

l'associazione

non solo **15** odv

presenta il

BILANCIO
sociale

2019 e 2020



Care famiglie, cari volontari,
abbiamo definito la data e la location del nostro prossimo incontro:

28.08.2020 / 30.08.2020

a TORINO



Come anticipato durante l'ultimo meeting di Igea, il nostro prossimo incontro sarà ricco di temi, in collaborazione con il nostro comitato scientifico. Abbiamo scelto Torino, perché facile da raggiungere con il treno o aereo, nonché come luogo, vicino alla Biobanca del Gaslini di Genova, in cui si

...tutto andato in fumo...

...a causa del Covid19 e delle regole imposte per affrontare l'epidemia. Per i nostri bimbi e ragazzi e le loro famiglie le conseguenze sono state molte:

⇒ I ragazzi, grandi e piccoli, hanno perso i loro contatti abituali, non potendo più frequentare i gruppi e le attività quali asili, scuole e altre attività sociali e/o terapeutiche.

⇒ L'interruzione delle loro terapie poteva avere come conseguenze dei possibili regressi.

⇒ Le famiglie, già isolate a causa del lockdown, si sono trovate all'improvviso a casa i figli con comportamenti e bisogni molto impegnativi che limitati all'ambiente familiare hanno portato a un peggioramento delle loro condizioni.

⇒ Spesso gli stessi genitori hanno dovuto lavorare da casa, in condizioni di un enorme stress.

⇒ L'isolamento nel quale già si trova una famiglia con un figlio affetto da una disabilità importante in questa situazione è sicuramente aumentato.

Per la nostra associazione l'emergenza Covid ci ha costretto a rinunciare all'incontro delle famiglie pianificato per il 2020 a Torino.

noi contiamo...

nell'anno 2019	28 soci	14 volontari attivi
nell'anno 2020	29 soci	14 volontari attivi
un direttivo con	5 familiari e	2 volontari
comitato scientifico con la collaborazione di	4 medici e	5 ricercatori

contatti con
FAMIGLIE
in
ITALIA



inizio
2021

LA RETE



in Italia:

Fie Federazione Italiana Epilessie
UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare

Internazionale:

Dup15qAlliance Stati Uniti
UNIQUE Rare Chromosome Disorder Support Group England

Istituzionale:

Biobanca presso Il Gaslini Genova
I.R.C.C.S. Eugenio Medea "La Nostra Famiglia" Conegliano
I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria SS. Troina
CESVOT Centro Servizi Volontariato Toscana

DI COSA PARLIAMO?

la sindrome dup 15q è... una sindrome rara dovuta a materiale genetico in eccesso derivato dal cromosoma 15.

Nella maggior parte dei casi questa cromosomopatia si verifica casualmente. Non c'è correlazione fra lo stile di vita dei genitori e le influenze dell'ambiente circostante con il verificarsi della sindrome. I bambini affetti nascono da genitori di qualsiasi etnia, in tutte le situazioni economiche, sociali e in qualsiasi parte del mondo.

...una malattia rara. Si stima che su 30.000 nati ne nasca 1 con questa sindrome (in Europa si parla di malattia rara quando la probabilità è di 1:2.000).

Crescere un figlio affetto da sindrome rara,
oltre all'impatto emozionale, significa:

- ⇒ confrontarsi con medici spesso non informati sulla specifica malattia del proprio figlio;
- ⇒ interesse scientifico alla ricerca di cure mirate marginale se non del tutto assente;
- ⇒ estrema difficoltà a relazionarsi con altre famiglie nella stessa condizione.

Entrare in contatto con altre persone che vivono
le stesse esperienze è vitale per confrontarsi,
essere sostenuti e aiutati nel prendere decisioni importanti per se
stessi e i propri figli,
per non sentirsi soli e
riprogettare la vita sotto le nuove condizioni.

Le conseguenze della sindrome per le persone affette sono analoghe anche se la loro gravità può essere molto diversa.

Questo significa... In genere i ragazzi nascono con una grave ipotonia e quindi hanno difficoltà a raggiungere le tappe motorie in tempi normali.

