

# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Numero 33

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

Dicembre 2017

Carissimi amici,

Soci Ordinari e Sostenitori, sono trascorsi venti anni dalla fondazione dell'Associazione Italiana Sindrome di Shwachman - AISS, avvenuta il 15 novembre 1997.

In tutti questi anni l'AISS ha progettato e realizzato incontri tra le famiglie, che vivono quotidianamente e con apprensione tutti i problemi legati alla sindrome, e congressi scientifici, nazionali ed internazionali, a cui hanno partecipato medici e ricercatori, che hanno messo a disposizione le loro conoscenze e competenze per individuare le cause e le possibili cure della sindrome.

Le attività dell'associazione hanno avuto lo scopo di evitare una condizione di solitudine ai pazienti e alle famiglie, colpite da questa patologia rara, e creare condizioni sinergiche, tra famiglie e medici, nella speranza che uniti nella lotta contro la malattia si potesse riuscire ad assicurare ai propri figli cure ed assistenza adeguate.

L'AISS ha finanziato numerosi progetti di ricerca scientifica, contribuito all'istituzione e al mantenimento del registro italiano dei pazienti e infine avviato protocolli medici di monitoraggio della sindrome.

La scoperta del gene SBDS che causa la sindrome, avvenuta nel 2003 ad opera dell'équipe guidata dalla dr.ssa Johanna Rommens, Biologa Molecolare del Sick Children Hospital di Toronto, ha rappresentato l'inizio per lo svolgimento di vari studi e progetti di ricerca, italiani ed esteri, che hanno permesso di individuare le due mutazioni più frequenti nella sindrome: la mutazione 258+2T>C e la mutazione 183-184TA>CT.

I numerosi progetti di ricerca scientifica finanziati dall'AISS, a livello nazionale, hanno finalmente creato le condizioni possibili di sperimentazione farmacologica che potrebbe contribuire a migliorare le condizioni di salute dei nostri pazienti.

Tutto questo è stato possibile soltanto grazie al vostro sostegno e alla vostra partecipazione, abbiamo sentito la vostra vicinanza durante tutto questo lungo percorso di vita, che ci ha portati ad avere maggiore conoscenza della patologia e consapevolezza su come affrontarla.

Adesso è il momento di fare un ulteriore sforzo, tutti insieme, per raggiungere traguardi e risultati auspicati, vi chiediamo di continuare ad aiutarci in questo forte impegno che l'associazione dovrà mettere in atto per la prosecuzione della ricerca scientifica, nella speranza che ciò consenta, ai pazienti e ai propri familiari, di affrontare il futuro con maggiore serenità.

Sono certo che la vostra sensibilità e il vostro sostegno alimenterà l'impegno dei medici, dei ricercatori e dei nostri volontari e genererà, in loro, nuovo entusiasmo nell'affrontare le sfide che si presenteranno d'ora in avanti.

Auguro a voi e le vostre famiglie di trascorrere delle serene feste natalizie.

Il Presidente Aurelio Lococo

S  
H  
W  
A  
C  
H  
M  
A  
N

- ▶ Una via da percorrere insieme ..... p. 2
- ▶ Perché è importante il Registro Italiano SDS ..... p. 3
- ▶ Anno 2017: la genetica della SDS si complica ..... p. 4
- ▶ Qualche novità sugli studi di Citogenetica ..... p. 5
- ▶ AISSieme in musica. Concerto per AISS 2017 ..... p. 6
- ▶ Come aiutare l'AISS ..... p. 7

# Una via da percorrere insieme

Il pubblicare un giornalino di fine anno risponde alla necessità di colmare quel vuoto di informazione che naturalmente nasce tra le parti in causa di una dinamica di cura.

La nostra sindrome ha la qualità della rarità.

Perché abbia origine occorrono delle condizioni iniziali che "raramente" trovano simultaneamente la loro manifestazione.

Il nostro lavoro consiste nel riavvolgere il filo di ogni sintomo, in tutti i passaggi del suo percorso, e arrivare il più possibile vicino a quelle condizioni iniziali, alla cruna dell'ago, nell'istante nel quale il filo l'attraversa e la sindrome inizia a esistere.

Solo cercando di capire l'inizio possiamo pensare di incamminarci verso un risultato, intravedere un passaggio che ci spinga ad andare oltre per incontrare una possibile soluzione. E' questo che stiamo cercando, noi medici e ricercatori ed è questo che voi, pazienti e genitori, desiderate venga raggiunto.



