

AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Numero 32

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

Dicembre 2015

L'AISS
augura a tutti voi
un Buon Natale
e un sereno 2016 !!!



5 x
mille

Codice Fiscale dell'Aiss
92112250284

S
O
M
M
A
R
I
O

- ▶ 8° Congresso Internazionale Sindrome di Shwachman-Diamondp. 2
- ▶ "La Scampagnata"p. 3
- ▶ Il Registro Italiano SDSp. 4
- ▶ La SDS in Italiap. 6
- ▶ Linee Guida Internazionali per la Diagnosi della SDSp. 7
- ▶ Nuovo Consiglio Direttivo AISSp. 8

8° CONGRESSO INTERNAZIONALE SINDROME DI SHWACHMAN

Nei giorni 17 — 20 aprile 2016 si terrà l'8° Congresso Internazionale sulla SDS a Verona, presso il Palazzo della Gran Guardia.

Il congresso internazionale SDS si svolge ogni due anni e nel 2016 dopo 14 anni tocca di nuovo all'Italia ospitare questo importante avvenimento. Il congresso rappresenta l'unico forum internazionale multidisciplinare dedicato specificamente alla SDS.

Gli obiettivi sono di facilitare lo scambio internazionale e di incoraggiare la cooperazione nella ricerca sulla sindrome.

Al congresso sono invitati i medici, gli scienziati e chiunque si occupi di ricerca, cura e trattamento delle persone con Sindrome di Shwachman-Diamond.

Il consiglio direttivo dell'AISS, nella seduta del 24 ottobre u.s. a Bologna, ha stabilito di rimborsare alle famiglie associate le spese per la partecipazione al convegno, adeguatamente documentate, fino a un massimo di euro 100,00 a famiglia.

Obiettivi della conferenza:

- Riunire i leader clinici e ricercatori coinvolti nella Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS), di educare e facilitare lo scambio di informazioni e di idee;

- Incoraggiare ad esplorare nuove aree di ricerca;

- Incoraggiare la comprensione della funzione SBDS e il suo ruolo nel ematopoiesi, leucemogenesi e organogenesi;

- Migliorare la comprensione della SDS rispetto alle manifestazioni cliniche, sintomi e la loro variabilità;

- Esplorare nuove diagnosi, terapie e trattamenti;

- Facilitare i rapporti tra medici, ricercatori e fondazioni dei pazienti.

Convegni Internazionali

1° Convegno Internazionale - Verona - 2001

2° Convegno Internazionale - Toronto - 2003

3° Convegno Internazionale - Cambridge - 2005

4° Convegno Internazionale - Boston - 2007

5° Convegno Internazionale - Amsterdam - 2009

6° Convegno Internazionale - New York - 2011

7° Convegno Internazionale - Toronto - 2013

8° Convegno Internazionale - Verona 2016.

"LA SCAMPAGNATA"

Il 12 aprile scorso, un gruppo di amici si è trovato al ristorante "La Scampagnata" di Montemonaco (AP) nel cuore dei Sibillini, riunito anche questa volta per sostenere l'AISS. La cornice era stupenda: le vette innevate, una bella giornata di sole, il cibo ottimo, premi e lotteria.

A sorpresa sono venute a trovarci, in tournée dal Teatro Ventidio Basso di Ascoli Piceno, *Nunziata* e *Trebisonda* (Alessandra Lazzarini e Vanessa Soletti) che hanno voluto interpellare "La Sibilla" (Sara Spinucci) sul loro futuro amoroso e non.

Pare abbia previsto anche uno spettacolo per la prossima primavera incentrato sulla magia della Sibilla al quale naturalmente, siete tutti invitati a partecipare.

Visto il successo, l'appuntamento è per il prossimo pranzo!!!



Piccole aiutanti crescono



Nunziata e Trebisonda interrogano la Sibilla.



Le amiche di sempre.

..... e dopo un anno di pausa torna lo spettacolo dell'AISS-AVIS !!!!!

Il 7 maggio 2016 vi aspettiamo numerosi al Teatro Ventidio Basso di Ascoli Piceno per godere di una serata in allegria con i "soliti amici" che anche questa volta si esibiranno per noi e, tra un applauso e una risata, aiuteremo a finanziare i progetti di ricerca scientifica di questa rara patologia.

REGISTRO ITALIANO PER LA SINDROME DI SHWACHMAM-DIAMOND

Che cos'è il RI-SDS?

Il RI-SDS (Registro Italiano della Sindrome di Shwachman-Diamond) è un progetto di ricerca che raccoglie e analizza i dati clinici dei pazienti affetti da SDS allo scopo di migliorare le conoscenze scientifiche e la cura di questa rara malattia.

