambini e adolescenti affetti da Sindrome di Prader-Willi con le loro famiglie. La nostra iniziativa nasce dall'esigenza di offrire a questi bambini e adolescenti un ambiente protetto in cui, pur sorvegliati, possano sentirsi liberi ed esprimere il loro bisogno di socializzare, vivere il loro amore ed interesse per la natura e gli animali. Per raggiungere gli obiettivi sono state coinvolte figure specialistiche in diversi ambiti che con grande entusiasmo hanno deciso di offrire la propria competenza per creare un programma multidisciplinare non " ospedalizzato ". La casa si trova a Foresto Sparso (BG), in una cascina, immersa nel verde degli ulivi, su una collina dove la squadra alpina locale si è offerta di realizzare un percorso di sentieri semplici e sicuri, che possono stimolare così la loro libertà di scelta, offrendo stimoli positivi per la loro salute, crescita e realizzazione personale e progettata " su misura " per questi ragazzi. Da un punto di vista pratico, le giornate saranno programmate proponendo esercizi di attività fisica all'aperto ed esperienze di gruppo a contatto con la natura in un clima sereno e stimolante (passeggiate nei dintorni, nel bosco, al lago, visite alle fattorie, cura degli animali...), stimoli psicopedagogici specifici, proposti come attività ludiche e artistiche, la cui gestione sarà affidata a figure esperte. I genitori durante il soggiorno avranno degli spazi da dedicare a se stessi, mentre i figli sono impegnati, per rilassarsi e/o approfondire i rapporti con gli altri genitori; potrà essere inoltre un'occasione per avere un supporto psicologico, partecipare a gruppi di formazione e avere la possibilità di approfondire aspetti medici e nutrizionali con gli specialisti. Alle famiglie interessate ad avere informazioni più dettagliate e/o ad vivere questa esperienza basterà inviare una mail al seguente indirizzo: casasorapervoi@gmail.com Sarete quindi messi in lista e contattati telefonicamente per l'incontro con le Psicologhe, il Medico responsabile del progetto e la Specialista Nutrizionista. Nella mail si prega di precisare nome e cognome del bambino, età, città di provenienza ed i recapiti telefonici della famiglia e dello staff curante. Si prega inoltre di lascaire un commento su eventuali idee/aspettative per questa esperienza.

È DISPONIBILE IL CD CONTENENTE LO SPOT DI ELENA SANTARELLI, ALCUNE INTERVISTE E IL CONVEGNO DI TORINO - Si richiede un contributo di 15 euro (comprensivo di spese di spedizione) - Telefonare alla segreteria di Carta e Penna: 011.434.68.13 -

UNA GRANDE SORPRESA

Aspettare un figlio è sempre una gran sorpresa, per noi un momento di gioia enorme che ci fa sentire portatori e al tempo stesso responsabili di una nuova vita.

Aspettare una figlia con la sindrome di Turner per noi è stata una seconda grande sorpresa. Clelia è bella, luminosa, solare, il nostro fiore all'occhiello!

Ora che ha quattro anni tutto sembra più facile, i problemi si affrontano uno alla volta e con un sorriso si cerca di superare i dubbi e le paure, ma in gravidanza la cosa non è stata altrettanto semplice.

Alla prima ecografia era risultata una translucenza nucale aumentata rispetto al normale e quindi ci avevano consigliato un'eco di secondo livello dopo qualche settimana. In questa occasione non capendo bene di cosa si trattasse ci hanno indirizzati all'Ospedale S. Anna per una diagnosi prenatale più approfondita.

Lì abbiamo conosciuto il dr. Gaglioti, una persona che stimiamo tantissimo sia per la capacità di informare in modo chiaro sulle eventuali patologie sia per il buon umore con cui ci ha accompagnati in questi momenti difficili.

Dall'amniocentesi, effettuata, non con finalità abortive ma per capire dove e quali patologie andare a cercare, abbiamo infine scoperto che la nostra piccola aveva questa rara sindrome da noi mai sentita prima. Su Internet abbiamo trovato tutte le informazioni che cercavamo. Inoltre siamo stati appoggiati e supportati dai nostri genitori che si mostravano molto interessati alla salute della piccola.

Un giorno abbiamo trovato un articolo che diceva: il 99% di queste gravidanze non arriva alla 28° settimana. Lì ho capito che la nostra non era una sfortuna ma una fortuna: la nostra bimba faceva parte di quel 1 % che era in grado di vivere! Per fortuna la nostra piccola non ha grossi problemi: qualche otite ricorrente, il rene a ferro di cavallo (peraltro funzionante), la valvola aortica bicuspide da tenere sotto controllo, ma niente che non le permetta di vivere una vita normale facendo attività sportive come tutti gli altri.

Certo la paura di un domani è presente: malattie autoimmuni, sterilità, difficoltà negli studi…ogni tanto mi chiedo, da brava mamma, come sarebbe stata la mia piccola bimba se non avesse avuto quella X in meno. La risposta non ha aspettato tanto a farsi e si è trasformata in un'altra domanda: come sarei stata io se fossi nata maschio?

Come sarei io se non avessi l'aspetto che ho, se fossi nata in un'altra famiglia, se avessi vissuto esperienze diverse? Semplicemente non sarei stata io! Sarei qualcun altro. Allo stesso modo non esiste Clelia senza sindrome di Turner. Lei è così perché è formata da quei cromosomi, da quei geni, da quei suoi organi che funzionano oppure no…ed è bellissima!

Lei, il fiore all'occhiello di casa nostra, il nostro sole che canta tutto il giorno, persino quando mangia, e non sta mai zitta, quella che rompe l'anima alle sorelle maggiori per entrare nei loro giochi con una forza incredibile. La stessa Clelia che mi dice: "mamma, ti voglio tanto bene" perché si sente amata per quello che è.

Avere dei figli è sempre una cosa grande, ma avere bimbi speciali è una sorpresa grandissima che si rinnova ogni istante, PROVARE PER CREDERE.

