

NEWSLETTER DICEMBRE 2005

Carissimi soci, amici, famigliari, anche il 2005 sta per finire e girandoci indietro possiamo affermare che anche quest'anno abbiamo lavorato sodo!

C'eravamo ripromessi di utilizzare questo mezzo di comunicazione in modo più frequente e puntuale, purtroppo le nostre risorse umane, tutte su base volontaria, non ci hanno permesso di mantenere la promessa, ciononostante siamo riusciti ad arrivare in tempo per augurare a tutti Un sereno Natale e un felice 2006.

Utilizziamo quindi questa Newsletter per ripercorrere insieme il cammino fatto nel 2005 e sbirciare nel futuro 2006.

Ogni obiettivo che riusciamo a raggiungere ci diciamo "adesso fermiamoci un attimo a riposare...", ma la voglia di fare è tanta e le cose da fare sono così impellenti che....non manteniamo mai la promessa!

Non dobbiamo però dimenticare che, per raggiungere questi importanti traguardi, due sono stati e saranno sempre gli elementi fondamentali:

- le risorse economiche, che grazie alla generosità di tante persone, aziende ed enti, siamo sempre riusciti a raccogliere,

ma soprattutto

- la collaborazione e la fiducia delle tante famiglie sparse nel mondo, che ci aiutano e ci sostengono nonostante i tanti impegni che un figlio disabile richiede. Senza il loro aiuto niente di tutto ciò sarebbe stato possibile!

E proprio per ringraziare voi genitori, riporto una lettera scritta da una mamma di un bambino con la sindrome IDIC15 che con poche parole è riuscita a descrivere in modo chiaro e preciso la nostra vita.

DOVE SONO I GENITORI?

Sono al telefono con dottori e ospedali e si battono con assicurazioni lottando contro la burocrazia per riuscire a soddisfare i bisogni del loro bambino.

Sono sotterrati sotto montagne di carta e conti di medicine cercando di trovare un senso ad un sistema che sembra fatto per confondere ed intimidire tutti tranne quelli più esperti.

Sono a casa a cambiare il pannolone al loro figlio di 15 anni o a cercare di sollevare la figlia di 37 kg sul water, stanno spendendo un'ora ad ogni pasto per imboccare un bambino che non può masticare, stanno cambiando medicazioni, cateteri, erogatori d'ossigeno.

Sono seduti con pazienza in stanze d'ospedale, mentre il loro bambino si riprende dopo un intervento chirurgico o una grossa crisi epilettica. Stanno dormendo a turni perché il loro bambino non dorme più di due o tre ore consecutive per notte.

Rimangono chiusi in casa perché famiglia e amici sono troppo timidi o senza voglia di guardare qualche volta il loro bambino e le istituzioni, che dovrebbero aiutarli, hanno problemi interni a causa dei tagli alle finanze. Dove sono i genitori? Cercano di passare un po' di tempo anche con i loro bambini non disabili, si battono per tenere unito un matrimonio, perché la sfortuna non sempre unisce, stanno facendo due o anche tre lavori per coprire le spese che aumentano sempre di più.

E qualche volta è rimasto un solo genitore a fare tutto questo. Dove sono i genitori?

Stanno cercando di sopravvivere in una società che parla tanto senza fare niente, cercano di mettere insieme i pezzi dei loro sogni infranti per avere almeno un tipo di vita normale per i loro

bambini e la loro famiglia. Hanno tanto, tanto da fare, cercando di sopravvivere.

E così, passo dopo passo, ecco quello che siamo riusciti a costruire per i nostri bambini:

PROGETTI SCIENTIFICI

PROGETTO DI RICERCA GENETICO/MOLECOLARE

Il primo dottorato di ricerca finanziato dalla nostra associazione dallo scorso aprile 2004, è stato indirizzato al campo genetico-molecolare presso l'Università Cattolica di Roma sotto l'organizzazione ed il coordinamento della Prof.ssa Marcella Zollino e del Prof. Giovanni Neri, entrambi membri del nostro Comitato Scientifico.

