

# AISS Informa

Numero 8

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Aprile 2003



Ancora un grande Grazie,

a tutti coloro che ci hanno aiutato a raggiungere l'obiettivo nel distribuire i biglietti della 3° sottoscrizione, siete stati tutti molto generosi e ve ne siamo veramente grati.

Adesso il prossimo obiettivo è quello di collaborare alla riuscita del 2° Meeting Internazionale che si terrà a Toronto in giugno 2003 e quello di iniziare la raccolta dati e aiutare concretamente un altro aspetto della ricerca sulla Sindrome di Shwachman.

Come leggerete all'interno, un gruppo di ematologi pediatri italiani sta definendo le procedure per una raccolta dati, per poter monitorare la situazione ematologica dei nostri bambini. Questo significa un gran dispendio di forze anche economiche e insieme ad altre organizzazioni abbiamo dato il nostro assenso a questa collaborazione che ci sembra molto opportuna e importante.

Daremo anche "una mano" al nuovo intervento che promuoverà il Registro Nazionale della Sindrome di Shwachman: una nuova raccolta dati molto mirata.

E allora vi chiediamo ancora uno SFORZO, aiutateci a farci conoscere, ad avere contributi, e importante per tutti noi.

Vi auguriamo una BUONA PASQUA e a presto!!!

## S o m m a r i o

- |  |       |
|--|-------|
| ✓ Scoperto il gene che causa la SdS .....              | p. 2  |
| ✓ Marcello .....                                       | p. 5  |
| ✓ Ecco i vincitori del 1° sottoscrizione a premi ..... | p. 6  |
| ✓ Monitoraggio Ematologico dei pazienti con SdS .....  | p. 8  |
| ✓ Il Mercatino del 1° e Pulci .....                    | p. 10 |
| ✓ AISS vi aspetta a... ..                              | p. 11 |

# SCOPERTO IL GENE CHE CAUSA LA SINDROME DI SHWACHMAN

*Intervista al Prof. Gianni Mastella, Direttore del Comitato di Consulenza Scientifica dell' AISS*

*Nel dicembre dello scorso anno è finalmente giunta la notizia che forse noi aspettavamo da tanti anni, è stato scoperto il gene della Sindrome! Ma questo che vuol dire? Come potranno beneficiarne i nostri bambini? Per avere le idee più chiare in merito, abbiamo deciso di porre alcune domande al Prof. Gianni Mastella, Direttore del Comitato Scientifico dell'AISS, che gentilmente, come al solito, ci ha fornito un quadro chiaro della situazione. Nel ringraziarlo, vi proponiamo l'intervista.*

## **Professor Mastella, ci può riferire in sintesi in che consiste la scoperta del gene della Sindrome di Shwachman?**

E' comparso nel numero di gennaio 2003 della rivista Nature Genetics un report che descrive i risultati di una ricerca che si stava conducendo da qualche anno presso il laboratorio di genetica molecolare e medica dell'università di Toronto e riguardava la possibile identificazione del gene responsabile della sindrome di Shwachman. Quella ricerca ha avuto buon esito e ha consentito di identificare il gene in causa sul cromosoma n. 7.

Il gene è stato chiamato SBDS ("Shwachman-Bodian-Diamond Syndrome") dal nome dei tre ricercatori che per primi descrissero la sindrome nel 1964. La sindrome si manifesta quando due genitori sono

portatori entrambi di una mutazione (cioè una alterazione rispetto alla norma) in tale gene e trasmettono entrambi al figlio questa mutazione. Le mutazioni in causa sono diverse e sembrano dovute all'inclusione nel gene attivo di pezzi di uno "pseudogene" vicino, del tutto simile al primo ma inattivo (questo processo viene chiamato "conversione"). Queste mutazioni sono state trovate in 141 dei 158 individui con Sindrome di Shwachman che sono stati inclusi nella ricerca. Il gene SBDS costituisce il codice DNA per la produzione di una proteina della cui funzione poco o nulla ancora si sa. Quando il gene è mutato viene prodotta una proteina troncata, che quindi non può funzionare, lasciando spazio alle complesse anomalie di questa sindrome, che si estrinsecano a livello di organi diversi.

