

RELAZIONE SULLE ATTIVITÀ DELL'ASSOCIAZIONE DEBRA ITALIA ONLUS per la presentazione del BILANCIO 2015

Identità di Debra Italia Onlus

Da oltre 25 anni, DEBRA Italia Onlus si occupa di promuovere attività di assistenza socio sanitaria, diffondere la conoscenza tra malati, familiari e medici e promuovere la ricerca sull'Epidermolisi Bollosa (EB), un raro complesso di disturbi ereditati geneticamente. L'epidermolisi bollosa determina gravi compromissioni a livello sistemico, che vanno dalla estrema fragilità della pelle (per cui i bimbi affetti da EB vengono anche detti Bambini Farfalla), sino all'interessamento degli organi interni con conseguenze letali.

L'EB è una malattia genetica rara e cronica per la quale non esiste ad oggi alcuna cura. Attraverso l'estrema fragilità della pelle e delle mucose interne del corpo, determina sofferenze e conseguenze paragonabili ad ustioni. Il minimo attrito provoca bolle e perdita degli strati cutanei e danni agli organi interni. Bolle e infiammazioni croniche spesso si manifestano spontaneamente. I bambini e i ragazzi afflitti da questa condizione vivono una vita di dolore quotidiano, di estenuanti lunghe medicazioni giornaliere, rinunce dal punto di vista sociale, l'impossibilità di praticare qualsiasi attività fisica, la perdita delle unghie e dell'utilizzo delle mani in età precoce a causa della unione e chiusura delle dita e spesso l'incapacità di deambulare. A causa del restringimento dell'esofago, i bambini farfalla sono sottoposti a regolari interventi di dilatazioni esofagee. L'unione delle dita può invece essere contrastata solo con continui interventi chirurgici di sguantamento e distensione delle dita della mano. Tra le altre conseguenze della malattia, le infezioni alla cute, che purtroppo nei casi di recidiva più gravi comportano la comparsa del cancro alla pelle (carcinoma squamo-cellulare), possono portare ad interventi di elettro o chemio-terapia che se inefficaci determinano umilianti e invalidanti amputazioni degli arti, sino alle conseguenze più estreme in caso di metastasi, purtroppo letali.

DEBRA Italia Onlus è l'unica associazione senza scopo di lucro che supporta su tutto il territorio Italiano i bambini e adulti affetti da Epidermolisi Bollosa (EB). L'associazione è stata fondata nel 1990 su iniziativa di familiari e pazienti. Nata con l'intento iniziale di offrire e scambiare mutuo sostegno tra le famiglie afflitte dalla gestione di questa severa malattia, l'associazione DEBRA Italia ha via via allargato il suo ambito di attività sino a ricomprendere la sensibilizzazione sociale, l'aggiornamento medico-scientifico per la comunità medica e la promozione della ricerca.

Tutti i membri del Comitato Direttivo di Debra Italia Onlus sono o malati o genitori di bambini gravemente malati di EB.

Debra Italia Onlus ha ottenuto nel Settembre del 2015 il riconoscimento della personalità giuridica ed è perciò sottoposta alla vigilanza dell'autorità tutoria. Le modifiche Statutarie di Debra Italia sono sottoposte all'approvazione della Prefettura di Roma.

L'associazione opera perciò in regime di totale trasparenza e democraticità. I verbali delle Assemblee dei Soci e delle riunioni del Comitato Direttivo sono conservate nei rispettivi Libri dei Verbali. Tali verbali sono disponibili e consultabili da tutti i soci regolarmente iscritti che ne facciano richiesta.

Gli Stakeholders di riferimento

Per Debra Italia Onlus i portatori di interesse (stakeholders) sono tutti coloro per i quali e grazie ai quali l'Associazione può operare, verso i quali indirizza in modo diretto o indiretto l'impegno delle proprie attività, e a vario titolo sono interessati dalle attività dell'Associazione.

