

# AISS Informa

NUMERO 5

Associazione Italiana Sindrome di Shwachman

Dicembre 2001

## Lettera aperta ai Soci

Sono trascorsi quattro anni da quando nel novembre del 1997 in cinque famiglie abbiamo dato vita all'AISS. Ricordo l'entusiasmo, le preoccupazioni e le aspettative che erano e sono tuttora presenti in noi.

Come tutti i gruppi che si riuniscono per raggiungere un obiettivo comune abbiamo alternato momenti ricchi ed intensi ad altri tesi e difficili, superati grazie al vostro sostegno ed allo spirito solidaristico che ci anima.

Con il vostro ingresso in associazione è arrivata una ventata di entusiasmo e voglia di fare che sono serviti da stimolo ad un maggiore impegno e una costante determinazione nel raggiungimento degli obiettivi che ci siamo preposti all'atto della costituzione dell'AISS. Oggi credo e sono fermamente convinto di affermare che abbiamo tutti il medesimo obiettivo.

In questi quattro anni è stato costituito il Registro italiano nel 1998, realizzato il 1° Convegno Nazionale a Macerata nel 1999, effettuato un "Consensus" tra i medici segnalanti casi di pazienti al predetto Registro, a Verona nel luglio 2000 ed infine realizzato il 1° Meeting Internazionale sulla Sindrome di Shwachman, a Verona nell'aprile del 2001.

Queste quattro tappe costituiscono, a mio parere un'imprescindibile ed importantissimo passo avanti nella diagnosi, cura e studio della sindrome tutto ciò è stato possibile grazie all'opera costante ed intelligente dei medici del nostro comitato scientifico e grazie al vostro contributo sia economico sia organizzativo.

Nel 2002 saremo chiamati a sostenere un progetto di ricerca citogenetica elaborato dal Prof. Cesare Danesino e dal Prof. Luigi Pasquali. Personalmente credo molto nelle qualità professionali ed umane dei componenti del Comitato Scientifico e dei due medici che hanno presentato il progetto e pertanto mi sento di chiedervi, ancora una volta, di sostenere l'AISS in questo progetto di ricerca scientifica donando un piccolo contributo.

Ci serve un piccolo gesto per alimentare una grande speranza.

Colgo l'occasione per augurare a voi e le vostre famiglie, un sereno Natale ed un Felice Anno Nuovo

Il Presidente  
Aurelio Lococo



## Buon Natale!

### Sommario

Auguri del Presidente	p.1
Gli aspetti ematologici.....	p.2
...un torneo di calcio	p.4
La dimostrazione .....	p.5
2 <sup>a</sup> Lotteria AISS	p.6
C.D. del 24 /06/01	p.7
Ringraziamenti, .....	p.8

## *Gli aspetti ematologici nella Sindrome di Shwachman*

*A cura del dott. A. Amici e M. Stefanelli - Unità di Pediatria - Ospedale Silvestrini - Perugia*

La **Sindrome di Shwachman-Diamond (SSD)**, classicamente definita come **insufficienza pancreaticata** associata ad **anomalie ematologiche e scheletriche**, è, in realtà, una rara "malattia multiorgano", termine che indica la possibilità di manifestarsi colpendo vari apparati del nostro organismo. Non necessariamente, però, le manifestazioni che ne derivano si manifestano contemporaneamente, né è detto che si rendano palesi in maniera sempre clinicamente rilevante da potersi facilmente riconoscere.

Questi connotati rendono la SSD una patologia, oltre che rara, anche, spesso, difficile da diagnosticare. In aggiunta, va ricordato che il meccanismo che sta alla base di tale patologia genetica non è ancora noto. Siamo, dunque, di fronte ad una "patologia difficile" sia in sede di diagnosi che per ciò che riguarda la conduzione clinica di questi pazienti.

