

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 27

Iscritta Registro Regionale Organizzazioni Volontariato – Regione Veneto
C.F. 92112250284

Giugno 2012

5 per mille. Finalmente la stabilizzazione.

Arriva la stabilizzazione del 5 per mille. È nella delega fiscale approvata dal Consiglio dei Ministri il 16 aprile 2012. una semplice frase: «Verrà anche razionalizzato e stabilizzato l'istituto del 5 per mille».

Il 5 per mille è nato in via sperimentale nel 2006. La normativa dà la possibilità al contribuente di destinare una quota pari al 5 per mille dell'imposta

Codice Fiscale dell'Aiss
92112250284

sul reddito delle persone fisiche a enti **non profit** che rientrino nelle seguenti categorie:

- organizzazioni di volontariato e non lucrative di utilità sociale (**Onlus**), le associazioni di promozione sociale, le associazioni sportive dilettantistiche e le altre associazioni e/o fondazioni riconosciute al sostegno delle attività sociali svolte dal Comune di residenza.
- della ricerca scientifica e dell'università;

ricerca sanitaria, nonché al finanziamento delle attività che tutelano o promuovono i beni culturali e paesaggistici.

Il 5 per mille è stato subito uno strumento apprezzatissimo dai contribuenti italiani perché permette loro di sostenere delle attività im-

portanti che altrimenti non avrebbero finanziamenti.

Si può desti-

nare la quota del 5 per mille dell'imposta sul reddito delle persone fisiche, firmando in uno dei quattro appositi riquadri che figurano sui modelli di dichiarazione dei redditi; è possibile anche indicare il codice fiscale dello specifico soggetto a cui si vuole attribuire direttamente la quota del 5 per mille.

Elemento fondamentale è che il 5 per mille con costa niente al cittadino.

SOMMARIO

- ▶ Stabilizzazione 5 per millep. 1
- ▶ Caratterizzazione degli eventi molecolari e genetici alla base dell'evoluzione a mielodisplasia e/o leucemia mieloide acuta nei pazienti affetti da SDSp. 2
- ▶ Caratterizzazione fenotipica e funzionale di cellule mesenchimali staminali (MSC) ottenute da pazienti SDSP. 4
- ▶ Giornata Mondiale delle Malattie Rare a Capri.....p. 6
- ▶ VarietAiss ad Ascoli Picenop. 7
- ▶ Malattie Ematologiche, il trapianto di staminali è una valida alternativa a quello di midollo.....P. 8

Caratterizzazione degli eventi molecolari e genetici alla base dell'evoluzione a mielodisplasia e/o leucemia mieloide acuta nei pazienti affetti da Sindrome di Shwachman-Diamond.

Report del primo anno e richiesta di supporto per il secondo anno.

La Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) è una malattia ereditaria caratterizzata da insufficienza midollare che può presentare diversi gradi di citopenia, disfunzione pancreatica, e disostosi metafisaria. Circa un terzo dei pazienti con SDS può evolvere in mielodisplasia e/o leucemia. A tutt'oggi non è ancora noto il meccanismo per cui questi pazienti presentano una maggior predisposizione al cancro.

Tabella1

Patient	Sex	SDS mutation		Chromosomal alteration
UPN1	M	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT;c.258+2T>C	del(20)(q11)
UPN2	M	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	i(7)(q10)
UPN3	M	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	i(7)(q10)
UPN4	F	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	i(7)(q10)
UPN5	F	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	i(7)(q10)
UPN6	M	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	der(7)add(7)
UPN7	M	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	del(20)(q11)
UPN8	M	c.258+2T>C	c.183.184TA>CT	i(7)(q10)
UPN9	M	c.258+2T>C	g.IVSI-71del83bp	del(20)(q11)

Nel primo anno del progetto abbiamo studiato la presenza di nuove lesioni genetiche submicroscopiche che possono partecipare alla fisiopatologia della malattia mediante analisi con SNP array.

Analisi del profilo genomico delle cellule ottenute dal midollo osseo di pazienti SDS

Abbiamo eseguito l'analisi genomica delle variazioni del contenuto genico delle cellule ottenute dal midollo osseo di pazienti che presentavano aberrazioni clonali (7) (q10) o del (20)(q11) in almeno il 50% delle cellule.

