

# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Numero 30

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

Dicembre 2013

## CONVEGNO DI TORONTO

### REPORT SULL'INCONTRO TRA I RAPPRESENTANTI DELLE ASSOCIAZIONI DI FAMIGLIE SDS.

Nei giorni dal 4 al 6 novembre 2013 si è tenuto a Toronto, in Canada, il VII congresso internazionale sulla Sindrome di Shwachman-Diamond.

Nella serata di lunedì 4 ha avuto luogo una riunione tra i rappresentanti delle associazioni di famiglie SDS.

Due gli interventi della serata, seguiti da un'aperta discussione tra i rappresentanti delle famiglie e i clinici presenti.

Il primo degli interventi è stato quello della dr.ssa Elizabeth Kerr, PhD e Neuropsicologa Infantile all'Hospital for Sick Children di Toronto, dove si occupa di una serie di progetti di ricerca tra i quali uno studio comportamentale dei bambini con sindrome di Shwachman-Diamond.

Il suo intervento si è focalizzato sulla "Medical Transition" cioè su quel processo di preparazione, pianificazione e accompagnamento del pa-

ziente SDS da una realtà clinica pediatrica a quella adulta. Obiettivo di questa preparazione è aiutare il bambino ad acquisire conoscenza della propria patologia, auto-gestione nella cura della propria condizione (somministrazione di medicinali, costanza nelle visite, etc.) e promozione della propria salute in ambito adulto. La Dr.ssa Kerr ha riferito che rendere i pazienti consapevoli e attivi nella gestione della propria salute è possibile solo attraverso un processo graduale che comincia con il coinvolgimento del paziente pediatrico e della famiglia, portandoli da uno stato iniziale di dipendenza a uno finale di indipendenza. Diverse fasi possono essere individuate nello sviluppo nel bambino e per ognuna di queste è possibile identificare caratteristiche sulle quali andare ad agire per raggiungere questa indipendenza.

Per esempio nei primi anni dell'infanzia, dai 4 ai 7



Codice Fiscale dell'Aiss  
92112250284

S  
O  
M  
M  
A  
R  
I  
O

- ▶ Convegno di Toronto. Report sull'incontro tra i rappresentanti delle associazioni di famiglie SDS ..... p. 1
- ▶ Gabriele e Paola Giunta ..... p. 3
- ▶ Paola Frigo ..... p. 4
- ▶ "Galline in trasferta" ..... p. 6
- ▶ Pranzo sociale AISS Ascoli Piceno ..... p. 7

il bambino comincia a sviluppare un senso di indipendenza e di fiducia, apprende il significato di "giusto" e impara a seguire delle regole. In questo periodo si può cominciare a coinvolgere personalmente il bambino dandogli informazioni concise sulla propria malattia e sul perché delle frequenti visite mediche, insegnandogli a rispondere a possibili semplici domande riguardanti la SDS.

Nel periodo successivo, dagli 8 ai 12 anni, il bambino ha una maggiore consapevolezza del significato di causa-effetto e ha un aumentato interesse a imparare nozioni relative alla propria esperienza. In questo periodo è possibile incoraggiare il paziente SDS a parlare direttamente con il medico e a capire dosi e tempi in cui prendere le medicine.

Infine dai 12 ai 14 anni di età il bambino è in grado di comprendere l'importanza della propria salute, di progettarsi nel futuro ed è più desideroso di acquisire indipendenza. E' quindi possibile insegnargli a parlare in prima persona della propria malattia anche con ragazzini della sua età e a visualizzare in prospettiva una vita vissuta in convivenza con la sindrome di Shwachman Diamond.

Il secondo intervento è stato presentato da Geraldine Cullen-Dean, infermiera all'Hospital for Sick Children di Toronto, specializzata tra l'altro nel preparare il paziente pediatrico alla transizione al sistema sanitario adulto.

Geraldine ha portato come esempio di Medicina di Transizione un programma in uso all'Hospital for Sick Children chiamato "Good 2 Go". Questo programma si occupa particolarmente degli adolescenti e cerca di affrontare tematiche e difficoltà che sono proprie di questa età. Infatti l'adolescenza è un periodo pieno di sfide per ogni ragazzino, ma per chi è affetto da SDS si presentano ulteriori problematiche.

Per esempio normalmente a questa età i ragazzini possono avere problemi nell'ambito scolastico come completare autonomamente e puntualmente i compiti. I ragazzini con SDS in più possono avere lacune dovute ad assenze scolasti-

che per visite mediche. Inoltre generalmente a questa età i ragazzini cominciano gradualmente a cercare indipendenza dai propri genitori.

