

AISS Informa

Numero 7

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Ottobre/Dicembre 2002



Cari amici

ci ritroviamo dopo questa pausa estiva sperando che le vacanze siano state piacevoli e rilassanti, ma è ora di rimboccarsi le maniche e tornare al lavoro.

Quest'estate abbiamo avuto una proficua stagione di pesca (di beneficenza), ora però si apre la stagione della caccia; no, non pensate male, lasciamo stare gli animali e lanciamoci alla ricerca del biglietto vincente della "3^a sottoscrizione a premi dell'AISS".

Immaginatevi di riprendere le vacanze da dove le avete interrotte perchéreggetevi forte, il primo premio sarà [un meraviglioso viaggio per due persone nelle spiagge incantate della Tunisia !!!](#)

Quest'anno abbiamo deciso di fare le cose un pochino più in grande ma, ora più che mai, abbiamo bisogno di voi. Lo scorso anno alcuni di voi ci hanno dato una mano a vendere i biglietti e speriamo che quest'anno siate molti di più a collaborare.

Contattate la sede più vicina a voi, prendete un blocchetto e portatelo nei vostri uffici e nei negozi, nel supermercato dove fate la spesa e vendetelo tutto, così facendo aiuterete anche la ricerca genetica perché, dobbiamo sempre ricordarci che, tutte le attività svolte (anche divertendoci), servono al reperimento fondi per la ricerca. Con questo messaggio cogliamo l'occasione di augurarvi una buona lettura e a risentirci con il prossimo numero dove pubblicheremo i numeri dei biglietti estratti e, se ce lo concede, il viso del fortunato vincitore o vincitrice.

Buon Natale e sereno Anno Nuovo e ... buona fortuna!

S o m m a r i o

✓ Cronaca di una bella giornata	p.	2
✓ ... e ancora calcio!	p.	3
✓ Un progetto italiano per...	p.	4
✓ Un lustro fa - 3 ^a Sottoscrizione a premi	p.	6
✓ AISS in Italia e nel mondo	p.	7
✓ Ringraziamenti	p.	8

Cronaca di una bella giornata

Domenica 23 giugno un'allegria comitiva di 81 persone, sfidando la temperatura tropicale, si è data appuntamento al Ristorante "La Diga" di Casale: ridente paesino dell'entroterra piceno, situato nella splendida cornice dei Monti Sibillini.

Lo scopo della riunione era quello di reperire fondi per l'AISS; non ultimo quello di trascorrere insieme un momento conviviale ed anche divulgativo sulle caratteristiche della sindrome stessa.

Quanti hanno partecipato hanno potuto apprezzare la cordialità degli organizzatori, che sono riusciti a dare all'evento un'impronta familiare, metten-

do tutti a proprio agio.

L'abbondanza e la qualità dei cibi serviti hanno messo in luce la disponibilità del ristorante che ha contribuito prestando la sua opera; ed infine come non menzionare la superba parata di dolci di ogni genere preparati dalle associate? Una squisita appendice di una giornata gradevolissima e sicuramente utile.

L'emittente privata RTM ha effettuato le riprese girando immagini tra i tavoli durante il pranzo, poi a ricordo di questo incontro è stata scattata una memorabile foto di gruppo di fronte al ristorante! . . .

La temperatura al momento dello scatto era talmente eleva-

ta che è stata sfiorata una strage! . . .

Considerazioni:

La solidarietà non è solo una parola e non è solo un bel sentimento dell'animo umano (sempre più raro), essa può diventare aiuto concreto ed indispensabile.

Averla sollecitata in questo modo è stata sicuramente un'ottima idea. L'esperienza va ripetuta perché: mangiando, bevendo e conversando amabilmente ognuno di noi ha partecipato con il suo contributo . . .

. . . IL MARE E' FATTO DI TANTE PICCOLE GOCCE.

PAOLA CANTALAMESSA

E poi... vi salutiamo!



... e ancora calcio!



Sappiamo che lo sport unisce e può essere importante anche per tante belle azioni... è il caso di un'altra importante occasione che ci è stata offerta dalla squadra di calcio Arianese, nella persona del **Presidente Lodovico Avanzi** in occasione del derby con il Rovigo.

Il giorno 12 maggio 2002 si è svolta la partita e parte dell'incasso è stato devoluto all'AISS.

Volevamo ringraziare tutti coloro che hanno reso possibile questa iniziativa importante, per noi, sia per il riscontro economico che soprattutto per l'opportunità offerta di farci conoscere sempre di più.

Un grazie particolare va a **Deni Crepaldi**, grazie al quale è stato possibile tale tipo di interessamento.

