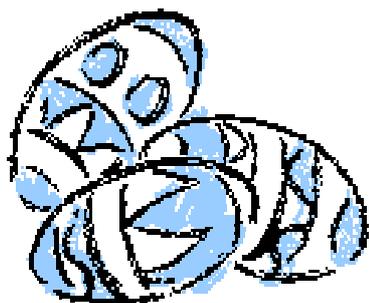


AISS Informa

Numero 12 ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS Marzo 2005

Iscritta Registro Regionale Organizzazioni Volontariato – Regione Veneto – CF 92112250284



**Buona
Pasqua !!!**

“La fortuna aiuta gli audaci ...” dice il proverbio, “... e i generosi”,
aggiungiamo noi e quest'anno siete stati generosissimi, oltre ogni aspettativa.

Siamo riusciti a vendere moltissimi biglietti !!!

Tanti auguri ai vincitori !!!

Ringraziamo veramente tutti coloro che hanno acquistato i biglietti
contribuendo a sostenere le Attività dell'AISS; ma ringraziamo anche coloro
che ci hanno aiutato a vendere i biglietti dimostrandoci così il loro impegno e la
loro fiducia verso l'associazione.

Tanti auguri di Buona Pasqua !!!

Sommario

- | | | |
|--|----|---|
| ✓ <i>Genitori allo sbaraglio, a volte ritornano!</i> | p. | 2 |
| ✓ <i>IV Pranzo sociale. Ringraziamenti</i> | p. | 3 |
| ✓ <i>La storia di Paola</i> | p. | 4 |
| ✓ <i>Ecco i biglietti vincenti della 5° sottoscrizione a premi dell'AISS</i> | p. | 7 |
| ✓ <i>AISS: ci trovate a...</i> | p. | 8 |

GENITORI ALLO SBARAGLIO, A VOLTE RITORNANO !!!

Bissato il successo dello scorso anno!!!

La "Scuola per l'infanzia Malaspina" di Ascoli Piceno con i suoi "Genitori allo Sbaraglio" ha proposto, dopo il musical "Pinocchio", lo spettacolo "Cenerentola" e, come previsto, ha ricevuto una valanga di applausi. Lo spettacolo è stato preceduto da un dolcissimo coro natalizio di bambini di tre anni al primo anno di scuola materna guidati dalle loro insegnanti.

Artisti e maestre hanno poi spiegato che cosa sono la Sindrome di Shwachman e l'AISS ed hanno sollecitato il pubblico a sostenere questa associazione, così come avevano fatto lo sponsor della serata, la "CONFEZIONI MONTEFIORE MODA BABY AND KIDS" e la stessa scuola che ci ha scelto per il secondo anno consecutivo.

Se hanno deciso di adottarci dobbiamo esserne molto felici visto che questa associazione si propone di alleviare le sofferenze di bambini meno fortunati di quelli che la sera del 18 dicembre 2004 hanno cantato dal palco.

L'appuntamento sarà per il prossimo anno?

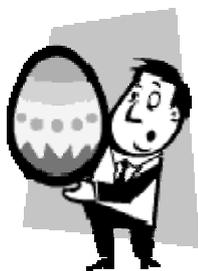
Il Comitato Scientifico dell'AISS

DIRETTORE

☞ Prof. Gianni Mastella – Fondazione Fibrosi Cistica –
Ospedale Maggiore – P.le Stefani, 1 – 37126 Verona;
Tel. 045 8073567 - Fax 045 8073568
gianni.mastella.@mailex1.azosp.vr.it

COMPONENTI

☞ Dr. Marco Cipolli - Centro Fibrosi Cistica – Verona – Tel. 045 8072293
☞ Prof. Cesare Danesino – Università degli Studi – Pavia – Tel. 0382 507737
☞ Dr. Giuseppe Menna – Ospedale Pausillipon – Napoli – Tel. 081 2205418
☞ Dr. Furio Poli – Istituto Burlo Garofolo – Trieste - Tel. 040 3785258
☞ Dr. Paolo Zucchetti – Ospedale Silvestrini – Perugia – Tel. 075 5782658