Maria (mamma super orgogliosa)

APADEST SINDROME DI TURNER

Sig.ra Marta Giunti - Via Selvaggio, 188
10094 - Giaveno (TO)
Tel.: 011 9339873- martagiunti@tin.it

ISCARTABELLANDO

MALATTIE RARE E DIRITTI
tratto da Mobilità 56

Il Riconoscimento normativo delle Malattie Rare garantisce alle persone che ne sono affette la possibilità di ottenere assistenza ed alcune agevolazioni.

La normativa sanitaria italiana ha colto e riconosciuto la rilevanza sociale delle malattie rare. Le persone affette da quelle patologie incontrano spesso difficoltà ad ottenere diagnosi e cure adeguate proprio per la scarsa conoscenza sulla loro malattia. Al di là dell'incidenza limitata di queste affermazioni, il vero problema è quindi quello della loro riconoscibilità in quanto fenomeno sanitario e sociale.

Prevenzione, diagnosi e terapia

Il Decreto Ministeriale n. 279 del 1 8 maggio 2001 ha istituito a livello nazionale una rete finalizzata alla prevenzione, diagnosi e terapia delle malattie rare. La rete è costituita dai presidi accreditati, che sono individuati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, per

l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico- molecolare. Tra questi presidi vengono individuati i centri di riferimento interregionali che svolgono funzione di sorveglianza, gestiscono l'attività di supporto e informazione ai cittadini, ai medici del Servizio Sanitario Nazionale, alle

associazioni dei malati e dei loro familiari anche con momenti di formazione. Presso l'istituto Superiore della Sanità è stato istituito il Registro nazionale delle malattie rare con compiti di Programmazione, sorveglianza, archiviazione e analisi dei dati. L'allegato al Decreto 279 propone un elenco di 47 gruppi di patologie per un totale di 284 malattie rare. Ad ognuna di queste viene attribuito un codice univoco e viene indicato l'eventuale sinonimo con cui più frequentemente viene denominata la patologia (ad esempio, la malattia di Charcot MarieTooth ha per sinonimo l'atrofia muscolare peroneale).

L'esenzione dal ticket

Ma quali sono le agevolazioni riconosciute alle persone affette da queste patologie?

L'assistito al quale venga formulato, da parte di uno specialista del Servizio Sanitario Nazionale, un sospetto diagnostico di malattia rara viene indirizzato ad uno dei presidi della rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia. Sono esentate dal ticket le prestazioni, erogate dal presidio della rete, finalizzate alla diagnosi, e, in caso di malattia ereditaria, anche gli esami genetici effettuati sui familiari. Gli oneri sono a carico della azienda unità sanitaria dell'assistito. Inoltre gli assistiti affetti da malattie rare sono esenti dal ticket per le prestazioni sanitarie per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione di eventuali aggravamenti. Come fare? Per ottenere l'esenzione bisogna presentarsi agli uffici della Medicina di Base (solitamente i Distretti) della Azienda USL con codice fiscale e tessera sanitaria (che ora coincidono nella stessa tessera) ed un documento d'identità valido. Inoltre, bisogna produrre il referto dello specialista per la patologia.

Saranno le ASL a rilasciare, su richiesta documentata degli interessati, l'attestato necessario per ottenere l'esenzione. Ad esempio, il codice di esenzione per la distrofia muscolare di Duchenne è RFGO8O, mentre per l'atrofia muscolare spinale è RFGO5O. Attenzione: quell'esenzione, come abbiamo detto, vale solo per alcune prestazioni. Ciò non toglie che il cittadino possa essere già esente dal pagamento dei ticket (tutti o parzialmente) per invalidità, per reddito, per età, o per patologie croniche e invalidanti (Decreto 329 del 28 maggio 1999).

Invalidità, handicap e malattie rare

Le persone con disabilità possono ottenere alcuni benefici e prestazioni (pensioni, assegni o indennità, ausili, agevolazioni fiscali) a condizione che abbiano ottenuto il riconoscimento del loro handicap o della loro invalidità, cecità civile o sordomutismo. L'invalidità è la difficoltà a svolgere alcune funzioni tipiche della vita quotidiana o di relazione a causa di una menomazione o di un deficit psichico o intellettivo, della vista o dell'udito. In linea generale l'invalidità civile viene definita in percentuale nel caso in cui l'interessato sia maggiorenne. Lo stato di handicap, diverso da quello di minorazione civile, è definito e graduato dalla Legge 104/1992. Il primo comma dell'articolo 3 della Legge 104/1992 precisa: "E' persona handicappata colui che presenta una minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che causa difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione". Il terzo comma dello stesso articolo definisce la connotazione di gravità: "Qualora la minorazione, singola o plurima, abbia ridotto l'autonomia personale, correlata all'età, in modo da rendere necessario un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione, la situazione assume connotazione di gravità". Il riconoscimento dello stato di handicap (in particolare se grave) consente l'accesso ad ulteriori benefici il più "interessante" dei quali è legato ai permessi e ai congedi lavorativi retribuiti.

La persona con malattia rara ha automaticamente diritto al riconoscimento di invalidità o di handicap? Gli è riconosciuto il massimo grado di invalidità o di handicap?

La risposta è negativa: malattia rara non significa, sotto il profilo medico legale, che rappresenti automaticamente un'invalidità o un handicap grave, ma che comunque le persone con malattia rara debbano essere valutate caso per caso con le procedure previste per legge. L'invalidi-

tà civile viene accertata riferendosi al Decreto Ministeriale 5 febbraio 1992 e alle tabelle allegate, mentre l'handicap viene valutato rifacendosi alle definizioni della Legge 5 febbraio 1992, n. 104.

L'ACCERTAMENTO DELL'INVALIDITÀ E DELL'HANDICAP

L'accertamento dell'invalidità e dell'handicap viene effettuato dalle specifiche Commissioni di accertamento operanti in ogni Azienda USL. La domanda va presentata alla segreteria della Commissione, usando un modulo prestampato e allegando un certificato del medico di famiglia e copia della documentazione sanitaria in possesso del cittadino.