Debra Italia Onlus, a titolo esemplificativo ma non esaustivo, identifica i seguenti stakeholder principali:

- tutti coloro che sono portatori di Epidermolisi Bollosa in tutte le sue manifestazioni e gruppi: soggetti che esprimono dei bisogni e che hanno bisogno di sostegno e aiuto. Non sono semplicemente destinatari di specifiche azioni, ma partner dell'Associazione a tutti gli effetti;
- i sostenitori: soggetti che a vario titolo e mediante un contributo (donazione, finanziamento, donazione di servizi, quote associative) permettono all'Associazione di reperire le risorse per la realizzazione delle attività. In questa categoria sono compresi donatori privati, i soci, le persone fisiche attraverso la destinazione del 5x1000;
- i volontari: soggetti che, condividendo la missione e i valori dell'Associazione, a titolo volontario impegnano parte del loro tempo per attività di promozione sul territorio, attività di sensibilizzazione, organizzazione di eventi finalizzati a sostenere le attività dell'Associazione;
- i media e l'opinione pubblica: soggetti ai quali fornire informazioni e dati circa le attività alla base del lavoro dell'Associazione e sui temi trattati dall'Associazione, per sensibilizzarli a sostenere l'attività di raccolta fondi;
- il personale sanitario e la comunità scientifica in generale che sostiene Debra Italia con contributi di tipo medico-scientifico e partecipa ai simposi, eventi e convegni che l'Associazione organizza.

Debra Italia è l'unica ONLUS che si occupa in Italia di diffondere in vario modo la conoscenza della Epidermolisi Bollosa. Proprio per questa finalità i soggetti interessati in prima persona all'operato di Debra Italia sono i portatori di malattia con i quali l'Associazione interagisce quotidianamente.

Debra Italia è operativa su tutto il territorio Italiano, la sede legale è a Roma, la sede operativa a Milano.

Debra Italia Onlus è l'associazione Italiana membro di Debra International, l'associazione che a livello mondiale rappresenta le istanze e difende i diritti dei malati di EB nel mondo, favorisce la nascita di Debra nazionali e supporta le attività di assistenza di malati nei Paesi meno sviluppati. L'attuale Presidente di Debra Italia è anche l'attuale Presidente di Debra International.

Debra Italia è anche membro di Uniamo e di Eurordis.

Debra Italia è l'unica ONLUS in Italia che ha favorito negli anni la nascita e lo sviluppo di centri ospedalieri specializzati nell'offrire supporto multidisciplinare ai malati di EB. Il primo centro nato in Italia è stato quello presso l'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma. Nel 2012 Debra Italia ha supportato e favorito tramite l'attività dell'attuale Presidente, la nascita di un centro multidisciplinare sull'EB anche a Milano, presso la clinica De Marchi dell'ospedale Maggiore Policlinico. Oltre ai citati centri maggiori, esistono anche centri a Bari e monodisciplinari nelle città di Torino, per l'odontoiatria, e Catania, per gli interventi di chirurgia plastica alle mani dei malati di EB.

Debra Italia assicura la continua formazione dei medici dedicati alla gestione della malattia, per assicurare la migliore assistenza ai bambini farfalla, promuovendo e finanziando la formazione e l'aggiornamento dei diversi specialisti anche all'estero o favorendo scambi di conoscenze e collaborazioni tra i medici italiani.

La Visione e Missione di Debra Italia

La Visione di Debra Italia è di assicurare che tutte le persone che soffrono di EB abbiano accesso al migliore supporto medico e al tempo stesso incentivare lo sviluppo di nuovi trattamenti e di una cura definitiva per l'EB.

La nostra Missione è riassunta nei seguenti punti:

- assicurare che tutte le persone che soffrono di EB abbiano accesso ai migliori trattamenti e supporto medico su tutto il territorio Italiano;
- supportare la ricerca verso il trattamento dei sintomi e della cura definitiva;
- accrescere la diffusione della conoscenza della malattia nel più vasto pubblico;
- favorire la conoscenza, la formazione e la specializzazione di medici e professionisti sulla malattia.

Per il raggiungimento dei succitati obiettivi, le attività di Debra Italia coprono diversi ambiti:

- **fornire servizi che direttamente o indirettamente apportino beneficio a persone affette da EB, quali assistenza medica, assistenza sociale, consigli e diffusione di informazione;** questo obiettivo è perseguito tramite il supporto di più centri ospedalieri competenti a livello nazionale: Roma, Milano, Bari, Torino, Catania; partecipazione di Debra Italia all'organizzazione della stesura delle linee guida internazionali da parte di Debra International. Debra Italia traduce in Italiano e divulga tali linee guida ai principali stakeholders;

