



**PER LE FAMIGLIE E I PORTATORI
DELLA SINDROME DI POLAND
CARTA DEI SERVIZI 2020**

"Il modo migliore per realizzare un sogno è cominciare a svegliarsi."
Paul Valery



The image features an abstract geometric design on a white background. A thick green diagonal bar is positioned in the upper right corner. A grey diagonal bar runs from the middle left towards the bottom right. A blue diagonal bar is located in the bottom left corner, overlapping the grey bar. The text 'L'ASSOCIAZIONE' is centered horizontally across the blue and grey bars.

L'ASSOCIAZIONE

CHI SIAMO



L'ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI POLAND ODV È UNA ASSOCIAZIONE DI VOLONTARIATO FONDATA DA GENITORI E PAZIENTI CHE SI SONO UNITI CON LO SCOPO DI FORNIRE UN AIUTO CONCRETO SOTTO IL PROFILO DELL'INFORMAZIONE E DELLO SCAMBIO DI ESPERIENZE.

LA NOSTRA VISION



LAVORIAMO PER UN FUTURO MIGLIORE PER I PORTATORI DELLA SINDROME DI POLAND. UN FUTURO IN CUI CI SIA UNA MAGGIORE DISPONIBILITÀ DEI TRATTAMENTI PIÙ ADEGUATI E UNA MAGGIORE CONOSCENZA DELLA PATOLOGIA E DEI PROBLEMI AD ESSA CORRELATI IN AMBITO SANITARIO, ISTITUZIONALE, SOCIALE E DELL'OPINIONE PUBBLICA.

Stiamo contribuendo in maniera fattiva per garantire la presa in carico e migliorare il percorso diagnostico terapeutico dei portatori. Attraverso l'impegno istituzionale e la rete delle malattie rare vogliamo che i portatori della Sindrome di Poland siano presenti e rappresentati in tutti i luoghi istituzionali di competenza, dove si decide della loro salute.

LA NOSTRA MISSION



IN MOLTI CASI, A CAUSA DELLA RARITÀ DELLA PATOLOGIA, LE FAMIGLIE NON RICEVONO IL SUPPORTO, ANCHE PSICOLOGICO, NECESSARIO AD AFFRONTARE AL MEGLIO LA SITUAZIONE.

L'Associazione cerca contatti con persone e famiglie che presentano casi di Poland, con i medici e con tutti coloro che possano essere interessati a conoscere, aiutare e supportare il programma dell'Associazione.

I NOSTRI VALORI



**Accoglienza
e Ascolto**

È il primo compito che assolve l'Associazione: attraverso un servizio dedicato, diamo ascolto a tutti coloro che hanno bisogno di orientarsi nel mondo della Sindrome di Poland. Lo facciamo grazie alla formazione qualificata di alcuni volontari che svolgono questo prezioso lavoro nei primi contatti con l'Associazione.



**Impegno
e Partecipazione**

L'Associazione svolge attività senza fini di lucro, avvalendosi di volontari che operano in modo gratuito in favore dei portatori e delle famiglie in difficoltà, donando il loro tempo, le loro competenze professionali, le loro attitudini umane e relazionali, promuovendo risposte efficaci ai bisogni dei portatori.



**Sostegno
e Supporto**

L'Associazione svolge attività senza fini di lucro, avvalendosi di volontari che operano in modo gratuito in favore dei portatori e delle famiglie in difficoltà, donando il loro tempo, le loro competenze professionali, le loro attitudini umane e relazionali, promuovendo risposte efficaci ai bisogni dei portatori.

LA NOSTRA METODOLOGIA



L'associazione imposta la sua attività considerando la persona nella sua totalità: la Sindrome di Poland rappresenta un singolo aspetto della persona che viene vista nella sua dimensione sana, nonostante i problemi che la malattia rara comporta. AISP promuove la qualità della vita, proponendo il confronto, la messa in discussione e il gioco come strumenti di superamento delle diversità e del pregiudizio.

