

# AISS Informa

ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

Numero 35

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

Dicembre 2020

## LA STORIA DI SIMONA, MAMMA DI UN BAMBINO CON LA SHWACHMAN

La nostra storia inizia quando il mio piccolo era ancora nella pancia. Un giorno un dottore mi disse: "Questo bambino non cresce, bisognerà tenere sotto controllo la gravidanza". Era il mio primo bambino, inesperta mi misi nelle mani dei dottori.

Un bel giorno era l'8 dicembre mi dissero che era ora di farlo nascere. Era troppo presto, e lui era così piccolo. Fu subito portato in terapia intensiva e attaccato a mille macchinari. Dopo pochi giorni ci dissero a me e al papà che il nostro bimbo stava benissimo, doveva solo crescere, così ci avrebbero trasferito in un posto più vicino alla nostra casa. Non si può immaginare la nostra gioia.

Quando fummo nel nuovo ospedale però i dottori ci dissero che qualcosa non andava, il mio piccolino non cresceva, non riusciva a respirare in autonomia e sicuramente avrebbe avuto una malattia rara. Fu un colpo al cuore. Erano parole che mai ci saremmo aspettati. Iniziarono a parlare di test genetici, ma ci dissero anche che forse una causa non l'avrebbero mai trovata. Eppure lui era lì, così piccolo ma così bello.

Dopo tre lunghi mesi ci mandarono a casa. Ci rivolgemmo allora ad un altro grande ospedale. E lì iniziarono per noi i periodi più brutti delle nostre vite. Vari e vari ricoveri. Decine di prelievi, il mio piccolo che sembrava non aver mai fame,

dormiva sempre. Un giorno arrivò la dottoressa e ci disse: "Dobbiamo isolarvi, questo bimbo ha pochissimi neutrofili, non potrete uscire dalla stanza se non per necessità, ogni persona che entrerà dovrà indossare guanti, camice e mascherina". Neutrofili? Era la prima volta che sentivo questa parola. Con il tempo avrei capito il suo significato, come avrei capito il significato di un sacco di altri termini medici che forse una mamma, non dovrebbe mai conoscere.

Dopo poco scoprimmo anche la causa della scarsa crescita, l'insufficienza pancreatica e i dottori ci parlarono subito di Sindrome di Shwachman-Diamond. Un nome difficile da pronunciare, così difficile come erano stati i lunghi giorni in ospedale. In tutto questo però la forza ce l'ha data lui, il nostro piccolo, che crescendo ha iniziato a riempirci le giornate, prima con i suoi sorrisi, con i suoi primi passi e poi con le sue prime parole. Fino a diventare un vero uragano, un terremoto di simpatia che fa sorridere ogni persona che incontra per il suo cammino. Ci sarebbero voluti ancora due anni per farci avere la conferma genetica della malattia. Sì, ci sono i controlli, il suo midollo va monitorato come anche la sua crescita e il suo sviluppo. Ci sono grandi sfide da affrontare ma le affronteremo, un passo alla volta, grazie alla sua tenacia, alla sua testardaggine, alla sua solarità, alla sua voglia di vivere e di stare sempre in mezzo agli altri e grazie alla nostra famiglia che come i più forti dei pilastri hanno saputo aiutarci e tenerci su nei momenti più duri.

- Approcci terapeutici contro le mutazioni nonsense ..... p. 2
- Il nuovo Consiglio Direttivo AISS ..... p. 3
- Studio sulle complicanze ematologiche nei pazienti italiani SDS ..... p. 4
- Come aiutare l'AISS ..... p. 6
- Rendiconto analitico 2019 AISS ..... p. 7
- Pergamene e bomboniere solidali ..... p. 8

## Approcci terapeutici contro le mutazioni nonsense: Nuove ipotesi per il trattamento delle sindromi da insufficienza midollare

(Valentino Bezzetti, Martina Api,  
Marisole Allegri, Benedetta Fabrizzi,  
Seth J Corey, Marco Cipolli)

