



PERSONA RARA

Settimana dedicata alle persone con malattie rarissime perché ...Una Partita per Tani Continua

Nella settimana dall'1 all'8 dicembre l'associazione sindrome di crisponi e malattie rare festeggia i suoi primi 5 anni con una serie di iniziative dedicate alle persone con malattie rarissime.

La settimana si apre **martedì 1 dicembre alle 10.30**, presso il Centro di Ricerca del INN CNR Cittadella Universitaria di Monserrato, verranno consegnati alcuni macchinari per lo screening e lo studio genetico delle malattie rare. Hanno confermato la partecipazione alla consegna il direttore Prof. Francesco Cucca e lo scienziato sardo Prof. Antonio Cao. Nel pomeriggio della stessa giornata una rappresentanza dei volontari che supportano le iniziative dell'associazione potrà visitare i laboratori.

Mercoledì 2 dicembre alle ore 16.15, presso la piscina comunale di Oristano la Rari Nantes apre una cerimonia ufficiale dedicata ai rarissimi con la campionessa Italiana di Nuoto Chiara Ruiu.

In questa occasione Marco Sarigu, presidente dell'associazione, consegnerà il Sollevatore per Piscina Lea. Il macchinario è uno degli strumenti necessari per l'attivazione del progetto "**Sport_Rari**" che sarà attivato grazie all'importante supporto di Sky Italia e alla collaborazione con la società sportiva Rari Nantes. La riuscita del progetto sarà evidentemente influenzata dalla sensibilità e volontà delle istituzioni locali nel riconoscere allo sport, e in particolar modo all'acquaticità un ruolo fondamentale nelle possibilità di normalizzazione della quotidianità. Il supporto economico e l'adattamento delle strutture pubbliche alle problematiche relative a tutti gli Handicap anche quelli dei rarissimi è un impegno che dimostra l'evoluzione della civiltà.

Giovedì 3 Dicembre sarà allestita la Mostra immagini di diritto, disabilità e malattie rare. presso la sala convegni della Scuola Professionale G. Pastore di Oristano. Alla mostra hanno aderito diverse associazioni di malattie rare e scuole come: ACAR, Associazione Sindrome Ollier/Maffucci, Fiadda Sardegna, Associazione sindrome di Hanefeld o Cdk15, Associazione Craniostenosi e Ipvitaminosi resistente, Scuola in Ospedale della pediatria San Martino Oristano, scuola elementare di Santa Giusta. L'evento che si unisce alla Giornata Internazionale per i Diritti delle Persone con Disabilità promossa dall'ONU, ospiterà nella mattinata due interventi: Dott.ssa Busalla Barbara "Il diritto e la normativa a tutela delle malattie rare"; Ing.G.Mascia "Domotica e quotidianità a servizio dell'integrazione per la Sindrome di Crisponi"; alle ore 18 inoltre sarà presentata la fiaba "I 4 CAVALLI FATATI" di Fabio Crobeddu.

A partire da Venerdì 4 Dicembre, Oristano ospiterà il Simposio dei ricercatori e il Campus delle Famiglie con Sindrome di Crisponi. Saranno così per la prima volta riuniti in Sardegna tutti gli 11 bambini e ragazzi, con sindrome di crisponi attualmente in vita diagnosticati nel mondo. Gli incontri saranno un'importante occasione per famiglie e ricercatori. Insieme potranno pianificare i programmi di studio e ricerca. La sindrome di crisponi allo studio attuale nonostante la sua rarità appare prevalentemente diffusa in Sardegna. Sono 26 i bimbi diagnosticati in Sardegna dal 1996 dal Dott.GG Crisponi, 5 i bambini in vita attualmente. L'ultima bimba affetta da sindrome di crisponi è nata nel medio campidano nella primavera del 2009 purtroppo non è riuscita a vincere questa patologia. Attualmente la sindrome concede scarsissime possibilità di sopravvivenza. Nel 2007 con il primo progetto di studio finanziato dall'associazione e portato avanti dal gruppo della Dott.ssa Laura Crisponi anche sotto la guida del Prof. Antonio Cao, si è scoperto che la sindrome è originata da 2 portatori sani del Gene Mutato CRLF1. La sfida si porta avanti con la ricerca di un farmaco e la forte volontà di normalizzare la quotidianità dei pazienti.

La settimana si chiude l'8 Dicembre con la seconda edizione di Una partita per Tani, giocata alle 11 a Cagliari tra la squadra dei giornali sardi e una rappresentanza dei Farfasky. Alle 19.00 il Centro Commerciale Porta Nuova Oristano, ospiterà l'estrazione della Sottoscrizione a premi promossa dall'associazione per il 2009 (i fondi saranno impiegati per finanziare la borsa di studio



pediatrica per malattie rare aperta a Luglio 2009 dall'associazione presso il Centro Malattie Rare del Microcitemico di Cagliari). Per maggiori informazioni: www.sindromedicrisponi.it , presidente@sindromedicrisponi.it - Cellulare 3476743189