

news

MONDO

“PAZIENTI E RICERCATORI INSIEME: PARTNERS PER LA VITA”
 questo lo slogan per la Giornata delle Malattie Rare del prossimo 28 febbraio 2010

Molte sono le proposte di EURORDIS, European Organisation for Rare Diseases, l'Alleanza europea delle Federazioni nazionali di malattie rare, per la celebrazione della giornata 2010. Quest'anno nel sito www.rarediseaseday.org è stata aggiunta una sessione dedicata ai ricercatori, dove appariranno i ricercatori/scienziati che hanno contribuito ad una maggiore conoscenza della specifica malattia oppure che hanno sviluppato ricerche o terapie innovative.

Si chiede di riempire la scheda scaricabile dal sito www.uniamo.org mettendo una breve biografia del ricercatore e la sua foto (si consiglia di visionare il link <http://www.rarediseaseday.org/article/hall-of-fame1> per comprendere la modalità di esecuzione).

E' stata avviata anche la raccolta di storie di collaborazione riuscita tra pazienti e ricercatori, tra associazioni e ricercatori (compresi anche i finanziamenti delle associazioni a successo della ricerca). La raccolta "I PAZIENTI AIUTANO L'AVANZAMENTO DELLA RICERCA" concentra tutte le storie che verranno presentate nella Newsletter di EURORDIS.

Un esempio di storia lo si trova già nella newsletter di EURORDIS di dicembre: DEBRA Internazionale

5 PER MILLE

Anche quest'anno una straordinaria opportunità per sostenere la nostra Associazione, con una semplice firma!

Con la normativa fiscale vigente, infatti, è possibile destinare il 5 per mille delle proprie imposte alle Organizzazioni non lucrative di utilità sociale (ONLUS).

Qualunque sia il modello utilizzato (Mod. 740 - Mod. UNICO) nello spazio dedicato alla scelta per la

news

ASSOCIAZIONE

ATTI DEL CONGRESSO 2009

Sono on-line sul nostro sito www.aidel22.it i primi documenti pubblicati in occasione del XVI Congresso VCFSEF di Roma (3-5 Luglio 2009)

Si tratta di un primo gruppo di interventi, di cui sono fruibili le sintesi, le relazioni in formato MS Power Point e la traccia audio (in lingua originale). Seguiranno a breve le pubblicazioni di tutti gli interventi.

Ringraziamo il nostro webmaster Alberto Da Vià e il Consigliere Fausto Merlo per aver realizzato questo magnifico lavoro.

SEDI REGIONALI

Abbiamo una novità nelle sedi regionali emiliana e toscana. In Emilia Romagna sarà Silvia Riccio a sostituire Lucia Salerno, mentre Rita Cungi diventa la referente per la sede Toscana al posto di Sabrina Gambinossi. Siamo certi che questo come altri recenti avvicendamenti dei referenti regionali siano segnale di vitalità dell'associazione e motivo di maggiore coinvolgimento di tutti i soci. Buon lavoro a tutti!

QUOTA D'ISCRIZIONE Aidel 22

Ricordiamo a tutti i soci ordinari che con l'anno nuovo, entro la data di convocazione dell'Assemblea Generale, è necessario rinnovare la quota d'iscrizione ad Aidel 22. Anche per il 2010, come sempre negli scorsi anni, l'iscrizione è di € 50,00 (così composti: € 10,00 quota associativa obbligatoria e € 40,00 di contributo annuale volontario).

destinazione del 5 per mille, va quindi apposta la firma nel riquadro riservato alle Onlus ed a seguire il Codice Fiscale di Aidel 22:

C.F. 97282430582

Diffondiamo questa notizia al maggior numero di persone!

Con questo semplice gesto ci sarà possibile in futuro contare su nuove importantissime risorse!