La relazione interpersonale rimane condizionata da un comportamento di tipo autistico. La comunicazione verbale è per tanti un grande problema, e richiede l'insegnamento di forme di comunicazione alternativa, anche se sembra che capiscano molto di quello che succede intorno a loro. La frustrazione di non essere capito o semplicemente la noncuranza delle regole sociali porta a dei comportamenti difficili da accettare per gli altri. Il deficit della concentrazione come la difficoltà a catturare la loro attenzione e interessarli porta in genere a grandi problemi di apprendimento. I nostri ragazzi spesso non hanno la percezione del pericolo, possono anche avere stati di ansia e paura. L'epilessia che

colpisce circa il 60% di loro spesso è difficile da controllare con i farmaci attualmente in commercio, e a volte gli stessi effetti collaterali condizionano negativamente la qualità di vita dei pazienti.

Attualmente non esiste una cura per la sindrome Dup15q ma ci sono diverse strategie terapeutiche che possono migliorare la qualità di vita dei nostri ragazzi – la loro realizzazione richiede un enorme impegno da parte delle famiglie, della scuola e del sistema pubblico sanitario.

COSA ABBIAMO FATTO...

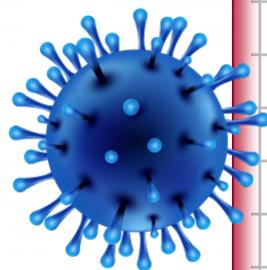
...PER IL SOSTEGNO DELLE FAMIGLIE:

2019

- ⇒ Nuovi contatti: 5 famiglie
- ⇒ 11° meeting (Igea, Emilia-Romagna):
- ⇒ partecipazione di 12 famiglie
- Argomenti trattati a Igea:
- ⇒ Dott. Beghi, presidente del nostro comitato scientifico:
- Relazione della sua partecipazione al scientific meeting della Dup15qAlliance USA dove ha presentato i risultati del nostro progetto "Studio di validazione della diagnosi della sindrome di IDIC(15)
- ⇒ Due familiari: Relazione della loro partecipazione al meeting famiglie della Dup15qAlliance USA
- ⇒ Progetto di creare una rete europea di associazioni e famiglie

2020

- ⇒ Nuovi contatti: 5 famiglie
- ⇒ Progetto "TMA - terapia multisistemica nell'acqua": partecipazione di 10 famiglie
- ⇒ Una settimana in collaborazione con dei terapisti formati TMA per 8 ore al giorno
- ⇒ Intervento e discussione con il dott. Coppa, il nostro specialista per il progetto scuola



Sostegno e informazione per le famiglie con persone affette da sindrome Dup15q

...PER LA RICERCA:

2019

- ⇒ Partecipazione di due ricercatori del nostro comitato scientifico alla conferenza internazionale scientifica della Dup15qAlliance USA
- ⇒ partecipazione al convegno presso il lago di Garda per associazioni amici di Telethon

2020

- ⇒ Nuovo contratto con la Biobanca presso il Gaslini a Genova e raccolta di materiale biologico gestito da loro
- ⇒ Organizzazione del trasporto di materiale biologico con la DHL

Comunicato stampa diramato da FIE e ATOV 10/02/2020

DIAGNOSI E CURA DEI BAMBINI CON EPILESSIA
TRENTA ORE PER LA VITA E FEDERAZIONE ITALIANA EPILESSIE:
COMPLETATO L'ESAME DEL DNA DELLE FAMIGLIE,
ORA SI PARTE CON LO STUDIO PER TROVARE UNA TERAPIA
SU MISURA PER I BAMBINI.

In occasione della Giornata Internazionale per l'epilessia, Trenta Ore per la Vita e la FIE, Federazione Italiana Epilessie annunciano che il progetto di ricerca "La cura dell'epilessia inizia con la diagnosi", sostenuto dalla Campagna di raccolta fondi "Trenta Ore per la Vita" 2017 e dalla Fondazione Terzo Pilastro Internazionale, è giunto alla fase di completamento dell'esame del DNA che ha coinvolto 150 bambini e i loro genitori, per un totale di 450 individui.

Il progetto di ricerca vede attivamente coinvolti quattro tra i più grandi centri clinici e di ricerca italiani, Ospedale Gaslini di Genova, Ospedale Meyer e Università di Firenze, Ospedale Bellaria e Istituto delle Scienze Neurologiche della AUSL di Bologna, Policlinico Universitario di Catanzaro ed è finalizzato all'acquisizione di una diagnosi molecolare con lo scopo di iniziare a trattare i piccoli malati di epilessia, che non hanno ancora ricevuto una diagnosi certa, con le terapie più appropriate e "su misura" a seconda delle caratteristiche specifiche di ciascuno di loro.

