ATTIVITÀ dal 1999...

NASCITA DELL'ASSOCIAZIONE

Per volontà della Sig.ra Pasqualina Cassiano, il giorno 23 gennaio 1999, alle ore 09,30, in via Olgettina 60, a Milano presso l'Ospedale S Raffaele, alcuni pazienti e genitori si sono riuniti in Assemblea, per la costituzione dell' Associazione di volontariato

ARFSAG - ONLUS LOMBARDIA

ArfSAG ONLUS

CAMBIO NOME DELL'ASSOCIAZIONE

2008

È stato cambiato il nome all'Associazione: da ARFSAG ONLUS LOMBARDIA a

ISC ONLUS LOMBARDIA

Associazione Famiglie Iperplasia Surrenale Congenita Lombardia.

Tale decisione è stata meditata dopo la lamentela di parecchi genitori in quanto la parola GENITALE compresa nel nome della patologia, recava imbarazzo soprattutto nelle ragazze. Dunque abbiamo dovuto approvare un nuovo statuto, con il nome dell'Associazione cambiato. Avendo modificato il nome dell'Associazione è stato modificato di conseguenza anche il logo, il sito internet che da www.adrenogenital.org è diventato www.iperplasia.it., ed è stato aperto un altro indirizzo di posta elettronica: i.s.c@tiscali.it.

ISC ONLUS

MATERIALE INFORMATIVO

- **1999** Realizzazione di materiale informativo: pieghevoli e locandine la cui distribuzione è stata capillare nei vari centri di ricerca, di endocrinologia e medici di base della Lombardia.
- **2000** Realizzazione cartoncini salvavita. Proposta medagliette e braccialetti salvavita. Ristampa pieghevoli informativi e stampa opuscoli per le famiglie. Invio a tutti i soci una copia dell'opuscolo per le famiglie.
- **2001** Signor Manuel Cerruti, socio e volontario dell'Associazione, ha confermato la sua disponibilità alla creazione di un sito sulla S.A.G.: www.adrenogenital.org.
- **2002** L'Associazione ha ristampato gli opuscoli e i pieghevoli informativi.
- **2007** Grazie alla collaborazione del Dott. Carlo Corbetta sono stati distribuiti, presso i centri di Neonatologie Ostetricia degli Ospedali della Lombardia, 500 opuscoli informativi sulla ISC/C.A.H.
- **2014** Sono stati realizzati i nuovi opuscoli informativi ed i nuovi cartellini salvavita in due versioni in italiano e inglese. E' stato inoltre realizzata e resa disponibile sul nostro sito (www.iperplasia.it) il file multimediale relativo alla tesserina salvavita, scaricabile e stampabile dopo la personalizzazione.

ATTIVITÀ dal 1999...

PROBLEMATICA FARMACI

FLORINEF e IDROCORTISONE sono i farmaci per il trattamento dell'Iperplasia Surrenale Congenita, non sono commerciabili ne venduti nelle farmacie con prescrizione medica, ma i pazienti affetti da Iperplasia non possono rimanere esclusi dal diritto di reperire senza difficoltà la propria terapia, in quanto possiedono gli stessi diritti sanitari di tutte le altre persone. Perciò in questi 20 anni di attività l'Associazione ISC Onlus si è mobilitata:

- **1999** Sono state scritte delle lettere al Ministro della Sanità, al Presidente C.U.F. di Roma; alle ditte farmaceutice MSD, Squibb e Galepharm. Dal Ministero della Sanità abbiamo avuto risposta positiva. Il consulente medico dell'Associazione ha partecipato ad un incontro, con la casa farmaceutica MSD (Idrocortone) e la C.U.F., (Commissione Unica del Farmaco) per discutere la possibilità di registrare il farmaco in Italia. Ci sono state in corso delle trattative, anche a livello regionale tra l'Associazione e l'Ospedale San Raffaele, per trovare delle soluzioni alternative alla distribuzione del farmaco: eventuale distribuzione mediante l'ufficio farmaceutico delle ASL.

- **2000** Richiesta alle ditte farmaceutiche (MERK SHARP & DOHME, BRISTOL – MYERS SQUIBB SPA) di intraprendere la procedura per la registrazione del farmaco da parte dell'EMEA (ente europeo per la valutazione dei medicinali).

  Nel mese di luglio con le altre Associazioni nazionali S.A.G. (ArfSAG-Piemonte, ArfAG- Veneto) si riscrive altra lettera di richiesta alle istituzioni ministeriali, per la distribuzione dei farmaci per mezzo delle A.S.L

- **2001** Ad aprile, è stato inviato ai soci un questionario inerente le forniture dei farmaci da parte delle ASL, per valutare la reale situazione in cui i nostri associati si trovavano. Purtroppo sono stati rispediti all'Associazione solamente una decina di questionari dei circa 110 inviati.

- **2007** L'Associazione in accordo con le Associazioni facenti parte del Coordinamento ha evidenziato una problematica molto grave: la difficoltà nella fornitura del farmaco Florinef. E' stata scritta una lettera di lamentela ai vari Enti e Ditte Farmaceutiche.

  Il Coordinamento ha ricevuto risposta, relativa alla segnalazione della fornitura del farmaco Florinef, da parte della ditta Bristol che esprime la propria totale disponibilità a risolvere la situazione ed anche dall'Agenzia Italiana del Farmaco è arrivata comunicazione che il farmaco deve essere distribuito e fornito.

