



ASSEMBLEA DEI SOCI 2018

Relazione del Presidente Carlo Celada

La presentazione del Presidente dovrebbe comprendere la presentazione dei lavori svolti e di quelli in atto. Questa parte che è dovuta, potrebbe anche essere limitata a un foglio scritto. Desidero però quest'anno, che potrebbe essere, come mi auguro, l'ultimo anno della mia presidenza, unire alcune mie considerazioni sull'Associazione e un forte invito a tutti pazienti che hanno avuto e hanno contatti con AISMAC.

Iniziamo allora dalla parte più formale... e informativa.

L'anno che è passato dall'ultima assemblea è stato un anno faticoso, ma anche denso di risultati.

Come sempre, l'attività che ha tenuto maggiormente impegnati è stato il **supporto ai pazienti**: centinaia, di cui circa 250 nuovi, fra telefonate e mail, senza contare i contatti arrivati tramite Facebook.

Molte le richieste che riguardano le modalità di presa in carico: la pubblicazione dei nuovi LEA con il riconoscimento di nuove malattie rare, tra cui la siringomielia, ha portato a una riorganizzazione delle reti regionali delle malattie rare che non è stata sempre positiva. In alcune c'è stata addirittura la cancellazione di centri che funzionavano discretamente bene per una presa in carico di base (certificazione di malattia rara, inserimento nel registro, piano terapeutico). Questo ci ha portato via molto tempo per cercare informazioni e chiedere migliorie alle Regioni.

Al di là delle esigenze burocratiche, abbiamo ascoltato tanti pazienti con casi difficili o con problemi che sono poco conosciuti anche dai medici.

Per noi è difficile indirizzare persone che presentano casi di Chiari complesso (con malformazioni della cerniera, instabilità cranio-cervicale), i casi di ipertensione endocranica o di ipotensione endocranica.

Comunque, per aiutare le persone che ci hanno contattato abbiamo intrattenuto **costanti rapporti con specialisti italiani e stranieri**. C'è necessità di sviluppo della ricerca, di confronto fra i medici, a livello nazionale e internazionale. In questo anno abbiamo lavorato per accompagnare questo processo di coordinamento e oggi possiamo annunciare che siamo arrivati a qualche risultato.

Nel luglio 2017 abbiamo partecipato alla **Chiari Conference di New York** per testimoniare il nostro impegno, prendere accordi con le associazioni estere di Chiari e siringomielia e unirli al coordinamento internazionale che sta nascendo su proposta del dott. Bolognese.

Intanto - e questa è una novità molto importante - alcuni dei principali specialisti italiani si sono uniti nel "**Consorzio Interregionale Chiari-siringomielia**", a scopo di ricerca: ne fanno parte, tra gli altri, in Piemonte il Cressc (nell'ambito del CTO) e il Regina Margherita, in Lombardia il Besta e il Niguarda, in Liguria il Gaslini e il San Martino, in Toscana il Meyer, in Lazio il Gemelli. Il Consorzio è a sua volta collegato con la rete europea "Syrenet", di cui fanno parte i principali specialisti europei e le principali associazioni europee (Inghilterra, Francia, Spagna ecc.). Si tratta di un progetto comune, italiano ed europeo, di raccolta di dati, supportato dal database, già funzionante, del Cressc di Torino. Nel giro di tre anni dovremmo avere i risultati degli studi basati sui dati raccolti e abbiamo deciso di finanziare parte di questo progetto di ricerca.

Il nostro sostegno alla ricerca è andato anche alla **ricerca genetica** condotta dalla Città della Salute di Torino in collaborazione con la Duke University

Per quanto riguarda il **sostegno ai centri di diagnosi e cura**, oltre all'ambulatorio della dr.ssa Curone al Besta abbiamo continuato a finanziare, sempre al Besta, l'attività di supporto psicologico della dr.ssa Di Carlo. L'ambulatorio Chiari-siringomielia del Besta è diventato un centro di riferimento importantissimo non solo a livello regionale.

La carenza di neurologi preparati è uno dei problemi più grossi che incontriamo quotidianamente, e uno dei nostri obiettivi principali è quello di riuscire a ottenere la creazione di altri centri di riferimento multidisciplinari nel centro e sud Italia

Nel centro-sud sta diventando centro di riferimento fondamentale il Gemelli di Roma, grazie al dott. Massimi. La nostra Francesca Ricci sta collaborando con il dott. Massimi e con i pazienti a diverse iniziative.

Un altro centro di riferimento importante è il Meyer a Firenze, dove voglio segnalare in particolare l'impegno del dott. Giordano.

Altre regioni in cui stiamo lavorando per identificare specialisti di riferimento sono

- il Veneto, dove Luciano Marton sta organizzando un incontro con i pazienti, i medici e le istituzioni,
- la Sicilia, dove grazie all'azione di Silvia Cascio e Rosa Foto abbiamo visto crescere l'interesse alle nostre patologie del gruppo di specialisti che fa capo all'Ospedale di Cefalù, dove è stato organizzato un importante convegno sulla Chiari; e grazie all'azione di Francescapaola Pulvirenti stiamo avviando una collaborazione con l'Ospedale Cannizzaro di Catania;
- la Campania, dove Orfeo Mazzella e Massimo Paesano hanno identificato un valido centro di riferimento a Napoli.