La nostra ricercatrice, D.ssa Laura Seminara, <http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm> sta raccogliendo i campioni di sangue dei bambini portatori di tutte le aberrazioni genetiche legate al cromosoma 14 (ring, delezioni, translocazioni, duplicazioni....) e dei loro familiari per analizzarli tramite metodiche sofisticate (FISH) e per definire, ancor meglio rispetto al cariotipo tradizionale, la quantità e la sede del materiale genetico che è venuto meno nei singoli pazienti ed eventualmente nei genitori. Tale ricerca si propone quindi specificamente, di identificare i geni coinvolti nelle varie aberrazioni del cromosoma 14 e di stabilirne la loro eventuale responsabilità circa la presenza o meno e la maggiore o minore gravità dei segni e dei sintomi del quadro clinico.

E' con molta soddisfazione che la invitiamo a leggere i primi due documenti scientifici redatti dal nostro Comitato Scientifico pubblicati nel nostro sito web grazie alle ricerche da noi finanziate,

<http://space.comune.re.it/assring/Pubblicazioni.htm>

Tali documenti (abstract e poster) sono stati presentati quest'anno in due importanti e prestigiosi congressi medici: il Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana S.I.G.U. ed il Congresso Americano dell'American Society of Human Genetic A.S.H.G.

Ringraziamo di cuore tutte le famiglie, non solo in Italia ma nel mondo, che hanno partecipato con entusiasmo a questa ricerca e sollecitiamo quelle che ancora non l'hanno fatto, a contattarci per inviare a loro volta i campioni di sangue necessari a quest'importantissimo studio.

Maggiori dettagli su questo progetto e su come parteciparvi potete trovarli nel nostro sito: <http://space.comune.re.it/assring/Ricerca.htm>

PROGROGETTO DATA BASE

Già dal mese di settembre è stato inviato a tutte le famiglie un primo questionario (a cui ne seguirà un secondo di approfondimento sulla base delle risposte date al primo), che dovranno compilare, anche con l'aiuto del loro medico, e rispedirci correlato di foto e referti medici.

Sappiamo che è un lavoro molto lungo ed impegnativo, a volte anche doloroso perché ci fa ripercorrere periodi non sempre sereni della vita dei nostri figli e della nostra famiglia, ma vi preghiamo, cari genitori, di collaborare anche a questo progetto che ha il seguente obiettivo: raccogliere una selezione completa ed omogenea di dati dei pazienti con aberrazioni del cromosoma 14 per permettere ai nostri ricercatori di ricavarne informazioni che permettano un'esatta definizione della correlazione tra genotipo e fenotipo.

Tale importantissimo strumento è stato personalizzato sui nostri pazienti dalla D.ssa Angela Scarano, Neuropsichiatra Infantile che lavora presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Santa Maria di Reggio Emilia, il cui Direttore, il Dott. Della Giustina, è membro del nostro Comitato Scientifico. Alla D.ssa Scarano è stato assegnata una borsa di studio triennale partita nel febbraio 2004.

<http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm>

Il nostro Data Base, in formato XML, è gestito da un software personalizzato acquistato dalla società Ylichron Srl (www.ylichron.it), e permetterà, tramite un accesso web protetto da password, di accedere in tempo reale ad un numero di tavole che contengono i dati clinici ed attinenti del paziente (considerato da tutti i punti di vista medici), offrendo un accertamento completo del caso clinico. Un motore di ricerca permetterà poi di incrociare e correlare i dati di più pazienti contenuti nel Database.

Ciò al fine di migliorare le informazioni mediche su queste sindromi per un migliore utilizzo delle terapie mediche, chirurgiche e riabilitative dei nostri figli. In ottemperanza alla legislazione italiana sul trattamento dei dati sensibili vi è stato allegato anche un modulo d'autorizzazione al loro trattamento che dovrete firmare e renderci con i questionari.

PROGETTO DI STUDIO CLINICO DEI BAMBINI CON CROMOSOMOPATIA 14

Questo progetto si avvale di un **PROTOCOLLO CLINICO E STRUMENTALE** che si svolgerà presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile, Arcispedale S. Maria Nuova – Reggio Emilia (direttore Dr Elvio Della Giustina) e presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore di Bologna (direttore Dr Giuseppe Gobbi); entrambi i direttori sono membri del nostro Comitato Scientifico.