CORSI DI FORMAZIONE VOLONTARI

- **1999** Realizzazione di corsi di formazione per il sostegno alle famiglie; gruppi di testimonianza tra famiglie per un'assistenza dal punto di vista affettivo. coordinati dalla Dott.ssa Bregani. Conclusione dei corsi di formazioni per i volontari con una relazione tenuta dalla Dott.ssa Bregani nell'Assemblea dei Soci del 15 aprile 2000: *CONOSCENZA E COMUNICAZIONE DELLA S.A.G.*

- **2015** L'Associazione ha sostenuto e promosso il progetto "Gruppi Genitori DSD", condotto dalla psicologa Dott.ssa Maria Iole Colombini, affiancata dalla psicologa Dott.ssa Valeria Dell'Acqua. Il progetto si è articolato su di una serie di incontri ideati come spazio in cui i genitori si sono confrontati sui fattori psicologici, e in particolare, sulle difficoltà comunicative che si possono creare tra i genitori ed i figli affetti da anomalie nel loro processo di crescita. Soprattutto in situazioni, in cui non è semplice per i genitori trovare la modalità più efficace per affrontare e condividere con il figlio aspetti inerenti la sua condizione clinica. Questo progetto è stato presentato dalla Dott.ssa il 28 febbraio 2015. Sono state create due sessioni di gruppo. Le sessioni avevano una durata di 1 ora e mezza ciascuna e si sono svolte il sabato mattina. Per ogni gruppo di genitori sono state attivate 6 sessioni. La conduzione del gruppo era in carico alle psicologhe del Servizio di Psicologia.

- **2016** In seguito al riscontro favorevole per il progetto "Gruppi Genitori DSD", che è stato condotto dalla psicologa Dott.ssa Maria Iole Colombini nel 2015 il Consiglio Direttivo ha deciso di FINANZIARE DI NUOVO, sostenere e promuovere una nuova serie d'incontri per i genitori dei bambini con ISC ed altre patologie che la dottoressa Colombini ha organizzato. Sono stati 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.

- **2018** In seguito alla richiesta di alcuni genitori di diventare volontari – guida, nel sostegno ad altri genitori di ISC, neodiagnosticati o in corso di accertamenti vari nel percorso di crescita la Dott.ssa Colombini insieme alla Dott.ssa Trezzi, hanno organizzato il corso diviso in tre incontri presso la Pediatria dell'Ospedale S. Raffalele.

- **2019** Ci saranno gli ultimi incontri tra la Dott.ssa Colombini e il gruppo di genitori - guida, per meglio definire l'organizzazione dello stesso e nel mese di maggio il gruppo di volontari inizierà ad essere attivo.

ATTIVITÀ dal 1999...

SCREENING REGIONE LOMBARDIA

Lo screening neonatale ha come obiettivo la diagnosi precoce di alcune malattie congenite e rare che, se non riconosciute precocemente, possono causare danni spesso irreversibili con conseguenti gravi disabilità e nel caso dell'Iperplasia Surrenale Congenita anche la morte. L'identificazione di questa patologia nei primi giorni di vita è essenziale per intervenire in tempo e per evitare le conseguenze gravi sulla salute nel neonato. Lo screening neonatale per l'Iperplasia Surrenale Congenita è l'unico irrinunciabile strumento per offrire ai neonati affetti la speranza di una vita normale. Ma purtroppo non è ancora oggi effettuato in tutto il territorio nazionale.

L'Associazione in questi anni ha lavorato per renderlo obbligatorio.

- **2000** Lettere, contatti e collaborazione con le istituzioni sanitarie e amministrative competenti della Regione Lombardia per rendere obbligatorio lo screening per la patologia S.A.G. in Lombardia.
- **2001** Incontro con il Direttore Generale dell'Assessorato alla Sanità della Regione Lombardia per inserimento screening. Incontro con il funzionario dell'Ufficio alla Sanità e del Dott. Carlo Corbetta, Dott. Gianni Russo e la Sig.ra Sorrentino Nunzia.
- **2002** Incontro con Assessore alla Sanità Dott. Borsani e del Dott. Carlo Corbetta e la Sig.ra Sorrentino Nunzia. Successivi incontri con Funzionari dell'Ufficio della Sanità Lombardia.

  In Regione Lombardia è stata costituita una Commissione Regionale per le Malattie Rare che ha valutando l'attivazione, nell'ambito dell'esistente programma regionale di screening neonatale, di un programma pilota, di durata sperimentale biennale o triennale, finalizzato allo screening neonatale della Sindrome Adreno Genitale.
- **2003** Il giorno 28 novembre, presso l'Assessorato alla Sanità della Regione Lombardia si è svolta la riunione del Coordinamento sulle Malattie Rare, istituito dalla Regione Lombardia dove si è discusso l'inserimento nel programma di screening Lombardo anche quello relativo alla SAG . La Giunta della Regione Lombardia ha deliberato in positivo l'inserimento dello screening
- **2005 FINALMENTE NEL MESE DI NOVEMBRE È STATO ATTIVATO NELLA REGIONE LOMBARDIA LO SCREENING NEONATALE SULLA I.S.C.**