ATTIVITÀ

**INCONTRI PER FAMIGLIE,
VACANZE ASSOCIATIVE**



CONVEGNI E SEMINARI



**SPETTACOLI E
LABORATORI DI
SENSIBILIZZAZIONE**



**INFORMAZIONE,
SENSIBILIZZAZIONE,
ASSISTENZA SANITARIA**



**SERVIZIO DI
ACCOGLIENZA, SOSTEGNO
PSICOLOGICO, SOCIALE,
LEGALE E PEDAGOGICO**



**PROMOZIONE DI
INIZIATIVE A CARATTERE
SCIENTIFICO**



**COMUNICAZIONE E
INFORMAZIONE TRA I
PORTATORI E LE FAMIGLIE**



LA NOSTRA ORGANIZZAZIONE



IL GRUPPO DEI VOLONTARI

- È distribuito in maniera più o meno diffusa sul territorio nazionale
- Ha ottenuto le risposte che chiedeva
- Ha in parte metabolizzato il problema
- È pronto ad offrire la propria esperienza agli altri
- È disponibile a offrire parte del proprio tempo, secondo il proprio carattere e capacità



LA SINDROME DI POLAND

LA SINDROME DI POLAND

COS'È

La sindrome di Poland è caratterizzata dalla mancanza completa o parziale del muscolo grande pettorale. Generalmente colpisce solo una metà del torace e si associa ad altre anomalie, di varia gravità, che coinvolgono la gabbia toracica, l'arto superiore (in particolare la mano) dello stesso lato e la mammella nelle femmine. La sindrome di Poland è caratterizzata dalla mancanza completa o parziale del muscolo grande pettorale. Generalmente colpisce solo una metà del torace e si associa ad altre anomalie, di varia gravità, che coinvolgono la gabbia toracica, l'arto superiore dello stesso lato (in particolare la mano) e la mammella (nelle femmine).

I QUADRI CLINICI

Il quadro clinico può essere molto variabile e risulta caratterizzato dalla combinazione di vari elementi:

- Assenza completa o parziale (presenza della parte del muscolo subito sotto la clavicola) del muscolo grande pettorale;
- Assenza o iposviluppo di altri muscoli della gabbia toracica
- Assenza o iposviluppo della mammella del lato colpito (compreso il capezzolo)
- Malformazione di sterno (le tua escavatum, le tua carinatum)
- Malformazione delle coste (che possono essere iposviluppate o mancare; coinvolte spesso 2,3,4,5 Costa)
- Alterazione della Distribuzione della peluria ascellare e, nei maschi, del torace.
- Malformazione a carico della mano di grado variabile (brachisindattilia, assenza di dita).
- Disturbi più rari e meno caratteristici della sindrome (anomalie cardiache, renali).



SERVIZIO DI ACCOGLIENZA E CONSULENZA SOCIALE

SACS è l'acronimo di **Servizio di Accoglienza e Consulenza Sociale** che assiste i portatori della Sindrome di Poland e i loro familiari, semplificando l'interazione del paziente con i centri clinici accreditati e a fornire un supporto psicologico, legale, sociale e educativo.

Servizi offerti dal SACS

Attraverso questo servizio i pazienti hanno l'opportunità di esporre e condividere le difficoltà e le domande legate alla Sindrome di Poland essere parte attiva e integrante del processo di presa in carico da parte delle strutture cliniche idonee a fornire una risposta tempestiva alle proprie esigenze partecipare al registro Nazionale Sindrome di Poland, studio che si pone l'obiettivo di censire tutte le persone con sindrome di Poland in Italia e sviluppare la ricerca e la conoscenza scientifica. Con esso avrai sempre l'opportunità di disporre facilmente dei tuoi dati clinici durante il tuo percorso medico e assistenziale.

- **CONSULTO PSICOLOGICO**
- **CONSULTO SOCIALE**
- **CONSULTO LEGALE**
- **CONSULTO PEDAGOGICO**
- **CONSULTI CLINICI: (IL**
- **GENETISTA, IL CHIRURGO PLASTICO E/O**
- **TORACICO, IL RADIOLOGO,**
- **L'ORTOPEDICO O CHIRURGO DELLA MANO**
- **IL FISIATRA**

L'ATTIVITÀ SCIENTIFICA



AISP lavora per promuovere e sostenere la ricerca scientifica intorno alla Sindrome di Poland, una malattia rara che colpisce un bambino ogni 20/30.000.

L'Associazione si avvale dell'ausilio di un Comitato Tecnico Scientifico composto da esperti italiani e collabora con alcuni dei centri Clinici e di ricerca del nostro paese:

- IRCCS ISTITUTO GIANNINA GASLINI - GENOVA
- U.O. CHIRURGIA PLASTICA, IRCCS OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO, UNIVERSITÀ DI GENOVA
- FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA, OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO - MILANO
- AZIENDA OSPEDALIERA SS. ANTONIO E BIAGIO E CESARE ARRIGO - ALESSANDRIA
- A.O.U. AZIENDA OSPEDALIERO-UNIVERSITARIA DI MODENA - MODENA
- IRCCS OSPEDALE CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA - SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)
- SERVIZIO DI GENETICA MEDICA, PRESIDIO OSPEDALIERO GARIBALDI - CATANIA

COS'È

I Registro Nazionale Sindrome di Poland è uno strumento per raccogliere e monitorare i dati personali e clinici delle persone affette dalla Sindrome di Poland, nel rispetto della normativa vigente sulla Privacy..