(Estratto da un articolo recentemente pubblicato sulla rivista *International Journal of Molecular Sciences*)

Le sindromi da insufficienza midollare sono un gruppo di malattie genetiche caratterizzate da ematopoiesi difettiva. La patogenesi di queste sindromi è data da mutazioni di diversi geni che codificano per proteine coinvolte nella riparazione del DNA, nel mantenimento dei telomeri e nella biogenesi dei ribosomi. Tra queste sindromi, le principali sono la sindrome di Shwachman-Diamond (SDS), l'anemia di Diamond-Blackfan (DBA), l'anemia di Fanconi (FA), la discheratosi congenita (DC) e la neutropenia cronica severa (SCN). Tutte queste sindromi sono associate, a diverso grado, con un aumentato rischio di trasformazione neoplastica.

La SDS è la più comune, con un'incidenza di un caso

ogni 75000 neonati. Sfortunatamente, ad oggi non esistono terapie farmacologiche in grado di contrastare la patogenesi di queste malattie ed il trapianto di cellule staminali ematopoietiche rimane l'unica alternativa terapeutica in caso di trasformazione neoplastica.

Da una nostra analisi approfondita, è emerso che il 28% degli alleli mutati coinvolti in FA, il 24% in SCN, il 21% in DBA, il 20% in SDS ed il 17% in DC, presentano mutazioni nonsense. Le mutazioni nonsense generano un codone di stop prematuro che interrompe la lettura del codice genetico precocemente, portando alla formazione di una proteina tronca, non funzionale, oppure di assenza completa di sintesi proteica. Abbiamo recentemente pubblicato che una piccola molecola in grado di sopprimere queste mutazioni, denominata Ataluren, già commercializzata per il trattamento della distro-

fia muscolare di Duchenne, è in grado di ripristinare parzialmente l'espressione del gene SBDS mutato in progenitori ematopoietici midollari isolati da una coorte di pazienti con SDS.

**DIRETTORE COMITATO  
SCIENTIFICO DELL'AISS**

**Dr. Marco Cipolli**

Centro Fibrosi Cistica  
dell'Azienda Ospedaliera  
Universitaria Integrata di Verona

[marco.cipolli@aovr.veneto.it](mailto:marco.cipolli@aovr.veneto.it)

Questo fornisce la prova concettuale che la soppressione delle mutazioni nonsense in cellule staminali midollari, ad opera di molecole in grado di generare il cosiddetto readthrough del codone di stop prematuro, è un approccio potenzialmente valido. Nell'articolo abbiamo quindi riportato una vasta serie di molecole note per sopprimere le mutazioni di nonsense, specificandone i vantaggi e gli eventuali limiti.

Abbiamo inoltre sottolineato lo stato di avanzamento della ricerca in questo campo,

descrivendo i molti studi clinici che sono stati condotti e che sono attualmente portati avanti.

L'ipotesi è quindi quella di provare ad indagare l'effetto di Ataluren e di altre molecole con funzione analoga sia in modelli cellulari SDS, sia in modelli di DBA, FA, SCN e DC. Espandere le nostre conoscenze in questo ambito potrebbe aumentare le probabilità di sviluppo di una terapia contro le mutazioni nonsense per questa classe di patologie.

## ***Il nuovo Consiglio Direttivo AISS***

***Il 27 settembre 2020 è stato rinnovato, dall'Assemblea Ordinaria dei Soci, il Consiglio Direttivo, che rimarrà in carica fino alla fine del 2022.***