Per le persone affette da malattie rare, si consiglia una particolare attenzione nella produzione di questa documentazione: è certamente utile, oltre a referti, lettere di dimissioni ospedaliere e relazioni, allegare le eventuali dichiarazioni o indicazioni rilasciate dagli specialisti o dai Centri regionali di riferimento (anche le documentazioni eventuali per l'esenzione ticket di cui si parlava sopra). È utile precisare che al momento della visita di accertamento l'interessato può presentare

ulteriore documentazione sanitaria e farsi assistere, a proprie spese, da un medico di fiducia. La Commissione è composta da un medico specialista in medicina legale che assume le funzioni di presidente e da due medici di cui uno scelto prioritariamente tra gli specialisti in medicina del lavoro. I medici sono scelti tra i medici dipendenti o convenzionati della USL territorialmente competente. Vi partecipano di volta in volta un sanitario in rappresentanza, rispettivamente, dell'ANMIC, dell'Unione Italiana Ciechi (UIC), dell'Ente Nazionale per la protezione e l'assistenza ai Sordomuti (ENS) e dell'ANFFAS, ogni qualvolta devono pronunciarsi su invalidi appartenenti alle rispettive categorie. L'iter di accertamento dell'handicap e dell'invalidità si conclude con l'invio di un verbale (diverso per invalidità o per handicap) della Commissione in cui viene riportato, oltre alla diagnosi e all'anamnesi, lo status riconosciuto (handicap, handicap grave, invalidità parziale, totale, con indennità di accompagnamento ecc.). Contro le decisioni della Commissione si può presentare ricorso davanti ad un giudice con l'assistenza di un legale. Per la presentazione della domanda o per il ricorso è possibile farsi assistere gratuitamente da uno dei moltissimi patronati sindacali presenti in Italia.

109 NUOVE MALATTIE RARE

Adottato il Dpcm del 21 marzo 2008 con nuovi LEA che ridefiniscono il "paniere" dei servizi e delle prestazioni offerte dal Ssn a tutti i cittadini, per un totale di oltre 5.700 tipologie di prestazioni e servizi per la prevenzione, la cura e la riabilitazione. Le principali novità sotto il segno dell'innovazione scientifica e della maggiore attenzione alle cronicità. Il Ministro Livia Turco: "più prestazioni e più qualità nelle cure ai cittadini, mantenuti tutti gli impegni presi con il Patto per la Salute dell'ottobre 2006".

Ampliata, l'assistenza specifica a particolari categorie per le persone affette:

· da malattie rare: l'elenco è stato integralmente rivisto con l'ampliamento dell'esenzione ad altre 109 malattie o gruppi. Questo processo di revisione è il frutto del lavoro di condivisione e studio proposto dal Tavolo interregionale per le malattie rare e dalla Commissione nazionale Lea; si evidenzia che la celiachia, data l'alta prevalenza dei casi, è trasferita nell'elenco delle malattie croniche;

· da malattie croniche: l'elenco delle malattie croniche tutelate ed esentate dal ticket, è stato sostituito da un nuovo elenco che recepisce la proposta della Commissione nazionale Lea; tale proposta prevede l'inserimento di 6 nuove patologie gravi (BPCO, Rene policistico autosomico dominante, Osteomielite cronica, Sarcoidosi grave, Malattie renali croniche, Sindrome da talidomide) e la revisione delle prestazioni garantite in esenzione per numerose altre patologie.

DISABILI: IL REDDITO DELLE FAMIGLIE NON DETERMINA LA PARTECIPAZIONE ALLE SPESE SOCIALI

Se una persona disabile non ha mezzi non ha il dovere di partecipare alla spesa dei servizi, in particolare socioassistenziali e diurni, dei quali usufruisce. Alcuni regolamenti emanati dai comuni di Cellatica, Gussago e Ome e dell'Assemblea dei Sindaci del distretto sociosanitario 2 dell'ASL di Brescia (che comprende anche i Comuni di Ospitaletto, Rodengo-Saiano, Castegnato, Travagliato, Berlingo, Torbole-Casaglia, Castelmella e Roncadelle) sono stati così bocciati dalla sentenza 2.4.2008 n. 350 del Tar di Brescia, che ha annullato i regolamenti che disciplinavano la compartecipazione al costo dei loro servizi educativi e diurni per disabili. Il D.Lgs 130/2000 aveva introdotto il principio in base al quale, ai fini della compartecipazione al costo dei servizi sociosanitari, la situazione economica di cui tener conto doveva essere solo quella dell'assistito e non quella del nucleo familiare in cui è inserito e che se ne fa carico. In tutti questi anni, però, la maggior parte degli enti locali si è opposta all'applicazione di tale principio, trincerandosi dietro la mancata approvazione di un decreto attuativo. Il TAR di Brescia ha quindi ritenuto del tutto irragionevoli i regolamenti che prevedevano che le persone con disabilità partecipassero al costo dei servizi anche se privi di reddito, o in possesso di redditi inferiori al minimo vitale, o comunque minimi. Non solo, i giudici hanno sottolineato la necessità che i comuni assumano le loro scelte in materia di partecipazione al costo dei servizi da parte dei cittadini svolgendo approfondite indagini che valutino le conseguenze della disabilità sul bilancio familiare. E' stato inoltre precisato che le provvidenze economiche erogate a titolo assistenziale (quali pensioni di invalidità e indennità di accompagnamento) non costituiscono entrate, in quanto redditi esenti ai fini IRPEF, come già recentemente affermato anche dal TAR Milano con sentenza dell'8 febbraio 2008 n. 303 .

APPELLO AI PRESIDENTI DELLE REGIONI A STATUTO ORDINARIO E SPECIALE E DELLE PROVINCE AUTONOME DI BOLZANO E TRENTO.

Oggetto: Richiesta di parere favorevole alla proposta avanzata dal Ministro per la solidarietà sociale circa la destinazione ai Comuni di una quota del fondo per le non autosufficienze per il 2008 e il 2009 quale rimborso delle somme erogate dagli stessi Comuni per la compartecipazione alle spese di assistenza ai soggetti non autosufficienti previa esenzione dei congiunti da ogni onere economico.

1) Ai sensi delle leggi vigenti (articolo 25 della legge 328/2000 e dei decreti legislativi 109/1998 e 130/2000), i Comuni e gli altri enti pubblici non possono pretendere alcun contributo economico dai parenti, compresi quelli conviventi degli assistiti, qualora si tratti di soggetti con handicap in situazione di gravità o di ultra sessanta cinquenni non autosufficienti (comma 2ter dell'articolo 3 del testo unificato dei suddetti decreti legislativi).