Esistono, tuttavia, anche buone notizie. La principale di esse è che grazie allo sforzo di molti (in primis l' AISS) si è cominciato a considerare i vari aspetti in maniera più unitaria: in altri termini i vari specialisti (sia Ricercatori che Clinici) hanno cominciato ad incontrarsi ed a scambiarsi informazioni con maggiore frequenza e metodo, cosicché alcuni punti appaiono ora più chiari.

Per ciò che riguarda gli **aspetti ematologici** della SSD, ad esempio, si è evidenziato il loro **ruolo centrale** sia per la **diagnosi** che per il **trattamento** dei pazienti.

Vista dal versante ematologico questa Sindrome comporta una disfunzione del midollo osseo, sostanza, questa, contenuta all'interno delle ossa (specialmente quelle piatte) e nella quale si trovano le cellule progenitrici degli elementi figurati che circolano nel sangue. L'alterazione midollare della SSD si manifesta con una diminuzione delle cellule del sangue che può colpire una o più linee cellulari (citopenie).

La più frequente di queste anomalie, presente in pratica nella totalità dei casi, riguarda i globuli bianchi neutrofili (**neutropenia**), cellule deputate alla difesa dell'organismo da parte di aggressioni di agenti estranei. Spesso, oltre che una diminuzione si osserva anche un'alterata funzione, condizioni che predispongono alla patologia infettiva anche grave osservata in questi pazienti. Oggigiorno, grazie all'uso della terapia antibiotica (a pieno dosaggio o come profilassi) e, soprattutto, alla introduzione del Fattore di stimolazione dei neutrofili (in inglese: Granulocyte-Colony Stimulating Factor o **G-CSF**) si è radicalmente modificato il decorso della malattia migliorando la qualità di vita di questi pazienti, riducendone la mortalità per infezioni, il ricorso a frequenti ospedalizzazioni e l'uso di elevate quantità di antibiotici.

Diminuzioni di globuli rossi (cellule deputate al trasporto di ossigeno ai tessuti) e del loro contenuto di emoglobina (**anemia**) e delle piastrine (che intervengono nell'arresto delle emorragie), definita come **piastrinopenia**, si verificano abbastanza spesso in associazione con la neutropenia, ma difficilmente necessitano di misure correttive. E' opportuna, tuttavia, una valutazione anche di questi parametri in quanto sono indice del livello della disfunzione midollare sopra ricordata. Non va, infatti, dimenticato che una parte dei pazienti che dimostrano questo (definito da alcuni) "stress del midollo" possono andare incontro alla cosiddetta **mielodisplasia**, cioè una trasformazione della capacità funzionale delle cellule presenti nel midollo osseo e, in ultima analisi, ad un peggioramento della situazione ematologica. Sebbene più raramente si possono verificare, specialmente se presenti, alcune anomalie dei geni delle cellule del midollo, manifestazioni importanti come le **leucemie acute**.

Una **proposta di comportamento** per seguire questa patologia, in particolare per ciò che

riguarda gli aspetti ematologici, diventa così indispensabile per alcuni fondamentali motivi. Innanzi tutto permette di affrontare **in modo omogeneo** il "follow-up" (regime di controllo periodico) di questi pazienti e, quindi di ottenere dati confrontabili utili a comprendere meglio la storia naturale della patologia. In secondo luogo permette di tenere sotto controllo l'eventuale evoluzione midollare nel modo meno disturbante per i ragazzi affetti, ma comunque attento a non farsi sfuggire modificazioni importanti che necessitano di tempestivi interventi.

Accanto all'uso del G-CSF che, come si diceva, ha cambiato radicalmente la qualità di vita di molti di questi pazienti abbattendo il numero e la gravità delle infezioni, un'altra grande novità terapeutica si sta concretizzando sempre più per quei pazienti che mostrano un'evoluzione delle anomalie ematologiche ad elevato rischio di trasformazione leucemica. Si tratta del **trapianto di midollo osseo (TMO)** o di cellule staminali periferiche, carta che se giocata correttamente può diventare un cardine nel trattamento di una parte di questi pazienti.