RICHIESTA SCREENING NAZIONALE

- **2000** Prima richiesta, a Istituzioni Nazionali, di rendere obbligatorio lo screening neonatale obbligatorio su tutto il territorio nazionale da parte della ns. Associazione. La copertura dello screening in quegli anni riguardava: (Piemonte, Veneto, Emilia Romagna, Sardegna).
- **2015** Venendo a conoscenza dell'allargamento del pannello dello screening Nazionale alle malattie metaboliche il Coordinamento nazionale delle Associazioni ISC scrive alle autorità competenti per la richiesta inserimento screening neonatale obbligatorio della ISC. Si riceve risposta negativa.
- **2018** Il 22/11/2018 avendo saputo che ancora una volta si revisionava il pannello dello screening nazionale allargandolo a nuove patologie il Coordinamento Nazionale si è affrettato a rinviare la stessa lettera che aveva già inviato nel 2015 e il **30/11/2018** il Coordinamento nazionale riscrive una nuova richiesta e la manda alla XII Commissione Sanità dei Deputati e alla Senatrice Taverna. Questa volta veniamo subito convocati.

  Il **13/12/2018** si forma una delegazione di rappresentanza composta da: Sig.ra Nunzia Sorrentino; Dott. Carlo Corbetta; Dott. Antonio Balsamo; Sig. Alberto Borrelli e il Sig. Beppe Dell'Oro, la quale viene ricevuta a Montecitorio dall'Onorevole Dott.ssa Leda Volpi, la che ha valutato favorevolmente l'analogia della condizione ISC ed ha richiesto l'invio della documentazione.

  La delegazione è stata poi invitata a Palazzo Madama dalla Senatrice Paola Taverna, che, attraverso la sua segreteria (Dr.ssa Irene Renda) ha approfondito le tematiche sullo screening. La Dott.ssa Renda ha confermato che, rientrando la suddetta condizione nel novero delle malattie metaboliche ereditarie, **non dovrebbero sussistere problemi significativi al suo inserimento "de facto" nelle proposte di revisione del pannello delle malattie oggetto di screening neonatale** ai sensi della Legge 167/2016 e del D.M.Salute 13.10.2016, processo attualmente in atto.

ATTIVITÀ dal 1999...

COORDINAMENTO NAZIONALE

- **1999** Incontro con le altre associazioni regionali della patologia SAG (ArfSAG, - Regione Veneto; Associazione - Regione Piemonte; Presidente Dott. Marco Cappa, Associazione Lazio) si è deciso di fondare un Coordinamento o una Federazione italiana di Associazioni regionali della patologia SAG.
- **2000** Incontro nel mese di luglio con le altre Associazioni nazionali S.A.G. (ArfSAG-Piemonte, ArfAG-Veneto) per un progetto di collaborazione: lettere comuni per le case farmaceutiche per sollecitarle ed invitarle ad inoltrare il riconoscimento di alcuni farmaci all'EMEA; al Ministero della Sanità per spiegare la necessità dello screening neonatale su tutto il territorio nazionale; progetto comune degli opuscoli per le famiglie.
- **2002 Aiuto a fondare altre Associazioni regionali.** L'Associazione ha avuto incontri con gruppi di genitori a Bologna e a Palermo, per stimolare la nascita di altre Associazioni. Successivamente ha collaborato ed aiutato gli amici che hanno fondato delle Associazioni di volontariato ArfSAG a Bologna e a Palermo.
- **2003** E' continuata la collaborazione con le altre Associazioni e nostri rappresentanti sono stati invitati a Napoli per un incontro con gruppi di genitori, per stimolare la nascita di un'altra Associazione. Successivamente si è collaborato ed aiutato gli amici che hanno fondato l'Associazione di volontariato ArfSAG a Napoli.
- **2004** Il giorno 14 giugno, a Venezia, si è costituito il COMITATO DI COORDINAMENTO NAZIONALE delle Associazioni ArfSAG-Onlus: (ArfSAG Onlus Veneto, ArfSAG Onlus Piemonte, C.A.H. Onlus – Roma, ArfSAG Onlus Emilia Romagna e AMESAG Onlus Sicilia) per riuscire a realizzare progetti in comune a tutela dei pazienti S.A.G. Per aiutare la formazione delle nuove associazioni abbiamo donato euro 800,00 all'associazione siciliana; euro 600,00 all'associazione romana; euro 300,00 all'associazione di Bologna; euro 300,00 all'associazione di Padova in quanto la loro attività è sostenuta solo ed esclusivamente dai pochi volontari.
- L'associazione della Campania entra a far parte del Coordinamento Nazionale.
- **2005** Il giorno 27 novembre, il Coordinamento si è riunito presso il Palazzo delle Stelline a Milano per deliberare alcuni punti fondamentali di sensibilizzazione, informazione e convergenza di tutte le risorse e le forze a disposizione.
- **2008** I membri del Coordinamento Nazionale si sono riuniti più volte durante l'anno per discutere della nascita di un' Associazione Italiana Famiglie Pazienti ISC. Oltre alla modalità di costituzione della nuova Associazione Italiana famiglie pazienti ISC, viene esaminata la problematica di scioglimento di quelle Associazioni regionali che andranno a confluire nella suddetta Associazione nazionale e della forma giuridica delle altre Associazioni Regionali che andranno ad affiancarsi a quella Nazionale. Si sono esaminati diversi statuti per trovare la forma burocratica più semplice e snella ed è stata definita una bozza di statuto.
- **2009** Il 31 gennaio a Milano, presso l'Ospedale San Raffaele, si è tenuta la riunione del Coordinamento Nazionale. E' stata esaminata la problematica di scioglimento di quelle Associazioni regionali che andranno a confluire nella suddetta Associazione nazionale. L'attuale Associazione regionale dell'Emilia Romagna potrebbe ricoprire il ruolo di "capofila" con l'obbiettivo di coordinare la nascita di suddetta Associazione nazionale.
- **2010** Ci sono stati diversi incontri del Coordinamento Nazionale per sondare la possibilità di creare una nuova Fondazione od Associazione a carattere Nazionale. Il Dott. Turri ha formulato alcuni modelli che dovrebbero essere vagliati dal coordinamento. La nuova entità dovrà assicurare i diritti di uguaglianza, dignità e peso rappresentativo. Per approfondire e esaminare l'argomento si è deciso di organizzare un incontro del Coordinamento a Milano con la presenza del Dott. Turri.
- **2012** Il giorno 9 giugno presso l'Ospedale San Raffaele di Milano, si è tenuta l'Assemblea del Coordinamento nazionale delle Associazioni regionali famiglie pazienti ISC. Hanno partecipato, tutti i rappresentanti delle Associazioni regionali. Visto l'intenzione di tutte le Associazioni di costituire un ente di coordinamento a livello nazionale e interregionale è stato invitato a partecipare il Dott.Turri Mauro che ha redatto una relazione chiarificatrice su i vari tipi di enti: *FEDERAZIONE e FONDAZIONE DI PARTECIPAZIONE.* Il Coordinamento ha deciso di costituire un'Associazione di tipo federativo (FEDERAZIONE), La nascente Federazione italiana famiglie pazienti Isc avrà come suoi referenti sul territorio o i singoli soci delle Associazioni regionali disciolte, o le stesse Associazioni regionali che, pur volendo continuare a vivere, decideranno a loro volta di associarsi.
- **2013** Si è tenuto un incontro il 22 giugno a Bologna presso L'Ospedale San Orsola, per la stesura dello statuto per la Federazione Nazionale. Hanno partecipato, i rappresentanti delle associazioni regionali.
- **2014** Il giorno 18 gennaio presso l'Ospedale San Raffaele si è riunito il Coordinamento, per un'ulteriore verifica dello statuto e nomine delle cariche direttive. Purtroppo dopo un ennesimo confronto, sono continuate a permanere piccole divergenze. Infine l'incontro si è concluso con la promessa di rivedersi per cercare un accordo conclusivo.