***Buon lavoro !!!!!!!***

***Sede Legale - Presidente - Aurelio Lococo***

Via Pioveghetto, 15 - 35136 - Padova

Tel: 049 6893168

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

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



***Vice Presidente - Barbara Ottaviani - Macerata - email: [25babi72@gmail.com](mailto:25babi72@gmail.com)***

***Segretario - Igor Fanton - Vigonza (PD) - email: [igorfanton@libero.it](mailto:igorfanton@libero.it)***

***Tesoriere - Daniela Sbaffi - Cattolica (RN) - email: [sbaffi\\_d@tiscali.it](mailto:sbaffi_d@tiscali.it)***

***Consigliere - Maria Cristina D'Ambrosi - Fermo - email: [mcridad@libero.it](mailto:mcridad@libero.it)***

***Consigliere - Paola Caponi - Tolentino (MC) - email: [paola.caponi@alice.it](mailto:paola.caponi@alice.it)***

***Consigliere - Stefano Anzuinelli - Macerata - email: [anzuinellistefano@libero.it](mailto:anzuinellistefano@libero.it)***

## Studio sulle complicanze ematologiche a lungo termine nei pazienti italiani affetti dalla SDS

*Simone Cesaro, Anna Pegoraro, Laura Sainati, Vincenzina Lucidi, Enza Montemitro, Paola Corti, Ugo Ramenghi, Cristina Nasi, Giuseppe Menna, Marco Zecca, Cesare Danesino, Elena Nicolis, Francesco Pasquali, Sandra Perobelli, Gloria Tridello, Piero Farruggia, Marco Cipolli.*

(Estratto da un articolo recentemente pubblicato sulla rivista *The Journal Of Pediatrics*)

Sono stati pubblicati recentemente sulla prestigiosa rivista americana *Journal of Pediatrics* i risultati di uno studio eseguito sui pazienti affetti dalla malattia di Shwachman-Diamond e inseriti nel Registro Italiano per la sindrome di Shwachman-Diamond (RI-SDS).

Lo studio aveva come obiettivo la valutazione delle complicanze ematologiche nel corso degli anni in modo da verificare l'impatto sulla sopravvivenza e la necessità di terapie importanti come il trapianto di cellule staminali emopoietiche.

E' noto, infatti, che la malattia di Shwachman-Diamond si caratterizza principalmente per un deficit della funzione pancreatica, per anomalie scheletriche ossee e per alterazioni della funzione del midollo osseo emopoietico. A differenza del deficit di funzione pancreatica che può migliorare nel tempo, dopo i 4 anni di vita, e delle anomalie osteoscheletriche che possono essere corrette dall'ortopedico, la disfunzione del midollo emopoietico può evolvere in una completa insufficienza della produzione di cellule del sangue, con conseguente necessità di trasfusioni, o in alcuni casi favorire la comparsa di una leucemia acuta.

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



5 x  
mille

Codice Fiscale dell'Aiss  
92112250284

“Lo studio, riporta il dott. Cesaro, primo autore dello studio, ha interessato 121 pazienti, 69 maschi e 52 femmine, osservati in un arco di tempo di 19 anni, dal 1999 al 2018. Un quarto dei pazienti presentava alla diagnosi o al primo esame ematologico un numero ridotto di globuli bianchi e di piastrine. La percentuale aumentava nel corso degli anni tanto che più del 50% dei pazienti all'età di 30 anni avevano una riduzione rispetto al normale del numero di globuli bianchi e di piastrine.

Durante il periodo dello studio, una forma grave di insufficienza midollare (aplasia midollare) si è verificata nel 10% dei pazienti studiati mentre un altro 10% ha sviluppato una leucemia acuta.

Complessivamente, 15 pazienti (12%) hanno dovuto eseguire un trapianto di cellule staminali emopoietiche per la comparsa di alterazioni ematologiche gravi. Anche se la sopravvivenza a distanza di 10 e 20 anni dalla diagnosi è nettamente migliorata rispetto al passato, ed è, nella casistica italiana del RI-SDS, del 90% circa, questi dati confermano come sia importante seguire nel tempo con esami di controllo sul sangue e sul midollo i pazienti affetti dalla sindrome Shwachman-Diamond. Infatti, il controllo ematologico continuo permette di cogliere precocemente i segni di una disfunzione midollare o di una trasformazione leucemica ed avviare il paziente al trapianto di cellule staminali emopoietiche, che in questi casi è l'unica cura”.

