

AISS Informa

Numero 6

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Marzo 2002

B u o n a



P a s q u a

GRAZIE!!!!!!

Anche quest'anno, per il secondo anno consecutivo, la lotteria ha avuto un grosso successo. Abbiamo venduto quasi tutti i biglietti e, grazie a voi, abbiamo fatto un passo in avanti verso la ricerca genetica. Ci preme molto ringraziare tutti gli amici di questa associazione che si sono offerti di darci una mano nella vendita dei biglietti; il loro aiuto è stato prezioso perché così facendo la Sindrome di Shwachman è stata conosciuta in molti uffici pubblici e privati, enti e polisportive varie che, in un prossimo futuro, potrebbero decidere di darci una mano.

All'interno, troverete la pagina dedicata alla lotteria, con i numeri estratti ed i nomi dei vincitori.

Per concludere, a tutti voi i nostri migliori auguri di una Pasqua serena.

S o m m a r i o

✓ Il Registro Italiano SdS – Dr.ssa Luisella Giglio	p. 2
✓ Dove trovare il Comitato Scientifico	p. 3
✓ Ecco i numeri vincenti e i vincitori della 2° Lotteria AISS	p. 4
✓ Dove trovarci e come contattarci	p. 5
✓ Daniele	p. 6
✓ I conti 2001	p. 7
✓ Grazie a voi	p. 8

Il Registro Italiano Sindrome di Shwachman-Diamond: obiettivi e prospettive

Dr.ssa Luisella Giglio - Centro Regionale Fibrosi Cistica- IRCSS Burlo Garofolo Trieste

A distanza di quasi 40 anni dalla prima segnalazione, la sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) presenta ancora molti aspetti non chiariti, in particolare la reale incidenza, il difetto di base, il gene coinvolto e la storia naturale. Si tratta di una malattia ereditaria, multi-organo, caratterizzata da insufficienza pancreatica e da alterazioni ematologiche, principalmente una neutropenia costante od intermittente, meno frequentemente un'anemia e una piastrinopenia, molto raramente una mielodisplasia e leucemia. A queste alterazioni che sono quelle classiche, se ne possono associare altre come alterazioni scheletriche, bassa statura, infezioni ricorrenti e ritardo dello sviluppo. L'espressività clinica della SDS è molto ampia, ossia le manifestazioni descritte non sempre sono presenti tutte nello stesso paziente e l'entità della singola alterazione, quando presente, può essere molto diversa da paziente a paziente. Anche l'evoluzione della malattia può essere variabile; ad esempio con gli anni alcuni pazienti possono sviluppare un compenso digestivo tale da permettere la sospensione dell'estratto pancreatico.

La diagnosi di SDS, per i motivi su esposti, è a volte problematica e alcune forme meno tipiche potrebbero non venire identificate; ne consegue che la patologia potrebbe essere meno rara di quanto ritenuto. La recente segnalazione di una possibile localizzazione del

gene candidato sul cromosoma 7 potrebbe aprire in futuro nuove possibilità diagnostiche oltre che una maggior comprensione del difetto, ancora sconosciuto, che sta alla base della malattia.

L'impossibilità, allo stato attuale delle conoscenze, di chiarire tutti gli aspetti ancora poco noti della malattia è dovuta, almeno in parte, alla rarità della SDS e di conseguenza alle poche esperienze che si possono confrontare ed analizzare.

Fino a pochi anni fa non vi erano dati disponibili circa i pazienti conosciuti e trattati nel nostro paese. Si è sentita pertanto l'esigenza di fare un censimento dei pazienti italiani, di identificare le strutture di riferimento, di coagulare le esperienze dei medici curanti e di concordare linee guida comuni per la diagnosi, il trattamento e il follow-up.

Grazie ad un'ampia campagna di sensibilizzazione alla quale hanno collaborato in molti (AISS, famiglie, curanti, medici di varie specialità, ecc.) oggi è attivo in Italia un Registro SDS che attualmente costituisce l'unico esempio in ambito internazionale di raccolta di dati nazionali omogenei.

Molte sono le segnalazioni pervenute al Registro, di gran lunga superiori al numero di casi realmente inseriti, proprio ad indicare che spesso più strutture specialistiche sono state coinvolte nella definizione di diagnosi e che la campa-

gna d'informazione circa l'esistenza di questa iniziativa è stata sufficientemente capillare.