I ragazzi con SDS possono incontrare difficoltà in questo a causa di un maggiore senso protettivo da parte dei propri genitori. Altra situazione è il naturale desiderio e paura del ragazzo di essere accettato e di far parte di un gruppo. Il ragazzo con SDS può sentire una ulteriore pressione dovuta a problemi riguardanti la sua statura, all'incapacità di partecipare a determinate attività e alla difficoltà di trovare coetanei con i quali condividere informazioni riguardanti la propria malattia.

Gli adolescenti sono facilmente soggetti a momenti di alti e bassi emotivi. Negli adolescenti con SDS c'è però un rischio generale più alto di fenomeni di depressione e ansia. All'interno di questo programma si cerca quindi di affrontare con il paziente e con i genitori queste tematiche, aiutando il ragazzino a essere gradualmente responsabile per la propria salute, e i genitori a lasciare spazio ai propri figli pur pianificando le future cure sanitarie che gli stessi potranno necessitare.

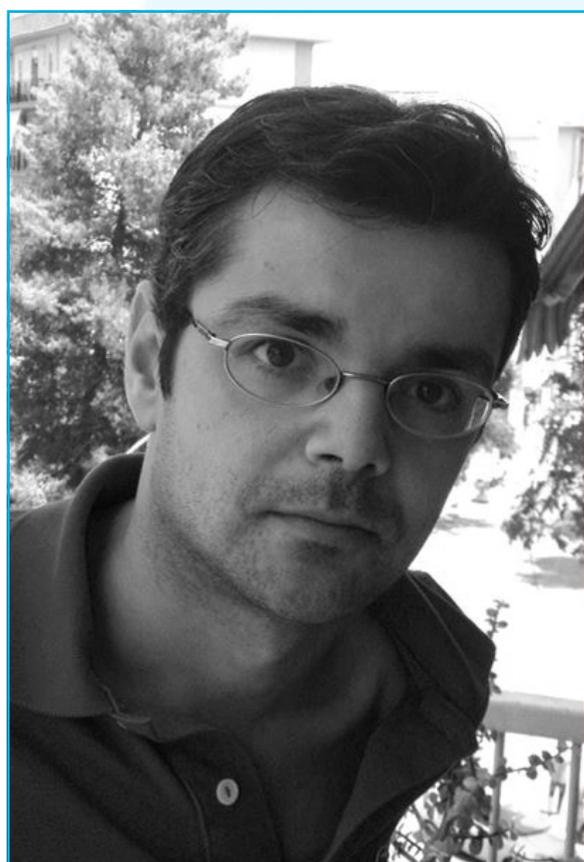
Infine interessanti problematiche sono state poste dai rappresentanti delle associazioni internazionali di SDS. Tra le altre, i genitori hanno sottolineato come sia difficile a volte trattare con i propri figli adolescenti che rifiutano di prendere medicine o di andare per regolari controlli medici. In questo caso una strategia di Medicina Transizionale può aiutare il bambino a diventare un adolescente più indipendente e responsabile per la propria salute. Ma la grande preoccupazione per le famiglie è trovarsi, una volta lasciata la realtà pediatrica, di fronte a medici che possono non essere al corrente della sindrome di Shwachman Diamond e che non hanno il tempo o il desiderio di informarsi e seguire i pazienti nel modo adeguato.

Aurelio Lococo con il prezioso contributo di Alessandra Ruggieri.

# Gabriele e Paola Giunta

“Paola è una donna spontanea, amante delle belle cose, degli animali con un cuore puro e generoso ha occhi grandi, luminosi e uno splendido sorriso in cui i sentimenti (gioia, rabbia, etc...) scorrono come un fiume in piena, non ha mezze misure o è bianco o è nero. Ringrazio DIO per avermela fatta conoscere, perché ho vissuto splendidi momenti con Lei, la sua perdita ha lasciato un profondo vuoto dentro di me, che sto cercando di colmare con la fede, perché voglio avere la speranza di poterla un giorno rivedere nella gloria di DIO.

Tiziano Pilato”



“Il 06/11/2013, dopo una lunga sofferenza

durata 11 mesi abbiamo perso la nostra amatissima Paola, dopo appena 4 settimane il 04/12 è andato in cielo Gabriele. Il nostro dolore di genitori è inenarrabile. Paola, 43 anni e Gabriele 35 erano e lo sono ancora e per sempre nei nostri cuori persone meravigliose, speciali: belli, autentici, coraggiosi, innamorati dalla vita e soprattutto felici. Ringraziamo DIO di averceli dati. Anche se la loro vita è stata breve ha illuminato come una meteora la nostra, lasciando una scia di ricordi bellissimi e tanto dolore.