**LA RICERCA GENETICA SULLA
SINDROME DI SHWACHMAN
E' INIZIATA ANCHE GRAZIE AL TUO AIUTO,
ORA CI SERVE UN ALTRO PICCOLO SFORZO:**

C/C POSTALE: 10025625

***intestato a: AISS – Associazione Italiana Sindrome di
Shwachman – ONLUS***

***Merry
Christmas***



aiss@shwachman.it

UN PROGETTO ITALIANO PER IL MONITORAGGIO EMATOLOGICO DEI PAZIENTI CON SINDROME DI SHWACHMAN

La sindrome di Shwachman annovera, tra le sue molteplici manifestazioni, alcune anomalie ematologiche. Tra queste, la più comune, che interessa la quasi totalità dei pazienti (97% dai dati del registro italiano) è la neutropenia, cioè la scarsità di globuli bianchi cosiddetti “neutrofili”, cellule del sangue deputate ai meccanismi di difesa. Meno frequente (60% dei casi nel Registro italiano) è l'anemia, cioè la scarsità di globuli rossi, cellule deputate principalmente al trasporto dell'ossigeno ai tessuti. Ancor meno frequente (40% dei casi) è la piastrinopenia, cioè un basso numero di piastrine, cellule deputate a proteggere contro le emorragie. In un certo numero di pazienti sono presenti sia neutropenia che anemia e piastrinopenia (condizione detta “pancitopenia”, cioè povertà di tutte le serie cellulari). Mai l'anemia raggiunge livelli di gravità e la piastrinopenia raramente è così importante da favorire emorragie. La neutropenia, associata spesso anche ad un difetto nella mobilità dei globuli bianchi (deficit di “chemiotassi”), può invece avere implicazioni importanti nel favorire le infezioni, specie nelle prime età della vita: particolarmente rischiosi sono i valori di neutropenia che scendono sotto le 500 cellule per millimetro cubo di sangue.

Il problema ematologico nasce a livello di midollo osseo, in cui risiede la matrice delle cel-

lule del sangue ed è il midollo osseo che si presenta in questa sindrome come povero di cellule madri (Shwachman descrisse la sindrome come “insufficienza pancreatica e ipoplasia midollare”). Per di più, in alcuni pazienti vi è tendenza del midollo osseo a degenerare verso una condizione di perdita completa di cellule (“aplasia midollare”) o verso una trasformazione particolare delle cellule chiamata “mielodisplasia”, che può eccezionalmente evolvere in leucemia: la leucemia si è verificata solo nel 4% dei casi inclusi nel registro italiano, in altre casistiche appare più frequente. La predisposizione a queste complicanze può essere evidenziata, tra l'altro, tramite l'analisi dei cromosomi nei globuli bianchi (che possono presentare delle anomalie).

Vi sono terapie specifiche, anche se ancora alquanto discusse: il fattore di crescita granulocitario per la neutropenia, il trapianto di midollo per la leucemia.

Tuttavia, poco si conosce dei meccanismi che stanno alla base delle anomalie ematologiche, che sembrano rappresentare oggi l'aspetto più problematico di questa sindrome. Oggi ancora non sappiamo come si dovrebbe controllare l'evoluzione di tali anomalie, per prevenirle e curarle in tempo utile, non abbiamo ancora un chiaro criterio di prevenzione e trattamento. La ricerca, mentre da

un lato si sta prodigando per identificare il gene responsabile della sindrome, dall'altro si sta ponendo l'obiettivo di conoscere di più per curare meglio le complicanze ematologiche. Su questa problematica si sta elaborando un progetto italiano, mirato a sviluppare un sistema di controllo ematologico per tutti i pazienti affetti da S. di Shwachman, che giovi immediatamente alla salute degli stessi e nel contempo consenta di maturare nuove conoscenze sulla base dei dati ematologici di un largo numero di pazienti.

Con questo intento, il Comitato Scientifico dell' AISS ha riunito a Padova il 24 maggio 2002, presso il Centro di Ematologia Pediatrica (coordinatore il Dr Amici), un gruppo di ematologi pediatri italiani intenzionati a collaborare con l'AISS su un importante progetto ispirato agli obiettivi suaccennati. Di tale progetto forniamo di seguito le linee essenziali.

L'idea è che tutti i pazienti italiani con sindrome di Shwachman accettino di entrare in un programma di controllo sistematico della loro situazione ematologica seguendo il seguente protocollo di massima:

- Alla diagnosi e ogni 12 mesi, o su particolare indicazione clinica, i centri ematologici periferici (quelli che collaborano con i reparti di cura del pazien-

te) fanno un aspirato di sangue midollare (piccola puntura a livello di osso tibiale o sternale) e un prelievo di sangue da vena. Il materiale viene immediatamente spedito al centro coordinatore (Servizio di Ematologia Pediatrica di Padova, dr.ssa Sainati), assieme ad una scheda di raccolta dati e ad un documento di consenso informato redatto dal paziente o da un suo genitore.

