

# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN - ONLUS

Numero 22

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

Dicembre 2009

## *A GESU' BAMBINO*

*di Umberto Saba*

*La notte è scesa  
e brilla la cometa  
che ha segnato il cammino.  
Sono davanti a Te, Santo Bambino!  
Tu, Re dell'universo,  
ci hai insegnato  
che tutte le creature sono uguali,  
che le distingue solo la bontà,  
tesoro immenso,  
dato al povero e al ricco.  
Gesù, fa' ch'io sia buono,  
che in cuore non abbia che dolcezza.  
Fa' che il tuo dono  
s'accresca in me ogni giorno  
e intorno lo diffonda,  
nel Tuo nome.*



## SOMMARIO

- ▶ 5° Congresso Internazionale sulla SdS ..... p. 2
- ▶ L'approccio multidisciplinare alla SdS ..... p. 4
- ▶ 10° Sottoscrizione a premi Aiss ..... p. 5
- ▶ Notizie da Cappella Maggiore (TV)..... p. 6
- ▶ Relazione Attività Registro SdS ..... p. 7
- ▶ 5 per mille all'Aiss ..... p. 8

## LE NOVITA' DAL 5° CONGRESSO INTERNAZIONALE SULLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND -(SDS)

Dal 18 al 20 giugno scorsi si è tenuto ad Amsterdam il 5° convegno internazionale sulla SDS. Questo convegno, a cadenza biennale, rappresenta il momento di incontro non solo di tutti gli specialisti che si occupano nel mondo scientifico di questa Sindrome, ma anche il momento di incontro tra i rappresentanti delle associazioni laiche dei vari paesi e la comunità scientifica.

Anche quest'anno la partecipazione è stata piuttosto consistente, con la presenza di ricercatori europei e americani e un nutrito gruppo di genitori molto presenti e attivi durante le varie sessioni.

Il Convegno vero e proprio è stato anticipato da una riunione di un gruppo ristretto di medici il giorno 18 Giugno, a cui ho partecipato, che prevedeva di affrontare due argomenti chiave riguardanti il gruppo scientifico. Al mattino si è discusso collegialmente il documento riguardante le nuove linee guida della SDS che dovrà essere pubblicato il prossimo anno. Questo permetterà di poter avere un approc-

cio al paziente con SDS e di fornire indicazioni alle famiglie o al paziente stesso in modo omogeneo in campo internazionale, secondo delle strategie condivise.

Il pomeriggio è stato poi interamente dedicato a fare il punto sulla situazione dei vari registri nazionali SDS esistenti e su come organizzare un registro internazionale. Condizione questa che appare irrinunciabile, vista la rarità della malattia, per poter migliorare le nostre conoscenze e per poter eventualmente organizzare studi clinici in un futuro non troppo lontano.

Venerdì 19 Giugno, vi è stata l'apertura ufficiale del Convegno. Nella mattinata si è discusso degli aspetti genetici e di quelli fenotipici della sindrome. Vi è stata qui anche la relazione della dr.ssa Elena Nicolis del Laboratorio di Chimica-Clinica della Azienda Ospedaliera di Verona che ha portato i dati di un lavoro effettuato in collaborazione con i colleghi di Toronto, Pavia e Padova.

# SOSTIENI L'AISS

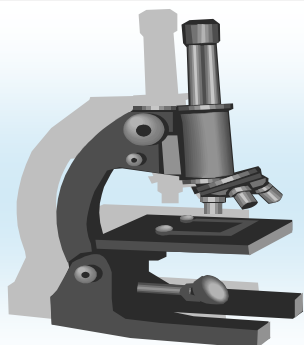
in banca

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](mailto:marco.cipolli@azosp.vr.it)

Nel pomeriggio, nella prima parte si è discusso in particolar modo del difetto di base e quindi delle conoscenze sul difetto genetico e del ruolo della proteina/e interessata. Nella seconda parte si è invece discusso su aspetti maggiormente clinici con considerazioni su tecniche strumentali di possibile utilità per valutare la eventuale presenza ed entità del coinvolgimento cerebrale e pancreatico.

