



# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Numero 36

Iscritta Registro Regionale delle Associazioni di Promozione Sociale – Regione Veneto  
C.F. 92112250284

Dicembre 2021

Continuando quanto fatto negli anni precedenti, nell'anno 2021 l'associazione ha finanziato sei (6) progetti di ricerca scientifica sulla sindrome di Shwachman Diamond con lo scopo di implementare le conoscenze sulla sindrome e portare a unire le predette possibili conoscenze acquisite dai gruppi di ricerca al fine di permettere potenziali ricadute cliniche.

**1. Progetto "Further insights into the role of cellular senescence in Shwachman-Diamond syndrome"** – Responsabile dott. Valentino Bezzerri – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.

Il progetto si propone di investigare il ruolo della senescenza cellulare nella Sindrome di Shwachman Diamond e in particolare di valutare il ruolo di possibili farmaci in grado di influenzare il processo della senescenza nella Sindrome.

**2. Progetto "Prospective study of notch contribution on defective hematopoiesis of patients affected by Shwachman Diamond Syndrome"** – Responsabile dott. Simone Cesaro – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.

Si tratta di un importante studio della pathway Notch e sui livelli di ROS nei progenitori midollari dei pazienti e sull'effetto di farmaci inibitori e agonisti di Notch.

**3. Progetto "Update normative growth charts for italian patients 0-18 years old with Shwachman Diamond Syndrome"** – Responsabili dott.ssa Gloria Tridello e dott. Marco Cipolli – Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.

Il progetto rappresenta il seguito del precedente progetto finanziato dall'associazione e va quindi a completare il preesistente lavoro sulle curve di crescita (ora con dati sino agli 8 anni di età) sfruttando anche le potenzialità del Registro Italiano sulla Sindrome di Shwachman Diamond. Le ricadute cliniche potenziali sono sicuramente significative e potranno essere in grado di fornire uno strumento utile a prevedere l'accrescimento dei pazienti con la sindrome di Shwachman Diamond.

**4. Progetto "Understanding the correlation between inflammation and leukemic evolution in SDS"** – Responsabile dott.ssa Monica Borgatti – Dipartimento di Scienze della Vita e Biotecnologie – Università di Ferrara.

Lo scopo del progetto è lo studio del ruolo del signaling pro-infiammatorio sulla evoluzione leucemica nella Sindrome di Shwachman Diamond. Lo studio può portare a nuove conoscenze sul meccanismo molecolare alla base dell'aumentato rischio di trasformazione leucemica osservato nei pazienti e ha importanti punti di contatto con altri due progetti di ricerca.

**5. Progetto "Genomic studies from whole exome sequencing in patients with Shwachman Diamond Syndrome"** – Responsabile dott.ssa Antonella Minelli – Dipartimento di Medicina Molecolare - Unità di Biologia Generale e Genetica Medica Università degli Studi di Pavia.

Si tratta di un progetto di studio sull'intero esoma (WES) in pazienti con la sindrome di Shwachman Diamond. Il sequenziamento di eIF6 è sicuramente importante e può estendere le conoscenze sui meccanismi molecolari legati all'insorgenza di Mielodisplasie/Leucemia Mieloide Acuta, così come la ricerca di altre mutazioni che possono avere un ruolo sempre nella trasformazione in MDS/AML.

**6. Progetto "The "somatic rescue" associated to SBDS duplication and EIF6 haploinsufficiency in Shwachman-Diamond Syndrome: a molecular and cytogenomic approach to better understand the underlying mechanism"** Responsabile dott. Roberto Valli – Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale - Università dell'Insubria Varese.

Si tratta di un progetto di ricerca teso a dimostrare i meccanismi ipotizzati alla base dell'insorgenza dei cambiamenti citogenetici osservati nella sindrome di Shwachman Diamond, anomalie cromosomiche iso7 e del20, che potrebbero essere protettive per i pazienti. Anche questo progetto prevede una parte importante sullo studio dell'effetto del silencing di eIF6 e l'overespressione della mutazione di splicing 258+2T>C.