2) Quanto sopra è confermato dai seguenti provvedimenti delle Autorità giudiziarie: - sentenza del Giudice di Pace di Bologna n. 3598/2006 del 13 aprile 2006, depositata in Cancelleria il 12 ottobre 2006; - sentenza n. 42/2007 della Sezione di Catania del TAR della Sicilia del 6 dicembre 2006, depositata in Cancelleria l'11 gennaio 2007; - ordinanza del TAR della Toscana n. 733/2007 del 6 settembre 2007, depositata in Segretaria il 7 settembre 2007; - ordinanza del TAR delle Marche n. 521/2007 del 18 settembre 2007; - sentenza del TAR della Lombardia n. 291/2008 del 5-19 dicembre 2007, depositata in Segreteria il 7 febbraio 2008; - sentenza del Tribunale di Lucca n. 174/2008 del 13 ottobre 2007 depositata in Cancelleria il 1 febbraio 2008. Nella citata sentenza del Tribunale di Lucca viene altresì evidenziato che la legge 1580/1931 (che consentiva la rivalsa delle spese di spedalità o manicomiali nei confronti dei ricoverati "che NON si trovano in condizione di povertà" e dei loro eredi non è più applicabile dopo l'entrata in vigore delle norme citate al punto 1.

3) Il Garante per la protezione dei dati personali nella Newsletter n. 276 del 12 maggio 2006, ha puntualizzato che "ai fini del riconoscimento di prestazioni sociali agevolate a persone con handicap permanente grave e ad ultra sessanta cinquenni l'INPS può raccogliere soltanto le informazioni riguardanti la situazione economica dell'interessato e non quella del nucleo familiare di appartenenza". Lo stesso Garante (lettera del 4 febbraio 2008, PROT. 2696/54767) ha segnalato all'Associazione promozione sociale, con sede in Torino, via Artisti 36, di aver invitato il Comune di Bologna ad informare lo stesso Garante "in ordine alle iniziative assunte o che si intendono assumere per conformarsi alle indicazioni contenute" nella sopra citata Newsletter. Inoltre il Garante (lettera inviata alla suddetta organizzazione il 16 gennaio 2008, PROT. 1087/50319) ha avanzato analoga richiesta al Comune di Verona. Infine lo stesso Garante ha richiesto ai Comuni di Parma (lettera del 22 agosto 2006, PROT. 18571/48732) e di Cologno Monzese (lettera del 18 dicembre 2007, PROT. 21198/55024) che "le informazioni che possono essere acquisite, devono riguardare la situazione economica del solo assistito e non anche quelle del nucleo familiare di appartenenza".

4) Poiché l'articolo 23 della Costituzione stabilisce che "nessuna prestazione personale o patrimoniale può essere imposta se non in base alla legge", legge che ovviamente è di spettanza del Parlamento, le Regioni a statuto ordinario e speciale e le Province autonome di Bolzano e Trento non hanno alcuna competenza in merito alle contribuzioni a carico degli assistiti e dei loro congiunti, ma devono rispettare le disposizioni nazionali.

5) Com'è ovvio le competenze legislative in materia di servizi socio-assistenziali, attribuite dalla Costituzione alle Regioni a statuto ordinario e speciale e alle Province autonome di Bolzano e Trento, riguardano esclusivamente le persone che ricevono prestazioni socio-assistenziali e non i loro congiunti.

6) Occorre, altresì, considerare che per tutte le prestazioni assistenziali non erogate dal settore dell'assistenza sociale (ad esempio, contributi economici ai nuclei familiari in difficoltà per il pagamento dell'affitto, assegnazioni degli alloggi dell'edilizia popolare, integrazione al minimo delle pensioni contributive) mai viene fatto riferimento ai congiunti non conviventi. Inoltre, vengono praticate riduzioni anche consistenti per il pagamento delle rette agli asili nido e delle scuole materne, nonché per i soggiorni di vacanza di minori e di anziani senza che venga valutata la situazione finanziaria dei parenti tenuti agli alimenti. Si tratta di scelte da noi ritenute corrette in quanto orientate ad assicurare l'autonomia economica dei nuclei familiari e la loro non dipendenza dai congiunti non conviventi. Per quanto concerne i sussidi di disoccupazione e quelli relativi alla cassa integrazione, le erogazioni sono disposte senza far riferimento né ai redditi dei congiunti conviventi, né ai patrimoni degli interessati: anche in questi casi si tratta di procedure da noi valutate positivamente. Non comprendiamo, invece, per quali motivi debbano essere richiesti contributi ai congiunti conviventi o non conviventi, qualora si tratti di parenti di soggetti con handicap invalidante o di anziani affetti da malattie croniche e/o da non autosufficienza, quando nulla viene chiesto se i soggetti sono affetti da malattie acute.

www.malattie-rare.org

E-mail:

info@malattie-rare.org

L'agenzia delle entrate ha pubblicato la

GUIDA ALLE AGEVOLAZIONI FISCALI PER I DISABILI

Riportiamo il

V. QUADRO RIASSUNTIVO DELLE AGEVOLAZIONI

	Tipo di handicap (vedi note 1 e 2)	Aliquota Iva agevolata al 4%	Detrazione integrale Irpef del 19%	Detrazione Irpef in misura fissa	Deduzione per intero dal reddito complessivo
1.Acquisto di auto o motoveicolo, nuovo o usato (per l'esenzione dal bollo auto si veda nota 3.	B e C	Si(4)	Si(5)	=	=
2. Prestazioni di servizio rese da officine per l'adattamento dei veicoli, anche usati, alla minorazione del disabile e acquisto di accessori e strumenti per le relative prestazioni.	C	Si(4)	Si(5)	=	=
3. Spese per riparazioni eccedenti l'ordinaria manutenzione (con esclusione quindi, ad esempio del premio assicurativo, del carburante e del lubrificante).	B e C	no	Si	=	=
4. Spese per i mezzi necessari per l'accompagnamento, la deambulazione, il sollevamento (quali, ad esempio, trasporto in ambulanza del portatore di handicap, acquisto di poltrone per inabili e minorati non deambulanti e apparecchi per il contenimento di fratture, ernie e per la correzione dei difetti della colonna vertebrale, acquisto di arti artificiali per la deambulazione, costruzione di rampe per l'eliminazione di barriere architettoniche esterne ed interne alle abitazioni, trasformazione dell'ascensore adattato al contenimento della carrozzella).	A	Si	Si	=	=
5. Acquisto di sussidi tecnici e informatici (ad esempio: computer, fax, modem o altro sussidio telematico).	A	Si(6) (7)	Si	=	=
6. Spese mediche generiche e di assistenza specifica necessarie nei casi di grave e permanente invalidità o menomazione. Si considerano di "assistenza specifica" le spese relative all'assistenza infermieristica e riabilitativa; al personale in possesso della qualifica professionale di addetto all'assistenza di base o di operatore tecnico assistenziale esclusivamente dedicato all'assistenza diretta della persona; al personale di coordinamento delle attività assistenziali di nucleo; al personale con la qualifica di educatore professionale; al personale qualificato addetto ad attività di animazione e/o di terapia occupazionale.	A	=	=	=	Si