## **Cosa comporta in tempi brevi e cosa comporterà in futuro la scoperta di questo gene?**

Nel breve termine la scoperta del gene SBDS porterà a migliorare la diagnosi, specialmente nei casi dubbi, poiché diverranno disponibili alcuni test genetici, e si potrà conoscere se mutazioni diverse siano associate a caratteristiche diverse della sindrome. La disponibilità di test genetici permetterà anche la diagnosi dello stato di portatore.

In tempi più lunghi si potrà svi-

luppare una migliore conoscenza di questo gene, come esso agisce e come le sue alterazioni portino in definitiva alla sindrome in questione. Agli sviluppi futuri della ricerca è affidato il compito di conoscere di più sulla proteina prodotta dal gene e sulle conseguenze della sua mancanza, cioè sui meccanismi che portano al quadro clinico che conosciamo, e possibilmente ad individuare terapie che agiscano alla base del difetto.

## **Si potranno individuare i portatori sani? Si pensa di prevedere tra quanto tempo?**

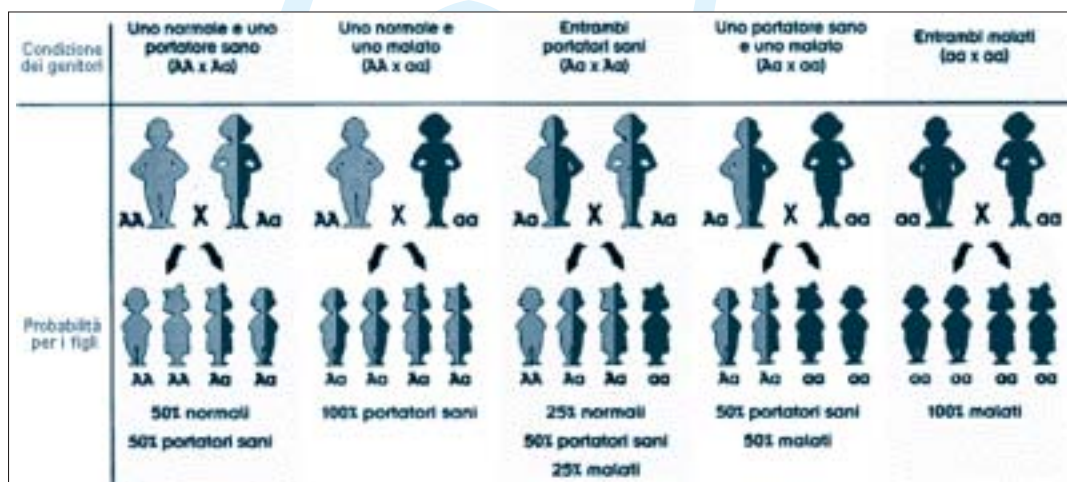
Certamente questa scoperta consentirà di mettere a punto un test sicuro e affidabile per poter identificare i portatori sani del gene mutato. Al momento sembra che il test genetico sia possibile solo presso il laboratorio che ha sviluppato la ricerca di cui abbiamo parlato. Ma certamente si sta già lavorando per ottenere un test per la routine clinica che, per essere tale, deve passare al vaglio di parecchi processi che ne assicurino la qualità e quindi la capacità di non sbagliare ma anche la fattibilità nei vari laboratori di genetica molecolare. Io penso che questo sarà possibile nel giro di 1 anno. In Italia già ci stiamo attivando per questo in collaborazione con il laboratorio di Toronto.

Un portatore sano può trasmettere la malattia?

La malattia si verifica quando due portatori sani trasmettono entrambi al figlio il gene mutato di cui sono portatori. Ricordo che i geni sono sempre presenti in coppia (uno trasmesso dal padre e l'altro dalla madre) e che un portatore sano ha un gene normale e l'altro mutato. Da una coppia di portatori sani si ha la probabilità del

25% che nascano figli malati (quando essi ricevono da entrambi i genitori il gene mutato), del 50% che nascano figli portatori sani (quando ricevono da un solo genitore il gene mutato) e del 25% che nascono figli sani non portatori (quando ricevono da entrambi i genitori il gene normale), secondo il classico schema di probabilità delle malattie genetiche a trasmissione cosiddetta

“autosomica recessiva” (quelle malattie cioè non legate ai cromosomi sessuali che per manifestarsi richiedono una doppia carica di gene). Un portatore sano quindi non può trasmettere malattia se non si combina con un partner che sia pure portatore, ma egli può comunque generare un figlio portatore. Si veda in proposito la figura che segue.