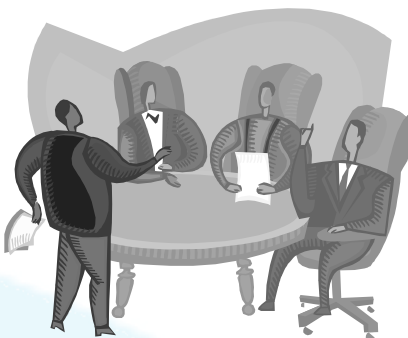
La giornata di Sabato 20 Giugno si è aperta con una sessione sugli aspetti gastrointestinali e sulla crescita in SDS. Particolarmente interessante la messa a punto degli aspetti pancreatico/digestivi eseguita dal prof Peter Durie (The Hospital of Sick Children-Toronto, Canada). In una seconda sessione si sono poi affrontati gli aspetti neurocognitivi interessanti la sindrome. Due le relazioni sull'argomento: la dott. Kerr, del gruppo di Toronto ha portato i risultati dello studio su un gruppo di bambini in età scolare e la dr.ssa Perobelli, del Centro Fibrosi Cistica di Verona, ha portato i risultati dello studio sulla qualità di vita dei pazienti in età evolutiva e in età adulta. Questa nostra ricerca risulta al momento unica nel panorama internazionale.

Nel pomeriggio si è affrontato un altro argomento cruciale della Sindrome: il pro-

blema ematologico in tutti i suoi aspetti presenti nella SDS. Importante una relazione sulla possibilità di un trattamento con cellule staminali ematopoietiche nella SDS.

Da sottolineare gli ulteriori contributi portati dal prof. Danesino dell'Università di Pavia sul rischio di trasformazione midollare e la presenza di alterazioni cromosomiche e lo studio sulle anomalie cromosomiche clonali come cause di evoluzione mielodisplastica o leucemica riportato dal gruppo della prof.ssa Minelli e del prof. Pasquali dell'Università dell'Insubria, Varese.

Il convegno si è concluso con una relazione che ha affrontato il tema su come



poter mettere insieme i dati dei pazienti con SDS delle varie nazioni in un unico registro internazionale a disposizione poi della comunità scientifica.

Dr. Marco Cipolli

## L'approccio multidisciplinare alla cura della Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS). I risultati di una indagine internazionale.

La SDS è malattia genetica rara che presenta forme diverse nei diversi soggetti affetti (cioè diversa espressione fenotipica) con alterazioni che possono interessare vari organi e funzioni. Quindi, così come per altre malattie genetiche rare, molte specialità mediche sono coinvolte nella diagnosi e cura.

L'esperienza con altre malattie croniche rare ha insegnato come la cura migliore viene erogata in centri che sono in grado di offrire non solo l'intervento dei vari specialisti, ma anche di un "coordinamento" dei diversi interventi da parte di professionisti dedicati alla SDS.

Ora come ci si sta muovendo nella diagnosi e cura dei pazienti con SDS?

Mancano dati in proposito: per questo gli organizzatori del convegno di Amsterdam si sono fatti promotori di una indagine presso le famiglie per raccogliere informazioni sulla loro esperienza.

E' stato così preparato ed inviato alle diverse organizzazioni di pazienti un questionario focalizzato sul tipo di assistenza e di trattamento che i pazienti con SDS ricevono nei diversi Paesi. Anche l'Italia ha partecipato e anzi è stato raccolto il maggior numero di dati grazie alla collaborazione delle famiglie.

I risultati presentati ad Amsterdam unita-

mente a quelli raccolti in altri Paesi hanno messo in evidenza un quadro molto variegato, che mostra come ancora siamo lontani dall'offrire ai pazienti con SDS un piano di cure e controlli omogeneo nelle diverse realtà nazionali.

Dall'analisi dei dati italiani, risulta che circa il 65% delle famiglie che hanno risposto dichiarano di avere uno specialista di riferimento che coordina i vari tipi di cure necessarie. Gli aspetti della malattia che sono seguiti con maggior regolarità sono quelli ematologici/immunologici e quelli gastrointestinali. Gli aspetti ortopedici della SDS vengono regolarmente affrontati da meno della metà dei pazienti e solo il 20% dei soggetti ha sino ad ora usufruito di consulenza psicologica. Ancora oggi non tutte le famiglie (solo il 60%) con SDS dichiarano di avere avuto la conferma diagnostica attraverso l'analisi genetica delle mutazioni e non tutti quindi possono usufruire di consulenze genetiche per i diversi membri della famiglia.

Questi dati appaiono molto significativi e forniscono chiare indicazioni sulle carenze organizzative che andranno affrontate nel prossimo futuro.

Dr.ssa Sandra Perobelli

Un caloroso abbraccio va ai dipendenti della FERRETTI YACHTS di Cattolica che hanno devoluto all'Aiss le offerte in memoria del collega Andrea Santini scomparso improvvisamente.

