

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 21

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

Giugno 2009

6 Aprile 2009 ore 03:33. La zona de L'Aquila in Abruzzo viene colpita da un tremendo terremoto di magnitudo 6.3 che provoca 298 vittime, più di 1000 feriti e 60.000 sfollati.

Il paese simbolo di questa tragedia è Onna, un borgo di circa 300 anime, il cui centro storico è completamente raso al suolo con un triste bilancio di 39 morti. La situazione è davvero drammatica; in ogni paese è allestita una tendopoli per accogliere le persone che sono rimaste senza casa.

Nei giorni successivi si è avuta una gara di solidarietà che ha coinvolto tutta l'Italia e anche paesi esteri, per fornire aiuto per affrontare l'emergenza. Anche l'Aiss ha voluto dare il proprio contributo, fedele al nostro motto, "UN PICCOLO GESTO PER COLTIVARE UNA GRANDE SPERANZA".

Il 19 aprile c'è stato il consueto pranzo annuale dell'Aiss presso il ristorante "La Diga" a Casale di Comunanza (AP). Hanno partecipato 120 persone e, attraverso una lotteria allestita con i premi che ci sono stati donati, abbiamo raccolto 985,00 Euro.

Avendo questa cifra a disposizione abbiamo preso contatti con la Croce Rossa Italiana che ci ha manifestato la necessità di acquistare un video proiettore per poter intrattenere i bambini e gli anziani del campo di tende a San Gregorio, un piccolo paese a due passi da Onna, anch'esso distrutto dal terremoto. L'Aiss si è subito attivata e con quella cifra è riuscita ad acquistare non soltanto un video proiettore, ma anche un telo cm 180x180, un lettore dvd con masterizzatore per prendere i canali tv, uno stereo con casse per l'amplificazione e per l'ascolto di musica e quattro film per ragazzi in dvd.

Stamattina Claudio, Paola ed io, insieme ad un volontario della CRI ci siamo recati al campo tendato di San Gregorio che ospita circa 500 persone. Lì ci siamo riuniti con Fabio ed il padre ed abbiamo consegnato il materiale che avevamo portato.

I responsabili della CRI ci hanno accompagnato all'interno del campo mostrandoci l'organizzazione e spiegandoci i problemi e le difficoltà da affrontare. Mentre passeggiavamo "tranquillamente" tra le tende, da parte nostra, era evidente un certo imbarazzo; era come se stessi violando l'intimità di quella gente già tremendamente provata.

Abbiamo mangiato con i volontari e poi siamo ripartiti con negli occhi la vista di tende sferzate dalla pioggia, rovine di case alle spalle delle tende e persone, come potremmo essere noi, da un giorno all'altro sbattute fuori di casa (quelle che hanno ancora una casa) e con il terrore di rientrarci.

E' stato bello, brutto ma soprattutto emozionante.

3 maggio 2009 Alessandra



SOMMARIO

- ▶ L'Aiss per L'Aquila p. 1
- ▶ Progetti di ricerca p. 2
- ▶ Sotto le stelle – Arte e solidarietà p. 7
- ▶ Teatro a San Donato Milanese p. 8

PROGETTI DI RICERCA

Nel corso del 2009 l'AISS finanzia quattro progetti di ricerca molto importanti per i quali è prevista una spesa di circa 40.000,00 Euro:

Progetto di ricerca genetica condotto dal prof. Francesco Pasquali dell'Università di Varese dal titolo:

"STUDI SULL'INSTABILITÀ CARIOTIPICA E RISCHIO DI SINDROME MIELODISPLASTICA (MDS) E LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA (AML) IN PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI SHWACHMAN DIAMOND (SDS) MEDIANTE L'UTILIZZO DELLA TECNICA DI IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY".

Progetto di ricerca sugli aspetti cognitivi condotto dalla dott.ssa Sandra Perobelli del Centro di Fibrosi Cistica - Ospedale Maggiore di Verona dal titolo:

"QUALE È LA CORRELAZIONE FRA LA FUNZIONE COGNITIVA, LA STRUTTURA CEREBRALE E L' ESPRESSIONE GENICA NELLA SINDROME DI SHWACHMAN DIAMOND?".