A COSA SERVE

Il Registro Nazionale è uno strumento di grande utilità sia per il singolo che per l'intera comunità. Partecipando al Registro ogni paziente dispone di una raccolta completa e facilmente accessibile delle proprie informazioni cliniche. Le informazioni raccolte permettono di capire l'andamento e l'evoluzione della Sindrome e possono servire per migliorare diagnosi e trattamento. In questo modo viene favorita la ricerca scientifica al fine di delineare metodologie di supporto e cura sempre più aggiornate e specifiche. Inoltre, grazie alla raccolta dei dati, fornisce ad AISP le informazioni per indirizzare le priorità dell'associazione in base all'analisi delle esigenze assistenziali sul territorio, implementando centri di riferimento nelle zone con maggiori carenze.

TUTELA DEI DATI

Viene usata una piattaforma informatica che rispetta le condizioni legali per la gestione dei dati e il rispetto della privacy.

ACCESSIBILITÀ

Il registro è stato sviluppato dalla società Cloud-R con una piattaforma software in cloud in modalità SaaS, con un'interfaccia web altamente fruibile e pensata appositamente per consentire la partecipazione diretta sia dei pazienti che dei medici coinvolti; la struttura informatica sottostante garantirà inoltre l'espansione in futuro con nuovi moduli e funzionalità aggiuntive. La piattaforma infatti è interoperabile con altri strumenti disponibili per la ricerca biomedica nelle malattie rare, come ad esempio la Biobanca, altro progetto scientifico promosso e gestito da AISP, in cui si raccolgono campioni biologici di individui affetti da Sindrome di Poland.

BIOBANCA PER LA RICERCA

Nell'ambito della ricerca scientifica sulle sindromi rare spesso i fondi non sono l'unico problema, infatti spesso il problema è la mancanza di dati clinici e di campioni biologici.

Le Biobanche Genetiche costituiscono una risorsa preziosa per lo studio delle malattie genetiche perché consentono di ottenere quella massa critica di campioni biologici oggi fondamentale per l'applicazione delle nuove biotecnologie basate sull'analisi di una grande quantità di campioni e dati. Nel Dicembre del 2014 AISP ha stipulato un accordo con il TNGB, per la Biobanca afferente all'Istituto Giannina Gaslini, per la presa in custodia dei campioni di sangue e di fibroblasti cutanei dei propri pazienti e per la condivisione di tali campioni con tutta la comunità scientifica internazionale.

FONDAZIONE





Per ottenerli è necessario fornire informazioni sul progetto di ricerca o su come verranno utilizzati. Ogni richiesta deve comunque sempre essere subordinata all'approvazione del progetto di ricerca da parte di un apposito comitato costituito dai direttori delle Biobanche Genetiche. Per garantire la riservatezza i campioni sono distribuiti solo in forma codificata, non potendo in alcun modo risalire all'identità di donatori in conformità con la "Autorizzazione al trattamento dei dati genetici" del Garante della Privacy (aut. N. 8/2013). I campioni raccolti e conservati nella Biobanca sono disponibili ai ricercatori di qualsiasi parte del mondo. Consapevole delle ricadute scientifiche per la raccolta e l'ampliamento del numero dei campioni disponibili, l'Associazione si fa carico di tutti i costi connessi.