Tutti noi siamo vicini alla famiglia di Andrea.

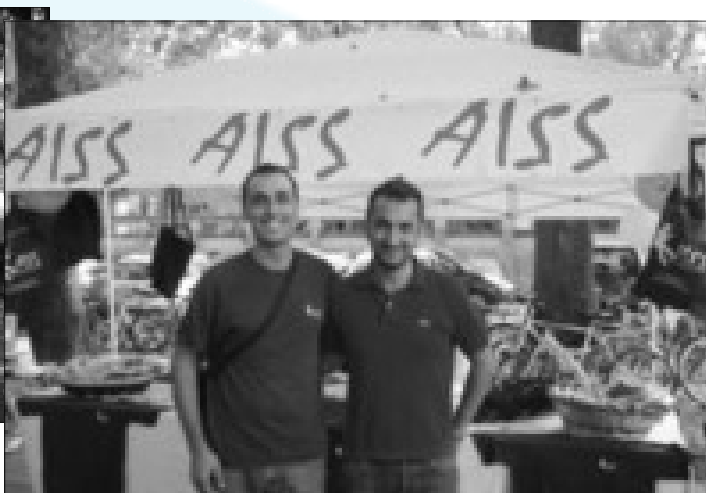
## 10° SOTTOSCRIZIONE A PREMI AISS

### Elenco dei premi

- 1 SOGGIORNO DI UNA SETTIMANA PER 2 PERSONE IN ESCLUSIVO WELLNESS RESORT - (AUSTRIA O SLOVENIA)
- 2 TVC LCD 32" NIKKEI
- 3 PEDANA VIBROMASSAGGIANTE
- 4 SERVIZIO DOLCE /MACEDONIA IN VETRO ARTISTICO
- 5 TELECAMERA
- 6 SET VALIGIE
- 7 NAVIGATORE SATELLITARE
- 8 FOTOCAMERA DIGITALE
- 9 CESTO BIANCHERIA DA BAGNO
- 10 DVD RECORDER
- 11/15 TRAPUNTA DA LETTO MATRIMONIALE
- 16/20 LEONARDI ARGENTI
- 21/25 GUZZINI ILLUMINAZIONE
- 26/30 GUZZINI CASALINGHI
- 31/40 TELEFONO CORDLESS
- 41/50 PORTAGIOIE VIAGGIO

- ☺ Rosita Scelicot della Marintur per la competenza e la pazienza dimostrata in questi anni e per i prezzi di favore che ci pratica ad ogni lotteria.
- ☺ Elisa Cillo per averci donato, anche quest'anno, il quarto premio (servizio artistico da dolce e macedonia)
- ☺ Leonardo Argenti
- ☺ Guzzini Illuminazione
- ☺ Guzzini Casalinghi

Grazie!



*Festa del Patrono a San Donato Milanese*

! - AZC1POT AZOCB  
AZC1POT AZOCB  
AZC1POT AZOCB

# Notizie da Cappella Maggiore

Domenica 18 ottobre si è svolto a Cappella Maggiore (TV) il 4° pranzo a favore dell'Aiss.

E' stata una bella domenica riscaldata da un bel sole e da ben 390 persone che ringraziamo di cuore per la loro generosità e sensibilità verso l'Associazione. I numerosi partecipanti e una ricca lotteria, che si è svolta durante il pranzo, hanno dato un sostanzioso contributo a favore della ricerca sulla malattia.

E' stata gradita la presenza del nostro parroco Don Mario, del Sindaco Mariarosa Barazza, del Dotto Furio Poli dell'ospedale Burlo Garofalo di Trieste, membro anche del Comitato Scientifico dell'Aiss e della Dott.ssa Zemira Canniotto che cura attualmente il Registro Italiano SDS.

Ancora un ringraziamento a tutti gli amici, circa 50 persone che hanno lavorato in cucina e servito in tavola.

Ciao a tutti e arrivederci all'anno prossimo

Dino e Teodora.