Il dott. Cipolli, presidente del comitato scientifico del RI-SDS afferma che: “La scelta di creare un registro specifico per questa patologia ha rappresentato una tappa importante sia per i pazienti che per i medici e i ricercatori impegnati nella caratterizzazione genetica e biologica della malattia, nell'applicare le terapie più moderne, nell'identificare nuove cure e nell'offrire una valutazione di salute sui molteplici aspetti clinici di questa malattia. L'Associazione Italiana Sindrome di Shwachman (AISS), che rappresenta i pazienti SDS, ha capito fin da subito l'importanza di questa iniziativa, di cui questo lavoro è un esempio, e il suo continuo supporto è fondamentale per il progresso delle conoscenze per questa malattia rara”.

# Come aiutare l'AISS

Crediamo che solo investendo sulla ricerca si potranno elaborare terapie non solo sintomatiche per la gestione e la cura della sindrome e coltivare così la speranza di guarigione.

È necessario quindi che tutti, sia privati che enti pubblici, ognuno con le proprie possibilità, aiutino l'AISS - Associazione Italiana Sindrome di Shwachman a raggiungere gli obiettivi che si è prefissata.

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 alla gente ed illustrare i nostri 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.

## 5 x 1000

*Che cos'è il 5 x 1000?*

Lo Stato ha concesso a tutti i cittadini e società, che versano le tasse, di poter destinare una piccola somma - il 5 x 1000 - delle tasse versate ad un'organizzazione che non abbia fini di lucro.

***Firmando per il 5 x 1000, pago più tasse?***

ASSOLUTAMENTE NO.

La quota viene dedotta dalle tasse che il cittadino DEVE COMUNQUE pagare in ogni caso. È come se lo Stato rinunciasse ad incassare quella quota per destinarla all'organizzazione scelta nella dichiarazione.

***E se non si firma?***

In questo caso lo Stato si tiene il 100% di tutte le tasse.

***Per donare il 5 x 1000 all'AISS come si fa?***

Si deve indicare nell'apposita casella del modulo della dichiarazione dei redditi il codice fiscale dell'AISS: 92112250284 firmando espressamente.

***Perché donare all'AISS il 5 x 1000?***

Anche grazie al 5 x 1000 riusciremo ad sovvenzionare i nostri Progetti di ricerca.

**Il nostro codice fiscale: 92112250284**

## donazioni

Codice Iban:

IT58I0306912169100000000248

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

# Rendiconto analitico al 31/12/2019

	Anno 2019	Anno 2018
<b>Fondi finanziari di inizio periodo</b>	207.899,38	221.295,23
CASSA	13,34	84,15
BANCA	71.567,10	89.047,72
POSTA	136.318,94	132.163,36

	Anno 2019	Anno 2018
<b>ENTRATE</b>	<b>49.412,96</b>	<b>0,00</b>
<b>00 - ENTRATE DA ATTIVITA' TIPICHE</b>	<b>45.137,61</b>	<b>54.693,07</b>
0000 - ENTRATE DA ATTIVITA' TIPICHE	45.137,61	54.693,07
0001 - QUOTE ASSOCIATIVE	1.255,00	920,00
0004 - 5 PER MILLE	32.133,71	34.056,07
0005 - DONAZIONI E LASCITI TESTAMENTARI	11.748,90	19.717,00
<b>01 - ENTRATE DA RACCOLTE PUBBLICHE DI FONDI</b>	<b>4.242,00</b>	<b>661,00</b>
0100 - ENTRATE DA RACCOLTE PUBBLICHE DI FONDI	4.242,00	661,00
0102 - SPETTACOLI	4.242,00	661,00
<b>02 - ENTRATE DA ATTIVITA' ACCESSORIE</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>03 - ENTRATE FINANZIARIE E PATRIMONIALI</b>	<b>33,35</b>	<b>54,45</b>
0300 - ENTRATE FINANZIARIE E PATRIMONIALI	33,35	54,45
0301 - ENTRATE FINANZIARIE	33,35	54,45
<b>04 - ALTRI INCASSI</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>05 - ENTRATE IN C/CAPITALE</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>

