

AISS Informa

Numero 13 ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS Dicembre 2005

Iscritta Registro Regionale Organizzazioni Volontariato - Regione Veneto - CF 92112250284



Dai il meglio di te...

L'uomo è irragionevole, illogico, egocentrico
NON IMPORTA, AMALO.

Se fai il bene, ti attribuiranno secondi fini egoistici
NON IMPORTA, FA' IL BENE.

Se realizzi i tuoi obiettivi, troverai falsi amici e veri nemici
NON IMPORTA, REALIZZALI.

Il bene che fai verrà domani dimenticato
NON IMPORTA, FA' IL BENE.

L'onestà e la sincerità ti rendono vulnerabile
NON IMPORTA, SII FRANCO E ONESTO.

Quello che per anni hai costruito può essere distrutto in un attimo
NON IMPORTA, COSTRUISCI.

Se aiuti la gente, se ne risentirà
NON IMPORTA, AIUTALA.

Dà al mondo il meglio di te, e ti prenderanno a calci
NON IMPORTA, DA' IL MEGLIO DI TE.

Sommario

✓ Sintesi del verbale della riunione del 30/03/05 del Comitato Scientifico AISS	p.	2
✓ Ringraziamenti. Bilancio AISS 31/12/2004	p.	4
✓ La storia di Marco	p.	5
✓ 6° sottoscrizione a premi dell'AISS	p.	7
✓ AISS: ci trovate a...	p.	8

SI RIPORTA, IN SINTESI, IL VERBALE DELLA RIUNIONE DEL COMITATO SCIENTIFICO AISS TENUTASI A VERONA IL 30 MARZO 2005

Confronto sulle funzioni del comitato scientifico AISS

All'inizio della riunione, si pongono i quesiti: "Chi rappresenta il Comitato? Quale ruolo ha?" Il comitato pensa che in Italia sono così poche le persone che si occupano di Shwachman che poco si pone il problema della rappresentatività del comitato, che è intanto una opportunità che c'è oggi per dar fiato a ciò che si può fare in questo ambito a favore dei malati e dello sviluppo di nuove conoscenze. E tuttavia si ritiene che ogni sforzo debba essere fatto per coinvolgere, in informazioni ed orientamenti da prendere, tutti i medici che hanno segnalato casi SDS al Registro.

Si fa anche strada l'idea di organizzare nel 2006, con l'impostazione e il contributo da parte del comitato scientifico AISS, una riunione informativa per pazienti SDS e i loro genitori, sul modello di quella organizzata lo scorso anno a Verona.

Registro Nazionale Shwachman

I malati registrati sono 64 (forse 65). Il follow-up si è riattivato a buon ritmo negli ultimi mesi. Tuttavia, a parte i nuovi casi registrati, si debbono segnalare 9 casi completamente persi al follow-up e 19 casi che risultano non contattabili per difficoltà di individuare i medici attualmente referenti. Per riattivare la segnalazione di nuovi casi e il follow-up si suggeriscono alcune iniziative:

- Coinvolgimento delle famiglie aderenti all'AISS e altre da loro conosciute.
- Comunicare i dati del registro a tutti i medici che vi hanno collaborato ma anche ad altri medici di categorie selezionate.
- Fare un incontro con tutti i medici che hanno segnalato casi: l'AISS potrebbe offrire un rimborso spese di viaggio (e di alloggio se necessario), al fine di incoraggiarne la partecipazione.
- Sensibilizzare genetisti ed ematologi.

Database internazionale

Vi sono ancora molte incertezze sulle modalità di mettere insieme dati di vari paesi (dati di registri nazionali? Ma, a parte l'Italia, vi è poco in altri paesi. Dati sporadici, ma cosa rappresenterebbero ai fini epidemiologici?), Comunque in Italia siamo pronti e disponibili a collaborare tramite il registro

Registri MDS e Neutropenie

Si ravvisa l'opportunità di realizzare una collaborazione con i registri nazionali delle NEUTROPENIE e MIELODISPLASIE. Si tratta di stabilire un canale reciproco: far affluire i dati di neutropenia SDS del registro italiano SDS al registro nazionale ed europeo neutropenie (il coordinatore per l'Italia è il Dr Tueni di Firenze) e i dati di MDS al registro italiano MDS. Allo stesso tempo, i responsabili dei due registri dovrebbero attivarsi per stimolare la ricerca diagnostica di una possibile Shwachman, suggerendo come primo step l'analisi genetica. Menna si impegna a stabilire gli opportuni contatti, in collaborazione con Poli-Petaras.