La figura illustra le modalità di trasmissione genetica nel caso di malattie genetiche “autosomiche recessive”. Poiché ogni persona porta una coppia del gene deputato a conferire all'organismo un particolare carattere, nello schema della figura è colorato in rosso il gene difettoso (mutato) ed in azzurro quello normale. A indica il gene normale, a indica il gene difettoso. AA = omozigote sano; Aa = eterozigote (portatore) sano; aa = omozigote malato (doppia carica di gene alterato).. A seconda della composizione delle coppie di genitori si avranno quattro diverse possibilità di generare figli sani o portatori o malati.

### I nostri figli usufruiranno della scoperta?

Se parliamo dei figli malati, i vantaggi per loro deriveranno dagli sviluppi della ricerca, innescati da questa scoperta e mirati a correggere alla radice il difetto in causa. Certamente la conoscenza dei meccanismi che stanno alla base della malattia porterà poco alla volta a migliorare le terapie, comprese quelle di cui disponiamo oggi.

Se parliamo dei figli sani, tra non molto avremo a disposizione, come sopra accennato, un test che permetta loro di sapere se sono portatori e quindi potenzialmente trasmettitori di malattia in caso dovessero incontrare un partner portatore.

### Si potrà intervenire anche con una terapia genica?

La terapia genica delle malattie genetiche è la nostra grande attesa. La terapia genica consiste nel trasferire una copia di gene normale alle cellule malate in modo da far produrre la proteina normale che è deficitaria o alterata in quella particolare malattia e quindi curare le funzioni alterate degli organi interessati.

Nella Sindrome di Shwachman si faranno certamente in futuro dei tentativi di correzione “in vitro” di cellule malate mediante trasferimento di gene normale. Se questi tentativi porteranno a risultati positivi si aprirà la strada a possibili sviluppi di terapia “in vivo” (si

incomincerà da animali da laboratorio, nel caso si possa produrre un animale con sindrome simile a quella conosciuta nell'uomo). Ma credo che questa sarà una strada molto lunga e difficile, anche perché nella Sindrome di Shwachman sono molteplici gli organi interessati e, al momento, la terapia genica è concepita come trattamento di uno specifico organo che sia raggiungibile in carica sufficiente dal gene che intendiamo veicolare. Ma ne sapremo di più su questo tra 2-3 anni, credo.

### Sarà possibile la diagnosi prenatale?

Penso che questa sarà una delle prime applicazioni diagnosti-

che, appena avremo a disposizione un test di diagnosi genetica, preciso ed affidabile. A quel punto si tratterà, come si fa per altre malattie genetiche, di prelevare (mediante “villocentesi”) un frammento di placenta fetale intorno alla decima settimana di gestazione e di procedere quindi al test genetico su DNA estratto dalle cellule del feto. Il test ci dovrebbe quindi dire se il feto è malato (doppio gene mutato) o portatore (un solo gene mutato) o sano non portatore (nessun gene mutato).

**I nostri figli, se incontreran-**

**no una persona sana, potranno generare un figlio malato?** Bisogna distinguere. Se si tratta del figlio malato (in realtà conosciamo ancora poco sulle attitudini riproduttive dei malati SDS), questi avrà il 50% di probabilità ad ogni gravidanza di generare un figlio malato se la persona sana che incontra è portatrice; non avrà alcuna probabilità di generare un figlio malato se il partner è sano e non portatore, ma il 100% dei figli saranno portatori sani. Si ricordi infatti che il malato ha una doppia carica di gene mutato e trasmetterà quindi ai figli sempre un gene mutato. Se

si tratta di figlio sano, la sua probabilità di generare un figlio malato dipenderà dall'essere o meno portatore e dall'incontrare o meno una persona portatrice. Nel caso sia portatore e incontri un altro portatore si avranno le probabilità di malattia già prima indicate per una coppia di portatori (vedere anche la figura riportata sopra).