Questi ultimi anni sono stati ricchi di novità in campo scientifico, dall'ultimo convegno internazionale dell'Aprile 2016 tenutosi a Verona, dove si è riconosciuta la possibilità di una terapia specifica in grado di intervenire sul difetto di base della malattia, si è aperta proprio una nuova strada. Altre molecole da sperimentare sono in arrivo e questo ci fa credere che il futuro possa essere ancor più ricco di possibilità per la cura della Sindrome.

Il prossimo convegno internazionale che si terrà ad Houston nell'Aprile 2018 sarà un momento fondamentale di confronto per tutti coloro che sono impegnati nella patologia e siamo certi di poter portare e ascoltare notizie che ci rendano ancora più fiduciosi nel proseguire il nostro lavoro.

L'Italia è sicuramente in prima linea e all'avanguardia per quanto riguarda sia la cura che la ricerca sulla sindrome. Il programma di presa in carico del paziente SDS viene portato a modello, e nella ricerca siamo impegnati profondamente nel campo clinico, genetico e inoltre negli ultimi due-tre anni anche in quello della terapia specifica. Per questo aspetto il 2018 potrebbe essere un anno cruciale con importanti novità.

Dobbiamo ricordare che le conoscenze raggiunte oggi in Italia sono state determinate dalla collaborazione stretta tra i vari attori implicati e dalle possibilità di collaborazioni internazionali. Gli scambi di conoscenza tra tutti i ricercatori hanno permesso di accorciare i tempi per raggiungere obiettivi che sembravano in partenza di difficile e lenta soluzione.

L'AISS, l'Associazione italiana sindrome di Shwachman ha occupato sino ad oggi un ruolo fondamentale per lo sviluppo della conoscenza della malattia, sostenendo non solo i ricercatori ma anche le famiglie che cercano un supporto in presenza di una condizione così rara e di difficile comprensione.

Una nuova via è oramai tracciata, occorrerà percorrerla insieme, e il nostro sforzo sarà ancora maggiore sapendo di poter contare sul vostro appoggio così come accaduto sino ad oggi.

*Dr. Marco Cipolli  
Direttore Scientifico AISS*

## Perché è importante il Registro Italiano per la Sindrome di Shwachman Diamond

Ogni volta che una nuova diagnosi viene fatta, immancabilmente i genitori chiedono "Ma ci sono altri casi? Come stanno?". Trattandosi di una sindrome rara, per fornire informazioni attendibili che aiutano le famiglie a "guardare avanti" con fiducia è importante raccogliere più dati possibile.

L'AISS da molti anni sostiene il progetto del Registro Italiano per la SDS e possiamo essere soddisfatti dell'investimento fatto in quanto abbiamo una numerosità di iscritti che molti paesi ci invidiano.

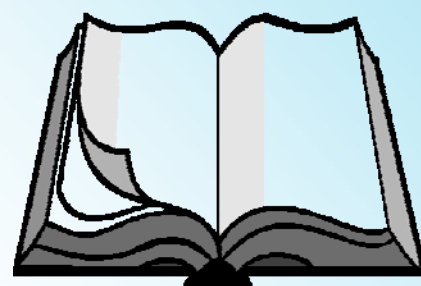
Il Registro Italiano include ora 132 pazienti (5 sono pazienti residenti all'estero), di età compresa fra 6 mesi e 54 anni. Vi è una prevalenza di maschi (n. 74) e di nati nelle regioni del nord d'Italia (n. 50 nelle regioni Piemonte, Lombardia, Veneto, Friuli Venezia Giulia, Emilia Romagna; nessun caso segnalato in Liguria e Valle d'Aosta). 26 pazienti sono nati nelle regioni del Centro Italia e 31 in quelle del Sud. A differenza del passato, una sola regione del Sud (Basilicata) non mostra alcun caso.

Questi dati mostrano che l'importanza di contribuire al mantenimento e sviluppo di un registro italiano è condivisa sia da parte dei medici che delle famiglie. Essere iscritto e inviare regolari informazioni cliniche consente una conoscenza completa di questa sindrome che presenta tante e diverse manifestazioni patologiche. Questi dati sono inoltre la premessa fondamentale per lo sviluppo di competenze terapeutiche aggiornate e di progetti di ricerca.