Estratto dalla relazione di presentazione dei progetti fatta dal dott. Marco Cipolli – Direttore del Comitato Scientifico dell'Associazione - curato da Aurelio Lococo.

- Progetti di ricerca approvati e finanziati nel 2021 .....	p. 1
- COVID-19 nei pazienti affetti da SDS .....	p. 2
- La storia di Marica .....	p. 4
- Quel sabato pomeriggio ... La storia di Regina e Pasquale .....	p. 6
- Paola .....	p. 7
- Come sostenere l'AISS .....	p. 8

# COVID-19 nei pazienti affetti da Sindrome di Shwachman-Diamond

Nel mese di dicembre del 2019, nella regione cinese di Wuhan, è stato individuato un nuovo tipo di Coronavirus umano, denominato SARS-CoV-2 (coronavirus 2 da sindrome respiratoria acuta grave). Nei mesi successivi l'infezione virale ha assunto rapidamente le dimensioni di una pandemia, colpendo, purtroppo pesantemente, anche la nostra nazione. Ad oggi (3 dicembre 2021), secondo i dati forniti dal Ministero Italiano della Salute, in Italia sono stati riscontrati 5.055.202 casi positivi al virus, con 133.134 decessi (2,6%).

La situazione di estrema urgenza ha indotto la rete internazionale dei ricercatori ad uno sforzo congiunto nel comprendere i meccanismi molecolari che portano all'insorgenza della malattia denominata COVID-19 (*Coronavirus disease 2019*) e allo sviluppo di nuove terapie e vaccini. Per fare un esempio sulla portata incredibile di questo sforzo, basta comparare il numero di pubblicazioni scientifiche presenti nel portale Pubmed (*National Library of Medicine*, Bethesda, USA) riguardanti l'influenza, studiata a livello globale a partire dal 1802 (144.790 lavori scientifici), con le pubblicazioni riguardanti il SARS-CoV-2 a partire dal gennaio 2020 (127.450 lavori in meno di 2 anni!).

Gli studi hanno portato a comprendere che il SARS-CoV-2, attraverso una sua struttura di superficie detta spike (cioè "punta", ndr), lega una proteina di membrana largamente espressa dagli epitelii delle vie respiratorie e dell'intestino per entrare nelle cellule ospiti, denominata ACE2. Una volta entrato nella cellula ospite, il virus inizia un processo infettivo a catena che nel tempo provoca danni all'organo colpito. Nello specifico, quello che può accadere in una percentuale non trascurabile di casi, è l'insorgenza di SARS (sindrome acuta respiratoria severa), associata ad uno stato pro-infiammatorio guidato da particolari proteine solubili, denominate citochine, rilasciate dall'organismo ospite in risposta all'infezione.

Capiti questi meccanismi, si sta cercando di sviluppare nuove terapie prevalentemente mirate a: 1) inibire la replicazione virale, per rallentare la diffusione del virus nell'organismo; 2) bloccare i recettori ACE2 delle cellule umane, per evitare che il virus riconosca i suoi bersagli molecolari; 3) bloccare la proteina Spike virale con specifici anticorpi, per diminuire la probabilità che il virus si attacchi ai recettori cellulari umani; 4) inibire il rilascio di citochine pro-infiammatorie, per diminuire i danni causati dall'infiammazione.

Sebbene non siano ancora state individuate terapie in grado di prevenire con certezza l'insorgenza di SARS, la ricerca scientifica ha portato allo sviluppo in tempi record di vaccini anti SARS-CoV-2. In questo caso, negli ultimi due anni sono stati testati diversi vaccini, tra cui due vaccini a RNA (BioNTech/Pfizer e Moderna) e due vaccini a DNA (AstraZeneca e Johnson & Johnson). Il 23 agosto 2021 il vaccino BioNTech/Pfizer è stato approvato definitivamente per le persone maggiori di 16 anni dalla Food and Drug Administration (FDA), l'ente statunitense che regola i prodotti alimentari e farmaceutici. Ad oggi sono state somministrate ben 7.885.790.810 dosi di vaccino nel mondo, con una campagna vaccinale senza precedenti.