Progetto di ricerca genetica condotto dalla dr.ssa Elena Nicolis del Laboratorio di Patologia Molecolare dell'Ospedale Maggiore di Verona dal titolo:

"RICERCA DI MUTAZIONI NEL GENE DEL FATTORE DI ALLUNGAMENTO 2 (EF2) IN PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI SHWACHMAN- DIAMOND (SDS) CHE NON PRESENTANO ALTERAZIONI GENETICHE NEL GENE SBDS".

Progetto di ricerca ematologico condotto dalla dr.ssa Giovanna D'Amico dell'Ospedale San Gerardo di Monza dal titolo:

"CHARACTERIZATION OF THE CYTOKINE NETWORK AND FUNCTIONAL DEFECTS CAUSING NEUTROPHIL IMPAIRED RESPONSE IN SHWACHMAN-DIAMOND SYNDROME PATIENTS".

SOSTIENI L'AISS

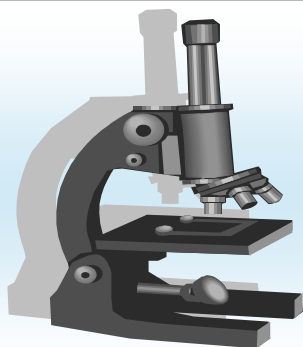
in banca

Veneto Banca: Codice IBAN:
IT 77 F 05418 12102 098570191396

alla posta

C/C POSTALE 10025625
Intestato a: AISS - Associazione
Italiana Sindrome di Shwachman





Il comitato scientifico dell'AISS è diretto dal

Dr. Marco Cipolli

(Centro Fibrosi Cistica - Verona)

Tel. 045 8122293

e-mail: marco.cipolli@azosp.vr.it

PROGETTO DI RICERCA

STUDI SULL' INSTABILITÀ CARIOTIPICA E RISCHIO DI SINDROME MIELODISPLASTICA (MDS) E LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA (AML) IN PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND (SDS) MEDIANTE L'UTILIZZO DELLA TECNICA DI IBRIDAZIONE GENOMICA COMPARATIVA SU MICROARRAY (α -CHG)

Ricercatore principale:

Prof. Francesco Pasquali (Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche, Università dell'Insubria)

Ricercatori collaboratori:

Prof. Francesco Lo Curto, Prof. Emanuela Maserati, Roberto Valli, Barbara Pressato, Cristina Marletta (Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche, Università dell'Insubria); Antonella Minelli (Genetica Medica, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Università di Pavia)

I **cromosomi** sono delle strutture presenti nelle cellule del corpo umano e sono visibili come entità morfologiche solo quando le cellule si dividono. Sono costituiti da proteine e da una molecola molto lunga di DNA (acido desossiribonucleico). Nei cromosomi è contenuta tutta l'informazione genetica, atta al mantenimento e alla trasmissione dei caratteri ereditari di un individuo. Il **cariotipo** è l'assetto cromosomico di un individuo.

Nel midollo osseo di pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond sono spesso evidenti **anomalie cromosomiche** cioè delle alterazioni, dei cambiamenti rispetto ad una condizione di normalità.

È molto importante riuscire a identificare e studiare questi cambiamenti e ciò può venire fatto attraverso l'impiego di tecniche molto

specifiche sviluppate in citogenetica molecolare come le **analisi cromosomiche**, la **tecnica di ibridazione fluorescente in situ** (FISH) e la **tecnica di ibridazione genomica comparativa** (CHG).

Il progetto di ricerca del Prof. Pasquali ha lo scopo di studiare le anomalie cromosomiche presenti nel midollo osseo di pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond utilizzando proprio queste tecniche. Il progetto di ricerca ha inoltre lo scopo di indagare la possibilità di impiego della tecnica di ibridazione genomica comparativa (CHG) nel monitoraggio clinico dei pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond con la finalità di ottenere una nuova metodologia per prevenire lo sviluppo della sindrome mielodisplastica (MDS) e la leucemia mieloide acuta (AML).