Questo progetto è stato approvato dal Comitato Etico dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona (n. prog. CE 1944, 6/4/2011).

Quali sono gli obiettivi del RI-SDS?

La creazione di un Registro Italiano SDS nasce dall'esigenza di:

Conoscere

- ▶ la diffusione in Italia e il rischio di ricorrenza
- ▶ la storia naturale della sindrome e la sua evoluzione
- ▶ la variabilità dei sintomi
- ▶ le caratteristiche che influiscono sulla prognosi
- ▶ i trattamenti efficaci

Aggiornare

i pazienti, le famiglie, gli operatori sanitari sulla SDS

Promuovere

- ▶ interventi per il controllo dei sintomi e il trattamento
- ▶ progetti di ricerca mirati.



Come partecipare al RI-SDS

L'adesione al RI-SDS è volontaria e richiede la sottoscrizione di un "consenso informato" da parte del paziente o dei genitori dei pazienti in minore età. I dati di ogni paziente vengono conservati in forma assolutamente anonima: secondo quanto previsto dalla normativa vigente sulla privacy, ad ogni paziente viene attribuito un codice che ne permette l'identificazione solo al personale responsabile del Registro.

Al momento dell'adesione al RI-SDS vengono richieste informazioni socio-anagrafiche e cliniche attraverso la compilazione di apposite schede.

Ogni anno il RI-SDS provvede all'aggiornamento dei dati attraverso la collaborazione dei curanti e/o dei pazienti/genitori.

Comitato di coordinamento

Dr. Marco Cipolli (Responsabile)

Dr. Simone Cesaro

Prof. Cesare Danesino

Dr.ssa Sandra Perobelli

Data manager

Emily Pintani

Contatti

Tel: 045 812 3561

Fax: 045 812 2042

Email: in-

fo@registroitalianosds.org

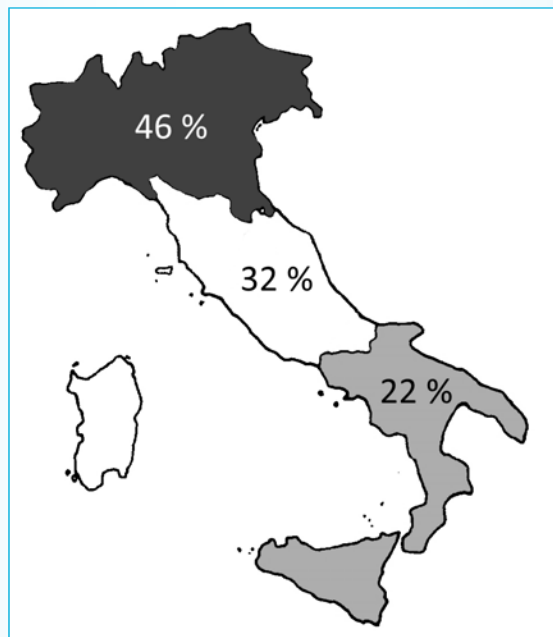
Sito Internet: www.registroitalianosds.org