APPROCCIO DIAGNOSTICO E SCOPI: Le problematiche dei bambini con cromosomopia 14 riguardano sia aspetti genetici specifici, sia lo sviluppo neurologico, neuropsicologico e comportamentale, epilessia anche precoce e farmaco-resistente e necessità riabilitative croniche. L'obiettivo è che tale condizione - rara e oggi poco nota- sia invece, da ora in poi, meglio studiata e conosciuta.

Tale protocollo prevederà quindi il ricovero, di qualche giorno, dei bambini presso queste strutture per sottoporli ad una serie d'accertamenti strumentali e diagnostici. Anche questo progetto ha lo scopo di aiutare i medici a capire meglio tutti i sintomi legati a queste sindromi rare e di conseguenza aiutare e curare meglio i nostri bambini "speciali".

Tale protocollo partirà con Gennaio 2006; la nostra Associazione potrà accogliere una o due famiglie al mese.

Sappiamo quanto possa essere impegnativo per voi partecipare a questo progetto e le paure o i timori che potete avere nel viaggiare con i vostri bambini, questa è però un'importantissima opportunità che vi offriamo per aiutare e capire meglio queste rare sindromi genetiche. Invitiamo quindi tutte le famiglie interessate a mettersi in contatto con noi per segnalare la disponibilità a partecipare ed il mese di preferenza, successivamente saranno messe in comunicazione con la Dottoressa Scarano per verificare tutti i controlli effettuati dal bambino ed approfondire la parte medica. Per quanto riguarda le numerose famiglie residenti all'estero che collaborano con noi, nonostante i

problemi burocratici legati al rimborso degli esami effettuati, stiamo lavorando per poterli risolvere al più presto, nel frattempo accettiamo le loro adesioni.

Abbiamo stilato un dettagliato documento che vi spiegherà tutte le analisi che saranno eseguite ed il loro scopo nonché vi fornirà i dettagli operativi e logistici del soggiorno (che sarà a spese dell'associazione).

Tale progetto è stato reso possibile grazie al nostro finanziamento di una borsa di studio, della D.ssa Scarano, e di un dottorato di ricerca che sarà assegnato il prossimo marzo 2006 ad un ricercatore che lavorerà presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore di Bologna, direttore Dr Giuseppe Gobbi, membro del nostro Comitato Scientifico

<http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm>

FAMIGLIE RING 14 E DELEZIONE 14

A piccoli passi continuiamo ad aumentare.

Ora siamo 127 famiglie di cui:

• 60 con RING14

• 67 con delezione del cromosoma 14 o altre aberrazioni.

Nell'ultimo aggiornamento del sito abbiamo inserito tanti nuovi bambini, chi è in possesso delle password per entrare nell'area riservata chiamata "LE STORIE DEI NOSTRI BAMBINI"

<http://space.comune.re.it/assring/Ring14.htm>

vi troverà le storie ed i recapiti, chi non ne è in possesso può farne richiesta via mail alla nostra sede

AGGIORNAMENTO SITO WEB

Oltre agli aggiornamenti che vi abbiamo segnalato precedentemente, la novità principale è che all'interno del capitolo RICERCA MEDICA E SCIENTIFICA abbiamo inserito tre nuovi argomenti:

CONGRESSI:

<http://space.comune.re.it/assring/Congressi.htm>

in cui trovate i congressi, con i relativi atti, organizzati dalla nostra associazione

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

<http://space.comune.re.it/assring/Pubblicazioni.htm>

in cui trovate gli articoli scientifici, gli abstract ed i poster pubblicati dai nostri ricercatori

I NOSTRI RICERCATORI

<http://space.comune.re.it/assring/Ricercatori.htm>

in cui trovate la presentazione ed i recapiti mail dei nostri ricercatori

RACCOLTA FONDI

TORNEO DI PINNACOLO

Il 17 Novembre 2005, il Lions Club Canossa Val d'Enza ha organizzato un Torneo di Pinnacolo presso il Circolo Tennis d'Albinea (Reggio Emilia) a favore dell'Associazione Ring14.