E' stato recentemente pubblicato sul *New England Journal of Medicine* (una delle più importanti riviste di medicina), che entrambi i vaccini BioNTech/Pfizer e AstraZeneca hanno un'efficacia molto alta di protezione da malattia sintomatica COVID-19, sia contro la variante Alfa (il ceppo originale) che contro la Delta (attualmente la più presente nella popolazione).

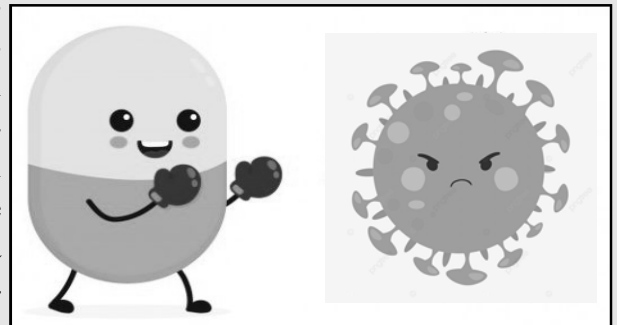
Nell'articolo è riportato che l'efficacia dopo due dosi di vaccino Pfizer è del 94% contro la variante Alfa e del 88% contro la variante Delta, mentre l'efficacia mostrata dal vaccino AstraZeneca è del 75% contro la variante Alfa e del 67% contro la variante Delta <sup>1</sup>.

Entrambi i vaccini, quindi, sono efficaci nel proteggere da COVID-19, indipendentemente dalla variante.

Visti tutti questi importanti progressi, rimane la preoccupazione di capire cosa possa accadere a soggetti definiti “fragili”, quali i pazienti immunocompromessi. In questo senso, la rete di ricercatori italiani, in collaborazione con il Registro Italiano dei pazienti SDS, ha cercato di comprendere cosa stia succedendo ai pazienti con SDS che hanno riscontrato il COVID-19. La maggior parte dei pazienti SDS, infatti, presentano neutropenia, cioè un deficit immunologico che riguarda principalmente la difesa contro le infezioni batteriche (i neutrofili sono i globuli bianchi addetti alla distruzione dei batteri). Tuttavia, la letteratura scientifica attualmente disponibile suggerisce che le neutropenie (cioè tutte quelle condizioni simili alla SDS) non siano associate a disturbi più gravi nel caso di infezione da SARS-CoV-2<sup>2,3</sup>. Semmai i casi di neutrofilia (maggior numero di neutrofili nel sangue) correlano con condizioni più gravi di COVID-19<sup>4,5</sup>. Meyts e colleghi hanno studiato 94 pazienti con difetti genetici causanti deficit immunologico, tra i quali un paziente con sindrome simil-SDS (mutazioni a carico del gene *DNAJC21*), osservando che il contributo dei neutrofili è modesto nei confronti dell’infezione da SARS-CoV-2. Allo stesso modo, altri casi clinici hanno confermato che i pazienti con neutropenia non risentono di sintomi gravi in presenza di COVID-19<sup>2</sup>.

Tuttavia, alcuni studi suggeriscono che la somministrazione di G-CSF (Filgrastim) per stimolare l’emopoiesi mieloide, correla con l’aggravamento del COVID-19<sup>6,7</sup>, ponendo un importante segnale d’allarme sull’utilizzo di questo farmaco in soggetti fragili in caso di positività all’infezione da coronavirus.

