



AIMPS

NOTIZIARIO ESTATE-AUTUNNO 2005



MPS LIFEDAY

MPS LIFEDAY 2005

**ERT PER I PAZIENTI MPS VI:
DISPONIBILE IL NAGLAZYME CON LA LEGGE 648**

**DERIVATO dalla SOIA sembrerebbe
inibire il substrato a LIVELLO
NEUROLOGICO NELLE MPS I, II e III**



Grande festa per i bimbi al momento del taglio della strepitosa torta, ancora una volta offerta dalla Pasticceria Mennella, per festeggiare queste giornate all'insegna della condivisione



La gremiale crisi congressuale, talmente traboccante di genitori che, alcuni di loro, hanno dovuto ascoltare all'ctria, lezione che servirà al prossimo Congresso!



Alcuni momenti del Congresso e...



vista dal mare dal Vesuvio

Lettera

del presidente

Carissimi Soci,
Collaboratori
e Sostenitori,

eccomi a un altro appuntamento con il nostro notiziario; iniziamo parlando di un evento che ha da venire e di uno che poteva essere ma non è stato...

Per ciò che riguarda il primo, in allegato trovate il programma preliminare del Congresso Mondiale MPS, Venezia 2006. Questo comprende l'esposizione del programma scientifico, quello delle Famiglie e quello Sociale; i costi degli hotel per i pernottamenti e le prime colazioni, quelli di iscrizione al Congresso che comprendono alcuni pasti e alcune cene (oltre ai coffee break e kit congressuale), ecc.

Altro discorso per l'opportunità andata persa di organizzare una gita al mare della durata di una settimana a Diano Marina; grande impegno dei Referenti Regionali, la famiglia Buttignol, nel trovare una spiaggia a disposizione nostra; la sede nel coordinare il periodo con l'Hotel e servizi vari, le corse per avere tutto il materiale per la stampa del notiziario scorso, e poi... Il nulla!

Peccato davvero, mi era sembrato che ci fosse un forte desiderio in molte Famiglie di passare

insieme alcuni giorni sereni, in compagnia di chi sappia capirci benissimo; quando un anno fa, ci fu addirittura chi telefonò in sede per rallegrarsi di aver rispolverato questo antico desiderio; quando infine è giunta l'ora di aderire, nessun cenno da nessuno: non riesco a capacitarmi del perché! Pazienza, la prossima volta ci metteremo meno enfasi organizzativa e muoveremo la "macchina" solo dopo richieste ben precise e motivate.

Sono state assegnate per il 2005 due borse di studio sulle tre offerte, perché due sono stati i progetti e precisamente al dottor Tomatsu per la MPS IV e la professoressa Di Natale per le MPS I e III.

E ancora, durante l'ultimo Consiglio Direttivo, è stato affrontato l'argomento "Regolamento Interno MPS", che non avete trovato nelle cartelle congressuali a Torre del Greco come detto nel numero scorso, perché si è reso necessario un importante aggiornamento; per cui lo troverete in uno dei prossimi numeri.

Vista l'importanza del documento (di fatto è un'integrazione dello Statuto, con validità per tutti i Soci), abbiamo

deciso di elaborarlo approfonditamente.

Abbiamo accennato di Torre del Greco, luogo del nostro XVII Congresso. Bene, parliamone ora. Ancora una volta, grazie alla splendida regia della Famiglia Cuomo, è stato un successo; tale è stato il buon risultato che erano presenti così tanti genitori da non poter essere accolti tutti nella sala plenaria del Congresso che si è rivelata così insufficiente; pertanto, molti sono rimasti all'ingresso o addirittura fuori! Durante lo stesso incontro ho vissuto momenti di panico quando dall'aeroporto mi è giunta notizia, sabato mattina, che il bagaglio contenente tutte le cartelle congressuali era stato smarrito... Poi rinvenuto alle 15,30 (la nostra Assemblea Generale era alle 16,30), appena in tempo per la stessa, ma in ritardo per le relazioni della mattina (vi era anche il programma dei lavori); molti lo hanno ritirato in tempo per l'Assemblea, molti lo hanno ricevuto dopo per posta, se a qualche socio ordinario manca (di quelli iscritti al Congresso) ce lo segnali e glielo spediremo tempestivamente. È molto importante per me la trasparenza amministrativa e

organizzativa. Come è altrettanto importante tenere in ascesa quel bellissimo trend di numero raccolte fondi organizzate dalle Famiglie, una vera esplosione negli ultimi due anni! Sono davvero tante le Famiglie oggi coinvolte e cominciano a essere poche invece quelle passive, apatiche o assenti, ma comunque giustificate!

I dati che abbiamo visto a Torre del Greco sono davvero molto stimolanti: il lavoro paga, ci rende autosufficienti economicamente e mi ricompensa delle tante "urla" di stimolo collaborativo fatte da queste colonne nei precedenti numeri.

Non sono stato disatteso ma capito nell'importanza di dare tutti una mano alla nostra "Grande Famiglia MPS".

Ripeto il concetto espresso il numero scorso: chiamatemi o scrivetemi una e-mail proponendo qualunque idea Vi venga in mente.

Sono qui per aiutarvi a rendere le vostre raccolte fondi ancora più semplici da realizzare, al fine di renderle quindi più numerose e remunerative.

A tal proposito sappiate che sono arrivate le magliette Polo con il nostro logo "MPS" o con il logo "due bimbi" ricamato sulle stesse (lo stesso delle t-shirt) di colore bianco o nero; poi sono arrivate le nuove penne MPS; sono arrivate le nuove t-shirt sempre come quelle "famosi" ma con una taglia in più: oggi le abbiamo da 2, 4, 6, 8, 10 e 12 anni.

Peccato che per il nostro "MPS LIFEDAY" non ci fossero già tutti i

nuovi gadget.

Infine, desidero ringraziare le Famiglie MPS che hanno preso parte all'edizione 2005: per Alessandria

Serafini-Pajoro

per Arezzo

Paiusco-Pavan-Fabiani

per Cuneo

Beccaria-Delfino

per Genova

Morello-Mazzino

per Milano

Baldrich-Morosi

per Novara

Moretti-Vitale

per Padova

Zilio-Redi

per Ravenna

Di Meo

per Roma

Marrese-Terzaroli

per Terni

Cecchi-Paparozi

Con il consueto affetto,
Flavio (Bertoglio)

LETTERE DAI SOCI...

From: Anna Serafini

To: notiziario@mucopolisaccaridosi.it

Sent: Tuesday, May 31, 2005 7:34 PM

Subject: Precisazione per notiziario

Ciao, sull'ultimo notiziario sono state pubblicate le 2 storie che ho inviato (gli allegati si intitolavano: "È bella" e "Rob l'ottimista"), è stata messa la mia firma ma molte persone hanno frainteso perchè credono che io sia l'autrice delle storie. Per favore sul prossimo notiziario puoi precisare nell'errata corregge che non è Anna Serafini l'autrice delle 2 storie, io ho solo ricevuto queste storie per e-mail da Rosario, anche lui MPS I, ma non è neanche lui l'autore. In poche parole non si conosce l'autore. Grazie per la precisazione che apparirà sul notiziario.

Anna

IL PUNTO DELLA **PRESIDENZA**: OTTOBRE 2005

Carissimi Soci, Collaboratori e Sostenitori, riecconi.

Lo so, avevo promesso che non sarebbe più successo ed eccomi qui con un nuovo numero doppio, poco ci mancava che diventasse addirittura triplo...

Naturalmente mi assumo tutte le responsabilità del caso, ma ci tengo però a sottolineare che questa volta è diverso: ho ritenuto di fare così, non per fare di necessità virtù, ma perché mi sembrava inopportuno mandare in stampa un numero "povero" (c'erano poche notizie e quindi poche pagine: 12) a fine luglio, magari con tanti lettori in ferie che ci avrebbero letto a settembre, visti gli alti costi di spedizione che oggi abbiamo. Stiamo lavorando anche per registrare il notiziario al tribunale al fine di poter allargare il bacino di utenza dei lettori che oggi non possiamo raggiungere perché lo stesso è "a uso interno" o a "richiesta", ma soprattutto per il grosso taglio dei costi di spedizione che questa registrazione permetterebbe.

Inoltre ho proposto al Comitato Direttivo l'acquisto di un programma che ci permetta di spedire, in parallelo, per chi lo desidererà, via mail il notiziario, quindi con tempi di ricezione molto più rapidi e senza nessun aggravio di costi di spedizione per il lettore: non serve nemmeno richiederlo, se non darci la vostra e-mail che magari non abbiamo così da inserirvi subito nella mailing list. Fatelo, basta una mail con oggetto "notiziario elettronico" a:

notiziario@mucopolisaccarido
si.it.

Ecco spiegato il perché di questo numero doppio: nato, a differenza degli altri, per libera scelta, anche se poi alcune "problematiche tecniche" ci hanno portato dai primi di novembre alla metà di dicembre. Pertanto ci leggerete a 2006 già iniziato, dopo le feste. A proposito: BUON NATALE E FELICE ANNO NUOVO!!

L'aggiornamento delle terapie ci porta: *in primis* alla ERT nella MPS VI, la Biomarin ha già presentato, come sappiamo, nel dicembre scorso la documentazione all'EMA (l'Ente Europeo preposto alla farmacovigilanza) che in giugno ne ha poi autorizzato la commercializzazione.

Il maggio scorso l'AIFA ha ricevuto da BIOMARIN tutta la documentazione scientifica del farmaco Naglazyme; la relazione della comunità scientifica relativa alla bontà del farmaco e degli effetti positivi che ha sui nostri bambini; il sottoscritto ha allegato la lettera di supporto al farmaco al fine di avere questo medicinale disponibile per l'ERT nella MPS VI in forza della Legge 648.

Quest'ultima inizialmente ci ha negato la terapia di sostituzione enzimatica per tutti i pazienti con Sindrome di Maroteax-Lamy adducendo che la Legge di fatto era "obsoleta"... Sbloccando poi, dopo nostre forti pressioni, nello scorso ottobre, la situazione a nostro favore, inserendo il Naglazyme nell'elenco dei farmaci ammessi alla Legge 648. Nel mese di novembre, precisamente il 9, era in Gazzetta Ufficiale della

Repubblica. Ora i nostri medici lo potranno richiedere a totale carico del SSN.

Famiglie MPS VI: andate a "pretendere" dal medico il farmaco per i vostri bambini!

Per ciò che riguarda le Famiglie "Hunter", abbiamo un'altro problema: dobbiamo "pressare" l'azienda (che oggi si è distratta da situazioni finanziario-azionarie, non si chiama più TKT ma Shire, la prima è stata assorbita da quest'ultima) perché faccia avere *in primis* la documentazione all'AIFA, per poi confrontarci con quest'ultima e ottenere un nuovo "OK" in Gazzetta Ufficiale del farmaco. Pensiamo di avere questo nulla-osta per l'inserimento nell'elenco dei farmaci finanziariamente coperti dalla Legge 648 alla metà del marzo 2006 e quindi poter mettere in terapia ERT i nostri bambini e adulti MPS II entro l'estate.

Abbiamo ritardato ulteriormente l'uscita di questo numero per potervi allegare il "Programma Preliminare" del Congresso Mondiale 2006 di Venezia (stampato solo di recente), in quanto tale documento contiene i dettagli del programma scientifico, sociale e quello delle Famiglie; nonché tutti i dettagli per i costi e le scadenze per le iscrizioni. La cosa più interessante, però, è che il Comitato Direttivo, nella sua unanimità, lavora per coprire le spese di iscrizione al Congresso per i propri Soci Ordinari, nonché il 30% dei costi alberghieri, tutto ciò con l'obiettivo finale di avere il maggior numero

possibile di Famiglie MPS Italiane al Congresso Mondiale, condizione più unica che rara il fatto che si svolga in Italia. Quello che chiediamo però, per non perdere soldi inutilmente con defezioni "allegre", è un versamento entro il 1° marzo 2006 del costo rimanente (il 70%) per le spese alberghiere; tale cifra vi verrà indicata quando manifesterete interesse a partecipare scrivendoci, telefonandoci, faxandoci o segnalandovi con la posta elettronica.

RICORDATE CHE LA VOSTRA PRENOTAZIONE SARÀ VALIDA DA QUANDO EFFETTUERETE IL VERSAMENTO!

Dico questo perché a Venezia Lido dopo questa data non ci garantiscono più la disponibilità alberghiera assoluta, qualcuno si potrebbe trovare costretto a pernottare a Venezia City o Mestre o più lontano ancora, con i disagi del caso. Parto dal presupposto fondamentale che è un'occasione unica per aver la possibilità di sentire tutti i maggiori conoscitori di MPS del mondo! Non ci saranno le consulenze, ma tante saranno le informazioni da assorbire. Non ci sarà una seconda possibilità di avere tutti qui in Italia.

Faccio un esempio: una famiglia con un bimbo dovrebbe pagare 250+250+25 euro di iscrizione poi 180 a notte (3 notti) per una doppia con lettino: **totale 1.065 euro più il viaggio;**

con l'intervento dell'Associazione pagherà: 378 euro più il viaggio.

L'Associazione si accolla il costo di 687 euro. Direi che vale la pena saldare i 378 euro entro il 1° marzo!

Tale voluto ritardo ci ha permesso di potervi aggiornare anche su una interessante novità: una molecola estratta dalla soia, molto piccola, supera la barriera emato-

encefalica e pare inibire la formazione del "substrato", quel famoso substrato che si accumula nei nostri piccoli pazienti neurologici (MPS I Hurler, MPS II e MPS III nelle sue quattro varianti) non eliminato per l'assenza degli enzimi preposti. Cosa succede? Sembra che a livello neurologico non ci sia più accumulo. Anche se i dati sono concreti... ho detto sembra! Non ne sappiamo molto, sarà nostra cura approfondire la notizia, ne vale proprio la pena! Allora (se questa mia idea, come credo, verrà ratificata dal Comitato Direttivo) cosa si poteva fare? Null'altro che aprire uno studio sui piccoli pazienti MPS III e valutare da un punto di vista scientifico la validità di questo farmaco "naturale". Resta inteso che l'Associazione estenderà il prima possibile a tutti gli MPS I Hurler non trapiantati, agli MPS II e a tutti gli MPS III rimasti esclusi dal protocollo dello studio qualora i risultati ci confortino; sappiate che l'Associazione MPS Inglese ha investito una grossa somma su questa novità "farmacologica". Infine, ci risulta essere in test una particolare apparecchiatura sottocutanea intratecale a lento rilascio dell'enzima mancante nelle MPS II e MPS III a livello di Sistema Nervoso Centrale, sembra andare sull'uomo (il trial clinici di fase1) tra dodici mesi circa; altra interessante novità per bloccare i danni neurologici da accumulo presente nelle MPS. Questa precisazione, doverosa, si rende ancora più necessaria dopo che un socio mi ha fatto notare che parlo troppo a sproposito; prometto cose o scadenze che vengono spesso (secondo lui) disattese. Bene, le informazioni che vengono date, proprio per un doveroso principio di cronaca e informazione, vengono verificate e poi pubblicate (non vengono verificati gli scritti dei

soci che pubblicano a titolo personale). Quello che dico, lo faccio istituzionalmente, cioè è il presidente dell'A.I.MPS che parla: pertanto credo, a meno di non essere diventato matto, di parlare a ragion veduta. Poi se si rompe la macchina tipografica (mi riferisco alla promessa di avere il numero scorso del notiziario al congresso) e la pubblicazione mi viene consegnata 10 giorni dopo, oppure il bagaglio contenente tutte le cartelle congressuali viene perso dall'Alitalia e quindi si ha un lieve disservizio congressuale, beh, non credo di esserne poi così responsabile. Ben diverso il discorso per le informazioni "sensibili" relative alle cure dei nostri bambini: credo, anzi spero, che non ci siano dubbi sul fatto che quando comunico nuove opportunità terapeutiche o scadenze delle stesse (mi riferisco *in primis* alle ERT), lo faccio dopo opportune e ripetute verifiche con le aziende produttrici; poi se le stesse incontrano difficoltà impreviste a livelli di produzione industriale, hanno ribaltamenti societari (acquisizioni) precedentemente secretati per ovvie ragioni azionarie, se cambia il Ministro della Salute in seguito a una crisi di Governo o se alcuni uffici statali decidono unilateralmente e arbitrariamente di non applicare una Legge dello Stato (commettendo un illecito, immagino, credo...), non penso che tutto questo possa essere letto come un disservizio creato dal sottoscritto o da cattiva informazione. Lo stesso socio (credo cattolico) mi ha poi "bacchettato" perché è stata fatta la prima pagina di copertina dello scorso numero su Papa Giovanni Paolo II e sul fatto che il sottoscritto abbia nella sua lettera citato e fatto considerazioni sullo stesso, nonché sia stata messa nel

calendario 2005 una preghiera palesemente cattolica... Ebbene mi spiego e se necessario mi scuso, ma prima vorrei fare una premessa.

Innanzitutto mi scuso con i nostri lettori e soci di fede diversa, a prescindere dai torti e dalle ragioni.

Mi scuso ancora, a prescindere, con tutti gli altri soci che, come ben sanno, siamo un'Associazione apartitica e aconfessionale. Dopo questa doverosa premessa, mi spiego meglio. La prima di copertina sul Papa mi sembrava un atto dovuto, non da cattolico, ma da cittadino del mondo; stiamo parlando di una "persona" che in 25 anni e più di Pontificato ha contribuito alla Pace nel mondo, ad abbattere il muro di Berlino dopo aver fatto nascere Solidarnosc, contribuendo di fatto alla fine dell'Unione Sovietica (intesa come dittatura, non come ideologia); nonché al riavvicinamento di tutte le religioni... e qui mi fermo, non vorrei essere tacciato di proselitismo.

Relativamente alle considerazioni e commenti fatti dal sottoscritto sul Papa nella scorsa lettera, nonostante fossero tra le righe ufficiali (cioè del Presidente dell'Associazione), mi sembrava ovvio che fossero pensieri personali, peraltro riportando fonti citate su tutti i giornali del mondo, quindi di dominio pubblico. Ciò nonostante mi scuso per averle scritte lì e/o comunque per il fatto di non aver esplicitato che stavo parlando a titolo personale (essendo io cattolico) e non in veste ufficiale.

Passo ora al Calendario. Premesso che, indipendentemente che lo si chiami Dio, Allah, Maometto o altri nomi che al momento mi sfuggono, credo sia sempre e solo un'entità e non

quarantacinque entità diverse (opinione strettamente personale e aconfessionale); la poesia riportata sul calendario 2005 della A.I.MPS aveva questo obiettivo di aconfessionalità anche se citava Dio e non Allah o Altri. Resta inteso che se una persona non lo ha gradito non doveva fare altro che non comprare il calendario, scusate la franchezza ma mi pare che questo nostro socio si dedichi troppo a critiche gratuite e pleonastiche. Dato che lo stesso mi ha criticato per aver pubblicato tutte e due le lettere dei coniugi De Maio: anche qui se ho sbagliato, mi scuso, ma amo la trasparenza e mi sembrava positivo che tutti venissero a conoscenza del malessere di questa Famiglia nei miei confronti, della mia non condivisione su alcuni punti che coinvolgevano direttamente me e il Comitato Direttivo (dato che non decido io da solo) e quindi ho pensato che poteva essere anche l'occasione buona per aggiornare tutti su cosa era stato fatto dall'Associazione facendo un riassunto temporale che speravo potesse essere utile a tanti. La Famiglia in questione ne è stata talmente soddisfatta che addirittura su questo numero trovate nella rubrica "Famiglia Racconta" uno scritto della stessa Silvana De Maio... È bellissimo che dopo eventuali incomprensioni, ci si chiarisca e nasca una collaborazione ancor più proficua: non dobbiamo mai dimenticare che l'Associazione siamo tutti noi! Questo nostro socio mi dice che anche altri soci-lettori non hanno gradito quanto descritto sopra, mi dispiace e mi scuso anche con loro. Ero tranquillo, dato che anch'io ho avuto notizia di altri soci-lettori che però erano tutti di parere positivo e non critico, alcuni

addirittura entusiasti... Cercando sempre di migliorare le cose e soprattutto perché non è giusto, urtare la suscettibilità di alcuni lettori, nonché soci, propongo un mini sondaggio su questi argomenti e invito caldamente i nostri lettori a mandare via fax allo **02-89425180** o via mail a **notiziario@mucopolisaccari.dosi.it** il vostro parere positivo o negativo citando semplicemente: "sono d'accordo con la redazione" o "sono d'accordo con il socio", anche senza firmare e sul prossimo numero vi diremo come è andata a finire... Ma non fate come il sondaggio per la rubrica "Tributo agli Angeli" dove nessuno ha più scritto ne spedito nulla, anche perché, dimenticavo, lo stesso socio ha fatto presente che anche questa rubrica non è consona a un'Associazione "aconfessionale", pertanto anche questo argomento è inserito nel sondaggio; per Voi è giusto che un genitore, anche se lo vuole, non possa ricordare il suo bimbo nel notiziario?

Forse sbaglierò, ma non mi sembra giusto nascondere i pochi malumori che ci dividono ed enfatizzare solo i tanti argomenti e sensazioni che ci accomunano e ci uniscono; contravvenendo così a un antico detto che recita: «i panni sporchi si lavano in Famiglia». Sarà ma, mi pare, che di sporco in questo caso, ci sia davvero poco! Grazie per il tempo che mi avete dedicato! E ancora i migliori Auguri di un Felice 2006, che credo sarà, davvero strepitoso!