L'AISS di Ascoli Piceno

è lieta di invitarti

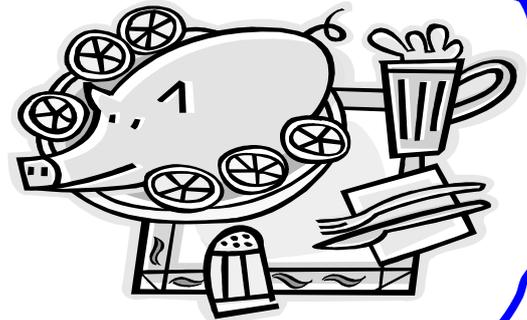
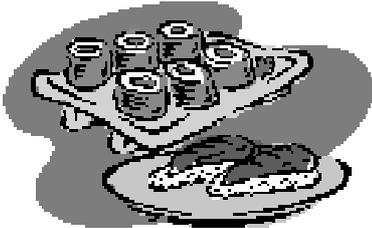
domenica 17 Aprile 2005

al

IV PRANZO SOCIALE

Il "Ristorante La Diga"
in località Casale di Comunanza,
sarà nuovamente il nostro "ritrovo"
ormai divenuto storico.

Il menù ricco e un buffet di dolci
offerti dalle socie più volonterose,
ti attende, come gli altri anni,



per fare festa insieme.

Non farci aspettare!!!

Puoi avere questa giornata in allegria
con solo € 17,00 a persona
ma devi prenotare entro il **10 aprile**.

Per ragioni organizzative la quota deve essere versata
all'atto della prenotazione.

Porta anche i tuoi amici, più siamo e più ci divertiamo!!!

RINGRAZIAMENTI

Ringraziamo De Leo Giovanni titolare dell'I.T.C. di Padova e Chiaratto Daniela, per la generosa donazione in occasione del musical "Il sogno di Giuseppe" rappresentato il 07/12/04 al Teatro Verdi di Padova.

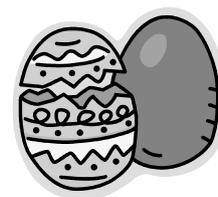
Grazie al "Gruppo Giovani" della Parrocchia Cave di Padova, per l'impegno e la sensibilità dimostrati nella realizzazione del musical "Il Sogno di Giuseppe".

Grazie alla SEC Servizi S.C.p.A. Padova per il generoso contributo elargito a favore dell'AISS, in occasione delle festività natalizie.

Ringraziamo la signora Rosita della MAR. IN. TUR, agenzia di viaggi di S. Benedetto Del Tronto, per la collaborazione nella realizzazione della V sottoscrizione AISS.

Grazie alla signora Ivana del Comune di Avezzano per il gentile aiuto nella vendita dei biglietti della V sottoscrizione AISS.

LA STORIA DI PAOLA



Vorrei raccontare, in sintesi, la storia di mia figlia Paola, alla quale da pochi mesi è stata diagnosticata la S. di Shwachman. In particolare Paola presenta alterazioni ossee con distrofia toracica, epatopatia (con un quadro istologico caratterizzato da fibrosi degli spazi portali con proliferazione duttulare e lieve infiltrato linfocitario), insufficienza pancreatica esocrina, ed un quadro di insufficienza midollare.

Attualmente ha 3 anni e mezzo, e fino a pochi mesi fa tutte le sue manifestazioni cliniche sembravano coincidere con un'altra Sindrome: la Sindrome di Jeune o Distrofia Toracica Asfissiante (ATD).

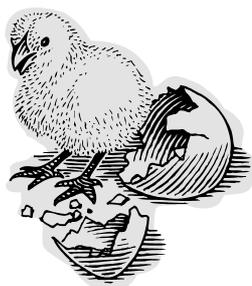
Prima di iniziare il racconto spiegherò brevemente in cosa consiste la S. di Jeune. Si tratta di una rara forma di nanismo, (1 caso su 120000 nati), autosomica recessiva, caratterizzata da brevità degli arti (omero e femore), e delle costole, che conferiscono al torace la caratteristica forma a "campana" (o a "petto di gallina"). La distrofia del torace è la causa più frequente di morte per asfissia nei primi giorni, mesi, o anni di vita. Nelle forme non letali, spesso può essere necessario l'ausilio di O₂ con sondino, o di ventilazione assistita (ventilatore). Le infezioni polmonari sono una complicanza temibile per questi bambini.

