



# aismme

Rivista di prevenzione e informazione dell'AIMMME  
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus  
info@aismme.org - tel. 049 9900700 - numero verde 800 910 206

Poste Italiane S.p.A. - Spedizione in abbonamento postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 2 e 3, CNS PD

## Lettera aperta al Ministro Maurizio Sacconi

Egr. Sig. Ministro

sono Cristina Vallotto presidente di AISMME Onlus Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie di Padova.

Non Le scrivo da Presidente ma da mamma e credo di farmi portavoce di tutte quelle mamme e quei papà che ogni giorno si devono confrontare con un figlio affetto da una malattia rara.

Ho un ragazzino di quasi 13 anni affetto da una malattia metabolica ereditaria molto grave e altamente invalidante. Ne sono conosciuti pochissimi casi al mondo, forse cinque o sei, ed è quindi una malattia non rara ma rarissima.

un mondo sconosciuto dove devi imparare tante cose.

I nostri figli sono penalizzati, nella maggioranza dei casi non possono frequentare la scuola, non hanno una vita sociale, la malattia pone tantissimi limiti, eppure loro, ciononostante, hanno una gran voglia di vivere, fanno sforzi immani per raggiungere piccole autonomie e noi ne siamo testimoni ogni giorno.

Quanto emerso dalla giornata "Figli di un male minore" è appieno condiviso:

- drammatici ritardi nelle diagnosi e spesso diagnosi sbagliate;
- necessità di fare comunicazione e cultura sulle malattie rare;

distribuzione materiale informativo, eventi, partecipazione a congressi, coinvolgimento dei mass media. Comunicazione supportata dapprima con uno spot video con la testimonial Alessia Merz, e ora con un nuovo spot con un'attrice d'eccezione Veronica Pivetti, presentato a Roma in anteprima assoluta proprio alla Giornata "Figli di un male minore?" e che Lei ha potuto vedere.

AIMMME Onlus è stata in questi anni parte attiva per l'introduzione obbligatoria in Italia dello Screening Neonatale Metabolico Allargato, un semplice test che permette di individuare circa 60 patologie metaboliche. Una diagnosi precoce che permette di trattare tempestivamente queste malattie evitando al bambino gravi danni se non addirittura la morte. Ritengo che la diagnosi sia importantissima come primo approccio alla malattia, ma non è sufficiente. C'è la necessità di supportare i Centri di Cura con un organico completo 24 ore su 24. Non dobbiamo, infatti, dimenticarci dei medici che

con grande professionalità ed esperienza (rari tanto quanto le malattie) spesso sono lasciati soli in trincea o che non sono messi in condizione di poter esercitare al meglio la loro "Missione".

Egr. Sig. Ministro mi rivolgo a Lei perché dobbiamo superare "insieme" l'indifferenza sociale, ma soprattutto l'indifferenza politica. NON possiamo e NON vogliamo essere considerati "figli di un male minore" perché queste vite così preziose vanno custodite e rispettate.

La politica deve fare la sua parte per migliorare la qualità di vita di queste persone "Speciali". Non dimentichiamoci che è un loro diritto. E' inaccettabile che la politica faccia "favori" alla politica, la politica è buona e soprattutto utile quando fa scelte di investimenti seri e corretti, non certo per favorire una struttura piuttosto che un'altra. Solo allora le cose andranno nella giusta direzione e finalmente anche il nostro incessante lavoro non sarà vanificato.

Cristina Vallotto



Ho avuto il piacere di essere presente alla Giornata mondiale sulle Malattie Rare tenutasi a Roma lo scorso 28 febbraio organizzata dalla Fondazione Luca Barbareschi "Figli di un male minore?".

Inevitabilmente mi sono sentita coinvolta emotivamente e vorrei fare alcune considerazioni.

Dopo tanti anni di impegno sul fronte delle Malattie Metaboliche Ereditarie poco è cambiato nei confronti di chi vive a volte il dramma di una malattia rara. Il sentimento di una "sentenza" che segna la vita di tuo figlio e di tutta la famiglia si racchiude in poche parole: incredulità, disorientamento, solitudine, isolamento e a volte disperazione.

E' una realtà dura da accettare, inizi a muovere i primi passi poi via via entri in

- di mettere ordine al SSN a partire dagli ultimi;

- di dare speranza a tutte quelle persone che speranza non ne hanno;

- di somministrare a queste famiglie e ai loro pazienti la "terapia dell'ascolto";

- la convinzione che l'attenzione non si deve esaurire in una giornata.

Il primo obiettivo che la nostra associazione si è prefissato fin da subito è stata la Comunicazione e la diffusione della conoscenza sulle Malattie Metaboliche Ereditarie finalizzata alla sensibilizzazione dell'opinione pubblica, delle Istituzioni e alla stessa classe medica. Abbiamo così avviato una massiccia campagna di informazione, partita dal Nord-Est ed estesa via via su tutto il territorio nazionale, utilizzando tutti i canali possibili:

## Screening metabolico allargato Quando al via nel Veneto?

Lo abbiamo chiesto all'Assessore regionale Sandro Sandri

**La Regione Veneto ha approvato nell'agosto 2008 una delibera che prevede l'introduzione dello screening neonatale allargato per tutti i nuovi nati. Quali sono i tempi per l'applicazione effettiva di questo test ai 47 mila bimbi che ogni anno nascono nel Veneto?**

La D.G.R. n. 2171/2008 "Definizione di un progetto congiunto di esecuzione di screening neonatali ivi compreso lo screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie" ha stabilito di affidare alle Aziende Ospedaliere di Padova e di Verona l'incarico di

predisporre un progetto congiunto di screening neonatali; il progetto doveva quindi pervenire in Regione a firma congiunta dei Direttori Generali dell'Azienda Ospedaliera di Padova e dell'Azienda Ospedaliera di Verona per essere poi trasmesso alla Quinta Commissione Consiliare. Attualmente siamo in una fase di definizione degli atti, dopo il parere della Quinta Commissione Consiliare. I risultati finora raggiunti sono nella risposta normativa agli screening neonatali ivi compreso lo screening neonatale allargato e nella sinergia fra le Aziende Ospedaliere

>> segue a pag. 2

## Aismme Al lavoro in sostegno a malati e famiglie

L'AIMMME ha tra gli scopi l'aiuto ed il supporto alle famiglie con figli e persone adulte affetti da malattie metaboliche ereditarie. Si tratta di gravi patologie, altamente invalidanti, troppo spesso mortali, che si presentano in circa 600 tipologie diverse.

La situazione di "abbandono" nella quale versavano le famiglie ed i malati di patologie metaboliche ereditarie, sia dal punto di vista dell'assistenza medica che da quello psicologico e della conoscenza, oltre alla consapevolezza che in Italia non esistevano "centri" o associazioni in grado di dare alle famiglie e ai malati adulti delle risposte concrete alle loro richieste e che le malattie metaboliche ereditarie risultavano sconosciute non solo all'opinione pubblica, ma anche ai Medici e ai Pediatri, ha portato l'AIMMME a concentrare la sua attività in due ambiti: l'assistenza, telefonica e via Internet a famiglie e malati e la sensibilizza-

zione dell'opinione pubblica con una quanto più possibile capillare diffusione di informazioni. Proprio per questo l'Associazione ha rivolto la sua attenzione non solo al territorio locale ma anche ad altre Regioni d'Italia.

Sin dalle sue prime settimane di vita l'associazione ha realizzato un sito Internet ([www.aismme.org](http://www.aismme.org)) per fornire utili informazioni alle



Associazione Italiana Sostegno  
Malattie Metaboliche Ereditarie  
Onlus  
**aismme**

famiglie. E' stato possibile anche offrire una immediata opportunità di dialogo grazie all'attivazione di un indirizzo mail.

Oltre alla posta elettronica, l'AIMMME ha attivato una linea telefonica dedicata con un Numero Verde 800.910.206 (dal lun al ven. dalle 10 alle 17) oppure allo 049-9900.700 che è sin da subito diventata un supporto importante per moltissime persone che quotidianamente cercavano informazioni o contatti con altre famiglie per condividere e scambiare esperienze.

Il lavoro di assistenza telefonica e via Internet viene svolto da genitori a favore di altri genitori, in collaborazione anche con medici dei centri screening, medici dei centri di cura MME e dei centri di diagnosi, del Registro Regionale Malattie Rare di Padova; per quanto riguarda le richieste inerenti le malattie rare vengono consultati medici o laboratori di analisi su tutto il territorio.



L'obiettivo è quello di contribuire nel nostro piccolo, con tutti i nostri limiti e difficoltà, a rompere l'isolamento in cui vivono molte delle famiglie con figli affetti da MME e Malattie Rare, spesso escluse ed emarginate dal contesto sanitario, lasciate senza una diagnosi definitiva o senza farmaci che possano curare queste patologie. Inoltre l'AIMMME si propone di favorire il dialogo tra le famiglie dei pazienti che può essere prezioso: lo scambio di informazione consente di trovare risposte ai problemi quotidiani, ma anche di sentirsi meno soli, di alleviare il peso psicologico che spesso è connesso a queste malattie.

### L'Aismme cambia nome

Su proposta del Consiglio Direttivo, lo scorso 23 febbraio l'assemblea straordinaria dei Soci di AIMMME Onlus riunita a Padova ha stabilito di cambiare la denominazione di AIMMME da Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus ad Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus.

La decisione è maturata valutando l'attività che in questi anni l'Associazione ha affrontato: un'attività che ha previsto una complessa varietà di iniziative di promozione, informazione, sensibilizzazione, aiuto e appoggio alle famiglie in difficoltà, pressione a vari livelli istituzionali per le quali il termine "Sostegno" è sembrato più appropriato.

### Screening metabolico allargato Quando al via nel Veneto?

>> segue da pag. 1

re di Padova e di Verona, per un intervento coordinato. La fase attuale è soprattutto organizzativa, sono in via di definizione tutte le procedure per l'effettiva attuazione.

**Lo screening sarà da subito reso obbligatorio o partirà intanto come progetto sperimentale, quindi con la richiesta del "consenso informato" ai genitori?**

La legge finanziaria regionale 2008 all'art. 92 dispone: "Ai fini della prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie metaboliche, la Regione del Veneto promuove un progetto di attivazione di un servizio organico e completo per tutti i pazienti metabolici." "Organico e completo", dunque.

**I costi per l'applicazione dello screening allargato per tutti i**

**neonati sono sostenibili per la sanità regionale?**

Naturalmente. Il Progetto deve essere considerato come una attività sperimentale, non per la fase operativa degli interventi previsti, ma per l'assunzione di tale prestazione sanitaria nei Livelli Essenziali di Assistenza di questa Regione.



Sandro Sandri, Assessore alla Sanità della Regione Veneto

Attualmente è quindi un livello assistenziale aggiuntivo.

**A seguito dell'applicazione dello screening verrà identificato un maggior numero di malati. Come intende la Regione fare fronte a livello di strutture (Centri di riferimento ed altro) nel breve e nel lungo periodo? Sono previsti dei finanziamenti ad hoc?**

Solo alla fine della sperimentazione dell'iniziativa, fissata nel periodo 2008 - 2010, sarà possibile verificare i dati clinici in base ai quali definire il sistema di offerta. Tuttavia, dalle valutazioni finora eseguite e dalla letteratura internazionale, si ritiene che, nonostante il numero di malati identificabile dall'applicazione del presente Progetto, sia sufficiente il sistema assistenziale vigente.



## Giornata Malattie Rare

# 28 febbraio 2009

## II<sup>a</sup> Giornata Mondiale delle Malattie Rare

E' stata un'onda che ha travolto festosamente tutte le piazze di Italia, quella innescata da UNIAMO FIMR onlus in occasione della Seconda Giornata delle Malattie Rare, il 28 febbraio 2009. Tornei sportivi, convegni, cene sociali, concerti, stand informativi, spettacoli teatrali e di danza. Il tutto per aumentare la consapevolezza sulle patologie rare e rinforzare la loro importanza come priorità di sanità pubblica.

"L'assistenza al paziente: una questione pubblica!" recitava lo slogan di quest'anno. Ma affinché la cura al malato con patologia rara sia davvero una priorità pubblica bisogna far circolare l'informazione tra le parti interessate. Un'opinione condivisa da molti.

"La rete di assistenza c'è, bisogna solo fare informazione tra i pazienti, le famiglie, il personale sanitario e tutte le persone coinvolte". Lo ha ribadito anche Massimo Cacciari, alla conferenza stampa organizzata a Venezia da UNIAMO FIMR onlus, per il lancio della Giornata Mondiale.

Sulla stessa linea Renza Barbon Galluppi presidente di UNIAMO FIMR onlus: "La nostra federazione si sta impegnando fortemente nella diffusione delle conoscenze relative alle malattie rare. Organizziamo corsi per le associazioni sull'empowerment e la partecipazione attiva del paziente in ambito sanitario e sociale ed anche congressi di approfondimento e seminari di formazione sulle malattie rare dedicati ai medici".

Il 2008 è stato un anno cruciale per le malattie rare. La commissione europea, infatti, ha siglato una comunicazione su queste patologie, atto che è alla base per la creazione, in tutti i Paesi dell'Ue, del piano nazionale malattie rare, documento già vigente in Francia dal 2005.