Flavio (Bertoglio)

LETTERE DAI SOCI...

From: ciano

To: notiziario@mucopolisaccaridosi.it

Sent: 30 aprile 2005 9:47:49 CET

Subject: Invio in corso posta elettronica: cardo3 007 (2)

Ciao, Il ragazzo nella foto è Riccardo, ha 17 anni il prossimo 16 di giugno, è affetto da San Filippo III tipo B ed è il nostro coccolone, anche perchè è l'unico figlio che abbiamo.

Ci siamo iscritti da poco all'Associazione MPS perché ne siamo venuti a conoscenza solo recentemente, anche perchè qui in Trentino non sappiamo di altri casi di MPS.

Ringrazio la signora Edy Bertoglio che ci ha contattati di recente, e che oltre a invitarci a Torre del Greco, ci ha illustrato brevemente l'attività associativa.

Per il momento mi fermo qui sperando a breve di farvi visita in sede e di poter così conoscerci meglio.

Un caro saluto a tutti e un abbraccio.

Papa Luciano, mamma Patrizia e il nostro Riccardo



ERRATA *corrigere*

Ci scusiamo per alcuni errori di stampa nell'ultimo Notiziario, per i quali ben volentieri diamo le dovute precisazioni:

a pagina 1, nel sommario, appare alla rubrica "Notizie dal Mondo" come ultimo punto "Elenco Generale...", si evince chiaramente che non fa assolutamente parte di quella rubrica...

A pagina 4, Rimane evidente che dopo la Basilicata cerchiamo il Referente Regionale del MOLISE.

REPORTAGE dalle PIAZZE delle RACCOLTE FONDI

Alessandria

Lo stand MPS durante la Fiera di San Giorgio ad Alessandria, nei giorni dal 16 al 25 aprile. Nelle foto ci sono Ambra, Luciana e Nella che sono le signore che ci aiutano per i banchetti. A destra presenza anche la nostra instancabile Anna Serafini



Lifeday

Clown
e animazione
durante il Lifeday
di Alessandria



Verghera (Va)

L'organizzazione "Un cesto per la Vita" consegna al Presidente un assegno della raccolta fondi relativa alla decima edizione



Cuneo: 8 maggio 2005 Lifeday

Arrivederci al prossimo anno!

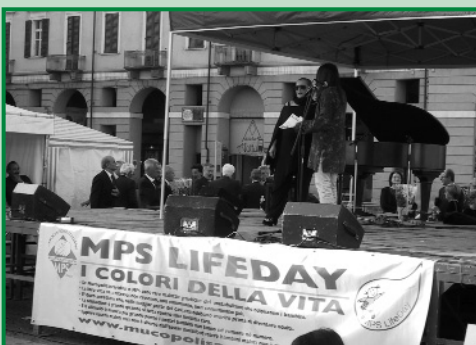
Con la preziosa partecipazione di Luciana Littizzetto, che ha fatto da madrina alla manifestazione raccolta fondi dell'Associazione Italiana

Mucopolisaccaridosi, si è conclusa a Cuneo (P.za Galimberti) la giornata M.P.S. Lifeday. Alla gratificante presenza dell'assessore regionale Mino Taricco, del dottor Umberto Fino per il Presidente della Provincia di Cuneo, dell'Assessore comunale G. Tecco per il Sindaco del Comune di Cuneo, il dottor Aurelio Blesio Sindaco del Comune di Caraglio, il Presidente Rag. R. Viglietti della Consulta persone in difficoltà della Provincia di Cuneo, il dottor E. Ambrosino per il settore Socio Educativo del Comune di Cuneo c'era l'immaneconduttrice Zaira Mureddu di Telegranda. Qualche battuta con spirito sereno e fiduciosi di chi a

quell'incontro è venuto per una grande risposta di collaborazione. Si è proseguito con una carrellata di artisti per beneficenza: Il presidente Aldo Regolo dei Sospia in the World ha presentato Orietta Berti, Nino Manfredi, Natalia Estrada (cuneese, ha giocato in casa) Adriano Celentano, Mina, Piero Focaccia, Flavio Briatore, i The Country's Bombons Team Show e la cantante Eleonore. Le coreografie di Eleonore e Celentano sono state curate dai Maestri Bertaina della A.S.D. Cuneo Danze Futura e le coreografie del gruppo Country sono state curate dai Maestri Marilena e Georgia Regolo della A.S.C. Scuderie Georgia di Cuneo. Paolo Montagna (clarinetto e Direttore della banda musicale di Caraglio), Clara Dutto al pianoforte, Trio Mozart, Valeria Arpino, Flavio Canale, Claudio Lanza, I Minima Orchestra, la Compagnia Musicale Cuneese diretta dal M° Giovanni Cerutti, la Banda Musicale di Caraglio e per l'animazione I Bradipi. Si ringraziano per la realizzazione il Sindaco del Comune di Cuneo e tutti i suoi collaboratori per il

prezioso aiuto, la Provincia di Cuneo, il Comune di Caraglio, la Comunità Montana Valle Grana, l'Azienda Turistica del Cuneese, la Consulta persone in difficoltà della Provincia di Cuneo, l'Associazione sportiva e culturale Scuderie Georgia, pubblicità Mirò di Busca, Fonti di Vinadio- Acqua S. Anna, il Presidente e tutta l'Amministrazione del Banco di Credito Cooperativo e della Riviera dei Fiori di Caraglio, la Proloco di Bernezzo, l'Associazione Culturale Marcovaldo di Caraglio, la Cartoleria Armando di Caraglio, per il servizio fotografico Foto Ravaoli di Caraglio, i volontari e tutta la popolazione per la sensibilità dimostrata. Per il servizio d'informazione: Telegranda, Telecupole, Radio 103, Radio Piemonte Sound, Radio Cuneo Nord e tutte le Redazioni giornalistiche. A Luciana e a Zaira un caloroso e affettuoso ringraziamento!

**Il responsabile provinciale
Silvana Beccaria**



REPORTAGE dalle PIAZZE delle RACCOLTE FONDI

Terni

Un'esperienza nuova, un aiuto in più: gli scout AGESCI di Terni

Anche quest'anno siamo riusciti a organizzare a Terni qualcosa di nuovo e di interessante e cioè una pesca di beneficenza che tra le nostre iniziative non aveva mai trovato spazio.



Negli anni avevamo accumulato molta merce, lavoretti fatti a mano, decorazioni più diverse e oggettistica di ogni tipo che si è moltiplicata in questi giorni di preparazione all'iniziativa.

C'è stata una vera e propria corsa all'oggetto più carino e interessante da donare per la causa ma il bello è venuto quando abbiamo dovuto contare, dividere e catalogare tutto, cioè più di 1000 oggetti, e preparare più di 1000 bigliettini...

Ma... "Lassù qualcuno ci ama", e nessuno più di me sa quanto questo sia vero, infatti il caso mi ha fatto conoscere il gruppo Scout AGESCI della Chiesa di San Gabriele di Terni, David, Giovanna, Agnese, Daniele e il loro gruppo di ragazzi di 15/16 anni che si sono prodigati ad aiutarmi prima nello scantinato della mia casa dove giaceva il tutto e poi nei due giorni di raccolta in piazza.

È stato uno spasso vederli rincorrere i passanti, far loro un sunto del sunto dei nostri scopi con le parole più dirette e coinvolgenti che li convincessero a donare qualche euro... Non poche volte sui loro volti ho letto smorfie di disappunto per l'indifferenza negli sguardi di qualcuno che prendeva il



nostro volantino con marcato disinteresse.

Il nostro compito, veramente non facile, è stato far capire ai ragazzi pieni di entusiasmo e di buona volontà che in questi anni lo sforzo più grande è stato proprio far breccia nei cuori di chi sentendo il nome MUCOPOLISACCARIDOSI per la prima volta esclamava:

"Muco... che?" e tirava dritto. Poi invece gli anni sono passati, le iniziative si sono susseguite e le cose sono molto cambiate. Oggi molti ternani cercano il nostro stand, i nostri "famosi" lavoretti da regalare nelle feste comandate e sui giornali locali ad ogni evento organizzato non manca mai almeno un trafiletto dedicato a noi. C'è ancora tanta indifferenza è vero, ma quanto ci saremmo dedicati noi alla causa delle malattie rare se queste non ci avessero colpito personalmente?



Il gruppo degli scout è stato "grande", insostituibile, al termine della "pesca" anche se i proventi non sono stati all'altezza delle nostre aspettative, c'era un clima di allegria misto a un po' di stanchezza e quelle smorfie di disappunto che avevo notato sui volti di qualcuno avevano lasciato il posto a tanta voglia di riprovarci, infatti ci siamo lasciati con la frase "A quando la prossima?"

Grazie ragazzi, vinceremo questa battaglia contro l'indifferenza e la sofferenza solo se non ci stancheremo mai.

Alessandra Cecchi

Terni

2

Laboratorio della solidarietà

A Terni nel mese di aprile è stato organizzato il "laboratorio della solidarietà" organizzato in collaborazione con l'Ufficio della Cittadinanza - territorio II° Circoscrizione Interamna (Via Tiziano 3/b 05100 Terni) e con il contributo economico della stessa II° Circoscrizione Interamna del Comune di Terni (Presidente dottoressa Maria Carla Pirro II° Circoscrizione Interamna Via Fratini, 6 05100 Terni). Sono stati prodotti circa 90 manufatti che serviranno per allestire il banchetto del "Lifeday 2005" di Terni. Insieme ai nostri gadgets ovviamente e verranno consegnati gli attestati di partecipazione a tutti coloro che hanno contribuito con il loro prezioso aiuto. Siamo state tutte a cena insieme qualche sera fa e sono state entusiaste dell'iniziativa che vorrebbero ripetere anche in autunno.



Genova

Dopo la raccolta fondi svoltasi a fine settembre, la famiglia Morello vuole apertamente ringraziare tutti gli amici dei "BAGNI LA SECCA" per la generosità dimostrata e per la discrezione con la quale hanno organizzato la raccolta.



Un ringraziamento in particolare a Lilla e a Graziana, instancabili promotrici, e a Piera, Dora, Sabrina e Giuseppe che sotto l'ombrellone hanno pensato a noi... Sfacciatamente, sperando che tutto questo si ripeta anche l'estate prossima, li abbracciamo con tanto affetto ricordando loro che queste buone azioni aiutano i bambini della nostra Associazione ma, ancora di più, aiutano noi genitori a non sentirsi soli! Un grazie davvero sentito e un arrivederci alla prossima iniziativa...

REPORTAGE dalle PIAZZE delle RACCOLTE FONDI

Roma: Lifestay 31 maggio 2005

Quando si dice "l'unione fa la forza"

Come avrete saputo, a Roma il Life day è stato spostato al 31/05/2005 poiché mi hanno dato l'opportunità di fare la raccolta fondi durante uno spettacolo teatrale che si è tenuto presso Auditorium Parco della Musica Sala Sinopoli.

Il ricavato sarà devoluto a iniziative di sensibilizzazione sulle malattie rare. Sarà presto stampato un libro inerente alle malattie rare. Io per questo tipo di manifestazione ho coinvolto un pò tutti quelli che hanno dato la propria disponibilità:

Daniela RIITANO, Daniela e Maurizio PULCINI, Rossella TERZAROLI e Alessandro FRATINI, le volontarie Ester MILITA e Claudia MASCITTI, questa ultima ha confezionato

bijoux vari artigianalmente. Un gran da fare per tutti, poiché per la riuscita c'era bisogno di vendere almeno 200 biglietti. Siamo arrivati solo a 100 ma perché lo spettacolo si svolgeva di martedì sera e molte persone, a causa degli impegni di lavoro del giorno dopo, hanno rinunciato facendo comunque una offerta alla nostra Associazione. Il mio contatto ci ha

messo a disposizione quattro hostess che durante lo spettacolo hanno distribuito i

nostri pieghevoli con annesso conto corrente.

Avendo poi avuto io le mie varie problematiche (marito sottoposto ad intervento chirurgico nella stessa mattinata, figlio a casa di amici ecc.) ho delegato Daniela e Maurizio di portare il materiale e le locandine da appendere durante la mattinata, mentre gli altri nel tardo pomeriggio sistemavano i gadget per poi iniziare il lavoro. La mia contentezza nell'arrivare alle 20,40 è stata quella di vedere la folla dinanzi al nostro banco. Tutte persone estranee dell'esistenza delle MPS, e, la raccolta anche se durata poche ore ha dato i suoi frutti, per la prima volta abbiamo raggiunto una cifra abbastanza considerevole.

Laura Sangiorgio Marrese



Senago (MI)



Senago (MI): oltre le barriere... Nuvole in viaggio



COMUNICAZIONE & MEDIA

Relazione sulle presenze dell'Associazione in TV, alla Radio, su Internet e sulla carta stampata.

Dicembre 2004

- Articolo sul Corriere dell'Umbria
- Due interventi di 30' più il radiocomunicato per tutto il mese su Radio Galileo di Terni
- Lo Spot Istituzionale MPS in onda tutto il mese su Tele Galileo di Terni

Gennaio 2005

- CESVOL Terni – spazio donato all'interno del loro sito www.cesvol.it

Febbraio 2005

- Passaggi radiofonici su Radio Reporter

Marzo 2005

- Passaggi radiofonici su Radio 105 Network e Radio Montecarlo
- Passaggi radiofonici su Radio Reporter

Aprile/maggio 2005

- Passaggi radiofonici con comunicazione della due giorni raccolta fondi su:
Radio 103
Radio Cuneo Nord
Radio Piemonte Sound (intervista)
- Passaggi spot televisivo su:
Telegranda (intervista a Asso Tg trasmissione delle Associazioni)
Telecupole (Cavallermaggiore)

Ringraziamo le famiglie per la loro disponibilità nel partecipare alle trasmissioni e nel supportare gli eventi a nostro favore.

I NUOVI SOCI ORDINARI

AL 31 dicembre 2005

Il nostro benvenuto a tutti coloro che, con nostra immensa gioia, aumentano ancora la già grande famiglia dell'A.I.MPS: la nostra gioia è data dal fatto che ci siamo finalmente incontrati... Della loro esistenza di genitori MPS, purtroppo sapevamo già... Magari non ce ne fossero più!

SABATASSO ANNA	MPS I
BOTEGA SAVERIO ROCCO	MPS I

CHIRICHELLA STEFANIA	MPS I
DI VAIO GENNARO	MPS I

ECKSCHLAGER GERLINDE	MPS II
GRASSI ROBERTO	MPS II

D'ALESSANDRO CATERINA	MPS II
-----------------------	--------

GERLI SABRINA	MPS II
TOSCHES DOMENICO	MPS II

MELCHIORRE FIORELLA	MPS II
SBORSELLI PIO	MPS II

RIITANO DANIELA	MPS II
CIAPPONI MARCO	MPS II

FABIANO SALVATORE	MPS III
-------------------	---------

IVANI SAURO	MPS III
-------------	---------

GIANNINI FEDERICA	MPS II
PENDOLA TOMMASO	MPS II

BALDISSARRA PAOLA	MPS III
GASPARRO ANTONIO	MPS III

COPPOLINO ANTONINA	MPS IV
IANNELLO CARMELO	MPS IV

SERRA GIANGIACOMO	MPS IV
-------------------	--------

BECCARI STEFANO	MPS IV
-----------------	--------

TAGLIONI ROMINA	MPS IV
PEZZOTTI STEFANIA	MPS IV
TAGLIONI PARIS	MPS IV

SPELTA ALICE	GM1
DELL'AIUTO GIANNI	GM1

**Siamo a quota
516 Soci
ordinari!
Ben 57
in questo ultimo
anno!!!**

Il punto di vista di un genitore

Derya Gock, da un intervento tenuto all'VIII Simposio Internazionale MPS e Malattie Affini, Magonza, giugno 2004.

Tratto dal notiziario dell'Associazione MPS inglese

Dilaria è nata il 9 febbraio 1996. Durante la gravidanza, nel settembre 1995, mi sottoposi a un test di diagnosi prenatale e mi fu detto che non c'era alcun problema. Purtroppo, ben presto dopo la nascita, quando Dilaria aveva solo quattro settimane, le venne diagnosticato un problema cardiaco e nel giugno 1996 fu sottoposta a un intervento chirurgico alla valvola. Nel frattempo era stata diagnosticata anche una cifosi e, nell'agosto dello stesso anno, il cardiologo ci indirizzò a un pediatra per un sospetto di mucopolisaccaridosi. Il 5 dicembre 1996, all'età di dieci mesi, il professor Michael Beck a Magonza ci confermò la diagnosi di MPS I, sindrome di Hurler. Già alla fine di quel mese si fece la tipizzazione dei suoi tessuti in vista di un trapianto di midollo osseo ma non si riuscì a trovare alcun donatore. Ed era la nostra ultima speranza. Nel gennaio 1997 dicemmo a noi stessi: «Dobbiamo comunque andare avanti in qualche modo». Dilaria fu operata alla tonsille e adenoidi e per l'ernia ombelicale. La vita

proseguiva. I tratti del suo visino cambiavano, la sua lingua diventava più grossa e così il fegato e la milza. Nel novembre 2001 ci venne detto che Dilaria avrebbe potuto trarre beneficio dalla terapia di sostituzione enzimatica e, il 7 maggio 2002, il professor Beck ci comunicò che c'era la possibilità di somministrare il nuovo farmaco a Dilaria anche se non era ancora stato approvato dalle autorità europee. Che avevamo da perdere? Se Dilaria non avesse almeno provato questo farmaco c'era un alto rischio di infarto e, intanto, aveva già smesso di camminare. Il 22 agosto 2002 ci fu la prima infusione di enzima. Mentre attendavamo quel momento vivevamo nell'incubo che la nostra bambina potesse morire proprio prima dell'inizio del trattamento. Abbiamo anche chiesto vari pareri su questo trattamento ricevendo risposte a volte contrastanti. Il nostro pediatra però ci è sempre stato vicino, mantenendo un atteggiamento obiettivo. Dunque arriviamo a oggi. All'età di 8 anni e quattro mesi Dilaria è alta solo un metro ma ora riesce a

correre e saltare. Le sue articolazioni sono migliorate e ha una migliore coordinazione dei movimenti. La sua lingua si è molto ridimensionata, i suoi problemi cardiaci sono regrediti e, sebbene abbia ancora bisogno di ausili per l'udito, anche questo è decisamente migliorato. Purtroppo non è migliorato il suo sviluppo intellettuale e purtroppo, come temevamo, la terapia di sostituzione enzimatica non è riuscita a superare la barriera del cervello. Prima che la terapia enzimatica fosse approvata, la nostra famiglia, compresa la sorellina di Dilaria, ha dovuto spostarsi settimanalmente da Dortmund a Magonza più volte: una gita di 400 miglia. Ora invece andiamo a Munster, molto più vicino a casa. Inutile parlare del grande stress e delle grandi delusioni a voi che ben le conoscete ma vogliamo invece dirvi che ora la nostra famiglia sente che Dilaria sta bene e, se lei sta bene, stiamo bene anche tutti noi. Ringrazio in particolare l'Associazione MPS Tedesca, la Genzyme Corporation e il professor Beck con tutto il suo team della Clinica Pediatrica di Magonza.

LE PRECISAZIONI DI SERGIO

Sono Sergio Serafini di Alessandria e volevo precisare quanto segue circa i miei due ultimi scritti pubblicati negli ultimi due numeri del nostro notiziario.

① Nel numero di gennaio 2005 è stato pubblicato un mio scritto sull'esperienza dell'operazione cardiaca subita da mia figlia Anna. Nella stessa pagina appare la foto di Michele Cuomo e uno scritto riferito a lui. Questo scritto non firmato, non è opera mia (magari!) ma è stato scritto dalla maestra di Miki che si chiama Anna (come mia figlia) in occasione del funerale di Miki.

Tale precisazione la sento dovuta in quanto non voglio appropriarmi di scritti altrui.

② Nel numero di aprile 2005 riappare il mio scritto invernale in concomitanza di un secondo mio scritto in cui esprimo le mie opinioni sull'efficienza dei medici e dei reparti che ho incontrato a San Donato Milanese in occasione dell'operazione di mia figlia Anna.

A questi due articoli è stato messo erroneamente un titolo non mio che non riflette il mio pensiero né quello della mia famiglia e che potrebbe generare sentimenti e pensieri non da me avuti.

Ho immaginato di vedere il mondo

Ho immaginato di vedere il mondo con gli occhi di un bambino, un bambino speciale, diverso dagli altri perché diverso è il disegno tracciato alla sua esistenza. Un bambino disabile viene definito, ma quello che ho imparato leggendo i suoi occhi è stata più che una lezione di vita. Se è vero che gli occhi sono lo specchio dell'anima, attraverso quegli occhi era subito palese capire cos'è che tormentava la sua anima, per un mondo diverso da come sarebbe dovuto essere.

Immergendomi completamente in quello sguardo calamitato capii tutto il suo voler dire... A proposito dell'umanità

L'umanità ormai è a una svolta, il progresso tecnologico ha sedotto l'uomo tanto da lanciarlo alla conquista della luna e delle stelle. Bisogna invece tornare ai valori della terra, c'è bisogno di rivolgere lo sguardo al povero e al debole, affinché la compassione possa toccare i nostri cuori e risvegliare la nostra intelligenza. La scienza deve essere usata per porre rimedio alle malattie che affliggono l'umanità, invece la si fa sfociare in delinquenza quando si interessa di genetica e di centrali nucleari. L'uomo non si pone più domande per costruire risposte ma mira a

dare soluzioni su certezze aprioristiche ed invece di sperimentare con realismo, cosa sia meglio per se stesso e per gli altri, applica protocolli unilaterali da seguire comunque.

