

Care Amiche e cari Amici,

siamo a ridosso dell'**Assemblea Ordinaria e Straordinaria dei soci** dell'Associazione Italiana Sindrome X Fragile, che si terrà in prima convocazione venerdì 12 aprile 2019 alle ore 6:00 ed in seconda convocazione **sabato 13 aprile 2019, dalle ore 9:00 alle ore 17:00, presso l'aula 201 del Polo di Economia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, con accesso da Largo Francesco Vito 1, Roma.**

Desidero sottolineare come l'Assemblea dei soci non sia una formalità in cui espletare atti e adempimenti burocratici, ma sia invece l'occasione di partecipare attivamente alla storia dell'Associazione, determinandone orientamenti a livello sia culturale, che politico che di prassi.

Siamo un'organizzazione di volontariato e tutto quello che possiamo fare e che riusciamo a fare meglio è basato sulla ricchezza di pensiero e di energia che possiamo scambiarsi noi soci volontari, coinvolgendo ampiamente la società civile.

La modifica dello Statuto

La partecipazione di tutti è tanto più importante quest'anno, in cui siamo chiamati a **modificare il nostro Statuto** in ottemperanza alla **Riforma del Terzo Settore**.

Il lavoro alla nuova versione dello Statuto, che proporremo all'approvazione dell'Assemblea dei soci, ha impegnato il Consiglio Direttivo durante il 2018 ed in questo inizio 2019, con la consulenza dello [studio legale BMQ](#) ed in stretta collaborazione con le [Sezioni e i Gruppi Territoriali](#) della nostra Associazione.

In questo meraviglioso gruppo di lavoro, composto da oltre 50 persone, abbiamo condiviso il desiderio di introdurre modifiche ulteriori rispetto a quelle che la Riforma del Terzo Settore ha imposto. Dunque, accanto agli adempimenti resi necessari dall'adeguamento normativo, abbiamo inteso inserire alcuni elementi che registrano altrettanti orientamenti culturali espressi dalla nostra Associazione:

- La necessità di riconoscere a livello statutario alle persone con sindrome x fragile un ruolo di indirizzo della progettualità associativa, attraverso la creazione e la regolamentazione della **Consulta della progettualità**.
- Il desiderio di formalizzare in un **Codice Etico** le modalità operative della nostra Associazione.
- La necessità di assicurare trasparenza di tutti i processi ai soci, attraverso la redazione del **Bilancio Sociale**.
- La necessità di registrare a livello statutario il nostro impegno per le condizioni legate alla **premutazione dell'x fragile**.
- La necessità di valorizzare la struttura della nostra **rete** a livello statutario.
- Il desiderio di accreditarsi presso il **MIUR** come ente di formazione per i docenti, al fine di poter garantire una ulteriore opportunità alle persone con sindrome x fragile.

Riteniamo che tutti questi aspetti siano centrali nella nostra attuale vita associativa, ma per poter essere quello che DOBBIAMO, abbiamo bisogno dell'attiva partecipazione dei soci in Assemblea. **Le modifiche dello Statuto che richiedono variazioni ulteriori rispetto a quelle obbligatorie previste dalla Riforma del Terzo Settore sono infatti da approvarsi a maggioranza qualificata con il voto favorevole della metà più uno dei soci aventi diritto al voto (rif. art.9 lettera h e art.11 Statuto). L'Assemblea 2019 sarà dunque, come già indicato nelle premesse, una Assemblea straordinaria e riusciremo ad apportare queste modifiche solo se avremo la partecipazione e la presenza dei soci.**

L'elezione del nuovo Consigliere

L'Assemblea 2019 sarà anche un'Assemblea elettiva, in quanto a seguito delle dimissioni della consigliera Daniela Nasi, l'Assemblea stessa dovrà pronunciarsi nominando un **nuovo Consigliere** che rimarrà in carica fino al 2020, termine del mandato dell'attuale Consiglio Direttivo.

Abbiamo chiesto ai soci di offrire le proprie candidature allegando il CV in formato Europass e gli interessati si presenteranno in sede di Assemblea per raccontarsi e raccontare cosa intendono mettere a disposizione della nostra Associazione. Trovate i CV dei candidati sulla pagina dedicata all'assemblea sul nostro [sito](#).

Elezione dei membri della Consulta della progettualità

Non saranno tuttavia i soci di cui si è detto gli unici a farlo: in vista infatti dell'approvazione della **Consulta della progettualità**, abbiamo chiesto a **persone con sindrome x fragile** di fare lo stesso; anche loro si presenteranno in Assemblea dei soci per mettere a disposizione di tutti le loro risorse e tra coloro che si presenteranno, verranno eletti i membri della Consulta della progettualità.