Altre manifestazioni della sindrome sono: insufficienza del pancreas esocrino, fibrosi epatica (caratterizzata da proliferazione degli spazi portali con proliferazione duttulare) che può evolvere in

ipertensione portale o cirrosi, insufficienza renale (che può portare a dialisi), neutropenia.

La malattia può essere sospettata ecograficamente nell'ultimo periodo di gravidanza (difficilmente

prima dei 6 mesi). Il gene responsabile non è ancora stato identificato.



La mia gravidanza sembrava procedere molto bene. Quando feci l'ultima ecografia la mia unica preoccupazione era che la piccola si fosse girata a testa in giù, pronta per venire al mondo.

Invece qualcosa non quadrava: Paola presentava femore e omero corto per l'età gestazionale. Successive ecografie specialistiche confermarono il sospetto di una forma di nanismo.

Dopo 2 mesi di angoscia e disperazione il 13/07/2001 nasce Paola, a 39 settimane di gestazione, con taglio cesareo (Azienda Ospedaliera di Padova): lunghezza 48cm, peso 2650, Apgar 8. Anche se Paola respirava bene è stata posta in Terapia Intensiva per effettuare tutta una serie di esami al fine di inquadrare il tipo di malformazione. La diagnosi di dimissione è stata di Displasia Scheletrica, in attesa di definire la diagnosi dopo la refertazione dell'Rx scheletro da parte di uno Specialista, il cui esito è stato il seguente: "*Cranio dolicocefalico, torace stretto a campana, brachimelia rizomelica, accenno a tridente cotiloideo. Quadro radiologico compatibile con S. di Jeune*". La consulenza Genetica confermo la diagnosi clinica.

Continuavo a guardare le gambine di Paola: in effetti braccia e gambe apparivano corte in proporzione al busto, e il torace presentava una rientranza a livello di capezzoli.

Per un mese e mezzo si è alimentata al seno, ma con un aumento ponderale non brillante. La difficoltà ad alimentarla e la scarsa crescita sono progressivamente aumentate tanto da imporre un primo ricovero dove le è stato posizionato un sondino naso-gastrico a permanenza, con il quale completare i pasti.

Le analisi hanno evidenziato un aumento delle transaminasi, i cui valori aumentavano in modo esponenziale con il passare dei mesi.

A 4 mesi Paola è stata nuovamente ricoverata per dispnea, difficoltà di alimentazione e scarso accrescimento. Saturazione cutanea all'ingresso 85-89% in a.a.. E' stata posta in O2 terapia. Paola rifiutava il latte con il biberon, e la somministrazione attraverso il sondino era sempre accompagnata da forte pianto, irritabilità, e a volte, da vomito. Sono stati cambiati vari tipi di latte, senza successo. L'unico latte che ha migliorato notevolmente la situazione è stato il "Pepti Junior" (Nutricia), costituito da aminoacidi a catena corta e MCT. Alla dimissione ci è stato fornito O2 a domicilio e saturimetro.

Visto che le transaminasi avevano raggiunto livelli piuttosto importanti, (AST 300 e ALT 540) il 3/12/2001, Paola è stata sottoposta a Biopsia epatica. L'esito evidenziò una fibrosi epatica congenita, caratteristica della S. di Jeune.

Considerati i valori delle transaminasi, e accertato che Paola presentava fibrosi epatica, collegata alla Sindrome di Jeune, è stata prescritta dal Medico Epatologo l'assunzione di Acido Ursodesossicolico 100 mg/die (Ursacol 50 mg X2), visti i tre casi descritti nella pubblicazione " *Jeune syndrome and liver disease: report of three cases treated with Ursodeoxycholic acid*" (Am-J-Med-genet.1999 Dec 3; 87:324-328) Dott. Labrune -Parigi. Inizio trattamento 21/12/2001.