La sua ascesa verso la grandezza, il riconoscimento, il potere, tende a schiacciare gli altri creando divisioni, allargando il divario tra forti e deboli, tra ricchi e poveri, tra vincenti e falliti.

È un cerchio che si restringe sempre più, all'interno del quale ci sono chi se l'è cavata, chi ha il potere, il denaro, il controllo su altre persone, al di fuori rimangono gli indifesi, gli

umili, quelli che non sono niente per molti, che vivono nell'emarginazione sociale. Questi divari esistono perché viviamo in una condizione di libero arbitrio, ma è proprio per questo che divengono ancora più gravi le responsabilità dell'umanità, che ha trasformato la propria libertà in spregiudicatezza senza controllo. Il divario tra gli uomini si allargherà sempre più, perdendo di vista chi rimane indietro; per rimarginare queste distanze non è bastato neanche farlo in nome di un "dio" che si voglia, anzi spesso si usano i dogmi come fine per giustificare il mezzo.

...Ho poi immaginato cosa quegli occhi pensassero a proposito della normalità e della disabilità...

Sarebbe bene soffermarci a riflettere attentamente sul significato di disabilità e sulla cosiddetta normalità. Cosa vuol dire nella società odierna essere normali, qual è il limite che stabilisce il confine tra normalità e anormalità, e chi stabilisce tale limite e con che parametro? Forse questa metafora potrà meglio farci riflettere. Un malato mentale sentendo continuamente dalla televisione la parola guerra, chiede alla madre: «mamma ma che cos'è la guerra?» La madre decisa risponde: «Figlio mio, non potrei spiegartelo perché non capiresti... bisogna essere normali per capirlo». Un disabile sicuramente non potrebbe fare la guerra, e non solo per impotenza fisica, ma per concezione mentale, quindi non capirebbe perché un uomo uccide un altro uomo. La normalità è sempre stato sinonimo di intelligenza, capacità intellettuale e fisica... Ma la normalità è anche possibilità, capacità di utilizzare le attitudini psichiche e fisiche del proprio organismo in una situazione socialmente non patogena. Sono normale perché so fare la guerra, perché mi so imporre, perché posso realizzare il mio sogno di potere e di onnipotenza, gli altri sono invece anormali perché tutte queste cose non interessano, e vivono solo di amore, di semplicità, di rapporti umani.

Al punto dove è giunto l'uomo contemporaneo, sarebbe il caso che ponderasse di più sul mondo dei disabili, sui cosiddetti anormali, se riuscisse a discernere il contenuto e il valore più vero e autentico della loro esistenza, saprebbe fissare meglio i paletti che segnano il confine tra normalità e anormalità. Scoprirebbe che vivono valori

di verità e di semplicità che noi non viviamo, si renderebbe conto che loro hanno accettato le proprie debolezze, mentre noi ne abbiamo ancora molta di paura e la nascondiamo cercando di apparire forti e competenti. Proprio loro, che a volte possono destare timore nella società, possono aiutarci a ritrovare e riconoscere la nostra vera umanità; mettendo da parte ogni preconcetto, bisogna considerare la diversità come risorsa non come devianza, considerarla come una differenza non come un' inferiorità. In questo mondo di contraddizioni dove ci sta bene tutto e il contrario di tutto, è fondamentale fermare ogni tanto il cammino, la corsa, e guardare al mondo dei meno fortunati senza luoghi comuni o stereotipi, soffermarci solamente sull'insegnamento che se ne potrà trarre. Il "normodotato" deve accettare il suo *status* patologico, spesso il suo comportamento non è da considerarsi normale, si è troppo coinvolti in lotte di potere, di arroganza, di affermazione personale e questo spesso a scapito di altre persone; tutto ciò, inoltre, porta a un notevole dispendio di energie e alla fine si è sempre più insoddisfatti, depressi, sperduti e confusi nel carattere sociale che pretende comportamenti di forza a ogni costo, che mira non a essere molto ma ad avere molto. Bisogna prendere coscienza di aver bisogno di cambiare, e per far ciò è necessario rendersi conto che c'è qualcosa da cambiare, perché se non lo sappiamo, se crediamo di essere giusti, buoni e perfetti, non potremmo mai raggiungere alla "normalità", quella vera non quella apparente. Soltanto la presa di coscienza dei nostri pregiudizi, dei nostri limiti, delle nostre debolezze, può farci cambiare e può far cambiare il mondo salvandoci dall'autodistruzione. Concediamo alla nostra

esistenza una pausa per riflettere e facciamo sì, che siano proprio coloro che vivono nella disabilità ad aiutarci a ritrovare la giusta strada, se sapremo farci guidare ritroveremo una ricchezza maggiore, saremo più ricchi dentro di noi, perché la vera felicità sta nel non avere bisogno di cercare la felicità.

...Ho continuato a immaginare questo mio viaggio dentro gli occhi di quel bambino, perché ricevevo risposte sempre più sorprendenti ma allo stesso tempo inquietanti... A proposito delle famiglie dei bambini disabili...

La nascita di un figlio desiderato, voluto fortemente, è per ogni genitore l'inizio di una vita nuova, piena di aspettative. Già durante la gravidanza si traccia la vita del nascituro, cosa farà, cosa studierà, sarà intelligente, quasi genio... Succede anche che un giorno qualsiasi di un anno qualsiasi, la vita che si pensava percorresse sui binari della normalità a un tratto cambia traiettoria. Una diagnosi diventa una sentenza. Si scopre, o meglio ti fanno scoprire, che quel bambino non è tutto "giusto". Crolla allora non soltanto il mondo su cui appoggi i piedi, ma va a decadere la visione onnipotente del mondo di oggi che ha la tentazione di poter esercitare un controllo totale sullo svolgimento della vita. La nascita di un bambino malato è oggi un evento imprevisto, dirompente, perché si pensa di procreare responsabilmente, con continui monitoraggi ed esami. Ci si sente traditi, cade ogni certezza, poi l'ansia del non sapere, il domandarsi il perché, persino la speranza che non sia vero o che avvenga il miracolo. La forza della malattia trascinerà i genitori a un lungo e faticoso cammino, prima bisogna superare lo shock per riuscire a elaborare la distruzione di

tanti sogni, per piangere la perdita del bambino immaginato. Poi occorre ricostruire uno scenario di vita nuovo il cui cammino necessita di aiuti integrati sia per il bambino, che sulla coppia genitoriale e la sua rete familiare e sociale. Bisogna fare i conti con un bimbo malato, capace di scardinare gli equilibri della famiglia a cui chiede di impegnare tutte le loro energie, di allargare gli orizzonti mentali, allo stesso tempo chiede loro di essere forti ed inossidabili, di inventare per la vita un percorso diverso e per far ciò occorre la mobilitazione di pensieri, energie, saper chiedere informazioni ed avere le giuste risposte. Le famiglie dei disabili non semplificano l'universo quotidiano di chi vive a contatto diretto con l'handicap, come fanno invece i non "addetti ai lavori", che mirano soltanto a non inciampare in inutili disquisizioni sui termini più appropriati da usare (disabile, handicappato, invalido) per cercare di essere rispettosi, questi dimenticano che la coscienza civile dovrebbe spingerci verso ben altre riflessioni...

E a proposito delle madri...
Una madre paga sempre e comunque il prezzo di essere madre in un altro modo, perché suo figlio è diverso dagli altri, ma non per questo meno amato. Sacrifica la sua vita e se stessa per accudirlo, per farlo sentire il meno diverso possibile e nel fare ciò, intraprende le sue lotte. Lotta per recriminare i diritti di suo figlio, lotta per difenderlo dai pregiudizi legati all'ignoranza di chi si proclama normale, lotta anche contro se stessa quando la disperazione sembra sopraffarla. Una madre è sempre lì, inossidabile, con il cuore che si

BENVENUTA A GIULIA

Cara redazione, inviamo un'istantanea di Giulia nella culla del nido dell'ospedale durante uno dei suoi primi pisolini, e poche righe da pubblicare su uno dei prossimi notiziari, grazie in anticipo.

La piccola Giulia è nata il 23 agosto alle ore 9,40 con T.C. (taglio cesareo). Alla nascita pesava 2,960 chilogrammi ed era alta 51 centimetri, insomma

uno scricciolino... La mamma Alessandra, il papà Gianluca e il fratellino Gabriele (MPS I) le augurano il benvenuto, una vita piena di bei sogni da realizzare e tanto amore da dare e ricevere.

Grazie a tutti coloro che si sono uniti a noi in questo momento di grande gioia.

Alessandra e Gianluca Cecchi



dibatte tra l'amore e il dolore, a volte ci si dimentica persino che oltre a essere mamma è anche una donna con le sue esigenze, i suoi sentimenti, la sua voglia di vivere, e per quanto possiamo vederla e giudicarla una roccia, ha anche lei le sue paure, i suoi momenti di sconforto, di incertezza, momenti in cui vorrebbe essere stretta da un abbraccio che sia più grande della sua sofferenza. Anche quando le viene detto che quel figlio per cui sta sacrificando la sua esistenza, non vivrà molto, lei non si preoccupa del domani, e fino all'ultimo momento, finché guarderà gli occhi del suo bambino, penserà che sia per sempre.

...E sullo sport dei disabili cosa direbbero quegli occhi...

Per i diversamente abili lo sport è la palestra della loro vita, e sotto alcuni aspetti loro sono più allenati di noi a vivere. Essi non gareggiano per spietata competitività ma per sano agonismo, per loro lo sport è un modo per dimostrare a se stessi e agli altri le proprie capacità a essere autonomi, uno stimolo per andare al di là dei propri limiti. Danno allo sport il giusto significato e cioè strumento di integrazione sociale, di rigoglio intellettuale e culturale.

Anche se oggi lo sport sembra aver perso il suo aspetto ieratico, proprio dei tempi

dell'antica Grecia, e viene spesso immiserito da violenza gratuita dettata da forme di campanilismo esasperato, sono proprio i più indifesi a farci riscoprire la genuinità dell'agonismo, dello sport non come scontro ma come incontro, come voglia di mettersi in gioco per vincere ma anche per perdere con lo stesso spirito.

Chi, a causa della propria infermità fisica, non può più fare l'amore, trova comunque nella competizione il suo orgasmo.

C'è da chiedersi perché ho immaginato di capire tutto questo attraverso gli occhi di un bambino diversamente abile; perché la sua debolezza in quanto disabile non gli fa sprecare la sua vita per cose fugaci e materiali, ma rafforza la sua perspicacia nel discernere i veri valori umani e la vera identità che l'essere umano deve assumere, e poi perché in quanto bambino, la sua coscienza e la sua volontà sono incontaminate, la sua ingenuità è il vero specchio dove noi adulti dovremmo specchiarci. Non in ultimo, la cosa più straordinaria di un bambino disabile è l'essere riuscito a trovare la pace dentro di sé per essere strumento di pace e di riconciliazione per chi gli sta accanto.

Silvana Ruggiero

La pagina della memoria

Ritorniamo con i ricordi dei nostri cari che non ci sono più.

Preghiamo tutti di pensare a questa pagina con pensieri e foto come a un album di famiglia da sfogliare ogni tanto per rivedere le foto di quei nonni, zii, cugini, mamme e papà che ci hanno voluto bene. Insomma, un pensiero di affetto che viene condiviso da tutte le famiglie MPS e dai loro amici

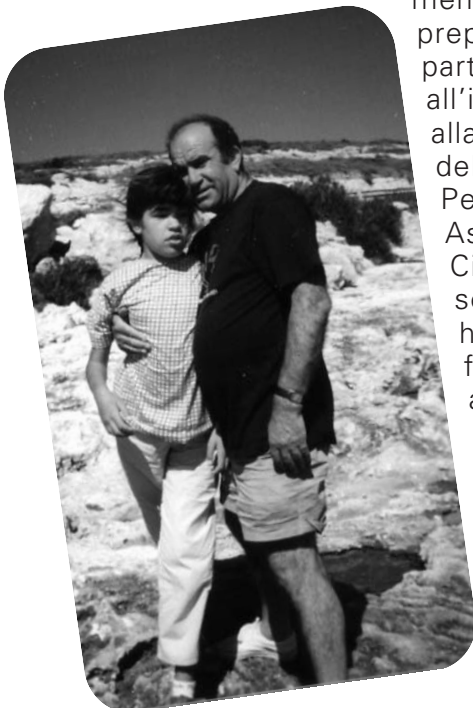
Vorremmo ricordare due amici prematuramente scomparsi nel mese di settembre.

LORETTA FIORINI (lungo il legame di amicizia con lei che ci ha permesso di condividere molte esperienze) fu tra i primi soci collaboratori: ci aiutò a organizzare il primo incontro informale tra famiglie, a Verona nel 1990, e partecipò ad alcuni altri convegni che seguirono.

Ha lasciato un gran vuoto e ci ha scosso molto la notizia della sua morte improvvisa avvenuta il 10 settembre

mentre si stava preparando per partecipare, all'indomani, alla marcia della pace Perugia-Assisi.

Ci ha colto di sorpresa e ci ha fortemente addolorati anche la notizia della morte di IVO SIRONI,



avvenuta il 15 settembre dopo una intera estate di intensa sofferenza. Ricordiamo la sua tenerezza verso la dolce CHIARA e il dolore per la sua perdita, gli occhi lucidi nel posare lo sguardo sugli altri bambini affetti da mucopolisaccaridosi.

CHIARA venne a mancare il 21 novembre di cinque anni fa. Vogliamo pensarla ora abbracciata al suo grande papà, ancora coccolata da lui.

Siamo vicini ai famigliari di Loretta e a Lisetta, Giuseppe e Ilaria e agli altri famigliari di Ivo e Chiara.

Anna e Gigi Montemezzi

Sopra, Loretta al primo convegno MPS di Castiglion Fiorentino

A sinistra, il papà Ivo con Chiara (MPS IIIB)

Il convegno di Torre del Greco

Ecco, anche il convegno di Torre del Greco 2005 è terminato in maniera splendida sia per il clima meteorologico che per il clima d'intimità e condivisione che abbiamo potuto vivere.

Lo sapevo che sarebbe finita così perché affidarci alla famiglia Cuomo oramai è una certezza e i volontari UNITALSI, pionieri CRI e Vincenziani nelle cui mani abbiamo affidato i trasporti, i coffee break, l'accoglienza, il baby-sitteraggio è una certezza di buon risultato.

Nonostante alcune discrepanze nella tabella degli arrivi, hanno saputo affrontare le emergenze in maniera superlativa, tutto è filato liscio come l'olio (ai nostri occhi), loro si sono arrampicati sugli specchi pur di dare il massimo a noi e ai nostri bambini, meravigliosi volontari doc, di quelli puri che per offrire il servizio per cui si sono proposti si fanno in quattro e senza nessun rimborso spese; perché oggi nel termine volontario ci sta dentro di tutto e di più mentre la genesi di questo termine

è solo legata all'offrirsi gratuitamente, tutto il resto è un'altra cosa. È stato un convegno super in tutto, la massima affluenza di famiglie e la massima presenza di medici a disposizione per i consulti familiari, ma questi dati tecnici-numeriche li lascio ad altri io voglio parlarvi di quello che ho visto dietro le quinte. Volutamente non sono stato in sala ad assistere alle relazioni mediche, ho fatto un'eccezione per ascoltare Gabriella (la mamma di Edo), la prima mamma, nuova generazione, che ha voluto portare la sua esperienza nel percorso educativo del proprio figlio, proponendo occasioni di supporto alla crescita e allo sviluppo del suo ragazzo perciò non potevo esentarmi dall'essere *claque* di supporto.

Ho scelto di osservare il convegno dietro le quinte, parlando con i "volontari", guardandoli lavorare e in qualche caso aiutandoli a risolvere piccoli problemi, osservando e ricercando le piccolezze che da sopra il palco è

impossibile notare e cercherò di portare queste mie note anche alla vostra conoscenza rimanendo tra il serio e lo scherzoso.

Sapete che il nostro Antonio MPS IV da Palermo è stato pochissimo in camera a guardare ogni evento sportivo che poteva essere trasmesso perché ha passato due giorni con il suo omonimo Antonio CRI di Torre? Si erano conosciuti al convegno precedente e si sono ritrovati dopo due anni felici di stare insieme e condividere la passione calcistica che li accomuna, ma non vi posso riferire gli sfottò che si facevano rivolti alle loro squadre del cuore, pena la censura.

Maria dell'UNITALSI ha rimandato un impegnativo intervento chirurgico per stare con i nostri bimbi, scarrozzarli e farli sorridere. Sono sicuro che i nostri cuori saranno vicino a lei quando sarà il momento.

Martina MPS I è arrivata la sera del sabato completamente distrutta perché non si è mai tirata indietro nel giocare, infatti i suoi

“sconsiderati” genitori si sono dimenticati di dirle di riposarsi ogni tanto e perciò lei, obbediente ai loro dettami, non lo ha fatto. Però la notte se la è fatta tutta di un sonno unico.

Anche il “Tato” MPS II, Duracell all’ennesima potenza, è arrivato a notte sfatto e ha dormito molto più del solito, però non ho i dati di quanti Pionieri CRI è riuscito a consumare in un giorno! Annalisa CRI di Torre è in attesa di un bebè, ma questo non le ha impedito di essere presente dalle 8,00 alle 20,00 del sabato mangiando solo panini a mezzogiorno insieme ai suoi ragazzi preparando i giochi del pomeriggio e cedendo a un invito a cena insieme con noi solo dopo mille preghiere e la mattina era ancora alla guida del suo pulmino per portare un gruppo di noi in visita al Vesuvio.

Stai tranquilla, quando sarai in sala parto saremo lì anche noi, a tenerti la mano, e il sorriso dei nostri bimbi si sovrapporrà al primo vagito del tuo bimbo. Cristoforo UNITALSI sempre sorridente ha abbandonato la sua famiglia per due giorni per trasportare noi, ma anche per andare a comperare “mozzarelle da viaggio”, tentare di logorare qualche nostro bimbo, ma anche pronto a cogliere il momento di crisi di qualche genitore per mettersi al suo fianco in punta di piedi con rumoroso clangore,

disposto ad ascoltare e tentare di riportare un sorriso.

Daniela MPS IV il giorno del convegno avrebbe dovuto dare un esame all’università, pensate nella settimana prima è riuscita a circuire il docente e farselo spostare pur d’essere presente, non ha neanche ripassato la materia, tanto oramai il povero professore (pur di non sentirsi più martellare) è disposto a qualsiasi voto sopra il 24! Nonno Pietro è eccezionale! Si è fatto catturare da Andrea di Imperia subito dall’inizio e ha fatto “o’pazzariello” a più non posso con lui e con gli altri nostri bimbi facendoli divertire e preoccupandosi quando si è accorto che giravano personaggi vestiti stranamente (appurato che era un gruppo folkloristico indiano che si esibiva sulla costa si è rilassato). I suoi occhi dolci hanno strappato fiducia e i suoi giochetti sorrisi proprio come faceva con il suo Michele.

Dovevate vedere l’espressione di Ezio di Imperia mentre veniva trasportato sul Vesuvio da Cristoforo (sì sempre lui!) mentre guidava, rispondeva al telefono, faceva vedere il panorama, salutava suo fratello che veniva in senso opposto sui tornanti della strada con pendenza da prima ridotta!

Che dire di Luca di Montescodaio che subito dopo aver pranzato

doveva mandare giù il tutto con un caffè corretto importunato da Rossella di Roma che era disposta a offrirgli ben 5 euro pur di portarglielo via e servirsi per prima! Che dire di Valentina di Firenze ostinatamente determinata a percorrere tutta la trafila burocratica per riuscire a prendere la patente e avere un’autovettura tutta sua, mentre Luigi di Bari, che era già in possesso di un’auto sua, se la è giocata per avere toccato le sospensioni e la centralina ed essersi trovato di fronte un muretto che non ha voluto spostarsi nonostante le sue suonate di clacson! Che dire di Gabriele di Terni così sicuro di sé in tutte le sue cose ma che si blocca davanti ai palloncini gonfiati dai clown per timore dello scoppio, mentre Raffaele di Napoli si è fatto dipingere il volto come un leone per spaventare gli altri, ma aveva timore dei clown tutti truccati e colorati!

Insomma storie di tutti i tipi, certo appena accennate ma serie, reali, vive; certo ce ne sono state altre che non ho saputo vedere, magari a qualcun altro poterle raccontare.

Anche questo è stato il convegno di Torre del Greco e sono felice di averlo vissuto così intensamente e profondamente.

Grazie a tutti per la vostra testimonianza.

Sergio Serafini

Rieducazione respiratoria

di Elena Iacomino e Rosanna Tucci

Intervento riabilitativo motorio/respiratorio nei bambini affetti da Mucopolisaccaridosi

Le mucopolisaccaridosi (MPS) sono malattie rare del metabolismo distinte in: MPSI (sindrome di Hurler-Scheie), MPSII (sindrome di Hunter), MPSIII (sindrome di Sanfilippo), MPSIV (sindrome di Morquio), MPSVI (sindrome di Maroteaux-Lamy), MPSVII (sindrome di Sly). Le cause di queste patologie vanno ricondotte a difetti congeniti nel metabolismo dei mucopolisaccaridi, grosse molecole che svolgono importanti funzioni nel tessuto connettivo, ma che in assenza di particolari enzimi che assicurano un normale processo metabolico e la loro corretta degradazione nell'organismo, finiscono con l'accumularsi in modo eccessivo nelle cellule, nei tessuti e negli organi, causando danni seri. Tali patologie sono progressive e ingravescenti; i bambini affetti da mucopolisaccaridosi, alla nascita sembrano normali e non manifestano alcuna sintomatologia.