Tano e Luisa Giunta”

# PAOLA

Sapevamo fin dal 7° mese di gravidanza che Paola avrebbe avuto delle problematiche fisiche presentava, infatti, dei femori più corti rispetto l'età gestazionale.

Alla nascita le è stata fatta la diagnosi clinica di Sindrome di Jeune, per la displasia ossea che presentava (femori e omeri corti, torace a "petto di gallina"), diagnosi poi confermata dalle ulteriori manifestazioni cliniche che emersero nei primi anni di vita quali l'aumento degli enzimi epatici, la fibrosi epatica, l'insufficienza del pancreas esocrino e la neutropenia, che comportarono numerosi ricoveri.

A 3 anni e mezzo Paola manifesta piastrinopenia, non contemplata tra le manifestazioni della sindrome di Jeune. L'oncoematologa propone l'indagine molecolare per una diagnosi differenziale con la Sindrome di Shwachman. L'esito è positivo. Paola effettua negli anni il follow-up ematologico previsto nella SDS presso l'oncoematologia di Padova e controlli clinici presso il centro SDS di Verona.

A 4 anni insorge il diabete tipo 1 insulino – dipendente.

A causa della grave neutropenia a 6 anni Paola manifesta 4 ascessi linfonodali (nel giro di 3 mesi) a livello ascellare e sotto-mandibolare, incisi e drenati chirurgicamente.

A novembre 2010 (all'età di 9 anni) compare un altro ascesso a livello gluteo sempre drenato chirurgicamente e manifestazione di mielodisplasia non rispondente alla terapia stimolante con granulocchine; Paola inizia a fare trasfusioni di piastrine e sangue.

Il prelievo di midollo osseo mostrava mielodisplasia MDS - citopenia refrattaria con cariotipo complesso in evoluzione clonale in 6 cromosomi, pertanto a gennaio 2011 ci è stato proposto il trapianto di midollo osseo da donatore allogenico.

Nel frattempo Paola inizia ad avere crisi emicraniche importanti, poi risolte con farmaco preventivo.

In breve, il trapianto, a causa di problematiche legate al donatore, alla comparsa di infezione influenzale H1N1 e di embolia polmonare, Paola lo ha effettuato un anno dopo con già in atto sintomi di leucemia mieloide.

Il 23 febbraio 2012 il trapianto di midollo. Il 29 marzo la dimissione.

Purtroppo il primo midollo post-trapianto ha mostrato la persistenza di midollo di Paola malato (25%).

Con sospensione dell'immunosoppressore, sembrava che il midollo ricevuto avesse preso l'egemonia eliminando il residuo malato, i valori miglioravano e Paola ha iniziato a stare bene riprendendo la scuola a settembre 2012 (data a cui risale la foto).

Il 28 febbraio 2013 la giornata è iniziata come il solito: la scuola, pallavolo, i compiti ... alla sera però Paola manifesta forti dolori ossei, i valori precipitano in una notte, si ritorna alle trasfusioni, 45% di blasti nel periferico ...

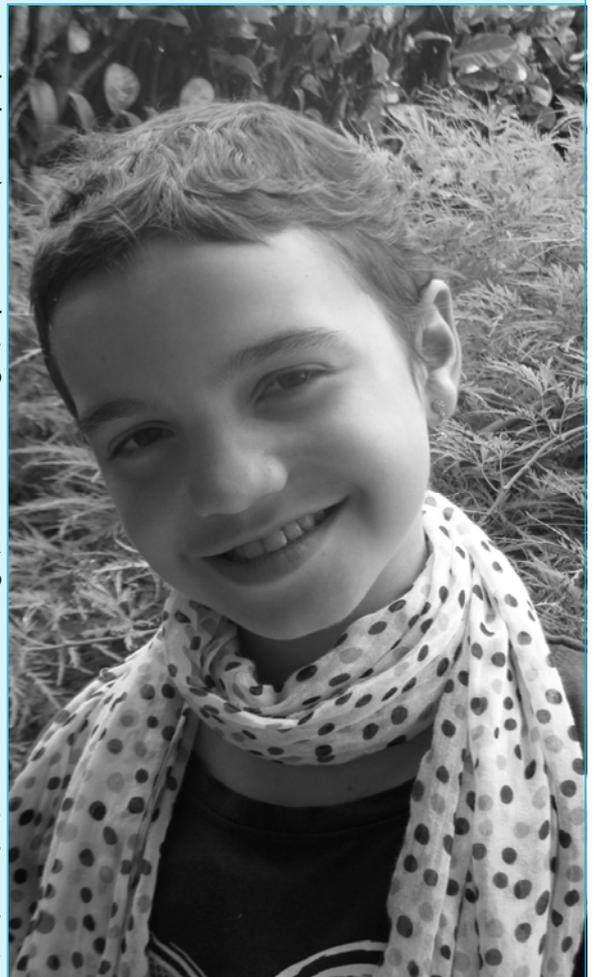
Grazie alla morfina Paola ha vissuto 3 mesi abbastanza sereni, iniziando a fare dei bellissimi disegni da stilista che manifestano tutta la sua creatività e allegria.