LA PRODUTTIVITA' SCIENTIFICA

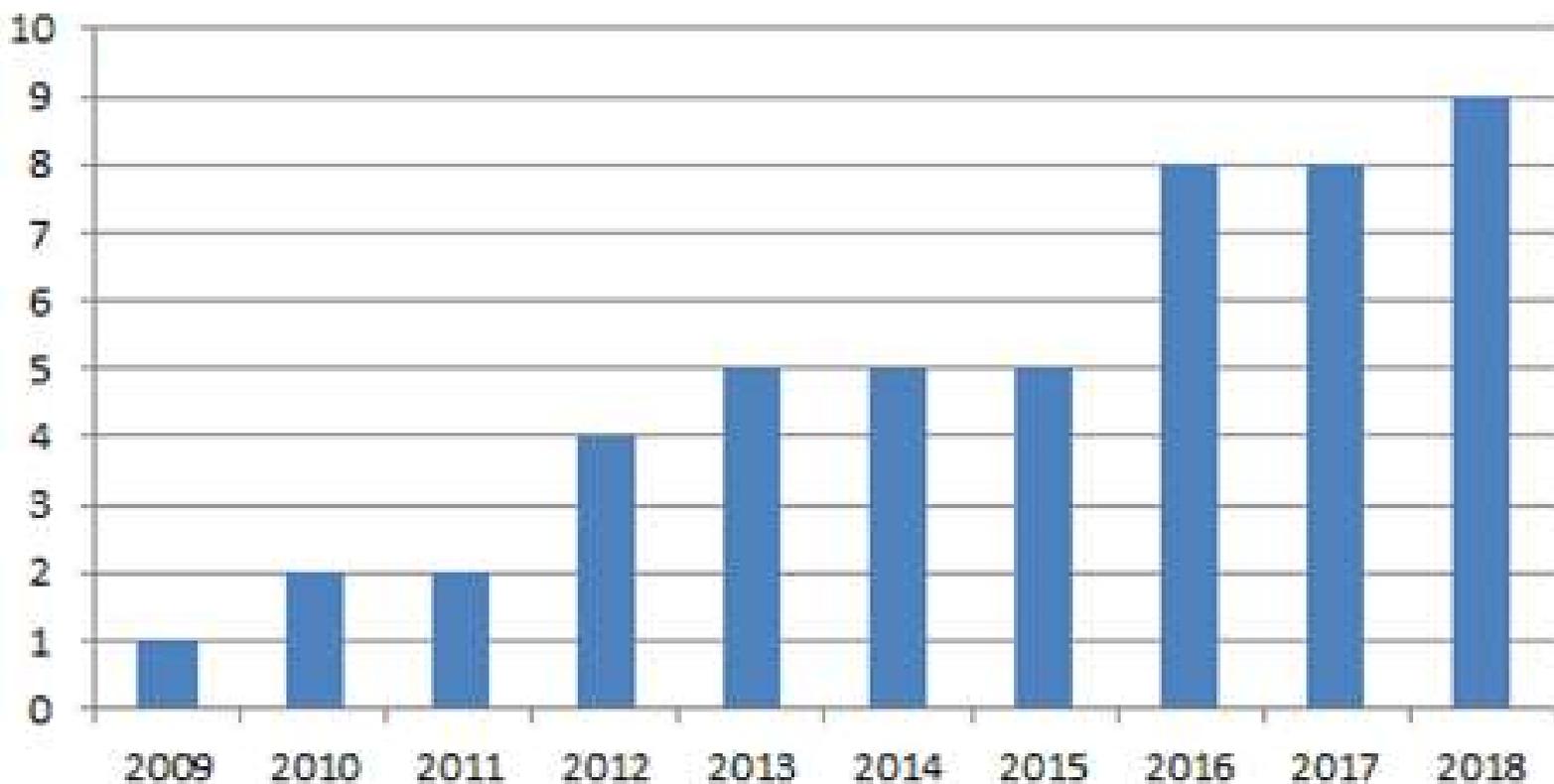
Oltre a sviluppare programmi di ricaduta sociale l'Associazione Italiana Sindrome di Poland è dedicata a supportare la ricerca medico-scientifica attraverso progetti finalizzati a migliorare la diagnosi e la cura di chi è affetto dalla Sindrome di Poland.

Tradurre progetti scientifici in risultati tangibili richiede molta dedizione, la collaborazione di medici e ricercatori competenti e una pianificazione a medio-lungo termine. Il percorso della ricerca è infatti molto lungo e laborioso ma i ricercatori che collaborano con AISP stanno già raccogliendo i primi "frutti" come pubblicazioni scientifiche, dati presentati in conferenze di settore, assegnazione di fondi da parte di agenzie governative o private impegnate nella ricerca biomedica.