Ripetiamo che per riconoscere formalmente tale opportunità attraverso una modifica dello Statuto, abbiamo bisogno della partecipazione dei soci in Assemblea. Proprio per questo, la eventuale elezione dei membri della Consulta della progettualità verrà trattata alla voce "varie ed eventuali" dell'ODG.

Attività 2018-2019

L'Assemblea dei soci, oltre ad essere il luogo di promozione e di indirizzo della cultura, delle politiche e delle prassi della nostra Associazione, è anche la sede in cui fare il bilancio di quanto agito nel passato, in particolare nell'ultimo anno di attività dell'Associazione.

La rete

Abbiamo portato avanti attivamente la nostra collaborazione con le Federazioni di cui facciamo parte, essendo parte attiva e propositiva sia di [UNIAMO-FIMR \(Federazione Italiana Malattie Rare\)](#) che ha promosso, nell'ambito del progetto *VocifeRare*, numerosi incontri di formazione per rappresentanti di Associazioni federate su vari territori, incontri a cui hanno partecipato diversi nostri soci, dandoci un positivo riscontro sulla grande qualità della formazione.

Abbiamo anche partecipato al Congresso e alle attività della [FISH \(Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap\)](#), fornendo la disponibilità della presidente Brunetti nel Gruppo Scuola. Sempre da FISH siamo stati coinvolti nel [progetto "Scacco al bullo"](#) e attualmente nel progetto **MIND THE GAP**. Siamo stati inoltre parte attiva del progetto [VERA](#) teso a rilevare e far emergere la violenza di genere nei confronti di persone con disabilità.

Positiva, inoltre, la partecipazione alle iniziative di [OMAR \(Osservatorio Malattie Rare\)](#), che permette ai nostri soci di partecipare ad una progettualità ampia che nel 2019 si esprime con un progetto dedicato ai [fratelli e sorelle di persone con disabilità](#) oltre ad uno sportello di consulenza legale.

Il rapporto continuo con [Telethon](#) ci ha consentito visibilità nell'ambito della Maratona 2018, con due nostre famiglie a rappresentarci, di cui una, quella di Serena, in rappresentanza della **sindrome x fragile al femminile**.

A livello di [European Fragile X Network](#), siamo attualmente impegnati in un piccolo gruppo di lavoro, che vorrebbe promuovere la formalizzazione di un'Associazione europea di secondo livello, che comprenda tutte le nostre Associazioni.

Abbiamo molto lavorato anche su - ma dovremmo dire *insieme a* - la [Rete delle nostre associazioni sul territorio](#), con un denso calendario di incontri che quest'anno ci hanno permesso

di toccare Lazio, Piemonte, Umbria, Sardegna, Sicilia, Campania, Toscana, Emilia Romagna, Veneto, Lombardia, Liguria, Marche e Puglia.

È stato un piacere lavorare insieme, in una collaborazione che ha significato un supporto reciproco e un denso scambio di risorse e amicizia che si è formalizzata anche in gruppi WhatsApp molto operativi con le dirigenze di Sezioni e Gruppi Territoriali, nonché nella redazione e scambio di **circolari**, un nuovo strumento di comunicazione dedicato alle sezioni e ai gruppi territoriali e contenenti indicazioni molto operative sulla progettualità condivisa.

Dagli incontri sui territori, è nato il desiderio delle famiglie della **Campania** e dell'**Umbria** di costituirsi, nel corso del 2019, come Sezioni autonome.

Gli eventi

Nel corso del 2018 ed in questi primi mesi del 2019 abbiamo promosso e realizzato, come Associazione Italiana e grazie al contributo delle Sezioni Territoriali e di singoli soci, oltre 40 eventi su tutto il territorio italiano, di cui potete avere dettagli nell'allegato a).

Tra questi ne ricordiamo alcuni particolarmente significativi:

2018

- 27 febbraio: Giornata di formazione sui PDTA, OPBG, Roma
- 28 febbraio: Assistenza e ricerca sulle Malattie Rare in Umbria, Perugia
- 27 marzo: *La Sindrome X Fragile e la didattica*, Macerata
- 27 marzo: Premio OMAR per la comunicazione sulle Malattie e i Tumori Rari, Roma
- Aprile 2019: Intervista TGR Toscana, Firenze
- 19 maggio: Convegno *Nella storia tra la gente. Racconti di vite straordinarie*, Padova
- 6 giugno: Premiazione progetto *Grammatica X Fragile*, Università di Macerata
- 10-15 luglio: *Summer School*, Viterbo
- 6 ottobre: Convegno a Bari per la *Giornata Europea per la Sindrome X Fragile*, Bari
- 20 ottobre: Nuovi orizzonti educativi speciali, Todi
- 26 ottobre: Gli impatti psicosociali del prendersi cura, Modena
- 2-4 novembre: IX Meeting del Network Europeo, Malaga (Spagna)
- 17 novembre: *Inclusione: Anche io posso decidere: educare a una comunità inclusiva*, Arona (Novara)
- 23 novembre: Premiazione del concorso *Contesti di classe*, Forlì

2019

- 23 febbraio: Incontro Rete X Fragile, Padova
- 28 febbraio: Incontro finale del progetto *Grammatica X Fragile*, Bologna
- 19 marzo: *Campioni tra i campioni: festa del papà con i giocatori della Nazionale di Calcio*, Coverciano

Potete consultare la [rassegna stampa](#) delle nostre attività sul nostro sito, come pure la [press room](#) dove troverete i comunicati stampa relativi alle nostre principali iniziative.