Le linee guida del testo, firmato dalla commissione europea nel novembre 2008, sono state suggerite da EURORDIS, federazione europea che riunisce oltre 300 organizzazioni di pazienti. Anche UNIAMO FIMR onlus, in quanto membro di EURORDIS, ha contribuito



## Passo dopo passo...

**23 febbraio**

ISS - Appello per le Malattie Rare: insieme all'Istituto Superiore di Sanità per fare luce sulle storie invisibili

**23 febbraio**

Teatro Argentina, Roma: in occasione della Giornata delle Malattie Rare, la Fondazione Luca Barbareschi, in collaborazione con: Istituto Superiore di Sanità - Centro nazionale delle malattie rare, UNIAMO - Federazione Nazionale delle Malattie Rare, Orphanet, Associazione G. Dossetti e con il sostegno di Farmindustria, ha promosso lo spettacolo teatrale "Figli di un Male Minore?"

**23 febbraio**

Ministro del Welfare, Maurizio Sacconi (Unita.it): Anche sulle malattie rare l'Italia è spaccata in due con Regioni dove tutti i bambini vengono sottoposti alla nascita ad uno screening per una cinquantina di queste patologie ed altre Regioni dove non si fa nulla.

**23 febbraio**

Superando.it - Le Malattie Rare devono diventare una priorità per la Sanità Pubblica: Uno dei principali obiettivi della Prima Giornata Internazionale delle Malattie Rare - promossa il 29 febbraio 2008 da Eurordis, l'alleanza continentale di pazienti sostenuta dalla Commissione Europea, che riunisce ben 30 milioni di persone affette

da Malattie Rare e coordinata per l'Italia da UNIAMO-FIMR (Federazione Italiana Malattie Rare), era stato quello di rafforzare l'esigenza dell'adozione, da parte della Commissione Europea, della comunicazione sulle Malattie Rare.

**23 febbraio**

Unita.it - Malattie rare: primi fondi UE per incentivare test farmaci: La Commissione Europea offrirà incentivi economici alle industrie farmaceutiche per i test clinici sui farmaci orfani. Lo ha detto Jordi Llinares Garcia, Amministratore scientifico dell'Agenzia Europea del Farmaco (Ema) a margine della quinta Conferenza internazionale su malattie rare e farmaci orfani (Icord) che si è svolta dal 23

al 25 febbraio a Roma nella sede dell'Istituto Superiore di Sanità.

**23 febbraio**

Unita.it - Malattie rare: una carta mondiale perché lotta sia globale: Creare un "rete globale" sulle malattie rare che preveda collaborazioni fra scienziati, Istituzioni e associazioni di malati per studiare e curare queste malattie. Una rete che 'avvolga' anche i Paesi più poveri del mondo e quelli emergenti trasferendo loro conoscenze e servizi. Questi gli obiettivi della Carta Mondiale sulle malattie rare proposta dai partecipanti alla quinta Conferenza internazionale su malattie rare e farmaci orfani (Icord).

## Giornata Malattie Rare

alla redazione di questo atto ufficiale. "Nel progetto Europlan, che ha lo scopo di incoraggiare lo sviluppo di strategie e piani nazionali pubblici, - ricorda Barbon Gallupi - UNIAMO FIMR onlus avrà ancora una volta il compito di diffondere la comunicazione relativa alle patologie rare su tutto il territorio nazionale e di organizzare in Italia la conferenza finale".

"La partita contro le malattie rare si gioca su tre livelli - spiega Paola Facchin, responsabile del Coordinamento Regionale per le malattie rare del Veneto - la ricerca scientifica con gli studi di genetica e l'uso di importanti tecnologie; le attività dei supercentri ospedalieri per lo studio,

la diagnosi e la cura delle malattie rare; ed il lavoro svolto dalle strutture territoriali, più vicine al paziente che si occupano di presa in carico, inserimento scolastico e professionale, mantenendo alta la qualità della vita dei pazienti. Il collante di tutto questo è l'informazione, la rete, la prassi comune nell'agire".

**Nel Veneto ...**

In Veneto la stima parla di 30 mila malati rari, ma certi sono 20 mila. Le patologie rare colpiscono per 1/3 l'età pediatrica (da 0 a 18 anni) e 2/3 gli adulti e gli anziani. Malformazioni congenite, errori nel metabolismo, malattie neurologiche centrali e

periferiche caratterizzano maggiormente l'età pediatrica; mentre tra gli adulti sono più frequenti le patologie del sangue, quelle oftalmologiche e le neurologiche centrali. La popolazione anziana, infine, è colpita in maggior misura da malattie osteo-muscolari e del tessuto connettivo. Il Veneto, inoltre, coordina le attività dell'Area vasta, comprendente il Friuli Venezia Giulia, le Province autonome di Trento e Bolzano, l'Emilia Romagna e dal 2008 anche la Liguria. Queste amministrazioni utilizzano un unico sistema di monitoraggio con cartella clinica in linea. In tal modo, il centro accreditato, il servizio farmaceutico e le strutture territoriali più vicine al



la conferenza internazionale su malattie rare e farmaci orfani (Icord) a Roma

**25 febbraio**

Helpconsumatori.it - Quanti sono in Italia i malati rari? L'Associazione Dossetti lo chiede al Ministro Sacconi: Alla vigilia del convegno su "Malattie rare e Disabilità" (Roma il 27-28 febbraio), l'Associazione culturale "Giuseppe Dossetti", che organizza l'iniziativa, ha inviato una lettera al Ministro del Welfare Maurizio Sacconi, che ha partecipato all'evento. L'Associazione Dossetti chiede al Ministro di diffondere i dati reali sui malati rari in Italia e di smuovere il Governo a dare "risposte sicure e certezze a quanti aspettano ancora il rispetto della loro dignità".

ciazione culturale "Giuseppe Dossetti", che organizza l'iniziativa, ha inviato una lettera al Ministro del Welfare Maurizio Sacconi, che ha partecipato all'evento. L'Associazione Dossetti chiede al Ministro di diffondere i dati reali sui malati rari in Italia e di smuovere il Governo a dare "risposte sicure e certezze a quanti aspettano ancora il rispetto della loro dignità".

**25 febbraio**

Farmacia.it - Giornata Mondiale Malattie rare: Genzyme annuncia novità nelle terapie: La Commissione Europea ha approvato la revisione delle indicazioni d'uso per Cerezyme® (imiglucerasi), Genzyme, raccomandando la continuazione del trattamento alle pazienti affette da malattia di Gaucher in gravidanza e durante l'allattamento. L'uso di Cerezyme® è utile per controllare la malattia di Gaucher

anche durante la gravidanza, momento particolarmente debilitante per chi è affetto da questa patologia. Inoltre, le nuove indicazioni d'impiego consigliano alle donne nuove al trattamento di prendere in considerazione l'avvio della terapia prima del concepimento, al fine di ottimizzare il proprio stato di salute per poter affrontare al meglio lo stress fisico conseguente alla gravidanza.

**26 febbraio**

Malattierare.sanitanews.it - AlSMME Onlus - La prevenzione neonatale salva più vite che la cura: Alla nascita possono passare inosservate. Molte volte non vengono prontamente diagnosticate perché sconosciute ai più. Si stima che un bambino su 500 ne nasca affetto e soltanto uno su quattro viene riconosciuto in tempo: sono le malattie metaboliche ereditarie, un gruppo di circa 600 tipi inseriti nel grande libro delle oltre 6.000 malattie rare. Queste malattie necessitano di un immediato riconoscimento e di un rapido soccorso clinico alla nascita: la mancata diagnosi precoce può causare al bambino gravi danni cerebrali ed all'organismo, che porterà con sé per tutta la vita, quando anche non alla morte.

**26 febbraio**

Il Sole 24 ore Salute - Rare, ma non poche. Sono tante e diverse

**I temi**

- A oggi sono note oltre 7.000 malattie rare
- 
- In Italia il fenomeno colpisce 2-3 milioni di persone (circa 30 milioni nell'Unione Europea) ed ogni anno si registrano circa 20.000 nuovi casi.
- 
- Le malattie rare sono invalidanti: la qualità della vita delle persone con malattie rare è spesso seriamente compromessa dalla mancanza o dalla perdita di autonomia.
- 
- Queste patologie sono spesso croniche, degenerative e progressive.
- 
- Sono spesso dolorose: la sofferenza dei pazienti e dei loro familiari è aggravata dalle disuguaglianze psicologiche e dalla mancanza di riferimenti terapeutici.
- 
- Molte di esse sono incurabili, in quanto non sono disponibili terapie efficaci. In altri casi, i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e le attese di vita.
- 
- Spesso si presentano difficoltà o impossibilità di accedere alla diagnosi corretta.
- 
- Comportano conseguenze sociali pesanti per il paziente (stigmatizzazione, isolamento nella scuola e nelle attività lavorative).
-



## Giornata Malattie Rare

domicilio dei malati, gestiscono, in maniera condivisa, le prestazioni a favore del paziente.

"I componenti dell'Area vasta - chiosa Facchin - hanno elaborato una serie di delibere ed integrazioni ai Lea, producendo dei protocolli o schemi omogenei di comportamento per dare di più degli stessi livelli essenziali di assistenza". Nell'Area vasta, infatti, oltre alle prestazioni garantite dai Lea, vengono erogati gratuitamente dei trattamenti essenziali, per i quali ci sia evidenza scientifica di efficacia. E questi trattamenti aggiuntivi annuali, solo per la Regione Veneto, sono pari a 50 milioni di euro.

### La ricerca ed i farmaci

Secondo Massimo Boriero del Gruppo Biotecnologie di FARMINDUSTRIA, la definizione di un network per lo scambio di informazioni, la formazione e l'aggiornamento degli operatori sanitari sono delle priorità. "La ricerca - chiarisce - è un processo lungo e costoso: per rendere disponibile un nuovo farmaco sono necessari quasi 15 anni di studi e i costi possono superare il miliardo di euro". Boriero si sofferma sulla questione dei farmaci orfani: "Dall'aprile 2000 a oggi sono state presentate all'Ema, l'agenzia europea per i medicinali, 873 domande per la qualifica di farmaco orfano; sono state ottenute

569 designazioni di farmaco orfano e si sono conseguite 48 autorizzazioni all'immissione in commercio".

### Le Istituzioni

Il sostegno al Rare Disease Day 2009 viene pure dall'Onorevole Boccardo che parla della proposta di legge (AC 1646) alla cui stesura ha contribuito anche UNIAMO FIMR onlus: "Le malattie rare sono un'emergenza sanitaria. Ho depositato alla Camera la mia proposta di legge quadro sulle malattie rare". In aggiunta a questo, anche l'iniziativa di UNIAMO. La Federazione italiana malattie rare ha preparato una interrogazione pubblica per chiedere al Ministro Maurizio Sacconi di abbat-

le malattie rare contro cui combattono quotidianamente tanti cittadini italiani. Il 28 febbraio, per dare voce a chi spesso non ce l'ha, si è celebrata la Giornata mondiale delle malattie rare. Per farle conoscere di più e meglio, per sensibilizzare l'opinione pubblica ai tanti problemi che queste comportano e anche per chiedere concretamente aiuto alle istituzioni. Politiche di aiuto per la ricerca - Richieste giunte da Roberto Gradnik, presidente di Assobiotec (l'Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie) in occasione del Congresso internazionale sulle malattie rare e i farmaci orfani (Icord), che si è tenuto a Roma all'Istituto Superiore di Sanità.

### 27 febbraio

Superando.it - Per non venire alla luce e poi ricadere nel buio. Si chiama così lo spot video realizzato dall'AISMME (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie), per sensibilizzare le istituzioni e l'opinione pubblica sull'esigenza di introdurre in Italia lo screening neonatale metabolico allargato, strumento che consente di identificare subito tali patologie e forse di poterle curare. L'iniziativa è stata ufficialmente presentata il 28 febbraio a Roma, nel corso del convegno "Figli di un male minore?", organizzato nell'ambito della Seconda Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Ha

partecipato allo spot video Veronica Pivetti.

### 27 febbraio

Libero-news.it - Fazio, contro malattie rare bando da 8 mln di Euro: Adnkronos Salute. Otto milioni di euro in arrivo per combattere le malattie rare in Italia. Lo ha deciso "la Conferenza Stato-Regioni, che si è svolta il 26 febbraio, come ha annunciato il sottosegretario al Welfare Ferruccio Fazio, intervenuto a Roma al convegno 'Il volo di Pegaso' in corso all'Istituto Superiore di Sanità.

### 27 febbraio

Il Foglio.it - Urge una legge per i 'figli di un male minore': Per curare questi pazienti speciali sono necessari trattamenti particolari, molto costosi e spesso difficili da reperire. Fra loro ci sono i cosiddetti "farmaci orfani", quelli che non hanno un mercato sufficiente a ripagare le spese del loro sviluppo. Per fortuna almeno il procedimento di valutazione e autorizzazione è più breve di quello dei farmaci "tradizionali", che può durare 12 o 13 anni. "I farmaci orfani sono tanti - ha dichiarato Sergio Dompé, Presidente di Farmindustria - ma sono per le aziende uno dei migliori investimenti in assoluto, perché coniugano l'etica, l'aspetto economico e i bisogni non soddisfatti di una parte della popolazione. In questa battaglia è coinvolto un grande network, che

va dalla ricerca fino alle imprese e alle istituzioni". Per attirare l'attenzione sul tema e chiedere che entro l'anno sia approvata una legge ad hoc.

### 27 febbraio

Ansa. Malattie rare: Rasi (Aifa) aiuti a Regioni per farmaci orfani: Un centro dell'Agenzia Italiana del Farmaco (Aifa) dedicato al supporto alle Regioni nell'erogazione dei farmaci orfani e un gruppo di studio che verifichi se alcuni tipi di farmaci in commercio abbiano indicazioni anche per alcuni tipi di malattie rare, una campagna informativa.