Nonostante le numerose iniziative di questo tipo che si svolgono nella nostra città, le persone che hanno accolto l'invito sono state tante e l'iniziativa ha avuto un ottimo risultato. Grazie infinite a tutti coloro che hanno organizzato l'evento e che vi hanno partecipato, un grazie particolare a Marisa, moglie del Presidente del Club, Dott. Prampolini, che ha curato con passione e sensibilità tutta l'organizzazione. Questo è già il terzo anno che i Lions Club ci dimostrano il loro appoggio e questo, oltre all'importante aiuto economico, ci riempie d'orgoglio perché è sicuramente una grossa dimostrazione di stima per il nostro lavoro.

BIGLIETTI DI AUGURI

Come lo scorso anno abbiamo stampato i biglietti di auguri natalizi che sono stati venduti sia ad aziende sia a privati. In particolare ringraziamo i dipendenti dell'azienda Marella che hanno partecipato con molta generosità a questa iniziativa, e le seguenti aziende: Azienda Ospedale Santa Maria, Nuova Planetario S.p.A., Gruppo Strolin-Strhold, Sintex.

BANCARELLE DELLA SOLIDARIETA'

Anche quest'anno, sfidando il freddo e le intemperie (è anche nevicato) ci siamo presentati puntuali a due appuntamenti di Reggio Emilia: in occasione della festa del patrono il 24 Novembre ed anche sabato 10 Dicembre. Sono state le bancarelle più munifiche degli ultimi anni, abbiamo raccolto più di mille euro!

Grazie di cuore a:

tutte le volontarie che hanno realizzato i bellissimi oggetti messi in vendita lavorando giorno e notte per noi

tutti i volontari che sono rimasti al freddo ed al gelo (in particolare Monica) dalle 7,00 alle 20,00 per vendere i nostri oggetti

tutte le persone di buon cuore che si sono fermate ad acquistarli E pensate che c'è anche stato che ha fatto tutte e tre le cose (Monica e Stefania)! Un'incredibile catena di solidarietà!

LE PROSSIME BANCARELLE

si svolgeranno presso la SCUOLA MATERNA P. FREIRE di Canali in occasione delle feste di Natale Allestiremo una bancarella per le feste di Natale del 15 - 20 e 21 DICEMBRE.

Ringraziamo da Direzione Scuole ed Asili di Reggio E. per averci offerto questa opportunità. I soldi raccolti saranno destinati all'acquisto di arredi da donare al Reparto di Neuropsichiatria Infantile di RE all'interno del progetto "DECORIAMO LA NEUROPSICHIATRIA", in collaborazione con la Direzione Scuole e Asili Comunali di RE, Reggio Children, Coopselios, Amici di Reggio Children, che ringraziamo di cuore per la disponibilità che ci hanno dimostrato. Questo progetto vi sarà descritto in dettaglio nella prossima newsletter.

CHI VUOLE SOSTENERE ECONOMICAMENTE I NOSTRI PROGETTI

Può farlo con libera erogazione da inviare a:

UNICREDIT BANCA SPA

**PAESE IT - CIN EUR 27 - CIN H - ABI 02008 - CAB 12820
C/C NR. 3665310 - intestato ad "ASSOCIAZIONE
INTERNAZIONALE RING14"**

L'associazione Internazionale di volontariato RING14, è iscritta al Registro regionale delle OO.VV. ai sensi della legge 266/91, in data 02 settembre 2002 n 68266 nonché ONLUS, ai sensi dell'art. 10 c. 8 del D.Igs 460/97. Le donazioni sono pertanto detraibili ai sensi e nei limiti di cui all'art. 13-bis del d.P.R. 917/86, se il soggetto erogante è persona fisica o ente non com-merciale, ovvero deducibili ai sensi dell'art. 65 del d.P.R. 917/86, se il soggetto erogante esercita attività d'impresa. Dette somme saranno in ogni caso destinate in via

*esclusiva al perseguimento dei fini istituzionali
dell'Associazione di volontariato*

***NELLA PROSSIMA NEWSLETTER, CHE VI
PROMETTIAMO, PUBBLICHEREMO ENTRO
MARZO 2006, VI ILLUSTREREMO I PROGETTI
FUTURI E RINGRAZIEREMO TUTTI COLORO
CHE CI HANNO SOSTENUTO
ECONOMICAMENTE NEL CORSO DELL'ANNO.***

***COGLIAMO L'OCCASIONE PER
AUGURARE A TUTTI
SENTITI AUGURI DI BUON NATALE E
FELICE ANNO NUOVO!***