

RELAZIONE SULL'ATTIVITA' SVOLTA NELL'ANNO 2016 E PRESENTAZIONE DELL'ATTIVITA' PROGRAMMATA NELL'ANNO 2017

ATTIVITA' Associazione anno 2016

- Il 16 Aprile si è tenuta la consueta ASSEMBLEA annuale dei soci con rendicontazione dell'attività svolta, progetti per l'anno nuovo, approvazione del bilancio consuntivo e preventivo e relazione medica esposta per noi dalla dott.ssa Lesma Arianna– Chirurgo dell'Ospedale S. Raffaele su: "ISC: Il punto di vista del chirurgo."
- E' continuato l'impegno della Signora Bonati Erica e del Signor Dell'Oro Giuseppe a partecipare a manifestazioni pubbliche (fiere, mercatini ecc) con banchetti informativi per favorire la diffusione dell'informazione riguardo la patologia.
- Anche nell'anno 2016 l'Associazione si è iscritta, per via telematica, nell'elenco dei potenziali beneficiari del 5 per 1000 Irpef ed è risultata iscritta nell'elenco pubblicato dall'Agenzia delle Entrate delle Associazioni ONLUS aventi diritto al 5 per 1000.
- In seguito al riscontro favorevole per il progetto "Gruppi Genitori DSD", che è stato condotto dalla psicologa Dott.ssa Maria Iole Colombini nell'anno 2015, il Consiglio Direttivo ha deciso di finanziare, sostenere e promuovere una nuova serie d'incontri per i genitori dei bambini con ISC anche il 2016. Si è pensato di organizzare gruppi rivolti a genitori di bimbi da 0-3 anni e 4-6 anni. L'incontro per la presentazione del progetto è avvenuto il giorno 26 novembre 2016 presso l'Ospedale San Raffaele. Alla riunione sono intervenuti i genitori che erano interessati a far parte dei gruppi di sostegno.
- L'Associazione ha sostenuto ed ha collaborato con il progetto della Dott.ssa Marta Prandelli, psicologa. L'obiettivo della ricerca è stato comprendere quali aspetti aiutano e quali rendono difficile l'essere genitore. Le linee principali della ricerca sono state le seguenti:
 - Un primo incontro individuale con ciascun genitore nell'arco di una stessa giornata;
 - il giorno, l'orario e il luogo dell'incontro sono stati concordati con i genitori;
 - al termine del percorso, è previsto un evento in cui sarà possibile conoscersi tra genitori e parlare insieme delle conclusioni della ricerca.Abbiamo pensato che questo lavoro possa essere utile a tutti noi e ad altre famiglie in futuro. Il progetto di ricerca è terminato verso la fine dell'anno 2016 e adesso si stanno elaborando i dati. Sarà cura dell'associazione dare informazioni sui risultati appena la dott.ssa Prandelli ci comunica in merito.
- Ringraziamo la Signora Manuela Limonta, socia dell'Associazione, che organizzando eventi ha voluto inserire anche la nostra associazione tra i beneficiari di un evento canoro *PAOLA FOLLI QUINTET* che si è tenuto l'11/3/2016 presso il club "*all'unatrentacinquecirca*" di Cantù .
- Sabato 18 giugno 2016 la sig.ra Manuela Limonta, organizzatrice dell'evento a Villa Calvi di Cantù del concerto di Fabio Treves e Alex Kid Gariazzo, ha dedicato uno spazio all'informazione e alla divulgazione della patologia ISC tramite la distribuzione di pieghevoli informativi aiutata anche da persone del Consiglio Direttivo dell'Associazione.
- Ringraziamo il signor Roberto Brucoli e alcuni genitori che hanno creato il gruppo di whatsapp RARIMANON-TROPPO gruppo di sostegno, condivisione e supporto per le problematiche inerenti l'Iperplasia. In questo gruppo, man mano aderiscono sempre più pazienti e genitori di quasi tutte le regioni d'Italia e così attraverso questo contatto si favorisce il sostegno reciproco e anche la conoscenza e l'amicizia tra i vari genitori che ve ne fanno parte.
- Nel mese di ottobre è stato spedito un questionario, composto da 15 domande, alle ragazze adulte affette da ISC chiedendo loro di restituircelo in modo anonimo per avere un parere su come può essere vissuta la femminilità dalle pazienti ISC. Voleva essere solo un orientamento per poter organizzare future iniziative mirate esclusivamente alle pazienti femmine adulte, niente di più! Purtroppo di questionari compilati ne è stato ricevuto solo uno.
- Il 3 dicembre 2016 presso l'Aula Pinta DIBIT 1 all'HSR, si è svolta la VII Riunione del Gruppo Italiano di Studio sui DSD: *Il gruppo di studio It-DSD è nato durante il convegno organizzato dal gruppo di studio europeo sui DSD (Disorders of Sex Development) tenutosi a Glasgow (EURO-DSD). Ascoltando i temi*

inerenti l'attività del gruppo europeo è emersa con forza la necessità che anche in Italia si sviluppasse una rete fra gli specialisti di varie discipline che si interessano di DSD. E' una questione la cui urgenza si avvertiva da anni senza che si fosse riusciti a fare sostanziali passi in avanti.