ATTIVITÀ dal 1999...

PATROCINIO MANIFESTAZIONI E FINANZIAMENTO RICERCA

- **1999** L'Associazione ArfSAG-ONLUS Lombardia ha patrocinato le manifestazioni artistiche teatrali, organizzate dalla società ArteSpettacolo S.r.l., con lo scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica e raccogliere fondi da dedicare alla RICERCA. La collaborazione con la società **è durata ogni anno fino all'anno 2007**.
- **2000** Inizio di finanziamento del progetto: **SAG E MINERALIZZAZIONE OSSEA**.
- **2000 2006** CONCLUSIONI del progetto**: SAG E MINERALIZZAZIONE OSSEA**: i dati ottenuti sui pazienti giovani adulti hanno evidenziato che in generale esiste la problematica di una minor mineralizzazione ossea che può in ultima analisi essere collegata alla terapia, ma è necessario considerare anche l'ereditarietà famigliare. Importante quindi risulta un buon controllo della terapia. In particolare questa deve essere: monitorata adeguatamente; assunta in modo preciso secondo le istruzioni fornite dal medico, poiché una assunzione non corretta e non costante della stessa, comporterebbe un aumento della dose di glucocorticoidi necessaria per riportare i valori ormonali in una situazione di normalità.
- **2000** Inizio finanziamento del progetto di ricerca: **Il PROTOCOLLO PER LO STUDIO DEL 21 DESOSSI-CORTISOLO**. Il progetto è rivolto allo studio dei dosaggi e identificazione dei profili steroidei, coinvolti, nelle varie forme della malattia.
- **2006** I primi risultati del progetto: **RICERCA SCIENTIFICA SU 21 DOF** interamente finanziato dall'Associazione, sono stati pubblicati su di una rivista scientifica molto nota e considerata in ambito medico/scientifico. Questo ha dimostrato la rilevanza dei risultati conseguiti e del progetto di ricerca in sé. L'argomento è stato anche scelto, parzialmente, come tesi di laurea da parte di un ragazzo che si è laureato in Medicina.
- **2018** Il Dott. Cristoni, invitato Consiglio Direttivo, ha relazionato in merito alle conclusioni del lungo lavoro di ricerca svolto in questi anni, per arrivare alla dete, minazione del profilo steroideo nelle urine in correlazione con il plasma. Nonostante molti risultati incoraggianti, ottenuti inizialmente, non è stato possibile validare il nuovo metodo, per problemi di "confrontabilità" (inter centro) dei valori ottenuti. L'Associazione prende atto dei risultati del lungo lavoro svolto in questi anni e ringrazia il Dott. Cristoni, tutti i suoi collaboratori per il lavoro svolto insieme e il Dott.Russo.