CONSIGLIO DIRETTIVO AIDEL22

Presidente: Giulietta Angelelli Cafiero
Segretario: Alberto Gullino
Tesoriere: Maria Duma
Vice-segretario: Carla Sponticcia
Consiglieri: Alberto Da Vià, Amyel Loy, Valeria Ferrario, Alessandra Sarazani, Simona Di Matteo, Fausto Merlo

SEDI REGIONALI AIDEL22

ABRUZZO: Genny Seta
abruzzo@aidel22.it • cell: 333/3646840
CAMPANIA: Elena Palumbo
campania@aidel22.it • cell: 331/3397239
EMILIA ROMAGNA: Silvia Riccio
emiliaromagna@aidel22.it • cell: 338/9060044
FRIULI VENEZIA GIULIA: Cristina Candrea • cell: 334-3148381
friuliveneziaigiulia@aidel22.it
LAZIO: Maria Duma
lazio@aidel22.it • cell: 338/6697067
LIGURIA: Fausto Merlo
liguria@aidel22.it • cell: 347/7545015
LOMBARDIA: Valeria Ferrario
lombardia@aidel22.it • cell: 338/5207093
MARCHE: Federica Carere
marche@aidel22.it • cell: 333/7896885
PIEMONTE: Mauro De Leonardi
piemonte@aidel22.it • cell: 339/6630607
PUGLIA: Vincenzo Mignozzi
puglia@aidel22.it
SARDEGNA: Evelina Iacolina
sardegna@aidel22.it • cell: 345/4659064
SICILIA: Elena Barbagallo
sicilia@aidel22.it • cell: 329-8187258
TOSCANA: Rita Montozzi
toscana@aidel22.it • cell: 338/2097601
UMBRIA: Maurizio Martini
umbria@aidel22.it • cell: 347-7854832
VENETO: Marco Santi
veneto@aidel22.it • cell: 347/1069994

ISCRIVETEVI ALL' AIDEL22

- Come Socio ordinario (pazienti, genitori, fratelli, sorelle, tutori di persone con sindrome da delezione cromosoma 22). La quota associativa è di € 50,00 (di cui € 10,00 di quota annuale e € 40,00 di contributo annuale)
- Come Socio sostenitore (persona fisica o giuridica che intenda contribuire al perseguimento degli scopi dell'Associazione) La quota annuale di € 10,00. Per libera scelta, il socio sostenitore potrà versare anche un contributo volontario

Sede legale e amministrativa:

Via Carlo Mirabello, 19 - 00195 Roma
 Tel. e Fax: 06/37514488 - Cell. 348/6715251
 e-mail: associazione_aidel22@yahoo.it
www.aidel22.it
 conto corrente postale n° 38084521
 ABI: 7601 CAB: 03200 - C.F. 97282430582



Aidel22

Iscrizione Tribunale di Roma N° 501/2007 del 07.11.2007

ASSOCIAZIONE ITALIANA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22 ONLUS

Direttore Responsabile:

Giulietta Angelelli

In redazione:

Rosa Alba Coppola, Alberto Da Vià,

Amyel Garnaoui, Simona Pignalosa

Realizzazione grafica e stampa:

Grafostampa snc

Contatti: redazione@aidel22.it

Numero 8

Dicembre 2009

RICORDO DI ANGELO DIGEORGE

Recentemente, all'età di 88 anni, è venuto a mancare Angelo DiGeorge, medico di fama mondiale, endocrinologo pediatrico, cui dobbiamo la scoperta del ruolo della ghiandola del timo nella funzione immunologica che, associata ad altre anomalie, costituisce un difetto congenito ampiamente conosciuto come Sindrome di DiGeorge.

Alcune delle caratteristiche descritte da DiGeorge nel 1965, hanno prodotto negli anni '70, una diversa denominazione come Velo-cardio-facial Syndrome, (del Dr. Shprintzen) o Conotruncal Syndrome (del Dr. Takao)

La causa della sindrome è rimasta sconosciuta fino al 1992 quando, in seguito ai progressi della Genetica, è stato possibile identificare in questi pazienti una delezione (cioè perdita) di materiale genetico in corri-