Ma qual è la situazione in Italia, relativa ai pazienti con SDS che hanno riscontrato il COVID-19? Ebbene, abbiamo condotto un sondaggio sulle famiglie afferenti al Registro Italiano dei pazienti SDS, contattando 48 pazienti e relativi genitori. L’analisi ha mostrato che solo 3 pazienti sono risultati positivi al COVID-19, finora. Le infezioni sono avvenute durante la seconda ondata pandemica, a partire da settembre 2020. I genitori di uno di questi pazienti sono anch’essi risultati positivi all’infezione. In tutti i casi i sintomi sono stati lievi (febbre, dolori muscolari, rinorrea) o molto lievi, con nessuna conseguenza grave. Questi risultati rafforzano l’ipotesi che in condizioni neutropeniche non vi sia alcuno svantaggio nel contrastare l’infezione da SARS-CoV-2. Un altro dato importante emerso è che la totalità dei pazienti con età maggiore di 13 anni ha ricevuto due dosi di vaccino (Pfizer o Moderna).



#### Bibliografia

1. Lopez Bernal J, Andrews N, Gower C, et al. Effectiveness of Covid-19 Vaccines against the B.1.617.2 (Delta) Variant. *N Engl J Med*. 08 12 2021;385(7):585-594. doi:10.1056/NEJMoa2108891.
2. Meyts I, Buccioli G, Quinti I, et al. Coronavirus disease 2019 in patients with inborn errors of immunity: An international study. *J Allergy Clin Immunol*. Feb 2021;147(2):520-531. doi:10.1016/j.jaci.2020.09.010.
3. Vignesh P, Mondal S, Sudhakar M, et al. SARS-CoV-2 Infection in a Child with Severe Congenital Neutropenia. *J Clin Immunol*. 08 2021;41(6):1165-1168. doi:10.1007/s10875-021-01054-y.
4. Zhang G, Hu C, Luo L, et al. Clinical features and short-term outcomes of 221 patients with COVID-19 in Wuhan, China. *J Clin Virol*. 06 2020;127:104364. doi:10.1016/j.jcv.2020.104364.
5. Glenthøj A, Jakobsen LH, Sengeløv H, et al. SARS-CoV-2 infection among patients with haematological disorders: Severity and one-month outcome in 66 Danish patients in a nationwide cohort study. *Eur J Haematol*. Jan 2021;106(1):72-81. doi:10.1111/ejh.13519.
6. Nawar T, Morjaria S, Kaltsas A, et al. Granulocyte-colony stimulating factor in COVID-19: Is it stimulating more than just the bone marrow? *Am J Hematol*. 08 2020;95(8):E210-E213. doi:10.1002/ajh.25870.
7. Zhang AW, Morjaria S, Kaltsas A, et al. The Effect of Neutropenia and Filgrastim (G-CSF) in Cancer Patients With COVID-19 Infection. *Clin Infect Dis*. Jun 10 2021;doi:10.1093/cid/ciab534.



# LA STORIA DI MARICA

Sono Stefania, vivo a Reggio Emilia, sono moglie di Carmine e madre di due ragazze, Angelica (18 anni) e Marica (16 anni). Vi racconto la nostra storia.

Siamo nel 2005, ho 31 anni, sono incinta di Marica, la mia secondogenita. La gravidanza procede bene, sono al 5° mese. Come di consueto, vado a fare un'ecografia di routine, questa volta il mio ginecologo non c'è, mi visita un sostituto. Durante il controllo, il medico mi dice che la bambina sembra più piccola del previsto e mi chiede se avessi commesso qualche errore nel calcolare i mesi di gravidanza. Non ho dubbi, sono sicura di essere al 5° mese. Decido di raccontare al mio ginecologo della visita, mi tranquillizza, in fondo la bambina sta bene, non c'era da preoccuparsi. Dice che alle volte, nelle gravidanze, capita che il feto cresca poco. Continuo tranquillamente la gravidanza.