Allo stato attuale 57 sono i pazienti noti al Registro. La distribuzione per regione di residenza mostra come la maggior parte delle regioni italiane abbia segnalato casi, anche se il 70% dei pazienti risiede al Centro Nord. Questo dato ci deve spronare ad intensificare ulteriormente la campagna informativa circa questa iniziativa (è di prossima pubblicazione un articolo su di una rivista scientifica molto diffusa tra i pediatri italiani ed è prevista una comunicazione ad un convegno internazionale di gastroenterologia pediatrica che si terrà in Sicilia).

Nella maggior parte dei pazienti italiani la SDS è stata diagnosticata entro il primo anno di vita per un ritardato accrescimento legato all'insufficienza pancreatica.

Il 23 % dei pazienti attualmente conosciuti è in età adulta (superiore a 18 anni).

La percentuale delle alterazioni descritte nei pazienti italiani conferma i dati della letteratura, anche se si è riscontrata una minor frequenza di pazienti con bassa statura.

Per quanto riguarda le alterazioni ematologiche (descritte ampiamente nel numero precedente) solo un follow-up omogeneo e prolungato nel tempo permetterà di quantificare il seppur raro rischio di evoluzione della malattia midollare.

In conclusione, la creazione di un Registro nazionale offre ai ricercatori l'opportunità di avere a disposizione una casistica ampia ed omogenea per poter chiarire gli aspetti ancora poco noti della malattia (come già annunciato sta per partire un progetto di ricerca citogenetica), ai medici curanti l'opportunità di confrontarsi con i colleghi che seguono altri pazienti e di seguire linee comuni di diagnosi e terapia (recentemente concordate) e ai pazienti di avere i medesimi standard di follow-up e cura.

Un registro nazionale da inol-

tre la possibilità di pianificare interventi di sensibilizzazione alla diagnosi che, come abbiamo visto, non è sempre agevole, sia per il vasto spettro sintomatologico della malattia, sia per le modificazioni di alcuni sintomi con l'età. E in questo campo stiamo attivamente lavorando allo scopo di coinvolgere e sensibilizzare alla SDS sempre più figure specialistiche anche dell'adulto (ematologi, gastroenterologi, ortopedici, endocrinologi, neuropsichiatri, ecc.)

Un ulteriore obiettivo del Registro italiano è quello di

chiarire la storia naturale di questa patologia attraverso un progetto, attualmente in corso, che prevede la raccolta annuale di dati omogenei di pazienti seguiti in follow-up secondo protocolli comuni precedentemente concordati.

Il cammino verso la comprensione della malattia è ancora lungo, ma il lavorare in modo coordinato e collaborativo secondo obiettivi specifici e su dati omogenei costituisce un importante passo avanti nello studio della SDS.

Buona Pasqua



Il Comitato Scientifico dell'AISS

Prof. Gianni Mastella (Direttore) – Ospedale Maggiore – P.le Stefani, 1 – 37126 Verona

Tel. 0458 072 370 – fax: 0458 072 042 – e-mail: gianni.mastella@mail.azosp.vr.it

Dr. Augusto Amici – Unità di Pediatria – Ospedale Silvestrini – S.Andrea delle Fratte – 06100 Perugia

Tel. 0755 782 254 – fax: 0755 782 656 – e-mail: augamici@tin.it

Dr.ssa Luisella Giglio – Istituto per l'Infanzia “Burlo Garofolo” – Via Istria, 65 – 34137 Trieste

Tel. 0403 785 258 – fax: 0403 785 452 – e-mail: giglio@burlo.trieste.it



aiss@shwachman.it

Ecco i numeri vincenti e i nomi dei vincitori del I a 2° Lotteria AISS

1° premio:
DECODER UNICO +
ANTENNA SATELLITARE
nr. 5354
Cappella Maggiore (TV)
Sig. Remigio Nadal



2° premio
TELEVISORE A COLORI 28"
nr. 6680
Padova
Sig. Patrizio Pepe



3° premio
LETTORE DVD
nr. 0266
San Vitaliano (NA)
Sig. Angelo Ribecco



- 
- 4° premio **MINI HI-FI**
nr. 2358
Milano
Sig. Moro
- 5° premio **FORNO A MICROONDE**
nr. 3050
Ascoli Piceno
Sig. Carlo Cittadini
- 6° premio **VIDEOREGISTRATORE HI - FI**
nr. 6343
Roma
Sig. Francesco Arcani
- 7° premio **TELEFONINO GSM DUAL BAND**
nr. 5018
Macerata
Sig. Massimo di Florio