Si è così costituito un gruppo di studio su base volontaria, autofinanziato, costituito da pediatri endocrinologi, neonatologi, chirurghi, urologi, genetisti, ginecologi, psicologi e altri professionisti che operano nel campo delle Differenze dello Sviluppo Sessuale e che, assieme a rappresentanti delle associazioni di pazienti e ai pazienti, si confrontano periodicamente a partire da esperienze pratiche. L'obiettivo è di mettere assieme le esperienze, condividere problemi e opportunità per costruire una cultura comune che consenta di ottimizzare la pratica clinica.

La signora Sorrentino e la signora Molgora hanno collaborato nell'organizzazione del convegno con la Dottoressa Colombini, la Dottoressa Lesma e il Dottor Russo. di seguito il programma della giornata:

9.15 Presentazione giornata A. Aiuti, G. Barera, G. Weber

Aspetti controversi nella gestione e cura ISC 21OHD Moderatori: G. Manzoni, G. Russo, N. Sorrentino

9.30 Introduzione ISC: che cos'è, forme cliniche, terapia medica, quale legame tra ISC e DSD A. Balsamo

9.45 Attribuzione di sesso Diagnosi alla nascita, diagnosi tardiva N.A. Greggio, S. Einaudi

10.10 Interventi chirurgici Si/no, quali, a che età, obiettivi, chi coinvolgere nella decisione, dilatatori....

A.Lesma, G. Marrocco, W. Rigamonti, I. Delle Chiaie, K. Molgora, C. Cascone

11.00 Aspetti ginecologici Problemi ginecologici: ormonali, chirurgici-post chirurgici, gravidanza, parto.... M. Sberveglieri

11.30 coffee break

11.45 Aspetti psicologici Supporto psicologico: si/no, quando, a chi rivolgerlo, modalità.... M.I. Colombini, F. D'Alberon

12.15 Aspetti genetici A chi, perché, quando, modalità di esecuzione.... S. Menabò

12.40 Discussione e conclusioni

13.00 – 14.00 pausa pranzo

Moderatori: S. Bertelloni, F. D'Alberon

14.00 Casi clinici

15.30 Proposte di indagine psicologica Adulte ISC P. Fazzari Stress dei genitori F. Monti

16.00 Cosa ci lasciamo indietro? SF1 S. Bertelloni Maschi 45x/46 xy A. Balsamo

Induzione e mantenimento dei caratteri sessuali nella femmina G. Russo

Stimolazione testosterone preoperatoria G. Marrocco 48 xxy M.F. Bedeschi Per una rete di diagnostica genetica nei DSD S. Bertelloni

17.00 Presentazione prossimo incontro S. Bertelloni

17.15 Chiusura dei lavori M.I. Colombini, A. Lesma, G. Russo.

Durante la giornata di Studio sono state affrontate le problematiche legate alle patologie rare come Iperplasia Surrenale Congenita e la relazione con le patologie del gruppo DSD. Soprattutto è stato messo in rilievo, attraverso gli interventi delle sig.re Nunzia di Katia e Ilaria, che la ns Associazione non condivide alcuni aspetti che riguardano gli interventi plastici-urologici delle bimbe con l'ISC che vengono sostenute con forza, da molte Associazioni, soprattutto quelle americane, che si occupano delle patologie che rientrano nel gruppo DSD, secondo cui non si dovrebbe intervenire chirurgicamente a ricostruzioni plastiche genitali, a bambine con disfunzioni urogenitali, ma bisogna che la stessa nell'età adulta possa scegliere il proprio sesso. L'associazione ringrazia il Gruppo di Studio Italiano su DSD e in particolare il dott. Russo, la dott.ssa Lesma e la dott.ssa Colombini che hanno voluto invitare i membri dell'Associazione i quali hanno contribuito a rendere l'incontro vivo e partecipato e avrebbe prodotto uno stimolo in più per aiutare a migliorare la pratica clinica. L'associazione ha sostenuto economicamente o l'evento