Sono già a 2 settimane di ritardo, è il 20 dicembre, nasce Marica.

Subito dopo la nascita, ha un calo fisiologico, più di 500 gr, "è tutto normale" mi dicono. Torniamo a casa, va tutto bene. La bambina mangia, si alimenta con il latte materno.

Passano 2 mesi, a Marica viene la bronchite, il pediatra le prescrive aerosol e antibiotici. È un periodo in cui, in genere, raggiungiamo i nonni in Calabria, chiedo così al pediatra se la bambina possa affrontare un viaggio così lungo. Approva la partenza, anzi aggiunge che l'aria del mare non fa che bene, Marica sarebbe stata sicuramente meglio. Decidiamo tranquillamente di partire, ma qualcosa va storto. La bambina non sta bene, peggiora di giorno in giorno. Insieme alla mia famiglia decidiamo di portarla da un medico in Calabria. Durante la visita il medico mi vede in ansia, parla così con la zia di Marica. La situazione è molto grave, il medico chiede di prestare attenzione durante la notte, di vegliarla e di portarla immediatamente in ospedale se non ci fossero stati miglioramenti. Nel mentre, le prescrive una cura. Come per miracolo, Marica sta bene, reagisce positivamente alla sua cura, si sta riprendendo velocemente. L'incubo sembra passato.

Marica cresce bene, continua a prendere il latte materno. Compie il suo primo anno, così decidiamo di svezzarla e tutto procede bene. Mi viene consigliato di non allattarla più e di iniziare con il latte di mucca. C'è di nuovo qualcosa che non va. Marica inizia a non crescere bene, si ammala spesso, il bilancio della crescita da un peggioramento, scende al terzo percentile. Sono preoccupata, parlo così con il pediatra, continua a tranquillizzarmi. "Delle volte capita che i bambini non crescono" dice, "si sta preoccupando troppo, a volte succede che le mamma abbiano un problema post-parto" continua, mi rimprovera il fatto di essere una mamma troppo ansiosa, forse la colpa è mia.

I mesi passano, nessun miglioramento. Allora penso che forse sia il caso di fare degli esami del san-

## PANETTONI SOLIDALI AISS

Per queste feste natalizie l'AISS ha venduto i panettoni solidali. I panettoni sono stati preparati dalla Pasticceria "F.lli Scimeca" di Caccamo (PA) ([www.pasticceriascimeca.it](http://www.pasticceriascimeca.it)).

Panettone Tradizionale, Panettone al Cioccolato e Panettone al Pistacchio.

Ringraziamo tutti coloro che li hanno acquistati, una parte del ricavato verrà utilizzato per finanziare i nostri progetti di ricerca.







gue, per verificare l'andamento di salute della bambina. Chiedo al pediatra, continua a rassicurarmi, "la bambina sta bene" dice, è solo un mio pensiero, non c'è bisogno di fare gli esami. Mi dice che sono troppo stanca, mi consiglia così di fare passeggiate, di tranquillizzarmi. Tutte queste affermazioni mi disturbano, sento che c'è qualcosa che non va. Decido di cambiare pediatra.

Il secondo medico sembra ascoltarmi un po' di più, mi conferma che la bambina cresce poco. Chiedo di fare degli esami del sangue, anche questo si oppone. Chiedo gentilmente, per l'ennesima volta, di fare ulteriori controlli per stare più tranquilla. Mi ascolta, andiamo a fare gli esami. Ricordo ancora adesso la sensazione che ho provato vedendo quegli esiti. C'erano tante stelline a fianco ai valori, non capivo più nulla, avevo sempre sentito che c'era qualcosa che non andava e quelle stelline sembrava mi dessero conferma. Ero disperata, non sapevo cosa fare, mi misi a piangere.