Bisogna aggiungere che, poiché la SDS è malattia rara, si avrà anche una forte rarità di portatori nella popolazione generale e quindi la probabilità che un nostro figlio incontri un portatore è bassissima.

***LA RICERCA GENETICA SULLA SINDROME DI SHWACHMAN E' INIZIATA ANCHE GRAZIE AL TUO AIUTO, ORA CI SERVE UN ALTRO PICCOLO SFORZO ANCHE PER SOSTENERE LE ATTIVITA' DEL REGISTRO ITALIANO SDS E IL PROGETTO DI MONITORAGGIO EMATOLOGICO DEI PAZIENTI***

**C/C POSTALE: 10025625**

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

### **Shwachman nel mondo:**

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



***Buona Pasqua***

***Happy Easter***

***Joyeuses Pâques***

## LA STORIA DI...

### MARCELLO, 91

Aveva due mesi e mezzo Marcello, quando fu ricoverato all'Ospedale di Macerata per una grave anemia scoperta per caso. Mandato all'Ospedale per dei semplici esami, affidato all'infermiera di turno e, solamente per merito suo, fatto un emocromo, ho scoperto che l'emoglobina era bassissima, ai limiti della sopravvivenza.

E' cominciato così il lungo periodo di esami e ricerche per arrivare alla diagnosi: Sindrome di Shwachman. Sono passati nell'attesa sette lunghi mesi.

I problemi di Marcello sono stati sempre prevalentemente ematologici; si è potuta fare la diagnosi quando sono subentrati altri indizi come l'innalzamento delle transaminasi e da una più attenta osservazione della conformazione della gabbia toracica.

Il test del sudore aveva escluso la fibrosi cistica.

Comunque, dal giorno del primo ricovero, a Marcello venivano praticate regolari trasfusioni di sangue, la cui necessità aveva fatto pensare ad una leucemia

anomala; l'esame del midollo osseo l'aveva però escluso.

Dopo la diagnosi iniziò il trattamento con gli estratti pancreatici e i prodotti dietetici, ma i problemi ematologici rimanevano con la scarsa produzione, da parte del midollo, di globuli bianchi, rossi e piastrine.

A causa di una grave polmonite, fu somministrato, per la prima volta, un farmaco sperimentale: il Fattore di stimolazione dei neutrofili (G - CSF).

Dopo alcuni mesi di trattamento, l'incontro con alcune famiglie coinvolte ed un eminente ematologo mi fecero riflettere sulla superficialità con cui era stato somministrato il farmaco.

Non conoscevo le possibili conseguenze di questo.

Chi l'aveva prescritto, ne era invece a conoscenza? Il G - CSF stimola la produzione di cellule, ma solo sane o anche malate?

Erano stati fatti tutti gli accertamenti possibili per escludere qualsiasi effetto collaterale?



Domande con risposte puntualmente disattese.

Capisco che il farmaco era poco utilizzato ed era ancora in fase sperimentale, ma mio figlio rischiava grosso.

E' anche grazie a questo che oggi viene praticato un esame del midollo per escludere la predisposizione alla leucemia.

Ora, a distanza di sei anni dalla prima somministrazione, è rimasto il problema della neutropenia che viene trattato con il G - CSF ma con consapevolezza da parte dei medici e tranquillità da parte mia.