Ricordiamo che i dati forniti al Registro sono trattati con la massima riservatezza secondo quanto previsto dalla legge sulla privacy

Sandra Perobelli

Emily Pintani



5 x  
mille

Codice Fiscale dell'Aiss  
92112250284

## Anno 2017: la genetica della Sindrome di Shwachman-Diamond si complica.

Dal 2003 la Sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) è stata associata alla presenza di variazioni patogenetiche (mutazioni) nel gene *SBDS*: in Italia le analisi di I e II livello svolte da allora hanno permesso di ottenere una diagnosi molecolare della sindrome in circa ..... casi. L'identificazione della causa molecolare di una patologia genetica consente di porre diagnosi al sospetto clinico, di confermare il modello di trasmissione attraverso l'analisi nei genitori e, conseguentemente, di definire il rischio di ricorrenza associato.

Si tratta di acquisizioni fondamentali per il paziente, per suoi genitori e per tutti i familiari.

Nella SDS un dato ricorrente in letteratura e condiviso dai registri nazionali della sindrome, riguarda una percentuale variabile, compresa tra il 5 e il 10 %, di casi clinicamente diagnosticati come affetti da SDS ma negativi alla ricerca di mutazioni nel gene *SBDS*.

Casi di questo tipo sono stati sottoposti ad una analisi dell'esoma ed i risultati ottenuti in tre studi, pubblicati nel corso del presente anno a partire da gennaio, hanno messo in luce il coinvolgimento di altri tre geni, oltre a *SBDS*, nel determinare, se mutati, lo sviluppo del fenotipo SDS.

Si tratta, in ordine di identificazione, dei geni denominati *DNAJC21*, *EFL1* e *SRP54*: tutti codificano, come *SBDS*, per proteine attive all'interno del complesso macchinario della sintesi proteica.

Innanzitutto, come è noto da tempo, la proteina *SBDS* svolge un ruolo centrale nella biogenesi dei ribosomi, poiché favorisce, interagendo con *EFL1*, il rilascio della subunità 60S al fine di formare il ribosoma attivo, completo delle due subunità.

Anche la proteina *DNAJC21* è implicata, nella maturazione citoplasmatica della subunità 60S, ma in modo diverso: infatti ha il compito di sbloccare la via di uscita che servirà al passaggio della proteina neosintetizzata.

La proteina *SRP54* agisce invece a sintesi proteica iniziata: attraverso il riconoscimento di un segnale presente nelle proteine in corso di formazione, ne assicura la corretta distribuzione nei vari compartimenti della cellula.

Con la scoperta di questi nuovi geni possiamo quindi parlare di eterogeneità genetica anche per la Sindrome di Shwachman-Diamond, con la riserva che i casi pubblicati con mutazioni in *DNAJC2* sono definiti affetti da SDS, mentre, per *EFL1* e *SRP54*, gli autori scelgono l'espressione fenotipo SDS simile.

Indubbiamente però, gli articoli pubblicati sui nuovi geni hanno oltremodo particolare rilevanza in quanto testimoniano una crescente attenzione alle diverse manifestazioni della sindrome di Shwachman-Diamond. Anche questo può migliorare la capacità di fare diagnosi.

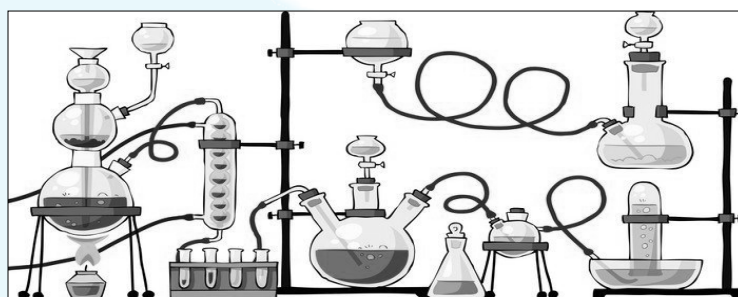
Dott.ssa Antonella Minelli

## Qualche novità dagli studi di Citogenetica

Le linee di ricerca del laboratorio di Genetica Medica dell'Università degli Studi dell'Insubria consistono principalmente sul monitoraggio e lo studio approfondito delle possibili alterazioni cromosomiche del midollo osseo dei soggetti con Sindrome di Shwachman (SDS). Recentemente il gruppo ha pubblicato articoli che mettono in evidenza la **ricorrenza di alcune anomalie cromosomiche meno frequenti** rispetto a quelle più comuni e note da molti anni.