PARTECIPAZIOI A CONGRESSI E RIUNIONI

- **4 e 5/03/1999** "*9° WORKSHOP IN ENDOCRINOLOGIA E METABOLISMO DELL'ETA' EVOLUTIVA*" tenutosi presso l' Istituto Scientifico H San Raffaele.
- **30/03/1999** Incontro con la"Societa' italiana per le malattie rare e i farmaci orfani" a Villa Camozzi, Ranica (BG)
- **24/04/1999** Assemblea Costitutiva della "Federazione Nazionale Associazioni Malattie Rare UNIAMO" tenutasi a Milano.
- **16/10/1999** "*FORO PERMANENTE GIORNATA NAZIONALE DI INCONTRO SULLE MALATTIE RARE*" a Firenze.
- **31/10/1999** Centro di Coordinamento Telethon a Roma, per "l'operazione ipermercati", svolta il 9/10/11/12 dicembre 1999 in alcuni centri commerciali.
- **23/01/2001** Riunione della Consulta all'Istituto Superiore della Sanità, con 60 Associazioni di malattie rare dove si è discusso sull'opportunità e la necessità che ogni malattia rara abbia un centro di riferimento.
- **8-9/03/2001** "*10° WORKSHOP IN ENDOCRINOLOGIA E METABOLISMO DELL'ETA' EVOLUTIVA*" Ospedale San Raffaele.
- **04/10/2002** Giornata Dossettiana "*MALATTIE RARE E VALORI DELLA VITA*" svoltasi alla CAMERA DEI DEPUTATI.
- **8/11/2002** EUROPEAN SYMPOSIUM, organizzato dall' Ist. Mario Negri e dal Centro di ricerche Aldo e Cele Daccò, a Villa Camozzi Ranica (BG).
- **29-30/10/2002** Congresso "*SINDROME ADRENO-GENITALE: MALATTIA "RARA E CONOSCIUTA*" all'Ospedale San Orsola a Bologna.
- **04/06/2004** Tavola rotonda e corso di aggiornamento su: "*S.A.G. – SINDROME ADRENO GENITALE UNA MALATTIA DAVVERO RARA?",* organizzato dall'Associazione A.ME.SAG. Onlus tenutasi a Palermo.
- **12/02/2009** Riunione organizzata dal Dott. Beccaria presso l'Ospedale A. Manzoni di Lecco, per i famigliari di soggetti affetti da ISC.
- **21/11/2009** Partecipazione con materiale informativo alla Sessione "*LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI IN ENDOCRINOLOGIA"* al Congresso Nazionale dell'Associazione Medici Endocrinologi (AME) a Milano.
- **18/12/2010** Congresso "*DAL NEONATO ALL'ADOLESCENTE. NOVITÀ E VECCHI PROBLEMI*" Palermo.
- **27/10/2012** Congresso "*ENDOCRINOPATIE*" Varese. La Sig.ra Katia Molgora è intervenuta come relatrice.
- **03/12/2016** "*VII RIUNIONE DEL GRUPPO ITALIANO DI STUDIO SUI DSD*" Aula Pinta DIBIT 1 Ospedale San Raffaele.

ATTIVITÀ dal 1999...

GIORNATE DEDICATE AI SOCI DELL' ASSOCIAZIONE

- **2/06/2001** *PRIMA GIORNATA D'INCONTRO per le famiglie e i pazienti S.A.G.* Sala del Consiglio di Zona 4 in Via Bezzecca, 24 Milano
- **01/06/2002** *SECONDA GIORNATA D'INCONTRO per le famiglie e i pazienti S.A.G..* Scuola Materna Elementare "G.ROSSELLO" Milano.
- **2003**
  - **01/02:** *TERZA GIORNATA D'INCONTRO per le famiglie e i pazienti S.A.G.* COMUNE DI MILANO - SALA CONSIGLIO - Milano si è svolta la con l'intervento della psicologa Dott.ssa Bregani. Ci sono state numerose presenze da parte delle famiglie.
  - **29/1:** *PRIMA GIORNATA D'INCONTRO TRA RAGAZZI* Villa SPRINGER Milano con la partecipazione del Dott. Russo, la Dott.ssa Bregani e la Dott.ssa Castiglioni.
  - **13/12:** *PRIMA FESTA DI NATALE* Oratorio della Chiesa di S. Maria del Suffraggio Milano.
- **2004**
  - **22/05** *QUARTA GIORNATA D'INCONTRO per le famiglie e i pazienti S.A.G.* CENTRO SPORTIVO SAINI Milano.
  - **Il 19/12** Presso l'Oratorio della Chiesa di S. Maria del Suffraggio in Milano si è svolta la *SECONDA FESTA DI NATALE.* Anche in questo caso sono intervenuti numerosi.
- **2005**
  - **18/12** *Terza FESTA DI NATALE* Oratorio della Chiesa di S. Maria del Suffragio in Milano. Sono intervenuti numerosi bambini con i loro genitori
  - **28/05** *QUINTA GIORNATA D'INCONTRO* Palazzo Delle Stelline Milano. L'incontro di gruppo, è stato coordinato dalla Dottoressa Palma Bregani e dal Dott.Russo.
- **2006:**
  - **01/06** *SECONDA GIORNATA D'INCONTRO per ragazzi e ragazze* Palazzo DELLE STELLINE – per ipazienti tra i 18 e 50 anni con i medici: Dott. Russo (endocrinologo), Dott.ssa Castiglione (ginecologa), Dott.ssa Bregani (psicologa) e la Dott.ssa Patricelli (genetista)
  - per il **17/12** è stata organizzata la *FESTA DI NATALE* ma non sono pervenute adesioni da parte dei soci dell'associazione, pertanto con dispiacere è stata annullata
- **8/06/2013** si è svolta la *PRIMA FESTA D'ESTATE* presso: *LATTERIAGRICOLA* Azienda Agricola Santa Caterina.