PROGETTO DI RICERCA

QUALE E' LA CORRELAZIONE FRA LA FUNZIONE COGNITIVA, LA STRUTTURA CEREBRALE E L' ESPRESSIONE GENICA NELLA SINDROME DI SHWACHMAN DIAMOND?

Ricercatore principale: Dr. Sandra Perobelli (Centro Fibrosi Cistica c/o Azienda Ospedaliera , Verona)

Ricercatori collaboratori: Dr.Elena Nicolis (Laboratorio di Patologia Molecolare, Laboratorio di Chimica Clinica ed Ematologia c/o Azienda Ospedaliera , Verona) e Dr. Marco Cipolli (Centro Fibrosi Cistica c/o Azienda Ospedaliera , Verona)

SOMMARIO DEL PROGETTO DI RICERCA

Conoscenze di base

Studi precedentemente pubblicati hanno suggerito l'esistenza di problemi nella sfera cognitiva di varia entità in alcuni pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond. Il ritardo nello sviluppo cognitivo è solitamente moderato con capacità intellettive che oscillano tra normali a lievemente sotto la norma, nonostante problemi maggiori siano stati riscontrati in alcuni casi. In questi studi il gene SBDS, attualmente noto e sequenziato, non era ancora conosciuto.

Il fenotipo neuropsicologico della Sindrome di Shwachman Diamond è tuttora poco caratterizzato e non ci sono dati che identificano l'espressione della proteina SBDS in tutti i tessuti di mammifero, tra questi il cervello. Mancano dati anche sulle funzioni neurocognitive. Di recente sono stati riportati in letteratura casi in cui alcune alterazioni di diverse strutture cerebrali sono state evidenziate in 9 pazienti affetti da SDS; mancano, comunque, anche in questi casi, valutazioni neuropsicologiche.

Abbiamo pubblicato di recente dati preliminari riguardanti lo studio di funzioni cognitive in 16 pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond. Questi dati mostrano risultati in genere sotto alla curva normale, nonostante sia stata registrata una considerevole variabilità tra i diversi individui che hanno preso parte allo studio. Non è stata però notata alcuna correlazione tra genotipo e funzione cognitive.

I nostri dati, non ancora pubblicati, sulla

qualità di vita dei pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond ed inclusi nel Registro Italiano hanno mostrato la presenza di difficoltà di apprendimento in molti di essi. Problemi molto seri nell'apprendimento sono stati evidenziati soltanto in pochi casi.

Alcuni studi in campo genetico hanno messo in luce il fatto che alcune mutazioni nel gene codificante la proteina SBDS sono comunque in grado di mantenere una attività residua della proteina medesima. Questi studi però mancano di dati sulla funzione cognitiva. Al momento il limite e lo sviluppo dei problemi cognitivi restano sconosciuti così come la correlazione fra genetica e neuroanatomia cerebrale.

Finalità del progetto

In questo studio ci prefiggiamo l'obiettivo di definire la struttura cerebrale, la funzione neurocognitive e la loro relazione con il genotipo in un ampio gruppo di pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond.

Materiali e metodi

Questo studio è aperto a tutti i pazienti italiani di età inferiore a 16 anni. Le valutazioni neurocognitive verranno effettuate attraverso una serie di tests standard, specifici a seconda della età del soggetto; MRI scans verranno pianificati per lo studio delle strutture cerebrali; caratterizzazioni del genotipo e studi sull'espressione dell' RNA messaggero per la proteina SBDS verranno effettuati su campioni di sangue.

Materiali e metodi

Questo studio è aperto a tutti i pazienti italiani di età inferiore a 16 anni. Le valutazioni neurocognitive verranno effettuate attraverso una serie di tests standard, specifici a seconda della età del soggetto; MRI scans verranno pianificati per lo studio delle strutture cerebrali; caratterizzazioni del genotipo e studi sull'espressione dell' RNA messaggero per la proteina SBDS verranno effettuati su campioni di sangue.