- Il Centro di coordinamento provvede ad eseguire subito alcuni esami, tra cui: valutazione cito-morfologica, analisi cito-genetica (esame dei cromosomi) e determinazione dell'emoglobina fetale.

- Parte del materiale della prima raccolta viene inviata ad altri due laboratori, tra cui quello dell'Università di Pavia (progetto di ricerca Danesino-Pasquali finanziato già dall'AISS) per ulteriori speciali accertamenti ematologici e citogenetici: il secondo laboratorio rimane ancora da identificare.

- Il centro di Padova conserverà al congelatore cellule selezionate e possibilmente DNA e RNA estratto dalle stesse per eventuali futuri approfondimenti di ricerca.

- I risultati delle varie indagini verranno raccolti unitariamente

dalla dr.ssa Sainati e da lei comunicati al Centro ematologico periferico di riferimento del singolo paziente, che a sua volta entrerà in contatto per gli opportuni provvedimenti con il Centro di cura o il medico di riferimento del paziente. Copia dei risultati verrà inoltrata alla dr.ssa Giglio per il loro inserimento nel registro nazionale Shwachman.

- Una speciale collaborazione viene offerta a latere del progetto dalla Dr.ssa Fenu, coordinatrice del Gruppo Mielodisplasie della Associazione Italiana di Ematologia Pediatrica, per l'identificazione di possibili casi di S. di Shwachman nell'ambito dei pazienti diagnosticati come affetti da mielodisplasia presso i Centri ematologici pediatrici.

L'organizzazione per realizzare un tale progetto è ancora in fase di allestimento. Nell'incontro di Padova si è affrontato anche il problema del finanziamento del Progetto, con l'idea di chiedere contributi sia all'AISS che alla Fondazione Città della Speranza, che già sostiene il Centro di Ematologia Pediatrica di Padova. Il progetto dovrebbe comunque partire nei primi mesi del 2003, previa adeguata sensibilizzazione dei

medici curanti, dei servizi di riferimento dei pazienti e, ovviamente e soprattutto dei pazienti stessi e dei loro familiari. Un tale progetto richiede tuttavia un forte investimento di buona volontà da parte di tutte le persone coinvolte prima ancora che di risorse economiche. La collaborazione convinta di pazienti e famiglie appare indispensabile per la sua riuscita. Grazie a tale progetto, nel giro di qualche anno si presume di poter maturare criteri ben consolidati per monitorare ragionevolmente e con il minor disagio possibile per il paziente i suoi problemi ematologici e possibilmente acquisire conoscenze per cure tempestive ed efficaci di questi.

Prof. Gianni Mastella

Direttore del Comitato di Consulenza Scientifica AISS



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: gianni.mastella@mail.azosp.vr.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

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

UN LUSTRO FA

La storia di ... AISS

Come passa il tempo quando si è impegnati! Non sembra possibile, eppure sono passati cinque anni da quel fatidico 15 novembre 1997 quando, il nucleo originale di cinque famiglie, si è riunito a Padova e ha dato vita all'Associazione Italiana Sindrome di Shwachman. Da allora ne è passata di acqua sotto i ponti (o meglio, sotto i gazebo, nelle piazze dove eravamo per farci conoscere); le famiglie che collaborano sono aumentate e la Sindrome non è più quella cosa oscura

che nessuno conosceva.

Abbiamo organizzato convegni, giornate nazionali, workshop e il meeting internazionale dello scorso anno a Verona; ora se parliamo della Sindrome con qualche medico non dobbiamo più partire col presentarla perché la conosce già. Abbiamo lavorato con i piccoli numeri, siamo poche persone ed abbiamo pochi soldi, cerchiamo però di fare tante cose. Non abbiamo un personaggio famoso che ci rappresenti e speriamo di averlo al più presto. . . noi però abbiamo l'AISS, anzi noi siamo l'AISS.

Ciao. *Ale*

3^a SOTTOSCRIZIONE A PREMI!!!

1. VIAGGIO PER DUE PERSONE DI UNA SETTIMANA IN TUNISIA
2. TELEVISORE 28 "
3. IMPIANTO HI-FI
4. CELLULARE
5. OROLOGIO DA POLSO
6. CORNICE D'ARGENTO
7. VIDEOREGISTRATORE
8. FORNO ELETTRICO

Un biglietto 1 €

Estrazione 12 gennaio 2003, presso la Sede Legale di Padova

Per informazioni:
Tel. 049/8736130
aiss@shwachman.it

Importante... strepitoso...