Le conseguenze variano da una sindrome all'altra, spesso la crescita è limitata e vi possono essere ritardi psicomotori e mentali; alcuni soffrono di disturbi visivi, acustici, respiratori, cardiaci, digestivi, motori e scheletrici. Attualmente non esiste una cura risolutiva, ma per alcune di queste sono disponibili trattamenti efficaci

soprattutto se iniziati precocemente. Pertanto una corretta e tempestiva diagnosi è essenziale per approcci terapeutici (FKT, Riabilitazione respiratoria, Logopedia, Psicomotricità, interventi ortopedici e altri), volti a lenire i sintomi e a migliorare la qualità di vita del bambino.

Per molti anni il termine **“Rieducazione respiratoria”** è stato associato a tecniche fisioterapiche rigide e standardizzate, finalizzate al recupero o al ripristino di una certa contrazione muscolare e alla dissoluzione bronchiale di secrezioni polmonari in eccesso. Sulla base della nostra esperienza possiamo affermare che il trattamento di FKT respiratorio deve essere realizzato in associazione al trattamento di rieducazione motoria. Un miglioramento della funzione respiratoria si riflette anche sull'attività motoria e viceversa; questa è una conferma ulteriore della necessità di un intervento terapeutico completo e organico.

Il primo contatto con un bambino che ha problemi di respiro è in genere orientato a capire come respira, importante per stabilire il piano terapeutico da effettuare ma anche a comprendere se si muove liberamente o è inibito da una reale difficoltà.

Conosceremo quindi la profondità del suo respiro, la frequenza, il rumore, la pervietà delle vie aeree e l'elasticità della gabbia toracica.

Il primo obiettivo sarà quello di facilitare l'attività respiratoria che il bambino può produrre, inizialmente senza l'ausilio di tecniche specifiche ma seguendo un iter terapeutico personalizzato al fine di ottenere migliori risultati. Tutto ciò verrà fatto attraverso il gioco e l'imitazione.

Gli esercizi respiratori devono essere eseguiti quotidianamente, preferibilmente due volte al giorno, per migliorare la circolazione sanguigna, mantenere in attività i muscoli respiratori ed evitare le retrazioni, mantenere la clearance bronchiale e far apprendere al paziente la respirazione diaframmatica. È importante quindi istruire i familiari sulle tecniche fisioterapiche da effettuare durante la giornata o nelle fasi acute.

Il diaframma e i muscoli respiratori non sono soltanto responsabili della ventilazione polmonare ma sono anche in grado di influenzare la statica e per questo motivo la riabilitazione respiratoria ha particolare importanza anche nell'ambito della rieducazione posturale.

La riabilitazione respiratoria

viene attuata mediante:

- Ginnastica respiratoria attiva e passiva
- Mobilizzazione toracica passiva
- Tosse assistita con espettorazione provocata
- Drenaggio posturale

La ginnastica respiratoria attiva mira a sviluppare inizialmente le capacità respiratorie e

successivamente a mantenere i volumi ottenuti.

Gli esercizi devono insistere:

- sulla espirazione attiva, utilizzando ausili quali il FLUTTER o la PEP, o attraverso attività ludiche quali gonfiare palloncini, fare bolle di sapone, spegnere candele, soffiare nella bottiglia, utilizzare strumenti a fiato;

- sulla inspirazione attiva utilizzando ausili come il THRESHOLD e l'INSPIROMETRO INCENTIVANTE.

Drenaggio significa "scorrimento e

svuotamento", postura significa "posizione": quindi con il drenaggio posturale il paziente dovrà assumere e mantenere per un certo tempo, posizioni che sfruttano la gravità, per convogliare le secrezioni verso le vie aeree alte dove potranno essere espulse con la tosse o aspirate. La posizione declive e i vari decubiti, permetteranno di drenare tutti i segmenti polmonari.

L'avviamento di un bambino al Drenaggio Posturale deve essere graduale poiché non è facilmente accettato, deve essere quindi motivato in base alle capacità del soggetto a coglierne le motivazioni. Nei primi trattamenti verranno utilizzate soltanto una o due tecniche per poi successivamente aggiungere le altre.

Al DP è possibile associare manovre meccaniche quali:

- **PERCUSSIONI:** tecnica che consiste nel dare colpi con le mani a "coppetta" o a "taglio" (in alcuni casi si può utilizzare una mascherina da aerosol) su punti specifici del torace affinché l'energia trasmessa al torace favorisca la mobilizzazione delle secrezioni (CLAPPING); nei bambini molto piccoli si esegue solo con le dita. In alternativa si possono usare ausili meccanici.

- **VIBRO PRESSIONI:** ponendo un palmo della mano sopra l'altro ed effettuando una compressione alla parete toracica in fase espiratoria, in corrispondenza della singole zone polmonari, si esercita una vibrazione prolungata (il numero delle vibrazioni dipende dall'esperienza del terapeuta).

- **VIBRAZIONI:** ponendo le mani lateralmente alla gabbia toracica ed effettuando una leggera pressione si esercita in fase espiratoria una vibrazione dal basso verso l'alto.

- **ACCELERAZIONE DEL FLUSSO ESPIRATORIO:** questa tecnica si effettua applicando una mano sul torace e l'altra sull'addome provocando, con una pressione contemporanea delle mani un'accelerazione passiva del flusso espiratorio. L'obiettivo è quello di convogliare le secrezioni verso la trachea e aumentare la capacità polmonare.

- **TOSSE ASSISTITA:** ponendo le dita sul collo all'altezza del "pomo di Adamo" si effettua una lieve ma decisa pressione che

stimolerà la tosse.

Necessaria alla fine di alcune manovre per favorire l'espettorazione.

- **PEP MASK:** la tecnica consiste nell'applicare una maschera alla bocca con una resistenza espiratoria, rappresentata da una pressione di circa 15-20 cm d'acqua che ritarda il collasso della vie aeree e le distende.

- **ASPIRAZIONE DELLE SECREZIONI:** è una manovra che viene eseguita sia durante che dopo la terapia per rimuovere le secrezioni mobilizzate. Per aspirare un bambino ci sarà bisogno di un aspiratore, di un sondino monouso e di guanti sterili. L'aspirazione può essere effettuata inserendo il sondino nel naso o direttamente nella bocca.

- **TECNICA DELLA PULITURA DELLE VIE AEREE ALTE:** un esempio potrebbe essere la doccia nasale micronizzata; genera un getto di particelle acquose micronizzate di grosso diametro (intorno ai 20 micron) nelle fosse nasali e nel rinofaringe, scioglie il muco e il catarro e ne provoca il distacco in seguito alla pressione esercitata dalle mucose.

Il Drenaggio Posturale presuppone una serie di indicazioni da seguire. Infatti, bisogna osservare il colorito e la tolleranza generale al drenaggio adattandolo alle particolari condizioni del soggetto. Una posizione molto inclinata, utilizzata in particolare per il drenaggio dei lobi inferiori, potrebbe causare difficoltà respiratorie e disturbi della circolazione anguina (tenere sotto controllo le vene giugulari esterne nel caso rimangano

turgide continuamente). Questa posizione è da evitare nei bambini con scompensi cardiaci, quindi il drenaggio delle vie basse verrà effettuato utilizzando la respirazione diaframmatica profonda.

Non applicare la tecnica appena dopo i pasti in quanto potrebbe causare vomito. Mentre il bambino tossisce non continuare la percussione poiché la tosse irrigidisce la parete toracica e la stessa potrebbe non essere efficace e impedire una buona espettorazione.

Non effettuare percussioni sopra l'addome e sulle parti basse del dorso, sulla spina dorsale e sulle articolazioni della spalla e della clavicola.

Non percuotere la zona sovraepatica: qui si effettueranno vibrazioni ed ampie escursioni diaframmatiche.

Non percuotere le zone mammellari delle ragazze e dei ragazzi in età puberale. Durante il trattamento il torace dovrebbe essere protetto soltanto da una maglietta.

Considerare che un

trattamento prolungato affatica particolarmente il paziente per cui è consigliabile intervallare le fasi di drenaggio con attività ludiche.

Il capo deve essere sempre appoggiato ad un cuscino morbido e non troppo spesso. La percussione non sarà effettuata se il bambino avrà forti dolori al torace o presenterà sangue nello sputo.

È bene ricordare che alcune tecniche possono essere controindicate o comunque devono essere effettuate con estrema cautela; è il caso di:

- Portatori di idrocefalo
- Edema cerebrale
- Gravi cardiopatie associate
- Polmoniti e pleuriti in fase acuta.

Nella nostra personale e quotidiana esperienza abbiamo trovato utile l'applicazione di tecniche fisioterapiche che hanno lo scopo di:

- Riequilibrare l'intero organismo
- Mantenere il più a lungo possibile una buona elasticità ed escursione articolare (colonna vertebrale compresa).
- Ritardare i danni

conseguenti alla patologia (dove è possibile)

- Migliorare la postura.

Tutto questo può essere attuato mediante:

- Stiramenti cauti, lenti e prolungati di tutte le articolazioni.
- Tecniche manuali-fasciali dolci.
- Passaggi posturali e rotazioni controlaterali dei cingoli scapolare e pelvico.
- Massaggio attraverso la tecnica dello scollamento dei muscoli posteriori del collo.
- Idrochinesiterapia.
- Psicomotricità.

Bisogna prestare particolare attenzione nell'applicazione di tutte le tecniche al tratto cervicale di questi bambini; essendo soggetti a un difetto strutturale delle prime vertebre e andando incontro a una lassità legamentosa, è consigliabile che qualsiasi manovra venga effettuata da mani esperte.

È chiaro che al di là delle tecniche in nostro possesso, il piano di trattamento deve essere debitamente personalizzato in base al quadro clinico, all'età, alle necessità del paziente e al contesto familiare.

Bibliografia

Riabilitazione respiratoria: Nuovi orientamenti, a cura di Andrea Bellone, ediz. Midia, 1996

Riabilitazione respiratoria, II edizione, Alberto Lissoni, Silvano Boccardi, ediz. Ghedini, 1992

Riabilitazione respiratoria, L. Sala, presentazione professor C. Grassi, 2° edizione, ediz. Piccin, 1998

Guide to evaluation and treatment of neuromuscular disease, Bach J. R., ediz. Hanley & Belfuss

Trattamento di neurologia riabilitativa, vol. 2°, Formica M. M., ediz. Marrapese, 1985

Oltre – Quadrimestrale dell' AIAS di Salerno

La riabilitazione rieducata, Gambardella F., ediz. Cuzzolin, 1997

La fisioterapia respiratoria disostruente con PEP-MASK nel lattante e nel bambino non collaborante, Zuffo S., quaderni AITR, 1985

Terapia fisica respiratoria, a cura del servizio pediatrico speciale di diagnosi e cura, centro regionale Veneto di ricerca e di insegnamento per la fibrosi cistica, Verona, 1981

Kinesiterapie respiratoire de l'enfant, Postiaux G., ediz. De Boeck università 1998

Nursing, riabilitazione delle malattie respiratorie, Rampulla, Ambrosino, ediz. Utet, 1993

Pensieri

e parole



«...non è sempre facile riferire adeguatamente le proprie emozioni, i propri sentimenti. A volte questo può essere meglio espresso in altri modi, da chi, provando analoghe esperienze, ha saputo tradurle in parole che hanno poi trovato larga eco in noi».

Anna Brusco

Lezione di Vita

Meditate? Quando le cose della vita ci superano, quando 24 ore al giorno non ci bastano, ricordati del barattolo di maionese e del caffè.

Un professore, davanti alla sua classe di filosofia, senza dire parola prende un barattolo grande e vuoto di maionese e procede a riempirlo con delle palle da golf. Dopo, chiede agli studenti se il barattolo è pieno. Gli studenti sono d'accordo e dicono di sì. Così il professore prende una scatola piena di palline di vetro e la versa dentro il barattolo di maionese. Le palline di vetro riempiono gli spazi vuoti tra le palle da golf. Il professore chiede di nuovo agli studenti se il barattolo è pieno e loro rispondono di nuovo di sì. Poi il professore prende una scatola di sabbia e la versa dentro il barattolo. Ovviamente la sabbia riempie tutti gli spazi vuoti e il professore chiede ancora se il barattolo è pieno. Questa volta gli studenti rispondono con un sì unanime.

Il professore, velocemente, aggiunge due tazze di caffè al contenuto del barattolo ed effettivamente, riempie tutti gli spazi vuoti tra la sabbia. Gli studenti si mettono a ridere in questa occasione.

Quando la risata finisce il professore dice: «Voglio che vi rendiate conto che questo barattolo rappresenta la vita. Le palle da golf sono le cose importanti come la famiglia, i figli, la salute, gli amici, l'amore; le cose che ci appassionano. Sono cose che, anche se perdessimo tutto e ci restassero solo quelle, le nostre vite sarebbero ancora piene.

Le palline di vetro sono le altre cose che ci importano, come il lavoro, la casa, la macchina, ecc.

La sabbia è tutto il resto: le piccole cose. Se prima di tutto mettessimo nel barattolo la sabbia, non ci sarebbe posto per le palline di vetro né per le palle da golf. La stessa cosa succede con la vita.

Se utilizziamo tutto il nostro tempo ed energia nelle cose piccole, non avremo mai spazio per le cose realmente importanti.

Fai attenzione alle cose che sono cruciali per la tua felicità: gioca con i tuoi figli, prenditi il tempo per andare dal medico, vai con il tuo partner a cena, pratica il tuo sport o hobby preferito.

Ci sarà sempre tempo per pulire casa, per riparare la chiavetta dell'acqua. Occupati prima delle palline da golf, delle cose che realmente ti importano. Stabilisci le tue priorità, il resto è solo sabbia».

Uno degli studenti alza la mano e chiede cosa rappresenta il caffè.

Il professore sorride e dice: «Sono contento che tu mi faccia questa domanda. È solo per dimostrarvi che non importa quanto occupata possa sembrare la tua vita, c'è sempre posto per un paio di tazze di caffè con un amico».

Alcuni amici mi hanno segnalato questa lezioncina, mi sembrava carino proporla, piaciuta?

Gabriella Polato





L M M G V S D L M M G V S D

Gennaio

						1	2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29	30	31					

Febbraio

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26
27	28												

Marzo

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26*
27	28	29	30	31									

*Assemblea Generale A.I.M.P.S. ordinaria e straordinaria

Pensieri

e parole



Appello

*Facciamone menzione,
in questa calda stagione:
per desiderio del fano,
a noi, ci manca il fiato.*

*Richiesta peregrina,
istituzioni assassine:
non colgono il momento,
del nostro grande sgomento.*

*Cosanto malaffare,
enorme e duro ci pare:
avere un pò più forza,
allenta questa moria...*

*Vuol dire che agiremo,
coraggio avremo in seno:
se non ci danno ascolto,
saremo cattivi... e molto!*

Fem

Positivi

*Viviamo nuove emozioni,
cambiano le canzoni:
la brezza mattutina,
ci pare ballerina.*

*In questo istante sento,
scandire il tempo lento:
prosegue la malattia,
che sento assai più mia.*

*Non resta che lottare,
reagire e poi guardare:
il piccolo eserinio,
comunque sbarazzino.*

*Felice ed anche sereno,
non viene certo meno:
al positivo donare,
che certo si deve dare.*

Fem

Ora scrivo una poesia

*Ora
io scrivo una poesia.
Aiutatemi
coi vostri occhi
aperti come bocche
per mangiare le parole salate
corte e lunghe
morbide e resistenti,
aiutatemi cogli occhi
come bocce per mangiare
le mie parole
stringerme il succo*

*aspro
che arriccia il naso
e dolce
come di frutta
matura e giusta.*

*Aiutatemi
coi vostri occhi
aperti per mangiare
la mie dieci parole
cento parole
nel piatto di carta luminosa.*

*Aiutate
mi.
Ora
io scrivo
una poesia.*

*Io mi ricordo quieto patato...
Roberto Piumini, 1983*

Adulti con malattie metaboliche ereditarie

L'articolo proposto illustra un servizio disponibile per i pazienti inglesi. Tratto dal notiziario dell'Associazione MPS inglese

Molte cose sono successe nel corso degli ultimi cent'anni, da quanto Archibald Garrod ha scoperto l'esistenza degli errori congeniti del metabolismo (*Inborn errors of metabolism*, IEMs). Sono stati poi identificati gli enzimi e caratterizzati i relativi geni. È andata sempre più migliorando la conoscenza dei problemi presenti dietro gli aspetti clinici di varie sindromi. Tutto questo ha portato allo sviluppo di una varietà di trattamenti che hanno cambiato la storia naturale delle IEMs. Molti di questi trattamenti consistono in diete speciali ma, più recentemente, si è resa disponibile anche la terapia di sostituzione enzimatica. Oggi non solo si può fare molto di più per i pazienti con IEMs rispetto al passato ma, grazie alle nuove tecnologie di laboratorio, è migliorato il modo di far diagnosi e la consapevolezza di queste malattia da parte dei medici. La medicina delle malattie metaboliche pediatriche ha raggiunto uno dei suoi obiettivi di sempre:

prevenire le malattie incurabili con la consulenza genetica e i test prenatali e fornendo un trattamento efficace ai bambini affetti da IEMs. La nuova sfida da affrontare è seguire questi pazienti nel loro passaggio dall'adolescenza all'età adulta, quando potrebbero voler crearsi una famiglia propria. In questo articolo si parlerà dell'approccio di un centro dedicato all'assistenza di adolescenti e adulti con malattie metaboliche ereditarie.

Transizione e indipendenza

Il passaggio dall'adolescenza all'età adulta è un momento difficile anche per chi non è affetto da malattie croniche. In presenza di queste è facile comprendere quanto più difficile possa diventare. Le persone affette da IEMs spesso hanno problemi di carattere fisico, psicologico, sociale e di apprendimento. Inoltre, molti dei trattamenti a cui vengono sottoposti complicano ulteriormente la loro vita. Ci si aspetta molto dai giovani pazienti. Tra l'altro

anche che siano in parte responsabili del trattamento e del suo monitoraggio. A rendere ancor più difficili le cose si aggiunga il venir meno dell'assistenza pediatrica su cui erano abituati a far conto. A volte questo è il momento in cui molti pazienti non vengono più seguiti sistematicamente e diventano "persi per il follow-up". Anche la vita sociale attorno a loro cambia, non c'è più o cambia il supporto dell'ambiente scolastico; per alcuni si deve già affrontare la competitività del mondo del lavoro e il distacco dalla famiglia. I genitori hanno fin qui investito un'enorme quantità di risorse emotive, fisiche e finanziarie in questi loro figli. Lasciarli andare per la loro strada è per loro davvero difficile: temono che gran parte del loro lavoro vada sprecato. Sono molti i pazienti, anche trentenni, che si recano alle visite mediche accompagnati dai loro genitori. Molta parte del nostro lavoro è volta a far staccare i pazienti dalle loro famiglie ed a rivolgere la nostra assistenza direttamente a loro.

La clinica per adulti metabolici all'UCL

L'unità presso la quale lavoro è stata fondata dal professor Charles Dent negli anni '40.

Era uno scienziato, ma anche medico clinico, che introdusse l'uso dell'analizzatore degli aminoacidi nell'ambiente della medicina clinica, individuando così molte malattie. Tra le altre una molto rara che colpisce i reni ha preso il suo nome. Dopo la sua morte la direzione dell'unità fu presa dal dott. Davind Brenton presso il Middlesex Hospital fino al 1998. Ora sono più di 1000 i pazienti seguiti da questo centro, un numero sempre crescente. C'è una stretta collaborazione con il Great Ormond Street Hospital sia a livello clinico sia a livello di laboratorio.

Io faccio parte di questa unità dal 1997 e mi sono trasferito con essa presso il National Hospital for Neurology e Neurosurgery in Queen Square (parte degli ospedali UCL). Ci siamo così avvicinati al Great Ormond Street Hospital.

Con l'avvicinamento a questo ospedale pediatrico è migliorata anche la comunicazione tra le équipes mediche che seguono i bambini e quelle che seguono gli adulti. La specializzazione del centro di Queen Square lo rende anche più adatto di un grande ospedale a seguire pazienti con disturbi neurologici, neurochirurgici o neuropsicologici. L'età del trasferimento di

un paziente dall'ospedale pediatrico al nostro centro varia, è legata all'individuo e alla sua famiglia e si basa sul suo sviluppo fisico e psicologico variando dai 13 ai 18 anni. Il centro si avvale della consulenza di molti altri specialisti a vari livelli. Ci sono infermiere molto esperte nelle terapie per le sindromi di Fabry e di Gaucher; ci sono due dietiste specializzate in malattie metaboliche. Inoltre, un giovane ricercatore clinico sta studiando l'aspetto nutritivo nelle glicogenosi e altre due dietiste stanno portando avanti un lavoro di ricerca sia a livello locale che nazionale. C'è poi una segretaria a tempo pieno che coordina il tutto e dei medici specializzandi in Patologia Chimica e Medicina Metabolica che sono presenti nella nostra unità per periodi di quattro mesi.