Grazie alle cure palliative Paola è rimasta nella sua casa fino alla fine.

Di Paola ci restano i suoi grandi sorrisi e la sua gioia di vivere.

Avevamo sperato molto nel trapianto come un trattamento risolutivo delle problematiche ematologiche di Paola. A noi non è andata bene.

Auguriamo a voi /ai vostri figli di avere storie diverse da quella che è stata la nostra, e che si trovi il modo di curare la sindrome di Shwachman anche attraverso tecniche più efficaci di trapianto di midollo osseo o meglio, di cure che ne prevengano l'evoluzione leucemica.



# alcuni bellissimi disegni fatti da Paola



# Galline In Trasferta

Ebbene sì, le galline (HERMANAS DE PLUMA, anima piumata dei DonAttori del gruppo Avis di Ascoli Piceno) hanno continuato con noi la loro tournèe esibendosi al teatro Don bosco di Macerata lo scorso 28 settembre. Dopo il clamoroso successo riscosso al Kon -Tiki di San Benedetto del Tronto, altro spettacolo realizzato per l'Aiss hanno voluto bissare!!!!

Simpaticamente introdotte da Azzurra Forconi ed Enrico Vissani hanno presentato il loro spettacolo ad un pubblico attento intervenuto un po' per la novità rappresentata da queste 3 "ragazze" quarantenni perennemente in balia degli eventi e dell'amore intervallate da canzoni ed un po' per l'AISS presente nel territorio maceratese fin dall'inizio della nostra storia.

Con l'organizzatrice dell'evento, Paola Paoletti ed il vice presidente Alessandra Spinucci si è parlato dell'associazione, dei progetti di ricerca finanziati, dei convegni ed incontri con i medici che da anni si occupano della sin-

drome di Shwachman, dell'Aiss Informa ed infine del registro nazionale della SdS; insomma, è stato illustrato dove vanno a finire i soldi che ci vengono donati o comunque reperiamo attraverso eventi di questo genere, pesche, pranzi ecc. ecc.....

I ringraziamenti sono doverosi per il Comune di Macerata rappresentato in sala dall'assessore Monteverde, che ha concesso gratuitamente il teatro; per le Galline Maria Chiara Sabbatini, Alessandra Lazzarini e Sabrina Orfei che, con Emilio Iuliani (la sexi voce fuori campo) non hanno chiesto neanche il rimborso spese per la trasferta, per i presentatori, le cassiere e le hostess prestate anche loro in maniera totalmente gratuita.

L'AISS di Macerata vi da appuntamento al prossimo spettacolo che si terrà sempre al Teatro Don Bosco il 9 febbraio 2014 per uno spettacolo dell'Associazione Culturale Palco-

scenico di Macerata dal titolo "Lu guardià de lu Campusantu".

Vi aspettiamo numerosi, passate parola !!!

ASSOCIAZIONE ITALIANA  
SINDROME DI SHWACHMAN

Presenta  
*Hermanas De Pluma ovvero  
Sorelle di Piuma*

**40 La  
Gallina  
Canta**

*Chiacchiere e note canore  
di allieve attempate  
(sulle donne,  
sugli uomini e ...  
sul cappio)*

per prenotazioni  
348-0434506  
338-3762488

**28 settembre 2013 ore 21:00  
SERATA DI BENEFICENZA  
presso Teatro Don Bosco Macerata**

CSV Marche  
Centro Servizi per il volontariato

## Pranzo Sociale Aiss Ascoli Piceno

Dalla montagna al mare!!!!