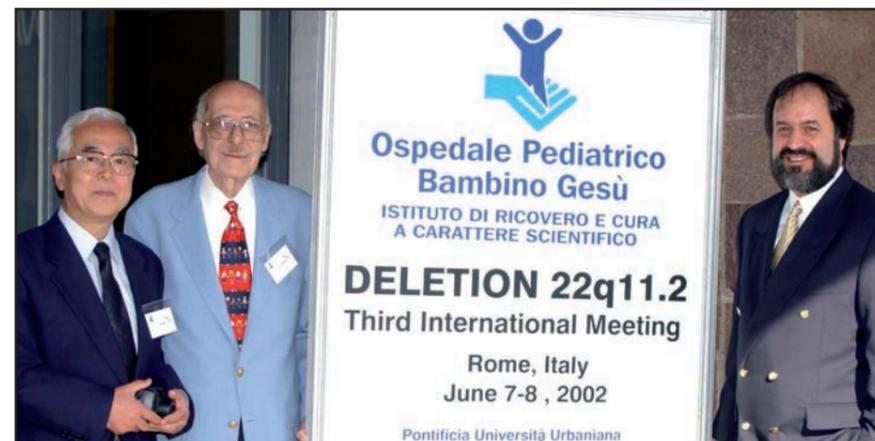
spondenza del braccio lungo (q) del cromosoma 22. Pertanto, tutte queste forme, DiGeorge, Velo-cardio-facciale e Conotruncale, oggi sono descritte come "Sindrome da delezione del cromosoma 22" (22q11.2DS).

Desideriamo ricordare la sua figura di illustre scienziato e di uomo, con la gratitudine di coloro che devono al suo ingegno e alla sua dedizione la possibilità oggi per tanti bambini di avere una diagnosi certa e una terapia appropriata

Giulietta Angelelli Cafiero

LA SUA VITA

Angelo DiGeorge, figlio di immigrati italiani, Antonio Di Giorgio ed Emilia Taraborelli, è nato a South Philadelphia il 15 aprile



Un incontro straordinario, in occasione del 3° congresso mondiale 2002 a Roma tra i tre scienziati protagonisti della storia della Sindrome "del 22"
 Da sinistra: K. Momma (del gruppo del Dr Takao), A. DiGeorge e R. Shprintzen

1921. Si è diplomato primo nel suo corso al South Philadelphia High School for Boys nel 1939 e ha vinto la borsa di studio White Williams per la Tempio University, dove si è laureato con lode in chimica nel 1943.

Il Dr. DiGeorge ottenne il primo riconoscimento internazionale a metà del 1960 per la ricerca di base sul ruolo della ghiandola del timo nella funzione immunologica. Nel corso della sua lunga carriera, è stata una delle figure chiave nella trasformazione del St. Christopher's Hospital for Children da piccolo ospedale in una comunità a istituzione medica di primo piano a livello nazionale.

Oltre a insegnare a migliaia di medici e studenti di medicina, il dottor DiGeorge è stato il mentore personale di oltre 40 endocrinologi pediatri, la maggior parte dei quali ha proseguito nella realizzazione del suo progetto scientifico in tutto il mondo.

DiGeorge è autore di oltre 230 documenti tra articoli scientifici, abstract e capitoli di libri di testo ed è stato l'autore principale del capitolo Endocrinologia della Nelson Textbook of Pediatrics, noto ai pediatri di tutto il mondo come la "Green Bibbia" da più di 40 anni.

Invitato come docente in tutto il mondo, ha ricevuto innumerevoli riconoscimenti ufficiali e nel 2005 ha avuto l'onore di avere la sua pittura murale in "Arts of Philadelphia Mural".

Chi lo ha conosciuto ricorda come a livello personale fosse un medico amorevole che visitava il paziente come un *unicum*, un clinico superbo, un acuto osservatore, un bravo insegnante, un oratore affascinante ma, soprattutto, una persona di cuore.



LA "DEL 22" A TELETHON

In occasione della Maratona di TELETHON per l'annuale raccolta fondi, il nostro Consigliere Maria Duma con il figlio Federico sono stati invitati a partecipare alla trasmissione televisiva "Mezzogiorno di Cuoco". Non è la prima volta che Maria e Federico offrono la loro testimonianza di vita per promuovere la ricerca sulle malattie genetiche rare. Desideriamo ringraziarli per la loro disponibilità e anche per l'opportunità che offrono a tutti i soci di Aidel 22 di far conoscere ad un pubblico vasto la nostra Sindrome. Abbiamo chiesto a Maria di raccontarci le sue impressioni, di scrivervi con la spontaneità che la caratterizza, l'esperienza di una giornata trascorsa sotto i riflettori.