Per questo studio sono stati arruolati 9 pazienti con SDS (età media, 13 anni, range 3-32 anni) (Tabella 1). Il midollo osseo ottenuto da individui sani (n = 10) è stato utilizzato come controllo.

E' stata eseguita l'analisi genomica dei **polimorfismi a singolo nucleotide** (definiti in inglese *Single Nucleotide Polymorphism* o **SNP**). Gli SNP sono una variazione del materiale genico a carico di un unico nucleotide, tale per cui l'allele polimorfico risulta presente nella popolazione in una proporzione superiore all'1%. Gli SNP array permettono di determinare la variazione del numero di copie geniche, con risoluzione dell'ordine della Kb, e degli eventi di *Loss of Heterozygosity* (LOH) e *Uniparental Disomy* (UPD). Per il nostro studio è stato utilizzato il "Whole Genome Cytogenetics 2.7M" (Affymetrix) che rappresenta il chip di nuova generazione per analisi citogenetiche. Fornisce la più alta risoluzione, con più di 2.7 milioni di marcatori di variazione del numero di copie (CNV). Tutte le anomalie rilevate nei campioni di pazienti e controlli sono state considerate alterazioni costitutive del numero di copie (CNA). Anomalie rilevate in almeno due pazienti sono state considerate come ricorrenti.

L'analisi di SNP array conferma i risultati di citogenetica: in tutti i pazienti è stata rilevata almeno una aberrazione (Media 14,3, range 4-26). Il numero totale delle lesioni rilevate è stato di 129 (25 amplificazioni, 51 delezioni e 53 LOH). Nell' UPN2 è stata determinata una regione deleta di 10 kb sul cromosoma 1p13.2, che non presenta geni, mentre nell' UPN4 è presente LOH nella stessa regione. E' stata determinata un'amplificazione genica sul cromosoma 3q13.32 che coinvolge il gene IGSF11, in due casi. Questa era l' unica anomalia rilevata nell'UPN6.

COMITATO SCIENTIFICO DELL'AISS

DIRETTORE

Dr. Marco Cipolli

Centro Fibrosi Cistica
Ospedale "Borgo Trento"

- Verona -

Tel. 045 8122293

Fax 045 8122042

mail marco.cipolli@ospedaleuniverona.it

La Perdita del braccio corto del cromosoma 7 e la duplicazione del braccio lungo del cromosoma stesso [iso (7) (q10)] è stata osservata nell' UPN2, UPN4 e UPN5 (anche confermata mediante FISH). E' stata osservata nell' UPN1, così come nell' UPN2, una perdita di 189 kb a livello del cromosoma 15q11.2. Tale regione contiene geni diversi (OR4N4, OR4M2, OR4N3P, LOC727924). Inoltre, nell' UPN1 e nell' UPN9 è presente una perdita di 44 kb a livello del cromosoma 15q25.3. Tale regione non presenta geni. Come previsto, l'alterazione più comune coinvolge il braccio lungo del cromosoma 20 (5 su 9 pazienti). E' stata infine evidenziata la perdita di una regione minima di 12 kb a livello 20q13.2.

Piano sperimentale per il prossimo anno:

Al fine di confermare le nostre osservazioni:

- ▶ Verrà aumentato il numero di pazienti analizzati mediante citogenetica e SNP array
- ▶ Abbiamo già avviato il "next generation high throughput sequencing" delle regioni cromosomiche alterate grazie alla straordinaria possibilità di collaborare con il Prof. Alan Warren, (Cambridge, Inghilterra). Come controllo di cellule di origine non-ematopoietica verranno utilizzate le cellule dell'epitelio buccale ottenute da ogni singolo paziente.

Inoltre, regioni selezionate del genoma saranno isolate mediante frammentazione random del DNA ed ibridazione a microarrays. Geni specifici saranno sequenziati mediante sequenziamento degli ampliconi utilizzando la piattaforma Illumina. I dati ottenuti saranno poi analizzati utilizzando strumenti informatici in fase di sviluppo da parte del gruppo collaborante.

Dopo il sequenziamento, verranno effettuate analisi di FISH con sonde specifiche, PCR e sequenziamento Sanger al fine di confermare nel dettaglio le anomalie osservate. Infine, un test di conferma sarà effettuato mediante analisi di PCR o FISH su una coorte più ampia di pazienti, grazie alla raccolta di casi da parte della AISS.