Sensibilizzazione/informazione

Si suggeriscono alcune iniziative in questa direzione, tra le quali:

- Partecipazione a Telethon;
- giornali e riviste;
- invio di linee guida e una brochure dell'AISS a medici che potrebbero individuare casi SDS;
- Congresso AIEOP. Quest'anno vi sarà una sessione in cui si parlerà anche della S. di Shwachman;
- Aggiornamento della Brochure.

Meeting italiano SDS

Si ravvisa l'opportunità di organizzare un meeting italiano SDS, al quale far confluire medici coinvolti (con rimborso spese AISS), ricercatori coinvolti e coinvolgibili, pazienti e famigliari. Orientativamente si propone marzo (o aprile) 2006.

Congresso SDS di Cambridge.

Vi sarà un discreto contributo da parte italiana: Danesino e Pasquali con contributi di genetica e citogenetica; Cipolli e collaboratori con contributi di genetica, relazione genotipo/fenotipo, ematologia, psicologia, ortopedia; Petaros, con dati del registro italiano; Cesaro con inchiesta europea (includente i casi italiani) sul trapianto di cellule staminali midollari.

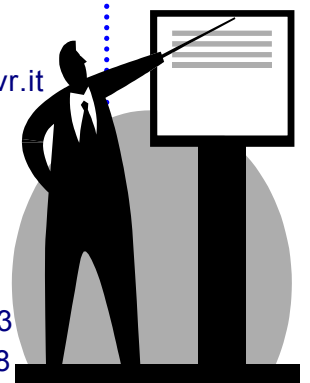
Il Comitato Scientifico dell'AISS

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 50773
✉ 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





Palio Delle Contrade – Cappella Maggiore

RINGRAZIAMENTI

Si ringraziano gli amici di Via Castelletto di Cappella Maggiore (TV) per il contributo donato all'AISS in ricordo della nonna di Andrea.

Ancora un gesto di solidarietà. Anche quest'anno, in occasione del Palio delle Contrade, di Cappella Maggiore, la Contrada "La Rovera" si è riunita numerosa al tradizionale pranzo.

Si ringraziano coloro che hanno donato i premi per la lotteria organizzata, il cui ricavato (€ 1.185,00) è stato donato all'AISS:

Un grazie anche a tutti quelli che hanno partecipato, contribuendo alla buona riuscita della festa.

Teodora e Dino Baccichet

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - BILANCIO AL 31/12/2004			
SITUAZIONE PATRIMONIALE			
ATTIVITA'		PASSIVITA'	
CASSA	2.010,96	RESIDUO 1997	129,12
C/C POSTALE	60.772,29	RESIDUO 1998	15.518,00
STAMPANTE	140,00	RESIDUO 1999	10.381,84
FAX	241,71	RESIDUO 2000	3.926,84
GAZEBO	127,57	RESIDUO 2001	3.322,98
PERSONAL COMPUTER	1.192,90	RESIDUO 2002	4.175,63
		RESIDUO 2003	8.614,60
		RESIDUO 2004	18.416,42
TOT.	64.485,43	TOT.	64.485,43
CONTO ECONOMICO			
COSTI		RICAVI	
RIMBORSI SPESE VIAGGI C.D.	1.432,50	VERSAMENTI DI SOCI	1.754,00
SPESE TELEFONICHE	240,49	PROVENTI ATTIVITA' LOTTERIA	10.408,00
SPESE PER CONVEGNI	1.275,72	PROVENTI ATTIVITA'	5.149,60
SPESE POSTALI	199,63	CONTRIBUTI DA PRIVATI	4.935,55
SPESE VARIE	183,00	CONTRIBUTI DA ENTI	3.980,05
SPESE PER ATTIVITA'	2.648,10	INTERESSI SU C/C POSTALE	493,49
ASSICURAZIONE SOCI	284,18		
VALORI BOLLATI	696,00		
CANCELLERIA	369,65		
SPESE BANCARIE	15,00		
SPESE TIPOGRAFIA	960,00		
AVANZO 2004	18.416,42		
TOT.	26.720,69	TOT.	26.720,69



LA STORIA DI MARCO

9 maggio 1998, nasce Marco un bimbo di 3,1 kg, alto 51 cm.

Al quinto mese di gravidanza il medico mi segnalava che il feto presentava femori tozzi e torace molto stretto e non si sapeva spiegare quale potesse essere il motivo. Col passare delle settimane decidemmo di effettuare più controlli perché sembrava che il bambino non crescesse abbastanza e se così fosse stato occorreva anticipare la nascita per evitargli problemi, a detta del medico, che potevano ricadere sul suo accrescimento intellettivo. Settimanalmente mi recavo in clinica per effettuare la flussonometria al cervelletto portando così a termine la gravidanza.