Comunicazione

Dal mese di settembre del 2018 ci avvaliamo, per la nostra comunicazione, dell'**Agenzia E.net** (<http://www.agenziae.net>), esperta in comunicazione sociale. L'Agenzia E.net, oltre a svolgere la funzione di addetto stampa e promozione degli eventi della nostra Associazione, ha seguito la realizzazione dell'apprezzatissimo calendario 2019, della campagna di comunicazione sulla sindrome x fragile, degli SMS solidali e ci sta al momento guidando nella redazione di un Piano di Comunicazione (che sarà la base a partire dalla quale realizzare una revisione del nostro sito), oltretutto nella realizzazione di un nuovo spot per la nostra Associazione, di infografiche e materiale divulgativo utile per la nostra attività di fund raising.



Dal prossimo mese di aprile saranno disponibili sul nostro sito bomboniere solidali ed altri gadget utili per la raccolta fondi.

Oltre all'attività di comunicazione riscontrabile nello spazio dedicato alla raccolta stampa, anche forti della citata agenzia di comunicazione, abbiamo rafforzato la nostra presenza nei canali televisivi; in particolare si è parlato di sindrome x fragile nelle seguenti occasioni:

- Maggio 2018: Intervista TGR Toscana
- Novembre 2018: Intervista TGR Emilia Romagna
- Dicembre 2018: Maratona Telethon con le famiglie di Serena e Deborah
- Febbraio 2019: Unomattina e TG1 in occasione giornata malattie rare
- Marzo 2019: Intervista Tele Lazio Nord
- Marzo 2019: TG1, TG sport, Studio Sport Italia1
- Marzo 2019: spot TG3 sull'implementazione della Legge 112/16 ("Dopo di Noi"), in collaborazione con Oltre lo sguardo ed Ermes.
- Aprile 2019: Intervista TV2000

Sempre restando nell'ambito della comunicazione, ampio rilievo ha avuto la premiazione del [progetto Vedo Curriculum](#), realizzato grazie a una collaborazione della nostra Associazione con l'ENAIP di Forlì-Cesena e il Gruppo Multimediale Impronta, che ci ha permesso di essere presenti sul sito dell'ANSA nel mese di marzo 2018. Un progetto, questo, per il quale siamo recentemente stati contattati da Telethon, che lo ha promosso come buona pratica nell'ambito delle Associazioni Amiche di Telethon. Un riconoscimento ulteriore per la qualità della nostra progettualità e delle proposte che ci arrivano dai membri del nostro Comitato Scientifico.

Merita menzione in questa ottica anche il riconoscimento che abbiamo avuto dall'Università di Macerata, nel mese di giugno 2018, nell'ambito del contest **INCLUSIONE 3.0** che ha premiato il progetto [Grammatica X Fragile](#).

In ultimo, abbiamo inaugurato nel 2018 gli "X-Rock Cafè", incontri informali che qualsiasi socio può creare nella propria città per parlare, in luoghi aperti al pubblico, di un argomento specifico collegato alla sindrome x fragile.

I progetti

Dallo scorso anno abbiamo valorizzato i progetti sul nostro sito suddividendoli in categorie basate sul target di riferimento. In questo momento, sulla pagina dedicata ai progetti, troverete quelli in essere per il 2019 suddivisi in:

- [Progetti per le persone con sindrome x fragile](#)
- [Progetti per le famiglie](#)
- [Progetti per la scuola](#)
- [Progetti di ricerca scientifica](#)

Ovviamente la suddivisione è arbitraria, in quanto abbiamo sperimentato come un progetto, per essere davvero efficace, debba riuscire a travalicare i propri confini iniziali e a riversarsi sull'intera società.

Tra i progetti agiti in questo senso ricordiamo [Grammatica X fragile](#), coordinato dalla consigliera Gabriella Manca, dal prof. Andrea Canevaro, dal prof. Fabio Bocci e dalla prof.ssa Elisabetta Ghedin, che ha coinvolto in gruppi di Auto Mutuo Aiuto le famiglie di sei Regioni italiane.

Sempre dedicata alle famiglie è stata l'esperienza della [Summer School 2018](#), con laboratori, approfondimenti e seminari, molti dei quali sono stati trasmessi in diretta Facebook per una maggiore divulgazione dei contenuti.