Ottenibile in 12 mesi.

Monza, 18/04/2012

Giovanni Cazzaniga



I Lions Club di Treviso hanno organizzato una magnifica cena il giorno 23 febbraio e hanno donato all' Aiss € 1.000,00 (mille euro).

Dopo la cena la serata ha visto la presentazione da parte della dr.ssa Zemira Cannioto delle malattie rare in genere e poi nello specifico un'illustrazione dettagliata della sindrome di Shwachman Diamond.

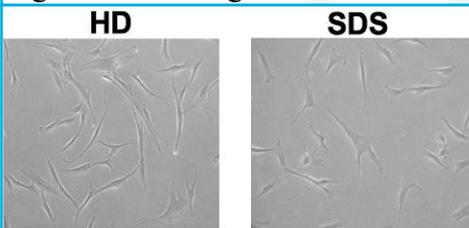
Poi il presidente Aiss, Aurelio Lococo, ha illustrato gli scopi e le attività realizzate dall' AISS e ha parlato della propria esperienza di genitore.

Un caloroso e sentito grazie alla dr.ssa Zemira Cannioto che ha realizzato un intervento pieno di passione e soprattutto caratterizzato da competenza. Un grazie di cuore anche a Claudio (marito della dr.ssa Cannioto) che ha intessuto i rapporti con il Lions Club di Treviso e che di fatto ha permesso la realizzazione di questo evento che si è rivelato molto proficuo per l' AISS sia in termini di contributo economico che di sensibilizzazione.

Caratterizzazione fenotipica e funzionale di cellule mesenchimali staminali (MSC) ottenute da pazienti SDS.

I meccanismi alla base del difetto ematopoietico riscontrato nel midollo osseo nei pazienti SDS non è stato completamente chiarito. Dror e Freedman (Dror et al, Blood, 1999) hanno riportato una disfunzione generalizzata a livello dello stroma midollare nei pazienti SDS, in termini di capacità di produrre cluster di grasso e di sostenere e mantenere l'ematopoiesi. Diversi studi hanno dimostrato che le cellule mesenchimali staminali (MSC) rappresentano gli organizzatori principali per la generazione, il mantenimento e la plasticità della nicchia ematopoietica, mediante la proliferazione e la differenziazione delle cellule staminali e della loro progenie (Blood, Bianco et al, 2011). Le MSC sono in grado di generare diverse cellule stromali tra cui gli adipociti, i pre-osteoblasti, i condrociti e gli osteoblasti. Il microambiente ematopoietico controlla la formazione di cellule del sangue attraverso la produzione e la secrezione di citochine e molecole della matrice extracellulare. A nostra conoscenza nessuno studio ha esaminato le proprietà funzionali delle MSC ottenute da pazienti affetti da SDS.

Figura 1: Morfologia delle SDS-MSC



In questo studio abbiamo analizzato le proprietà fenotipiche e funzionali delle SDS-MSC e abbiamo studiato i loro possibili difetti nel sostenere l'ematopoiesi (manoscritto in preparazione).

Risultati. Le MSC sono state ottenute dal midollo osseo di 27 pazienti con SDS e sono state inizialmente caratterizzate per la loro capacità di esprimere antigeni specifici, di proliferare, di differenziare verso lineages mesenchimali. La figura 1 mostra

come le SDS-MSCs presentano la classica morfologia simil-fibroblastoide.

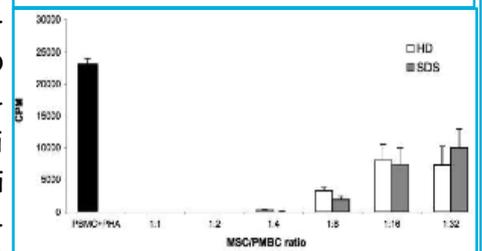
È stata valutata la crescita cellulare delle SDS-MSC mediante determinazione del tempo di raddoppiamento della popolazione (PD) dal passaggio 1 al passaggio 5 di coltura. Il raddoppiamento delle MSC ottenute dai pazienti SDS o dai donatori sani (HD-MSC) risulta paragonabile ad ogni time-point considerato (Students t-test > 0,05). È interessante notare che il tasso di proliferazione si riduce con i passaggi di coltura. In particolare, sono necessari 2 giorni per raddoppiare il PD sia delle SDS-MSC che delle HD-MSC al P1; mentre il tempo aumenta al P5: $4,3 \pm 1,4$ giorni per le SDS-MSC e $3,7 \pm 0,9$ giorni per le HD-MSC.