# 3<sup>a</sup> SOTTOSCRIZIONE A PREMI

Ecco i vincitori:

1. premio :  
**VIAGGIO IN TUNISIA**  
biglietto n. 9826  
Signori **CARLA e ANDREA**  
Castel Goffredo (MN)
2. premio:  
**TELEVISORE 28"**  
biglietto n. 6401  
Signora **ISABELLA INNAMORATI**  
Ascoli Piceno
3. premio:  
**IMPIANTO HI-FI**  
biglietto n. 1213  
Signor **GIOVANNI BROTTTO**  
Cittadella (PD)
4. premio  
**COPPIA OROLOGI**  
biglietto n. 8621  
Signor **MEDINA**  
Milano
5. premio:  
**VIDEOREGISTRATORE**  
biglietto n. 7151  
Signora **PAOLA MENGONI**  
Macerata
6. premio:  
**TELEFONINO CELLULARE**  
biglietto n. 2051  
Signor **MIMI' AVELLA**  
Castello di Cisterna (NA)
7. premio:  
**CORNICI ARGENTO**  
biglietto n. 1693  
Signor **ARMANDO COFINI**  
Forme (AQ)
8. premio:  
**FORNO ELETTRICO**  
biglietto n. 4133  
Signora **LIONELLA ZAROS**  
Vittorio Veneto (TV)



Sig. Medina di Milano



Sig. Armando Cofini di Forme



Andrea e Carla



**Pubblichiamo la seguente lettera arrivata dai fortunati vincitori del primo premio e li ringraziamo vivamente per le belle cose scritte.  
Grazie e Buon Viaggi!!!**

Ciao, sono Andrea il marito della vincitrice del primo premio della lotteria. Nel ringraziarVi per il viaggio vinto, sono anche a congratularmi con voi per lo sforzo che fate sia come genitori che come consiglieri dell'AISS.

Io e mia moglie sin dal primo giorno di vita di Marco siamo sempre stati vicino a lui ed alla sua famiglia, abbiamo assistito ai continui ricoveri ed alla lotta che facevano i genitori per assisterlo ed aiutarlo.

Oggi sono passati quasi 5 anni, il 09 maggio 2003 Marco compirà 5 anni e mi sento di dire che oggi sta bene, frequenta regolarmente la scuola materna e conduce una vita normalissima, di lui colpisce la dolcezza e la bontà, basta stare con lui anche pochi minuti per diventare di buon umore tanta è la sua dolcezza; anche i genitori pur non dimenticando la malattia del figlio si sentono un po' più tranquilli.

Ho saputo da Liliana la mamma di Marco, che finalmente è stato scoperto il gene responsabile della SDS, spero per tutti coloro che sono portatori della malattia e per quelli che lo saranno che da questo momento grazie a questa scoperta, si possa riuscire a curarli ancora meglio di quanto lo si stia già facendo.

Auguro ai vostri bambini ed a voi genitori tanta felicità, non arrendetevi mai a volte quando meno ce lo aspettiamo la vita ci sorride.

Andrea  
Carla

# INFORMAZIONI SUL MONITORAGGIO EMATOLOGICO DEI PAZIENTI CON SINDROME DI SHWACHMAN

A cura del Prof. Gianni Mastella

## Cenni sulla Sindrome di Shwachman.

La sindrome di Shwachman o sindrome di Shwachman-Diamond (o SDS) è una situazione morbosa complessa trasmessa per via genetica. Essa è caratterizzata tipicamente dall'associazione di insufficienza del pancreas (con difetto di digestione-assimilazione dei cibi) con anomalie del sangue e del midollo che lo genera. Vi sono combinate in misura variabile da caso a caso altre anomalie, tra cui: bassa statura, alterazioni ossee di vario tipo (soprattutto displasia metafisaria), infezioni ricorrenti, specialmente importanti nel bambino piccolo. Numerose altre anomalie sono state segnalate in singoli casi. Recentemente è stato scoperto il gene che causa la sindrome quando sono presenti in esso delle alterazioni (mutazioni), che vengono trasmesse al nuovo nato da entrambi i genitori "portatori sani": il gene è localizzato sul cromosoma n. 7. Tuttavia ancora non si conosce il difetto di base né i meccanismi che spiegano questa complessità di anomalie, in apparenza così lontane tra loro.