In particolare, inoltre, ci si è concentrati su una delle anomalie più frequenti, la **delezione di parte delle braccia lunghe di uno dei cromosomi 20**, detta del(20)(q). Questa anomalia è stata considerata benigna dal punto di vista prognostico, ma le ragioni molecolari non erano del tutto note. E' stato dapprima osservato che in tutti i pazienti con tale anomalia, viene ad essere perso anche il gene *EIF6*, presente sul cromosoma 20. Il prodotto di questo gene è un po' il bersaglio di azione del gene *SBDS*, il principale gene alterato nei soggetti con SDS. Si è messo in evidenza che la sua parziale mancanza (dovuta alla delezione del(20)(q)) può portare ad una **migliore condizione ematologica generale**, non solo dal punto di vista dei **rischi di evoluzione** ematologica, ma anche per quanto riguarda le **carenze funzionali del midollo**, che possono comportare mancanza di globuli bianchi, di globuli rossi e di piastrine nel sangue. Questo dato è stato anche verificato grazie ad esperimenti di analisi della funzionalità di tutti i geni nel midollo osseo (in termini tecnici **analisi del trascrittoma**). Tale analisi mette in relazione i geni espressi dal midollo dei pazienti con quelli di soggetti di controllo. Questa parte di lavoro di ricerca è ancora in corso, ma è già stato osservato che nei pazienti che presentano alte percentuali di cellule con del(20)(q), il quadro del "trascrittoma" concordava maggiormente con quello dei soggetti di controllo rispetto a quello di pazienti senza del(20)(q).

Roberto Valli,  
Francesco Pasquali,  
Emanuela Maserati



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



# AISSieme in musica

## Concerto per AISS 2017



Visto il grande successo avuto lo scorso anno, il 19 giugno del 2016 alla Chiesa di San Marco di Ponzano di Fermo, anche questo anno abbiamo chiesto al Conservatorio di Musica *G.B.Pergolesi* di Fermo di collaborare con l'AISS, proposta che è stata subito accolta con interesse e partecipazione da parte del Presidente del Conservatorio, Prof. Carlo Verducci e da parte del Direttore, il M° Massimo Mazzoni.

Il 16 Giugno 2017, alle ore 21.30, al Teatro Comunale di Porto San Giorgio si è svolta la seconda edizione di **AISSieme in musica - Concerto per AISS 2017**.

Il programma della serata è stato pensato per un pubblico molteplice, con la scelta di brani musicali che hanno coperto un ampio periodo della storia della musica, strutturato in tre momenti:

- una parte in cui si è esibita la storica Corale di Santa Lucia Cappella del Duomo di Fermo diretta da M° Alessandro Buffone e preparata dal M° Annarosa Agostini, con un repertorio che andava dal *Va' pensiero* tratto dal *Nabucco* di G. Verdi a brani di cantautori moderni;

- una seconda parte che ha visto protagonisti alcuni ragazzi studenti del corso di canto lirico, cinesi, russi, italiani, allievi del soprano M° Carla Laudi e del M° Cesarina Compagnoni, accompagnatrice al pianoforte, e che hanno cantato arie d'opera tratte da W.A. Mozart e di G. Puccini;

- una terza parte in cui si sono esibiti gli allievi sassofonisti insieme ai loro maestri Lucy Edna Derosier e Massimo Mazzoni, con brani dal repertorio classico di M. Mussorgskij al *Tango Nuevo* di A. Piazzolla.

Il concerto ha colpito molto gli spettatori perché tutte le esibizioni sono state cariche di emozione e di pathos, ed in particolare per il fatto che si sono esibiti insieme allievi ed insegnanti, dimostrando entrambi eccellenti capacità musicali.

Due erano i motivi principali che avevano spinto me e mio marito, Patrizio, nel 2012 ad entrare a far parte dell'AISS - Associazione Italiana Sindrome di Shwachman e poi, successivamente, ad organizzare, per la prima volta nel 2016, questo evento, in collaborazione con il Conservatorio di Musica di Fermo.



Il primo aveva origine dalla nostra storia personale.

Fin dalla prima volta che ci parlarono di Sindrome di Shwachman - Diamond, nel 2011, io e Patrizio, ci accorgemmo della totale ignoranza che c'era su questo argomento negli ambienti che avevamo intorno e sul territorio. Subito comprendemmo l'importanza di far conoscere a chi ci fosse vicino, a chi visse a stretto contatto con noi, parenti, amici, colleghi e datori di lavoro, ma anche alla stampa e ai politici, cosa fosse la Sindrome di Shwachman - Diamond e soprattutto l'importanza di sensibilizzare tutta l'opinione pubblica riguardo a questa malattia rara e alle problematiche che essa presenta nella quotidianità di chi è malato e delle famiglie che gli sono vicino.