Di particolare rilievo anche il progetto [Contesti di classe](#), coordinato dalla consigliera Emanuela Sportellini, realizzato in collaborazione con Edizioni Erickson, che ha premiato nel 2018 ben sette scuole frequentate da persone con sindrome x fragile per i loro progetti inclusivi.

Abbiamo desiderato inoltre continuare a raccogliere storie di vita di ragazze e donne con sindrome x fragile, a cui abbiamo chiesto di raccontarsi nell'ambito del progetto [X fragile, femminile, singolare](#) e in tal senso ringraziamo le diverse testimonianze che ci sono state inviate e che è nostro desiderio valorizzare in una pubblicazione, non appena ne avremo messe insieme un numero sufficiente.

Anche il progetto [Call for buone prassi](#) è proseguito: ci piacerebbe continuare a raccogliere i vostri racconti su quanto di positivo sia possibile trovare "oltre" la sindrome x fragile.

Alcune buone notizie siamo in grado di darle noi: abbiamo attivato delle collaborazioni con [Hotel Albergo Etico di Roma](#) (in collaborazione con la [Sezione del Lazio](#)) con la [Comunità Sant'Egidio di Roma](#) (sempre in collaborazione con la [Sezione del Lazio](#)) e con [l'ENAIP di Forlì Cesena](#), per sostenere percorsi di **formazione e avvio al lavoro di giovani con sindrome x fragile**, percorsi che sono tuttora in corso e che stiamo seguendo con attenzione.

Sono stati inaugurati nel 2018 i progetti relativi ad uno "[Sportello informativo sulla ricerca scientifica](#)", pensato per orientare gli interessati ad approfondire temi legati alla ricerca sulla sindrome x fragile e le sindromi correlate e lo "[Sportello sui diritti](#)" tramite il quale abbiamo inteso fornire ai soci un servizio di consulenza relativo alla normativa sulla disabilità.

La ricerca

Sul versante della ricerca, sono stati realizzati in diverse regioni d'Italia gli incontri del progetto [Conoscere XF educare](#), ideato e diretto dal prof. Piero Crispiani in collaborazione con il prof. Andrea Canevaro; rimangono da realizzarsi gli incontri nei territori non ancora coinvolti, per i quali ci stiamo organizzando.

Ancora sulla ricerca, abbiamo finanziato lo [Studio del potenziale terapeutico degli antagonisti del recettore A2A dell'adenosina nella sindrome dell'X fragile](#), coordinato dal dott. Alberto Martire dell'ISS (Istituto Superiore di Sanità), consentendo la raccolta dati che ha permesso allo stesso team di ottenere un finanziamento di 90.000 dollari da parte di FRAXA.

Abbiamo anche finanziato la ricerca [Sintesi proteica e metabolismo della proteina Amyloid Precursor Protein \(APP\) in fibroblasti di individui con Sindrome X Fragile: biomarcatori e quadro clinico](#), coordinata dalla dott.ssa Claudia Bagni dell'Università di Tor Vergata, Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione.

Nel rispetto del diritto dei soci ad avere un feedback sulle attività finanziate, trovate sul nostro sito lo stato dell'arte di entrambe le ricerche, aggiornato al presente mese di marzo 2019.

I percorsi clinici

Siamo stati anche particolarmente impegnati nel desiderio di dare risposte ad alcune esigenze di salute che abbiamo rilevato a partire dalle richieste dei soci.

Abbiamo continuato a sostenere la [Rete X Fragile di Padova](#), coordinata dalla prof.ssa Alessandra Murgia, che tanto ci continua a dare a livello di risposte alle esigenze di salute di persone con sindrome x fragile in età pediatrica, con uno sguardo aperto anche sulle condizioni collegate alla premutazione dell'x fragile.

Abbiamo inoltre desiderato fortemente dare risposte alle esigenze di salute degli adulti con sindrome x fragile e grazie alla collaborazione con la nostra Sezione del Lazio, abbiamo iniziato a progettare un [Day Hospital di continuità assistenziale presso il CEMI del Policlinico](#)



Agostino Gemelli, coordinato dal prof. Graziano Onder, che abbiamo incontrato alla *Summer School 2018*. Tale percorso, dedicato anche alle persone con **premutazione** che manifestino problemi di salute collegati alla loro condizione genetica e che in questo senso rappresenta la prima esperienza in Europa, è diventato realtà con la firma di una convenzione nel mese di gennaio 2019.

Forti di queste esperienze, a settembre 2018 abbiamo iniziato a lavorare per la creazione di un analogo percorso in Sicilia, per dare risposta alle esigenze delle molte persone con sindrome x fragile del territorio, trovando un riscontro di sensibilità e competenza nel dott. Corrado Romano, presso l'[IRCCS Oasi di Troina](#) (Enna); la buona notizia è che anche questa realtà ci ha recentemente manifestato la propria ferma decisione di creare un percorso dedicato a persone con sindrome x fragile e persone con premutazione in una prospettiva *long life*.