L'insufficienza pancreatica interessa il 100% dei pazienti ma, con l'avanzare dell'età, alcuni pazienti migliorano e non danno segni manifesti di tale compromissione. Anche le anomalie ematologiche interessano pressoché il 100% dei pazienti ma possono presentare caratteristiche assai variabili da caso a caso e possono anche variare con il tempo. Predomina la neutropenia (povertà di globuli bianchi nella serie dei cosiddetti "granulociti neutrofili", deputati alle difese contro le infezioni); questi globuli bianchi presentano anche un difetto di motilità, che compromette ulteriormente le loro funzioni difensive; frequente è un difetto di piastrine (cellule deputate alla difesa contro l'emorragia), detto "piastrinopenia" o "trombocitopenia"; meno frequente è la scarsità di globuli rossi (anemia). Queste alterazioni hanno la loro origine nel midollo osseo, che in questa sindrome appare complessivamente molto povero (ipoplasia del midollo) e spesso presenta anomalie di funzione e di struttura che possono portare a complicanze importanti.

**Perché è necessario un controllo sistematico e ripetuto nel tempo delle anomalie ematologiche.**

Innanzitutto la funzione di difesa dei globuli bianchi neutrofili contro le infezioni richiede che sia tempestivamente controllato il loro numero nel sangue circolante, al fine di poter prendere tempestivamente provvedimenti terapeutici per prevenire o curare infezioni gravi. Altrettanto dicasi per il numero di piastrine, anche se raramente si ha una piastrinopenia grave che comporti emorragie.

Il midollo osseo rimane però la matrice da controllare rigorosamente, in quanto possono verificarsi evoluzioni sfavorevoli, quali l'aplasia midollare (scomparsa delle cellule midollari progenitrici), alterazioni importanti dello sviluppo delle sue cellule (mielodisplasia), che possono evolvere verso una trasformazione maligna (leucemia mieloide acuta), osservata solo nel 4% dei casi nei pazienti italiani, ma assai più frequentemente in altre casistiche.

Alcuni esami di sangue periferico e di sangue prelevato direttamente dal midollo osseo, eseguiti con rigorosa periodicità (monitoraggio), consentono di tenere prudentemente sotto controllo l'andamento di queste anomalie, di cui ancora poco si conosce.

## Un progetto nazionale di monitoraggio ematologico dei pazienti con SDS

Alcuni esami necessari per il monitoraggio sono semplici e possono essere eseguiti in qualsiasi laboratorio, altri sono più complessi e richiedono tecnologie sofisticate e ben standardizzate (criterio di qualità e di affidabilità), che sono disponibili solo in pochi laboratori in Italia. Per queste ragioni un gruppo di ematologi italiani (dell'Associazione Italiana di Ematologia Pediatrica) assieme ad un gruppo di pediatri dell'Associazione Italiana Sindrome di Shwachman hanno elaborato un progetto di monitoraggio orientato a centralizzare in pochi laboratori i più complessi tra gli esami necessari, onde assicurare il massimo di omogeneità e di affidabilità nei risultati.

Questi sono gli esami indicati:

- *Esame emocromocitometrico su sangue periferico: conteggio globuli bianchi, globuli rossi e piastrine, formula dei globuli bianchi, tasso di emoglobina, dosaggio di emoglobina fetale. Da eseguire ogni 6 mesi presso il laboratorio del*



centro ospedaliero di cura del paziente.

- Esami su sangue midollare, aspirato mediante agopuntura ossea, da praticarsi ogni 12 mesi. Il sangue midollare verrà inviato con mezzo celere, assieme a un campione di sangue periferico, al laboratorio del dipartimento di ematologia pediatrica di Padova, ove verranno subito eseguiti alcuni accertamenti (studio morfologico delle cellule midollari, e analisi dei loro cromosomi). Un campione del sangue midollare verrà inoltre inviato al laboratorio del reparto di ematologia pediatrica di Monza e al laboratorio di citogenetica dell'Università di Pavia per alcuni accertamenti complementari (crescita e sviluppo delle cellule progenitrici del sangue). Solo alla partenza del programma di monitoraggio verrà inviato al laboratorio di Padova anche un campione di sangue di entrambi i genitori del paziente. Per ulteriori possibili accertamenti verranno conservate in azoto liquido, presso il laboratorio di Padova, cellule del midollo e acidi nucleici (DNA e RNA) da esse estratti, nonché il sangue dei genitori. Appena tecnicamente possibile, sarà eseguita presso il laboratorio di Pavia anche l'analisi genetica su DNA del paziente e dei suoi genitori, allo scopo di identificare le specifiche mutazioni in causa.