GIORNATE ORGANIZZATE DAL COORDINAMENTO

- **2007** 10 novembre il Coordinamento delle Associazioni ISC – CAH Associazioni nazionali e con il contributo dei medici specialistici delle cliniche presidi sanitari di ISC- CAH , ha organizzato un Congresso a Bologna, *IPERPLASIA SURRENALE CONGENITA (ISC/CAH) TERAPIE ALTERNATIVE, CHIRURGIA COSMETICO FUNZIONALE, ASPETTI PSICOSOCIALI.*
- **2009** 5 dicembre Il Coordinamento delle Associazioni ISC – CAH Associazioni nazionali e con il contributo dei medici specialistici delle cliniche presidi sanitari di ISC- CAH ha organizzato la *GIORNATA NAZIONALE DI STUDIO DEDICATA AI RAGAZZI (ISC).*
- **2011** 2 novembre Il Coordinamento delle Associazioni ISC – CAH Associazioni nazionali e con il contributo dei medici specialistici delle cliniche presidi sanitari di ISC- CAH ha organizzato la Giornata Nazionale di Studio dedicata ai Ragazzi dal tema: *ISC UN "DIFETTO" DA SUPERARE: OPZIONI TERAPEUTICHE.*
- **2014** l'Associazione Regionale ARFSAG Onuls Emilia Romagna in collaborazione con il resto del Coordinamento Nazionale**, il 10 Maggio** ha realizzato la *IV GIORNATA NAZIONALE DI STUDIO (ISC) UN "DIFETTO" DA SUPERARE: L'EVOLUZIONE DELL'ASSISTENZA"* alla realizzazione della giornata hanno collaborato medici e ricercatori che si occupano della ISC.
- **2017** 3 giugno il Coordinamento delle Associazioni ISC – CAH Associazioni nazionali e con il contributo dei medici specialistici delle cliniche presidi sanitari di ISC- CAH ha organizzato la *GIORNATA NAZIONALE DI STUDIO DEDICATA AI RAGAZZI DAL TEMA: UNA ASSISTENZA CENTRATA SULLA PERSONA.*

ATTIVITÀ dal 1999...

ORGANIZZAZIONE FIERE ED EVENTI

- **1999**
- **20 marzo** Banchetto espositivo alla *Festa di Primaverà* tenutesi a Paderno Dugnano per informare della nascita,degli scopi e degli obiettivi dell'Associazione ArfSAG- ONLUS.
- **5 e il 6 giugno** Manifestazione benefica, la *Festa dei Commercianti*, tenutasi a Paderno Dugnano, con un banchetto vendita per la raccolta di fondi.
- **3 ottobre** *Festa d'Autunno*, organizzata da L.A.D.U. (Libera Associazione Dipendenti Università degli Studi di Milano) alla Villetta dell'Idroscalo. Durante la giornata si sono svolti tornei di calcio, tennis; spettacoli per bambini e musiche dal vivo con balli.
- **17-18-19 maggio 2002** *Happening del volontariato e della cooperazione sociale* MANIFESTA 2002, svoltasi presso La Fiera di San Giuseppe Osnago (LC).
- **Giugno 2016** La Signora Manuela Limonta, organizzatrice dell'evento a Villa Calvi di Cantù 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.
- **Ogni anno dal 2000** ad oggi il Signor Dell'Oro Giuseppe e la Signora Bonati Erica organizzano per conto dell'Associazione, delle manifestazioni benefiche: corsi di manualità creativi, mostre mercato, esposizioni di prodotti artigianali, con banchetti informativi per la diffusione dell'informazione sulla patologia e raccolta fondi. Tutte queste manifestazioni si sono tenute a Monte Marenzo (LC). Ringraziamo per il duraturo impegno i coniugi Dell'Oro.

L'Associazione durante i vent'anni di attività ha sempre continuato ad informare, a sostenere e ad offrire assistenza a tutti coloro che ne hanno fatto richiesta, sia recandosi di persona in ospedale o al domicilio, sia via e-mail ma soprattutto attraverso il telefono rispondendo a tutte le persone che chiamavano da tutta Italia.

