



XV Convention scientifica

Primo convegno delle Associazioni Amiche di Telethon

Riva del Garda 10 marzo 2009

-Francesca Sofia- Ufficio filo diretto coi pazienti

Le malattie rare sono circa 6000 quindi si può parlare di piaga sociale in termini di costi e di decorso che in genere è grave se non letale: devono diventare una priorità di salute pubblica. Si sta assistendo però ad un iniziale seppur lieve movimento, vedi per esempio l'istituzione della giornata mondiale delle malattie rare celebrata lo scorso 28 febbraio che ha visto un panorama di attività di piazza e di volontariato notevole. Lo scopo principale è quello di aumentare l'informazione e la conoscenza, promuovere anche collaborazioni internazionali per aver più voce, favorire condivisione di situazioni, ascolto, aiuto al paziente a trovare centri di riferimento, incontrare ricercatori etc

Il percorso dalla malattia alla cura è lungo e oneroso in maniera esponenziale:

- MALATTIA
- STUDI DI IDENTIFICAZIONE GENETICA
- STUDI DI MECCANISMI PATOGENETICI
- APPROCCI TERAPEUTICI IN VITRO
- APPROCCI TERAP:IN VIVO
- STUDI CLINICI TERAPEUTICI
- CURA

Per il malato e la famiglia questo percorso sembra non finire mai, ma i ricercatori vogliono essere impeccabili e non passano mai allo step successivo se quello precedente non è in ogni sua parte comprovato; inoltre Telethon vuole farsi garante in mmerito alle raccolte fondi ribadendo che nemmeno un'euro viene sprecato, che vengono accettati solo ricerche e ricercatori d'eccellenza vagliati secondo rigorosi test.

Il prossimo appuntamento sarà per il prossimo 6-7 giugno "Telethon mette in piazza la ricerca" Per quanto ci riguarda mi ha detto che attualmente non esistono progetti di ricerca sulla sindrome di Aicard ima che Telethon finanzia comunque importanti studi su patologie correlate come epilessia, ritardo mentale, sviluppo del sistema nervoso e numerose malattie e malformazioni del sistema visivo.

Ps.durante la sua esposizione ha detto che grazie al "Filo diretto coi pazienti" sono nate 7 associazioni e la nostra home page è apparsa sul maxi schermo insieme ad altre 6; è stato emozionante e carino da parte loro (anche se non proprio vero in quanto la nostra ass. è nata prima!!!)

B.Dallapiccola-Direttore Istituto CSS Mendel

Ha fatto un excursus sul lungo percorso che il genetista deve fare per arrivare ad una diagnosi, che purtroppo non sempre c'è; non possiamo attenderci terapie miracolose per ogni malattia ma possiamo e dobbiamo trovare trattamenti che portino benefici.

Una malattia-molti geni mutati

Un gene mutato-molte malattie

ORPHANET: rete europea nata in Francia che si rivela sempre più preziosa per fornire informazioni sulle malattie rare.

La mission rimane quella di fornire Assistenza come antidoto all'Assenza (Di informazioni adeguate e cure) e Solidarietà come antidoto alla Solitudine.

A me personalmente ha detto che per l'Aicardi non si è trovato ancora il gene responsabile ma che, proprio per questo è importante depositare il proprio materiale biologico (delle bambine e dei familiari) alle Biobanche di cui ci ha parlato

-F. Dagna Bricarelli- Direttore Scientifico Rete Telethon delle Biobanche Genetiche, Presidente Società Italiana di Genetica Umana

Le Biobanche costituiscono una risorsa sempre più preziosa anche in rapporto allo sviluppo delle conoscenze sul genoma umano.

Le finalità principali sono:

- ✓ Fornire alle famiglie con patologie genetiche la possibilità di conservare campioni biologici di persone affette e di familiari per eventuali successive diagnosi;
- ✓ Rendere disponibile alla ricerca ampie collezioni di campioni per individuare le cause di malattie rare o rarissime e studiare le basi genetiche e l'eventuale predisposizione all'insorgenza di malattie complesse ma più comuni;
- ✓ Sperimentare nuovi approcci terapeutici o farmaci personalizzati;
- ✓ Distribuire i campioni ai ricercatori, su motivata richiesta e sempre subordinata all'impegno da parte delle Biobanche stesse di conservare campioni a disposizione del donatore e/o della famiglia.

Nel nostro specifico la Biobanca più appropriata sembrerebbe la Biobanca di Linee cellulari e DNA di pazienti affetti da Sindrome di Rett e da ritardi Mentali da x-linked del laboratorio di genetica medica- Dipartimento di Biologia Molecolare- Università di Siena.

-D.Taruscio- Direttore Centro Nazionale Malattie Rare

Ha parlato del sito www.iss.it dove si trova un data-base di associazioni nazionali (dove noi non siamo!!), dell'esistenza di un telefono verde **800 896949**, dell'importanza dell' Associazioni e di fare rete tra ricercatori, centri e associazioni.

-Presidente del Senato On .Schifani

Dopo una lunga introduzione in cui si è detto molto vicino ai nostri problemi e intenzionato a darci un sostegno, si è impegnato in prima persona su questi punti, anche su suggerimento della platea:

- ✓ Adeguamento pensioni di invalidità al costo della vita;
- ✓ Adeguamento dei LEA –livelli essenziali di assistenza
- ✓ Creazione di Centri di Eccellenza Nazionali per la cura delle malattie rare;
- ✓ Verificare l'iter di un paio di emendamenti a pro nostro fermi in parlamento.

-N.Landsberger-Università dell'Insubria, ricercatrice s.di Rett

Ha descritto l'interessante punto di vista del ricercatore che non si sente affatto caricato in maniera pesante dal lavorare per e con le nostre famiglie ma che anzi lo considera un valore aggiunto inestimabile. E' lusinghiero essere chiamati a far parte di questa realtà in quanto il loro lavoro trova così una valida ragione d'essere. Noi famiglie siamo depositarie di conoscenze preziose sulla malattia quindi possiamo diventare attori principali, addirittura i driver della ricerca.

Video tratto da una trasmissione andata in onda il 7 febbraio scorso su una rete locale (toscana)

Parte 1: <http://www.youtube.com/watch?v=bOKYwaCzkk0>

Parte 2: http://www.youtube.com/watch?v=IUJw_oFtsXI