### 27 febbraio

Asca.it - Malattie rare: Dompé (Farmindustria), fronte comune per combatterle: "Un'azione comune che coinvolga tutti gli attori: Ministero del Welfare, Istituto Superiore di Sanità, Agenzia Farmaco, Farmindustria, centri di ricerca pubblici, aziende sanitarie e Irccs". L'ha chiesta oggi il presidente di Farmindustria, Sergio Dompé, per fronteggiare la questione delle malattie rare, diagnosticate spesso dopo anni e per le quali la ricerca sui farmaci è scarsa.

### 27 febbraio

Asca - Malattie rare: malati a Ministro Sacconi, rimuova disuguaglianze: "Ministro Sacconi, rimuova, per favore, le disuguaglianze

### Una grande festa di solidarietà anche a Padova

A Padova il 28 febbraio è stata una grande festa di note, colori e volti sorridenti di bambini. Il Gruppo Gospel Le NoteNere ha entusiasmato ed emozionato il pubblico, nella splendida cornice di Palazzo Moroni, messo interamente a disposizione dal Comune.

Ad organizzare l'evento patavino sono state una ventina di associazioni locali per le malattie rare, che con gazebo, palloncini, braccialetti, brochure informative hanno colorato il centro storico della Città del Santo.

Te caldo, biscotti al cioccolato e lo speciale make up, creato esclusivamente per il Rare Disease Day, hanno protratto la celebrazione dell'evento fino a sera.

**Anche AISMME Onlus era presente all'evento con i suoi volontari.**

### I medici...

Il seminario "Conoscere per assistere" organizzato a Roma nei giorni 26-28 febbraio 2009 rivolto a formare su tutto il territorio nazionale sia medici di famiglia sia pediatri di libera scelta, ha ricevuto un ampio consenso ed ora verrà riproposto in tutte le regioni. Il seminario è stato realizzato grazie alla collaborazione delle società scientifiche SIMG-SIMP-SIMPGEPEP con le federazioni nazionali FIMP-FIMMG e con il supporto di Farmindustria. Ora lo stesso gruppo di lavoro sta elaborando delle linee di indirizzo per le organizzazioni territoriali formative.



## Giornata Malattie Rare

tere l'iniquità di trattamento tra malati, dal momento che alcune patologie non sono riconosciute dallo Stato e di conseguenza non possono beneficiare dei vantaggi del decreto 279 del 2001. L'appello di Galluppi è stato accolto favorevolmente da molte associazioni italiane per le malattie rare.

### E ancora...

La lega Pallavolo serie A1 maschile, con le sue 14 squadre nazionali, ha partecipato alla divulgazione del focus della campagna di sensibilizzazione, addirittura con il collegamento in diretta con sky con il palazzetto dello sport della città di Montichiari (Brescia).

### I temi

- Circa il 75% delle malattie rare colpisce l'età pediatrica e coinvolge il 3-4% dei neonati.
- Si calcola che il 6% della popolazione è affetta.
- L'80% di tali patologie hanno una base genetica e sono molto spesso gravi o molto gravi.
- Più del 60% di esse modifica le attese di vita.
- Il 30% di questi pazienti muore prima dei 5 anni di vita.
- Il 25% dei pazienti ha atteso da 5 a 30 anni per avere la conferma della diagnosi.
- Il 40% dei pazienti ha avuto inizialmente una diagnosi sbagliata.
- Il 25% dei pazienti deve spostarsi in un'altra regione (il 2% in un altro Paese) per avere la diagnosi.
- Nel 33% dei casi la diagnosi è stata comunicata in maniera insoddisfacente (nel 12% in maniera inaccettabile).
- Nel 25% dei casi non è stato comunicato ai pazienti o ai loro familiari che si trattava di una malattia genetica.
- Si registra nel 50% dei casi una carenza di consulenza genetica.

di accesso alle specifiche forme di tutela per le persone con malattie rare, aggiornando e integrando l'elenco del decreto ministeriale 279 del 2001 delle patologie rare riconosciute". Renza Barbon Galluppi, Presidente di Uniamo, la Federazione Italiana Malattie Rare, ha lanciato questo appello al Ministro Sacconi perché "molti pazienti subiscono una ingiusta discriminazione poiché la loro patologia non è riconosciuta dallo Stato e di conseguenza non possono beneficiare dei vantaggi che le nostre leggi prevedono per i malati rari".

#### 27 febbraio

Dire.it – notiziario Sanità – Malattie rare. Fazio: chiederò a Regioni stralcio dai Lea: "Il 4 marzo inizierà con le Regioni il Tavolo di discussione sul Patto per la salute e in quell'occasione chiederò alle Regioni di stralciare i Lea per approvarli subito in quanto, dal punto di vista tecnico, le Regioni hanno già espresso parere favorevole". E' quanto annuncia il Sottosegretario alla Salute Ferruccio Fazio, intervenendo al Convegno 'Malattie rare e disabilità' promosso dall'Associazione Dossetti.

#### 27 febbraio

Corriere della Sera Salute – Malattie rare? Non così tanto. E la ricerca ora può anche rendere: Sono le malattie dimenticate, O meglio

quelle che si preferisce dimenticare perché non «rendono»: troppo pochi numericamente i casi per giustificare gli investimenti di una ricerca di una Casa farmaceutica. Perciò questa ricerca va sostenuta da fondi pubblici o da donazioni. Ma è davvero così irrilevante l'incidenza delle malattie rare? O meglio, fino a che punto i casi «rari» sono davvero numericamente ridotti? Una ricerca del Cerm fa capire che in realtà la percezione di questo fenomeno è spesso puntata alla sottovalutazione. E l'errore parte da lì.

### 28 Febbraio Giornata Mondiale delle Malattie Rare

28 febbraio

Adnkronos/Adnkronos Salute - Sacconi, doveroso includere altre 109 malattie rare in LEA: "Occorre riconoscere doverosamente e celermente le 109 malattie rare oggi non incluse nei Livelli essenziali di assistenza (Lea), che saranno oggetto di discussione con le Regioni nell'incontro in programma mercoledì". A sottolinearlo è stato Maurizio Sacconi, Ministro del Welfare, intervenendo al convegno 'Malattie rare e disabilità: siamo rari ma tanti', organizzato il 28 febbraio a Roma dall'associazione Giuseppe Dossetti. "Farlo non significherà aggiungere costi alla sanità - ha sottolineato Sacconi -

perché dobbiamo razionalizzare le spese. Guai se non lo facessimo. D'altronde, dove si spende di meno, si offrono più servizi".

#### 28 febbraio

ANSA – Malattie rare: Ammonterà ad oltre 200 mln di euro l'investimento per il 2009 del settore farmaceutico per la messa a punto di farmaci per le malattie rare. Lo ha annunciato il presidente di Farmindustria, Dompé.

#### 28 febbraio

La Repubblica.it - Sanità: Sacconi: A fronte della grave crisi economica mondiale "riordinare il servizio sanitario nazionale a partire dagli ultimi diventa un obbligo, qui e ora, con scelte che vanno accelerate". Lo ha detto il Ministro del Lavoro e della Salute Maurizio Sacconi, intervenendo a un'iniziativa sulle Malattie Rare promossa dalla fondazione Luca Barbareschi e da Farmindustria.

#### 28 febbraio

Velino: Buone notizie sul fronte delle malattie rare e dei farmaci orfani. Le aziende farmaceutiche italiane specializzate nella produzione di farmaci biotecnologici stanno attualmente studiando circa 10 nuovi farmaci orfani che potranno dare una risposta terapeutica ad altrettante malattie rare. L'annuncio è stato dato da Roberto Gradnik, Presidente di

Assobiotec, l'Associazione nazionale per lo sviluppo delle biotecnologie.

#### 1 marzo 2009

Adnkronos Salute - Malattie rare, una diagnosi iniziale sbagliata per il 40% dei pazienti. E un'attesa, per il 25% dei malati, che va dai 5 ai 30 anni per avere la conferma che si tratti della patologia diagnosticata. Sono i dati da brivido di uno studio realizzato in Europa da Eurordis sui ritardi nella diagnosi di 8 malattie rare. L'elenco relativo a queste patologie ne conta in realtà più di 7mila, ma lo studio è un piccolo fotogramma della strada, tutta in salita, dei 'malati rari'.

#### 5 marzo 2009

Sanitanews.it : Il Sottosegretario con delega alla Salute, Ferruccio Fazio, ha chiesto alle Regioni una procedura rapida di approvazione dei nuovi LEA, i livelli essenziali di assistenza, al di fuori del Patto per la Salute. E' stato lo stesso Fazio ad annunciarlo a margine della conferenza stampa della presentazione della Consulta delle malattie neuro-muscolari. I nuovi Lea, che dovrebbero anche contenere assistenza per le malattie rare, sono pronti da settembre - ha detto Fazio - e anche se mancano le ultime verifiche economiche il provvedimento dovrebbe essere approvato in tempi molto brevi.

Riceviamo ogni giorno richieste di informazioni sulle diagnosi prenatali. Per darvi alcune risposte ci siamo rivolti a due esperti del settore.

## La diagnosi genetica preimpianto

*Problemi pratici e questioni applicative in campo medico*

A cura del Dr. Francesco Fiorentino \*

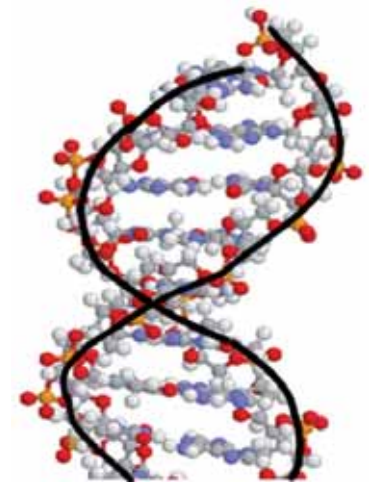
Le coppie che hanno un figlio o un membro della famiglia con una malattia ereditaria e sono esse stesse ad alto rischio, hanno avuto a disposizione nel recente passato le seguenti alternative per ridurre il rischio:

- 1) astenersi dall'aver bambini e

- optare per un'adozione,
- 2) accettare il rischio,
- 3) optare per l'uso di tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA) utilizzando ovociti di un donatore,
- 4) sottoporsi a diagnosi prenatale.

### La diagnosi prenatale

La diagnosi prenatale (villocentesi o amniocentesi) permette l'identificazione di anomalie genetiche, entro le prime 10-16 settimane di gravidanza, in coppie a rischio di trasmettere una malattia genetica alla prole. Entrambe queste procedure



prevedono il campionamento di cellule fetali, dalle quali verrà estratto il DNA per effettuare l'analisi di mutazione di specifici geni e/o la determinazione del cariotipo fetale. Sebbene le tecniche di diagnosi prenatale rappresentino oggi delle procedure d'uso comune per la diagnosi di anomalie genetiche a livello fetale, nel caso in cui verrà individuato un feto malato, le coppie che vi fanno ricorso avranno come alternativa la scelta di proseguire la gravidanza o l'interruzione terapeutica. I dati statistici, infatti, dimostrano che molte coppie a rischio genetico sono costrette ad affrontare ripetute interruzioni di gravidanza prima di poter avere un bambino sano. Quindi, la possibilità di una scelta alternativa alla diagnosi prenatale risulta di grande utilità per queste coppie, evitando loro il ricorso all'aborto terapeutico. Bisogna inoltre considerare che, in alcune popolazioni, la diagnosi prenatale non è accettata a causa dei problemi etico/morali o religiosi associati all'interruzione della gravidanza.

L'evoluzione delle tecniche di fecondazione in vitro (IVF), e la possibilità di ottenere cellule gametiche ed embrionali utilizzabili per la diagnosi di patologie genetiche, ha determinato un ampliamento delle prospettive applicative della diagnosi prenatale, consentendo di trasferire l'epoca della diagnosi dalla fase 'post-impianto' a quella 'pre-impianto'.

### La Diagnosi Genetica Preimpianto

La Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD) rappresenta una nuova metodologia, complementare alle tecniche di diagnosi prenatale, che permette di identificare la presenza di malattie genetiche o di alterazioni cromosomiche in embrioni in fasi molto precoci di sviluppo, ge-

>> segue a pag. 8

## La diagnosi pre-concezionale sul primo globulo polare

*Finalmente disponibile in Italia anche tramite Servizio Sanitario Regionale*

Da poco tempo nel Centro di Crioconservazione dei Gameti Maschili (CCGM), attivo presso l'Azienda Ospedale Università di Padova è possibile effettuare la diagnosi genetica pre-concezionale sul primo globulo polare. Come è noto, questa è l'unica possibilità diagnostica pre-concepimento offerta dalla Legge 40/2004 alle coppie infertili portatrici di malattie genetiche, in quanto la diagnosi viene effettuata sul globulo polare estratto dall'ovocita prima che avvenga la fecondazione da parte dello spermatozoo.

Tale metodica di diagnosi, che il CCGM offre in convenzione con il Sistema Sanitario Regionale, permette di sapere, prima del concepimento "in vitro", quali ovociti siano portatori di una specifica malattia genetica. Per questo motivo tale metodo diagnostico è specifico per patologie dominanti ereditate dalla madre, per patologie legate al cromosoma X e per le malattie recessive. Inoltre, è anche possibile fornire indicazioni sull'eventuale trasmissione di sbilanciamenti cromosomici derivanti da traslocazione cromosomica materna.