	Tipo di handicap (vedi note 1 e 2)	Aliquota Iva agevolata al 4%	Detrazione integrale Irpef del 19%	Detrazione Irpef in misura fissa	Deduzione per intero dal reddito complessivo
7. Spese mediche generiche e paramediche di assistenza specifica sostenute in caso di ricovero di un disabile in un istituto di assistenza e ricovero. In caso di retta pagata all'istituto, la deduzione spetta solo per le dette spese mediche e paramediche che debbono essere separatamente indicate nella documentazione rilasciata dall'istituto.	A	=	=	=	Si
8. Spese mediche a seguito di ricovero di persona anziana (se disabile, si applica la precedente riga 7) in istituti di assistenza e ricovero (in caso di retta pagata all'istituto, la detrazione non spetta per le spese relative alla retta di ricovero, ma solo per le spese mediche e di assistenza specifica, le quali debbono essere separatamente indicate nella documentazione rilasciata dall'istituto).	D	=	Per l'importo che eccede 129,11 euro	=	=
9. Acquisto o affitto di protesi sanitarie (ad esempio: protesi dentarie e apparecchi ortodontici, comprese le dentiere e le capsule; occhi o cornee artificiali; occhiali da vista, lenti a contatto e relativo liquido; apparecchi auditivi, compresi modelli tascabili a filo e auricolare a occhiali; apparecchi ortopedici, comprese le cinture medico/chirurgiche, le scarpe e i tacchi ortopedici, fatti su misura; arti artificiali, stampelle, bastoni canadesi e simili; apparecchi da inserire nell'organismo, come stimolatori e protesi cardiache e simili), ovvero di attrezzature sanitarie (ad esempio: apparecchio per aerosol o per la misurazione della pressione sanguigna).	D	(8)	Per l'importo che eccede 129,11 euro	=	=
10. Prestazioni chirurgiche, analisi, indagini radioscopiche, ricerche e applicazioni; prestazioni specialistiche; prestazioni rese da un medico generico; acquisto di medicinali; degenze o ricoveri collegati a operazioni chirurgiche, trapianto di organi. Se le spese di riga 9 e 10 sono state sostenute nell'ambito del servizio sanitario nazionale è detraibile l'importo del ticket pagato.	D	=	Per l'importo che eccede 129,11 euro	=	=
11. Spese sostenute per i servizi di interpretariato dai soggetti riconosciuti sordomuti, ai sensi della Legge 26 maggio 1970 n. 381.	B	=	Si	=	=
12. Contributi obbligatori previdenziali versati per gli addetti ai servizi domestici e all'assistenza personale e familiare (fino a 1.549,37 euro).	D	=	=	=	Si
13. Spese sostenute per l'acquisto del cane guida.	(*)	=	Si(9)	=	=
14. Spese di mantenimento per il cane guida.	(*)	=	=	Pari a 516,46 euro	=

(*) L'agevolazione spetta solo ai non vedenti

NOTE AL QUADRO RIASSUNTIVO DELLE AGEVOLAZIONI

(1) TIPO DI HANDICAP

A - Il trattamento fiscale indicato su questa riga riguarda il disabile in senso generale, definito dalla legge come "colui che presenta una minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione" (indipendentemente dalla circostanza che fruisca o meno dell'assegno di accompagnamento).

B - Il trattamento fiscale indicato su questa riga riguarda il non vedente, il sordomuto, i portatori di handicap psichico o mentale (di gravità tale da aver determinato il riconoscimento dell'indennità di accompagnamento) e i disabili con grave limitazione della capacità di deambulazione (o affetti da pluriamputazioni) riconosciuti affetti da handicap grave ai sensi dell'art. 3, comma 3 della legge n. 104 del 1992.

C - Il trattamento fiscale indicato su questa riga riguarda il disabile con impedite o ridotte capacità motorie ma non affetto da handicap grave, indipendentemente dalla circostanza che fruisca o meno dell'assegno di accompagnamento. Per questi disabili il veicolo deve essere adattato (nei comandi di guida o nella carrozzeria), ovvero dotato di cambio automatico (prescritto dalla commissione ASL).

D - Il trattamento fiscale indicato su questa riga riguarda indistintamente qualsiasi contribuente, a prescindere dalla condizione di disabile.