- La presidente Sig.ra Sorrentino, è stata messa in contatto dal Dott. Russo con la Dott.ssa Loprieno della casa farmaceutica Medical Affairs Diurnal, per informare l'Associazione che presto sarà chiesta la registrazione all'EMA (Agenzia europea del farmaco), di nuovi farmaci a base di cortisone utili alla cura della ISC. Dopo anni di ricerca di questa azienda farmaceutica inglese fondata dal Prof. Richard Ross, ha sviluppato nuove molecole e formulazioni che possono migliorare l'approccio terapeutico della patologia. Sono farmaci che hanno già superato la fase di sperimentazione e presto potranno essere disponibili.
- Eventuali nuove iniziative verranno valutate dal Consiglio Direttivo durante l'anno in base alle risorse disponibili.
- Il Consiglio Direttivo conferma il mandato al commercialista Dott. Turri Mauro.
- L'Associazione continuerà ad informare e offrire assistenza a tutti coloro che ne faranno richiesta.

Progetti dell'Associazione dell'anno 2017

- Il giorno 08 Aprile si tiene la consueta ASSEMBLEA annuale dei soci con rendicontazione dell'attività svolta, progetti per l'anno nuovo, approvazione del bilancio consuntivo e preventivo e le relazioni esposte dal dott. Gianni Russo: **"la terapia sostitutiva: la quotidianità, gli imprevisti, le novità"**; e la relazione esposta dalla dott.ssa Silvia Meroni: **"screening neonatale 21OHD: 10 anni di esperienza in regione Lombardia"**;
- In seguito all'incontro, svoltosi al Settore Didattico dell'Ospedale S. Raffaele, il giorno 26 novembre 2016 con la psicologa Dott.ssa Maria Iole Colombini e i genitori che erano interessati alla formazione di gruppi di sostegno, in base alle adesioni si è riusciti ad organizzare n. 1 sessione di gruppo con i genitori dei maschi con fascia di età: 17 mesi a 8 anni; 1 sessione di gruppo con i genitori di femmine con fascia di età: 18 mesi – 9 anni. Le date proposte sono il 04/02/2017; 25/02/2017 e 18/03/2017.
- E' continuato l'impegno della Signora Bonati Erica e del Signor Dell'Oro Giuseppe a partecipare a manifestazioni pubbliche (fiere, mercatini, ecc.) con banchetti informativi per favorire la diffusione dell'informazione riguardo la patologia.
- Anche quest'anno l'Associazione si è iscritta, per via telematica, nell'elenco dei potenziali beneficiari del 5 per 1000 Irpef e risulta iscritta nell'elenco pubblicato dall'Agenzia delle Entrate delle Associazioni ONLUS aventi diritto al 5 per 1000.
- Il dott. Cristoni, al quale abbiamo dato il compito del dosaggio degli steroidi inerenti al progetto di ricerca: *"Studio del profilo steroideo in soggetti affetti da Iperplasia Surrenalica Congenita deficit del 21 idrossilasi) e in soggetti portatori sani (eterozigoti) ci ha comunicato che ha terminato i dosaggi e che a breve ci invierà il risultati.*
- Il Consiglio Direttivo ha deliberato la chiusura del conto corrente della Banca Popolare di Milano in quanto su questo conto non si sono tenute più operazioni per tutto l'anno 2016.
- Come ormai è apprezzata consuetudine le Associazioni ISC-CAH italiane realizzano, periodicamente, la Giornata di Studio quale momento di incontro tra pazienti, famiglie, medici specialisti e ricercatori-produttori di farmaci specifici, con la finalità di fornire informazioni realistiche ed aggiornate sui progressi delle ricerche in corso, sulle più recenti opzioni terapeutiche e sulle loro potenzialità nella cura della Iperplasia Surrenale Congenita. Il giorno 03/06/2017 presso il Camplus Bononia - Bologna ci sarà la V Giornata Nazionale di Studio (ISC)

ISC: Assistenza centrata sulla Persona e Integrazione dei Centri Esperti nel Network per le malattie rare endocrinologiche EndoERN.

Rivolghiamo questa nuova giornata di studio ai bambini, adolescenti, adulti e famiglie coinvolte nella "problematica" dell'Iperplasia Surrenale Congenita [ISC-CAH].

- Eventuali nuove iniziative verranno valutate dal Consiglio Direttivo durante l'anno in base alle risorse disponibili.
- Il Consiglio Direttivo conferma il mandato al commercialista Dott. Turri Mauro.
- L'Associazione continuerà ad informare e offrire assistenza a tutti coloro che ne faranno richiesta.