Il 2019

Prima di chiudere, un veloce sguardo su quello che avverrà in questo nuovo anno associativo, che coincide con l'ultimo anno di attività di questo Consiglio Direttivo.

Continuerà il nostro impegno presso la [Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap \(FISH\)](#), [Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare](#), la nostra fattiva collaborazione con [O.ma.r Osservatorio Malattie Rare](#), e con [Telethon](#) che già ci ha contattati per la promozione dei nostri progetti e per un nostro coinvolgimento nella Maratona Telethon del 2019 e che ha già promosso il nostro progetto Vedo-Curriculum come buona pratica all'interno delle Associazioni amiche di Telethon.

Continua con soddisfazione con lo European Fragile X Network <http://www.fragilex.eu> che come sapete unisce circa 20 associazioni che in Europa si occupano di Sindrome X Fragile e sindromi correlate.

Continueremo il fruttuoso percorso che ha portato la nostra Associazione, grazie alla intelligente e capace azione dei soci del territorio, alla [collaborazione con la Regione Umbria](#) nel processo di emanazione di norme a sostegno delle persone con sindrome x fragile e altre malattie rare.

Nella riflessione sulla progettualità 2019, è emersa l'esigenza di orientare la nostra progettualità sulla base di una rilevazione di dati su come vivono e cosa fanno le persone con sindrome x fragile e le loro famiglie in Italia, utilizzando come parametro la convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità; abbiamo dunque contattato [l'IRS \(Istituto per la Ricerca Sociale\)](#) per valutare la opportunità di un loro qualificato supporto a questa attività di rilevazione dati, certamente indispensabile per una associazione che sta crescendo per esercitare con più consapevolezza la propria responsabilità di advocacy. Il progetto che potrebbe derivarne, dopo una valutazione di fattibilità economica, potrebbe essere "**Mettici una X**" che vorrebbe dare il senso sia della partecipazione attiva delle persone con sindrome x fragile o premutazione nella compilazione di questionari di rilevazione, sia di fare il punto su quello che siamo oggi, per ripartire con maggiore consapevolezza.

Sempre relativamente ai progetti, ne stiamo portando avanti uno di formazione per insegnanti ([Formazione X inclusione](#)) dal quale speriamo di ottenere l'importante risultato dell'accreditamento presso il MIUR come ente che può erogare formazione.

Collegato a questo è il progetto [Contesti di classe](#) che trovate pubblicato sul nostro sito.

Il progetto [Inside the x](#), con il quale chiedevamo a persone con sindrome x fragile supporto nell'elaborazione della politica associativa, diventa la **Consulta della progettualità**, di cui vorremmo fortemente la formalizzazione a livello statutario.

È in partenza anche l'edizione 2019 del progetto [Summer School](#) che anche quest'anno si terrà nella città di Viterbo.



E ancora, prosegue il servizio di consulenza legale alle famiglie, lo [“Sportello sui diritti”](#), che quest’anno diventa anche “Sportello sulla Legge 112/16”, per orientare le famiglie nei percorsi e negli strumenti che la cosiddetta Legge sul “Dopo di Noi” mette a disposizione.

Un progetto importante è la realizzazione di una **mappatura delle esperienze lavorative della persone con sindrome x fragile**, rilevazione per la quale abbiamo bisogno delle vostre segnalazioni. Stiamo ragionando con il nostro Comitato Scientifico sulle modalità con le quali valorizzare questi dati per creare sempre più efficaci percorsi per la piena realizzazione del diritto alla vita indipendente ai sensi dell’art. 19 della Convenzione ONU. Vorremmo che a questo primo step ne seguissero altri, con un ampio coinvolgimento di altre realtà che in Italia si stanno interrogando sulla implementazione di percorsi facilitanti l’accesso al lavoro di persone con fragilità, in modo da facilitare, per tutti e non solo per le persone con sindrome x fragile, un sempre più efficace e consapevole ingresso nel mondo del lavoro.

Nel desiderio di facilitare questi percorsi, comunichiamo con piacere che abbiamo presentato un progetto di 85.000 euro sul **Bando europeo ERASMUS+** che, in caso di vincita dei fondi, consentirebbe a 25 giovani con sindrome x fragile neodiplomati di vivere un’esperienza di lavoro all’estero di un mese nel settore alberghiero/ristorazione, affiancati da educatori con rapporto 1:2.

Per quanto poi riguarda il sostegno ai percorsi clinici, continuerà il supporto alla [Rete X Fragile di Padova](#), con la quale stiamo al momento lavorando alla redazione di un PDTA per sindrome x fragile.