(2) FAMILIARE DEL DISABILE

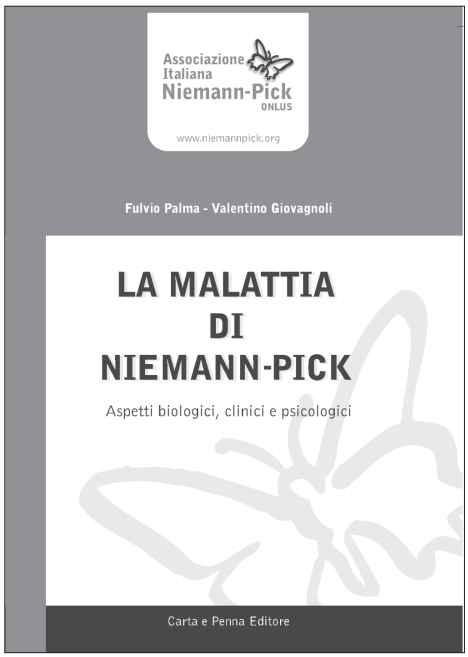
Le agevolazioni (Iva, Irpef, bollo auto e imposta sui passaggi di proprietà) sono sempre fruibili anche da parte di un familiare del disabile (cioè: coniuge, fratelli, sorelle, suoceri, nuore e generi, adottanti, nonché figli e genitori, in mancanza dei quali subentrano i discendenti o ascendenti più prossimi), quando il disabile stesso sia da considerare a carico in quanto il proprio reddito personale complessivo, al lordo degli oneri deducibili e della deduzione per l'abitazione principale e pertinenze, è non superiore a 2.840,51 euro. Fanno parzialmente eccezione a questa regola le spese di riga 6 e 7, le quali sono deducibili dal reddito complessivo se sostenute per familiari rientranti nell'elencazione precedente anche quando questi non sono fiscalmente a carico. La detrazione forfetaria per il mantenimento del cane guida spetta esclusivamente al non vedente (e non anche alle persone cui risulta fiscalmente a carico) a prescindere dalla documentazione della spesa effettivamente sostenuta. Per quanto riguarda l'applicazione dell'aliquota Iva agevolata, nei casi in cui il beneficio è subordinato al fatto che la cessione o prestazione sia effettuata personalmente nei confronti del disabile (cioè per le agevolazioni di riga 1 e 2) è stabilito, limitatamente alle agevolazioni auto, che il beneficiario dell'operazione può anche essere un familiare del disabile rispetto al quale il disabile stesso sia da considerare fiscalmente a carico.

Luigi Bonavita, Presidente dell'Ass. Niemann Pick italiana, Susanna Voccia, prof. Alberto Musso, presidente della Federazione Malattie Rare Intantili e il prof. Fulvio Palma alla Fiera del Libro di Torino

LA FEDERAZIONE MALATTIE RARE INFANTILI ALLA FIERA INTERNAZIONALE DEL LIBRO

Dall'8 al 12 maggio 2008 si è tenuta a Torino la Fiera Internazionale del Libro e la Federazione Malattie Rare Infantili è stata presente con uno stan insieme all'Associazione Culturale Carta e Penna.

È stata un'occasione per divulgare la conoscenza delle Malattie rare e per presentare due nuovi libri che trattano alcuni aspetti di queste patologie.



Fulvio Palma si è laureato nel 1977 in Scienze biologiche presso la Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'Università degli Studi di Urbino. Nel 1986 è stato nominato professore associato di Biochimica comparata presso la Facoltà di Farmacia della stessa Università. La sua attività di ricerca ha privilegiato lo studio delle dinamiche biochimiche dei processi d'invecchiamento cellulare a cui è stata affiancata un'intensa attività didattica. Attualmente è titolare della cattedra di Biologia e genetica del comportamento presso il corso di Scienze psicologiche dell'intervento clinico della Facoltà di Scienze della Formazione dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo".

Tiziana Schirone è ricercatore confermato in Psicologia dello sviluppo presso la Facoltà di Scienze della Formazione dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo". Presso l'Università di Urbino è stata professore per affidamento di Principi di terapia familiare (Corso di Laurea Specialistica in Psicologia clinica del bambino e dell'adolescente) attualmente di Intervento psicologico sui gruppi (Corso di Laurea Specialistica in Psicologia Clinica) e dal 2004 a tutt'oggi è docente di Sviluppo infantile e dinamiche familiari.(Corso di Laurea triennale in Scienze Psicologiche dell'Intervento Clinico).

Valentino Giovagnoli laureatosi in Psicologia nel 2007 all'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo", ha maturato la sua esperienza nel campo della riabilitazione psichiatrica lavorando come educatore di comunità. Da sempre interessato al rapporto tra psicologia e malattie genetiche, ha approfondito il tema dei vissuti del malato grave e le relazioni dinamiche che si generano nella famiglia con malattia rara. Collabora attivamente alla cattedra di Biologia e Genetica del Comportamento dell'Istituto di Psicologia dell'Università di Urbino.

La malattia di Niemann Pick - Aspetti biologici, clinici e psicologici.
ISBN: 978-88-89209-83-7 - Carta e Penna Editore -

Il prof. Fulvio Palma durante la presentazione del libro alla Fiera di Torino

Dalla prefazione:

"Questo che vi accingete a leggere è un manuale scritto come un racconto di vita vissuta.

Questo che vi accingete a leggere è una relazione su di una esperienza personale.

Questo che vi accingete a leggere è un racconto.

Questo che vi accingete a leggere è tutte e tre le cose insieme, ed è indubbiamente il modo migliore per scrivere su una "cosa" che esula dalla nostra esperienza quotidiana.

L'autrice Susanna Voccia ha trasferito in queste pagine le nozioni di base della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), ed il lettore trova tutte quante le nozioni che possono servirgli per apprendere ad usare la CAA con i bambini diversamente abili: è un manuale tecnico.

Ma l'autrice ha anche trasferito in queste pagine le sue emozioni, le sue osservazioni, e ci ha parlato della sua vita con Gioele, delle sue speranze, delle sue delusioni, come ha vissuto i suoi successi, di come ha adattato e interpretato la CAA con Gioele: è una relazione sulla sua esperienza personale.

Io però ho letto un racconto, una "novel", un racconto a lieto fine in cui l'eroe non si sa se è Gioele o Susanna, o forse entrambi, ma non importa. A me piacciono i racconti a lieto fine. Questo lo è perché qui ho trovato un messaggio fortemente positivo di speranza e di ottimismo, l'insegnamento che con la volontà e la costanza si possono raggiungere obiettivi che sembrano al di là dell'orizzonte. E se leggendolo divertendomi scopro che contemporaneamente ho imparato qualcosa, bene (ma non è questa la cosa importante).