Da subito Marco si dimostrò un bambino troppo tranquillo ed inappetente, passava i giorni a dormire, non piangeva mai e mangiava pochissimo, si scaricava troppe volte al giorno e le feci erano maleodoranti, ma tutto questo non sembrava minimamente preoccupare l'allora suo pediatra.

All'età di tre mesi era cresciuto pochissimo e comparvero le prime infezioni alle vie respiratorie con relativo ricovero ospedaliero che durò circa 10 gg. . Alla dimissione ci dissero che il bambino presentava una leggera anemia, che avrebbe necessitato di successivi controlli ma per l'ennesima volta il suo pediatra non volle dar peso al problema. Dopo qualche giorno Marco ebbe una febbre altissima e sul suo corpicino comparvero due ulcere cutanee profondissime. Lo ricoverammo

presso l'ospedale di Desenzano del Garda ed è stato proprio lì che ci segnarono per la prima volta un problema di neutropenia; qualche tempo dopo ci trasferirono presso l'ospedale civile di Brescia.

Nel settembre del 1998 per Marco cominciarono mesi di ricovero e controlli e analisi di tutti i generi; nello stesso periodo veniva curato per le continue infezioni alle vie respiratorie, gli venne fatto il test del sudore, la biopsia epatica, la tac per controllare il pancreas e continue lastre che ci segnarono distorsioni ossee in tutto il corpo.

La neutropenia dall'ottobre 1998, venne trattata con un'iniezione giornaliera di Neupogen (fattore di crescita) e grazie a questo farmaco riuscimmo a controllare almeno questo problema; l'allora primario, il Professor Ugazio, ci disse che se avessimo seguito i consigli del Centro di Pediatria est di Brescia, somministrando seppur piccolissima, una dose giornaliera di questo



farmaco, entro i 4-5 anni, Marco con ogni probabilità, sarebbe riuscito a risolvere il grave problema di neutropenia pur rimanendo i suoi valori ai livelli minimi.

Alla neutropenia però si accompagnavano transaminasi altissime, piastrine basse, mal assorbimento intestinale che tutt'oggi lo obbliga, seppur a dosi non elevate, all'assunzione degli enzimi pancreatici durante tutti i pasti ed altro; ma ciò che allora ci disse il Professor Ugazio oggi mi fa pensare: "...non

sappiamo ancora di che malattia si tratta, non preoccupatevi per la neutropenia perché con ogni probabilità Marco crescendo dovrebbe riuscire ad evitare di dover assumere giornalmente il fattore di crescita e riuscire a controllare, se pur nei limiti inferiori, il problema, ma per quanto riguarda la crescita ossea dovrà eseguire molti controlli perché presenta varie distorsioni che sono più accentuate al torace ed agli arti inferiori".

Nel maggio del 1999, venne DEFINITIVAMENTE, diagnosticata sia all'ospedale di Borgo Trento di Verona che all'ospedale civile di Brescia, la Sindrome di Shwachman.

Oggi Marco ha compiuto i sette anni, ha subito molti ricoveri, all'età di quattro anni ha sospeso l'assunzione del fattore di crescita e tutt'oggi i valori dei neutrofili sono ben controllati, le transaminasi seppur ben controllate si mantengono ancora a livelli alti, negli ultimi due-tre anni non si è mai ammalato e sta conducendo una vita normalissima. Ha frequentato la prima elementare, con ottimi risultati, non ha nessun problema di apprendimento, l'unica cosa che ci viene segnalata dagli insegnanti è che nonostante lui riesca benissimo in tutte le materie, l'ultima mezz'ora di scuola lui è più stanco degli altri bambini.



Per quanto riguarda i problemi scheletrici, Marco, ha una statura poco al di sopra del minimo mentre il suo peso è leggermente sotto il minimo. Il torace, pur presentando

una forma molto stretta, non gli crea particolari problemi mentre ha qualche problema alle tibie che purtroppo non stanno crescendo come dovrebbero e sono causa della sua andatura piuttosto ondulante e dei continui dolori che accusa agli arti inferiori. Per questo problema siamo seguiti presso il centro Rizzoli di Bologna e ci è stato comunicato che se nei prossimi 12 mesi, la situazione non dovesse migliorare, dagli 8 ai 15 anni Marco potrebbe dover subire vari interventi chirurgici agli arti inferiori.