Con questo trattamento l'appetito di Paola, lentamente, è migliorato. Con il passare dei mesi le transaminasi si sono abbassate; assumeva sempre più latte con il biberon, e sempre meno con il sondino. A sette mesi abbiamo iniziato anche con lo svezzamento.

A dieci mesi Paola pesava 4700 g, e misurava 62 cm di lunghezza. Riusciva a stare seduta con sostegno. Le è stato aumentato il dosaggio dell'Ac. Ursodesossicolico a 150mg/die, (visto e considerato anche il parere del Dott. Labrune di Parigi; che abbiamo contattato).

Quando Paola ha compiuto un anno non ha più avuto necessità del sondino, mangiava tutto

spontaneamente. Il peso era di 5300 g. E' stato l'inizio di un vero e proprio recupero per Paola, ha iniziato a stare seduta da sola, e a spostarsi in avanti per raggiungere un giocattolo. Ha effettuato un ciclo di fisioterapia per favorire lo sviluppo motorio.

Abbiamo iniziato, però, a notare nelle feci di Paola



la presenza di olio, e alimenti non ben digeriti. Il suo appetito si faceva sempre più evidente, mentre il peso era sempre piuttosto scarso.

A 14 mesi (Sett. 2002), Paola è stata ricoverata

per effettuare alcuni controlli inerenti al fegato, e a questa difficoltà di digestione e assorbimento dei cibi. Le analisi hanno mostrato che vi era un'insufficienza del pancreas esocrino: Elastasi fecale: 15ug/g, (insufficienza pancreatica esocrina se < a 100); una marcata neutropenia (Neutrofili 4.7%), e le vitamine liposolubili erano ben al di sotto dei valori minimi (Vit. A: 320, Vit. E: 8, Vit. D3: <10). L'ecocardio ha evidenziato un ventricolo Dx moderatamente dilatato.

E' stato evidenziato, quindi, che, oltre alla fibrosi epatica, Paola aveva iniziato a manifestare anche un'insufficienza del pancreas esocrino (descritta nella S. di Jeune). Alla terapia con Ac. Ursodesossicolico, sono stati aggiunti enzimi pancreatici ai pasti (Pancrex ½ cp ai pasti - 5 volte/die) e integrazione vitaminica (A,D,E). Inizio terapia: 28/Settembre/02.

A 18 mesi Paola pesava 8Kg e misurava 72 cm. La terapia con enzimi pancreatici ha favorito la crescita ponderale, e migliorato le feci. Ha iniziato a camminare.

Il 31/1/2003 Paola è stata ricoverata d'urgenza per una importante Atelettasia polmonare Sx,. Tra gli esami eseguiti: Piastrine 109 - Neutrofili 500 - AST 161 - ALT 121.

Il 7/03/2003 a seguito del perdurare dello stato di Neutropenia (Neutrofili tra il 2 e 4%) che Paola



presentava da alcuni mesi, Paola è stata sottoposta a biopsia osteo- midollare.

Purtroppo il campione non ottimale, non ha permesso una diagnosi precisa del problema, escludendo , comunque, cose particolarmente importanti. Siccome, tutto sommato, Paola non sembra ammalarsi più del normale , non le è stata prescritta alcuna terapia per tale alterazione.

A 27 mesi, Paola pesava 10.300g e misurava 80 cm, raggiungendo il 3° percentile in altezza. Le transaminasi mostrano valori molto vicini alla normalità. Terapia: Ursacol 75mgx2; Pancrex 1 compressa x 4 (ad ogni pasto); Ephynal 100 1 cp/ die ; Arovit 1gtt/die.

A 38 mesi Paola è stata ricoverata nuovamente (Settembre 2004) per piastrinopenia sintomatica con ematomi agli arti. Il valore delle piastrine era di 14.000/ mm³, i Neutrofili 800/mm³.