L'analisi citofluorimetrica mostra come le SDS-MSC, nonché le HD-MSC, non esprimono i marcatori ematopoietici (ad esempio, CD34, CD45 e MHC di classe II), linfoidi (ad esempio, CD19) e mieloidi (ad esempio, CD11b e MHC di classe II) mentre sono positive per i marcatori tipicamente espressi dallo stroma (ad esempio, CD73, CD90 e CD105). Per caratterizzare ulteriormente le SDS-MSC, sono stati eseguiti saggi di differenziazione verso adipocitici, osteoblasti e condrociti, tests raccomandati dalla Società Internazionale per le terapie cellulari (ISCT). La differenziazione in senso osteogenico è stata confermata anche dalla qRT-PCR, al giorno +14 di coltura. L'espressione di geni implicati nel differenziamento osseo ALKP, OCN e OPN è stata osservata sia in SDS- che in HD-MSC. Inoltre, le SDS-MSC sono in grado di differenziarsi in adipociti, come rivelato dalla formazione di goccioline lipidiche colorate con Oil Red O. Analogamente alle HD-MSC, le SDS-MSCs aumentano l'espressione di LEP, LPL e PPAR- γ . Durante l'induzione del differenziamento cartilagineo, avviene un accumulo di proteoglicani solfati a livello della matrice extracellulare evidenziabile mediante safranina. Nessuna differenza è stata osservata nella formazione del tessuto cartilagineo tra SDS-MSC e MSC-HD.

Per valutare le proprietà funzionali delle SDS-MSC, abbiamo analizzato la loro capacità di sopprimere la proliferazione dei linfociti, la loro capacità di mantenere la vitalità delle cellule CD34 + e loro capacità di preservare i neutrofili dall'apoptosi.

L'attività immunoregolatoria delle SDS-MSC è stata indagata mediante interazione con i linfociti attivati con stimoli mitogenici (PHA). Le cellule mononucleate del sangue periferico (PBMC) di donatori sani sono state stimolate con PHA in presenza o assenza di varie concentrazioni di MSC irradiate con raggi gamma. La Figura 2 mostra come le SDS-MSC sono in grado di inibire fortemente la proliferazione dei linfociti in modo dipendente dalla concentrazione di MSC. In particolare, le SDS-MSC inibiscono più del 50% della proliferazione linfocitaria (media, 56%, range 16-66%) ad un rapporto 1:32 (MSC:PBMC). Tale risultato osservato anche in presenza di HD-MSC.

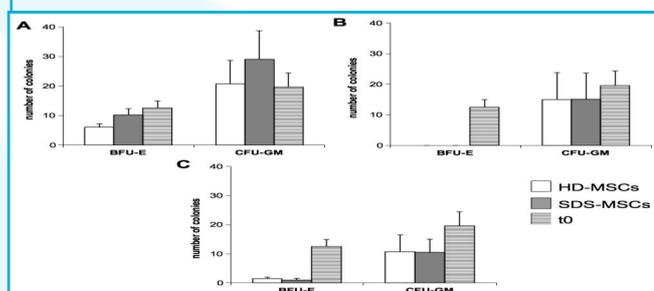
Figura 2: proliferazione linfocitaria in presenza o assenza di SDS-MSC.