In conclusione possiamo affermare che l'ematologo gioca un ruolo chiave nella SDS in sede di:

**diagnosi**, in quanto, studiando correttamente in special modo i casi di neutropenia, contribuisce ad una migliore accuratezza nell'inquadramento di alcuni pazienti che altrimenti potrebbero sfuggire alla diagnosi;

**follow-up**, poiché sulla base della situazione ematologica, midollare e clinica-infettivologica può ottimizzare il trattamento con G-CSF oltre che "intercettare" precocemente condizioni a rischio di evoluzione più grave;

**trattamento** delle complicanze ematologiche anche attraverso l'utilizzo del TMO.

Resta però fondamentale ricordare che, nonostante il notevole aumento delle conoscenze intorno alla SDS, siamo ancora lontani dall'averne compreso la complessità e che bisogna lavorare molto, cooperando con tutti gli specialisti, per dare maggiori concretezze ai nostri pazienti. Essi e i loro

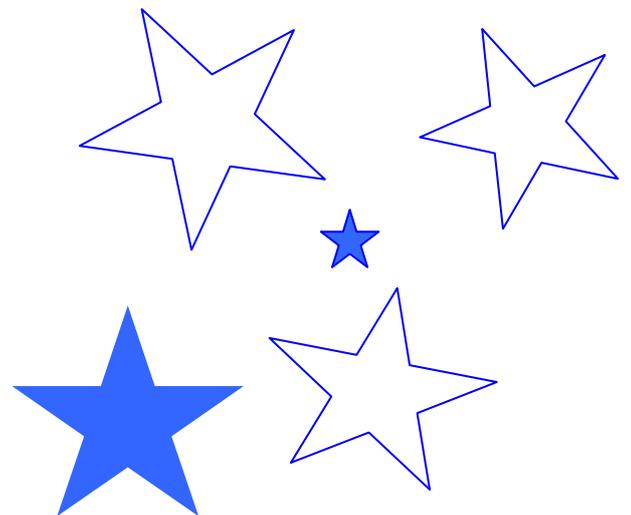
genitori devono sapere che è proprio questo che stiamo facendo.

*Il Comitato Scientifico dell'AISS:*

*Prof. Gianni Mastella (Direttore) - Ospedale Maggiore - P.le Stefani, 1 - 37126 - Verona  
Tel. 0458 072 370 - fax: 0458 072 042  
e-mail: [cfc@linus.univr.it](mailto:cfc@linus.univr.it)*

*Dr. Augusto Amici - Unità di Pediatria - Ospedale Silvestrini - S.Andrea delle Fratte - 06100 Perugia  
Tel. 0755 782 254 - fax: 0755 782 656  
e-mail: [augamici@tin.it](mailto:augamici@tin.it)*

*Dr.ssa Luisella Giglio - Istituto per l'Infanzia "Burlo Garofolo" - Via Istria, 65 34137 Trieste  
Tel. 0403 785 258 - fax: 0403 785 452  
e-mail: [giglio@burlo.trieste.it](mailto:giglio@burlo.trieste.it)*



## A San Donato "Un torneo di calcio per l'AISS"

Durante le riunioni e gli incontri con i membri dell'Associazione emergono spesso delle ottime idee da trasformare se possibile in concrete iniziative al fine di raggiungere gli obiettivi principali che ci prefiggiamo ovvero raccogliere i fondi per finanziare la ricerca e (di uguale importanza) far conoscere al maggior numero di persone l'esistenza della Sindrome di Shwachman e della sua Associazione.

E' per questo motivo che ho appoggiato subito l'idea, peraltro già realizzata, di fondare una squadra di calcio che indossasse delle divise sulle quali compaia la sigla e il logo dell'AISS.

Ho deciso quindi di iscrivere la mia squadra (fondata dai miei amici) ad un campionato vero e proprio che è iniziato a settembre 2001 e terminerà a giugno 2002. Durante tutte le partite sarà mio compito presentare l'AISS alla squadra avversaria consegnando il nostro volantino e, secondo la loro disponibilità, raccogliere del denaro.