Questo innovativo metodo di diagnosi pre-concezionale è virtualmente applicabile a tutte le malattie



genetiche di cui è noto il gene e di cui si conosce la natura del difetto molecolare. Infatti, il CCGM mette a punto, per ogni coppia con un problema genetico, una diagnosi pre-concezionale personalizzata sulla base delle indicazioni fornite dalle indagini molecolari che vengono eseguite in fase di messa a punto.

### Il Centro

Il CCGM vanta una decennale esperienza nello studio delle patologie correlate all'infertilità e alla sessualità maschile, spaziando da temi riguardanti l'andrologia e l'endocrinologia a quelli relativi allo studio

delle cellule staminali e la crioconservazione degli spermatozoi dei pazienti infertili e oncologici. Al CCGM, diretto dal Prof. Carlo Foresta, professore ordinario di Patologia Clinica, afferisce sia personale universitario che ospedaliero, con competenze di medicina, biologia e biotecnologie: 35 persone attivamente coinvolte nell'attività ambulatoriale, diagnostica e di ricerca.

Presso i laboratori del CCGM vengono inoltre effettuate, oltre all'analisi pre-concezionale, numerose analisi di genetica molecolare, ed in particolare l'analisi dei geni implicati nell'infertilità maschile (AR, microdelezioni del cromosoma Y), nel criptorchidismo (INSL3, LGR8), nell'astenozoospermia (DNAI1, DNAH5, DNAH11), nell'eiaculazione precoce (5HTT), nella disfunzione erettile (eNOS), nel monitoraggio dei tumori del testicolo (mtDNA).

### Centro di Crioconservazione dei Gameti Maschili

Via G. Modena, 9

35121 Padova

Tel. 0498218398

Fax 0498218186

E-mail: carlo.foresta@unipd.it

www.ccgmm.info



>> segue da pag. 7

nerati in vitro da coppie a elevato rischio riproduttivo, prima del loro impianto in utero. La PGD, quindi, permette di realizzare un importante traguardo, che è quello di evitare il ricorso all'aborto terapeutico, spesso devastante dal punto di vista psicologico e non sempre accettato dal punto di vista etico/morale (Braude et al., 2002; Sermone et al., 2004).

La PGD combina l'utilizzo delle tecniche di IVF con le più innovative ricerche in campo genetico. I pazienti che richiedono l'accesso alle tecniche di diagnosi preimpianto inizieranno un trattamento di procreazione medicalmente assistita (PMA) che permetterà il recupero di ovociti da fertilizzare con gli spermatozoi paterni. Una volta che si è ottenuta la fertilizzazione, dagli embrioni ai primi stadi di sviluppo (day 3), si preleveranno una o due cellule (blastomeri) il cui DNA sarà analizzato in maniera specifica, in relazione al tipo di malattia genetica da diagnosticare. Gli embrioni che risulteranno non affetti dalla patologia genetica, si potranno dunque trasferire in utero ed ottenere così una gravidanza senza la specifica malattia.

#### Indicazioni alla diagnosi genetica preimpianto

Le prime applicazioni cliniche della PGD sono avvenute in Inghilterra, alla fine degli anni 80, in pazienti portatrici di malattie genetiche legate al cromosoma X (Handyside et al., 1990). La determinazione del sesso degli embrioni consentì il trasferimento selettivo di quelli femminili (sani o portatori sani) allo scopo di evitare l'impianto di un embrione di sesso maschile, il cui rischio di malattia corrispondeva al 50%. Da allora è aumentato, anno dopo anno, il numero dei centri in cui si pratica la PGD, come pure il numero di questo tipo di diagnosi. Inoltre, si è registrata una costante evoluzione delle tecniche diagnostiche che ha condotto, da un lato, ad un maggiore affinamento delle metodiche, e dall'altro, ad un continuo aumento dell'affidabilità dei risultati ottenuti. Attualmente la PGD viene presa in considerazione per i seguenti grup-

pi di pazienti:

- Coppie portatrici di malattie monogeniche (es. Fibrosi Cistica, Beta Talassemia, etc.), che possono essere trasmesse alla prole;
- Pazienti infertili o subfertili che si sottopongono a programmi di concepimento assistito (FIVET o ICSI) con scarse possibilità di successo, perché la loro storia riproduttiva ha già dimostrato una difficoltà al concepimento, sia naturale che assistito. In questi pazienti la PGD viene impiegata con la finalità di migliorare i risultati delle tecniche di IVF, selezionando e trasferendo in utero gli embrioni che all'analisi genetica risulteranno essere privi di anomalie cromosomiche, responsabili delle basse percentuali di successo delle tecniche di PMA.
- Pazienti, appartenenti alla categoria cosiddetta di "abortività ricorrente" o Repeated Miscarriages, nella cui storia riproduttiva si annoverano due o più aborti spontanei, non dovuti a cause "meccaniche" quali patologie dell'utero (fibromi, malformazioni congenite etc.).
- Pazienti fenotipicamente normali ma portatori di traslocazioni bilanciate, cioè alterazioni cromosomiche strutturali in cui segmenti cromosomici, più o meno lunghi, cambiano posizione o si dispongono in modo anomalo, che non comportano perdita né guadagno di materiale genetico. Chi è portatore di traslocazioni bilanciate è perfettamente sano, ma un'alta percentuale dei suoi gameti può presentare gravi anomalie cromosomiche, che il più delle volte impediscono il concepimento sia naturale che assistito. Queste persone hanno una probabilità inferiore alla media di mettere al mondo figli sani, ma la PGD consente loro di selezionare gli embrioni privi di traslocazioni sbilanciate, evitando di conseguenza la nascita di bambini con alterazioni cromosomiche gravi e migliorando l'outcome riproduttivo di queste coppie.
- Coppie con un figlio affetto da una malattia genetica (es. Beta Talassemia, Anemia falciforme, Anemia Fanconi, etc.) curabile mediante trapianto di cellule staminali (HSC), per il quale un trapianto di HSC da un donatore HLA identico e consanguineo offre un'alta possibilità di

sopravvivenza e un ridotto rischio di rigetto o di complicanze fatali post trapianto. Per tali pazienti, la tipizzazione HLA, associata alla PGD, consente di individuare e trasferire gli embrioni che risulteranno non affetti dalla malattia genetica e HLA compatibili con il figlio malato. Alla nascita del bambino, le cellule staminali presenti nel sangue del cordone ombelicale del nascituro potranno essere isolate e trapiantate nel figlio malato della coppia, per consentirne la guarigione.

- Coppie portatrici di una mutazione germinale in determinati geni (oncogeni o oncosoppressori), predisponente allo sviluppo di un tumore specifico (es. tumore alla mammella, melanoma, tumore al colon, retinoblastoma, etc), che possono essere trasmesse alla prole. Con l'ausilio della diagnosi preimpianto è possibile identificare negli embrioni, prima dell'impianto in utero, o negli ovociti, la presenza di tali mutazioni predisponenti, evitando così il ricorso all'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale, la cui accettabilità dal punto di vista etico per tale genere di rischio genetico è controversa.
- Coppie portatrici di malattie genetiche ad insorgenza tardiva (es. Corea di Huntington, Alzheimer), che possono essere trasmesse alla prole.

#### Diagnosi genetica preimpianto di malattie monogeniche

Permette di verificare che l'embrione non sia affetto da gravi malattie genetiche. Questa tecnica ha consentito a migliaia di coppie (fertili e non) portatrici di malattie genetiche, di avere figli sani senza dover rinunciare a priori alla gravidanza o essere costretti all'interruzione di gravidanza nel caso in cui (a seguito di diagnosi prenatale) il feto dovesse risultare affetto dalla specifica malattia genetica.

Lo sviluppo delle conoscenze sul genoma umano, con l'identificazione di nuovi geni coinvolti nell'insorgenza di malattie ereditarie, unitamente all'avanzamento della tecnologia strumentale, ha notevolmente esteso il campo di applicazione della PGD. Dal primo caso di PGD di fibrosi cistica eseguito nel



1992 (Handyside et al., 1992), le strategie diagnostiche si sono notevolmente evolute, e di conseguenza si è avuta una consistente crescita del numero di malattie genetiche per le quali è stata applicata la PGD. Oggi esistono protocolli diagnostici per oltre 120 malattie monogeniche, 82 dei quali sono stati ottimizzati dal nostro Centro.

Patologie genetiche molto comuni nella popolazione italiana, in cui la PGD trova una valida applicazione comprendono: Beta-Talassemia, Anemia Falciforme, Emofilia A e B, Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker, Distrofia Miotonica, Fibrosi Cistica, Atrofia Muscolare Spinale e X-Fragile. In linea generale, la PGD può essere applicata per tutte quelle patologie genetiche, autosomiche dominanti, recessive o legate al cromosoma X (X-linked), per le quali è stato identificato il gene responsabile. Oggi, i Centri qualificati che effettuano diagnosi preimpianto sono in grado di sviluppare protocolli diagnostici per qualsiasi malattia genetica. I ricercatori possono studiare, e ottimizzare per la successiva PGD, anche casi di malattie genetiche rare, di cui non è disponibile la relativa diagnosi genetica. In quest'ultimo caso, i gruppi di ricerca provvederanno a studiare il gene responsabile della malattia, determinandone la sequenza nucleotidica costitutiva ed effettuando l'analisi di mutazione al fine di identificare la/le alterazione/i causa della patologia genetica. Successivamente, quindi, verrà studiata ad hoc una strategia idonea per eseguire la diagnosi preimpianto delle specifiche mutazioni di cui la coppia è portatrice. Il protocollo diagnostico verrà



## Diagnosi



preliminarmente ottimizzato su un cospicuo numero di singole cellule (linfociti o cellule della mucosa buccale) isolate dai partners della coppia, al fine di verificarne l'efficienza e l'attendibilità diagnostica. Quando i risultati prodotti sono in linea con i parametri suggeriti delle linee guida internazionali (Thornhill et al., 2005), il protocollo potrà essere applicato a livello clinico. Questa fase preliminare è conosciuta come fase di set-up diagnostico pre-clinico.

Grazie all'accresciuta accuratezza dell'analisi genetica ed all'allargarsi delle indicazioni, oltre quelle previste per la diagnosi prenatale, il ricorso alla PGD per malattie monogeniche è in costante crescita. I dati europei riportano l'esecuzione di oltre 1.000 cicli annui di PGD, e negli ultimi due anni (raccolta dati relativa agli anni 2002 e 2003) è stata riportata una casistica 4 volte superiore rispetto a quella riportata nei primi dieci anni di applicazione della tecnica, con un numero di bambini nati superiore a 2000 (Harper et al., 2006; Sermon et al., 2007).

### Tipizzazione dell'HLA in fase preimpianto

La tipizzazione dell'HLA in fase preimpianto (Preimplantation HLA matching) si è recentemente proposta quale opzione per coppie con un figlio affetto da una malattia genetica, la cui cura necessita di trapianto di cellule staminali da un soggetto HLA compatibile (Verlinsky et al., 2001; Fiorentino et al., 2004, 2005). Per tali pazienti, la PGD rappresenta una strategia che consente di individuare e trasferire gli embrioni che risulteranno, all'analisi genetica, sia non affetti dalla specifica malattia che HLA compatibili con il figlio malato. Alla nascita del bambino,

le cellule staminali (HSC) presenti nel cordone ombelicale del nascituro potranno essere isolate e trapiantate nel figlio malato della coppia, per consentirne la guarigione.

Questa recente applicazione della PGD si è rivelata di enorme utilità per questa categoria di pazienti: per la prima volta un metodo di diagnosi genetica diviene uno "strumento di terapia".

La strategia in questione è particolarmente indicata per malattie genetiche quali, per esempio, la beta talassemia, l'anemia falciforme, l'anemia Fanconi ed altre emoglobinopatie, curabili mediante trapianto di cellule staminali HLA compatibili, in cui una perfetta identità molecolare tra donatore e ricevente, e la consanguineità del donatore, offrono un'alta possibilità di sopravvivenza e un ridotto rischio di rigetto o di complicanze post trapianto a volte fatali.

La presenza di geni HLA identici tra donatore e ricevente è, infatti, un requisito indispensabile affinché il trapianto abbia un esito favorevole e non si inneschino fenomeni di rigetto. Il più grande studio sul trapianto di midollo per le emoglobinopatie, o malattie ereditarie dovute a errori nella sintesi dell'emoglobina come, talassemia e anemia falciforme, comprende oltre 1.000 pazienti e presenta una percentuale di successi superiore all'90% per soggetti con età inferiore a 17 anni. Tuttavia a causa della ridotta dimensione dei nuclei familiari solo un terzo dei pazienti dispone di una sorella o di un fratello HLA identico. Il 3% degli esclusi può trovare un donatore con uno o due aplotipi ancestrali identici utilizzando una ricerca familiare estesa. Per gli altri l'unica possibilità di guarigione è l'identificazione di un donatore non consanguineo attraverso l'utilizzo di appositi registri nazionali e internazionali.

In linea generale, la tipizzazione dell'HLA in fase preimpianto è indicata in tutti i casi di patologie ematologiche in cui vi sia un'alterazione grave del compartimento staminale, sia essa intesa come riduzione quantitativa (aplasia midollare severa), qualitativa (leucemie o linfomi, in cui avviene una mutazione neoplastica) o per difetto congenito (es. Talassemia). Tale procedura, quindi, può anche rappresentare un'opzione per coppie non a

rischio genetico (cioè non portatrici di malattie genetiche), che hanno un figlio affetto da una malattia non ereditaria, come la leucemia o l'anemia sporadica di Diamond-Blackfan, curabili mediante trapianto di cellule staminali. In quest'ultimo caso, non essendoci nella coppia un rischio genetico, la tipizzazione dell'HLA diviene l'indicazione primaria, e gli embrioni verranno selezionati solo in base al loro profilo HLA.