Questi risultati costituiscono la cosiddetta “produttività scientifica” di un ricercatore; per AISP, così come per qualsiasi altra organizzazione che si occupa di promozione della ricerca medico-scientifica, rappresenta un elemento importante al fine di monitorare costantemente l’impatto dell’impegno profuso e delle risorse destinate. A partire dal 2009, grazie alla collaborazione e al supporto di AISP, sono stati pubblicati 9 articoli scientifici in riviste internazionali censite.

incrementale articoli pubblicati AISP

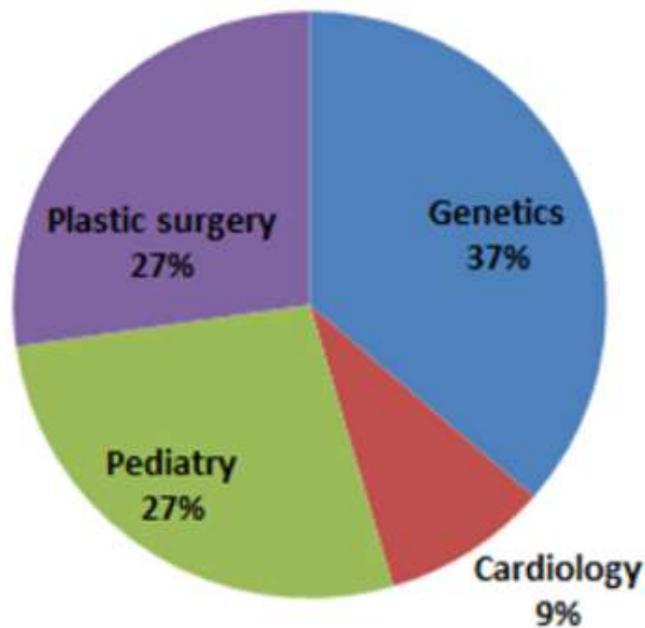


Ad oggi questi articoli sono stati citati da altre 174 pubblicazioni (fonte: Google Scholar), cioè altrettanti nuovi progetti di ricerca sono stati realizzati a partire dai dati pubblicati dai ricercatori AISP.

L'Impact Factor medio delle pubblicazioni AISP è di 2,56.

Oltre alle pubblicazioni, i dati conseguiti dai progetti realizzati con la collaborazione di AISP sono stati anche oggetto di presentazione in convegni scientifici sia nazionali che di respiro mondiale. Nel loro complesso i risultati afferiscono a diverse aree disciplinari, tra cui la più rappresentata è la "genetica" dimostrando quanto sia importante comprendere le basi molecolari, ancora ignote, della Sindrome di Poland.

Area disciplinare articoli AISP



La ricerca sulla Sindrome di Poland è quindi una priorità di AISP e i risultati ottenuti dai ricercatori impegnati a fianco dell'associazione migliorano la conoscenza su questa rara sindrome congenita aggiungendo nuove e sempre più importanti scoperte scientifiche.

NETWORK



Nella realtà delle malattie rare il lavoro di rete è fondamentale. Pertanto AISP collabora con le diverse realtà che si occupano di malattie rare e di Sindrome di Poland a livello nazionale ed europeo. Sindrome di Poland



Asociación Española
Síndrome Poland

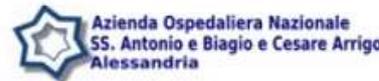


Sito dell'Associazione Spagnola
Síndrome di Poland.

Sito dell'organizzazione inglese
Síndrome di Poland.

Sito che nasce per i pazienti con
anomalie della parete toracica
quali pectus excavatum e pectus
carinatum e per le loro famiglie.

Accordi di Collaborazione



Affiliazioni





— ” —

AISP ha totalmente
cambiato la mia vita.
Volevo essere normale,
ma ho capito che è molto
meglio essere speciali.