Comunque, e lo ripeto, l'importante è farci conoscere.

Nel frattempo nei mesi di giugno e luglio a San Donato si è svolto un torneo di calcio a 7. Ne venni a conoscenza e decisi di rodare la squadra in vista del campionato.

Ci siamo classificati al **1° posto** (incredibile!) vincendo, oltre alla coppa, anche del denaro, raggiungendo così gli obiettivi predetti.

Indossare quella maglia è stata una grande gioia. Rispondere alle persone che mi chiedevano informazioni sulla sigla AISS mi dava un'enorme soddisfazione.

Vorrei ringraziare tutte le persone che hanno dato il loro contributo.

Penso che questo sia un "passo avanti"!

*Ilario - papà di Rebecca*

INSERIRE FOTO SQUADRA DI CALCIO

*UN GRAZIE PARTICOLARE A: CARLO M, ELIA, FABIO, PAOLO, GIUSEPPE, MARIO, LEO, STEFANO, MAURIZIO, CARLO V., SALVATORE, SILVIO, GIANLUCA, ANDREA, BOBO.*

## LA DIMOSTRAZIONE..... SPORTIVA DI UN GRANDE CUORE

Il giorno 9 dicembre '01, nel campo sportivo di Vigardolo (VI), la squadra di calcio del Vicenza Giovanissimi Nazionali, ha voluto incontrare il Presidente dell'AISS - Aurelio Lococo e la piccola Eleonora per consegnarle un prezioso contributo per la nostra associazione.

Il giovane capitano della squadra, Andrea Tecchio, ha invitato Eleonora al centro campo prima del calcio di inizio della partita (vinta per 3 a 0 n.d.r.) e dopo aver illustrato agli spettatori presenti l'Associazione e le sue finalità le ha consegnato le "multe" dei giovanissimi e la mascotte del Vicenza Calcio.

All'ingresso dello stadio, all'interno del bar, sono stati distribuiti volantini e brochure divulgativi sulla Sindrome di Shwachman e sull'AISS. E' stato anche posto il salvadanaio e gli spettatori, anche in questo caso, non hanno mancato di generosità.

L'AISS ha appena intrapreso il lungo e speriamo confortante cammino della ricerca scientifica sulla Sindrome di Shwachman e noi volontari vogliamo ringraziare calorosamente e pubblicamente tutti coloro che ci stanno aiutando in modo così generoso.

FOTO DELLA CONSEGNA DONI A ELEONORA

Un caloroso grazie a Giovanni e Mariella Brotto di Cittadella (PD)

## **2° LOTTERIA AISS**

1. Premio - Decoder unico + antenna satellitare
2. Premio - Televisore a colori 28"
3. Premio - Lettore DVD
4. Premio - Mini hi-fi
5. Premio - Forno a microonde
6. Premio - Videoregistratore hi-fi
7. Premio – Telefonino GSM dual band

**Estrazione 13.01.2002**

*c/o sede legale – via Pioveghetto, 15 – Padova*

**BIGLIETTO L. 2000**

*Per informazioni sulla vendita dei biglietti rivolgersi a:*

*Sede legale - tel. E fax: 049 8736130 – e-mail: aiss@iol.it*

**Siamo partiti con la ricerca scientifica sulla Sindrome di Shwachman  
Aiutaci anche tu:**

**c/c postale: 10025625**

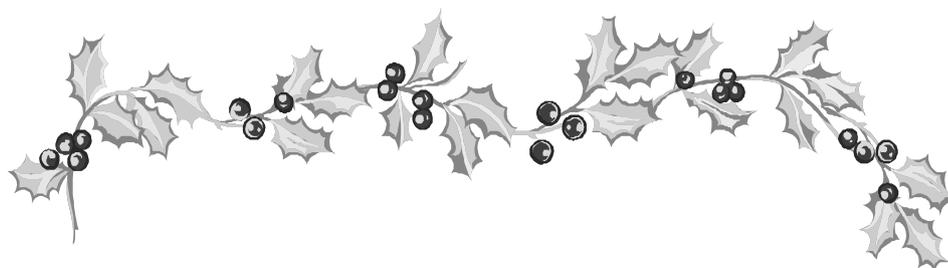
**AISS – Associazione Italiana Sindrome di Shwachman ONLUS  
Via S.Anna, 15/A – 62010 MONTECASSIANO (MC)**