Svilupperemo inoltre i protocolli sottostanti il [Day Hospital di continuità assistenziale presso il CEM del Policlinico Agostino Gemelli di Roma](#) e come detto, confidiamo di riuscire a creare un’analogia esperienza presso l’**IRCCS Oasi di Troina (Enna)**, per formalizzare un percorso di presa in cura competente a sostegno delle famiglie della Regione.

Sul fronte della ricerca scientifica, continuerà il progetto **Conoscere XF educare**, e confidiamo di riuscire a supportare ulteriori due ricerche scientifiche:

- [Sintesi proteica e metabolismo della proteina Amyloid Precursor Protein \(APP\) in fibroblasti di individui con Sindrome X Fragile: biomarcatori e quadro clinico](#), per la quale abbiamo applicato per 50.000/00 euro ad un bando di Fondazione Roma Terzo Pilastro
- [Riattivazione di neuroni derivati da cellule iPSCs di pazienti affetti da FXS: un approccio preclinico](#) per la quale abbiamo applicato per 100.000/00 euro in 24 mesi presso la Fondazione Banca d’Italia e alla quale abbiamo deciso di destinare la raccolta fondi effettuata tramite SMS solidali.

Abbiamo inoltre partecipato ad un bando della regione Puglia per il finanziamento di una borsa di studio per un giovane ricercatore pugliese su sindrome x fragile, costituendoci in ATS con altri enti; bando che la [sezione Puglia](#) della nostra Associazione ha vinto con il progetto **“Analisi del gene fmr1 in soggetti con disturbi dello spettro autistico”** attualmente in corso.

Abbiamo inoltre deciso di sponsorizzare il [19th International Workshop on Fragile X and other Neurodevelopmental Disorders](#) che si terrà a Sorrento (Napoli) dal 18 al 21 settembre 2019, che potrà contare su un Comitato Scientifico di eccellenza, composto da importanti ricercatori italiani e coordinato dall’amico prof. Giovanni Neri.

Segnaliamo inoltre che abbiamo in questi giorni ricevuto richieste di sostenere ulteriori ricerche per le quali non è ancora disponibile un draft. Proprio per aprirci la strada alla possibilità di sostenere tali ricerche, abbiamo prudenzialmente stanziato in bilancio preventivo 2019 la ulteriore somma di euro 6000,00.

Patient advocay

Quella della rappresentanza delle esigenze di persone con sindrome x fragile e delle loro famiglie, è una attività che ci impegna nella quotidianità e della quale i progetti sono solo una minima espressione.

All'interno delle già citate Federazioni e Organizzazioni e dei tavoli istituzionali ai quali siamo chiamati e che frequentiamo, cerchiamo di portare avanti le istanze che recepiamo dai soci, istanze rispetto alle quali siamo impegnati in uno sforzo di sintesi con quelle espresse da altre Associazioni di persone con disabilità, ma anche di persone che semplicemente si occupano di attivismo civico.

I decreti delegati sulla buona scuola, ci hanno impegnato - per certi aspetti in contrapposizione con l'orientamento maggioritario in tema, ad esempio, di specializzazione dei soli insegnanti di sostegno - nel gruppo di lavoro sulla scuola della FISH, che ci ha anche coinvolti nel [progetto "scacco al bullo"](#) e attualmente nel progetto **MIND THE GAP**. Siamo stati inoltre parte attiva del progetto [VERA](#) teso a rilevare e far emergere la violenza di genere nei confronti di persone con disabilità.

Dalla FISH ci arriva, in questi giorni, anche la proposta di partecipare al **gruppo di lavoro sulla legge delega sulla disabilità**, per garantire la presenza nel quale stiamo tentando di organizzarci.

Sentiamo l'esigenza di sposare la [prima delle 5 raccomandazioni espresse recentemente dall'ANFFAS](#) di abrogare l'interdizione e l'inabilitazione a favore della figura dell'amministratore di sostegno, che meglio interpreta il paradigma alla base della Convenzione Onu sui diritti delle persone con disabilità.

Inoltre, su segnalazione della dott.ssa Cecilia Marchisio del Centro Studi per il diritto alla Vita indipendente dell'Università di Torino, stiamo ragionando su possibili azioni per far sì che la dichiarazione di inabilità totale e permanente al lavoro sia emanata esclusivamente su richiesta da parte del soggetto interessato; abbiamo infatti diversi casi di persone con sindrome x fragile dichiarate inabili al lavoro e che, pur avendone il desiderio e la possibilità, non possono essere assunti proprio a causa di tale dichiarazione.

Ci vengono sollecitate dai soci ulteriori azioni che vengono vissute come facilitanti alcuni percorsi: il **riconoscimento dell'art.3 comma 3 alla diagnosi di sindrome x fragile** e la **non rivedibilità del riconoscimento della gravità dell'handicap e della invalidità civile ai sensi del Decreto ministeriale - Ministero dell'economia e delle finanze, 2 agosto 2007**, in analogia a quanto già avviene con altre sindromi cromosomiche, come la trisomia 21. Azioni rispetto alle quali stiamo ragionando insieme ai membri del nostro Comitato Scientifico.