Ora, i dati genetici raccolti saranno oggetto di uno studio congiunto tra i quattro centri sopra citati, che auspicabilmente porterà all'individuazione delle cause genetiche (varianti) di forme di epilessia di cui oggi non si conosce l'origine e di malformazioni dello sviluppo cerebrale, facilitando l'applicazione di trattamenti specifici. Tali varianti genetiche verranno poi testate su altri 200 bambini. Quindi, complessivamente, saranno 350 i bambini che beneficeranno del progetto.

Il Prof. Renzo Guerrini dell'Ospedale Pediatrico A. Meyer-Università di Firenze, che insieme agli altri centri sta collaborando alla realizzazione del progetto interviene: "Il network di ricerca costituito grazie al supporto della FIE ha consentito per la prima volta ai ricercatori italiani dei centri partecipanti di iniziare ad analizzare in modo condiviso i dati generati dal sequenziamento esomico di forme gravi e complesse di epilessia causate da mutazioni genetiche. Questa modalità collaborativa amplia considerevolmente le possibilità di individuare le anomalie genetiche che sono alla base della patologia in quanto nel 50% dei soggetti che restano ancora non diagnosticati si ritiene che vi sia il contributo di tanti geni diversi, ognuno responsabile di pochissimi casi. La possibilità di individuare il coinvolgimento di un gene in più di un soggetto con caratteristiche simili fornisce una prova convincente per valutarne la patogenicità utilizzando modelli sperimentali di laboratorio spesso complessi e costosi ma che offrono la possibilità di chiarire il meccanismo della malattia e rivolgere la propria attenzione verso cure mirate."

In molte forme di epilessia è, infatti, difficile individuare la causa della patologia e quindi individuare la migliore terapia. Questa difficoltà spesso obbliga gli specialisti a ricercare il trattamento più efficace, utilizzando di volta in volta farmaci diversi per selezionare quello che dà la migliore risposta. Inoltre, una percentuale rilevante delle persone con epilessia, compresa tra il 30 e il 40%, è farmaco-resistente, cioè non risponde a nessuna delle terapie attualmente disponibili. Anche di questo fenomeno si ignora, fino a oggi la causa.

L'EPILESSIA

Secondo i dati riportati dal Ministero della Salute nella "Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2009-2010", in Italia sono circa 500.000 i pazienti affetti da epilessia, di cui circa 125.000 con forme resistenti alla terapia farmacologica mentre ogni anno si registrano tra 29.500 e 32.500 nuovi casi. Un'indagine condotta su scala nazionale dal Ministero della Salute ha evidenziato che a livello di pronto soccorso l'epilessia è tra le più frequenti cause di consulto neurologico. In età pediatrica l'epilessia rappresenta la principale malattia neurologica e in Europa circa 5 bambini su 1000 sono affetti da una delle molte forme di epilessia. Si tratta di un dato di estrema gravità, poiché l'insorgenza precoce della malattia causa, in molti casi, deficit neurologici a lungo termine. L'epilessia è una patologia neurologica di cui sono note diverse forme, tutte accomunate dal manifestarsi di crisi con episodi di perdita di coscienza, alterazioni motorie e o sensoriali, caduta o stato di assenza. Questi eventi sono provocati da scariche elettriche improvvise e anomale che interessano il cervello e determinano l'invio di messaggi confusi al resto del corpo.

Tra le cause della malattia vi sono fattori diversi come mutazioni genetiche ma anche traumi, tumori, infarto o emorragie cerebrali. Le crisi epilettiche, possono anche essere una manifestazione di altre patologie come, per esempio,

l'autismo o la sindrome di Down.

Le ricadute dal punto di vista sociale, sono molteplici e tutte gravi: le persone con epilessia, infatti, ancora oggi, subiscono discriminazioni in molti dei contesti nei quali si svolge la vita sociale a partire dalla scuola.

FIE Federazione Italiana Epilessie

La Federazione Italiana Epilessie – FIE è un'associazione di promozione sociale di secondo livello che federa 15 associazioni nazionali per l'epilessia. Opera sul territorio nazionale per coordinare l'attività comune alle associazioni aderenti, promuovere la ricerca scientifica orientata alla cura dell'epilessia, diffondere informazioni corrette e combattere il pregiudizio che grava sulla malattia, interagire con le Istituzioni affinché siano riconosciuti e tutelati i diritti delle persone con epilessia.