-
- **promozione e stimolo di collaborazioni e scambi di conoscenze tra persone che soffrono di EB e di altre organizzazioni che supportano l'EB anche a livello Internazionale;** questo obiettivo è raggiunto con la partecipazione di Debra Italia a Debra International, l'organismo internazionale che raggruppa tutte le Debra del mondo; con le relazioni con tutte le più importanti associazioni mondiali diverse da Debra International che supportano la ricerca e il sostegno alle famiglie in altri Paesi esteri. Queste collaborazioni favoriscono lo scambio e il supporto reciproco tra malati e famiglie sia in Italia che all'estero, e la creazione di Linee Guida internazionali per la gestione della malattia, che sono state tradotte in Italiano e messe a disposizione dei malati e medici in Italia gratuitamente da Debra Italia;
 - **stimolare la ricerca scientifica, clinica e farmacologica negli ambiti afferenti l'EB, con l'obiettivo di trovare nuovi approcci per lo sviluppo di terapie o trattamenti dei sintomi;** questo obiettivo è raggiunto grazie alle collaborazioni e supporto finanziario a progetti di ricerca scientifica, quali ad esempio il progetto sull'Elettrochemioterapia attivato nel 2013 presso l'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, completamente finanziato da Debra Italia e tutt'ora in corso; le ricerche sulle Componente Autoimmune nell'EB, pubblicate nel 2015 su rinomate riviste scientifiche internazionali con un progetto multicentrico tra Milano e Bari, e finanziata da Debra Italia; la sperimentazione del Gel Piastrinico (prodotto con cellule staminali del cordone ombelicale) per l'accelerazione della guarigione delle ferite, condotto dal Centro EB di Milano e finanziato da Debra Italia; gli studi sull'Osteoporosi, sulla Nutrizione, sull'efficacia di farmaci cortisonici per contrastare le Stenosi Esofagee condotti dal Centro EB di Milano tra il 2012 e il 2015. La facilitazione dell'incontro con diverse case farmaceutiche, tra cui l'americana Amicus per la conduzione della fase II e III di sperimentazione internazionale di una crema per il trattamento dell'EB. La fase III della sperimentazione è appena stata lanciata dal Centro EB di Milano.
 - **coordinare lo scambio di conoscenze scientifiche, cliniche e know-how tra professionisti;** questo obiettivo è raggiunto con il coordinamento da parte di Debra Italia dell'informazione su corsi di aggiornamento per medici che seguono i malati di EB e con l'invito a partecipare con spese totalmente coperte dall'associazione;
 - **accrescere la consapevolezza del vasto pubblico verso l'EB; promuovere una attitudine positiva del pubblico verso le persone affette da EB; rafforzare la consapevolezza e migliorare il vissuto della malattia di tutte le persone direttamente o indirettamente impattate dall'EB.** Questo obiettivo viene raggiunto attraverso attività di marketing attivate con vari mezzi di comunicazione, come la stampa (comunicati stampa attivati da Debra Italia nel corso degli ultimi mesi hanno consentito la comparsa di 15 articoli sull'EB in varie testate giornalistiche Italiane e sul web), la TV (partecipazione a Telethon) e vari eventi organizzati dall'associazione;
 - **collaborazione con enti e organi governativi Nazionali ed Internazionali che difendono gli interessi e i bisogni di persone affette da EB;** Debra Italia è
-

associata ad UNIAMO, che raggruppa tutte le associazioni di malati Rari in Italia, ad Eurordis (simile associazione a livello Europeo) e partecipa ai tavoli Governativi e Regionali in tutta Italia o a livello ospedaliero sia direttamente o indirettamente attraverso suoi delegati e rappresentanti o le reti di associazioni dei malati rari in alcune regioni, in particolare nel Sud Italia, presso le quali Debra Italia ha appositi delegati;

- **organizzare congressi nazionali e internazionali, incontri, discussioni o eventi;** l'ultimo convegno organizzato a favore di famiglie e medici si è tenuto a Milano il 17 e 18 Ottobre 2015. Debra Italia inoltre partecipa e presiede, attraverso la sua attuale Presidente che è anche Presidente di Debra International, a tutti i convegni di Debra International nel mondo.

Debra Italia non persegue alcuno scopo di lucro e, in base alle disposizioni statutarie, tutti i suoi fondi possono essere utilizzati solo per il raggiungimento degli scopi sopra citati.