Prof. Alberto Musso
Pediatra
Presidente della Federazione Malattie Rare Infantili
www.malattie-rare.org

La comunicazione Aumentativa Alternativa, Gioele e io - di Susanna Voccia
ISBN: 978-88-89209-74-5 - 12 euro - Carta e Penna Editore -

Susanna Voccia durante la presentazione del suo libro alla Fiera di Torino

LIBRI PUBBLICATI A FAVORE DELLA FEDERAZIONE MALATTIE RARE INFANTILI

Dimostrazione di solidarietà e partecipazione sono venute dagli autori delle case editrici Neos di Rivoli (TO) e E.Lui di Reggiolo (RE) che hanno deciso di devolvere parte dei diritti d'autore a favore della federazione.

A tutti un particolare ringraziamento dal Presidente, prof. Alberto Musso.

Un venerdì sera, di un anno che non è dato sapere, un anziano signore regala ad un giovanotto l'imprevisto di una singolare narrazione. Sofia diventa, suo malgrado, la curiosa destinataria del carteggio inerente l'intreccio delle vicende nate in quella occasione... Caterina era piccola, ma quando apriva gli occhi e lo fissava era davvero più grande di lui. In lei scorreva un qualcosa che, per una serie di difficoltà reali, non si poteva comunicare: non si trattava di attrazione, impossibile tra loro seppur lui maschio e lei femmina, non era una questione di parole perché lei non le pronunciava e lui ne rimaneva muto, e non era nemmeno un legame affettivo scaturito dalla vicinanza di geni. Doveva essere un allenamento però, perché lei apriva gli occhi per qualche mezz'ora all'inizio della loro conoscenza e dopo qualche sorriso, nel quale si esercitavano rispettando uno i tempi dell'altra, li richiudeva e faceva la nanna tra le sue braccia, pervadendolo di un calore ed una pace che non avevano eguali. Nemmeno una madre avrebbe potuto, perché ne era coinvolta. L'avrebbe di fatto partorita abituandosi a sentirla sua e nello scorgerla come altro da sé avrebbe dovuto sottostare alle sofferenze che i più attribuiscono al parto. Eppure ogni madre, in cuor suo, pur negandoselo, sa che alcune afflizioni trattano di un altro dolore: quello della creazione, quello della concreazione, quello del partecipare ad un mistero che coinvolge tutti i sensi e i corpi dell'anima...

Parte dei diritti d'autore derivanti dalla vendita di questo volume saranno devoluti a sostegno delle attività dell'Associazione Casa Oz e della Federazione Malattie Rare Infantili.

CARA SOFIA TI SPEDIRÒ LE DOGLIE DIECI A DIECI di LIUCKART@LIBERO.IT
Formato cm 12 x 20180 pagine, brossura - ISBN 978-88-88245-99-7 •12,00 -
NEOS EDIZIONI - www.neosedizioni.it - Via Genova 10090 Cascine Vica Rivoli (TO)

PAROLE MA MANGIARE
Filastrocche a cura di Alessandra Demonte.

Tantissime filastrocche illustrate dalle abili penne di Elena Babani, Eleonora Pedrazzi, Marzia Malaguti, e Paola Berti.

L'argomento trattato è "ghiotto": cibi o situazioni legate al cibo...

Cioccolato tanto amato

Nero... bianco... pralinato
che meraviglia il cioccolato!
Caldo... freddo... dolce... o amaro
è una dolcezza per il palato
Dalle forme strane e dal profumo intenso
più ne mangio più con contento.
Dentro a scatole colorate
sei avvolto in carte dorate.
Nei vasetti disegnati ti guardiamo trasognati.
Le barrette poi che dire... sono buone a non finire.
Cioccolato, cioccolato... da tutto il mondo sei amato

e.lui editore - Via XXV aprile, 31
42043 - Reggiolo (RE)

LE RICETTE DI ELENA

Sono tante e buone le ricette e io sono in difficoltà per il pensiero perché non so cosa scrivere invece le ricette non le sbaglio mai perché è una cosa che mi piace fare e non sarò mai in difficoltà. Invece quando scrivo il primo pensiero ho paura di sbagliare. Spero che piace anche così oppure se non vi piace imparerò oppure posso copiare il pensiero o faccio solo le ricette.

Scampi alla griglia con frutti tropicali per la salsa alle erbe

1 banana a rondelle 2 cucchiai di succo di limone 24 scampi crudi (2kg) 300g di ananas a pezzetti 600g di mango a pezzetti 25g di foglie di menta fresca 1 spicchio d'aglio tagliato in quattro 2 cucchiai di succo di limone 1 cucchiaio di olio d'oliva 50g di foglie di menta fresca 50g di foglie di prezzemolo fresco

Mettete tutti gli ingredienti per la salsa alle erbe nel tritatutto e azionate il motore finché la salsa avrà una consistenza omogenea Cuocere gli scampi sulla griglia leggermente unta d'olio finché saranno diventati rosa e saranno cotti al punto giusto Nel frattempo cuocere sulla stessa griglia anche la frutta finché sarà leggermente dorata Mettete gli scampi e la frutta in una ciotola grande aggiungete la menta e il succo di limone e mescolate bene Distribuite gli scampo e la frutta nei piatti individuali condite con la salsa alle erbe e servite in tavola

Filetto al radicchio

Ingredienti per 4 persone

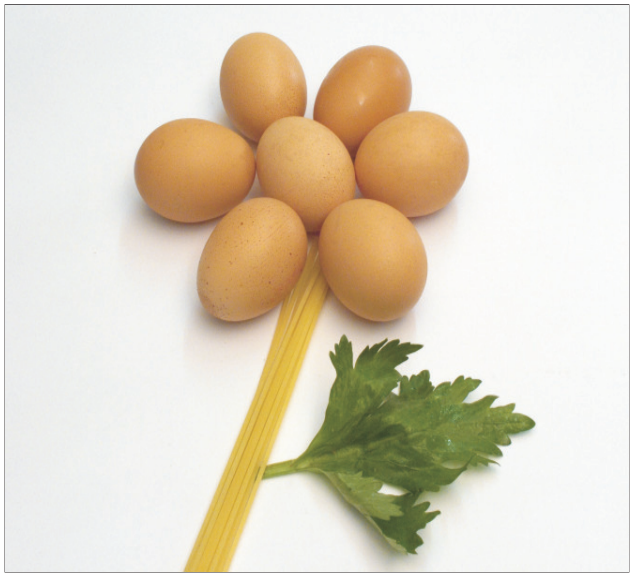
500 g di filetto di manzo mezza cipolla mezza carota una foglia d'alloro 1 rametto di prezzemolo 3 cucchiai d'olio extravergine d'oliva 1 cespo di radicchio trevisano sale pepe