Eccomi qui a parlare di Telethon, la grande opportunità datami da questa Fondazione. Non è stato solo un invito piacevole a partecipare personalmente per parlare della nostra patologia o della mia storia, e le sensazioni che ho provato sono state diverse dalla semplice emozione di "andare in tv". Ho riflettuto a lungo e ho visto

oltre lo schermo televisivo e ciò che rappresentava il quel momento, poiché ho potuto confrontare la nostra patologia con delle altre, incontrare ragazzi, genitori che ogni giorno hanno una realtà diversa e dura. Un pochino mi ha confortato, perché non mi sono sentita sola, inoltre mi ha colpito lo sguardo di questi ragazzi, vederli entusiasti di partecipare anche se per pochi secondi come protagonisti del piccolo schermo televisivo li rendeva felici, quasi contenti di avere una patologia sconosciuta, addirittura sembrava che essere stati colpiti da questa malattia rara fosse una fortuna. Sono stati loro i veri testimonial di Telethon. Poi, dietro le quinte, ho vissuto la fase della preparazione. Suscitavamo l'interesse di registi e presentatori, tutti ci guardavano con molta ammirazione e ci chiedevano: qual è il segreto della forza che emanate? Le domande si susseguivano incessanti. Ora posso parlare liberamente poiché quel giorno sembrava che il mio encefalo si fosse spento ed oltre alle parole consuete e abitudinarie non usciva nulla. Eppure, per loro eravamo energia pura!! Non è così, la forza di cui parlano l'abbiamo tutti indistintamente, l'energia, il coraggio di

affrontare con grande dignità la sofferenza e di camminare sempre a testa alta senza vergognarci dei nostri ragazzi che al contrario, ci rendono felici; i piccoli progressi che ottengono con grandi sacrifici ci danno una marcia in più; il beneficio di un sorriso gratuito che ci donano senza voler in cambio nulla ci fa sentire bene. La vera forza è questa, essere consapevoli di quello che abbiamo e di amarli così senza grandi pretese!! Grazie a questa trasmissione e la vicinanza di un mondo "diverso", abbiamo potuto testimoniare un amore grande per la vita da trasmettere con molto orgoglio in un mondo bello ma anche falso come quello televisivo!! La riflessione che ho tratto da questa esperienza è che abbiamo un unico obiettivo ed è quello di far vivere la vita a questi ragazzi con serenità. Mi dimenticavo: non è andata poi male la maratona... attraverso le nostre testimonianze e grazie ai vari attori e presentatori che hanno partecipato, si sono potuti raccogliere i fondi necessari a finanziare tanti progetti di ricerca. Grazie ancora Telethon!!!

Maria Duma

taria dell'Istituto Giannina Gaslini, in Largo Gerolamo Gaslini, 5 Genova ed è contattabile: al numero 010.56.36.937, telefonando dal lunedì al venerdì dalle ore 10.00 alle ore 12.00; inviando un fax al numero 010.86.12.071; inviando una e-mail all'indirizzo: malattie_rare@regione.liguria.it. www.arsliguria.it/images/stories/docs/pdf/sportello_malattie_rare.pdf e' possibile scaricare il depliant informativo.

Per un approfondimento sulla situazione in Liguria si possono consultare le pagine dedicate alle Malattie Rare sul sito: www.arsliguria.it.

Da sottolineare come solo dopo il primo mese di attività, analizzando i primi dati emersi, già sia possibile trarre un bilancio, che appare incoraggiante. Ci sono state circa 215 telefonate (80 circa per informazioni), numerose e-mail, 19 colloqui. 10/12 prese in carico - cui si applicherà la formula del DAY-Service. Per un'analisi più approfondita, sono stati programmati ricoveri al Gaslini e al San Martino.

Si stima che solo il 20% dei contatti, provenga dalla Liguria. Sono in media più frequenti le richieste per pazienti adulti. Ci sono state molte richieste di aiuto per accertamenti, prima visita, benefici della L 104, Rivedibilità' ecc..

Fausto Merlo

Referente Aidel 22 per la Regione Liguria:
 Contatti: liguria@aidel22.it
 Cell.: 3477545015

Lo sportello si trova presso la Direzione Sani-



LA VOCE DELLA REGIONE

Lo Sportello Malattie Rare della Liguria

9 novembre 2009: parte - anche per la costante pressione dei malati rari e dei loro familiari - uno sportello ISTITUZIONALE in Liguria presso l'Istituto G. Gaslini di Genova.