I neutrofili sono cellule molto sensibili e, una volta immessi dal midollo osseo nel sangue periferico, hanno una breve emivita. Abbiamo studiato gli effetti delle MSC sulla morte programmata (apoptosi) dei neutrofili. Neutrofili purificati da donatori sani sono stati coltivati in assenza o in presenza di MSC, ottenute sia da pazienti che di controlli, per 72 ore. La maggior parte dei neutrofili muore dopo poche ore in coltura con medium (dati non mostrati). Al contrario, le SDS-MSC sono in grado di supportare la vitalità dei neutrofili nei diversi tempi analizzati. A 24 ore, circa il 13% (in media, 13,2%, range 12,88-13,50%) dei neutrofili è ancora vivo, mentre dopo 72 ore si riscontrano solo neutrofili in necrosi o in apoptosi. Si può quindi concludere come le SDS-MSC sono in grado di sostenere la vitalità dei neutrofili come le HD-MSC. Abbiamo inoltre valutato la capacità delle SDS-MSC di sostenere la vitalità delle cellule staminali CD34 +, mediante un test in vitro. Le cellule CD34+ purificate sono state piastrate su un monostrato di MSC per diversi tempi. Il numero totale di cellule raccolte durante le 3 settimane di co-coltura con SDS- e HD- MSC, erano simili. Come previsto, la percentuale di cellule CD34 + diminuisce durante la co-coltura. In particolare, dopo 21 giorni la sospensione cellulare contiene circa il 20% di cellule CD34 + (dati non mostrati). È importante sottolineare che le SDS-MSC, nonché le HD-MSC, sono in grado di preservare la staminalità delle cellule CD34 +, dopo 3 settimane di co-coltura, in un test di colonie ematopoietiche in metilcellulosa. Nessuna differenza statisticamente significativa si osserva nel numero di BFU-E e CFU-GM tra le due condizioni sperimentali (Figura 3).

Legenda: Le cellule CD34 + sono state seminate ($0,001 \times 10^6$) in pozzetti contenenti metilcellulosa. Le colonie sono state valutate come, BFU-E e CFU-GM utilizzando un microscopio invertito dopo 21 giorni. I dati rappresentano la media di 8 esperimenti eseguiti \pm SE, Students t-test $> 0,05$; BFU-E, erythroid burst-forming unit and CFU-GM, granulocyte-macrophage colony-forming unit. SE, studenti t-test $> 0,05$. Nel complesso questi risultati

Figura 3: Rilevamento del BFU-E e CFU-GM colonie dopo 7 (A), 14 (B) 21 (C) giorni di coltura con MSC.



indicano che le SDS-MSCs agiscono in vitro, proprio come le loro controparti normali. Nonostante il loro ruolo fondamentale svolto nella nicchia ematopoietica, i nostri dati suggeriscono che MSC non sembrano essere responsabili dei difetti ematologici tipici dei pazienti SDS. Ulteriori studi in vivo, che rispecchino l'intera architettura della nicchia ematopoietica, sono necessari per comprendere i possibili difetti delle MSC ottenute dai pazienti SDS.

Giovanna D'Amico

GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE a Capri

Un enorme successo ha riscosso domenica 26 febbraio la **GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE** a Capri. Gli eventi organizzati dalle Associazioni *LamItalia, Aiss, Il Pensatore*, hanno visto un'affluenza di persone davvero inimmaginabile! A cominciare dal mattino, quando, complice un sole caldissimo, le famiglie si sono recate presso il cinema Auditorium per la visione dei cartoni animati Disney ed hanno potuto conoscere i referenti delle tre Associazioni, i quali, hanno fornito loro materiale informativo circa alcune malattie rare.

Il clima era accogliente e la condivisione si è potuta toccare con mano: tanti e tanti lasciava-



fonte: www.caprinews.it

no offerte libere, consapevoli che a giovarne sarebbe stata la ricerca medico-scientifica e, di conseguenza i pazienti malati di queste patologie. In contemporanea, in piazzetta i numerosi volontari fornivano informazioni sulla giornata, distribuivano inviti per le manifestazioni del pomeriggio e raccoglievano i contributi che migliaia di persone di cuore hanno offerto.

Le manifestazioni sono riprese il pomeriggio presso la Chiesa SS.Salvatore: l'esibizione di ginnastica ritmica, diretta da Luana Ruggiero ha registrato il tutto esaurito ed è stato un momento di gioia e condivisione che ha permesso, comunque, di riflettere sul tema fondamentale della giornata; poi, alla



sera, si è assistito ad un'interessante rivisitazione, in dialetto napoletano, del capolavoro "Il Piccolo Principe", un'alternanza di musica, lettura-recitazione e immagini "interattive": protagonista, sul palco, un bambino di 5 anni che, nei panni del Piccolo Principe, accompagnato da una bambina, dipingeva, in diretta, su un fantasioso scenario, le immagini salienti della storia. Le note musicali del maestro Gianpiero Cerrotta accompagnavano i testi letti da Costanza Cerrotta e recitati da Cristina Ricci. Anche per questa rappresentazione il calore degli ospiti si è fatto sentire ed in un clima fortissimo di condivisione il messaggio della giornata è passato a gran voce: **NON LASCIARE SOLE LE MALATTIE RARE ...** così come recitava lo slogan della locandina.