### Consiglio Direttivo del 24/06/01

Si riportano i punti salienti della riunione:

- Viene illustrato il 1° Meeting Internazionale tenutosi a Verona nei giorni 2 e 3 aprile 2001 e si cerca di fare un primo bilancio. Importante appare la costituzione del gruppo della Shwachman Diamond United, al quale afferiranno tutte le associazioni SdS esistenti. Sono in atto già i primi contatti con le varie associazioni.

- Viene presentato dai dott. Danesino e Pasquali del Policlinico di Pavia, un progetto di ricerca sulla Sindrome di Shwachman, il C.D. dopo varie discussioni approva la partecipazione dell'AISS a sostenere parte delle spese. Relativamente all'importo se ne parlerà in seguito dopo aver contattato i medici responsabili.
- Si conferma che anche quest'anno verrà svolta la Lotteria dell' AISS con le stesse modalità dello scorso anno.



### Dove trovi l'AISS:

- SEDE LEGALE - PRESIDENZA  
Aurelio Lococo - Via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova -  
Tel. e fax: 0498 736 130 - e-mail: [aiss@iol.it](mailto:aiss@iol.it)
- VICEPRESIDENTE - SEDE OPERATIVA  
Pasquale Vellusi - Via Selva, 260 - 80038 Castello di Cisterna (NA) -  
Tel. e fax: 0818 033 630
- SEGRETARIO - SEDE OPERATIVA  
Alessandra Spinucci - Via Massaua, 14 - 63100 Ascoli Piceno  
Tel. e fax: 0736 250 756
- TESORIERE - SEDE OPERATIVA  
Paola Paoletti - Via S. Anna, 15/A - 62010 Montecassiano (MC)  
Tel. e fax: 0733 599 046
- SEDE OPERATIVA  
Roberta Tomassoli - Via Tre Ulivi, 29 - 61012 Gradara (PU)  
Tel. e fax: 0541 969 781

## RINGRAZIAMENTI

L'AISS - ringrazia sentitamente e affettuosamente la famiglia che ha generosamente donato un computer all'associazione, facendo sì, in questo modo, di darci la possibilità di continuare il lavoro di informazione e di ricerca.



### AUGURI

Elena F. - 29 dicembre

Valerio G. - 16 gennaio

Marco F. - 31 gennaio

Sara L. - 24 marzo

### SI RICORDA

Che i contributi offerti da privati sono detraibili dalle imposte fino ad un massimo di L.4.000.000, mentre da Enti e Imprese sono detraibili dalle imposte fino al 2% del reddito o fino ad un massimo di L.4.000.000 (L.460/97).

Ringraziamo per l'aiuto e il sostegno:

- Ditta Battage snc – Ascoli Piceno
- Gizeta Calze – Castel Goffredo (MN)
- Unione Sportiva Due Carrare – Padova
- Gruppo Giovanissimi Vicenza

**CI SCUSIAMO PER IL RITARDO DELL'USCITA DI QUESTO NUMERO, PURTROPPO LE COSE DA FARE SONO TANTE E NOI SIAMO IN POCHI... INOLTRE IL VECCHIO COMPUTER SI E' ROTTO E GRAZIE ALLA DONAZIONE DI UNO NUOVO SIAMO NUOVAMENTE OPERATIVI.**

**Grazie e ancora auguri di un Buon Natale e di un Sereno Anno Nuovo**