Chiedo, con urgenza, un appuntamento al medico, ho bisogno di un chiarimento. Continua a tranquillizzarmi, mi dice che i valori di riferimento sono in relazione ad un adulto, tutte quelle stelline non rappresentano un allarme. Non mi fido, prendo gli esiti e mi reco dal mio medico di base. "Signora si vede che c'è qualcosa che non va, non dormite tranquillamente, indagate bene" dice.

I mesi passano, nessun miglioramento, Marica continua a crescere poco. Chiedo al medico di fare qualcosa, di approfondire gli esami. La bambina non sta bene, ha la pancia enorme, espelle feci gialle, mal odoranti e morbide. Ogni volta che termina i pasti, si scarica all'istante e nel pannolino trovo tutti gli alimenti che ingerisce. Continuo a pensare ci sia qualcosa che non va, non cresce, eppure mangia tanto. Il medico continua a tranquillizzarmi, eppure io mamma lo ero già stata con Angelica, le differenze le notavo. Nella mia testa risuonava sempre la stessa frase del mio medico: "non dormire, questa bambina ha bisogno di aiuto, indagate sugli esami".

Decido di cambiare nuovamente pediatra. Marica ha circa 22 mesi. Alla nuova pediatra racconto la sua storia, le faccio vedere gli esami, l'ennesima lotta. Iniziamo con le varie visite, incontriamo prima specialisti a Parma, poi a Reggio Emilia, nuovamente a Parma. Continuiamo con esami, ricoveri, test d'intolleranza, insomma, test di tutti i tipi.

Niente di nuovo. Anche lo specialista di Reggio Emilia non sa più cosa pensare, crede si tratti di una malattia genetica, mi consiglia così uno specialista di Pisa, il dott. Maggiori. Ci rechiamo a Pisa, esami su esami, test su test, estratto pancreatico.

Marica ha 4 anni, finalmente ci arriva la diagnosi: Sindrome Di Shwachman.

Aiuto, panico totale. Mai sentito questo nome. Cosa sarà? Cosa succede? La vita di Marica come sarà? Avevo mille domande in testa e non riuscivo a darmi nessuna risposta, sapevo solo di essere tanto impaurita.

Iniziamo una cura, sono previsti dei controlli annuali. Nel mentre mi collego su internet, cerco e ricerco questa malattia, mi informo, trovo anche un gruppo su Facebook, ci sono famiglie che condividono la sindrome di Shwachman, mi sento meno sola. Mi iscrivo e inizio ad avere informazioni pratiche. Mi parlano del Dott. Cipolli di Verona. Decido di chiedere una consulenza. Sono ormai passati 9 anni da quando siamo in cura da questo dottore.

Marica ora ha 15 anni, sta bene, è cresciuta con tante difficoltà: bronchite, otite, problemi dermatologici. Ad oggi, possiamo dire di aver conosciuto un'altra realtà, ci informiamo costantemente e, alla fine, possiamo dire di ritenerci fortunati.



## QUEL SABATO POMERIGGIO ...

Quel sabato pomeriggio di fine febbraio di quest'anno non lo dimenticherò mai, mi mancava il respiro, non mi uscivano le parole.

Solo pensieri contorti e veloci che cercavano di dare un senso a quei numeri che avevano allarmato la pediatra più ottimista del mondo.

Tornando indietro di qualche mese, il 19 giugno 2020 nasce il nostro primo figlio Pasquale; un parto iniziato male, sola per colpa della pandemia ma con una forza innata che mi ha accompagnata allora e mi accompagna ogni giorno.

Un bimbo piccolino, ha avuto un arresto di crescita in pancia, mi dicono ma sta bene, ed è questa la cosa che mi tranquillizza. Piano piano inizia a crescere, il seno non gli va molto a genio; troppo lavoro da fare per un pigrone come lui! Ma poiché ha una mamma mooolto testarda tra poppate e biberon diventa bello cicciotto con gli occhi azzurri come il mare delle nostre meravigliose terre.