E' uno sportello dedicato alle Malattie Rare, in grado di dare risposte alle famiglie colpite, ottenere una diagnosi corretta, una terapia appropriata e un servizio adeguato di continuità assistenziale.

Da questo punto di arrivo e di partenza speriamo di veder concretizzare la nostra speranza di non camminare da soli.

Lo Sportello nasce per volontà dei pazienti, delle associazioni, dell'Agenzia Regionale Sanitaria e dell'Assessorato alla Salute della Regione Liguria con l'obiettivo di aiutare la persona affetta da una malattia rara e la sua famiglia ad uscire dall'isolamento sociale, consentendole un miglior utilizzo delle strutture sanitarie e di quanto messo a disposizione dagli enti pubblici e dal volontariato sociale.



Tale sportello si propone di:

- supportare le famiglie accogliendone i bisogni, fornendo risposte adeguate, proponendo percorsi appropriati relativi alle Malattie Rare;

- offrire al clinico il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete Regionale delle Malattie Rare, quale strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

Per il raggiungimento degli obiettivi previsti, oltre al supporto operativo delle realtà territoriali presenti, lo Sportello si avvale di professionalità diverse ma tra di loro complementari quali medici, psicologi, assistenti sociali, infermieri, volontari delle associazioni.

Ogni area di intervento prevede attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio.

Lo sportello si trova presso la Direzione Sani-

AGEVOLAZIONI AUTO

Forse solo per alcuni, questo potrebbe essere il periodo giusto per parlare di acquisti, soprattutto se si tratta di un'automobile; ma sicuramente per tutti è comunque utile essere informati in modo da essere preparati, quando si dovrà affrontare tale decisione.

Procediamo, quindi, con ordine perché come ormai abbiamo imparato, non sempre ciò che ci spetta di diritto ci viene riconosciuto... anche dai concessionari!

Innanzitutto possono accedere a tali agevolazioni i soggetti a cui sono stati riconosciuti sia l'art. 3 comma 3 della legge 104/92 (handicap grave) che la legge 18/1980 (indennità di accompagnamento), o il familiare di cui siano fiscalmente a carico. E' considerato fiscalmente a carico il soggetto che non percepisce un reddito annuo superiore a 2.840,51 euro e convive con il familiare. Ricordo che le indennità e le pensioni non costituiscono reddito.

LE AGEVOLAZIONI SONO:

- IVA al 4% sull'acquisto di un veicolo, che abbia una cilindrata sino a 2000 centimetri cubici se a benzina o fino a 2800 c.c. se diesel. Si può usufruire di tale agevolazione per una sola volta nel corso di quattro anni salvo nell'ipotesi di cancellazione del veicolo dal P.R.A.;

- Esenzione dall'imposta di trascrizione sui passaggi di proprietà e da tutti gli atti di natura traslativa (legge 27 dicembre 1997, n. 449 art. 8 comma 4). Attenzione! E' capitato che alcuni concessionari (per essere esatti alcuni venditori dipendenti dei concessionari), relativamente all' IPT (Imposta Provinciale di Trascrizione), mi spiegassero

che comunque un importo minimo fisso era dovuto per legge. Falso. Quindi portatevi dietro la normativa e fateli diventare rossi... o neri, o verdi o blu a seconda la tendenza;

- Esenzione dal pagamento del bollo auto (la tassa di proprietà del veicolo) sempre per i veicoli che siano nei limiti di cilindrata di 2000 per i motori a benzina e 2800 per i motori diesel. La richiesta si può fare 1) presso l'Ufficio Tributi dell'Ente Regione; 2) nelle Regioni in cui tali uffici non sono stati istituiti ci si può rivolgere all'Ufficio locale dell'Agenzia delle Entrate; 3) presso una qualsiasi agenzia ACI se risiedete in una di queste Regioni: Abruzzo, Basilicata, Calabria, Emilia Romagna, Lazio, Lombardia, Puglia, Toscana, Umbria e le province di Trento e Bolzano. La modulistica la troverete presso gli uffici competenti ma anche nel nostro sito aidel22.it. Documentazione da portare per usufruire dell'esenzione: verbale della Commissione Medica in cui sia stata riconosciuta l'indennità di accompagnamento, verbale di riconoscimento legge 104/92 (handicap grave art. 3 comma 3), codice fiscale e documento sia del disabile che dell'intestatario dell'auto, copia della dichiarazione dei redditi da cui risulta che il disabile è a carico dell'intestatario del veicolo, fotocopia libretto circolazione dell'auto. Nel caso di risposta positiva ricordatevi di portare sempre con voi la lettera che vi esenta dal pagamento del bollo, in quanto essa lo sostituisce. Per ottenere, invece, l'esenzione dal bollo per un veicolo che già si possiede, la richiesta deve essere presentata entro 90 giorni dalla data di scadenza del termine di pagamento. Una volta riconosciuta, non va più presentata la domanda perché l'esenzione è permanente e valida fino alla cessazione del beneficio conseguito;