www.fiepilessie.it

Associazione Trenta Ore per la Vita

Nata nel 1994, "Trenta Ore per la Vita" sostiene enti non profit e i loro progetti, svolgendo la sua attività in sette aree specifiche: disostruzione pediatrica, cardioprotezione, assistenza, emergenze, oncematologia pediatrica, gravi patologie, disagio minorile. Nei suoi oltre venti anni di attività l'associazione ha supportato 800 progetti e oltre 60 organizzazioni. Caratteristica innovativa dell'Associazione sin dai suoi inizi, divenuta poi pratica comune per tutte le organizzazioni di raccolta fondi, è stata la raccolta finalizzata alla realizzazione di progetti definiti, portati a conoscenza del pubblico in anticipo e nel dettaglio.

www.trentaore.org

Contatti

FIE Federazione Italiana Epilessie

Simona Borroni – 3398581510 – info@fiepilessie.it



...PER LA CURA DELLA SINTOMATOLOGIA:

2019

- ⇒ Progetto "Scuola" in collaborazione con dott. Coppa per una famiglia
- ⇒ Partecipazione alla convegno presso il Lago di Garda per le associazioni amici di Telethon

2020

- ⇒ Intervento intensivo degli operatori TMA (una settimana 8 ore al giorno) per ogni bambino/giovane affetto da sindrome dup15q
- partecipazione di 9 famiglie
- ⇒ Intervento del dott. Coppa e discussione su problemi attuali delle famiglie

PROGETTO "TMA": MARCHE 2020

Testimonianza di una madre

Come altre fortunate famiglie della nostra associazione, ho partecipato, con il mio bimbo, a questa settimana organizzata dagli operatori TMA nelle Marche. In tutti eravamo 10 famiglie della nonsolo15 più altre famiglie.

L'idea è stata superba: il posto (un villaggio acquatico a Cingoli con bungalow per ogni famiglia) uno splendore, con tutti i comfort e con l'attenzione per la disabilità dei nostri figli. I ragazzi trascorrevano ogni giorno 8 ore in gruppo, ognuno con il suo terapeuta personale. Le attività non seguivano solo i principi della TMA, ma erano diversificate e anche divertenti. Gli operatori della TMA che avevano in carico i nostri figli, erano preparatissimi, precisi, simpatici ed inclusivi. Aggiungo che siamo stati fortunati con il meteo.

Insomma, questo progetto ci ha davvero sollevato da un periodo lungo, intenso, stancante e stressante sotto il Covid. "ci" perché ha sostenuto noi come famiglie, ma anche i nostri figli, che arrivavano da un periodo altamente destabilizzante. Questa settimana ha permesso: a noi mamme, babbi, fratelli, di far pace col tempo, con il sonno, con le attività all'esterno del villaggio e con le amicizie fra noi. Ai nostri figli, di poter recuperare davvero tanto tempo perduto, di poter stare con altri che non fossero i loro familiari e di potersi fidare di loro che li hanno fatti divertire, di imparare a cavalcare, ad andare sui pattini, a fare la pizza, a cantare insieme, a fare gli scivoli, a pedalare e tante altre cose.

Quindi, direi una vacanza sollievo riuscitissima e consigliatissima.

...PER LA LA SENSIBILIZZAZIONE:

2019

- ⇒ Stand a Roma per l'informazione e raccolta fondi con depliant personalizzato e fiorellini fatti con confetti
- ⇒ partecipazione ad Arezzo "Tutta l'Energia del Volontariato"
- ⇒ Intervento slide a "Volontariamente" a Bibbiena
- ⇒ In occasione di eventi teatrali organizzati dal "PANTHEON" a Roma, Pisa, Città di Montecatini Terme e Firenze, presentiamo la nostra associazione

2020



...USANDO I MEDIA:

2019

- ⇒ Messo a disposizione delle famiglie il nuovo depliant personalizzato
- ⇒ Nuova slide sull'associazione
- ⇒ Collaborazione al progetto film "Il Meglio di Noi" con un'intervista sull'impatto emozionale della vita con un figlio gravemente disabile
- ⇒ produzione e stampa del Bilancio sociale 2017 2018

2020

- ⇒ aggiornamento del sito www.idic15.it
- ⇒ Traduzione e stampa della brochure "Duplicazioni Interstiziali 15q11q13" di UNIQUE



...PER FARE RETE:

2019

- ⇒ Sostegno al progetto "European Task Force"
- ⇒ Partecipazione di due familiari alla conferenza famiglie della Dup15qAlliance USA

2020

- ⇒ Partenza del "progetto psichiatria"
- ⇒ Partecipazione al questionario sulla situazione delle famiglie con persone con disabilità durante il Covid, promosso dai neuropsichiatri

PROGETTO "PSICHIATRIA"

Diritto alla Salute Mentale in Persone con Disturbi del Neurosviluppo

Questa iniziativa nasce dalla Fondazione UNIAMO in collaborazione con diverse associazioni che si occupano di malattie rare.