Importanza di questo progetto di ricerca relativamente alla Sindrome di Shwachman Diamond

La conoscenza del profilo neuropsicologico dei pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond è tuttora poco caratterizzata. Si conosce ancora poco delle caratteristiche strutturali del cervello e anche dell'impatto che la proteina SBDS ha sul sistema nervoso centrale. Questo progetto ha la finalità di prendere in considerazione tutti questi aspetti in un ampio gruppo di pazienti affetti dalla Sindrome.

PROGETTO DI RICERCA

RICERCA DI MUTAZIONI NEL GENE DEL FATTORE DI ALLUNGAMENTO 2 (EF2) IN PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND (SDS) CHE NON PRESENTANO ALTERAZIONI GENETICHE NEL GENE SBDS.

Ricercatore principale:

Dr Elena Nicolis (Laboratorio di Patologia Molecolare, Laboratorio di Chimica Clinica ed Ematologia c/o Azienda Ospedaliera, Verona)

Ricercatore collaboratore:

Dr Marco Cipolli (centro Fibrosi Cistica c/o Azienda Ospedaliera, Verona)

SOMMARIO DEL PROGETTO DI RICERCA

La Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) è una malattia genetica rara e multisistemica. Viene trasmessa alla prole per via ereditaria da portatori sani ed è caratterizzata principalmente da insufficienza del pancreas esocrino (cioè del pancreas responsabile della produzione di tutta una serie di enzimi digestivi coinvolti nell'assorbimento dei cibi), da malfunzionamento del midollo osseo (il midollo osseo è responsabile della produzione di tutte le cellule del sangue, incluse quelle che sono coinvolte nelle difese immunitarie) e da problemi ossei quali la condrodisplasia metafisaria.

È stato identificato, nell'uomo, un gene (cioè un frammento di DNA che porta tutta l'informazione per poter produrre una proteina) chiamato SBDS, il quale, se alterato rispetto alla condizione normale, da luogo alla patologia. La

maggior parte dei pazienti affetti da SDS (circa il 90%) hanno alterazioni in questo gene. Esiste però un restante 10% di pazienti che, pur avendo i sintomi patologici tipici della sindrome di Shwachman, non presentano alterazioni nel gene SBDS.

Non è stato ancora dimostrato scientificamente come il prodotto finale del gene SBDS, cioè la proteina SBDS, funzioni esattamente nell'uomo anche se ci sono dati in favore del suo coinvolgimento nella biogenesi dei ribosomi. La proteina SBDS è facilmente individuabile con comuni tecniche di analisi di laboratorio. Nei leucociti di pazienti affetti da Sindrome di Shwachman Diamond che hanno mutazioni nel gene SBDS la proteina SBDS non è individuabile e ciò è consistente con una perdita di funzionalità. In pazienti che, pur avendo i sintomi patologici tipici della sindrome di Shwachman, non

presentano alterazioni nel gene SBDS, la proteina SBDS è invece espressa a livelli normali.

Queste osservazioni suggeriscono due ipotesi. Da un lato questi pazienti potrebbero avere una clinica simile alla Sindrome di Shwachman Diamond, ma non la Sindrome di Shwachman Diamond. La seconda possibilità è che la Sindrome di Shwachman Diamond sia invece una patologia geneticamente eterogenea. Mutazioni in uno o più geni coinvolti nella biogenesi del ribosoma potrebbero risultare ottimi candidati quali responsabili della sindrome. L'Anemia di Diamond-Blackfan e la Discheratosi congenita, così come la Sindrome di Shwachman Diamond, sono sindromi genetiche caratterizzate da malfunzionamento del midollo osseo. Nella Anemia di Diamond-Blackfan e nella Discheratosi congenita i geni responsabili sono tutti coinvolti in aspetti diversi della sintesi dei ribosomi.