In precedenza le coppie con un figlio affetto dalle malattie sopra descritte, nell'estremo tentativo di curare i propri figli, erano costrette ad affidarsi alla lotteria genetica della riproduzione naturale, tentando il concepimento di un altro bambino che fungesse da donatore e valutando la compatibilità HLA solo a gravidanza avanzata, attraverso la diagnosi prenatale. In questo modo sono state ottenute molte gravidanze, di cui una nel 1988 ha portato al primo trapianto di cellule del cordone ombelicale coronato da successo. Tuttavia, bisogna considerare che la probabilità teorica di generare un figlio che sia sano e, nel contempo, dotato dei geni HLA compatibili non è molto alta, è soltanto di circa uno su cinque (~19%). Molte di queste famiglie perciò hanno dovuto affrontare gravidanze ripetute, ritardando il trapianto e rischiando di dover scegliere la dolorosa strada dell'aborto, nel caso in cui i feti fossero risultati malati o, talvolta, anche in caso di sola accertata non compatibilità fetale. La PGD associata alla tipizzazione dell'HLA potrà adesso evitare il ricorso alla diagnosi prenatale, permettendo la selezione ed il successivo trasferimento in utero solo degli embrioni risultati sani ed HLA compatibili con il bambino malato della coppia. In confronto, la PGD offre vantaggi più che evidenti, perché consente di testare un numero elevato di embrioni per ciascun ciclo, aumentando le possibilità di trovare quelli con le caratteristiche adatte per la donazione; ma soprattutto permette di identificare questi embrioni prima che venga avviata una gravidanza, eliminando il rischio che vengano abortiti i feti che non risultano HLA compatibili.

\* Biologo Molecolare - direttore del laboratorio di genetica molecolare "GENOMA" via Po, 102 00198 ROMA fiorentino@laboratoriogenoma.it

### Riferimenti Bibliografici

1. Braude P, Pickering S, Flinter F, Oglivie CM (2002) *Preimplantation genetic diagnosis*. Nat Rev Genet. 3, 941-953.
2. Fiorentino F, Magli MC, Podini D, Ferraretti AP, Nuccitelli A, Vitale N, Baldi M, and Gianaroli L (2003) *The minisequencing method: an alternative strategy for preimplantation genetic diagnosis of single gene disorders*. Mol. Hum. Reprod 9, 399-410.
3. Fiorentino F, Biricik A, Karadayi H, Berkil H, Karlikaya G, Sertyel S, Podini D, Baldi M, Magli MC, Gianaroli L et al. (2004) *Development and clinical application of a strategy for preimplantation genetic diagnosis of single gene disorders combined with HLA matching*. Mol Hum Reprod 10, 445-460.
4. Fiorentino F, Kahraman S, Karadayi H, Biricik A, Sertyel S, Karlikaya G, Saglam Y, Nuccitelli A and Baldi M (2005) *Short tandem repeats haplotyping of the HLA region in preimplantation HLA matching*. Eur J Hum Genet, 13: 953-958.
5. Fiorentino F, Biricik A, Nuccitelli A, De Palma R, Kahraman S, Iacobelli M, Treggia V, Caserta D, Bonu MA, Borini A, et al. (2006) *Strategies and clinical outcome of 250 cycles of Preimplantation Genetic Diagnosis for single gene disorders*. Hum Reprod 21, 670-684.
6. Fiorentino F, Biricik A, Nuccitelli A, De Palma R, Kahraman S, Sertyel S, Cottone G, Baldi M, Caserta D, Moscarini M *Rapid protocol for preconception genetic diagnosis of single gene mutations by first polar body analysis: a possible solution for the Italian patients* (In press)
7. Handyside AH, Kontogianni EH, Hardy K, Winston RM (1990) *Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification*. Nature 344, 769-770.
8. Handyside AH, Lesko JG, Tarin JJ, Winston RM, Hughes MR (1992) *Birth of a normal girl after in vitro fertilization and preimplantation diagnostic testing for cystic fibrosis*. N Engl J Med 327, 905-909.
9. Harper JC, Boelaert K, Geraedts J, Harton G, Kearns WG, Moutou C, Muntjerwerff N, Repping S, SenGupta S, Scriven PN, et al. (2006) *ESHRE PGD Consortium data collection V: cycles from January to December 2002 with pregnancy follow-up to October 2003*. Hum Reprod 21, 3-21.
10. Munne S, Sandalinas M, Escudero T, Fung J, Gianaroli L, Cohen J (2000) *Outcome of preimplantation genetic diagnosis of translocations*. Fertil Steril 73, 1209-1218
11. Munne S, Cohen J, Sable D (2002) *Preimplantation genetic diagnosis for advanced maternal age and other indications*. Fertil Steril. 78, 234-236.
12. Rubio C, Simon C, Vidal F, Rodrigo L, Pehlivan T, Remohi J, Pellicer A (2003) *Chromosomal abnormalities and embryo development in recurrent miscarriage couples*. Hum Reprod 18, 182-188.
13. Sermon K, Van Steirteghem A, Liebaers I (2004) *Preimplantation genetic diagnosis*. Lancet 363, 1633-1641.
14. Sermon KD, Michiels A, Harton G, Moutou C, Repping S, Scriven PN, Sengupta S, Traeger-Synodinos J, Vesela K, Viville S, Wilton L, Harper JC (2007) *ESHRE PGD Consortium data collection VI: cycles from January to December 2003 with pregnancy follow-up to October 2004*. Hum Reprod. 22:323-336.
15. Thornhill AR, deDie-Smulders CE, Geraedts JP, Harper JC, Harton GL, Lavery SA, Moutou C, Robinson MD, Schmutzler AG, Scriven PN, Sermon KD, Wilton L (2005) *ESHRE PGD Consortium Best practice guidelines for clinical preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS)*. Hum Reprod 20, 35-48
16. Verlinsky Y, Rechitsky S, Schoolcraft W, Strom C, Kuliev A (2001) *Preimplantation diagnosis for Fanconi anemia combined with HLA matching*. JAMA 285, 3130-3133.
17. Wilton L (2002) *Preimplantation genetic diagnosis for aneuploidy screening in early human embryos: a review*. Prenat Diagn 22, 512-518.

## LA CAMPANIA punta sulla diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie

E' all'identificazione precoce delle malattie metaboliche ereditarie che ha puntato il CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli, noto non solo a livello regionale - ma anche nazionale ed internazionale - per la diagnostica molecolare delle malattie genetiche ereditarie ed acquisite, e che già dal 2000 è stato riconosciuto Centro di Riferimento per la Regione Campania per quanto concerne le branche connesse alla Biologia Molecolare Clinica, alla Genetica di Laboratorio e di Diagnostica delle Malattie Congenite del Metabolismo.

Il CEINGE - che ha come Coordinatore Scientifico e Presidente il Prof. Francesco Salvatore - si è dotato delle più sofisticate apparecchiature analitiche di nuova generazione (spettrometro di massa tandem, nel caso di specie) che garantiscono analisi ad elevatissima sensibilità e rapidità nell'acquisizione dei dati, realizzando un laboratorio di Metabolomica e Proteomica Clinica (guidato dalla Prof.ssa Margherita Ruoppolo insieme al Prof. Francesco Salvatore) e costituendo un gruppo di lavoro di esperti (Dr. Francesca Catanzano, Daniela Ombrone ed Emanuela Scolamiero) con specifiche competenze professionali per l'utilizzo delle strumentazioni e per l'interpretazione dei risultati nella diagnosi di malattie ereditarie metaboliche.

### Un progetto pilota per lo screening neonatale allargato

E' stato avviato un progetto pilota, che ha visto coinvolte alcune strutture pubbliche di centri-nascita della Regione Campania per lo screening neonatale allargato di malattie congenite del metabolismo, un test che viene effettuato nei nuovi nati entro le prime 72 ore di vita e che consente di identificare contemporaneamente circa 40 patologie dovute a difetti nel metabolismo degli acidi organici, della beta-ossidazio-

ne degli acidi grassi, degli aminoacidi e del ciclo dell'urea.

Il CEINGE ha stipulato un contratto con le poste italiane tramite un servizio di corriere posta celere che prevede il ritiro dei cartoncini da analizzare nel primo pomeriggio e la consegna dello stesso al CEINGE il mattino successivo.

Il centro nascita offre ai genitori la possibilità di scegliere in maniera informata lo screening neonatale metabolico allargato per i loro bambini. E' sempre il centro, inoltre, che ottiene il consenso ed informa i genitori assicurandosi che essi comprendano l'importanza dello screening fornendo il loro consenso.

Presso il CEINGE i cartoncini vengono registrati, controllati per la con-



gruità dei prelievi e la corretta compilazione, ed analizzati in giornata. Ogni mese è inviato al centro nascita il report dei bambini sottoposti a screening metabolico allargato il mese precedente. Se il test mostra un sospetto positivo, la positività viene subito comunicata al centro nascita cui viene richiesto un nuovo spot per il re-testing. Se il re-testing risulta positivo il CEINGE provvede ad inviare il referto contenente i risultati analitici.

Nel referto è indicata l'opportunità di rivolgersi al Centro di Riferimento Regionale Clinico sulle Malattie Metaboliche Rare (Responsabili: Proff. Generoso Andria e Giancarlo Parenti), con cui il CEINGE è in stretta collaborazione. Una volta effettuata la valutazione clinica della patologia del neonato, che porta alla istituzione di un'eventuale te-

rapia e alla programmazione del follow-up, si contatta il Servizio di Diagnostica Molecolare Avanzata dello stesso CEINGE per effettuare l'indagine molecolare finalizzata alla conferma genomica della malattia individuata.

### I risultati dal 2007

Questa esperienza, avviata dal 2007, ha permesso finora di sottoporre a screening 3.878 neonati e - soprattutto grazie al coinvolgimento nel progetto del Centro Nascita dell'Ospedale Umberto I di Nocera Inferiore dell'ASL Sa1 ed alle validissime competenze del gruppo di operatori (coordinati dalla Dott.ssa Cristina Di Stefano) e di infermieri (coordinati dalla caposala Olimpia Ferrentino) del Reparto di Terapia Intensiva neonatale diretto dal Prof. Norberto Nosari - ha portato risultati molto utili ed interessanti. Tra questi, il caso di un neonato esaminato che ha manifestato un deficit di acil-CoA deidrogenasi a media catena (MCAD), una proteina che riveste un ruolo cruciale nel metabolismo degli acidi grassi a catena media e il cui deficit, se non diagnosticato



tempestivamente - è associato alla sindrome della morte improvvisa del lattante (SISD). In seguito all'individuazione del caso di MCAD, in uno studio esteso anche ai familiari del neonato, è stata individuata la stessa patologia nel fratellino di 15 mesi. La diagnosi precoce di MCAD ha permesso immediatamente di sottoporre i due fratellini a terapie e a diete appropriate, migliorando la clinica della patologia.

"La diagnosi di MCAD ha dimostrato l'importanza dello screening me-

### Centri nascita coinvolti nel progetto pilota del CEINGE dove viene effettuato lo screening allargato delle malattie metaboliche ereditarie

A.O.	S. Giovanni Di Dio e Ruggi D'Aragona
A.S.L.S.A. 1	Umberto I°
	M. Scarlato
	Martiri Villa Malta
A.S.L.S.A. 2	S. Maria Incoronata Dell'olmo
	Maria S.S. Addolorata
	O. Amico "Gaetano Fucito"
A.S.L.S.A. 3	San Francesco D'assisi
	San Luca
	O. Dell'immacolata Di Sapri
	Ospedale Di Polla



## Succede in Italia



tabolico allargato, – spiega la Prof.ssa Margherita Ruoppolo - permettendo un adeguato trattamento prima dell'instaurarsi di danni irreversibili sui vari organi". "Tra l'altro – continua la Prof.ssa Margherita Ruoppolo - il progetto pilota ci ha permesso di identificare un deficit di Vitamina B12 materna in un neonato, la cui alimentazione è stata supplementata precocemente con la vitamina carente che ha evitato

deficit neurologici importanti nel piccolo. Inoltre, è stato recentemente identificato in un altro neonato un deficit di beta-chetotilasi, responsabile di un particolare tipo di aciduria organica". "La necessità di migliorare e rendere più incisivi gli interventi è l'unico denominatore comune delle malattie metaboliche. L'inerzia derivante dalla rarità delle malattie e dall'assenza di un mercato appetibile ad esse correlato - afferma il Prof. Francesco Salvatore - può essere superata solo da azioni pubbliche capaci di supportare ed orientare gli interventi verso un'iniziativa, già avviata in altre Regioni, che garantisca anche ai nuovi nati in Campania l'obbligatorietà di tale screening".