Non ultimo, la promozione della Rete delle nostre associazioni, di una cultura di fiducia e collaborazione che superi localismi e particolarismi.

Ed ancora, a supporto di tutte queste azioni, la definizione del ruolo del nostro Comitato Scientifico, che deve essere regolamentato nelle sue funzioni e nelle modalità operative in un apposito atto.

Le nostre risorse

Consapevoli della mole e della quantità dei progetti che intendiamo portare avanti abbiamo, in questi primi mesi del 2019, **applicato a molti bandi per il finanziamento dei nostri progetti**. Oltre a quelli già menzionati (**Bando Roma Terzo Pilastro, Bando Banca d'Italia, Bando Erasmus+**) abbiamo anche applicato al **Bando Fondazione Carivit** e al **Bando Aviva Community Fund** per il finanziamento della Summer School, per la quale stiamo anche rispondendo ad un **Avviso per la concessione di contributi della Regione Lazio**.

Questa intensa attività, arricchita dalla proposta di raccolta fondi tramite il sito e la pagina Facebook e dai gadget che intendiamo offrire, non basta però a sostenere economicamente tutto quello che vorremmo fare. Pertanto abbiamo pensato di realizzare una **"CALL TO ACTION"** indirizzata a tutta la società civile, con la finalità, da un lato, di trovare donatori di risorse, interessati a supportare un singolo progetto ritenuto di particolare interesse nella consapevolezza di poter dedurre/detrarre quanto donato.



Dall'altra la **CALL TO ACTION** ha l'obiettivo di trovare donatori del bene più prezioso, cioè del proprio tempo, delle proprie energie. Cerchiamo soci e persone fuori dalla nostra compagine che desiderino divenire volontari della nostra associazione, offrendo il loro tempo a favore del perseguimento delle nostre finalità istituzionali, così ben espresse dall'art. 2 del nostro Statuto, che vi invito a leggere.

Gli appuntamenti 2019

Ecco infine alcuni appuntamenti di questo nuovo anno di attività associativa:

- 4-6 aprile 2019, Troina (Enna): *14th Troina Meeting on Genetics of Neurodevelopmental Disorders*
- 26-30 giugno 2019: *Summer School*, Viterbo
- 18-21 settembre 2019, Sorrento: *19th International Workshop on Fragile X and other Neurodevelopmental Disorders*;
- 25-27 settembre 2019, Rotterdam: *4th International Conference on FMR1 Premutation, Basic Mechanisms, Clinical Involvement and Therapy*;
- 27-29 settembre 2019: 10th EFXN Meeting
- 10 ottobre: Giornata Europea Sindrome X Fragile
- 28-29 ottobre 2019, Riva del Garda: VI convegno Associazioni Amiche di Telethon.

Care amiche e cari amici, Vi ringraziamo della pazienza che avete usato per leggere questa lunga relazione, che speriamo abbia dato un'idea della mole di lavoro che c'è dietro la nostra attività associativa, lavoro che è gestito totalmente (ad esclusione della segreteria ma in gran parte anche da questa) su base volontaria, non solo dei membri del CDN, ma anche dei membri del [Comitato Scientifico](#), dei [Consigli di Sezione](#) e dei nostri [Referenti Territoriali](#). Tutte persone che si prestano gratuitamente in uno sforzo di vicinanza alle famiglie e alle persone più fragili, antepoendole ai propri familiari, al proprio lavoro, in uno sforzo di confronto e collaborazione che non sempre è esente da momenti di criticità e da incomprensioni, come capita in tutti i contesti, ma che è sempre denso di umanità e di desiderio di fare.

Non è sempre facile, ma guardando i nostri amici, i nostri figli, i risultati che raggiungiamo, riusciamo a trovare e rinnovare quotidianamente la nostra motivazione per fare sempre di più e sempre meglio. Per farlo, però, abbiamo bisogno di ognuno di Voi, non solo di coloro che sceglieranno di candidarsi e di entrare a far parte del Consiglio Direttivo. Vi preghiamo pertanto di sostenerci, con la Vostra adesione alla nostra Associazione, con la Vostra vicinanza, il Vostro conforto, la Vostra amicizia.

Vi ringrazio a nome di tutto il Consiglio Direttivo e Vi auguro un buon nuovo anno di attività!