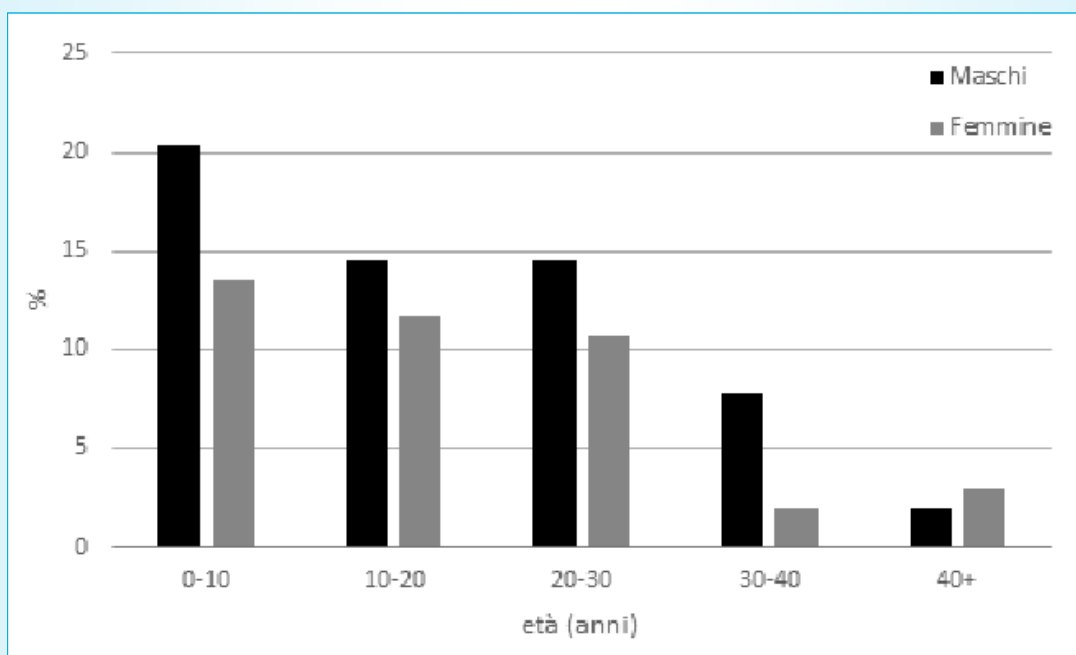
La SDS in Italia

I casi di SDS noti in Italia sono 121 (68 maschi e 53 femmine).

Provenienza geografica



Distribuzione percentuale per età e sesso



LINEE GUIDA INTERNAZIONALI PER LA DIAGNOSI DELLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND

(da: Dror et al. "Draft consensus guidelines for SDS diagnosis and treatment")

Diagnosi clinica:

Presenza di citopenia ematologica di qualsiasi linea cellulare (la più frequente è la neutropenia) associata a disfunzione del pancreas esocrino.

Le anomalie ematologiche possono includere:

- a. Neutropenia $< 1.5 \times 10^9/L$ in almeno 2 occasioni in almeno tre mesi;
- b. Citopenia ipoproduttiva rilevata in 2 occasioni in almeno 3 mesi.

Esami che supportano la diagnosi ma richiedono conferme:

- a. Persistenti valori elevati di emoglobina F (in almeno 2 occasioni in almeno tre mesi);
- b. Persistente macrocitosi dei globuli rossi (in almeno 2 occasioni in almeno tre mesi), non causata da altra eziologia come l'emolisi o deficit nutrizionali.

La disfunzione pancreatica può essere diagnosticata da:

- a. Livelli ridotti per l'età di enzimi pancreatici (elastasi fecale, tripsinogeno sierico, (iso)amilasi sierica, lipasi sierica).

Esami che supportano la diagnosi ma richiedono conferme;

- a. Risultati anomali dei grassi fecali in una raccolta di 72 ore;
- b. Ridotti livelli di almeno 2 vitamine liposolubili (A,D,E,K);
- c. Evidenza di lipomatosi pancreatica (ad es, esame ecografico, CT, MRI, o esame patologico del pancreas all'autopsia).

Ulteriori evidenze a supporto della diagnosi di SDS possono derivare da:

- a. Anomalie ossee;
- b. Problemi comportamentali;
- c. Presenza in famiglia di un parente di primo grado con diagnosi di SDS.

Altre cause di insufficienza pancreatica dovrebbero essere escluse, in particolare quando l'analisi delle mutazioni del gene SBDS è negativa.

Diagnosi molecolare:

presenza delle mutazione del gene SBDS su entrambi gli alleli.

Il Consiglio Direttivo che rimarrà in carica
fino alla fine del 2017.

Sede Legale – Presidente – Aurelio Lococo

Via Pioveghetto, 15 – 35136 Padova
Tel. 049.8736130 - Fax. 049.7960654
email: aiss@shwachman.it
pec: aiss@pec.csvpadova.org

Vice Presidente – Alessandra Spinucci

Via Massaua, 14 – 63100 Ascoli Piceno
Tel. e fax: 0736.250756

Segretario - Giorgio Varazi

Via Antonio Cederna, 12 - 05022 Fornole di Amelia (TR)
Fax: 06.4469085

Tesoriere – Paola Paoletti

Via Torregiani, 48– 62019 Recanati (MC)
Tel. e fax: 0733.290608

Consigliere - Fabio Cofini

Via Umberto I, 82 - 67050 Forme (AQ)
Tel. 0863.510113

Consigliere - Fabrizio Sesana

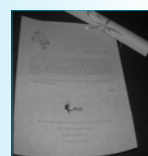
Via Antonio Pollaiuolo, 2 — 20159 Milano
email: fmsesana@gmail.com

Consigliere – Roberta Tomassoli

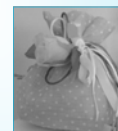
Via Tre Ulivi, 29 – 61012 Gradara (PU)
Tel. e fax: 0541.969781

*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.*

*Buon
Natale*

**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

Codice Iban: IT47T0503512102098570191396

**C/C postale: 10025625
intestato a AISS Associazione Italiana
Sindrome di Shwachman**

**Dona il 5 x mille all'Aiss:
Codice Fiscale
92112250284**