**Nota.** Si intende che questi esami o parte di essi verranno eseguiti con maggiore frequenza in caso di particolari anomalie che venissero riscontrate o in caso di peggioramento dello stato di salute del paziente, sulla base delle indicazioni che il medico curante concorderà con i consulenti ematologi. I risultati degli esami "centralizzati" verranno tempestivamente comunicati dal Centro coordinatore (laboratorio di ematologia pediatrica di Padova) al medico curante o al reparto ospedaliero di riferimento del paziente che ha inviato i campioni di sangue.

#### **Utilizzo dei risultati del monitoraggio ematologico per sviluppare nuove conoscenze sulle complicanze ematologiche della s. di Shwachman.**

Questo monitoraggio sistematico, nello stesso

tempo che fornirà un servizio prezioso ed indispensabile per la cura dei pazienti, fornirà anche informazioni utili a migliorare le nostre conoscenze sulla natura e sulla evoluzione delle anomalie del sangue e del midollo osseo in questa sindrome, con lo scopo ultimo di perfezionare le possibilità di trattamento, ancor oggi limitate e discusse. Questo è possibile solo con un programma sistematico e rigoroso quale quello ideato in questo progetto.

#### **Necessità e significato di un "consenso informato".**

Un programma come quello enunciato implica una serie di operazioni, che hanno a che fare con il diritto alla riservatezza delle informazioni personali, con la convinzione personale sull'utilità di dette operazioni per la salute dell'interessato, con la fiducia verso l'istituzione cui il paziente e i suoi genitori si sono rivolti e verso i laboratori che collaborano con essa, con la delega ad un laboratorio di conservare materiale biologico personale, con la disponibilità a collaborare anche ad uno sviluppo di ricerca scientifica per la s. di Shwachman e quindi ad accettare che i risultati conseguenti agli accertamenti sopraenunciati, e ad altri che si ritenessero in seguito utili e necessari, possano venir utilizzati in maniera anonima (senza che si conosca cioè la provenienza personale di tali dati) anche a scopo di ricerca.

Per queste ragioni è indispensabile che il paziente o i suoi genitori, nel caso di minorenne, diano il consenso formale a tutte le operazioni indicate nel programma qui esposto, dopo aver letto attentamente le informazioni contenute in un documento scritto, che verrà consegnato dal medico di fiducia dell'ospedale di riferimento, e dopo averle approfonditamente discusse con lo stesso medico, che sarà responsabile dell'invio ai laboratori di cui sopra dei campioni di sangue e di essenziali notizie cliniche.

Il paziente o i suoi genitori, se minorenne, dovranno anche indicare il nome del medico che verrà da essi autorizzato a ricevere dal laboratorio di Padova i risultati degli esami del programma.

#### **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](mailto:gianni.mastella@mail.azosp.vr.it)

Dr. Paolo Zucchetti – Unità di Pediatria – Ospedale Silvestrini – S.Andrea delle Fratte – 06100 Perugia  
Tel. 0755 782 254 – fax: 0755 782 656 - e-mail: [pediatria.silvestrini@ospedale.perugia.it](mailto:pediatria.silvestrini@ospedale.perugia.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)

## "Fiera delle Pulci.....e non solo!!"



**Ilario e Laura**

La "Fiera delle Pulci", che a S. Donato Milanese si svolge l'ultima domenica di ogni mese, richiama l'interesse di molte persone.

L'idea di partecipare ci è venuta quando nel nostro Box non ci stava più niente: Tutta cianfrusaglia!!!!

Ma poi ci siamo detti: Perché non provare???? Potremmo fare qualcosa per l'associazione, far conoscere la "SDS".....

E l'idea si è concretizzata: abbiamo sparso la voce ad amici, parenti e vicini di casa per racimolare oggetti di vario tipo ed alla fine siamo riusciti ad ottenere una "vera bancarella" per il mercatino dell'usato.