## PER CONTATTARE L'AISS

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

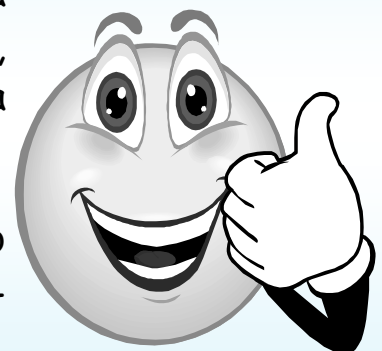
**Tel. e Fax:** 049.8736130

**E-mail:** [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)

[www.shwachman.it](http://www.shwachman.it)

## GRAZIE A ... da parte di Dino e Teodora

- Un ringraziamento va al Gruppo Alpini di Cappella Maggiore che in occasione della Sagra del Paese, la 1° domenica di ottobre, ha devoluto all'Aiss una parte del ricavato della Castagnata.
- Grazie alla contrada "La Lovera" che ha donato all'Aiss il ricavato della lotteria del pranzo comunitario del 28 giugno .



## Relazione dell'attività del Registro Italiano SDS nel periodo Aprile 2008 - Aprile 2009

Di seguito si segnalano le attività svolte nel periodo in oggetto dalla sottoscritta dott. Zemira Cannioto in collaborazione con il dott. Furio Poli in qualità di Responsabile del Registro Italiano SDS.

### Nuovi pazienti identificati ed iscritti e schede di follow up.

Nell'arco di tale periodo sono stati compiutamente inseriti nel Registro Italiano SDS 4 nuovi pazienti, portando così il numero complessivo degli stessi a 79.

Al momento, inoltre, risultano in attesa di registrazione altri 12 nuovi casi identificati in quanto afferiti ai centri di riferimento per la diagnosi genetica di Pavia (dott. Danesino) e Verona (dott.ssa Nicolis) e identificati in effetti come portatori della mutazione. Per tutti questi casi è stato avviato il contatto con il centro medico / curante specifico dei pazienti per completare l'effettivo inserimento nel Registro stesso.

Nello stesso periodo sono state inoltre ricevute ed inserite 42 schede di follow up.

Nel corso di questo anno tutti i pazienti inseriti sono stati ricatalogati in specifiche classi sulla scorta delle anomalie genetiche di cui risultano portatori in modo da poter valutare eventuali differenze di presentazione clinica ed andamento correlabili alle differenti caratteristiche genetiche.



### Attività scientifiche

Il Registro collabora attivamente con i ricercatori appartenenti per lo più allo stesso Comitato Scientifico fornendo ed elaborando dati clinici (non sensibili e comunque sempre nel rispetto della legge sulla Privacy) relativi ai casi noti.

In particolare, in previsione del prossimo III Congresso Internazionale della SDS che si terrà nel Giugno 2008 ad Amsterdam, il Registro ha collaborato con tutti gli appartenenti al Comitato Scientifico per la preparazione di elaborati da presentare al congresso stesso.

Link dedicato: aggiornamento progressivo del link dedicato alla SDS presente nel contesto del sito web dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste ([www.pediatria.univ.trieste.it](http://www.pediatria.univ.trieste.it)).

Trieste, 25 maggio 2009

I responsabili del Registro Italiano SDS:

Dott.ssa Zemira Cannioto

Dott. Furio Poli

L'AISS riceverà dall'Agenzia delle Entrate un contributo di euro 26.309,31 quale importo relativo alle scelte del cinque per mille dell'anno 2007 (redditi del 2006).

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

CODICE FISCALE

**92112250284**

E' tratta di una cifra molto importante soprattutto se si tiene conto che siamo una piccola associazione di volontariato.

Abbiamo ricevuto 879 preferenze e questo significa che si è fatto un buon lavoro di sensibilizzazione e coinvolgimento di tutte le persone conosciute; ciò fa sperare bene sia per il 2008 (redditi del 2007) e per il 2009 (redditi del 2008), ma sicuramente ci sprona tutti, medici e laici, a fare in modo che per l'anno 2010 (redditi del 2009) si possa implementare e migliorare la ns. campagna di sensibilizzazione e cercare di coinvolgere il maggior numero di persone possibili. Naturalmente ringraziamo tutti coloro che hanno scelto l'Aiss negli scorsi anni e che vorranno farlo anche negli anni prossimi.

**Buon Natale e  
Felice 2010 !!!**

Anche quest'anno, avrà luogo lo spettacolo **"Arte e solidarietà sotto le stelle"**. La manifestazione si terrà ad Ascoli Piceno al Teatro Ventidio Basso il 20 marzo 2010.

Parteciperanno la scuola S. Giacomo della Marca insieme con l'IPSIA moda. Sarà uno spettacolo particolarissimo, abbinando sfilate di abiti meravigliosi a numeri di danza e ginnastica artistica coreografica, fino ad arrivare alla fusione dei "due mondi" (moda/danza).