I progetti realizzati da Settembre 2015

Dal Settembre 2015 ad oggi sono state realizzate, in particolare, le seguenti attività:

- **Progetto chirurgia della mano:** organizzazione e supporto di tre interventi chirurgici alla mano effettuati su tre diversi pazienti a Milano a Novembre 2015, in aggiunta agli altri 12 operati nei primi mesi del 2015 e dei prospettati ulteriori 15 previsti nel corso del 2016. Il progetto prevede lo scambio di conoscenze tra il chirurgo plastico (Dr Cuzzocrea, con pluriennale rinomata esperienza negli interventi alla mano dei bambini e ragazzi affetti dalla patologia), che effettua tali interventi chirurgici presso il Policlinico di Milano alla presenza di altri chirurghi strutturati, allo scopo di formare e avviare questi ultimi alla particolare tecnica chirurgica adottata. Gli interventi effettuati a Novembre si inseriscono in un progetto di durata triennale. Debra Italia finanzia totalmente questo progetto;
- **Avvio della realizzazione del “Registro Italiano delle persone affette da Epidermolisi Bollosa”:** avvio dei lavori con l'ospedale Bambino Gesù di Roma, l'Istituto IDI di Roma, l'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano per la realizzazione del primo registro dei malati affetti dalla malattia, con il supporto di una rinomata bioeticista esperta del tema quale consulente dell'associazione Debra Italia Onlus. Il registro si inserisce in una visione di lungo termine che coinvolgerà nel futuro anche altri ospedali e porterà dati e informazioni preziose sia per la conoscenza delle statistiche sulla malattia, sia per futuri progetti di ricerca e per il coinvolgimento informato dei pazienti che aderiranno al registro per eventuali future adesioni a sperimentazioni di nuovi trattamenti o farmaci. Tale registro verrà inquadrato in un progetto di respiro internazionale ed è inoltre richiesto da alcuni progetti avviati dalla Comunità Europea sulle malattie rare, tra cui la costituzione degli ERN, European Reference Networks da attivarsi in tutta Europa nel corso del

2016 e in cui Debra Italia è già attiva per le attività inerenti le rappresentanze dei pazienti;.

- **Avvio dell'indagine "La voce delle persone affette da Epidermolisi Bollosa. Percezione della malattia, dimensioni rilevanti e aspettative per il futuro" per l'analisi e la comprensione delle problematiche fisiche, difficoltà quotidiane, impatto sociale e psicologico della malattia sui pazienti.** DEBRA Italia intende con questo progetto dar voce – per la prima volta nel mondo – alle persone affette da EB intraprendendo un percorso accurato di ricerca, conoscenza e comprensione della loro prospettiva. L'associazione - in accordo con il proprio mandato statutario e sociale - ritiene infatti cruciale dare voce ai pazienti e alla loro esperienza non solo della malattia, ma anche e soprattutto della cura e della gestione quotidiana delle implicazioni dei sintomi ad essa associate. In questo modo, si mira ad ottenere, da un lato, indicazioni preziose per la comprensione del vissuto dei pazienti, utili a mettere a punto ulteriormente le specifiche linee guida per la gestione di questa insidiosa malattia, dall'altro si vuole dare maggiore risonanza sociale, visibilità mediatica e tangibilità al mondo che circonda l'EB. L'assemblea dei soci di Debra Italia svoltasi il 18 Ottobre 2015 ha approvato la realizzazione di questa indagine;
- **Attività di marketing e comunicazione:** revisione del Logo di Debra Italia, in conformità alle linee guida Internazionali e avvio delle attività di marketing e comunicazione per il rinnovo dell'immagine dell'associazione;
- **Organizzazione del convegno medico-scientifico rivolto ai pazienti e ai familiari: "L'epidermolisi bollosa: nuove prospettive per l'assistenza e la ricerca a favore dei bambini farfalla" svoltosi a Milano il 17 e 18 Ottobre 2015.** L'evento, della durata di due mezze giornate, è stato rivolto il primo giorno ai medici specialisti in pediatria, dermatologia e genetica, agli infermieri e ai fisioterapisti ed altri specialisti dedicati alla malattia ed ha alternato relazioni inserite nella sessione di inquadramento clinico a momenti di discussione a domanda e risposta avanzati anche dai malati o loro familiari. La seconda giornata è stata invece dedicata completamente alle famiglie dei pazienti e si sono toccati quindi anche aspetti più divulgativi della conoscenza, della gestione quotidiana e della terapia della malattia, con momenti di confronto reale tra il bisogno del paziente e la risposta della comunità scientifica.