Ilaria

— ” —

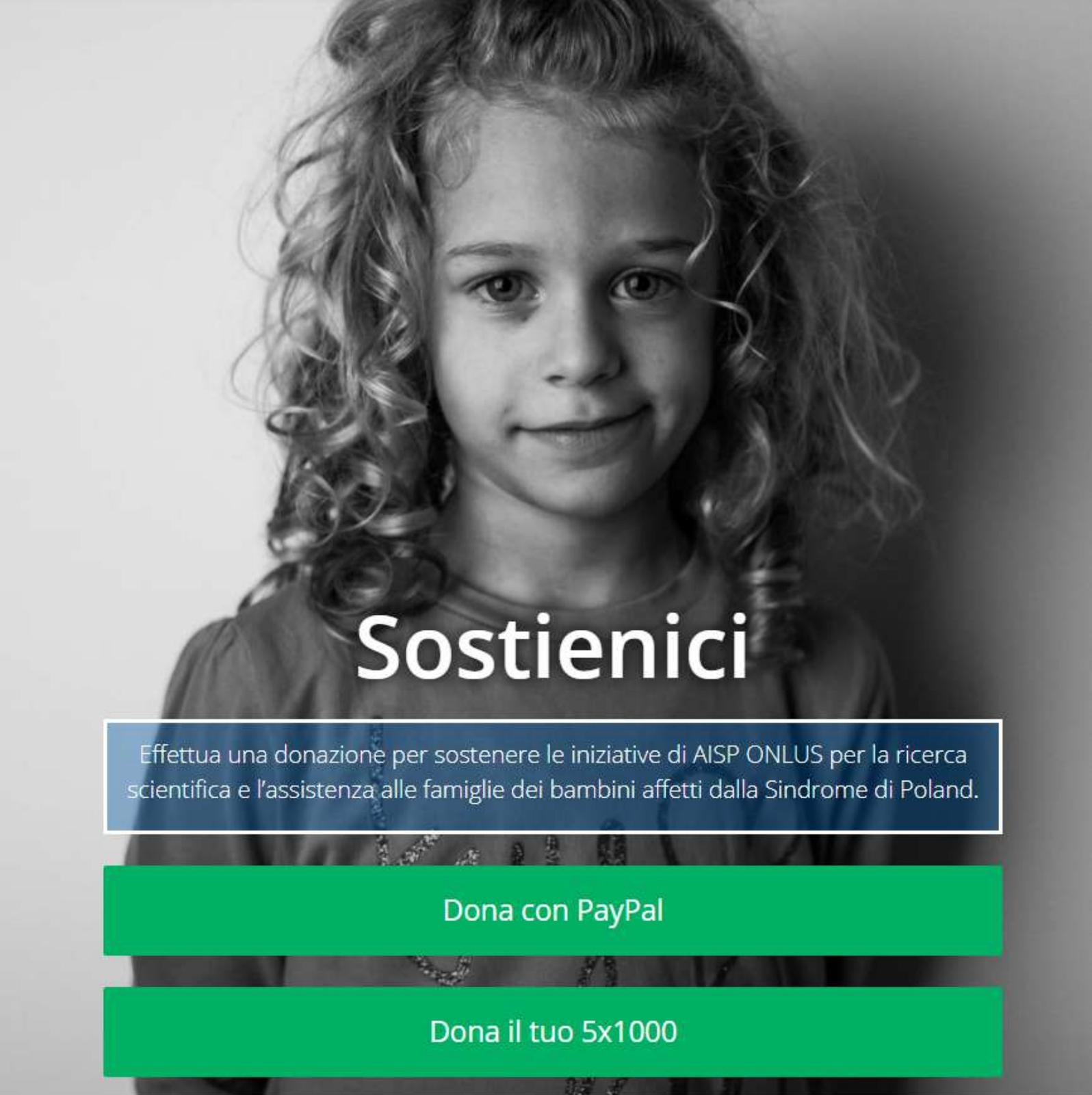
**DONA IL TUO
5X1000**

**PER IL SUPPORTO ALLA RICERCA
E ALLE FAMIGLIE DEI PORTATORI
DELLA SINDROME DI POLAND**

CF 95084970102

DONA IL 5X1000

**PER IL SUPPORTO ALLA
RICERCA E ALLE FAMIGLIE
DEI PORTATORI**



Sostienici

Effettua una donazione per sostenere le iniziative di AISP ONLUS per la ricerca scientifica e l'assistenza alle famiglie dei bambini affetti dalla Sindrome di Poland.

[Dona con PayPal](#)

[Dona il tuo 5x1000](#)





PUOI FARE LA DONAZIONE DIRETTAMENTE ONLINE TRAMITE PAYPAL

- **UTILIZZANDO UN BOLLETTINO POSTALE**
Intestato a: Associazione Italiana Sindrome di Poland
c/c postale N° 53176889
- **POSTAGIRO ON LINE** (se sei titolare di un conto BancoPosta)
Per eseguire un Postagiuro online inserire negli appositi spazi: numero c/c BancoPosta Beneficiario 53176889 – intestato Associazione Italiana Sindrome di Poland
- **BONIFICO BANCARIO**
Intestato a: Associazione Italiana Sindrome di Poland
Via Asiago, 3r – 16137 Genova
Banco Posta spa
ABI 07601 - CAB 01400 - CIN A
C/C postale n. 53176889IBAN
IT63A0760101400000053176889
BIC SWIFT: BPP IIT RR XXX

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI POLAND ODV



Sede Legale: Via Asiago 3r 16147
Genova

Codice Fiscale:
95084970102

Tel. 0105222238 ~ Fax 0108562263

segreteria@sindromedipoland.org
www.sindromedipoland.org