



ANIRIDIA EUROPE

Aniridia Europe Meeting

Universitätsklinikum des Saarlandes

Klinik für Augenheilkunde

Homburg/Saar (Germany)

1st and 2nd of June 2013

Resoconto

1 giugno - mattina

La Presidente di Aniridia Europe, Rosa Sánchez de Vega, introduce l'incontro e poi lascia la parola ai partecipanti, che presentano la situazione dei loro rispettivi paesi e della propria associazione, ove esistente.

Attorno al tavolo sono presenti persone che vengono da Spagna, Germania, Italia, Regno Unito, Svizzera, Belgio, Russia, Bulgaria, Danimarca, Svezia e Norvegia.

E' presente anche una dottoressa egiziana, che ha chiesto di partecipare all'incontro essendo interessata alla patologia.

Poi vengono esposte le presentazioni in programma.

Rosa Sánchez de Vega parla di *Aniridia Europe in 2013*, presentando la storia, gli obiettivi, le attività e le prospettive future della federazione, nel quadro delle politiche dell'Unione Europea in materia di malattie rare e dei progetti in corso, come quelli che riguardano i registri dei pazienti.

Il gruppo ha quindi discusso la possibilità di costruire un registro europeo dei pazienti con aniridia ed è stato riconosciuto che al momento è necessario attendere gli sviluppi di alcune importanti iniziative europee in materia; nel frattempo, viene deciso di costruire una lista di contatti dei pazienti con l'obiettivo di essere pronti nel momento in cui si aprisse la concreta possibilità di sviluppare un registro.

Barbara Poli, segretaria di Aniridia Europe, presenta poi *Protocols and Guidelines for Congenital aniridia: How and why*, spiegando le caratteristiche di questi documenti e relazionando sulle due esperienze esistenti, il *Protocol on the management and care of aniridia patients*, sviluppato in Spagna, e le linee guida italiana sulla *Gestione dell'aniridia congenita*.

Neven Milivojevic riferisce sulla strategia scelta da Aniridia Europe per sviluppare passo dopo passo una sostenibilità organizzativa ed economica di lungo termine. Incoraggia i partecipanti a fondare un'associazione nel loro paese perché l'esperienza dimostra che un'organizzazione formalmente riconosciuta riesce ad essere ascoltata

di più da medici e istituzioni sanitarie. Alcuni partecipanti sottolineano però come i medici li abbiamo sconsigliati rispetto al formare un'associazione, ritenendo più appropriato rivolgersi alle organizzazioni già esistenti, come le unioni nazionali dei ciechi. Il Board chiarisce che Aniridia Europe e le associazioni nazionali sull'aniridia non sono né in contrasto né in competizione con le unioni dei ciechi o con ogni altro tipo di associazione. Al contrario, il nostro obiettivo è di concentrarci sulle necessità specifiche delle persone affette da aniridia (conoscenza, gestione e ricerca sulla malattia), mentre possiamo cooperare con altre associazioni e istituzioni in tutti gli ambiti di interesse comune.

Rosa Sánchez de Vega suggerisce di includere un capitolo su questo tipo di *advocacy* nel documento su come sviluppare una associazione nazionale che è in corso di elaborazione.

1 giugno - pomeriggio

I partecipanti si trasferiscono all'Auditorium per partecipare al Simposio Scientifico sull'Aniridia insieme ai pazienti tedeschi.

Dopo il saluto di benvenuto del Prof. Dr. B.Seitz e della Prof.ssa Dr.ssa B. Käsmann-Kellner, Rosa Sánchez de Vega presenta Aniridia Europe agli intervenuti.