Strutture

Purtroppo molti adulti con IEMs sono ancora seguiti dai servizi pediatrici perché non c'è un adeguato servizio per adulti. A volte questo può essere soddisfacente per i pazienti esterni con visite fatte in ambienti separati per gli adulti. Difficoltà possono insorgere quanto servono letti per i pazienti interni. Quando per esempio ci sono delle emergenze o si deve fare una rieducazione alimentare. Servano inoltre strutture dove poter praticare le infusioni, ad esempio di terapia enzimatica. Noi abbiamo la fortuna di

avere delle strutture adatte. Per chi ha bisogno di una dieta dedicata avere la cucina separata è una gran risorsa. Oltre a fornire l'alimentazione corretta può servire ad educare i pazienti a gestire autonomamente e in maniera pratica la propria dieta. Abbiamo inoltre la possibilità di offrire presso di noi l'assistenza del primo direttore incaricato nel Regno Unito di dirigere un reparto di medicina degli adolescenti con infermieri specializzati e adeguato sostegno psicologico.

Conclusione

La specializzazione nelle Malattie Metaboliche Ereditarie si rivolge sempre più a pazienti adulti. Sono sempre più coloro che vivono fino all'età adulta ed è sempre più necessario che i loro bisogni trovino risposte adeguate e siano seguiti da un servizio specializzato. Questo articolo ha descritto a grandi linee il lavoro di un'unità londinese che potrebbe essere presa a modello. C'è ancora molto da lavorare per sviluppare altre strutture come questa di cui si sente sempre più l'esigenza via via che nuove terapie si rendono disponibili per questo tipo di malattie.

dottor Philip Lee

Charles Dent Metabolic Unit,
The National Hospital for
Neurology & Neurosurgery
Queen Square London
WC1N 3BG

Kyle e il tubo gastrointestinale

di Alison Shields, mamma di Kyle.

A Kyle è stato assegnato un letto nel centro del reparto, vicino alla sala delle infermiere. L'infermiera che gli è stata assegnata ha esaminato tutti i suoi dettagli, come peso, allergie, medicazioni, operazioni precedenti e visite in ospedale. Per fortuna ero preparata e avevo già fatto una lista. Presto Kyle è stato spostato in una stanza tutta sua con un grande bagno adiacente, con la doccia, e anche un letto pieghevole sul quale di notte ho potuto distendermi. Era molto più tranquilla come stanza e c'era più spazio per il suo passeggino e tutte le sue cose. Kyle doveva fare le tanto temute analisi del sangue. Dopo le 20 il dottore mi ha detto che le piastrine erano troppo basse e che avrebbero dovuto rifare le analisi per controllare. Siccome i dati vennero confermati, non sarebbero stati in grado di operare perché il sangue di Kyle non si sarebbe coagulato come doveva. Così, dopo che era stata spalmata la 'crema magica' per alleviare il dolore, ci vollero tre tentativi e tante preghiere prima di avere il 'giusto' sangue. Verso le 21,30 mi fu comunicato che il campione di sangue andava bene e che Kyle sarebbe stato il primo la

mattina seguente. Kyle, ignaro di quello che stava per succedere, ha dormito bene tutta la notte e si è svegliato alle 8,30 passate. Kyle è stato portato in sala operatoria nel suo letto e spostato poi sul tavolo della sala. L'anestesista lo ha fatto addormentare ed è stato il momento di salutarlo con un grosso bacio accompagnato da tante lacrime, lasciandolo nelle mani esperte del team medico per andare in sala d'attesa. Il chirurgo è venuto da me alle 9,50 per dirmi che aveva visto Kyle e che aveva allungato il tessuto che si era raggrumato dove gli erano state tolte le adenoidi qualche anno prima. Mi ha assicurato che Kyle stava bene e che l'operazione era ancora in corso. Verso le 11,00 sono stata chiamata per andare in sala rianimazione: Kyle era ancora mezzo addormentato ed era avvolto in una coperta riscaldata per cercare di aumentare la sua temperatura, che al momento era di 33 gradi. Siamo ritornati in reparto verso mezzogiorno quando la temperatura era salita a 35.5. Kyle ha continuato a dormire a intervalli per il resto del tempo, e la temperatura e la pressione sanguigna – anche questa bassa – venivano

continuamente monitorate. Kyle è rimasto in ospedale altri tre giorni prima di poter tornare finalmente a casa il sabato dopo. Sono ormai passati alcuni mesi dall'intervento e ce la caviamo abbastanza bene. Per ora Kyle è nutrito con 400 ml durante le 10 ore notturne e tre volte durante il giorno. In totale percepisce 800 ml di multi-fibra energetica al giorno. Vogliamo aumentare la dose gradualmente fino a raggiungere 1000 ml. Abbiamo imparato dai nostri errori. Kyle non dorme bene e si agita abbastanza nel letto. Durante la seconda notte a casa, ci siamo ritrovati tutto il pasto sparso sul letto, perché una valvola si era spostata. A Kyle piace tenere in mano le cose, così ogni tanto gli diamo i suoi anelli da dentizione per evitare che afferri il tubo. Col passare del tempo siamo diventati più sicuri nel somministrare gli alimenti a Kyle e mi sono stupita molto di quanto in fretta ci siamo adattati a questa nuova situazione. Dall'intervento abbiamo già notato alcuni miglioramenti di nostro figlio. Ha preso peso e ha molte meno crisi. Ricevere il nutrimento necessario e i farmaci attraverso la PEG ha fatto una bella differenza.

Lo screening neonatale

per la diagnosi dei disordini lisosomiali

di Amy Fischer e Joyce Fox, dottori in medicina

Ultimamente la questione dello screening neonatale ha guadagnato sempre una maggiore attenzione da parte dei media. Sulle riviste nazionali sono stati pubblicati numerosi articoli che raccontano le vicende di bambini la cui malattia è stata diagnosticata attraverso lo *screening* espanso, e un popolare notiziario mattutino ha trasmesso una serie in quattro parti su questo tema di grande attualità. Una semplice ricerca sul web fornisce centinaia di risultati che spaziano da informazioni scientifiche ai racconti personali. Con l'emergere di cure per i molteplici disordini di accumulo lisosomiale (LSD), la tecnologia dello *screening* neonatale per queste malattie è ora molto studiata. In origine, lo scopo di questo nuovo *screening* era quello di individuare e diagnosticare correttamente i disordini genetici nel tentativo di prevenire o ridurre i sintomi clinici con una cura tempestiva. Tradizionalmente, le malattie considerate dallo *screening* sono quelle per cui il disturbo è chiaramente definito, abbastanza frequente, e presenta un buon vantaggio sulla diagnosi precoce. I test per queste malattie devono essere effettivi e accurati. Inoltre, il test necessita di un breve periodo di

recupero con i risultati disponibili in tempi brevi, affinché il trattamento possa essere effettuato con efficacia. Attualmente ogni stato sceglie i test che sono inclusi in uno specifico programma statale di *screening*. Questi principi basilari dello *screening* neonatale devono essere rivisti ogni qual volta lo stato decida di aggiungere al programma un nuovo test. In questo periodo c'è un crescente movimento che passa in rassegna le malattie incluse nello *screening*, per le quali non sono previste cure tradizionali. È ormai risaputo che, per molte famiglie, le informazioni sulla diagnosi sono utili se associate all'opportunità di un consulto genetico, all'educazione riguardo alle ulteriori opzioni di trattamento e un'assistenza migliore con interventi e servizi terapeutici tempestivi. L'idea di sviluppare una tecnologia *screening* neonatale per i LSD è in continuo sviluppo mentre questi disturbi, considerati come gruppo, vengono paragonati ai principi dello *screening*. **Queste malattie hanno un'incidenza considerevole?** I LSD si presentano in una nascita su 5000, il che è più frequente di altre malattie già incluse nello *screening*. **I benefici del test nel periodo neonatale bilanciano i costi?**

Bisogna prendere in considerazione il tempo e i fondi per la valutazione della diagnosi tradizionale e per i test, in confronto a una diagnosi potenziale nel periodo neonatale.

È già disponibile una cura efficace?

La terapia di sostituzione enzimatica è stata recentemente approvata o è in corso di approvazione per molti degli LSD. Il trapianto è stato riconosciuto come realmente efficace per un gruppo di LSD. Ogni terapia appare in ogni caso più efficace se iniziata il più presto possibile nel decorso della malattia.

Considerando i benefici potenziali, lo scopo per il momento è quello di sviluppare un test che possa permettere di scegliere una di queste opzioni. Per sviluppare una corretta strategia di *screening*, i ricercatori hanno identificato le caratteristiche comuni a tutti i LSD. Questo è molto importante dal momento che il tempo, le finanze e il lavoro necessari per diagnosticare ogni enzima mancante in ogni LSD – che è il consueto metodo di lavoro della diagnostica tradizionale – sarebbero insostenibili. Per questo si stanno studiando metodi differenti. Di solito, all'interno del lisosoma si riscontra un accumulo di materiale che dovrebbe rompersi.

Il numero e la grandezza dei lisosomi in una cellula aumentano. Di conseguenza, anche il livello di alcune proteine lisosomiali, all'interno del gruppo di malattie, dovrebbe essere più elevato.

Partendo da questi principi, i ricercatori hanno scoperto alcuni importanti marcatori da studiare. Una particolare proteina identificata è la Lysosome Associated Membrane Proteine 1 (LAMP 1). Sono stati effettuati degli studi per mettere in evidenza il livello di queste proteine negli individui affetti da LSD, e i livelli trovati sono stati confrontati con quelli delle persone sane. In uno studio si è riscontrato che circa il 70% degli individui affetti da LSD hanno il livello di LAMP 1 molto superiore rispetto a quello riscontrato nel 95% delle persone sane. Sono stati studiati anche altri composti, chiamati "saposine", e i risultati ottenuti sono simili. Un ricercatore stima che l'85% degli individui affetti da LSD potrebbero essere diagnosticati combinando i marcatori delle LAMP-1 e quelli delle saposine.

Con l'identificazione di questi possibili marcatori dello screening, alcuni ricercatori hanno proposto una graduale strategia di *screening* per i LSD. In questo tipo di sistema, il primo livello di *screening*, lo *screening* primario, consiste nella misurazione dei marcatori delle proteine per individuare un "gruppo a rischio". Per questo gruppo "a rischio" viene effettuato un secondo test per identificare i livelli più alti dei materiali accumulati. Prima che a una famiglia vengano suggeriti un consulto, ulteriori test e

terapie, è necessario avere un risultato positivo in entrambi i test, sia un maggior quantitativo di marcatori di proteine che una elevata presenza degli specifici composti lisosomiali. La ricerca riguardo lo screening neonatale per i LSD è ancora agli inizi. Rimangono ancora da risolvere importanti questioni riguardo sia il processo di screening che i metodi di analisi. È probabile che la controversia continui a riguardare l'adeguatezza di questo metodo di screening, specialmente se si considera la possibilità di diagnosticare individui per la cui malattia non si è ancora scoperto un trattamento.

Qualcuno potrebbe anche sollevare preoccupazioni circa il rapporto genitore-figlio dal momento in cui a un neonato viene identificata una certa malattia prima ancora che i sintomi della stessa possano essere visibili. La strategia proposta inoltre non distingue i diversi gradi di gravità della malattia, lasciando aperte molte domande alle famiglie e al personale sanitario che deve scegliere la cura più appropriata al caso. Per di più bisogna tener presente che lo screening neo natale è un programma di salute pubblica autorizzato dallo stato e quindi può differire da paese a paese in termini di test disponibili e di protocolli da seguire quando una diagnosi risulta positiva. Come comunità, coloro che hanno un LSD o, che conoscono qualcuno che ne è affetto, saranno probabilmente sempre più coinvolti dalle possibilità dello *screening* neo natale.

Nell'agosto 2002 ci fu la prima infusione di enzima.

Mentre attendavamo quel momento vivevamo nell'incubo che la nostra bambina potesse morire proprio prima dell'inizio del trattamento. Abbiamo anche chiesto vari pareri su questo trattamento ricevendo risposte a volte contrastanti. Il nostro pediatra però ci è sempre stato vicino, mantenendo un atteggiamento obiettivo. Dunque arriviamo a oggi. All'età di 8 anni e quattro mesi Dilaria è alta solo un metro ma ora riesce a correre e saltare. Le sue articolazioni sono migliorate e ha una migliore coordinazione dei movimenti. La sua lingua si è molto ridimensionata, i suoi problemi cardiaci sono regrediti e, sebbene abbia ancora bisogno di ausili per l'udito, anche questo è decisamente migliorato. Purtroppo non è migliorato il suo sviluppo intellettuale e purtroppo, come temevamo, la terapia di sostituzione enzimatica non è riuscita a superare la barriera del cervello. Prima che la terapia enzimatica fosse approvata, la nostra famiglia, compresa la sorellina di Dilaria, ha dovuto spostarsi settimanalmente da Dortmund a Magonza più volte: una gita di 400 miglia. Ora invece andiamo a Munster, molto più vicino a casa. Inutile parlare del grande stress e delle grandi delusioni a voi che ben le conoscete ma vogliamo invece dirvi che ora la nostra famiglia sente che Dilaria sta bene e, se lei sta bene, stiamo bene anche tutti noi. Ringrazio in particolare l'Associazione MPS Tedesca, la Genzyme Corporation e il professor Beck con tutto il suo team della Clinica Pediatrica di Magonza.

FRANCOBOLLI E CARTOLINE

Vogliamo ricordare a tutti che l'Associazione ha bisogno di francobolli utilizzati e cartoline ricevute usate, sicuramente qualcuno di Voi ha i cassetti di casa pieni e non sa dove metterle, o peggio in seguito le butta via; datele a noi che siamo in contatto con collezionisti disposti a pagarle, cosicché il ricavato sarà versato nelle casse dell'Associazione, sempre bisognose d'offerte. Chiunque avesse materiale da donare, ma anche chi deciderà da domani di metterci da parte cartoline e francobolli, può fare pervenire il tutto a:

A.I.MPS (ONLUS)
c/o SERGIO SERAFINI
SPALTO GAMONDIO 17
15100 ALESSANDRIA.

**Grazie per la collaborazione che ci vorrete dare!
Contiamo su di Voi!**



GRAZIE PER LA VOSTRA COLLABORAZIONE

Ringraziamo chi ci ha aiutato a raccogliere i francobolli e le cartoline Famiglia Lana di Milano.

Famiglia Barone della Sicilia.

Gigliola Falciola di Terni che, tramite i Cecchi, ha mandato cartoline vecchie da vendere.

Benedetta Colamaria di Castel D'Azzano (VR) ha mandato cartoline da vendere.

Mario Rugo di Pomezia (RM) ha mandato un pacco francobolli usati da vendere.

Ringraziamenti anche a:

Cristaldi Celeste e genitori di Alessandria che, in occasione del cambio di casa della nonna, ha dato all'associazione i mobili che non portava nella casa nuova e che sono stati ritirati da un punto vendita dell'usato che ce li convertirà in contanti.

Signora Fiorella Melchiorre e il figlio Gianni di Benevento. Gianni ha inviato una bustina contenente 5,00 euro suoi personali per aiutare la ricerca.

UN RIFLETTORE SUI VOLONTARI DELL'ASSOCIAZIONE MPS AMERICANA

Nei trent'anni di storia dell'Associazione MPS, i volontari sono stati uno strumento importante per la nostra crescita. Questa nuova sezione all'interno di Courage fa conoscere gli splendidi volontari che sono all'interno di questa società e che svolgono molti dei compiti necessari per il funzionamento di questa organizzazione, in modo di assicurare un riconoscimento al loro contributo.

Dal momento che la società è in continua crescita, i volontari avranno un ruolo sempre più cruciale nella nostro sviluppo. Sentiti libero di contattare i nostri volontari per offrire il tuo apprezzamento. E ricorda di farci sapere di qualche volontario che ti piacerebbe apparisse in questa sezione del giornale.

Rachel Wojnarowski, raccontaci della tua bimba MPS...

Taylor è la mia splendida bambina con la MPS III-B. Ha 8 anni e frequenta la Hoffman Trails Elementary School a Hilliard, Ohio. Cantava come un angioletto, con una tonalità perfetta, e adora ancora la musica. È incredibile quanta determinazione e forza abbia! Potrei andare avanti tutto il giorno a parlare di Taylor (e a volte lo faccio!). Sono tante le cose che impariamo da quelli a cui noi dovremmo insegnare.

Quando hai saputo della diagnosi?

Nel maggio 2001. Ma, come altri, sapevo già la diagnosi ancora prima di ricevere l'esito delle analisi del sangue e delle urine. La dottoressa che aveva visitato Taylor per dei disturbi di crescita è stata molto meticolosa. Quattro giorni dopo averla visitata, abbiamo ricevuto una relazione di quattro pagine e nell'ultima pagina c'era indicata le diagnosi che voleva scartare. Feci ricerche dettagliatissime su ognuna di esse e ricordo di aver chiamato mio marito, Matt, una sera tardi mentre era al lavoro. Seppi che Taylor aveva la MPS quella sera. Ci vollero altre 6 o 8 settimane per ricevere gli esiti dei test. Taylor aveva 4 anni e mezzo e oggi sono 3 anni e 4 mesi da quando abbiamo avuto la diagnosi.

Che tipo di attività hai svolto come volontaria dell'Associazione? Dopo quanto tempo dalla tua iscrizione sei diventata una volontaria?

Credo che l'attività più grande alla quale ho preso parte come volontaria sia aver organizzato e ospitato i raduni delle famiglie MPS dell'Ohio negli ultimi tre anni. L'idea di unire le famiglie è venuta in modo naturale dopo essermi iscritta all'Associazione nel gennaio 2002. La nostra dottoressa ci ha fatto conoscere la famiglia Bays di Kenton, Ohio, e il sostegno e l'ispirazione che ho ricevuto conoscendoli mi hanno spinto a voler offrire agli altri la stessa opportunità. È stato solo quattro mesi dopo essere entrata a far parte dell'Associazione che Holly Bays e io contattammo Barb Wedehase all'Associazione per dare inizio all'avventura di cercare e unire le famiglie. Ho anche offerto la mia esperienza nella contestazione dei rifiuti assicurativi e spero di essere stata di aiuto in questa zona.

Cosa guadagni dal tuo contributo come volontaria?

Più di quello che do, sicuramente. Ho imparato a chiedere aiuto, anche se non credo di essere diventata un'esperta in questo! Ho imparato molte cose sulla raccolta fondi, sulle MPS, sui sentimenti. Ho ricevuto l'incredibile sensazione di sollievo perché so che non siamo soli a combattere contro le

MPS. Dio ci ha affiancato amici fantastici che capiscono le nostre battaglie e vittorie quotidiane.

Cosa vorresti che gli altri sapessero riguardo al volontariato presso l'Associazione?

Il volontariato è l'anima dell'Associazione MPS. Quando ero un'adolescente, mia madre mi diceva sempre «Quando la vita ti offre un limone, facci una limonata». Ho sempre pensato che fosse una cosa sdolcinata e rabbrivivo ogni volta che lo ripeteva. Ma ora credo che mamma avesse proprio ragione. La MPS è il limone. Perciò, facendo del volontariato possiamo fare delle cose positive in quella che sembra una situazione completamente negativa.

Raccontaci di te e della tua famiglia...

Dunque. Ho otto stupendi fratelli e sorelle e due genitori meravigliosi. La maggior parte della mia famiglia vive a Richwood, nella Virginia dell'Ovest, dove sono cresciuta. Uscirebbe un libro intero se vi raccontassi di quando siamo cresciuti e di dove tutti siamo adesso. Ora vivo a Hilliard (nella zona di Columbus) assieme al mio incredibile marito, Matt, e ai nostri quattro figli. Tiffany ha 13 anni e va alla Grove City Christian School. Gioca a pallavolo e suona il clarinetto, ed è una fantastica sorella maggiore. Taylor, la nostra "principessa speciale" che ha appena fatto gli 8 anni. Ama la musica, Barney il dinosauro rosa e adora mangiare! A gennaio Michael compie 3 anni ed è un bambino carinissimo con un cuore enorme. Anche se è così piccolo cerca di prendersi cura di sua sorella, è energico e divertente. La più piccola è Tristina e stento a credere che a gennaio avrà già un anno, esattamente un giorno dopo il compleanno di suo fratello. I suoi dolci sorrisi e i suoi occhini azzurri scioglierebbero chiunque. Andiamo alla chiesa Northwest Bible Church e passiamo la maggior parte del tempo 'libero' impegnati in qualche attività della parrocchia. Devo scrivere tutto un paragrafo per descrivere mio marito, perché l'aggettivo 'incredibile' non basta.

La nostra è una famiglia mista: Tiffany è sua figlia, Taylor è mia, e Michael e Tristina sono nostri. Nel giorno del nostro matrimonio, Matt ha promesso di prendersi cura di Taylor e di considerarla come sua figlia. Nessuno di noi due all'epoca immaginava di quanta attenzione la bimba avrebbe richiesto, perché quando ci siamo spostati non sapevamo ancora la diagnosi. Eravamo sposati all'incirca da un anno quando scoprimmo che la sindrome di Sanfilippo era la causa del peggioramento dello sviluppo di Taylor. Matt è un infermiere che lavora al pronto soccorso durante il turno di notte. È il pilastro della nostra famiglia ed ha un carattere perfetto. Dio gli ha donato una mano leggera e un grande cuore pieno di amore, per cui la comprensione e la gentilezza di Matt nei confronti di Taylor è infinita. Gli sono così grata per il suo impegno nei confronti della famiglia.