SBDS è una proteina altamente conservata

nella scala dell'evoluzione. Questo significa che proteine molto simile all'SBDS umano si trovano anche in esseri inferiori quali, per esempio, il lievito (dove tale proteina è chiamata Sdo1). La proteina Sdo1 nel lievito funziona attraverso una catena di reazioni che coinvolge un fattore di allungamento (detto "elongation factor-like 1"), omologo al fattore di allungamento 2 (EF2) umano, il quale è coinvolto nella catena di reazioni che portano alla formazione del ribosoma attivo. Da queste considerazioni si evince che il fattore di allungamento 2 (EF2) potrebbe essere un buon candidato da studiare nello screening mutazionale nel 10% di pazienti che hanno i sintomi patologici tipici della sindrome di Shwachman, ma che non presentano alterazioni nel gene SBDS. Lo scopo di questo progetto è la ricerca di mutazioni nel gene del fattore di allungamento 2 (EF2) in un questo sotto gruppo di pazienti.

PER CONTATTARE L'AISS

Indirizzo: **Via Pioveghetto, 15**
35136 PADOVA

Tel. e Fax: **049.8736130**

E-mail: **aiss@shwachman.it**



**VISITATE IL
NOSTRO SITO
INTERNET
TOTALMENTE
RINNOVATO !!**

www.shwachman.it

14 MARZO 2009

SOTTO LE STELLE - ARTE E SOLIDARIETÀ

We are the world:

Con questo pezzo abbiamo concluso lo spettacolo (meraviglioso, ma io sono di parte) che ha visto salire sul palco decine e decine di bambini e ragazzi.

La collaborazione con l'Istituto d'Arte O. Licini di Ascoli Piceno è stata la mossa vincente; tutti hanno potuto notare le scenografie dipinte dagli studenti che hanno realizzato anche le locandine, i manifesti e i programmi.

Il Centro Studi di Musica Moderna invece ha partecipato con i suoi cantanti, preparati a dovere che hanno allietato la serata con le loro voci.



Che dire poi della scuola di Danza e Ginnastica artistica Coreografica di San Giacomo della Marca? Abbiamo imparato a conoscerli perché da diverso tempo ormai collaboriamo nella realizzazione degli spettacoli e non ci deludono mai.

Ringraziamo anche i presentatori Gilda Cittadini e Armando D'Angeli ma soprattutto ringraziamo il pubblico accorso numeroso ad assistere allo spettacolo.

Alessandra

TEATRO A SAN DONATO MILANESE

"Nell'intera vita di un uomo non capita spesso di provare delle emozioni così forti".

Questa è la frase che ho usato per ringraziare tutti i componenti della compagnia teatrale e tutti coloro che sono stati determinanti per la buona riuscita della serata, parole che mi venivano con commozione dal cuore.

Lo spettacolo del 2 aprile ha contribuito fortemente alla divulgazione di informazioni sulla nostra associazione nell'ambito cittadino e non solo, in quanto la massiccia presenza ha fatto registrare il tutto esaurito e sia sul palco che tramite le brochure c'è stato il modo di spiegare il motivo della serata dove teatro e solidarietà erano uniti per un unico scopo.

Chiaramente noi dell'associazione avevamo un motivo in più per gioire del successo ottenuto: vedere a fine spettacolo i nostri figli sul palco per la consegna di un regalo a sorpresa ci ha fatto dimenticare tutta la fatica. Un applauso interminabile ha strizzato i nostri occhi come spugne facendoci provare il vero significato della felicità.

Rinnovo quindi i ringraziamenti a tutto il cast della "Compagnia dei Genitori", all'amministrazione del comune di San Donato Milanese che ha patrocinato l'evento e a tutti gli amici che ci hanno aiutato.

**Ivan e Rebecca vi salutano con gioia.
Ilario**

Dai il tuo 5 per mille all'AISS !!!

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF

In caso di scelta **FRIMARE** in UNO degli spazi sottostanti.
Sviluppo della ricerca scientifica e tecnologica in Italia e all'estero
Ricerca e sviluppo in campo scientifico, tecnologico e innovativo
Ricerca e sviluppo in campo culturale, artistico, letterario e musicale

Finanziamento agli enti
della ricerca scientifica e della università

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

0 2 1 1 2 1 2 1 5 0 2 0 4

FRAM

CODICE FISCALE

92112250284



L'ultima domenica di ogni mese si svolge a San Donato Milanese il mercato dell'usato gestito dai nostri amici Ilario, Laura, Alberto e Miriam.