E' il nostro primo Natale in tre e proprio in quei giorni decido di iniziare lo svezzamento. E' un bimbo curioso e presto capisce che gli piace mangiare ... inizia a mangiare davvero tanto e ... fa davvero tanta pupù ! Inizio a pensare che sia davvero troppa e dalla consistenza e dal colore non sono molto tranquilla.

Passano due mesi poi insisto con la pediatra che lo deve visitare perché vedo che qualcosa non va. I miei sospetti pur-

troppo sono fondati. In due mesi ha preso solo 300 gr, troppo pochi per un bimbo di 8 mesi. Allora facciamo le analisi e neanche qualche ora dopo mi chiama il centro dicendomi che erano pronti i risultati e di farli vedere subito da un medico. Aveva i "neutrofili" 150 e le transaminasi altissime, fino a quel momento non sapevo neanche cosa fossero i neutrofili!

Da quel pomeriggio è iniziato tutto. O meglio, è finita una parte della mia vita e di quella di mio marito.

Ho incontrato medici meravigliosi, preparati e disponibili che in neanche un mese hanno raggiunto la diagnosi di SDS.

Piano piano sto imparando tante cose nuove, mi si è aperto un mondo che credevo lontano anni luce da me, e vedo solo negli occhi delle mamme che alcune volte scrivono sui social per aiutare i loro bambini.

Ora sono una di quelle mamme, forse ho gli stessi occhi duri, amareggiati, temprati e qualche volta felici dei piccoli passi.

Per ora è una battaglia, viviamo quasi in totale isolamento ma si va avanti come tanti e siamo grati del sorriso e della gioia che Pasquale ci regala ogni secondo.

Il mio messaggio per voi che mi state leggendo è questo: "Ognuno di noi è diverso e speciale, ognuno ha una missione o un destino nella vita. Ho capito che il futuro per bambini così speciali è incerto ma, in fondo, quale futuro non lo è?"

Regina, mamma di Pasquale, 18 mesi.



## PAOLA

La mia Paola è nata in data 13/07/2001, dapprima considerata affetta clinicamente da S. di Jeune poi, a 4 anni, al seguito del manifestarsi di piastrinopenia la diagnosi genetica è stata di S. di Shwachman. Nei quasi 12 anni di vita ha manifestato distrofia ossea, insufficienza del pancreas esocrino, fibrosi epatica, neutropenia, piastrinopenia, diabete insulino-dipendente e, infine, l'evoluzione in leucemia mieloide. Il trapianto di midollo osseo da donatrice, forse a causa del fatto che abbiamo perso tempo prezioso a causa del rifiuto di un primo donatore, non ha avuto l'esito sperato. Dopo un anno il midollo di Paola era completamente malato, senza possibilità di un secondo trapianto.

Paola è morta nel suo lettino il 21 maggio 2013 dopo 3 mesi di cure palliative.

Lo scorso anno, il 27 novembre anche mio zio, Schiavo Don Luigi, è venuto a mancare. Il COVID si è preso anche lui, come tanti anziani soggiornanti in casa di riposo.

Come sacerdote e zio ha avuto sempre mille attenzioni per la mia piccola Paola. E' stato lui a battezzarla, a prepararla per la comunione (visto che per la sua condizione midollare non poteva frequentare il catechismo) e ad accompagnarla nell'ultimo saluto. Nel suo testamento ha pensato a Paola e a tutti coloro che come Lei soffrono di questa malattia genetica con la speranza che il suo contributo economico possa essere di aiuto affinché nessun bambino/a debba morire a causa di essa e che la ricerca possa garantire una vita comunque in salute.

Auguro a tutti coloro che sono affetti dalla S. di Shwachman e ai loro genitori un Natale pieno di serenità e di speranza nella ricerca medico/scientifica.