- Detrazione Irpef 19%. Dalla dichiarazione dei redditi potrete detrarre il 19% della spesa sostenuta per il veicolo fino ad un massimo di 18.075,99 euro. Come per l'IVA, anche la detrazione è possibile per una sola volta nel corso di quattro anni salvo cancellazione del veicolo dal P.R.A. In caso di furto del veicolo la detrazione per il nuovo mezzo riacquistato spetta al netto dell'eventuale rimborso assicurativo e comunque sempre su una spesa massima di 18.075,99. La detrazione del 19%, ovvero il rimborso, può avvenire in un'unica soluzione o essere suddivisa in quattro rate annuali.

Passiamo ora alla documentazione da presentare, tutta in fotocopia ma dei verbali portare anche gli originali, al concessionario il quale, a sua volta, la girerà agli uffici competenti per avere l'autorizzazione a procedere alla "vendita agevolata": verbale della Commissione Medica in cui risulta il conseguimento dell'indennità di accompagnamento, verbale di riconoscimento di handicap grave, certificato di pensione (il foglio che l'Inps invia con il numero e tipo di pensione), ultima dichiarazione dei redditi in cui il disabile risulti fiscalmente a carico. Il venditore vi farà firmare una dichiarazione sostitutiva di atto notorio in cui si attesta che nei quattro anni anteriori alla data di acquisto non avete comprato un veicolo con IVA agevolata (in caso contrario bisognerà produrre il certificato di cancellazione rilasciato dal P.R.A.).

Nella fattura che il concessionario vi presenterà dovrà essere specificato che il veicolo acquistato ha usufruito delle agevolazioni della legge n. 97/1986 e della legge n. 449/1997 e successive modificazioni (ovvero della Legge 342/2000 o della 388/2000).

Bene. Questo al momento è tutto. Non mi rimane che augurarvi: "Buon viaggio!"

Alessandra Sarazani

LA TERAPIA GENICA ITALIANA AI VERTICI DELLE CLASSIFICHE MONDIALI

La più importante rivista scientifica del mondo, "Science", ha presentato la classifica delle 10 scoperte considerate le più importanti del 2009 ed al settimo posto della graduatoria ci sono i primi successi nell'applicazione della terapia genica: in 2 delle 3 patologie considerate e' presente il contributo decisivo della ricerca scientifica italiana sostenuta da Telethon.

Nel caso dell'Ada Scid, una gravissima forma di immunodeficienza congenita, si tratta del primo successo al mondo della terapia genica

con 13 bambini di vari Paesi curati e definitivamente guariti con la rigenerazione del loro sistema immunitario grazie all'intervento messo a punto dall'Istituto HSR-Telethon per la Terapia Genica di Milano.

La seconda patologia trattata e' l'amaurosi congenita di Leber, una rara forma ereditaria di cecità infantile: la sperimentazione in corso presso l'Istituto Telethon di genetica e Medicina di Napoli sta consentendo a 4 ragazzi italiani, insieme ad altri negli Stati Uniti, di

recuperare progressivamente la vista.

Tutto ciò e' reso possibile dalla generosità con cui gli Italiani sostengono la ricerca scientifica sulle malattie genetiche di Telethon e dai criteri di assegnazione dei fondi esclusivamente in base al merito da parte di una commissione medico scientifica internazionale ed in assoluta trasparenza.

Fonte: Sanità news malattie rare
 "Insieme per non essere rari!"