I referenti delle Associazioni organizzatrici della giornata, commossi, desiderano ringraziare innanzitutto la popolazione caprese che, con la sua vicinanza, ha fatto sentire loro che anche nelle difficoltà ci si può sentire uniti e compresi. Inoltre, doverosi ringraziamenti vanno al Comune di Capri, in particolar modo al signor Marino Lembo, al Parroco Don Carmine del Gaudio, a Luciano Garofano, a Pierluigi Anastasio per il Cinema Auditorium, a Luana Ruggiero ed alla ASD Sirenide, a Marco Milano e Fabio Stravato, al signor prof. Costanzo Catuogno, al giornalista Giuseppe Catuogno, al Bar Alberto per aver offerto un piccolo buffet, al gruppo di signore della scuola di Tiberio per aver gentilmente offerto il materiale per la vendita di beneficenza, alla signora Cristina Ricci per la recitazione e a tutti coloro - davvero tantissimi - che hanno contribuito con immensa disponibilità e con grande affetto alla riuscita di questa indimenticabile giornata. Grazie di cuore.



VARIETAISS

La data è quella del 14 Aprile, la splendida cornice quella del Teatro Ventidio Basso di Ascoli Piceno gremito in ogni ordine di posto così come lo si vede nei grandi eventi. L'occasione è quella che ormai da oltre un decennio coniuga spettacolo a solidarietà. L'evento è frutto, infatti, di una sinergia partecipata che sottolinea la vicinanza di un'intera comunità alle problematiche della Sindrome di Shwachman.

E quando le luci si abbassano, "Varietaiss" offre al pubblico intervenuto momenti di distrazione che si alternano ad altri di profonda riflessione tendenzialmente proiettati in un percorso di conoscenza prima e di condivisione poi.

Mirabili gli interventi del Presidente Nazionale Aurelio Lococo e del Dott. Marco Cipolli del Centro Fibrosi Cistica di Verona e direttore scientifico dell'Aiss. I due ottimi professionisti che tanto hanno dato e continuano a dare all'AISS hanno voluto sottolineare l'importanza della ricerca nell'ambito di una patologia grave, ma ancora piuttosto rara.

Il presidente Lococo e il dott. Cipolli hanno anche voluto ringraziare in modo particolare l'ottima organizzazione di Alessandra Spinucci V. Presidente Nazionale e vero motore dell'iniziativa che ha voluto estendere l'apprezzamento all'Amministrazione Comunale di Ascoli Piceno sempre sensibile e disponibile a problematiche socio-culturali. Ad affiancare i responsabili dell'AISS, insieme a me, c'era anche il Sindaco di Ascoli Piceno Avv. Guido Castelli.

Entrambi abbiamo sottolineato come la solidarietà, prerogativa delle istituzioni, non possa prescindere dalla conoscenza e dalla passione che in particolare Alessandra Spinucci ha sempre coltivato sul campo.



Avv. Davide Aliberti
Assessore alla Cultura
Comune di Ascoli Piceno



Dr. Marco Cipolli, Alessandra Spinucci,
Aurelio Lococo

Ringraziamo tutti coloro che hanno reso possibile la splendida serata:

- il direttore artistico dello spettacolo **Gabriele Fioravanti**;
- i ragazzi del corso di **Ginnastica Artistica Coreografica di San Giacomo della Marca**;
- i cantanti della **Scuola di Musica Le Arti**;
- gli attori del gruppo AVIS i **Donattori**;
- i presentatori della serata **Rosalba Salvi e Stefano Felice**;
- **Valeria Cespi** della **Tabaccheria del Corso** per aver venduto i biglietti dello spettacolo;
- sentito ed apprezzato l'intervento della dott.ssa **Giovanna Castelli** per l'**ADMO** e **Paolo Angelini** per l'**AVIS** Comunale di Ascoli Piceno che hanno affiancato l'AISS in questa serata.