La mamma di Frigo Paola. Brendola - Vicenza [www.paolafr.it](http://www.paolafr.it)

### Il Consiglio Direttivo AISS

**Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo**

Via Pioveghetto, 15 - 35136 - Padova Tel: 049 6893168

email: [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it) - pec: [aiss@pec.csvpadova.org](mailto:aiss@pec.csvpadova.org)



**Vice Presidente - Barbara Ottaviani** - Macerata - email: [25babi72@gmail.com](mailto:25babi72@gmail.com)

**Segretario - Igor Fanton** - Vigonza (PD) - email: [igorfanton@libero.it](mailto:igorfanton@libero.it)

**Tesoriere - Daniela Sbaffi** - Cattolica (RN) - email: [sbaffi\\_d@tiscali.it](mailto:sbaffi_d@tiscali.it)

**Consigliere - Maria Cristina D'Ambrosi** - Fermo - email: [mcridam@libero.it](mailto:mcridam@libero.it)

**Consigliere - Stefano Anzuinelli** - Macerata - email: [anzuinellistefano@libero.it](mailto:anzuinellistefano@libero.it)

### IL COMITATO SCIENTIFICO DELL'AISS

**Direttore Dott. Marco Cipolli**

Direttore U.O.C. Fibrosi Cistica - AOUI Ospedale Civile Maggiore — Verona

e-mail: [marco.cipolli@aovr.veneto.it](mailto:marco.cipolli@aovr.veneto.it)



Componenti

- **Dr. Valentino Bezzeri** — U.O.C. Fibrosi Cistica AOUI Ospedale Civile Maggiore Verona.  
Email: [valentino.bezzeri@univr.it](mailto:valentino.bezzeri@univr.it)

- **Dr. Simone Cesaro** Direttore U.O.C. Oncoematologia Pediatrica - AOUI  
Ospedale Civile Maggiore — Verona email: [simone.cesaro@aovr.veneto.it](mailto:simone.cesaro@aovr.veneto.it)

- **Prof. Cesare Danesino** — Pavia email: [cesare.danesino@unipv.it](mailto:cesare.danesino@unipv.it)

- **Dr.ssa Sandra Perobelli** Psicologa - Verona — email: [sperobelli@yahoo.com](mailto:sperobelli@yahoo.com)

- **Dr. Roberto Valli, Ph.D** Dipartimento di Medicina e Chirurgia - Centro di Medicina Genomica  
Università degli Studi dell'Insubria — Varese email: [roberto.valli@uninsubria.it](mailto:roberto.valli@uninsubria.it)

# Come sostenere l'AISS



5 x 1000

Codice Fiscale  
92112250284

donazioni

Alla posta: Bollettino di C/C postale: 10025625

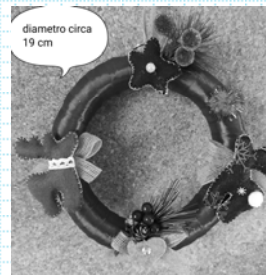
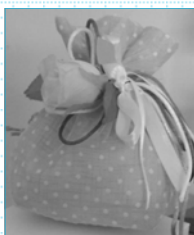
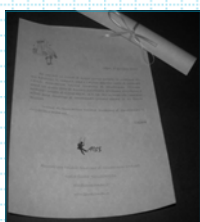
Intestato a: AISS Associazione Italiana  
Sindrome di Shwachman

Oppure in banca

Codice Iban Banca Intesa Sanpaolo: IT58I0306912169100000000248

Codice Iban Conto Corrente Postale: IT64S0760113400000010025625

*L'Aiss può aiutarti a festeggiare i tuoi giorni più belli in modo originale.  
Possiamo confezionare bomboniere, pergamene, centrotavola, e tanti oggetti  
fatti a mano per comunioni, matrimoni, da regalare o per arredare la tua casa.  
Con il tuo aiuto la ricerca farà un passo avanti verso la conoscenza e la cura  
della Sindrome di Shwachman.*



Segui l'Aiss su **facebook** e su **Instagram**