Mi sento di rivolgere un ringraziamento speciale ai medici del D.H. di Pediatria di Brescia, ai medici del Centro Fibrosi Cistica dell'Ospedale Borgo Trento di Verona, alla pediatra che in tutti questi anni hanno seguito non solo Marco ma anche noi genitori, sia con il loro aiuto che con le parole di speranza.

Infine un grazie speciale ai componenti dell'AISS che fin dai primi contatti ci hanno rassicurato portandoci le loro esperienze e coinvolgendoci poco alla volta nel lavoro associativo. Io e mio marito ci rendiamo conto che la SDS è una malattia difficile e molto complessa, ma oggi riteniamo che Marco sia fortunato perché sta abbastanza bene.

Fabrizio e Liliana



*ECCO I PREMI IN PALIO PER LA
6° SOTTOSCRIZIONE AISS*

1	VIAGGIO PER DUE PERSONE ALLE CANARIE
2	TV COLOR 29" INNI-HIT
3	TELECAMERA SONY DCR TRV 140E
4	SERVIZIO IN VETRO ARTISTICO PER DOLCE E MACEDONIA
5	CENTROTAVOLA IN CERAMICA DECORATO A MANO
6	FORNO A MICROONDE
7	MACCHINA PER CUCIRE TOYOTA
8	ROBOT DA CUCINA ARIETE ROBOX
9	SET DI VALIGIE EGON VON FURSTENBERG
10	VAPORIERA GIRMI
11	VAPORETTO SIMAC VAPPY 700
12	ASPIRAPOLVERE 1300W ASPIRAPOLTI AS400
13 - 19	OROLOGIO DA POLSO E. COVERI
20 - 24	TROLLEY
25 - 29	MACCHINA PER POP-CORN
30 - 34	OGGETTI IN ARGENTO
35 - 39	BILANCIA OCANERA
40 - 45	PORTAFORMAGGIO GUZZINI
46 - 50	SPREMIAGRUMI

Prezzo del
biglietto
€ 1,00.

Estrazione il
15.01.2006
alle ore 15.00
presso
San Donato
Milanese (MI),
Via Rossetti,
3/D.

Per i premi della lotteria gentilmente offerti, ringraziamo:

ELISA CILLO CAPPELLA MAGGIORE (TV)	4° PREMIO
CINZIA BRAGA CASTEL GOFFREDO (MN)	5° PREMIO
PAUL WATCH SAN BENEDETTO DEL TRONTO (AP)	DAL 13° AL 19° PREMIO
LEONARDO ARGENTI MONTECASSIANO (MC)	DAL 30° AL 34° PREMIO
OCA NERA MONTECASSIANO (MC)	DAL 35° AL 39° PREMIO
GUZZINI SPA RECANATI (MC)	DAL 40° AL 45° PREMIO

Si ringraziano in particolare
la signora **Rosita della Mar.in.tur di S. Benedetto del Tronto (AP)**
per il trattamento che ci riserva ad ogni lotteria
e
la signora **Barbara Brisotto di Ascoli Piceno** che ci consente
di prendere sempre l'articolo migliore al prezzo più conveniente.

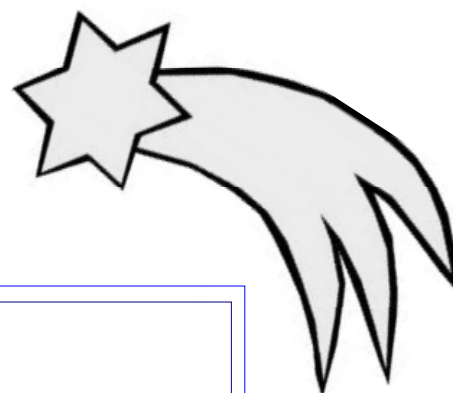
PER SOSTENERE L'AISS

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

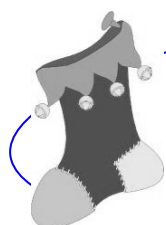
RICORDA CHE:

I contributi offerti da privati sono deducibili dalle imposte fino ad un massimo di € 2065.82 (L.460/97), mentre da Enti e Imprese sono deducibili 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
- FONTANAFREDDA (PN)** - Flavia Foscarini
 Via Francesco Baracca, 60 - 33070 Fontanafredda (PN) tel e fax: 0434/998530
- 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
- SCAFATI (SA)** - Roberto Langella
 Via Europa, 23 - 84018 Scafati (SA) - tel. 081/8506511



Puoi trovare "AISS informa" anche sul nostro nuovo sito
www.shwachman.it con tutte le iniziative dell'AISS.

Per contattarci aiss@shwachman.it