Molte sono state inoltre, nell'anno 2015, le partecipazioni di Debra Italia a incontri e convegni di interesse medico-scientifico inerenti l'epidermolisi bollosa. Si riportano i seguenti eventi principali:

- *EB2015 Research Symposium – Atlanta (USA), 3-6 Maggio 2015*, il più importante e autorevole convegno medico-scientifico sull'EB al mondo cui ha partecipato la Presidente su specifico invito;
- *Debra International Congress 2015 - Londra (UK), 24-26 Settembre 2015*, l'annuale Convegno di Debra International, in cui la Presidente Cinzia Pilo è stata eletta

-
- Presidente di Debra International ed ha esposto la strategia triennale di Debra International;
- *Debra Italia 2015 – Milano 17-18 Ottobre 2015*, Convegno organizzato, finanziato e presieduto da Debra Italia nel corso del quale è stato anche rinnovato il Comitato Direttivo di Debra Italia;
 - *Convegno Waidid – Milano 20 Febbraio 2016*; la Presidente è stata invitata a moderare la sessione scientifica dedicata alle vaccinazioni nelle malattie rare;
 - *VI Simposio di Dermatologia Rino Cavalieri – IDI – Roma 26-27 Febbraio 2016*, Cinzia Pilo ha partecipato con un intervento di presentazione di Debra Italia, in cui sono stati esposti alla platea di medici e professionisti la strategia e le attività a medio breve periodo dell'associazione;
 - *Convegno per la Giornata Mondiale delle malattie rare 2016 – Ospedale Buzzi – Milano 27 Febbraio 2016*; Cinzia Pilo ha partecipato al convegno assieme a numerose Associazioni di Pazienti, tra cui UNIAMO con la sua Presidente Onorario nazionale e i referenti di Centri per le Malattie Rare di 12 Ospedali in collegamento audio-video. Al convegno hanno partecipato importanti rappresentanti politici.

Obiettivi per il 2016

Anche per il 2016 l'obiettivo è di incrementare ulteriormente il risultato, attraverso la raccolta fondi per permetterci di continuare a sviluppare sempre di più il sostegno alle famiglie, sostenere la ricerca sia scientifica che di tipo sociologico e aggiungere il nostro sostegno anche a favore della creazione del registro nazionale delle persone affette da Epidermolisi Bollosa presso alcune delle strutture ospedaliere impegnate nell'assistenza e la ricerca contro l'EB. Il 2016 vedrà inoltre l'avvio di ulteriori sperimentazioni scientifiche in Italia che usufruiranno del nostro supporto.

Anche per il nuovo anno, carico di aspettative da parte sia dei Pazienti che della Comunità Scientifica, puntiamo su un importante lavoro di diffusione della conoscenza, di comunicazione e di attività sul territorio. Questo potrà realizzarsi anche grazie al contributo che deriva dalle scelte del 5 per mille destinato a Debra Italia Onlus, dalle erogazioni liberali e dalle quote associative nuove o rinnovate.

Un futuro quindi che, in un'ottica di continuità e di sviluppo, ci permetta di incrementare e coltivare il patrimonio di relazioni e scambio costruito in questi anni, approfondendo sempre di più le risposte che l'Associazione è riuscita a dare nel rispetto dei valori che ci hanno animato e contraddistinto fino ad ora e continuano ad essere alla base del lavoro di tutti coloro che hanno fatto e fanno parte dell'Associazione.

Debra Italia non ha mai avuto prima d'ora un così grande numero di associati. Siamo tanti, e siamo certi che il quotidiano sostegno e la vicinanza a tutti i malati di epidermolisi bollosa, delle loro famiglie e dei medici che li assistono, sia il modo più concreto per essere vicini a tutti loro, perché siamo sicuri che un futuro migliore sia possibile e sia molto vicino.

Noi siamo pronti a coglierne insieme tutte le opportunità.



A nome del Consiglio Direttivo colgo l'occasione per ringraziare i Medici, i Paramedici, i Delegati, i Volontari, i Soci, i Donatori e tutti coloro che hanno contribuito in qualche modo allo svolgimento delle attività dell'Associazione nel corso del 2015.

Il Presidente
Cinzia Pilo

Milano, 17 Aprile 2016