E' stata sottoposta a numerose analisi, tra cui un secondo prelievo di midollo osseo, e indagini molecolari per la Sindrome di Shwachman. La piastrinopenia non descritta nella Sindrome di Jeune ha, infatti, fatto considerare altre ipotesi diagnostiche tra cui la Sindrome di Shwachman. La positività dell'analisi molecolare ha confermato il sospetto clinico.

Paola attualmente ha 3 anni e $\frac{1}{2}$ misura 90 cm e pesa 12 kg. E' una bambina molto carina, vivace, e di buon carattere, e svolge una vita normale per l'età . Si presenta minuta per l'età. Quando è spogliata si può notare che le sue gambine sono più corte in proporzione al corpo, mentre si nota poco la brevità degli arti superiori. Il torace è piuttosto stretto sul davanti ("a petto di gallina"), e la sua respirazione è prettamente diaframmatica. Abbiamo sempre evitato di esporre Paola a condizioni meteorologiche sfavorevoli, a persone e bambini malati, a luoghi affollati. Da Gennaio 2002 la sua saturazione è buona, e non necessita di O₂, se non in caso di processi infettivi importanti.

Paola è sottoposta a controlli periodici dal Gastroenterologo - Epatologo, dal Pneumologo, e da

ora in poi effettuerà anche l'aspirato midollare annuale e controlli dall'Ematologo.

Ai primi sintomi di rinite e/o tosse, eseguiamo a Paola degli aerosol, e altra terapia al bisogno, come da schema terapeutico prescritto dal Pneumologo, al fine di prevenire l'instaurarsi di bronchiti o polmoniti.

Per prevenire le infezioni abbiamo effettuato a Paola, oltre alle vaccinazioni obbligatorie, anche quelle facoltative, ed alcune particolari: Anti Haemophilus, Anti- Pneumococcica, Anti-Influenzale, Anticorpi monoclonali contro il Virus Sinciziale respiratorio (Synagis).

Paola è soggetta a otiti, frequenti.

Attualmente assume: Pancrex 1 cp x4; Ursacol 150 mg $\frac{1}{2}$ cp x2; Ephynal 100 1 cp/ die ; Arovit 1gtt/die

E' stato difficile per me affrontare gli ultimi due mesi di gravidanza, e il parto, sapendo che mia figlia era affetta da una forma di nanismo.

Quando, poi, ci precisarono la diagnosi lo sconforto è stato totale.

Grazie, però, alle testimonianze di altri casi Jeune ci siamo resi

conto che Paola aveva delle possibilità.

L'attuale diagnosi di Shwachman ci fa ripartire da zero, nei contatti, nelle informazioni.

Sarei felice di essere contattata da altre famiglie per uno scambio di informazioni specie con chi presenti, come Paola, alterazioni ossee e/o epatopatia.

Frigo Stefano

Vignaga Laura

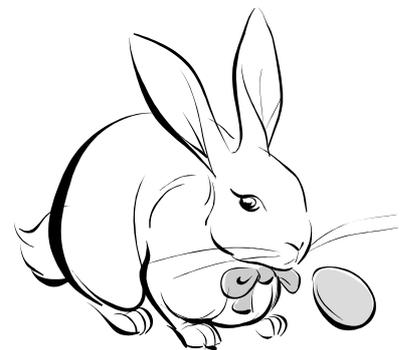
via Dei Platani,6

36040 Brendola (VI)

Tel 0444/601359

Fax:0444601359

E-mail: laura.vignaga@virgilio.it



**ECCO I
BIGLIETTI
VINCENTI
DELLA
5°
SOTTOSCRIZIONE
A PREMI
AISS**



Nella foto, la Sig.ra Paola Grando, di Ascoli Piceno, vincitrice del IV Premio, il servizio artistico in vetro, con Stefania e Alessandra.