E' iniziata la 3^o sottoscrizione a premi con estrazione a **gennaio 2003**
Il primo premio quest'anno e' incredibile

un viaggio per 2 persone in Tunisia

Che te ne pare?
Ti interessano i biglietti?

Rivolgiti ai seguenti nr:

Ascoli Piceno	(0736/250756),
Petriolo	(0733/550465),
Castelgoffredo	(0376/780974),
San Donato Milanese	(02/55603992),
Castello di Cisterna	(081/8033630)
Padova	(049/8736130),
Cappella Maggiore	(0438/930094)

oppure scrivi a:

aiss@shwachman.it

Dove trovare l'AISS:

- ✓ **Padova** - Sede Legale - Aurelio Lococo - Presidente
Via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova - tel. e fax. 049 8736130 - e-mail: aiss@shwachman.it
- ✓ **Castello di Cisterna (NA)** - Pasquale Vellusi - Vicepresidente
Via Selva, 260 - 80038 Castello di Cisterna (NA) - tel. e fax: 081 8033630
- ✓ **Ascoli Piceno** - Alessandra Spinucci - Segretario
Via Massaua, 14 - 63100 Ascoli Piceno - tel. e fax: 0736 250756
- ✓ **Petriolo (MC)** - Paola Paoletti - Tesoriere
Via Regina Margherita, 18 - tel. e fax: 0733 550465
- ✓ **Gradara (PU)** - Roberta Tomassoli - consigliere
Via Tre Ulivi, 29 - 61012 Gradara (PU) - tel. e fax: 0541 969781

Vi presentiamo i nostri nuovi consiglieri:

News News News News News News News News News

Andreetta Teodora - consigliere -

Via Crovera, 25 - 31012 Cappella Maggiore (TV) - tel. 0438 930094

Ilario Fusco - consigliere

Via Dossetti, 3/D - 20037 - San Donato Milanese (MI) - tel. 02 55603992

Liliana Cavazzini - consigliere

Via A. De Gasperi, 23 - 46042 Castel Goffredo (MN) - tel. 0376 780974



IN RETE:

INFO:

aiss@shwachman.it

VISITA IL SITO:

www.shwachman.it

Shwachman nel mondo:

- ✓ **Shwachman Sindrome Support – Australia**
Contact: Deidre Farrar
e-mail: farrar.deirdre@bigpond.com.au
<http://avoca.vicnet.net.au/~ssa>
- ✓ **Shwachman-Diamond Support-UK**
Contact: Kim Wright
e-mail: kimwright@tesco.net
<http://www.shwachman-diamondsupport.org>
- ✓ **Shwachman Sindrome Support - Canada**
Contact: Karen Campbell
e-mail: sdscanada@sympatico.ca
<http://www.shwachman.org>
- ✓ **Shwachman Sindrome – Netherlands**
Contact: Reinder Thiesscheffer
e-mail: info@shwachman.nl
<http://www.shwachman.nl/>
- ✓ **Shwachman-Diamond Sindrome International**
e-mail: 4sskids@shwachman-diamond.org
<http://www.shwachman-diamond.org>



*Marcello e Riccardo, Rebecca, Eleonora e Sara, Daniele e Valerio, Marco e Elena, Andrea e Silvia, Marco e Nicola, Gianluca e Roberta
augurano a tutti voi un Sereno Natale
e un Buon Anno Nuovo*



**SI RINGRAZIA
IL COMITATO DELLA CONTRADA
"LA ROVERA", CHE, IN OCCASIONE
DEL PALIO DELLE CONTRADE DI
CAPPELLA MAGGIORE (TV) HA
DATO UN CONTRIBUTO PER L'AISS.**

**UN GRAZIE PARTICOLARE
AD UNA FAMIGLIA DI PORDENONE
CHE HA CONTRIBUITO IN MANIERA
ESTREMAMENTE GENEROSA.**

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 ad un massimo di € 2065.82 (L.460/97)

Quest'anno gli auguri di Buon Natale e di Buon Anno ve li facciamo un po' in anticipo, ma sempre di cuore come al solito, è stato un altro anno importante per noi, forse quello che dopo tanto tempo ci dà la carica... il fatto che sia iniziata la ricerca genetica, che abbiamo in cantiere tanti altri progetti, ci sprona ad andare sempre più avanti, nonostante siamo sempre in pochi (ma volenterosi) e decisi a non fermarci. Certo le difficoltà ci sono, di tempo, di euro...ma questo non ci spaventa anzi se possibile ci rafforza, perché siamo testardi e perché vogliamo con tutte le nostre forze un futuro migliore per i nostri bambini e per tutti quelli che verranno.

Auguri e grazie, continuate a seguirci, a chiederci, ad aiutarci e cercheremo di fare ancora di più.