Info: [www.ceinge.unina.it](http://www.ceinge.unina.it)



## Le patologie studiate e seguite nel Servizio di Screening di Malattie Metaboliche del CEINGE Biotecnologie Avanzate

AMINOACIDOPATIE – DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA	ACIDURIE ORGANICHE	DIFETTI DELLA $\beta$ -OSSIDAZIONE DEGLI ACIDI GRASSI
Fenilchetonuria e Iperfenilalaninemia	Propionico aciduria	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena corta (SCAD)
Iperglicinemia non chetonica	Metilmalonico aciduria	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
Argininemia	Isovalerico acidemia	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
Tirosinemia tipo I-II-III	Glutarico aciduria tipo I	Deficit di idrossi-acil CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD)
Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD)	Deficit di Olocarbossilasi sintetasi	Deficit Proteina Trifunzionale (TFP)
Ipermetioninemia	Deficit di Biotinidasi	Deficit multiplo di acil CoA deidrogenasi (MAD)
Iperammoniemia, iperornitinemia, omocitrullinemia (Sindrome HHH)	Deficit di idrossi metil-glutaril-CoA liasi	Deficit del trasportatore di Carnitina
Atrofia girata della coroide e della retina	3-Metilglutaconico aciduria	Deficit di carnitin palmitoil transferasi tipo I
Omocistinuria	Deficit di 3-metilcrotonil CoA carbossilasi	Deficit di carnitin palmitoil transferasi tipo II
Deficit di argininsuccinico sintetasi	Deficit di $\beta$ -chetotilasi	Deficit di Carnitina-acilcarnitina translocasi
Deficit di argininsuccinico liasi	Deficit 2-metilbutiril CoA deidrogenasi	
Deficit di Arginasi	Deficit 2-metil-3-idrossibutiril CoA deidrogenasi	
Citrullinemia tipo II (Deficit di citrina)		

## Giuseppe ci guarda dal cielo

*Una Fondazione in suo nome per aiutare la ricerca*

“Lassù nel cielo brilla una luce intensa in più: oggi, 30 marzo 2009, Giuseppe è ritornato alla sua dimensione di angelo per vegliare sui suoi genitori e su tutti gli altri bambini ammalati”. La frase scorre nella home page di [www.giuseppetomasello.it](http://www.giuseppetomasello.it), il sito della Fondazione fondata da Silvia e Francesco, genitori del piccolo Giuseppe che è morto dopo aver combattuto per quasi tre anni contro una malattia così rara da non avere neppure un nome se non quello tecnico della patologia diagnosticatagli: deficit del complesso I della catena respiratoria mitocondriale. Si tratta di una forma di distrofia metabolica che impedisce la distribuzione di energia agli organi. A Giuseppe non avevano dato neppure un anno di vita, ma la sua gioia di vivere più contagiante della malattia che lo ha braccato fin dal primo giorno di esistenza e l'amore dei suoi genitori gli hanno permesso di resistere 34 mesi e di essere un testimone di Speranza. Una speranza nata dal basso, dalla sofferenza, dalla croce: “l'amore che ho per

questa creatura mi spinge a credere che tutto andrà per il meglio e che, se i miracoli esistono, magari averlo oggi così è già un miracolo” diceva mamma Silvia nel novembre 2007 quando, insieme a suo marito, decise di dare vita alla Fondazione “Giuseppe Tomasello Onlus” il cui scopo è il finanziamento della ricerca delle anomalie genetiche del complesso I della catena respiratoria. Oggi Giuseppe se n'è andato, ci guarda dal cielo con quegli occhioni che adesso avranno riacquisito la vista di cui la malattia lo aveva privato senza però riuscire a togliergli un sorriso capace di sprigionare forza e umanità. La stessa tenacia che accompagna la Fondazione la cui attività continua per dare una risposta ai bambini afflitti dallo stesso, misterioso male di Giuseppe: un'azione nobile, quella della Fondazione, che raccoglie fondi e finanzia la ricerca, ma anche un'azione che supplisce ad una mancanza grave, quella della ricerca pubblica. “Quello che non è accetto non è tanto la morte di mio figlio, bensì i tempi della ricerca

pubblica, i tempi della burocrazia, i tempi di questo Paese fatto di elefanti e di sprechi” dice Silvia. È difficile combattere quando le strutture pubbliche non aiutano e quando le case farmaceutiche non hanno interesse ad investire in farmaci che potrebbero dare sollievo a poche persone, procurando perciò scarsi profitti. Quasi che le persone fossero meno preziose dei soldi. L'unica soluzione, in questi casi, è rimbocarsi le maniche e lottare: “Giuseppe ha fatto l'ultima battaglia per vincere la guerra” sostiene la mamma di Giuseppe, riferendosi alla guerra della Fondazione la cui unica arma è l'Amore e i cui soldati sono i tanti sostenitori ed amici che non si rassegnano a credere che nel terzo millennio debba prevalere il cinismo figlio di una logica legata esclusivamente al denaro. La Fondazione, grazie alle donazioni, è riuscita a finanziare alcuni progetti di ricerca e ad acquistare il Lightscanner, una particolare macchina medica che permette di individuare le mutazioni genetiche. Nessuna struttura

ospedaliera italiana ne era provvista, oggi la Fondazione l'ha data in comodato all'Istituto Besta di Milano, affinché altri bambini possano essere diagnosticati. L'impegno di tante persone encomiabili, come i genitori di Giuseppe, hanno fatto sì che nel mondo si diffondessero iniziative e fiorissero associazioni per incentivare le case farmaceutiche e gli istituti di ricerca nella messa a punto di soluzioni specifiche. Stati Uniti, Australia, Giappone e UE si sono dotate di legislazioni che favoriscono la creazione di medicinali orfani con agevolazioni fiscali. Il cammino è ancora lungo. Per questo Silvia e Francesco Tomasello insistono, perché, come recita la frase sotto il volto gioioso di Giuseppe sul portale della Fondazione “ci sono bimbi come me che soffrono per un male che ancora non si conosce bene e sono destinati ad una morte precoce. Il dono più grande che vi posso fare è il mio sorriso. Aiutatemi a finanziare la ricerca dei geni deficitari del complesso I. Noi abbiamo diritto di vivere”.

## SOS appelli dalle famiglie

*Se vuoi lanciare un appello per cercare famiglie con le quali condividere il tuo problema e la tua esperienza, AISMME Onlus ti mette a disposizione questo spazio. Inoltre la richiesta a [info@aismme.org](mailto:info@aismme.org) e dai il tuo consenso alla pubblicazione in questa pagina.*

■ Siamo Daniela e Sabino, genitori di Alex, bambino di sei anni affetto da una malattia metabolica rara ereditaria sospetta (3-metilglutacico aciduria). Vorremmo sapere se ci sono altri casi come il nostro per scambiare opinioni. Per ora non gli è stata ancora trovata una cura precisa.

**[rossimballaggi@libero.it](mailto:rossimballaggi@libero.it)**

■ Sono la mamma di un bimbo affetto da Sindrome Adreno Genitale forma classica con perdita di sali. La malattia è stata diagnosticata tramite lo screening delle malattie metaboliche effettuato al Policlinico di Modena. Il risultato delle analisi è arrivato dopo 11 giorni ma il mio piccolo aveva già accusato i

primi sintomi e dopo un ricovero di 40 giorni i medici sono riusciti a trovare il giusto dosaggio dei farmaci che dovrà prendere per il resto della sua vita (HYDROCORTISONE e FLORINEF). Mi piacerebbe avere contatti con altre persone affette dalla stessa patologia.

**[l.bianchini@risorsegea.com](mailto:l.bianchini@risorsegea.com)**

■ Sono la mamma di una bambina di 9 mesi affetta da GM1 Gangliosidosi. Vorrei mettermi in contatto con altre famiglie con lo stesso problema.

**[alessandra.sposaro@ezi.net](mailto:alessandra.sposaro@ezi.net)**

■ Mi chiamo Meri e sono affetta da una malattia metabolica rara: l'ipobetalipoproteinemia. Vorrei met-

termi in contatto con altre persone affette dalla stessa patologia per scambiare informazioni ed esperienze.

**[merimur@hotmail.it](mailto:merimur@hotmail.it)**

■ Sono Antonio da Catania, genitore di una figlia affetta da Deficit fruttosio 1,6 difosfatasi, una patologia che si manifesta con l'assenza di uno specifico enzima del fegato. La malattia è stata riscontrata nel 1994, all'età di quasi due anni, e da quel momento, mia figlia, grazie al mio interessamento e alle cure tempestive, oggi sta benissimo e vive una vita tranquilla e serena. Attenzione: se non si segue la giusta dieta alimentare, si possono avere conseguenze in alcuni casi

anche gravi. Per consigli e scambio di esperienze su come affrontare la malattia, anche riducendo al minimo le sofferenze dei figli, su quali siano i diritti spettanti, sui presidi alimentari e parassitari che l'A.S.L. fornisce gratuitamente e periodicamente, non esitate a contattarmi. Sarò ben lieto di mettere a disposizione la mia esperienza.

**[antoniomaurizio.schillaci@fastwebnet.it](mailto:antoniomaurizio.schillaci@fastwebnet.it)**

■ Sono Sonia, la mamma di un bambino di 12 anni affetto da intolleranza ereditaria al fruttosio 1-6 disfosfatasi. Vorrei mettermi in contatto con altri genitori nella mia stessa situazione per scambio di esperienze.

**[cuogo.paolo@libero.it](mailto:cuogo.paolo@libero.it)**





## Per non venire alla luce e poi ricadere nel buio

*Il nuovo spot dell'AIMMME*

*Le riprese nel Reparto pediatrico dell'Ospedale di Castelfranco Veneto*

*La voce di Veronica Pivetti*

“Per non venire alla luce e poi ricadere nel buio”: si intitola così lo spot video realizzato dall'AIMMME per sensibilizzare le istituzioni e l'opinione pubblica sull'esigenza di introdurre in Italia lo screening neonatale metabolico allargato, strumento che consente di identificare subito tali patologie e forse di poterle curare. Lo spot è stato ufficialmente presentato il 28 febbraio a Roma, nel corso del convegno “Figli di un male minore?”, organizzato nell'ambito della Seconda Giornata Mondiale delle Malattie Rare ed è in queste settimane in onda sulle principali reti televisive nazionali e locali. “Abbiamo voluto realizzare un prodotto che catturasse l'interesse e sollecitasse la curiosità, senza sfruttare i toni tragici o morbosi, le tinte forti di tanta pubblicità sociale – ha spiegato Cristina Vallotto, presidente di AIMMME - Ne è venuto fuori un prodotto semplice ma bello, di facile comprensione, che ci auguriamo possa contribuire in modo efficace alle nostre campagne informative, aiutandoci nella nostra lotta per l'applicazione dello screening neonatale allargato a tutto il territorio italiano”.

La voce allo spot è stata regalata dall'attrice Veronica Pivetti, mentre la location è il reparto di pediatria dell'Ospedale di Castelfranco Veneto, su gentile concessione del Direttore, il professor Luigi Pavanello.

Un grazie dall'AIMMME alla troupe, che ha dimostrato professionalità ma anche passione, al Professor Pavanello, sensibile al tema affrontato, al personale del reparto, disponibile e curioso, e a Veronica Pivetti, che ha donato all'AIMMME il suo cuore prima che la sua voce.



Efficace e rassicurante: usa queste parole Veronica Pivetti, per definire il nuovo spot lanciato da AIMMME a supporto della campagna di sensibilizzazione per l'introduzione dello screening neonatale metabolico allargato in tutto il territorio nazionale. Una campagna cui l'attrice ha dato infatti il suo prezioso contributo regalando la sua voce a corredo delle immagini. Un intervento di grande professionalità ma soprattutto passione e partecipazione. “Quando sono stata contattata per girare questo spot non ho pensato neppure per un attimo di rifiutare – ci ha spiegato Veronica – per me è stata un'esperienza piacevole professional-

mente, ma soprattutto importante dal punto di vista umano. Non avevo mai sentito parlare dello screening allargato e sono rimasta stupita da quanto poco serva, una goccia di sangue e pochi Euro, per dispiegare un programma di prevenzione così importante. Sono nata professionalmente come doppiattrice e ho lavorato moltissimo per cartoni animati, film e video per bambini. So quanto sia importante 'dare la voce', in particolare a chi, perché ancora non parla, è negata la parola”. “Quello dello spot è un messaggio importante – continua Veronica – dato in modo quieto e non allarmistico. Denota una grande serietà ma sottolinea anche

l'importanza di un approccio sereno al problema. Troppo spesso la paura ci impedisce di affrontare esami e test che potrebbero dare esiti negativi. Questo spot ci insegna che non dobbiamo aver paura, non dobbiamo ficcare la testa sotto la sabbia per timore di soffrire. Nella vita può succedere di tutto, sta a noi mettere in campo tutti gli strumenti necessari per contenere i rischi. Bisogna avere il coraggio di voler conoscere sin da subito la verità, se questo può aiutarci a salvare una vita o a contenerne le sofferenze. Più controlli dunque, per i nostri bambini, e tutto l'amore che possiamo donare loro”. Grazie, Veronica!

## IL NUOVO SPOT DI AISMMME Ne parla chi lo ha ...scritto

Sono molte, infinite, le cose che ignoriamo in questa nostra vita. Per me, una di queste, era l'esistenza di un test neonatale per poter diagnosticare in tempo utile alcune malattie metaboliche che possono invalidare in modo più o meno grave il bambino che ne viene colpito. Quando Cristina Vallotto mi ha parlato dell'esistenza dello screening neonatale e della necessità di divulgare questa informazione in modo semplice, ma incisivo, ho ripensato alla nascita mia figlia Sofia. A quando me l'hanno messa in braccio, ai suoi occhi che ancora non vedevano nei miei, ai suoi piedini. Alla sua vulnerabilità. Ho pensato anche alla fortuna che ho avuto io ad avere una bambina sana, senza problemi di salute. E ho riflettuto anche sul fatto che la fortuna deve essere condivisa, anche con l'impegno a far sì che altre mamme, con bimbi che hanno problemi di salute, possano ave-

re una vita migliore e darla ai loro figli. Con Fabio Sartor, Direttore artistico e regista del progetto, abbiamo cercato di realizzare uno spot "vero", qualcosa che richiamasse il viaggio che si fa per venire al mondo e quel mondo viverlo. Penso infatti che nascere e far nascere sia una degli eventi più affascinanti e misteriosi della nostra esistenza; un cammino unico e speciale che bisogna difendere fin dai primi giorni, con tutte le risorse che la medicina e la scienza mettono a nostra disposizione. Ecco perché sono stata fiera e felice di far parte di questa "missione". Spero che il nostro messaggio raggiunga il cuore e la testa di mamme e istituzioni. Ringrazio ancora l'Aismme, che si batte da anni per questa causa e Veronica Pivetti che ha dimostrato di essere una donna davvero speciale e generosa.