Alcuni momenti dello spettacolo



Malattie Ematologiche, il trapianto di staminali è una valida alternativa a quello di midollo. (www.osservatoriomalattierare.it)

Ci sono persone affette da malattie ematologiche rare, come Anemia di Fanconi, anemia Diamond-Blackfan, Trombocitopenia amegacariocitica congenita, **Sindrome di Shwachman-Diamond** e molte altre a cui solo con un trapianto allogenico di cellule staminali, cioè da un donatore, riesce a garantire la sopravvivenza o un sensibile miglioramento della vita. Il tipo di trapianto più utilizzato attualmente per queste malattie è quello di midollo osseo ma studi sempre più approfonditi, come quello recentemente pubblicato su *Haematologica*, indicano che una nuova opzione terapeutica può provenire dal trapianto di staminali cordonali, cioè quelle che vengono ricavate dal sangue contenuto nel cordone ombelicale. Allo studio ha lavorato anche il prof. Franco Locatelli, Professore di Pediatria all'Università di Pavia e Direttore del Dipartimento di Emato-Oncologia all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.

"Ci sono patologie rare - spiega il prof. Locatelli - che sono o straordinariamente pericolose per la sopravvivenza del paziente o hanno comunque un impatto molto forte sulla qualità della vita"... "In questo studio abbiamo dimostrato che queste persone, oltre a poter essere trapiantate con il midollo osseo, possono beneficiare anche di un trapianto di staminali del cordone ombelicale. Quando queste provengono da un fratello o una sorella i risultati sono straordinari: oltre il 90 per cento di riuscita. Nello studio, inoltre, abbiamo evidenziato che i trapianti di cellule cordonali da un non donatore consanguineo, quindi prendendo le staminali cordonali da una banca di donatori, possono comunque avere degli ottimi risultati

ma solo se si infondono tante cellule e se si trova una buona compatibilità immunogenetica (cioè relativa al sistema maggiore di istocompatibilità, sistema HLA) tra donatore e ricevente". Nello specifico lo studio a cui ha contribuito il prof. Locatelli è di tipo retrospettivo e si basa su dati riferiti al Registro Eurocord relativi a pazienti con sindromi ereditarie da insufficienza del midollo osseo che erano stati sottoposti a trapianto di sangue del cordone ombelicale.

Per l'esattezza i pazienti erano affetti in 21 casi da anemia Diamond-Blackfan, in 16 casi da Trombocitopenia amegacariocitica congenita, in 8 casi da discheratosi congenita, in due dalla **Sindrome di Shwachman-Diamond**, in altri 16 da neutropenia congenita grave ed uno con una sindrome non classificata. I ricercatori hanno verificato che nei pazienti che avevano ricevuto un trapianto da fratello/sorella il tasso di sopravvivenza a 3 anni era del 95 per cento, un risultato che si può definire ottimo e che è anche migliore di quelli che sono stati riportati con il trapianto di midollo. Invece nel gruppo di pazienti hanno ricevuto trapianti da donatori non correlati, il tasso di sopravvivenza a 3 anni è stato del 61 per cento. Tuttavia questo era più alto in coloro che avevano meno di 5 anni e in coloro che avevano ricevuto una maggiore quantità di cellule.

Questi risultati dimostrano che il trapianto di staminali cordonali può essere un'alternativa validissima al trapianto di midollo. "Questi dati - dice infatti Locatelli - sono di grande rilievo sia per la comunità scientifica che per le famiglie che abbiano un figlio affetto da una di queste malattie; vuol dire che in caso di un'altra gravidanza è sempre indicato raccogliere il sangue del cordone ombelicale del fratellino o della sorellina per poter accedere a un trapianto che promette ottimi risultati. Si chiama '*donazione per uso dedicato*', è prevista dalla legge italiana e non va assolutamente confusa con la conservazione *autologa*, cioè ad uso della persona stessa, che è invece vietata.

"Quello che deve passare - aggiunge Locatelli - è un messaggio a favore della donazione pubblica del cordone e non messaggi fuorvianti di donazione e conservazione autologa che non serve a nulla ma a cui ancora molti ricorrono".

Aiss - Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo

Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA

Tel. e fax: 049/8736130

email: aiss@shwachman.it

casella PEC: aiss@pec.csvpadova.org

Codice Iban: IT 47 T 05035 12102 098570191396



www.shwachman.it