I referenti regionali sono fondamentali per dare sostegno ai pazienti, tenere i contatti con i medici, con le istituzioni, con le altre associazioni di malattie rare. Facciamo parte dei coordinamenti o forum di associazioni di Piemonte, Liguria, Toscana, Campania, Sicilia, Sardegna. Abbiamo attualmente gruppi regionali consolidati in

- Piemonte (sede centrale e Mariarosaria Fallone),
- Liguria (Rita Letizia Toniazzo),
- Veneto (Luciano Marton),
- Toscana (Ramona Barci),
- Lazio (Francesca Ricci),
- Campania (Orfeo Mazzella e Massimo Paesano),
- Sicilia (Silvia Cascio, Rosa Foto, Francescapaola Pulvirenti),
- Sardegna (Stefania Ippolotti).

Grazie all'azione di referenti regionali e coordinatori locali, **la Giornata delle malattie rare del 2018 è stata celebrata con un numero eccezionale di eventi.**

Vi invito a vedere sul nostro sito e sulla newsletter le notizie sulle nostre **partecipazioni ai convegni, le diverse iniziative in atto (ricordo in particolare quelli relative al mondo scolastico)**, la formazione del gruppo di genitori.

Un'ultima annotazione voglio fare sulle **attività di gestione interna**, contabili e burocratiche, che in genere non si evidenziano ma che si sono rivelate sempre più impegnative e onerose, e che ci portano alla necessità di dover rinforzare il gruppo operativo centrale.

Metto in evidenza solo due delle più recenti:

- La nuova legge europea sulla PRIVACY, che richiede una revisione completa di quanto abbiamo fatto solo due anni fa, che prevede fra l'altro gravi sanzioni per eventuali mancanze, anche lievi, rilevate.
- L'adeguamento alla legge sulla sicurezza.

Per quanto riguarda il futuro, abbiamo intenzione di continuare a lavorare sodo per aiutare i pazienti, e voglio ancora sottolineare come questo sia possibile **solo con l'impegno di tutti.**

AIMMAC è una associazione sotto certi aspetti anomala. Una cosa che tutti conosciamo bene è quello della assenza delle case farmaceutiche nella produzione di farmaci per le nostre patologie, fattore determinante per quanto riguarda i finanziamenti per la ricerca.

Ma la principale “anomalia”, se vogliamo definirla così, sta nella tipologia della nostra associazione: in genere le associazioni sono formate da un gruppo direttivo, un gruppo di medici o “scientifico” e da volontari. I pazienti, che naturalmente sono fondamentali, in genere non fanno parte del corpo attivo dell’associazione.

AISMAC è una realtà formata solo da pazienti o da loro famigliari.

Il gruppo direttivo, con un Presidente che deve esserci perché si assume tutte le responsabilità, i consiglieri, i referenti regionali sono tutti parte di questa categoria.

AISMAC non chiede soci VOLONTARI che aiutino fisicamente i pazienti (vedi es. di CRI o di SLA) ma è una realtà che vive piuttosto come una comunità di uguali, con un vivo senso di collaborazione e di empatia fra gli associati.

Consideriamo i nostri contatti: le telefonate o le e-mail che sono in realtà “sfoghi” fra “colleghi” o richieste di informazioni, di suggerimenti, di scambio di notizie, addirittura di spiegazioni a seguito di visite mediche dalle quali, a volte, si esce con una certa confusione o necessità di integrazione di quanto detto o solo accennato dallo specialista, spesso in contraddizione con quanto detto da un suo collega visto precedentemente.

La nostra (definiamola) preparazione deriva principalmente dal contatto continuo con i pazienti e da una esperienza fatta, vorrei dire, sul campo.

Il sito di AISMAC, che nei limiti del possibile viene aggiornato con continuità e con una rigorosa correttezza, rispecchia questa mentalità.

Se l’attività dei consiglieri è indirizzata a guidare l’attività dell’associazione, quella dei referenti, che, ripeto, sono pazienti o loro famigliari dovrebbe arrivare a coprire l’Italia con una presenza utilissima, che fa sentire ai pazienti una presenza fraterna vicino a loro.

Ed è per questo che **abbiamo chiesto e sollecitiamo il completamento dei referenti, pazienti o famigliari che vogliono dare il loro contributo e dedicare parte del loro tempo a questa fondamentale attività.**

Vorrei inoltre ribadire l’importanza del rapporto dei referenti con i medici locali per contribuire a incrementare sempre più la conoscenza anche degli specialisti, coinvolgendoli nelle attività di AISMAC.

Parfrasando una frase del discorso di insediamento di John F. Kennedy: “Cari amici, (concittadini) non chiedete cosa può fare AISMAC (il vostro Paese) per voi, ma cosa potete fare voi per AISMAC (il vostro Paese)”.