*Cecilia Resio, Copywriter*



### LA SQUADRA CHE HA CREATO LO SPOT

*Troupe:* Laura Anzani

*Voce:* Veronica Pivetti

*Regia:* Fabio Sartor

*Musica:* Maestro Diego Basso

*Copywriter:* Cecilia Resio

*Produttore esecutivo:* Marco Mandelli

*Direttore della fotografia:* Alessandro Feirachios

*Montaggio ed effetti speciali:* Matteo Corbi

*Assistente operatore:* Paolo Bertoni

*Macchinista:* Franco Martella

*Elettricista:* Roberto Albano

*Aiuto:* Riccardo Laratro

*Assistente alla regia:* Luca de Gaspari

*Macchine da presa, materiale tecnico e trasporti:* Amg - Milano

*Laboratorio e tele cinema:* Square (blue gold) - Milano

*Pellicola:* Kodak

*Si ringraziano:* Orlando film - Milano, Ospedale di Castelfranco Veneto,

Elettricità Pilon - Castelfranco Veneto

## Screening neonatale

*La parola al Professor Pavanello,  
Direttore di Pediatria dell'Ospedale  
di Castelfranco Veneto (Tv)*

*Professor Luigi Pavanello\**

Attualmente nei nostri ambulatori e/o reparti pediatrici vengono visti talvolta lattanti e/o bambini affetti da ritardo psicomotorio, scarsa crescita per rifiuto dell'alimentazione e/o vomiti, fenomeni convulsivi, ingrossamento di fegato/milza o altri sintomi particolari.

Dopo accurate indagini talvolta si arriva ad una diagnosi di una patologia metabolica; questa malattia, nonostante l'impiego di una terapia dietetica e/o farmacologica, ben difficilmente regredisce o scompare poiché l'accumulo di metaboliti tossici spesso ha già determinato un danno irreversibile di alcuni organi. E' noto però che un certo numero di tali malattie sono facilmente individuabili fin dalla nascita mediante lo screening neonatale che consiste nell'ottenere qualche goccia di sangue dopo puntura del tallone del neonato.

Nel Veneto lo screening neonatale viene effettuato solo per sette malattie, ma ultimamente la Regione, sensibilizzata dall'AISMME, ha deciso di allargare lo screening metabolico neonatale anche ad altre patologie in modo da poter effettuare una diagnosi precoce e, conseguentemente, una tempestiva terapia alimentare o farmacologica allo scopo di impedire l'instaurarsi di danni spesso irreversibili, specie a livello del sistema nervoso centrale.

Dal punto di vista strettamente economico il costo dello screening verrà ampiamente compensato dalla

diminuzione dei complessi esami ai quali vengono sottoposti i bambini con diagnosi tardiva, dalla diminuzione dell'ospedalizzazione e dei trattamenti per la disabilità. Soprattutto però potremo avere famiglie con bambini affetti da malattia metabolica precocemente curata e molto meno gravata da problematiche psico-sociali ed economiche, come attualmente avviene ora.

In attesa di ulteriori ragguagli da parte della Regione sulle modalità tecniche dell'esecuzione dello screening, è importante che il Centro di riferimento regionale formi una rete sanitaria istruendo un medico e un infermiere referenti per ciascun Ospedale in modo che vengano fornite, in caso di positività dello screening, le prime corrette informazioni alla famiglia, prima di inviare il bambino allo specialista che prenderà in gestione il tutto.

Una volta formulata la diagnosi e instaurata l'opportuna terapia, il bambino potrà essere avvicinato all'ULSS di provenienza che dovrà provvedere ad attuare un idoneo programma atto a sostenere il bambino e la sua famiglia da un punto di vista economico, sociale, psicologico e sanitario, sempre in un rapporto di massima collaborazione con il centro di riferimento.

\*Direttore dell'Unità Operativa di Pediatria dell'Ospedale di Castelfranco Veneto







## CONVEGNI E CONGRESSI

Uno degli obiettivi principali dell'AISMME è l'attività di sensibilizzazione di Medici, Pediatri, Neonatologi e Tecnici di Laboratorio per sollecitare una maggior presa di coscienza dell'importanza dell'estensione della prevenzione neonatale mediante l'applicazione dello "screening neonatale metabolico allargato" e, più in generale, per diffondere una più ampia cultura delle Malattie Metaboliche Genetiche.

In questo contesto si colloca la partecipazione di AISMME Onlus ad alcuni tra i più importanti convegni e congressi medici che si svolgono in Italia con stand informativi, cartellonistica, depliant inseriti nelle cartelle dei congressisti. Questi i congressi ai quali abbiamo partecipato negli ultimi mesi.

### 21-22 novembre 2008

Campobasso – Hotel Donguglielmo  
Il° Congresso Regionale SIP Molise: *La nascita, l'infanzia, l'adolescenza*

### 19-21 novembre 2008

Genova - Starhotels President  
Corso CEFAR XVII Edizione  
*Le proteine: dal laboratorio alla clinica*

### 23-25 novembre 2008

Genova - Magazzini del Cotone  
XI Congresso SIGU Società Italiana Genetica Umana

### 11-13 dicembre 2008

Hotel Royal Continental Napoli  
*Thesis 2008: percorsi interattivi e formativi pediatrici*

### 4-5 dicembre 2008

Roma - Villa Euro Parco dei Pini  
*Il pediatra ospedaliero e il bambino con patologia grave. L'insufficienza respiratoria in età pediatrica*

### 11-13 dicembre 2008

Modena  
VI° Congresso Nazionale SIRM - Società Italiana per lo Studio del Ritardo Mentale. *Innovazione nei progetti di vita per le persone con disabilità intellettiva*

### 18-20 febbraio 2009

Casa Bonus Pastor, Roma  
13° Corso avanzato di nefrologia neonatale e pediatrica. *Diagnostica clinica, di laboratorio, strumentale e terapia delle nefrouropatie in età neonatale e pediatrica*

### 23-25 febbraio 2009

Istituto Superiore di Sanità (Roma)  
*International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs*

### 26-28 febbraio 2009

Hotel Princess (Roma)  
*Conoscere per assistere - Seminario*

### 27 febbraio 2009

Aula Pocchiarri – Istituto Sup. Sanità  
*Il Volo di Pegaso - Raccontare le Malattie rare parole ed immagini*

### 27 febbraio 2009

Camera dei Deputati Palazzo Marini  
*Malattie Rare e Disabilità "Siamo Rari Ma Tanti"*

### 28 febbraio 2009

Teatro Argentina (Roma)  
*Figli di un Male Minore? Giornata delle Malattie Rare*

### 26-28 marzo 2009

Sirmione BS  
5° Congresso naz. di pediatria on line

### 17-19 marzo 2009

Parma  
XXI Corso di aggiornamento  
*MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE*  
*Diagnosi precoce e nuove possibilità di trattamento*

### 6-7 marzo 2009

Cagliari - Centro Comunale d'Arte e Cultura LAZZARETTO, Borgo Sant'Elia  
*I pediatri e i bambini delle nuove Etnie in Sardegna*

### 12-14 marzo 2009

Grand Hotel Excelsior La Fonte Portonovo (AN)  
*Strategies for practical and legal implementation of the IDF guidelines in Europe*

### 27-28 marzo 2009

Mondello (Palermo)  
Hotel Splendid La Torre  
*Palermo Pediatria 2009 quello che il Pediatra dovrebbe sapere in ...*

### 21 marzo 2009

IRRCS "E. Medea"  
Associazione "La Nostra Famiglia" S. Vito al Tagliamento PN  
*Sviluppi nella diagnosi e trattamento dei disturbi del linguaggio in età evolutiva*

### 27-28 marzo 2009

Bari, Hotel Sheraton Nicolaus  
*Mediterranea Meeting Nazionale di Nutrizione Pediatrica*  
Congresso regionale Sip - Sezione Puglia

## COME AIUTARCI

### ► IL 5 PER MILLE AD AISMME

Nella prossima dichiarazione dei redditi sarà possibile devolvere il **5 per mille** a sostegno delle associazioni e degli enti no profit e di ricerca scientifica.

Il 5 per mille non sostituisce l'8 per mille e non costituisce nessun costo aggiuntivo per il contribuente: si tratta di una quota di imposta a cui lo Stato rinuncia per destinarla agli enti accreditati a sostegno della loro opera sociale, culturale, e di ricerca scientifica.

Anche l'AISMME è fra le realtà che possono beneficiarie della quota del 5 per mille sulla dichiarazione dei redditi.

Se vuoi sostenere le nostre attività bastano due gesti:

#### 1. Indicare il codice fiscale:

**9 2 1 8 1 0 4 0 2 8 5**

#### 2. Firmare il riquadro dedicato alle Organizzazioni Non Lucrative (Onlus)

### ► AIUTACI AD AIUTARE

Se invece vuoi sostenere direttamente i progetti dell'associazione puoi versare un tuo contributo libero su:

• sul Conto Corrente Postale N° **68.59.58.34** *prestampato che trovi allegato al giornale*

• sul Conto Corrente Bancario **BANCA ETICA**



**IBAN: IT 93 X 05018 12101 00 00 00 121810**

specificando la causale: **contributo.**

I contributi liberali da te versati sono fiscalmente detraibili come stabilito e nei limiti di legge. L'associazione rilascerà la relativa ricevuta e la tessera di aderente.



## Telethon lavora ad una nuova terapia per la malattia di Pompe

È stato messo a punto un nuovo approccio terapeutico per la malattia di Pompe, grave patologia metabolica di origine genetica che colpisce i muscoli, in particolare il cuore. I particolari sono descritti in un lavoro pubblicato sulla rivista *Molecular Therapy* da Giancarlo Parenti, ricercatore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Napoli, in collaborazione con l'Università Federico II del capoluogo partenopeo.

Nota anche come glicogenosi di tipo 2, questa patologia è dovuta al difetto di un enzima, la alfa-glucosidasi acida (GAA), fondamentale per il metabolismo del glicogeno, una delle principali forme di riserva energetica delle nostre cellule. Quando la proteina è difettosa,

il glicogeno si accumula e danneggia i muscoli, compreso il cuore nelle forme più gravi. Come nel caso della distrofia muscolare, chi è affetto da malattia di Pompe in molti casi è costretto su una sedia a rotelle e necessita spesso di un supporto respiratorio.

Dal 2000 è disponibile una terapia enzimatica sostitutiva, che però ha effetti molto variabili: eccellenti in alcuni pazienti, scarsi o del tutto assenti in altri. Ma la soluzione potrebbe arrivare dal gruppo di Giancarlo Parenti, che già nel 2007 aveva proposto di accompagnare la terapia enzimatica con degli "aiutanti farmacologici" (chaperone in gergo tecnico) in grado di migliorare la stabilità dell'enzima difettoso e di ripristinarne – almeno in parte – la

funzione. Con questo nuovo lavoro Parenti e collaboratori dimostrano che gli chaperone sono in grado di "aiutare" anche l'enzima ricombinante fornito dall'esterno tramite iniezione. Gli esperimenti effettuati sul modello animale della malattia hanno dimostrato che se si combinano le due terapie si ottengono risultati migliori rispetto a quelli ottenibili usando i due approcci singolarmente.

Si prospetta così una terapia molto più efficace per la malattia di Pompe, ma non solo. Il gruppo di Parenti ha dimostrato che la terapia combinata funziona anche per un'altra patologia analoga per la quale esiste una terapia enzimatica sostitutiva: la malattia di Fabry. Un risultato che sembra indica-

re come questo particolare approccio terapeutico si potrebbe applicare in futuro a tutte le cosiddette malattie lisosomiali, dovute cioè a un difetto genetico in uno dei diversi enzimi deputati alla degradazione di molecole all'interno di speciali compartimenti cellulari detti appunto lisosomi. In tutte queste patologie (comprese quella di Pompe e di Fabry) il difetto enzimatico provoca un accumulo di prodotti all'interno dei lisosomi, che danneggia la cellula stessa. Le prospettive sono così promettenti che presso il Dipartimento di Pediatria dell'Università "Federico II" di Napoli i ricercatori hanno cominciato a somministrare la terapia combinata in alcuni piccoli pazienti. (sanitanews.it)

## Due rappresentanti di Eurordis nel Comitato per le terapie avanzate dell'EMA

Il tanto atteso Comitato per le Terapie Avanzate (CAT) è diventato finalmente realtà. L'istituzione di un comitato scientifico presso l'EMA è l'ultimo passo verso l'implementazione del Regolamento Europeo sulle Terapie Avanzate, che è stato adottato nel 2007. Questo Regolamento e il comitato che è stato creato di conseguenza, hanno la possibilità di sostenere lo sviluppo delle terapie nuove ed emergenti e migliorare la loro accessibilità da parte dei malati. I medicinali per le terapie avanzate sono prodotti nuovi basati sulla terapia genica, la terapia cellulare e l'ingegneria dei tessuti. A causa della grande quantità di medicinali per le terapie avanzate attualmente in via di sviluppo, si è resa necessaria la costituzione di un comitato specializzato. Tali terapie avanzate possono aiutare a trattare un elevato numero di malattie rare come l'ADA-SCID (Immunodeficienza combinata grave), la distrofia muscolare, la leucodistrofia, la talassemia e la fibrosi cistica, oltre a rappresentare un interessante potenziale per i malati in genere e l'industria farmaceutica.