Seguono le relazioni:

Gabriele Feigl Leader of BBS Nürnberg (Institute for blind and visually impaired people), *Fundamentals and Opportunities of Sight Training*

Prof. Dr. Barbara Käsmann-Kellner, *Clinic of aniridia, simple and complicated histories and their non-operative treatment - Genetics of aniridia and recent studies on aniridia*

Prof. Dr. B. Seitz, *The surgical treatment options with aniridia: glaucoma surgery; cataract surgery (removal of the opaque lens of the eye), surgical possibilities in corneal scarring and corneal opacities*

Prof. Dr. Barbara Käsmann-Kellner, *Surgeries on drooping eyelid (ptosis) with aniridia; Strabismus surgery and surgery to soothing nystagmus in aniridia.*

Round Table "Ask the Experts".

2 giugno - mattina

La mattinata viene divisa in tre sessioni.

Nella prima vengono presentati alcuni brevi interventi:

1) Neven Milivojevic spiega come le associazioni di malati rari assai difficilmente rispondano ai requisiti per ottenere fondi; al momento solo le associazioni spagnola e norvegese ricevono regolarmente fondi dallo Stato.

Aniridia Europe ha ricevuto finanziamenti da Eurordis per l'organizzazione degli incontri necessari alla costruzione della federazione; questo è un sostegno molto importante, ma non garantisce il funzionamento ordinario.

AE ha poi siglato un accordo di sponsorizzazione con un'azienda privata tedesca, la HumanOptics; nell'accordo è stabilito chiaramente che AE non raccomanda in alcun

modo ai pazienti l'uso di questi prodotti, non essendo competente a offrire indicazioni o consigli di carattere medico.

Questa somma, non molto ingente, viene tenuta da parte come garanzia per la sostenibilità finanziaria della Conferenza 2014.

In questo momento, queste sono le sole risorse della federazione e sarebbe una buona cosa se i membri effettivi e affiliati potessero aiutare Aniridia Europe nel trovare finanziamenti di carattere filantropico.

Per quanto riguarda le donazioni deducibili, viene chiarito che le norme a cui fare riferimento sono quelle vigenti nel paese del donatore e pertanto la possibilità di dedurre dalle tasse le donazioni va verificata in ogni singolo caso.

2) Katie Atkinson parla a nome di Jenny (Regno Unito) e di Carrie (Spagna) che propongono la creazione di un gruppo europeo sulla sindrome WAGR. Esiste già un gruppo internazionale WAGR 11p13 negli USA e ogni anno organizza un incontro, ma sempre in America, e quindi troppo lontano per le famiglie europee. L'idea è quella di organizzare un incontro anche in Europa.

Jenny and Carry vorrebbero creare un gruppo, promuovere la ricerca, cooperare con altre organizzazioni come AE, avere un protocollo e creare un comitato scientifico. Viene richiesto ai partecipanti di trasmettere questo messaggio nel proprio paese attraverso e-mail, siti web, social network e simili.

3) Elena Tsoneva e Ognian Petkov spiegano che l'associazione bulgara ha presentato una domanda di partecipazione ad un progetto che ha l'obiettivo di potenziare le capacità delle famiglie con persone affette da aniridia. L'accordo di partnership stretto con l'associazione norvegese aumenta le possibilità che questa richiesta venga accolta.

4) Barbara Poli dà alcune informazioni sullo stato dell'arte della 2nd European Conference on Aniridia, programmata in Italia nel Settembre del 2014.

Durante la seconda sessione, alcuni membri dello Editorial Staff (Espen Vangnes, Katie Atkinson, Barbara Poli e Denice Toews-Hennig) si riuniscono per parlare della revisione del sito web, attualmente in corso.

Il resto dei partecipanti rimane con la Presidente e il Vice-Presidente per discutere su varie proposte di partecipazione delle associazioni nazionali e delle persone di riferimento dei vari paesi.

La sessione finale dà ai partecipanti l'occasione di riassumere quanto detto nelle due giornate e di esprimere la disponibilità a lavorare su progetti e ricerca sull'aniridia a livello nazionale ed europeo. Tutti esprimono le proprie congratulazioni e i ringraziamenti all'associazione tedesca, e a Denice Toews-Hennig in particolare, per l'organizzazione dell'incontro e per la generosa ospitalità.

Barbara Poli e Veronica Tartaglia
giugno 2013