L'Associazione MPS è parte integrante nelle nostre vite. Ogni tre mesi non vediamo l'ora di ricevere Courage nella cassetta della posta per ridere e piangere leggendo i racconti delle vite di altre persone che hanno a che fare con le MPS. Per me è un onore fare la volontaria e cercare di fare qualcosa di concreto. Grazie per la possibilità di condividere con ognuno di voi una piccola parte di me stessa e della mia famiglia.

L'USO DELLA GINESTEINA NEI PAZIENTI MPS

Di recente l'Associazione MPS del Regno Unito ha impegnato 250,000\$ per finanziare la ricerca del Professor Grzegorz Wegrzyn di Gdansk, Polonia, "Sviluppo della terapia dell'Isoflavone mirata all'espressione genetica (GET IT) per la Mucopolisaccaridosi di Tipo III". Di seguito si riportano le affermazioni dell'Associazione MPS inglese riguardo a questa ricerca. "Per quanto riguarda l'Associazione MPS abbiamo approvato il progetto di ricerca "Sviluppo della terapia dell'Isoflavone mirata all'espressione genetica (GET IT) per la Mucopolisaccaridosi di Tipo III" che il Prof. Grzegorz Wegrzyn sta portando avanti a Gdansk, e ci aspettiamo che questa ricerca venga eseguita come da protocollo. Anche se speriamo sinceramente che possa apportare dei benefici terapeutici ai pazienti con la Sanfilippo, al momento essa viene eseguita solo su esemplari di topo. Sappiamo che l'Isoflavone può essere acquistato come farmaco da banco in molti paesi, e riconosciamo che la decisione di usare il prodotto per via orale nel caso di un bambino o un adulto con la Sanfilippo debba essere presa in pieno accordo con il pediatra o con il medico del paziente MPS".

Comunicato sull'uso e della Ginesteina nei pazienti MPSs

Ho saputo che molte famiglie stanno avvicinando i propri figli alla Ginesteina. Alla base di questo sviluppo c'è il fatto che una squadra di ricercatori guidata dal Prof. Grzegorz Wegrzyn di Gdansk ha scoperto che in colture di cellule della pelle (fibroblasti) la Ginesteina impedisce l'accumulo (sintesi) dei glicosaminoglicani, in particolare dell'eparan solfato, il GAG che si accumula nella MPS III (e in maniera minore anche nelle MPS I, II e VII). Non ci sono prove che un effetto simile accada in un paziente con uno di questi disordini e, anche se la scoperta è interessante, rappresenta un'indicazione per studiare l'effetto più da vicino, piuttosto che incoraggiare l'uso già diffuso della Ginesteina in pazienti MPS. Sono necessari ulteriori studi per chiarire se le scoperte sui fibroblasti della pelle siano importanti o no. Stiamo collaborando con i colleghi polacchi proprio per chiarire questo punto. Intendiamo utilizzare il prodotto su topi con la MPS I e III e studieremo le risposte cliniche e patologiche della terapia sui topi. Se questi studi daranno effetti positivi, è possibile che ne seguirà la terapia resa per gli uomini. Sebbene capisca il motivo per cui molte famiglie hanno preso con entusiasmo questo lavoro, credo sia importante evitare l'utilizzo indiscriminato della Ginesteina poiché questo potrebbe ostacolare il tentativo di stabilire se questa potrebbe essere utile per i nostri bambini.

Dottor J.E. Wraith

UN CONCERTO DEGNO DI NOTA...



Un grazie di cuore all'Associazione culturale Big Time, al teatro Coccia, a Rita Pedroni e Raffaele Fiore, a Mirko Bosio e a Roberto Bassetti per la loro disponibilità nel creare lo spettacolo multimediale che si è tenuto a Novara, lo scorso giugno. Lo spettacolo ha come obiettivo quello di fondere il gruppo musicale femminile Cantlos, che ripropone in chiave tradizionale e moderna la musica celtica, con un gruppo di musicisti rock, per confrontare e contaminare stili e talenti diversi in un unico intento creativo. Ma, soprattutto in quel 20 giugno 2005, tutto il ricavato della serata è stato devoluto in beneficenza alla nostra associazione.

Explora, in collaborazione con Omniaproject, ha prodotto un DVD dell'evento. Chi fosse interessato può richiederne una copia.

II Punto

TERAPIA DI SOSTITUZIONE ENZIMATICA E AGGIORNAMENTO DELLE PROVE CLINICHE

MPS I

L'Aldurazyme è somministrato una volta alla settimana ed è stato approvato dall'Unione Europea per la terapia di sostituzione enzimatica a lungo termine nei pazienti con una diagnosi confermata di MPS I, come cura delle manifestazioni non-neurologiche della malattia. Come primo farmaco orfano approvato dall'Unione Europea per la MPS I, all'Aldurazyme è stata garantita l'esclusività sul mercato della durata di 10 anni. Nel 2004, alcuni pazienti affetti da MPS I, negli Stati Uniti, hanno cominciato a ricevere a casa la loro dose settimanale.

Questo ha avviato un considerevole interesse nei pazienti ERT inglesi affetti da MPS I essendo costretti a percorrere lunghe distanze per giungere in ospedale e trascorrere molto tempo nella struttura sanitaria. La difficoltà sta nel fatto che l'Aldurazyme è stato autorizzato solo per l'uso ospedaliero nell'Unione Europea.

L'Associazione MPS è in contatto con la Genzyme Corporation per valutare la possibilità di espandere la licenza così da permettere la cura a casa.

MPS II

La Traskaryotic Therapies Inc (TKT) il 28 ottobre 2004 al 54° Incontro annuale dell'Associazione americana della genetica umana tenutosi a Toronto, Canada, ha rilasciato i risultati della ricerca che valutano la consegna dell'iduronato-2-solfatasi (12S) in un esemplare animale. I risultati, presentati dal Dr. Justin Lamsa della TKT hanno mostrato che ripetute iniezioni di 12S sono ben tollerate e danno un risultato nell'accumulo dell'enzima in varie cellule del sistema nervoso centrale (CNS).

Michael Heartlein, vicepresidente della ricerca della TKT ha affermato «Siamo incoraggiati da questi risultati e intendiamo portare avanti questo programma in modo da capire meglio quale è la dose ottimale e i metodi per far arrivare l'enzima nel sistema nervoso centrale. Dal momento che molti pazienti affetti dalla sindrome di Hunter sviluppano un coinvolgimento del sistema nervoso centrale, ci stiamo impegnando per trovare il modo più sicuro di somministrare questo enzima mancante nel cervello per completare il nostro prodotto attualmente in trial per gli aspetti non-CNS della sindrome di Hunter».

MPS III

La TKT, come parte della loro ricerca per valutare nuovi approcci al problema della cura del sistema nervoso centrale, spera di portare avanti il programma relativo alle MPS IIIA. Se il trial per la somministrazione diretta dell'enzima all'interno del sistema nervoso centrale dei pazienti affetti da MPS III funziona, sperano di espandere le loro iniziative di ricerca in modo tale da includere anche le MPS III A.

MPS IV

Attualmente non sono previsti programmi per sviluppare le opzioni di cura per la MPS IV. L'unica novità è che l'Associazione MPS sta cercando ricerche per quanto riguarda le ossa e la MPS IV. Vi daremo ulteriori informazioni a riguardo appena queste saranno disponibili.

MPS VI

Il 1° febbraio 2005, BioMarin Pharmaceutical Inc. ha annunciato che la US Food and Drug Administration (FDA) ha assegnato una revisione semestrale alla Biologic License Application per il rhASB (galsulfase) la terapia di sostituzione enzimatica per le MPS IV. Una revisione semestrale è di solito garantita ai medicinali che, se approvati, apporterebbero un significativo miglioramento nella sicurezza e nell'efficacia della cura, diagnosi e prevenzione di quelle malattie ritenute gravi o comunque una minaccia alla vita.

La mappatura del locus MPS III C

MPS III C è l'unica mucopolisaccaridosi per cui il codice genetico dell'enzima mancante, l'acetil coA: alfa-glicaminide (GNAT), non è ancora stato identificato. L'équipe del dr. Pshezhetsky di Montreal, descrive il tentativo di mappare il *locus* (la posizione occupata dal gene su un cromosoma) per la MPS III C. Il DNA è stato ottenuto da 44 pazienti e 18 genitori e fratelli-sorelle sani da 31 famiglie, oltre a 38 controlli. Esaminando le aree di somiglianza sui cromosomi degli individui con MPS III C, il gruppo crede che il *locus* sia situato nella regione pericentromerica (intorno all'area che divide il cromosoma in due bracci) del cromosoma 8. L'ipotesi è supportata anche da analisi di linkage. L'intervallo è di 8 cM (centimorgan: unità della distanza genetica sulla mappa genetica) e contiene 72 geni identificati e strutture aperte di lettura. I dati saranno usati per identificare il codice genetico dello GNAT.

Linee GUIDA PER INFUSIONI DI PAMIDRONATO NELLA MUCOLIPIDOSI

INDICAZIONI

Il trattamento di pazienti con ML a base di Pamidronato per via endovenosa a intervalli regolari è sperimentale ed è oggetto di ricerca in quanto parte di uno studio di collaborazione internazionale. Prima di cominciare la terapia sui pazienti, i benefici dovrebbero essere soppesati contro gli effetti collaterali, sia conosciuti che potenziali.

La terapia può essere considerata nei:

- pazienti con ML tipo III che includono forme di ML leggere.
- Pazienti nei quali ci sia evidenza clinica e radiografica di osteodistrofia Osteopenia documentata a ogni stadio della malattia nel quale sia evidente che il potenziale per la prevenzione è maggiore della possibilità di opposti problemi distruttivi alle giunture.
- Pazienti con ML tipo II dopo la soluzione di iperparatiroidismo neonatale secondario (di solito dopo i tre mesi di età nei quali ci sia osteodistrofia progressiva e nei quali si possa creare una apertura endovenosa adatta).

RIFERIMENTI

I pazienti che necessitano di valutazione per la terapia con Pamidronato vengono indirizzati presso il centro per la Displasia del tessuto connettivo o la clinica Metabolica Genetica per l'esame. Il genetista in quel caso richiederà l'assistenza di un coordinatore per il Programma di trattamento con BIFOSFONATI (BTP) che preparerà una

densitometria delle ossa con DXA (Dual Energy Xray Absorbtiometry), una valutazione medica di base che include radiografie dello scheletro, ultrasuoni renali e biochimica prima di cominciare BTP.

SPIEGAZIONE DEI PRINCIPI

I bifosfonati sono prodotti chimici che sostituiscono il composto che naturalmente occorre per le ossa, il Pirofosfato. I bifosfonati sono potenti inibitori dell'assorbimento osteoclastico delle ossa. Nel caso in cui vengano usati, l'effetto desiderato è la diminuita attività osteoclastica, diminuendo l'assorbimento osseo, permettendo così un aumento della massa ossea e l'ottenimento dell'equilibrio. Il bifosfonato che è sotto prova nella cura dei pazienti con ML si chiama Disodium Pamidronato (Pamisol/Aredia). Nelle ML il bifosfonato Pamidronato sembra avere un inaspettato effetto metabolico, che risulta in diminuito dolore osseo, aumentata mobilità e inversione di alcuni problemi alle ossa e alle giunture causati dalla ML. La terapia è continuata per minimo 12 mesi, dopo di che viene riesaminata ogni 6 mesi.

CONTROINDICAZIONI

La gravidanza è sconsigliata mentre si riceve la terapia con Bifosfonato, così come per molti anni ancora dopo la cessazione di BTP. Se è presente ipocalcemia allora l'uso di Pamidronato è sconsigliato.

EFFETTI COLLATERALI

Sintomi di tipo influenzale, cioè febbre, nausea, vomito, mal di testa e dolori al corpo si verificano di solito dopo la prima somministrazione endovenosa, entro le 12/24 ore, per poi scomparire entro le 48 ore. Con le successive somministrazioni questi sintomi solitamente non si verificano, ma nel caso in cui avvengano, sono più leggeri. Ipocalcemia si verifica comunemente dopo la prima somministrazione endovenosa di Pamidronato. Il trattamento della ipocalcemia è raccomandato nel caso in cui il calcio sia inferiore a 1.9mmol/L o il paziente ne dimostri i sintomi. (Consultare il punto per la gestione della ipocalcemia dopo la somministrazione endovenosa) Problemi respiratori acuti (raramente). Irritazione agli occhi, di solito solo dopo le prime somministrazioni endovenose.

PREPARAZIONE

Non si richiede alcuna dieta particolare.

PRIMA DELLA PRIMA SOMMINISTRAZIONE

Il coordinatore BTP si occuperà che il paziente abbia diversi valori endocrini e biochimici esaminati, ad esempio urine, elettrolisi e creatinina, Ca, Mg PO4, SAP, VIT D, osteocalcina e Hb. Questi esami verranno ripetuti ad intervalli regolari durante il BTP. Il paziente deve dare il secondo campione di urine del giorno per deoxypridoline, esame incrociato.

Il campione deve essere avvolto in un foglio di metallo, poiché è sensibile alla luce, e inviato al laboratorio di esami attraverso il reparto di patologia. Se ciò non fosse possibile, allora il campione può essere congelato nel freezer, controllato e inviato alla patologia nel momento più opportuno successivamente. Il campione può essere meglio raccolto a casa diversi giorni prima della somministrazione endovenosa, congelato e portato congelato nel giorno della visita ospedaliera. Queste campionature di urine sono ripetute a diversi intervalli durante il BTP.

AUXOLOGIA

Il coordinatore BTP prenderà diverse misure del paziente, per esempio altezza, peso, circonferenza del cranio e del polso all'inizio del BTP e a intervalli di 6/12 mesi.

DENSITOMETRIA DELLE OSSA

Un "DEXA SCAN " (densità delle ossa) di tutto il corpo viene fatto prima di cominciare il BTP e a intervalli regolari di 6/12 mesi per due anni e poi annualmente durante il programma. Quando il BTP è stato completato, il DEXA SCAN verrà fatto ogni 6/12 mesi o 12/12 a discrezione del medico curante.

VALUTAZIONE MEDICA

Un ultrasuoni renale viene effettuato prima di cominciare il BTP per escludere ogni anomalia. Gli ultrasuoni sono ripetuti a intervalli regolari di 12

mesi per escludere nefrocalcolosi.

Ulteriori ultrasuoni renali possono essere necessari nel caso in cui il trattamento vada avanti e/o siano presenti delle anomalie.

Radiografie dell'età ossea e thoracolumbar spinal xray sono fatte ogni anno.

DISPONIBILITÀ

Il Pamidronato è disponibile in fiale da 15 mg, 30 mg e 60 mg.

DOSAGGIO

Il dosaggio somministrato è 1mg per Kg generalmente 1 volta al mese.

L'infusione è diluita in una soluzione salifica di 10 mg per 100 ml, per esempio 30 mg in 300 ml di N/S

La somministrazione avviene in un periodo minimo di 2/4 ore. Fino a 30 mg nell'arco di 2 ore fino a 45 mg nell'arco di 3 ore fino a 60 mg nell'arco di 4 ore

DOPO LA SOMMINISTRAZIONE

Ca, Mg , PO4, SAP e UEC vengono controllati 24/48 ore dopo la prima somministrazione endovenosa. Ulteriori controlli non sono necessari perché è evidente che il livello di calcio non diminuisce con le somministrazioni successive. C'è inoltre bisogno di raccogliere diversi campioni di urine per la misurazione Deoxypridinoline cross link, che viene fatta ogni settimana per un mese dopo la prima somministrazione endovenosa di Pamidronato. Il coordinatore BTP fornirà

contenitori per le urine dal tappo giallo. Bisogna prenderne dai 25 ml ai 50 ml, il campione deve essere fasciato poiché è sensibile alla luce, e inviato al Laboratorio Endocrino.

Se ciò non fosse possibile, il campione può essere congelato in freezer e inviato alla prima occasione.

MEDICAMENTI

Ibuprofen (Nurofen) 10mg/kg per dose 3 volte al giorno per 3 giorni oppure

Paracetamolo (Panadol) 15-30mg/kg in 6 dosi divise, possono essere somministrate come prescritto per alleviare effetti collaterali.

OSSERVAZIONI IN OSPEDALE

Il paziente sarà sottoposto a una sorveglianza generale per circa 2 giorni dopo aver avuto la somministrazione.

TPR devono essere registrati 4/24 dopo la somministrazione, fintanto che il paziente ha la febbre, dopodiché continuato 2/24 quando sfebbrato.

Il paziente verrà dimesso se il livello del calcio è normale entro le 24 ore dalla prima somministrazione endovenosa.

CONTROLLI

Ogni paziente sarà controllato dal team di Genetica/Metabolica a 6/12 intervalli durante la somministrazioni endovenose di Pamidronato, dopodiché 6/12 dopo la fine del trattamento per un anno e poi, annualmente fino alla dimissione o al trasferimento per continuazione in un ospedale per adulti.

APPROFONDIMENTO SUL PAMIDRONATO NELLE MUCOLIPIDOSI

TERAPIA CON BIFOSFONATO: vantaggi e svantaggi

BACKGROUND

Nell'arco degli ultimi 5 anni, abbiamo dimostrato come in alcuni pazienti colpiti da MLII e MLIII ci sia stato un enorme miglioramento nella mobilità, benessere e capacità fisiche generali, come risultato di un trattamento con Pamidronato per via endovenosa a intervalli regolari. Il Pamidronato appartiene ad una classe di medicine conosciute come BIFOSFONATI. Queste medicine sono scarsamente assorbite se prese per via orale e possono anche causare una severa sofferenza cardiaca, per cui sono solitamente somministrate per via endovenosa. Poco più di 10 anni fa, il dottor Astrom e il dottor Soderhall riferirono dei loro lavori sulla malattia di fragilità ossea *Osteogenesis Imperfecta*. Essi usarono il Pamidronato a intervalli mensili nei loro pazienti. Diversi gruppi di ricercatori in tutto il mondo si associarono a questo trattamento. Il dottor Astrom usava piccole dosi mensili per via endovenosa e questo è un programma di cui i ricercatori in Australia e in Europa hanno un'ottima esperienza. In Nord America, i maggiori gruppi di ricerca usavano un programma di 3 dosi somministrate per tre giorni consecutivi ogni 3/4 mesi, che era un programma usato dai dottori di medicina per adulti, per curare la comune malattia Paget. Nel giornale delle Malattie Ereditarie e Metaboliche del 2003, abbiamo riferito sull'uso del Pamidronato per via endovenosa su due bambini neozelandesi con MLIII trattati mensilmente. Abbiamo oggi una larga esperienza su 8 bambini, uno dei quali, affetto da MLII. I promettenti risultati del nostro articolo precedente, sono stati confermati. La cosa veramente degna di nota è stato il miglioramento nel paziente con MLII, il che ha giustificato i trattamenti di prova in MLII.

PROTOCOLLO ATTUALE

Abbiamo continuato a usare il Pamidronato per via endovenosa a intervalli regolari sulla base di 1 mg per chilogrammo 1 volta al mese. Riteniamo che questo dia una risposta più regolare alla terapia e sia meno intrusivo. Mentre la terapia viene cominciata nel nostro centro, a causa degli effetti collaterali della dose iniziale del trattamento, le terapie ad intervalli mensili possono essere somministrate in un ospedale vicino alla casa del paziente. Dopodiché, noi controlliamo i bambini e gli adulti ogni 6 mesi e

accertiamo i loro progressi. Il Pamidronato per via endovenosa a intervalli regolari cura il problema delle ossa alla base della Mucopolipidosi, che è una osteodistrofia secondaria da noi descritta in un articolo che sta per essere pubblicato, intitolato *La Storia Naturale della Osteodistrofia nelle ML di Tipo II e III*. In un ulteriore articolo intitolato *Terapia per via endovenosa a intervalli regolari nei bambini e negli adulti affetti da MLII e MLIII*, il dottor David ha elencato le reazioni in 8 pazienti trattati con il Pamidronato. Un paziente con MLII è stato trattato ed ha fornito una risposta molto soddisfacente. Una delle cose che abbiamo imparato, è la necessità di stabilire un termine al trattamento, poiché la densità ossea ritorna rapidamente normale. Sfortunatamente, pazienti con ML richiedono un protocollo più preciso rispetto a persone affette dalla malattia delle ossa "Osteogenesis Imperfetta". Questo perché la densità ossea deve essere continuamente controllata, e si deve decidere un termine, cioè quando cessare la terapia.

PERCHÉ ALTRI BIFOSFONATI DOVREBBERO ESSERE SPERIMENTATI PRIMA SUGLI ANIMALI?

Stiamo attualmente studiando gli effetti di altri bifosfonati. La malattia ossea nella ML è simile alla forma autonoma di "Iperparatiroidismo". Potrebbe essere definita una forma di "Iperparatiroidismo". Altri bifosfonati più potenti causano un iperparatiroidismo temporaneo che si associa a una diminuzione del calcio nel sangue e al rischio che i bambini, a cui viene somministrata la medicina, possano sviluppare serie complicazioni nel caso in cui abbiano un disordine osseo come quello nella ML. Sembra che ci sia un particolare beneficio da piccole dosi frequenti di bifosfonato in bambini con ML curati con Pamidronato. Potrebbe essere utile provare tutti questi agenti prima possibile sul modello del gatto.

CHE COSA PROPORREMMO SE AVESSIMO UNO STUDIO DI COLLABORAZIONE INTERNAZIONALE?

Mucopolipidosi II

Proporremmo che bambini con MLII fossero trattati dall'età di 3/6 mesi, con Pamidronato per via endovenosa a intervalli regolari. Proporremmo di trattare questi bambini fino a quando è sicuro che il loro disordine osseo si sia stabilizzato. Pochissimi

centri saranno capaci di intraprendere questa valutazione in bambini così piccoli, in quanto normali variazioni per misurazioni fisiologiche delle ossa, non sono disponibili nei centri non specializzati. Pertanto abbiamo la necessità che questi bambini siano studiati in centri specializzati.