Il secondo motivo, necessaria conseguenza del primo, era quello di aver preso coscienza di quanto fossero indispensabili la ricerca e gli studi che specialisti possono intraprendere, per poter offrire a quanti sono affetti da questa sindrome rara nuove speranze e aspettative per una vita migliore, se non addirittura una cura definitiva.

Per poter fare tutto questo è necessario avere a disposizione dei fondi, rinvenibili sia destinando il 5 per mille all'AISS che si occupa direttamente di finanziare la ricerca sia con la raccolta diretta di contributi volontari. Questo era il secondo obiettivo dell'evento: ricordare a tutti i presenti la possibilità di finanziare la ricerca tramite il 5 per mille, ma anche raccogliere direttamente dei fondi.

La sera del concerto sono intervenuti sul palco il Dott. Marco Cipolli, il Direttore del Comitato Scientifico dell'AISS e Responsabile del reparto fibrosi cistica degli Ospedali Riuniti di Ancona, e tutta l'equipe medica del reparto Fibrosi Cistica, per parlare degli aspetti della malattia dal punto di vista medico e per sottolineare come, con l'aiuto e con la solidarietà, si può lavorare tutti insieme per un obiettivo comune: ricercare e sperimentare nuove cure.



Quella sera erano presenti circa 240 persone.

Abbiamo ricevuto molti consensi per la serata e ringraziamenti per le emozioni trasmesse, ma soprattutto, abbiamo sperimentato tanta generosità.

Questo ci ha trasmesso tanto entusiasmo e l'energia per poter continuare con passione su questa strada, con la convinzione e la certezza che un piccolo sforzo da parte di ognuno possa portare a grandi risultati per tutti.

Maria Cristina D'Ambrosi



## Come aiutare l'AISS

Se sei direttamente interessato al problema, perché in famiglia c'è un bambino ammalato, contattaci subito, è di fondamentale importanza "contarci" e conoscerci.

Se sei sensibile a questo tema e pensi di poterci aiutare con la tua diretta partecipazione di volontario, sei il benvenuto.

Se puoi, invitaci nelle manifestazioni che si svolgono nella tua città in modo da poter presentare l'AISS alle persone ed illustrare loro gli scopi.

Se non hai tempo ma ti sta comunque a cuore la sorte dei bambini colpiti da una malattia di difficile cura, diventa socio ordinario o sostenitore.

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

**Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo**

Via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova

Tel/Fax: 049/8736130

email: [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)

pec: [aiss@pec.csvpadova.org](mailto:aiss@pec.csvpadova.org)

**Vice Presidente - Fabrizio Maria Sesana**

Milano - email: [fmsesana@gmail.com](mailto:fmsesana@gmail.com)

**Segretario - Igor Fanton**

Vigonza (PD) - email: [igorfanton@libero.it](mailto:igorfanton@libero.it)

**Tesoriere - Paola Paoletti**

Recanati (MC) - email: [paolettipaola@tiscali.it](mailto:paolettipaola@tiscali.it)

**Consigliere - Fabio Cofini**

Forme (AQ) - email: [fabcofini@gmail.com](mailto:fabcofini@gmail.com)

**Consigliere - Maria Cristina D'Ambrosi**

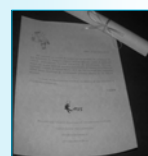
Fermo - email: [mcridam@libero.it](mailto:mcridam@libero.it)

**Consigliere - Alessandra Spinucci**

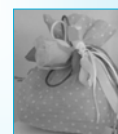
Ascoli Piceno - email: [alessandra.spinucci@libero.it](mailto:alessandra.spinucci@libero.it)

*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.*

**DIRETTORE COMITATO  
SCIENTIFICO DELL'AISS**

**Dr. Marco Cipolli**

SOSD Fibrosi Cistica  
Ospedali Riuniti di Ancona

[marco.cipolli@ospedaliriuniti.marche.it](mailto:marco.cipolli@ospedaliriuniti.marche.it)

Fax: +39 071 596 2067

**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**

**I' AISS augura a tutti voi  
un Felice Natale  
e un sereno 2018 !!!!**