ADOZIONI A DISTANZA

- **2004** Tramite l'Associazione "Les Cultures" l'Associazione ArfSAG-ONLUS ha iniziato l'impegno di un'adozione a distanza di una adolescente ucraina e un adozione a distanza
- **2005** ArfSAG-ONLUS Lombardia ha continuato l'impegno di un'adozione a distanza di una adolescente ucraina tramite l'Associazione "Les Cultures" e di una/un bimbo/bimba marocchina/o
- **2006** L'Associazione ha continuato l'impegno di un'adozione a distanza di una adolescente ucraina tramite l'Associazione "Les Cultures".
- **2007** Anche quest'anno l'Associazione ha deciso di devolvere soldi in beneficenza adottando due bambini a distanza tramite "OCCHI SUL TERZO MONDO Emilio Riboni ONLUS"
- **2009** L'iniziativa dell'adozione in corso con l' Associazione "Ti do una mano Onlus" di un ragazzo: Beseganich Oleg nato il 21 06 1991 orfano di entrambi i genitori. è terminata in quanto il beneficiario ha raggiunto la maggiore età.

GRUPPO VOLONTARIO WHATSAPP

- . Ringraziamo il Signor Roberto Brucoli che ha creato il gruppo di whatsapp RARIMANONTROPPO: 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, così attraverso questo gruppo si favorisce la conoscenza e l'amicizia tra le famiglie.
- L'Associazione ha sostenuto tale iniziativa e gli aderenti a questo gruppo ad oggi sono circa 135

ATTIVITÀ dal 1999...

2018

- L'Associazione Intensamente Coccolati Onlus, costituitasi 9 anni fa da famiglie di bimbi nati prematuri e patologici all'Ospedale San Raffaele di Milano, presso cui hanno la loro sede, in occasione della giornata mondiale delle malattie rare, ha voluto dedicare una giornata di incontro per le nostre famiglie e i nostri bimbi. Il giorno 03/03/2018 alle ore 11,30 si è avuto l'incontro gioviale fra tutti noi presso la LUDOTECA HAPPY DAY – Segrate – Milano. L'ingresso era libero ed è stato offerto un brunch a grandi e piccini. L'incontro è stato informale e divertente, i bambini hanno usato i giochi che ha messo a disposizione la LUDOTECA. Nel mentre i genitori dei bimbi hanno colto l'occasione per potersi conoscere, confrontarsi e condividere esperienze comuni mentre i bimbi hanno giocato. La nostra Associazione ha collaborato con l'Associazione Intensamente Coccolati Onlus per la realizzazione della giornata. Sono stati presenti anche la Dott.ssa Colombini e la Dott.ssa Sara Lanzini psicologhe dell'Ospedale San Raffaele. Hanno partecipato 26 adulti e 17 bambini, quest'ultimi si sono divertiti ed hanno anche ricevuto in dono l'uovo di Pasqua offerto dall' Associazione Intensamente Coccolati. Si sono riuniti in gruppo i genitori, moderato dalle due dottoresse, ed è emersa la necessità di formare un gruppo di volontari che siano di aiuto e sostegno alle famiglie di bimbi appena nati affetti da iperplasia surrenale congenita.
- Il 04/04/2018 è stata spedita una lettera a tutti i soci per chiedergli chi avrebbe potuto dare la propria disponibilità nell'attività di volontariato, in un gruppo di FAMIGLIE - GUIDA a sostegno dei genitori di bambini affetti da Iperplasia, neodiagnosticati o in corso di accertamenti vari nel percorso della crescita. Alla richiesta hanno risposto n. 6 genitori i quali hanno seguito un corso, offerto dall'Associazione, condotto dalla Dott.ssa Colombini, e dalla Dott.ssa Trezzi, psicologhe del San Raffaele, che da anni si occupano delle questioni riguardanti le diverse problematiche che ruotano attorno alle malattie rare. La Dott.ssa Colombini e la Dott.ssa Trezzi hanno organizzato il corso dividendolo in 4 incontri dalle ore 13,00 alle ore 14,30 presso l'Ospedale San Raffaele.
- Il 21 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, con la relazione Dott.ssa Maria Iole Colombini: "Lo sviluppo dei bambini e i pensieri dei loro genitori". La Dottoressa, punto di riferimento nell'assistenza psicologica sia dell'Associazione ISC che dell'Ospedale San Raffaele, dopo aver seguito numerosi casi e aver studiato attentamente la patologia ha relazionato come lo sviluppo dei bambini possa essere condizionato più dall'atteggiamento dei loro genitori, dalle paure che questi vivono e dalle preoccupazioni nascenti. C'è stato un confronto positivo e costruttivo con i soci presenti.
- 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, e raccolta fondi da destinare all'Associazione.
- Venendo a conoscenza che ancora una volta si revisionava il pannello dello screenig nazionale allargando a nuove patologie il Coordinamento Nazionale si è affrettato a rinviare la stessa lettera che aveva già inviata nel 2015 ai Parlamentari Competenti. Ma non hanno ricevuto nessuna risposta.
- Il **30/11/2018** Il Coordinamento nazionale riscrive una nuova richiesta e la manda alla XII Commissione Sanità dei Deputati e alla Senatrice Taverna. Questa volta veniamo subito convocati. Si è formata una delegazione di rappresentanza composta da: Sig.ra Nunzia Sorrentino; Dott. Carlo Corbetta; Dott. Antonio Balsamo; Sig. Alberto Borrelli e il Sig. Beppe Dell'Oro, è stata ricevuta a Montecitorio il 13/12/2018 dall'Onorevole Dr.ssa Leda Volpi, la quale ha valutato favorevolmente l'analogia della condizione ISC ed ha richiesto l'invio della documentazione. La delegazione è stata poi invitata a Palazzo Madama dalla Senatrice Paola Taverna, che, attraverso la sua segreteria (Dr.ssa Irene Renda) ha approfondito le tematiche sullo screening.
- La Dott.ssa Renda ha confermato che, **rientrando la suddetta condizione nel novero delle malattie metaboliche ereditarie, non dovrebbero sussistere problemi significativi al suo inserimento "de facto" nelle proposte di revisione del pannello delle malattie oggetto di screening neonatale** ai sensi della Legge 167/2016 e del D.M.Salute 13.10.2016, processo attualmente in atto.
- Anche nell'anno 2018 l'Associazione ISC 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.
- Il nuovo Regolamento UE n. 679/2016 (artt. 30 e 32) introduce il principio di responsabilizzazione: prevede che ciascuno conformi le misure da adottare alla propria organizzazione; che le finalità e modalità di trattamento dei dati e la loro eventuale trasmissione a terzi siano chiaramente definite; che le misure di sicurezza (tanto fisica che informatica) siano precisamente individuate, definite, attuate e, se del caso, aggiornate; che le persone coinvolte (associati, dipendenti, collaboratori anche esterni, ecc.) siano adeguatamente informate, responsabilizzate e coinvolte nel processo di protezione dei dati personali.