Abbiamo cambiato la sede del pranzo ma, fortunatamente, il seguito è stato lo stesso.

Dopo diversi giorni di pioggia, il 13 ottobre, giorno dedicato al pranzo, è tornato a splendere il sole per permetterci di godere al meglio la giornata in riva al mare gustando un meraviglioso pranzo a base di pesce.

Nell'intervallo tra le portate, è stata estratta la lotteria con i premi offerti, come sempre, dagli amici quali Marintur Viaggi e Turismo, Genesys Computer, Alimentari Più Gusto e Palestra Phisiko.

La novità quest'anno è stato il primo premio.

La pittrice Patrizia Guidotti, dopo essersi documentata su cosa fosse la Sindrome di Shwachman e su quanti pochi fossero i pazienti, su quanto fosse difficile per noi coinvolgere persone nuove, enti ed istituzioni, ha realizzato un bellissimo dipinto a olio su tela dal titolo "Amarillidi" donandocelo con una bellissima "spiegazione" dedicata a noi. Riportiamo il quadro e la spiegazione nella pagina seguente; purtroppo il nostro notiziario **AISS Informa** è stampato in bicromia e non ci permette di apprezzare pienamente i bellissimi colori del dipinto.



La vincitrice del premio, a destra nella foto insieme ai suoi bimbi e all'artista che ha realizzato il dipinto è una nostra affezionata "cliente" per quanto riguarda il pranzo e



l'acquisto di articoli realizzati dagli amici di Macerata, Lucia e Sibilla e venduti nel nostro "mercato".

Non sappiamo ancora dove avverrà ma tenetevi pronti per la prossima "abbuffata".

Il giorno 3 maggio 2014 si terrà lo spettacolo  
al Teatro Ventidio Basso di Ascoli Piceno.

**ATTENZIONE**

Non sappiamo ancora il titolo ma sarà una celebrazione  
per il 50° anniversario dalla prima diagnosi di Shwachman.

Chi volesse mettere la pubblicità sui manifesti e locandine ci può contattare.

## Le Amarillidi



Questo dipinto è nato da un incontro con un amico di famiglia che ha la passione per i fiori. Nel suo giardino da lui curato si trovano molte specie di fiori nelle diverse stagioni dell'anno. Un pomeriggio ho visitato il suo giardino e sono rimasta folgorata dall'angolo delle amarillidi, ho fatto delle foto, ne ho scelta una e l'ho trasformata in un dipinto. Questo quadro che ho scelto, da proporre in beneficenza per l' AISS Associazione Italiana Sindrome di Shwachman ha un significato simbolico: come questa persona cura con molta passione e dedizione i suoi fiori, così l'associazione AISS si prende cura delle famiglie che hanno bambini colpiti dalla malattia sindrome di Shwachman. Ho deciso di contribuire con il mio dipinto a questo scopo benefico in quanto la mia passione per la pittura è un dono, come mi è stato dato senza privazioni, che possa contribuire con il mio talento a far sorridere questi bambini e le loro famiglie nel progresso dello studio e nella cura della patologia.

Patrizia Guidotti

*L'Aiss può aiutarti a festeggiare i tuoi giorni più belli in modo originale.*

*Possiamo confezionare bomboniere e/o pergamene per comunioni, matrimoni e tutte le occasioni speciali.*



*Contattaci per decidere colori, confezioni e modalità di spedizione.*



*Con il tuo aiuto la ricerca farà un passo avanti verso la conoscenza e la cura della Sindrome di Shwachman.*

Segui l'AISS anche su

**facebook**

**AISS**  
Associazione Italiana  
Sindrome di Shwachman

***l'AISS augura a tutti voi  
un sereno 2014 !!!***

### DIRETTORE COMITATO SCIENTIFICO DELL'AISS

**Dr. Marco Cipolli**

Centro Fibrosi Cistica  
Ospedale "Borgo Trento"  
- Verona -

Tel. 045 8122293

Fax 045 8122042

mail

[marco.cipolli@ospedaleuniverona.it](mailto:marco.cipolli@ospedaleuniverona.it)

Aiss - Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo  
Via Pioveghetto, 15 - 35136 PADOVA  
Tel. 049/8736130 Fax. 049/7960654



email: [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)

casella PEC: [aiss@pec.csvpadova.org](mailto:aiss@pec.csvpadova.org)

Codice Iban: IT47T0503512102098570191396

C/C postale: 10025625 intestato a AISS

Associazione Italiana Sindrome di Shwachman