	Anno 2019	Anno 2018
<b>USCITE</b>	<b>38.005,10</b>	<b>0,00</b>
<b>10 - USCITE ATTIVITA' TIPICHE</b>	<b>34.552,04</b>	<b>66.921,83</b>
1000 - USCITE ATTIVITA' TIPICHE	34.552,04	66.921,83
1003 - ASSICURAZIONI VOLONTARI	395,96	395,96
1004 - ACQUISTO BENI DI CONSUMO	1.127,49	597,75
1005 ACQUISTO DI SERVIZI	33.028,59	65.928,12
<b>11 - ATTIVITA' DI RACCOLTA FONDI</b>	<b>2.838,14</b>	<b>430,81</b>
1100 - ATTIVITA' DI RACCOLTA FONDI USCITE ATTIVITA' TIPICHE	2.838,14	430,81
1102 - SPETTACOLI	2.838,14	430,81
<b>12 - USCITE PER ATTIVITA' ACCESSORIE</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>13 - USCITE FINANZIARIE E PATRIMONIALI</b>	<b>514,92</b>	<b>527,77</b>
1300 - USCITE FINANZIARIE E PATRIMONIALI	514,92	527,77
1301 - USCITE FINANZIARIE	514,92	527,77
<b>14 - ATTIVITA' DI SUPPORTO GENERALE</b>	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>
<b>15 - ALTRI PAGAMENTI</b>	<b>100,00</b>	<b>0,00</b>
1501 - ALTRI PAGAMENTI	100,00	0,00
<b>16 - PAGAMENTI IN CONTO CAPITALE</b>	<b>0,00</b>	<b>923,96</b>
1600 - PAGAMENTI IN CONTO CAPITALE	0,00	923,96
1601 - INVESTIMENTI IN BENI DUREVOLI	0,00	923,96



	Anno 2019	Anno 2018
<b>Fondi finanziari di fine periodo</b>	<b>219.307,24</b>	<b>207.899,38</b>
CASSA	398,34	13,34
BANCA	79.326,00	71.567,10
POSTA	139.582,62	136.318,94
<b>AVANZO</b>	<b>11.407,86</b>	

*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.*

**Pergamene:**

Pergamena stampata e confezionata con nastrino (a scelta). Non c'è limite di stampa.

**Sacchettino semplice:**

1 velo, 1 fiorellino, 5 confetti, 1 bigliettino interno, con pergamena

**Sacchettino doppio velo:**

2 veli, 2 fiorellini, 5 confetti, 1 bigliettino interno, con pergamena

**Bomboniere:**

SCATOLINA IN PLEXIGLASS completa di confetti (da scegliere), bigliettino interno, nastrino e piccola decorazione (fiorellino o altro oggettino) + pergamena.

SCATOLINA IN CARTONCINO completa di confetti (da scegliere), bigliettino interno, nastrino e piccola decorazione (fiorellino o altro oggettino) + pergamena.

SACCHETTINO IN STOFFA completo di confetti (da scegliere), bigliettino interno, nastrino e piccola decorazione (fiorellino o altro oggettino) + pergamena.

SACCHETTINO ALL'UNCINETTO completo. SOLO CON PREAVVISO E PER NUMERI RELATIVI.

Tutti gli articoli sopra descritti sono personalizzabili.

La spedizione dell'ordine avverrà solo dopo aver ricevuto copia del pagamento e/o offerta del materiale.

***Se sei interessato contattaci via email: [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)***