ATTIVITÀ dal 1999...

2018

- L'Associazione a fine anno ha adempiuto a tutte le regole del nuovo regolamento UE disponendo il REGISTRO PER LE ATTIVITA' DI TRATTAMENTO, e la TITOLARE del TRATTAMNETO Sig.ra Sorrentino Nunzia, ha predisposto le NOMINE AD INCARICATI DEL TRATTAMENTO DATI, (art. 29 del Regolamento UE n. 679/2016), ai sig.ri: Odelli Cristina, Roberto Brucoli, Katia Molgora, Giuseppe Dell'Oro, Gianluca Colombo e Dott.ssa Maria Iole Colombini. L'ultimo passaggio sarà inviare a tutti i ns. corrispondenti il foglio di adesione all'Associazione regolata dalla nuova legge sulla privacy i quali dovranno restituircela firmata in originale.
- 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 ISC ha continuato ad informare e offrire assistenza a tutti coloro che ne hanno fatto richiesta.

PROGETTI 2019

- Il giorno 13 Aprile presso la Sala Napoleonica Palazzo Greppi - Università degli Studi di Milano in via Sant'Antonio, 10/12 Milano, concessa a titolo gratuito dall'UNIMI, si svolgerà .una speciale Assemblea dei Soci, alle ore 9,00 in prima convocazione, alle ore 9,30 dello stesso giorno in seconda convocazione. Per festeggiare in ventesimo anniversario di nascita dell'Associazione si offrirà un rinfresco, durante il quale potremo parlare, confrontarci e ripensare a questi vent'anni di amicizia. Si è organizzato con animatori e intrattenitori professionisti, uno spazio giochi per i bambini all'interno della struttura. Sono stati invitati, alla giornata, anche tutti i medici , volontari, collaboratori della nostra Associazione e i Presidenti di tutte le altre Associazioni che fanno parte del Coordinamento Nazionale. Il Dott. Barera, Direttore del Reparto di Pediatria dell'Ospedale San Raffaele nell'apertura dei lavori saluterà tutti i nostri soci.
- Il Sig. Roberto Brucoli sta organizzando la partecipazione della nostra Associazione alla manifestazione: "Villaggio delle Associazioni 2019" che si svolgerà sabato 4 maggio dalle 10 alle 18 circa in Via degli Atleti 1 a Vimercate (area ex piscina) e che avrà luogo all'interno della manifestazione Minirugby 6 Nations, un torneo internazionale di minirugby al quale sono attese più di 2000 persone e 600 bambini. Noi saremo presenti con n° 2 gazebi (di circa 3mx3m l'uno) che posizioneremo l'uno affianco all'altro. Utilizzeremo 1 gazebo per l'attività espositiva con materiale informativo inerente alla nostra Associazione e l'altro da destinarsi ad attività ricreative per bambini (trucca bimbi, eventuale mago.....). Per questo motivo l'Associazione ha provveduto a contattare delle animatrici. Saranno regalati ai bimbi palloncini con stampato il logo dell'Associazione mentre agli adulti saranno offerte delle penne con stampato il nome della nostra Associszione (I.S.C. Onlus Lombardia). Cerchiamo volontari per l'attività espositiva che sarà garantita per tutta la giornata. Per chi ha un po' di tempo e voglia da dedicare a questa attività puo' scrivere a: robertobrucoli@libero.it.
- Il giorno 17/03/2019 sono stati inviati a tutti i nostri contatti i moduli di adesione all'Associazione adeguati alla nuova legge sulla privacy. I moduli dovranno essere restituiti firmati in originale.
- Nel Consiglio Direttivo del 29/01/2019 è stato deliberato che l'ammontare della quota associativa per l'anno 2019 sarà di 20 €.
- Continuerà anche quest'anno 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.
- Eventuali nuove iniziative verranno valutate dal Consiglio Direttivo durante l'anno in base alle risorse disponibili.
- L'Associazione continuerà ad informare e offrire assistenza anche telefonica a tutti coloro che ne faranno richiesta.