Mucopolipidosi III

Proporremmo che pazienti con MLIII siano esaminati al momento della diagnosi. Esiste un set di esami specifici per le ossa. Se questi esami riveleranno l'osteodistrofia, allora proporremmo che i pazienti siano trattati con Pamidronato per via endovenosa ad intervalli regolari. Anche in questo caso sarà importante definire i risultati attesi.

TENTATIVI DI TERAPIA ORALE

Una volta che si sia ottenuto il controllo della malattia del metabolismo delle ossa con l'uso del Pamidronato per via endovenosa a intervalli regolari,

si potrà tentare una terapia orale. A oggi, esistono 2 terapie orali tentate su bambini con disordini delle ossa: ALEDRONATE e RISEDRONATE.

Ci sono molte cose importanti da prendere in considerazione, quali efficacia, assorbimento e naturalmente, effetti collaterali.

Il monitoraggio di queste terapie richiederà la biopsia ossea. Esistono pochi centri al mondo capaci di effettuare biopsie delle ossa ad intervalli regolari. Per questo, c'è la necessità che i ricercatori internazionali lavorino assieme, per ottenere finanziamenti in modo da trovare maniere semplici per monitorare la terapia.

David Sillence MD FRACP

Centre for Innovative Genetic Therapies

The Children's Hospital at Westmead

Locked Bag 4001

Westmead NSW2145 - Australia

RISORSE e INFORMAZIONI UTILI

UN REGISTRO MPS VI PER PROMUOVERE LA RICERCA

Il Women's and Children's Hospital di Adelaide, Australia, è lieto di annunciare la sua partecipazione a un registro su un sito web dedicato alle persone affette da MPS VI (sindrome di Maroteaux-Lamy). L'obiettivo di questo sito è di raccogliere informazioni riguardanti le persone con MPS VI, la ricerca e di fornire notizie riguardo i trial. Questo database raccoglie tutti i malati di MPS VI a livello mondiale e fornisce informazioni riguardo alla diffusione della malattia, alle sue varietà e alla gravità dei sintomi, oltre a tenere costantemente aggiornati i pazienti e le loro famiglie riguardo ai risultati delle ricerche, ai trial e alle nuove cure. Per iscrivervi al Registro MPS VI basta andare su www.mpsvi.org/Registry/mpshome.cfm, dare il proprio consenso per il trattamento dei dati personali e completare il modulo di registrazione.

Questi moduli possono anche essere stampati, compilati e spediti a: **MPS VI Registry Coordinator - Department of Chemical Pathology - Women's & Children's Hospital - 72 King William Road - North Adelaide, South Australia 5006 - AUSTRALIA**

La registrazione è gratis e i vostri dati saranno trattati in modo confidenziale: solo il coordinatore e i membri dello staff del Women's & Children's Hospital che sono direttamente coinvolti nel progetto hanno il permesso di accedervi. Per ulteriori informazioni, chiamare il numero verde (800) 221-9015.

NUOVO VIDEO INFORMATIVO

L'Associazione MPS Americana ha recentemente reso disponibile un video, **"Vivere con le MPS e ML"**, per la formazione del personale medico e scolastico, ma anche per la raccolta fondi.

(Siete pregati di notare che questo video non è uno strumento informativo per le nuove famiglie).

Questo video, creato da Beth Karas, un membro dell'Associazione che è un giornalista di Court Tv, è incentrato sull'impatto che le MPS/ML

hanno sulle singole famiglie e sul lavoro svolto dall'Associazione. Beth ha due fratelli affetti da ML III e la sua speranza è quella di creare più consapevolezza intorno a questi disordini devastanti. I fondi per la realizzazione di questo video sono arrivati dall'Employees Community Fund di Boeing California, dalla Genzyme Corporation, e dalla stessa Beth Karas. È possibile ottenere gratis il video per i professionisti medici e scolastici contattando Barbara Wedehase al (207) 947-1445 oppure scrivendo a: barbara@mpssociety.org

IL SITO INTERNET DELL'ALDURAZYME®

La Genzyme ha creato un sito Internet per fornire ai pazienti e ai loro genitori informazioni riguardo l'Aldurazyme.

Questo sito offre varie notizie su vari argomenti, tra i quali:

- trattamenti opzionali per la MPS I
- cosa possono aspettarsi i genitori da un trattamento con l'Aldurazyme
- domande da porre al proprio medico
- un elenco completo dei centri di cura negli Stati Uniti
- informazioni sulla copertura assicurativa
- come sono fatti gli enzimi.

Il sito presenta anche un link per chiedere informazioni sulla MPS I o su qualsiasi altro argomento riguardante la cura.

Sfruttate liberamente questo meccanismo per entrare in contatto con lo specialista della Genzyme, il quale risponderà tempestivamente alla vostra richiesta.

Visitate il sito:

www.Aldurazyme.com.

IL REGISTRO MPS I

L'accesso alle informazioni per fornire attenzioni migliori ai pazienti con MPS I è un punto critico. Tuttavia, l'informazione su questa malattia è limitata a causa della sua rarità.

La Genzyme ha sviluppato una risorsa dedicata al tentativo di migliorare la conoscenza della MPS I, e che è ora disponibile per i medici e gli specialisti della salute.

Grazie al Registro MPS I, il vostro medico può accedere ai vostri dati e paragonarli ad altri dati di tutto il mondo.

Chiedete al vostro medico di chiamare questo numero per avere informazioni: 1 800 745-4447 interno 17021.

IL SITO INTERNET DELLA MPS I

La Genzyme ha creato un sito Internet per offrire risorse e informazioni utili riguardo la MPS I. Questo sito fornisce ai pazienti notizie riguardanti la malattia, le diagnosi, i trial in corso, e tanti altri servizi. Visitate www.MPSIdisease.com.

DIAGNOSI PRENATALE

AMNIOCENTESI E PRELIEVO DEI VILLI CORIONICI

L'amniocentesi viene solitamente effettuata tra la 15a e la 18a settimana di gravidanza. Consiste nell'inserimento di un ago fine nell'utero attraverso la parete addominale della madre e nell'estrazione di qualche cucchiaino di fluido amniotico.

Le cellule della pelle del feto si trovano nel fluido amniotico.

Queste cellule contengono il DNA, che può essere analizzato per vedere se il feto porta le stesse alterazioni nei geni (chiamate mutazioni) che causano la malattia genetica di cui è affetto un membro della famiglia. Se la mutazione specifica nell'individuo affetto è sconosciuta, è possibile testare l'attività enzimatica

nelle cellule del feto.

Sebbene questi metodi siano molto effettivi nel determinare se una gravidanza è a rischio o no, generalmente non forniscono informazioni riguardanti la gravità o il decorso della malattia. Inoltre, anche se l'amniocentesi è effettuata sotto la guida degli ultrasuoni così che il medico può vedere il feto per tutto il tempo, è comunque una procedura invasiva. Di conseguenza, c'è il rischio di infezioni o di rottura della membrana, che potrebbero portare all'aborto.

È provato che approssimativamente una ogni 200/300 amniocentesi effettuate causa la perdita del bambino.

L'altro metodo di diagnosi prenatale, il prelievo dei villi corionici (CVS), prevede l'estrazione di un piccolo quantitativo di tessuto placentare attraverso la vagina o l'addome.

Come per l'amniocentesi, le cellule di questo tessuto vengono analizzate per studiare le mutazioni del DNA o l'attività enzimatica.

Il vantaggio del CVS è che può essere effettuato prima dell'amniocentesi, per esempio già nella 10a settimana di gravidanza. Lo svantaggio è dato dal fatto che la frequenza di perdita del bambino è di uno su 100, che è leggermente più alta rispetto a quella dell'amniocentesi.

In genere si ha meno esperienza con il CVS che con l'amniocentesi per quanto riguarda la diagnosi di

malattie MPS in gravidanza e molti laboratori di diagnosi effettuano il test prenatale per le MPS solo su cellule ottenute tramite amniocentesi.

Le persone scelgono di sottoporsi all'amniocentesi o al CVS per varie ragioni: alcuni sono ansiosi per la gravidanza e fanno questi test per essere assicurati, altri vogliono eliminare l'incertezza e vogliono avere subito l'esito.

Alcune persone vogliono sapere il risultato in anticipo in modo da avere tempo per prepararsi alla propria condizione, altri ancora scelgono di effettuare il test prenatale per decidere se intraprendere o meno una gravidanza che è affetta da una malattia genetica.

DIAGNOSI GENETICA PREIMPLANTARE

La diagnosi genetica preimpianto analizza l'embrione prima che la gravidanza si stabilizzi.

Diversamente dall'amniocentesi e dal CVS, bisogna conoscere le mutazioni del DNA per effettuare la PGD.

La fecondazione in vitro, che unisce sperma e ovuli in una piastra petri, viene usata nella PGD. A volte una tecnica chiamata iniezione intracitoplasmica di sperma (ICSI) viene usata per far avvenire la fecondazione invece della IVF.

L'ICSI è simile alla IVF, tranne per il fatto che lo sperma viene iniettato direttamente nell'ovulo.

Dopo che la fecondazione è

avvenuta con uno di questi metodi, l'ovulo fecondato subisce la divisione delle cellule. A livello dell'ottava cellula, una o due cellule vengono tolte e analizzate. A questo primo stadio, la rimozione di una o due cellule non influisce sullo sviluppo dell'embrione.

Dopo che gli embrioni sono stati analizzati, solamente quelli non affetti vengono impiantati nell'utero materno. Solitamente vengono fecondati molti ovuli durante la PGD in modo da aumentare le possibilità di avere un embrione sano che possa essere impiantato con successo.

VANTAGGI E SVANTAGGI

Uno dei principali vantaggi della PGD nella diagnosi prenatale è che il test genetico viene effettuato prima che l'embrione venga impiantato nell'utero.

Così facendo si elimina l'esigenza di dover decidere se terminare o no una gravidanza affetta da malattie. Di conseguenza, le coppie che non si sentono di terminare una gravidanza potrebbero preferire la PGD per evitare di avere un bambino malato.

Tuttavia, la PGD è molto costosa e non sempre viene coperta dall'assicurazione. Inoltre, anche nei migliori centri di riproduzione, la percentuale di successo è solo del 30% per ciclo; ciò vuol dire che possono volerci tre o più cicli prima di arrivare a una gravidanza che possa essere

portata a termine. Il processo di IVF o di ICSI, inoltre, implica l'uso di farmaci contro la fertilità, monitoraggio e interventi chirurgici per rimuovere gli ovuli ed impiantare gli embrioni. Comunque la PGD offre ai genitori la possibilità di intraprendere una gravidanza sana senza dover affrontare il problema di non poterla portare a compimento.

La decisione di sottoporsi alla diagnosi prenatale o alla diagnosi genetica preimpianto è complessa e personale. Si raccomanda un incontro con un consigliere per esaminare queste possibilità e le implicazioni che esse hanno su ogni singolo individuo.



BIOMARIN ANNUNCIA L'APPROVAZIONE DELLA FDA PER NAGLAZYME LA PRIMA TERAPIA SPECIFICA APPROVATA PER IL TRATTAMENTO DELLA MPS VI

Novato, CA, 1° giugno 2005 – Oggi la BioMarin Pharmaceutical Inc. (Nasdaq e SWX: BMRN) annuncia che la Food and Drug Administration (FDA) degli Stati Uniti ha concesso l'approvazione commerciale per il Naglazyme™ (galsulfase), la prima terapia specifica approvata per il trattamento della mucopolisaccaridosi VI (MPS VI). Essendo il primo farmaco che sia stato approvato per la MPS VI, al Naglazyme è stato concesso lo statuto di farmaco orfano negli Stati Uniti, il che conferisce sette anni di mercato in esclusiva. La BioMarin conta di lanciare il Naglazyme negli Stati Uniti approssimativamente tra 30 giorni.

Il Naglazyme è indicato per pazienti con MPS VI. Come provato, esso migliora la capacità di camminare e di salire le scale. Come impegni post-marketing, la BioMarin si è accordata con la FDA per valutare l'effetto del trattamento di Naglazyme sulla displasia scheletrica in pazienti minori di un anno, e per mantenere un programma di sorveglianza medica ai fini di monitorare i pazienti in terapia commerciale. Non è stato richiesto uno studio estensivo dei pazienti nella Fase 3.

I trial clinici hanno dimostrato che il Naglazyme apporta importanti benefici ai pazienti MPS VI: in particolare, migliora la resistenza, come dimostrato dal test dei 12 minuti di camminata e dei tre minuti di salita di scale. Il Naglazyme ha ridotto i carboidrati in eccesso (gliccoaminoglicani, o 'GAG') che vengono espulsi nelle urine dei pazienti con MPS VI, indice della bioattività enzimatica.

«Ho osservato l'effetto positivo che la terapia di sostituzione enzimatica con il Naglazyme può avere sui pazienti con MPS VI, e sono molto contento che presto verrà reso disponibile in commercio per coloro che ne hanno bisogno», ha affermato Paul Harmatz, Direttore Associato del Pediatric Clinical Research Center presso il Children's Hospital & Research Center di Oakland, California, e studioso a capo della Fase 3 del trial clinico del Naglazyme. «Ora, con il Naglazyme approvato, i medici, per la prima volta, hanno modo di trattare la causa di fondo della MPS VI, migliorando la propria abilità per fornire una cura migliore ai pazienti con questa malattia».

«L'approvazione del Naglazyme costituisce una tappa importantissima per coloro che sono affetti da MPS VI e per la BioMarin», ha

sostenuto Jean-Jacques Bienaime, dirigente della BioMarin. «Il peso della malattia è enorme per i pazienti MPS VI, le loro famiglie e i medici. Il Naglazyme rappresenta la concreta possibilità di rendere la MPS VI una malattia più gestibile». Bienaime ha continuato, «BioMarin ha sviluppato da sola il Naglazyme ed ora, con le organizzazioni commerciali con sede negli Stati Uniti, siamo pronti a metterlo sul mercato. In tutti questi anni fino a questo momento, i nostri sforzi per identificare pazienti con MPS VI ci hanno permesso di portarli rapidamente in terapia non appena il prodotto fosse stato lanciato. Vorrei ringraziare gli individui con MPS VI, le loro famiglie e i dottori, ma anche i dipendenti della BioMarin per l'impegno e il duro lavoro svolto in questi anni per fare del Naglazyme per la MPS VI una realtà».

Attualmente la richiesta di distribuire il Naglazyme nell'Unione Europea è in attesa di risposta. La BioMarin conta di ricevere notizie dalla Commissione Europea nell'ultimo trimestre del 2005 e, se la risposta sarà positiva, si aspetta l'approvazione finale all'inizio del 2006.

Fase 3 del trial clinico e risultati dello studio estensivo

La BioMarin ha completato un trial di 24 settimane, in Fase 3, multicentro, doppio cieco, placebo controllato su 39 pazienti. I pazienti sono stati messi a coppie a caso in un gruppo di trattamento al Naglazyme o in un gruppo di controllo del placebo e ogni settimana hanno ricevuto un'infusione intravenosa o di 1.0 mg/kg di Naglazyme, o di soluzione placebo. Durante le 24 settimane, 19 pazienti hanno ricevuto infusioni intravenose settimanali di Naglazyme e 20 pazienti hanno ricevuto infusioni settimanali di placebo. Un paziente del gruppo del placebo ha abbandonato il trial per ragioni che non hanno a che fare con il trattamento. Tutti i 38 pazienti che hanno completato il trial sono stati scelti per ricevere il Naglazyme in uno studio estensivo in aperto che si sta svolgendo tuttora.

Dati relativi all'efficacia

Dopo 24 settimane di trattamento, rispetto ai pazienti ai quali è stato somministrato il placebo, quelli che hanno ricevuto il

Naglazyme hanno dimostrato un miglioramento significativo dal punto di vista statistico ($p=0.025$) per quanto riguarda la resistenza, misurata in base alla distanza percorsa in 12 minuti. Il gruppo trattato con il Naglazyme ha mostrato un aumento della distanza percorsa nei 12 minuti rispetto al gruppo del placebo. Dopo 24 settimane la differenza calcolata come cambiamento della linea di partenza tra i pazienti che ricevevano il Naglazyme e quelli che invece ricevevano il placebo è stata di 92 + 40 metri. Dopo altre 24 settimane di trattamento col Naglazyme durante lo studio estensivo, per un totale di 48 settimane, i pazienti hanno mostrato ulteriori miglioramenti nella resistenza, calcolata dal cambiamento della distanza percorsa in 12 minuti, in rapporto alla linea di partenza. Dalla 24a alla 48a settimana i pazienti ai quali è stato somministrato il Naglazyme hanno aumentato la distanza percorsa, dalla prima settimana del trial, di altri 36 + 97 metri. Dopo 24 settimane di trattamento, i pazienti che ricevevano il Naglazyme hanno mostrato un miglioramento ($p=0.053$) nella capacità di salire le scale, rispetto ai pazienti che ricevevano il placebo, calcolata sulla base degli scalini saliti al minuto. Il gruppo del Naglazyme ha dimostrato di riuscire a salire più scalini rispetto al gruppo del placebo. Dopo 24 settimane la differenza tra i due gruppi è stata di 5.7 + 2.9 scalini al minuto. Dopo altre 24 settimane di trattamento col Naglazyme nello studio estensivo, dalla 24a alla 48a settimana, i pazienti trattati col Naglazyme hanno aumentato il numero di scale salite al minuto di altri 3 + 7 scalini. Dopo 24 settimane di trattamento, i pazienti trattati col Naglazyme hanno mostrato una notevole riduzione ($p<0.001$) dei GAG espulsi nelle urine, rispetto ai pazienti del gruppo del placebo. Dopo 24 settimane la riduzione media dei GAG nelle urine dei pazienti ai quali è stato somministrato il Naglazyme è stata del 75.5 %. Questa riduzione iniziale dei livelli di GAG nelle urine è stata mantenuta anche dopo le altre 24 settimane di studio estensivo. Durante lo studio estensivo, i pazienti che hanno ricevuto la soluzione di placebo durante le prime 24 settimane di trial hanno dimostrato un miglioramento di resistenza dopo 24 settimane di trattamento con il Naglazyme, misurato in base al cambiamento della distanza percorsa in 12 minuti, relativamente alla linea di partenza. Dalla 24a alla 48a settimana, il gruppo iniziale del placebo ha mostrato un piccolo miglioramento di 65 metri rispetto ai valori della 24a settimana. I pazienti

hanno inoltre dimostrato un miglioramento medio nella capacità di salire le scale del 5.7 scalini al minuto in seguito al trattamento di 24 settimane col Naglazyme. Inoltre, i pazienti che inizialmente hanno ricevuto il placebo hanno mostrato una riduzione dei livelli di GAG nelle urine in seguito a 24 settimane di trattamento al Naglazyme, paragonabile a quello osservato in quelli trattati nelle prime 24 settimane, la parte doppio cieco del trial.

Dati relativi alla sicurezza

I risultati della Fase 3 del trial e dello studio estensivo indicano che, in generale, il Naglazyme è stato sicuro. I più diffusi inconvenienti osservati nei pazienti sottoposti al trattamento col Naglazyme sono stati mal di testa, febbre, artralgia, vomito, infezioni alle vie respiratorie superiori, dolori addominali, diarrea, dolori alle orecchie, tosse, e otite media. Più del 95 % di questi inconvenienti sono stati lievi o moderati e sono stati gestiti facilmente. Altri episodi negativi collegati alle infusioni sono febbre, brividi, mal di testa, sfoghi cutanei, e lieve o moderata orticaria. Reazioni più gravi comprendono invece edema angioneurotico, ipotensione, dispnea, broncospasmo, crisi respiratorie, apnea e orticaria. Nessun paziente ha interrotto le infusioni di Naglazyme per questo tipo di reazioni, e tutti i pazienti che hanno concluso la fase doppio cieca del trial continuano a ricevere infusioni settimanali del farmaco. Quasi tutti i pazienti hanno sviluppato anticorpi come risultato del trattamento, ma il livello di risposta immunitaria non si correla agli inconvenienti o ha un impatto sui miglioramenti sperimentati nella resistenza. Se si stanno trattando pazienti che presentano febbri acute o malattie respiratorie, bisognerebbe prendere in considerazione l'eventualità di ritardare le infusioni di Naglazyme.

Riguardo alla MPS VI

La MPS VI (nota anche come sindrome di Maroteaux-Lamy) è una malattia debilitante causata dalla mancanza dell'enzima N-acetylgalactosamine 4-sulfatase. L'insufficienza di questo enzima porta all'accumulo di alcuni carboidrati complessi, i glicolaminoglicani (GAG), nei lisosomi, dando così origine a progressive disfunzioni del sistema cellulare, del tessuto e degli organi. Si calcola che 1100 individui al mondo hanno la MPS VI. La maggioranza di essi muoiono in seguito a complicazioni della malattia tra l'infanzia e la prima età adulta.