Viterbo, 30 marzo 2019

Alessia Brunetti
Presidente



Allegato a)

EVENTI ASSOCIAZIONE NAZIONALE SINDROME X FRAGILE DAL GENNAIO 2018 A DICEMBRE 2018

| Data | Evento | Luogo | Presenze |
|---------------|---|--------------------|---|
| 19.01.2018 | Lab retreat Claudia Bagni | Grottaferrata (RM) | Brunetti |
| | Inaugurazione Casa dei Libri | Bologna | Nasi |
| 10.02.2018 | Consiglio Nazionale FISH | Roma | Brunetti |
| 25.02.2018 | Uniamo le nostre mani | Isola Liri (FR) | Brunetti |
| 27.02.2018 | Convegno PDTA - OPBG | Roma | Brunetti, Nasi |
| 17.03.2018 | Consiglio Nazionale FISH | | |
| 27.03.2018 | La Sindrome X fragile e la didattica | Macerata | Stronati |
| 27.03.2018 | Premio OMAR comunicazione | Roma | Brunetti, Rosignoli |
| 20.04.2018 | Incontro riforma terzo settore | Ciriè (TO) | Brunetti, Sportellini, Manca, Urgeghe, Tirota |
| 21.04.2018 | Assemblea dei soci 2018 | Ciriè (TO) | Brunetti, Sportellini, Manca, Urgeghe, Tirota, Nasi, Stronati |
| 05.05.2018 | Consiglio Nazionale FISH | Roma | |
| 05.2018 | Intervista TGR Toscana | Firenze | Brunetti |
| 17/18.05.2018 | ECM sindrome x fragile | Padova | Brunetti |
| 19.05.2018 | Convegno "Nella storia tra la gente. Racconti di vite straordinarie" | Padova | Brunetti, Sportellini, Urgeghe, Tirota, Nasi, Stronati |
| 26.05.2018 | Congresso FISH | Roma | Manca, Brunetti |
| 06.06.2018 | Premio Inclusione 2.0 | Macerata | Brunetti |
| 09.06.2018 | X Rock Cafè | Roma | Brunetti, Nasi, Stronati (Urgeghe, Sportellini, Tirota, Manca su skype) |
| 04.07.2018 | Seminario finale di Social Rare "quadro sociale, nuove azioni e proposte per i malati rari" | Roma | Brunetti |
| 10-15.07.2018 | Summer School | Viterbo | Brunetti, Nasi, Sportellini |
| 19.07.2018 | Presentazione IV Rapporto MONITORARE | Roma | |
| 29.09.2018 | Assemblea UNIAMO FIMR | Roma | Brunetti |
| 29.09.2018 | Incontro Famiglie in Sardegna | | Urgeghe, Manca |
| 30.09.2018 | Incontro Famiglie in Sicilia | Palermo | Brunetti |
| 01.10.2018 | Incontro IRCCS Oasi di Troina | Troina (EN) | Brunetti |
| 06.10.2018 | Giornata Europea Sindrome X Fragile - Convegno | Bari | Brunetti, Stronati |



| | | | |
|-------------------------|---|----------------------|---|
| 07.10.2018 | Pazzeggiata in Sardegna | | Urgeghe, Manca |
| 09.10.2018 | Insieme siamo più forti - incontro insegnanti | Fabrica di Roma (VT) | Brunetti |
| 20.10.2018 | Nuovi orizzonti speciali - convegno | Todi (PG) | Sportellini |
| 20.10.2018 | Incontro famiglie in Campania | Napoli | Brunetti, Giannoccaro |
| 24.10.2018 | Diversamente Scuola - convegno | Novi di Modena | Brunetti, Nasi |
| 26.10.2018 | Gli impatti psicosociali del prendersi cura | Modena | Brunetti, Nasi |
| 26.10.2018 | Incontro VOCIFERARE Uniamo | | Manca |
| 2-4.11.2018 | IX Meeting Network Europeo | Malaga | Brunetti, Airoldi |
| 17.11.2018 | Inclusione. Anche io posso decidere. Convegno | Arona | Brunetti |
| 23.11.2018 | Premiazione del concorso "Contesti di classe" | Forlì | Brunetti, Sportellini |
| 23.11.2018 | Incontro HUB Malattie rare c/o l'Ospedale Sant'Orsola | Bologna | Brunetti, Sportellini |
| 24.11.2018 | Mi presento, sono la sindrome x fragile - ASL 2 Rom | Roma | Brunetti |
| 28.11.2018 | Incontro progetto FISH SOS BULLI IC Fucini | Roma | Brunetti |
| 28.11.2018 | Incontro progetto FISH SOS BULLI IC De Filippo | Guidonia (RM) | Brunetti |
| 30.11.2018 - 02.12.2018 | Meeting sezioni e gruppi territoriali | Genova | Brunetti, Stronati, Sportellini e Tirota in presenza. Manca e Urgeghe su skype. |
| 15.12.2018 | Consiglio Nazionale Fish | Roma | |
| 16.12.2018 | Pranzo di Beneficenza di Natale | Roma | Brunetti |