Pelate la carota e la cipolla poi tritatele e mettetele nella pentola per la cottura a vapore. Aggiungete la foglia d'alloro, il rametto di prezzemolo due bicchieri d'acqua e portare ad ebollizione. Lavate ed asciugate il filetto e poi adagiatelo sul cestello per la cottura al vapore e ponetelo sulla pentola. Coprite e cuocete per sei minuti poi fate riposare la carne coperta per altri cinque minuti sulla pentola. Se preferite la carne meno cotta diminuite questo tempo di riposo. Tagliate la carne a fettine sottili e disponetela sul piatto da portata. Salate e pepate leggermente, conditela con l'olio e ricopritela con la trevisana tagliata a striscioline molto sottili.

Riso e verdura in casseruola

1 testa d'aglio 2 cucchiai di olio d'oliva 1 cipolla media affettata al velo 1 peperone rosso medio a striscioline 1 peperone verde medio a striscioline 4 pomodori di media grandezza sbucciati e tagliati a fettine 2 melanzane piccole tagliate a fettine 1 cucchiaino di paprika dolce in polvere 125g di fagiolini verdi mondati e tagliati a metà 300g di riso a chicchi lunghi per risotti 750ml di brodo di pollo o vegetale di dado

Mettete la testa d'aglio con la buccia sul ripiano centrale del forno spennellatela con un po' di olio e cuocere per circa 30 minuti a 190° fino a quando si sarà leggermente ammorbidita Scaldate ora il restante olio in una capiente pirofila e fate rosolare per circa 10 minuti la cipolla i peperoni i pomodori i fagiolini e le melanzane mescolando di tanto in tanto con un cucchiaio Quando le verdure saranno quasi cotte insaporite con un cucchiaino di paprika oppure di polvere di peperoncino rosso Versate il riso sopra alle verdure e bagnatelo con il brodo bollente per farlo cuocere Infilatele la testa d'aglio nel mezzo della pirofila dopodichè infornate a 180° per circa 30 minuti mescolando una volta a metà cottura Estraete la pirofila dal forno e portate in tavola servendo le porzioni direttamente dalla teglia di cottura



GIOCHI

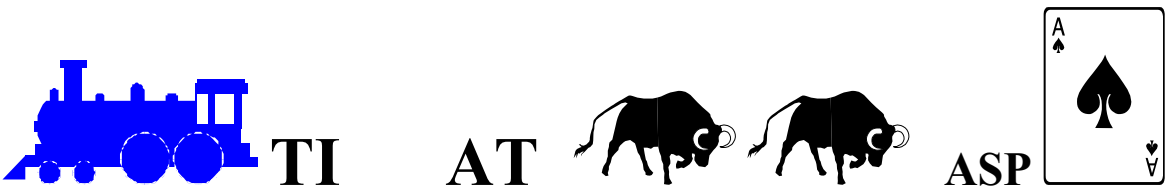
a cura di Vincenzo Vitagliano

Ciao a tutti. Per questo numero un po' speciale Donatella mi ha detto che ha tantissime notizie da comunicare e quindi ha bisogno di molte pagine.

In pratica mi ha messo di fronte a due alternative: o saltare i giochi per questo numero o ridurre lo spazio il più possibile. Ho scelto la seconda opzione per cui andrò a presentare un unico grande "rebus frase" abbastanza semplice ma carino (spero), col patto che nel prossimo numero mi verrà restituito lo spazio giustamente prestato alle notizie più importanti.

GIOCO UNICO!!!

FRASE: 3, 4, 6, 1, 6, 3, 5, 6, 1, 6.



..... e questa volta non vi do la soluzione perché è troppo facile! Arrivederci al prossimo numero.

L'ISOLA DEI DESIDERI

NULLA È PERDUTO

Uomo, nulla è perduto.
Ama questo mondo che sta per morire,
perché è con il tuo amore che risorgerà.
Stringi a te la tua donna e mentre respiri la sua bellezza
e la sua semplicità, insieme sognate l'infinito
di un amore eterno.
Lasciate ai vostri figli eredità di speranza
e tensioni di libertà, insieme ad aneliti di luce e se,
come accade spesso, vi chiederanno il perché
dite pure loro che avete conosciuto il volto di Dio.

Stefano

VERSI…SOLIDALI

Ricerca
o mio verso
ispirato e fedele
un canto
di speranza e di fede.
Sgorga
dal mio cuore
il sogno alato
del mio essere innato
e vola in terra
nei meandri
dell'umano essere
per seminar bontà
nel deserto dell'indifferenza
e dissetar le coscienze
di pura
limpida acqua,
e rigogliar
boccioli d'amore
in ogni cuore.
Aiutami o verso
a schiudere l'orizzonte
e le menti accogliere
in un connubio solidale
a sollievo
dell'umana sofferenza,
obolo di speranza
e di cristiana carità,
vessillo di fede
in umana solidarietà.

Antonio Bicchierri (S. Giorgio Jonico - TA)
Primo posto concorso internazionale Prader Willi
Edizione 2007 - Sezione Poesia

TU (AD UN BAMBINO SPECIALE)

Tu,
non ranuncolo di prato
fra l'erba,
ma ginestra di monte
su scoscesi pendii,
non fiume di pianura,
ma ruscello cristallino,
su rocce levigate
dal vento,
non brezza primaverile,
ma sentore di tempesta,
che sradica
annose radici.
Non facili parole,
imparate
con gesti consueti,
ma difficili passi
sulla strada del pregiudizio.
Tu,
non normali giornate
di sole o di pioggia,
ma salite ad ostacoli,
per arrivare,
dove altri
arrivano senza timore.
Tu,
bambino speciale,
un ciclone
che abbatte
barriere e certezze,
che travolge e conquista
con la dolcezza
di un sorriso,
uguale a mille sorrisi
di bimbi.

Mariateresa Biasion Martinelli (Orbassano - TO)
Primo posto concorso internazionale Prader Willi
Edizione 2007 - Sezione Poesia a tema