Il progetto parte dalla realtà attuale: il percorso della persona con disabilità dovuto a problematiche psichiatriche presenta un momento di forte criticità con il passaggio alla maggiore età, quando dal punto di vista sanitario, si passa dalla presa in carico della neuropsichiatria infantile a una con figure di riferimento incerte (psichiatra, psicologo, neurologo, ecc.). Al momento non sono definite le linee di indirizzo della presa in carico di queste persone: questo sarebbe un primo grande obiettivo da raggiungere, raggruppando diverse patologie con problematiche simili per delineare percorsi omogenei.

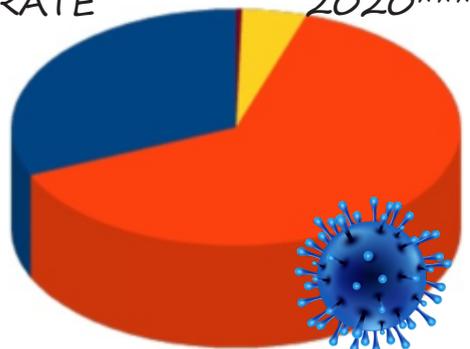
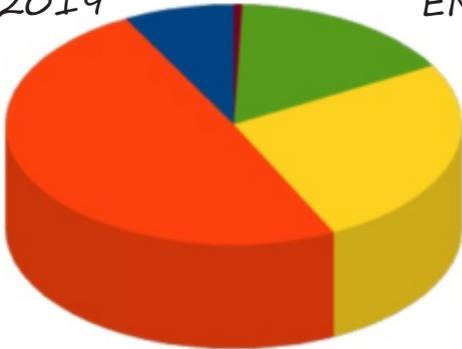
Mancano anche delle linee guida che dovrebbero essere basate su solide evidenze scientifiche che esplicitino i trattamenti (abilitativi, riabilitativi e terapeutici) per le persone soggette a queste patologie.

BILANCIO IN PERCENTUALI

2019

ENTRATE

2020***



donazioni

5 per mille*

Pantheon



saldo CRF per progetto "validazione"

quote soci

interessi creditorii**

* il 5 x mille nell'anno 2020 include le cifre di due anni

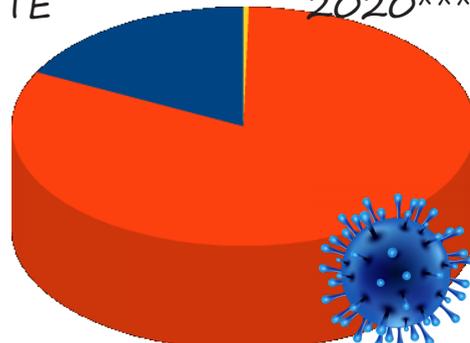
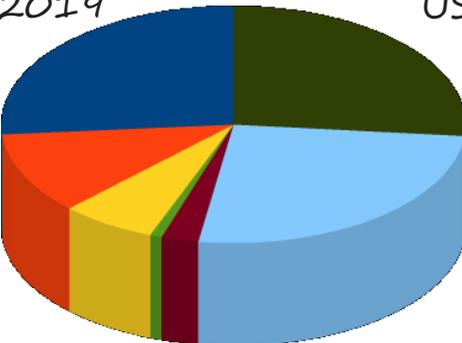
** gli interessi creditorii sono minimi per cui non sono evidenziate nelle grafiche.

*** le uscite sono caratterizzate dal fatto che durante il periodo Covid non era possibile continuare le nostre attività con le famiglie.

2019

USCITE

2020***



gestione ordinaria

incontro famiglie/progetto "TMA"

ricerca

rimborso viaggi volontari

prodotti informativi/visibilità

partecipazione conferenza Dup15q

progetto scuola

non solo **15** *onlus*



associazione sindrome Dup15q

www.idic15.it idic15@idic15.it

Loc. Papiano Il Castello 15 52015 Pratovecchio Stia (AR)

cod.fiscale 92057910512

IBAN IT41Q 0538 7054 5800 0042 1157 41

RINGRAZIAMO PER IL LORO SOSTEGNO:

MINIGONF



BAOSTEEL

STAI srl



Gaslini

CESVOT

CENTRO SERVIZI VOLONTARIATO TOSCANA

STAMPA: G&G GRAFICHE PONTE A POPPI 2022