Dove trovarci e come contattarci

- ✓ **Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo**
Via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova
Tel. e fax: 0498 736 130 - e-mail: aiss@shwachman.it
- ✓ **Sede Operativa - Vicepresidente - Pasquale Vellusi**
Via Selva, 260 - 80038 Castello di Cisterna (NA)
Tel. e fax: 0818 033 630
- ✓ **Sede Operativa - Segretario - Alessandra Spinucci**
Via Massaua, 14 - 63100 Ascoli Piceno - Tel. e fax: 0736 250 756
- ✓ **Sede Operativa - Tesoriere - Paola Paoletti**
Via Regina Margherita, 18 - 62010 Petriolo (MC)
Tel. e fax: 0733 550465
- ✓ **Sede Operativa - Roberta Tomassoli**
Via Tre Ulivi, 29 - 61012 Gradara (PU)
Tel. e fax: 0541 969 781

DANIELE

Undici anni!

E' come se parlassimo oggi di preistoria.

Ancona, Ospedale Salesi – gennaio 1991

Daniele è allo stremo delle forze, i medici ci accusano di aver portato un bambino di sei mesi in fin di vita.

Un susseguirsi incessante di analisi, ecografie ed esami vari. Dopo una settimana l'intuizione e la professionalità di un medico portano alla diagnosi: "Sindrome di Shwachman". Inizia per Daniele un lungo periodo di privazioni alimentari, forse inutili, terapie continue sia farmacologiche sia riabilitative.

Ci domandiamo: - Vivrà? Fino a quando? Avrà una vita normale come tutti i bambini?

Marsiglia, Ospedale "Le Timone" – novembre 1991

Ancora analisi, ancora esami e la conferma della diagnosi. Finalmente abbiamo qualche informazione in più sulla Sindrome ma molti restano i dubbi e le risposte inattese.

Torino, Ospedale "Regina Margherita" – maggio 1993

La situazione ematologica di Daniele è precipitata, un'amica mi informa che in questo Ospedale esiste un centro ematologico all'avanguardia. Dopo aver contattato il primario del reparto, e dopo aver inviato la cartella clinica del bambino, ci propone un trattamento sperimentale che tuttavia non verrà effettuato perché nel frattempo Daniele migliora.

Il miglioramento non è soltanto a livello ematologico ma anche nella qualità della vita: la sua dieta, all'inizio rigidissima, comincia ad ampliarsi, pur mantenendo molte limitazioni.

Verona – Ospedale "Borgo Trento" – marzo 2000

Ennesimo ricovero, altri accertamenti, ma questa volta finalmente una buona notizia.: Daniele può mangiare di tutto, anzi, per recuperare le privazioni subite, "dovrà" mangiare patatine fritte (mai assaggiate prima), tutte le settimane, proprio come tutti gli altri bambini.

Oggi – febbraio 2002

Daniele frequenta la 1° media, studia, gioca in una squadra di calcio, esce con gli amici e conduce una vita assolutamente normale. I controlli sono annuali (compreso l'aspirato midollare), l'unica costante resta l'assunzione degli enzimi pancreatici ad ogni pasto.

Perché preistoria? Oggi, dopo la costituzione dell'Associazione AISS, che ha supportato tramite convegni ed iniziative varie la divulgazione delle linee guida per la diagnosi della Sindrome di Shwachman, è decisamente più facile diagnosticare ed avere informazioni sulla malattia. Imparare da chi ti ha preceduto è indispensabile per crescere.

La trasmissione dell'esperienza fatta da noi e dai nostri figli vi sia di aiuto per affrontare con più serenità il vostro cammino.

Alessandra e Claudio



LA RICERCA SCIENTIFICA PER SCOPRIRE IL GENE E' INIZIATA,
AIUTACI A PORTARLA AVANTI:

C/C POSTALE: 10025625

AISS - Associazione Italiana Sindrome di Shwachman ONLUS

GRAZIE ai
Giovanissimi Nazionali 1987
A.C. Vicenza

*Un caloroso grazie
alla Ditta
Gizeta Calze
di Castelgoffredo (MN)
per il prezioso
contributo natalizio*

*Un caloroso
GRAZIE
Ai ragazzi della
Comunità Giovani della
Parrocchia di Cave (PD)
per la grande sensibilità
dimostrata.*

A TUTTI VOI
UNA SERENA PASQUA!
AUGURI

RICORDA E' IMPORTANTE

I contributi offerti da privati sono detraibili dalle imposte fino ad un massimo di _ 2065,82 mentre da Enti e Imprese sono detraibili dalle imposte fino al 2% del reddito o fino ad un massimo di e 2065,82 (L.460/97).