Il CAT svolge un ruolo di consulenza ad un altro Comitato dell'EMA, il Comitato per i Prodotti Medicinali ad Uso Umano (CHMP), che elabora raccomandazioni per la Commissione

Europea in merito all'autorizzazione alla commercializzazione per un dato prodotto. Per questo il CAT è estremamente importante essendo responsabile della valutazione dei prodotti per le terapie avanzate, della preparazione di un parere su ciascuna richiesta di autorizzazione alla commercializzazione e della relativa presentazione al CHMP prima della raccomandazione finale. I membri del comitato studiano le richieste delle aziende che intendono sviluppare terapie avanzate e preparano un parere sulla possibilità che tali prodotti possano ottenere la designazione di terapie avanzate e che rispondano a standard di sicurezza sul mercato. Il loro compito è inoltre quello di offrire consigli sui dati non clinici che possono essere di aiuto alle piccole e medie imprese nello sviluppare nuovi medicinali ed ottenere una certificazione che li porterà un passo avanti sulla via dell'autorizzazione alla commercializzazione.

Il CAT è composto da cinque membri del CHMP più un rappresentante di ciascuno Stato dell'Unione Europea, due professionisti del settore sanitario e due rappresentanti dei malati. EURORDIS è stata selezionata come uno dei rappresentanti dei malati presso il Comitato. La partecipazione dei rap-

presentanti dei malati a questo Comitato è importante in quanto l'esperienza sulla valutazione di questi prodotti è abbastanza scarsa al momento e gli aspetti quali il follow-up dei malati a lungo termine e le strategie di gestione del rischio per la fase di post-auto-

rizzazione sono fondamentali. I malati hanno un potenziale unico che è rappresentato dalla loro esperienza personale della malattia e che consente loro di valutare le sperimentazioni cliniche essenziali per l'ottenimento dell'autorizzazione alla commercializzazione.

### Al Besta si fa luce sull'encefalopatia etilmalonica

Ai bambini colpiti da 'encefalopatia etilmalonica', malattia rarissima che colpisce circa 40 soggetti in tutto il mondo, manca una proteina fondamentale per disintossicare le cellule da un prodotto di scarto. Lo hanno scoperto i ricercatori del Centro per le malattie mitocondriali della Fondazione Mariani, attivo nell'Istituto Neurologico Besta di Milano.

Lo studio, pubblicato su *Nature Medicine*, deriva dalle ricerche con cui lo stesso gruppo di scienziati aveva già identificato, nel 2003, l'alterazione del gene 'Ethe' alla base della rarissima malattia. I ricercatori, guidati da Valeria Tirantin e Massimo Zeviani, hanno ora scoperto per primi al mondo il meccanismo biologico attraverso cui il gene alterato porta all'encefalopatia.

In particolare, studiando topi affetti dalla mutazione 'Ethe-1', gli scienziati hanno scoperto che in questi animali manca la proteina 'deossigenasi', che ha la funzione di rimuovere l'acido solfidrico, tossico per le cellule. L'accumulo di questo acido provoca infatti a un'intossicazione cronica, che porta progressivamente alla distruzione dei tessuti e a uno stato di continua infiammazione.

Questa ricerca, finanziata dalla Fondazione Mariani e da Telethon, apre una speranza per malati e familiari dal momento che si potrà iniziare la ricerca di una cura, che si baserà verosimilmente su farmaci capaci di inibire la produzione di acido solfidrico o di ripristinare la funzione detossificante attivata dal gene Ethe. (sanitanews.it)



## Community



### Castelfranco Veneto (TV) Dal 6 dicembre 2008 al 6 gennaio 2009

Un particolare ringraziamento all'Ascom di Castelfranco Veneto (TV) che anche durante queste ultime festività 2008-2009 ha voluto dedicare il Trenino di Natale ad AISMME Onlus.



### Castelfranco Veneto (TV) 16 dicembre 2008

Si è tenuta nel prestigioso Hotel Ristorante Fior a Castelfranco Veneto (TV) la seconda edizione del Gran Galà di Natale con Cena e Concerto, una serata di beneficenza a favore AISMME Onlus. Un particolare ringraziamento al Maestro Diego Basso e all'Accademia Voce Arte e Comunicazione per la disponibilità e la sensibilità.



### Castelfranco Veneto (TV) 4 gennaio 2009

Concerto natalizio nella Chiesa della Pieve di Castelfranco Veneto (TV) a cura del Coro Polifonico di Salvarosa e la Banda Musicale di Cortina D'Ampezzo. Un ringraziamento particolare ai Maestri.



### Castelfranco Veneto (TV) 18 gennaio 2009

Al Teatro Accademico di Castelfranco Veneto, concerto di Enrica Bacchia, Le Voci dell'Accademia e la Ensemble Ritmico Sinfonica Italiana. Direttore Maestro Diego Basso. Presente alla serata il Sindaco del Comune di Castelfranco Veneto (TV). Un ringraziamento al Maestro Diego Basso e ad Enrica Bacchia per la disponibilità e la splendida riuscita della serata.



### Montegrotto Terme (PD) 31 gennaio 2009

Spettacolo comico in due atti unici di Dario Fò con la Compagnia Teatrale Trentamicidellarte al Palazzo del Turismo di Montegrotto Terme (PD). Un ringraziamento particolare al Sindaco e all'Amministrazione Comunale di Montegrotto Terme per la disponibilità e sensibilità.



### Borgorico (PD) Dal 14 al 24 marzo 2009

Importante appuntamento a Borgorico (PD) con la tradizionale Mostra del Libro che conta 30.000 visitatori ogni anno. Anche quest'anno AISMME Onlus, grazie alla sensibilità del Comune, ha utilizzato questo canale per sensibilizzare ed informare.



### Trebaseleghe (PD) 14 marzo 2009

A Trebaseleghe (PD) AISMME ha organizzato il Concerto "Musica per la Vita" con il gruppo Londoncafe, Dire Straits Tribute Band. Serata all'insegna della sensibilizzazione e presentazione del nuovo spot sociale di AISMME Onlus. Un ringraziamento particolare all'Amministrazione comunale per l'accoglienza e al Gruppo Londoncafe per la disponibilità.

## Il Volo di Pegaso

### 1° Concorso artistico letterario sulle malattie rare

Anche Aismme Onlus ha partecipato a "Il volo di Pegaso", concorso artistico letterario sulle malattie rare promosso, alla fine dell'anno scorso, dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. Un'iniziativa mirata a promuovere una cultura delle malattie rare intese come esperienze di vita, affermazione del diritto e condivisione sociale.

Aperto a tutti, bambini, ragazzi ed adulti, il concorso prevedeva l'elaborazione di racconti, poesie, disegni, opere pittoriche, scultoree o fotografiche che sono stati presentati ed esposti in occasione del Corso della Giornata europea delle malattie rare che si è svolta lo scorso 28 febbraio. Per Aismme Onlus ha partecipato il maestro Claudio Abbiendi cui vanno



i nostri più sinceri ringraziamenti per l'impegno e la professionalità dimostrati.

### "Vivo anch'io"

Io vivo da pianta rara, nella mia ampolla protetta ma amo ogni respiro e colore che mi circonda.

La mia finestra è sempre aperta per lasciare entrare quella luce speciale generata dal lavoro di tanta gente.

Ricevo quella luce tiepida che mi fa star bene e non ho più paura del buio.

Vivo anch'io.....non chiudete la mia finestra.

Claudio Abbiendi "

## 2008

**7 Novembre**

È una bambina di Rieti il primo bebè al mondo nato sano grazie alla diagnosi genetica fatta prima del concepimento su una struttura transitoria dell'ovocita che contiene la copia speculare del Dna della madre.

**11 Novembre**

(da Cittadinanzattiva) Sono due milioni gli italiani affetti da malattie rare: un calvario che inizia dalla diagnosi per la quale si arriva ad aspettare fino a sette anni.

**11 Novembre**

Malattie rare: Bruxelles punta a piano comune Ue per combatterle.

**13 Novembre**

Pazienti con diagnosi rare: difficoltà e previsioni. Uniamo F.I.M.R. con il progetto Fantasia riunisce le forze per combatterle.

**17 Novembre**

Malattie rare: le associazioni siciliane chiedono i presidi sanitari.

**17 Novembre**

Presentazione Report Malattie Rare 2008 di Cittadinanzattiva.

**20 Novembre**

Senatori maggioranza: fondo ad hoc per farmaci orfani.

**22 Novembre**

Malattia metabolica rarissima uccide bimba di un anno.

**25 Novembre**

Ist. S. Raffaele TELETHON – Dr. Naldini «Contro le malattie genetiche non siamo più impotenti come una volta».

**28 Novembre**

L'uso della terapia con Maizena modificata per protrarre il digiuno nella Glicogenosi.

**9 Dicembre**

OK dalla Commissione Europea per il commercio di Kuvan per il trattamento della iperfenilalaninemia.

**14 Dicembre**

Catania. Al Policlinico inutilizzata per mancanza di fondi un'attrezzatura per le malattie rare.

**17 Dicembre**

Foggia. Incontro multidisciplinare sulla Malattia di Fabry.



## 2009

**4 Gennaio**

Veneto. Progetto di screening allargato per le malattie metaboliche ereditarie.

**9 Gennaio**

DL anticrisi: Ravetto, bene emendamento malattie rare.

**12 Gennaio**

Centro di Ricerca sulle Malattie Mitochondriali Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani. Ricercatori italiani svelano la causa di una rara malattia infantile, l'Encefalopatia Etilmalonica.

**14 Gennaio**

Quebec (Canada). Scoperto il gene che causa un raro disordine metabolico chiamato Deficit di Cobalamina-omocistinuria-metilmalonico aciduria.

**16 Gennaio**

Bisognava aiutare tutte le famiglie con una Malattia Rara. È quanto sostiene la Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO-FIMR, in riferimento alla norma relativa al cosiddetto "Fondo Credito Nuovi Nati", contenuta nella legge anticrisi approvata il 14 gennaio con il voto di fiducia alla Camera.

**15 Gennaio**

Da un farmaco la speranza di una dieta normale per i pazienti affetti da Fenilchetonuria.

**10 Febbraio**

Lotta alle malattie rare: dalla Biobanca di Milano un aiuto ai ricercatori.

**10 Febbraio**

Toscana. 90 malattie rare entrano nell'elenco toscano dei Livelli essenziali di assistenza, che ne conta già 330.

**11 Febbraio**

Stanford University in Palo Alto (California). Un nuovo test per identificare le malattie mitocondriali.

**22 Febbraio**

USA: tutti i 50 Stati richiedono che i bambini siano screenati alla nascita per 21 o 29 patologie, come raccomandato dalla American College of Medical Genetics.

**23 Febbraio**

St. Louis – Missouri. Trapianto di fegato eseguito su un bambino affetto da MSUD.

**28 Febbraio**

Giornata Mondiale delle Malattie Rare.

**9 Marzo**

Malattia di Gaucher: presentati al Congresso Lysosomal Disease Network World di San Diego i risultati di una sperimentazione clinica di fase II.

Gli articoli completi delle notizie si possono trovare nel sito di AISMME all'indirizzo: [www.aismme.org](http://www.aismme.org) alla pag NEWS

## Dalla redazione

La redazione di AISMME NEWS è disponibile per quanti desiderassero far conoscere la loro storia e la loro esperienza nell'ambito delle Malattie Metaboliche Ereditarie che potrebbe essere di esempio o di aiuto ad altre famiglie o persone.

Ci scusiamo sin d'ora per le eventuali inesattezze contenute in questa pubblicazione. Saremo lieti di riprendere l'argomento e pubblicare le eventuali modifiche o correzioni nella prossima pubblicazione.

**Ringraziamo vivamente i Medici che hanno dato il loro supporto, determinante per poter dare una corretta informazione nell'ambito della prevenzione, diagnosi e trattamento delle Malattie Metaboliche Ereditarie.**

**AISMME NEWS rivista di prevenzione ed informazione**

Editore e redazione: AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus - Sede Legale: Via N. Tommaseo, 67-c 35131 PADOVA tel. 049-9900700 fax 049-9900700

info@aismme.org - www.aismme.org - Cod. Fisc. 92181040285

Iscritta al Registro Volontariato Regione Veneto: PD0704

Direttore Responsabile: Giuliana Valerio  
Fotografie: dall'archivio di AISMME Onlus  
Progetto grafico: Studio Colibrì - Ponte S. Nicolò (PD)  
Impaginazione: Espodesign - Limena (PD)  
Stampa: Graficart Arti Grafiche Srl - Resana (TV)

Comitato di Redazione: il Consiglio Direttivo di AISMME Onlus e Giuliana Valerio  
Tiratura: copie 12.500, pubblicazione semestrale  
Chiuso in redazione il 31 marzo 2009  
Registrata al Trib. di Padova n. 2.078 del 13.4.2007

I dati necessari per l'invio della rivista sono trattati elettronicamente e utilizzati dall'editore AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus per la sola spedizione della rivista. Ai sensi del decreto legislativo 30-06-2003 n. 196 è possibile in qualsiasi momento chiedere l'annullamento dell'invio o modificare o cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: AISMME Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus Via N. Tommaseo, 67-c - 35131 Padova o a mezzo e-mail all'indirizzo: info@aismme.org