Una volta ottenuta l'autorizzazione, il furgone per il trasporto e la piazzola eccoci lì in piazza insieme ad altri mercanti, a vendere tutte quelle cose, alcune molto interessanti ed introvabili.

Ma oltre a questo distribuiamo i volantini dell'associazione, rispondiamo a domande sulla malattia ; qualcuno è interessato, altri no! Ma non importa, va bene così!!!!

Abbiamo partecipato già tre volte e lo faremo finché ci saranno persone che ci offriranno la possibilità per farlo, che ci daranno un aiuto per racimolare cose usate, alle quali vogliamo dire "GRAZIE!!!" per quest'iniziativa!!!!

*Rebecca, Laura e Ilario Fusco*

### AISS... dove?

- ✓ **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 11 Settembre, 6 - 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 - Petriolo (MC) - tel. e fax: 0733 550465
- ✓ **Gradara (PU)** - Roberta Tomassoli - consigliere  
Via Tre Ulivi, 29 - 61012 Gradara (PU) - tel. e fax: 0541 969781
- ✓ **Cappella Maggiore (TV)** - Teodora Andretta - consigliere  
Via Crovera, 25 - 31012 Cappella Maggiore (TV) - tel. 0438 930094
- ✓ **San Donato Milanese (MI)** - Ilario Fusco - consigliere  
Via Rossetti, 3/D - 20037 San Donato Milanese (MI) - tel. 02 55603992
- ✓ **Castel Goffredo (MN)** - Liliana Cavazzini - consigliere  
Via A. De Gasperi, 23 - 46042 Castel Goffredo (MN) - tel. 0376 780974

A  
S  
S  
O  
C  
I  
A  
T  
I  
O  
N  
I  
S  
I  
N  
I  
A  
T  
I  
V  
E

### **santa croce di RECANATI:**

PESCA DI BENEFICENZA IL 1 MAGGIO 2003

contatto: Paola

### **san donato milanese:**

MERCATINO delle pulci - ultima domenica di ogni mese

Contatto: Ilario e Laura

### **ASCOLI PICENO:**

DOMENICA 13 APRILE

Contatto: Alessandra

**AISS Associazione Italiana Sindrome di Shwachman  
Organizza**

**Domenica 13 aprile 2003  
il II pranzo sociale**

Presso il ristorante "la Diga" in località Casale di Comunanza (AP)

**Menù**

**Affettato misto e formaggio**

**Crostini**

**Zuppa di funghi**

**Contessa**

**Tagliatelle funghi e tartufi**

**Arrosto**

**(Agnello, Spiedini, Fiocco, Maiale)**

**Insalata**

**Patatine fritte**

**Dolce**

**Frutta**

**Caffè**

**Vino e bibite**

€ 16,00 a persona - adesione e saldo entro il 06 aprile 2003

*Marcello e Riccardo, Rebecca, Giulia, Eleonora e Sara,  
Daniele e Valerio, Marco e Elena, Andrea e Silvia,  
Marco e Nicola, Gianluca e Roberta  
Augurano a tutti voi una serena Pasqua*



**Nei prossimi numeri  
vi terremo informati  
su tanti argomenti:**

- ✓ **2° Meeting internazionale a Toronto (giugno 2003)**
- ✓ **lavoro del gruppo ematologico**
- ✓ **Registro Sindrome di Shwachman**
- ✓ **ed altro...**

## **IN RETE:**

### **INFO:**

**aiss@shwachman.it**

### **VISITA IL SITO:**

**www.shwachman.it**

**NON POTENDO FARE  
PERSONALMENTE RINGRAZIAMO  
TUTTI COLORO CHE CI HANNO AIUTATO  
NELLA DISTRIBUZIONE DEI BIGLIETTI  
DELLA 3° SOTTOSCRIZIONE A PREMI  
E CHE SONO SEMPRE MOLTO  
PRESENTI ED ATTIVI ANCHE  
NELLE ALTRE NOSTRE ATTIVITA'.**

**Ringraziamo  
Barbara B. di Folignano (AP)  
Per l'aiuto concreto che ci sta dando  
nel reperire il materiale per le pesche.**

*auguri di Buona Pasqua*

## **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)**