	Elenco premi	N. estratto	Venduto a
1	Viaggio mar rosso per 2	06326	Milano
2	Telecamera digitale Samsung	04471	Macerata
3	Fotocamera digitale Kodak	00846	Vittorio Veneto
4	Servizio artistico in vetro	02656	Ascoli Piceno
5	Cellulare con fotocamera	05852	Mantova
6	Ciclo camera slim	10778	Scafati
7	Barbecue de longhi	02226	Ascoli Piceno
8	Mini forno elettrico	08725	Padova
9	Vaporiera girmi	10032	Napoli
10	Robot kaleo tefal	00845	Vittorio Veneto
11	Affettatrice elettrica	12269	Padova
12	Macchina caffè krups	08396	Avezzano
13	Frullatore moulinex	02704	Ascoli Piceno
14	Tintoria express	11484	Scafati
15	Tintoria express	04331	Macerata
16	Tintoria express	08513	Avezzano
17	Tintoria express	08551	Avezzano
18	Tintoria express	05242	Mantova
19	Scalda sandwiches	01552	Vittorio Veneto
20	Scalda sandwiches	05177	Mantova
21	Tostapane	05437	Mantova
22	Tostapane	11639	Scafati
23	Tostapane	03483	Ascoli Piceno
24	Tostapane	02330	Ascoli Piceno
25	Tostapane	07022	Milano
26	Tostapane	10567	Napoli
27	Tostapane	06885	Milano
28	Tostapane	05253	Mantova
29	Tostapane	03319	Ascoli Piceno
30	Tostapane	04063	Macerata
31	Phone babyliiss	07939	Padova
32	Phone babyliiss	06636	Milano
33	Phone babyliiss	09665	Padova
34	Phone babyliiss	08831	Padova
35	Phone babyliiss	10450	Napoli
36	Phone babyliiss	07280	Padova
37	Phone babyliiss	03705	Macerata
38	Phone babyliiss	02607	Ascoli Piceno
39	Phone babyliiss	08469	Avezzano
40	Phone babyliiss	11219	Scafati

PER SOSTENERE L'AISS

alla posta: C/C POSTALE 10025625
 Intestato a: AISS - Associazione Italiana
 Sindrome di Shwachman - ONLUS

in banca: Veneto Banca
 ABI 05418 CAB 12102
 numero C/C: 098 57 0191396



RICORDA CHE:

I contributi offerti da privati sono detraibili dalle imposte fino ad un massimo di € 2065.82 (L.460/97), mentre da Enti e Imprese sono detraibili dalle imposte fino al 2% del reddito, o fino ad un massimo di € 2065.82 (L.460/97)

AISS in ITALIA

- PADOVA** - Sede Legale - Aurelio Lococo -
 Via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova - tel. e fax. 049.8736130 - e-mail: aiss@shwachman.it
- ASCOLI PICENO** - Alessandra Spinucci -
 Via Massaua, 14 - 63100 Ascoli Piceno - tel. e fax: 0736.250756
- CAPPELLA MAGGIORE (TV)** - Teodora Andreetta -
 Via Crovera, 25 - 31012 Cappella Maggiore (TV) - tel. 0438.930094
- CASTEL GOFFREDO (MN)** - Liliana Cavazzini -
 Via A. De Gasperi, 23 - 46042 Castel Goffredo (MN) - tel. 0376.780974
- CASTELLO DI CISTERNA (NA)** - Pasquale Vellusi -
 Via XI Settembre, 6 - 80038 Castello di Cisterna (NA) - tel. e fax: 081.8033630
- FORME (AQ)** - Fabio Cofini -
 Via Umberto I, 66 - 67050 Forme (AQ) - tel. 0863.510113
- GRADARA (PU)** - Roberta Tomassoli -
 Via Tre Ulivi, 29 - 61012 Gradara (PU) - tel. e fax: 0541.969781
- MONTECASSIANO (MC)** - Paola Paoletti -
 Via Nazionale, 54 - 62010 Montecassiano (MC) - tel. e fax: 0733.290608
- SAN DONATO MILANESE (MI)** - Ilario Fusco -
 Via Dossetti, 3/D - 20097 San Donato Milanese (MI) - tel. 02.55603992

IL NOSTRO SITO
www.shwachman.it

PER INFORMAZIONI
aiss@shwachman.it