HO LA FABRY

OPUSCOLO SULLA MALATTIA DI FABRY NEI BAMBINI

Siamo tutti diversi. Alcune persone sono piccole. Alcune hanno occhi marroni e altri li hanno blu. La gente ha pelle e capelli di colore diverso. Siamo tutti diversi. Ognuno di noi è speciale, compresi tu e io. Il mondo sarebbe un posto terribilmente noioso se fossimo tutti uguali. Ho la Fabry fin da quando ero un bimbo piccolissimo nella pancia della mamma. Ho un fratello che ha la Fabry e una sorella che non ce l'ha. Anche la mia mamma e il mio papà hanno la Fabry. Tu o qualcuno della tua famiglia avete la Fabry? Oppure conosci qualcuno che ce l'ha? È per la Fabry che a volte mi fanno male le mani e i piedi. Il dolore alle mani può essere talmente forte che spesso è difficile scrivere. Se provo a correre o a giocare a calcio mi fanno male anche le gambe. Nella giornata dello sport a scuola non sarei riuscito a correre più veloce nemmeno se fossi stato inseguito da un coccodrillo! È per la Fabry che non riesco a sudare in modo giusto perciò divento molto caldo, soprattutto in estate. Un bagno nell'acqua fresca e tante bibite fresche mi aiutano a raffreddarmi. A volte uso anche il ventaglio. Quando mi scaldo il dolore alle mani e ai piedi diventa ancora peggio. È per la Fabry che certi giorni la mia pancia si 'arrabbia'. A volte non faccio in tempo ad andare in bagno. Questi piccoli inconvenienti mi scocciano ma so che non è colpa mia. Mi fa anche male la pancia, e questo dolore può peggiorare dopo mangiato. Perciò è meglio se mangio spesso piccoli pasti piuttosto di grandi abbuffate. È per la Fabry che mi vengono piccole macchioline rosse sulla pancia. Però non mi fanno male, perciò non mi preoccupo più di tanto. Se avete la Fabry potreste avere notato una di queste cose. Vado spesso dal dottore per controllare se tutte le parti del mio corpo funzionano bene. Vado da un oculista e da un dottore che cura i reni. Una volta all'anno, mentre sto sdraiato, mi vengono fatte delle fotografie al cuore con una macchina fotografica speciale.

Si chiama ecocardiogramma. Certe volte faccio anche le analisi del sangue.

L'infermiera mi mette una crema sul braccio. Questo toglie un po' di dolore sul braccio quando l'ago entra.

Tanto tempo fa due dottori di nome Fabry e Anderson hanno scoperto un ragazzo e un uomo che avevano gli stessi problemi di mia mamma e mio papà. Questi dottori hanno scoperto che abbiamo questa malattia perché al nostro corpo manca qualcosa chiamato enzima. Dal nome dei due dottori, a volte la malattia di Fabry è chiamata anche Anderson-Fabry.

La Fabry non si prende come quando si prende una tosse o un raffreddore. È solo che sono stato fatto così. Non è colpa di nessuno e se non avessi la Fabry non sarei io. Avrò sempre la Fabry e avrò bisogno di più aiuto rispetto alle altre persone. Alcuni dottori molto intelligenti hanno fatto l'enzima che manca nel mio corpo. Può darsi che riescano a darmelo per curare alcuni problemi che la malattia causa. Alcuni dei miei amici stanno già ricevendo questo trattamento speciale. Si chiama terapia di sostituzione enzimatica, abbreviato in ERT. La mia mamma sta avendo la ERT per la malattia di Fabry. Grazie a questo si sente già meglio: è più allegra e meno stanca. Lei spera che, quando saremo più grandi, anche io e mio fratello potremo ricevere questo trattamento. È stato tutto più semplice da quando ho saputo qualcosa in più su questa malattia, perché finalmente sapevo perché non riuscivo a correre veloce, perché mi faceva male la pancia e perché non sudavo. A scuola, nella mia classe, i maestri e i miei compagni sanno della Fabry così capiscono quando non riesco a fare qualcosa che loro invece sanno fare e mi aiutano. La Fabry non mi impedisce di divertirmi a scuola o a casa con i miei amici e la mia famiglia. Mi piace vedere la televisione, suonare il piano e giocare al computer. Ogni settimana vado al doposcuola e mi piace visitare le fattorie. Ho tanti progetti su cosa voglio fare da grande.

TRIAL PER LA TERAPIA DI SOSTITUZIONE ENZIMATICA NELLA MPS II

DI SAM E JO DACEY

Io e Sam vorremmo parlarvi del trial per la ERT e di come crediamo che ci stia aiutando. Sam ha iniziato il trial lo scorso gennaio e, dopo tutta una serie di misurazioni dell'altezza, peso, grandezza del fegato e vari test fisiologici, abbiamo incontrato l'infermiera dell'ospedale dove viene eseguito il trial.

Noi siamo fortunati perché dobbiamo fare solo 20 chilometri per il trattamento. Però dobbiamo andare a Manchester ogni 18 settimane per ripetere tutti i test iniziali e per monitorare i cambiamenti. Che divertimento!

Il trial è doppio cieco, il che significa che nessuno sa chi sta ricevendo il trattamento. Tutto noi sappiamo ormai che il gruppo di controllo è suddiviso in tre parti: un terzo del gruppo riceve il farmaco ogni settimana, un terzo ogni due settimane e un terzo riceve il placebo.

Ovviamente non sappiamo con certezza cosa viene somministrato a Sam, ma di sicuro sappiamo una cosa: ci sono stati dei cambiamenti.

Da gennaio Sam è cresciuto di almeno 4 centimetri che è quanto è cresciuto negli ultimi due anni. Il suo fegato è diventato più piccolo e il pancreas non è più palpabile. Così adesso può scegliere tra avere un "dentro" o un "fuori" e scherzarci sopra!

Sam è felice e attivo e riesce a battere almeno tre dei suoi compagni nella corsa durante la giornata dello sport. Anche se sono solo piccoli cambiamenti, credo che la cosa davvero importante sia che non è peggiorato in alcun modo. Il motto dell'Associazione MPS è "Cura oggi, spera domani". Bè, credo che per i nostri bambini Hunter il domani sia arrivato!

Spero davvero che questo possa dare coraggio e speranza a tutti gli altri bambini Hunter e alle loro famiglie che sono in attesa del trattamento.

Ad oggi Sam è cresciuto di 5 centimetri in un anno, il fegato e la milza si sono ridotti rispettivamente a 7 e 8 centimetri. Vi aggiornerò più avanti, dopo maggio, quando Sam sarà in cura da quattro mesi.

Comunicazione e alimentazione nella MPS III

L'articolo che pubblichiamo è stato scritto da Rebecca Howarth, capo terapeuta del linguaggio e della parola al Manchester Children's Hospital.

Comunicazione

I bambini affetti da MPS III hanno bisogno di un supporto terapeutico della parola non appena le loro facoltà cominciano a deteriorarsi. Solitamente questo si verifica nella seconda fase della malattia. La terapia è fornita meglio come parte dell'educazione del bambino, nel senso che la terapeuta deve essere in grado di equipaggiare uno staff coinvolto con il bambino in una serie di obiettivi di base giornalieri e di strategie per aiutarli a comunicare il loro potenziale. I bambini possono beneficiare di un approccio totale alla comunicazione per mantenere le abilità sia verbalmente che non verbalmente. La comunicazione totale può essere descritta come un approccio comunicativo dove ognuno dei metodi di comunicazione è usato in combinazione tra il bambino, i genitori e l'insegnante. Tali metodi di comunicazione possono includere la parola, i gesti e il linguaggio dei segni, segni del corpo, oggetti di riferimento, simboli e l'uso di supporti comunicativi.

Quando il bambino comincia a comunicare con sempre maggiore difficoltà, può essere utile tentare un

approccio di "interazione intensiva".

Si tratta di un approccio pratico che permette di interagire con persone che hanno difficoltà nell'apprendimento, nella comunicazione e nell'interazione sociale. Questo metodo si propone di aiutare i bambini, i genitori a relazionare meglio tra di loro e a sviluppare le abilità comunicative di ognuno in modo da aiutare il bambino e aumentare il suo senso di sicurezza e di competenza come comunicatore.

Alimentazione

I bambini affetti da MPS III mostrano difficoltà iniziali nelle capacità orali, in particolare con i movimenti dalla bocca. Anche questo problema diventa visibile nella seconda fase della malattia anche se la gravità di queste difficoltà mutano notevolmente da bambino a bambino.

I bambini impiegheranno sempre più tempo per finire i pasti e i genitori e gli accompagnatori sono portati a ritenere che questi bambini debbano evitare certi cibi secchi e appiccicosi. Può aiutare, in questo stadio, includere nei pasti molti più cibi umidi (generalmente ottenibili aggiungendo salse). Qualche bambino incorrerà in una fase in cui le capacità di nutrirsi e

l'appetito diventano quasi inconsistenti. Questo succede di solito in contemporanea ai problemi legati al sonno e alla concentrazione. Tutto ciò può essere molto frustrante per i genitori dal momento che le abilità del loro bambino di nutrirsi sembrano variare di giorno in giorno. I genitori ritengono solitamente che è più facile, per i loro figli, mangiare cibi molto teneri.

In questo stadio possono anche cominciare a tossire e sputare quando bevono e, in qualche caso è opportuno eseguire una videofluoroscopia.

Questa è una radiografia mobile dell'apparato di ingestione del bambino che mostra se c'è qualche rischio che il cibo ingoiato entri nei polmoni.

Le bevande possono essere rese più sicure dall'aggiunta di una polvere che le renda più spesse.

Purtroppo qualche bambino perderà la facoltà di deglutire anche le bevande ispessite e i cibi teneri.

In questi casi è opportuno prendere in considerazione la possibilità di nutrirli per via non-orale (solitamente le opzioni sono tra il tubo nasogastrico e il tubo gastrointestinale).

ADATTAMENTI IN CASA:

ce l'abbiamo fatta... alla fine!

di Dawn McDougall

La nostra avventura di adattare la casa può essere descritta solo come un lungo giro sulle montagne russe! Ci sono voluti due anni e mezzo per avere il risultato finale: una casa su un piano che soddisfa tutti i bisogni dei miei due bimbi, Condor e Craig, che hanno la malattia di Hunter. Siamo molto soddisfatti del risultato ottenuto ma vorremmo condividere con voi l'esperienza di tutto quello che abbiamo passato per raggiungerlo. La prima sfida è stata realizzare che la casa dove abitavamo non era per niente adatta e che i crescenti bisogni di Condor e Craig ci avrebbero obbligato a trasferirci in una nuova casa. È stato molto difficile, nessuno sembrava capire, o perfino voler capire, le esigenze dei miei due bambini e nessuno voleva ascoltarmi. Per questo abbiamo ricevuto un più che valido aiuto dall'*Advocacy Support Team*: hanno fatto una riunione con i professionisti in questione, illustrando i bisogni dei bambini affetti dalla malattia di Hunter e spiegando perché era necessario adattare la casa. Dire che questi professionisti sono rimasti sconvolti da queste

informazioni è dire poco, e finalmente ho sentito che eravamo a un punto di svolta. Durante la riunione è emerso che c'erano due proprietà libere dall'altra parte della strada dove già abitavamo, ma sembrava che l'ostacolo principale fossero i finanziamenti. Mi sono continuamente sentita rispondere che "in lista ci sono molte altre persone con figli disabili" e ho dovuto insistere su quello che pensavo fosse meglio per Condor e Craig, per assicurarmi che la loro situazione migliorasse. Per tutto il tempo *l'Advocacy Support Team* mi ha sempre sostenuta esaminando progetti, discutendo il nostro caso, spiegando il perché avevamo bisogno di questi adattamenti e assicurandosi che i professionisti non perdessero mai di vista quale fosse l'aspetto più importante di tutto questo: la qualità della vita dei miei due bimbi. Mi sembrava di sentire spiegare e rispiegare queste cose, finché alla fine, nel febbraio 2004 hanno cominciato i lavori. Ci sono voluti tre mesi per sistemare la casa e finalmente a giugno ci siamo potuti trasferire. Siamo così felici di quello che abbiamo raggiunto: i

miei figli più grandi adesso hanno due stanze separate, e Condor e Craig non devono più dividere la stanza. Credo che adorino tutto lo spazio che hanno a disposizione nella nuova casa. Ora Condor può dormire in un letto tutto suo mentre prima era costretto a dormire sul divano. La casa è anche più sicura, mi permette di tenere sotto controllo i bambini perché so sempre dove sono e posso controllarli, soprattutto perché adesso abbiamo una stanza per il gioco con un po' di 'spazio sicuro'. Più di una sera ho dovuto convivere con il loro correre avanti e indietro per i lunghi corridoi mentre giocano, ma credo che questo gli dia la possibilità di esprimere tutta la loro energia così di notte dormono! Abbiamo anche un giardino recintato, così posso lasciarli giocare fuori sapendo che sono al sicuro. Adesso sono sicura che questa casa soddisfa tutte le esigenze di Condor e Craig. Ho dovuto continuare a urlare, a cercare di farmi sentire, ma alla fine sono stata ascoltata e, grazie all'aiuto dell'*Advocacy Support Team*, abbiamo avuto un risultato positivo.

VENEZIA 2006

IX SIMPOSIO MONDIALE SULLE MPS E MALATTIE AFFINI

Come già detto a inizio notiziario, abbiamo ritardato ulteriormente l'uscita di questo numero per potervi allegare il "Programma Preliminare" del **Congresso Mondiale 2006** sulle Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini che si terrà, come già sapete, a Venezia (stampato finalmente, ma solo recentemente), in quanto tale documento contiene i dettagli dei programmi Scientifico, Sociale e Famiglie; nonché tutti i costi e le scadenze per le iscrizioni.

A proposito di costi, prima che qualcuno si spaventi, il Comitato Direttivo all'unanimità, ha lavorato per coprire le spese di iscrizione al Congresso per i propri Soci Ordinari, nonché ridurre del 30% i costi alberghieri agli stessi (prendendo come riferimento massimo il costo di una stanza doppia + lettino in un hotel a 4 stelle: circa 200 euro; quindi con un contributo limite di 60 euro a stanza, a notte. Tre notti = 180 euro il contributo alberghiero massimo).

Tutto ciò con l'obiettivo di avere il massimo numero di Famiglie MPS Italiane a un Congresso Mondiale, condizione più unica che rara, in Italia. Circolano voci di corridoio, per esempio, che i prossimi Congressi Mondiali si terranno nel 2008 in Canada, nel 2010 in Giappone (o viceversa) e nel 2012 in Spagna...

Quello che chiediamo però, per non perdere soldi inutilmente con defezioni "allegre", è un versamento entro il 1° marzo 2006 del costo rimanente e cioè il 70% delle spese alberghiere (es: 200x3 =600, meno il 30% a carico dell'AIMPS pari a 180 euro, restano a carico della Famiglia 420 euro); l'esempio, a scanso di equivoci, si riferisce a una Famiglia tipo con 2 adulti ed un

bambino in camera doppia più lettino per tre notti. Tale cifra vi verrà indicata con precisione quando manifesterete l'interesse a partecipare: scrivendoci, telefonandoci, faxandoci o segnalandovi con la posta elettronica:

(sede.milano@mucopolisaccaridosi.it). Ripetiamo: questo metodo di

trovare costretto a pernottare a Venezia City o Mestre o più lontano ancora, con i disagi del caso... per non dire magari di non avere più la possibilità di soggiornare o di accedere al Congresso. E il lato economico? Dovrebbe pagarsi tutto, addio sconti!

Dato che partiamo dal presupposto fondamentale che è un'occasione più unica che rara di aver la possibilità di ascoltare tutti i maggiori conoscitori di MPS del Mondo, e avere direttamente dai ricercatori stessi tutte le novità della ricerca scientifica... Da tutto il globo!

Non ci saranno le consulenze come nei nostri "Congressi per le Famiglie", ma tante saranno le informazioni da assorbire che forse tutti non riusciranno ad avere il tempo di ascoltare tutto!

Ma non preoccupatevi, se le finanze ce lo permetteranno, registreremo tutto e produrremo poi il DVD e la videocassetta (a richiesta). Siamo felici che il Congresso Mondiale MPS e Malattie Affini sia di passaggio proprio nel 2006, anno del 15° anniversario della nostra Associazione; e perchè no, magari il 2006 verrà in futuro ricordato come l'anno delle terapie... D'altronde, una seconda possibilità di avere tutti qui in Italia, quando ci sarà più?

Comitato Direttivo A.I.MPS

RIASSUMENDO

2 adulti e 1 bambino in camera doppia + lettino in hotel a 4 stelle.

COSTI CONGRESSUALI

250 + 250 + 50 + 200 + 200 + 200 =
1.150 euro

(iscrizioni adulti 250+250, bambino 50,
200+200+200

in hotel 4 stelle (soluzione massima) per
3 notti)

(se la soluzione alberghiera che scegliete
è più economica dell'esempio,

l'intervento A.I.MPS è sempre del 30%)

(se la soluzione alberghiera che scegliete
è più costosa dell'esempio, l'intervento
A.I.MPS è al massimo di 180 euro)

COSTI DOPO INTERVENTO A.I.MPS

0 + 0 + 0 + 140 + 140 + 140 = 420 euro

RISPARMIO PER LE FAMIGLIE SOCIE

A.I.MPS 730 euro

sempre 2 adulti e 1 bambino in camera
doppia + lettino in hotel a 4 stelle.

Prenotazione... Pagamento... Penale... Verrà utilizzato in futuro anche per i nostri Congressi Nazionali. Non è colpa di nessuno (emergenze dell'ultimo minuto con i nostri bambini non sono una novità... purtroppo!) ma non è nemmeno giusto che a rimetterci poi siano sempre gli stessi.

Perché questa scadenza così anticipata dell'iscrizione, perché a Venezia Lido gli albergatori dopo questa data, essendo alta stagione, non ci garantiscono più la disponibilità alberghiera. Qualcuno si potrebbe



MPS VI: FINALMENTE IL GRANDE MOMENTO!

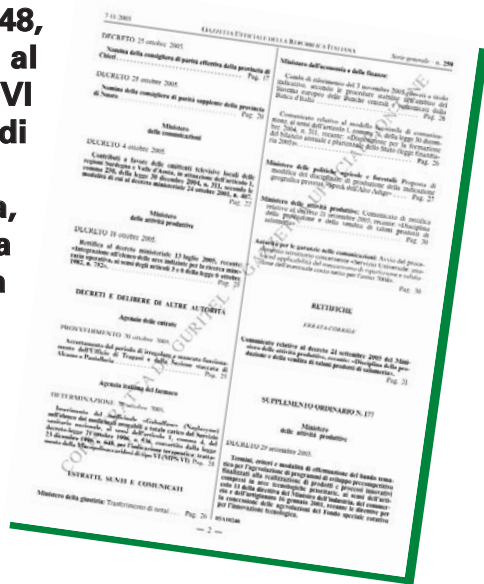


Carissimi Genitori MPS VI, finalmente il grande momento è arrivato anche per Voi! Con la pubblicazione sulla Gazzetta Ufficiale, Serie Generale, anno 146°, numero 259, di lunedì 7 novembre 2005, a pagina 24, della "Determinazione AIFA" (Agenzia Italiana del Farmaco) datata 28 ottobre 2005; si ha a tutti gli effetti Legali "L'inserimento del medicinale "Galsufase" (nome commerciale Naglazyme), nell'elenco dei medicinali erogabili a totale carico del Sistema Sanitario Nazionale ai sensi dell'articolo 1, comma 4, del Decreto Legge 21 ottobre 1996 numero 536, convertito dalla Legge 23 dicembre 1996 numero 648,

per l'indicazione terapeutica al trattamento della Mucopolisaccaridosi di tipo VI (MPS VI) nota anche come Sindrome di Maroteaux-Lamy.

E' per noi immensa gioia darVi questa notizia, come lo fu nel 2004 per il trattamento della MPS I con l'Aldurazyme; e come sappiamo sarà nel 2006 per la Mucopolisaccaridosi di tipo II (MPS II), nota anche come Sindrome di Hunter con il farmaco Eraplase.

Carissimi, non vi resta altro da fare che andare dal vostro pediatra MPS e dirgli di fare la richiesta del farmaco, dato che è a carico del SSN grazie all'inserimento nell'elenco che fa riferimento alla Legge 648!



RICERCA TIGEM da Napoli

Come tutti sanno questa ricerca viene finanziata da Telethon e indaga «ciò che riguarda gli errori del metabolismo». Ecco i loro obiettivi: "Lo studio delle basi molecolari e i meccanismi patogenetici delle malattie metaboliche" e "Lo sviluppo negli approcci di Terapia Genica in modelli animali". I ricercatori principali sono:

- Andrea Ballabio per la ricerca nelle sulfatasi e le malattie da queste conseguenti, oltre alla ricerca della terapia genica nelle MPS III.
- Maria Pia Cosma per la ricerca della terapia genica nelle MPS II.
- Alberto Auricchio per la ricerca della terapia genica nelle MPS VI.



UN PASSO AVANTI CON LE STAMINALI

NEWS TRATTA DA CORRIERE SALUTE, INSERTO DEL CORRIERE DELLA SERA

Per riacquistare la vista con un trapianto di cornea in Italia non bisogna più attendere la donazione, infinite liste di attesa, viaggi all'estero.

«I numeri descrivono in modo evidente un'attività consolidata. Le nostre *Eyes Banks* raccolgono ogni anno circa 12 mila tessuti oculari donati e ne destinano al trapianto almeno la metà, cosa che ci ha portato ad essere la prima nazione in Europa per donazione di cornee», spiega Diego Ponzin, che a Venezia-Mestre dirige la Banca degli Occhi del Veneto ed è presidente della Società Europea. Sempre più rigorosi i controlli di sicurezza e le certificazioni di qualità delle cornee da utilizzare nei trapianti. «Il controllo è compito delle banche e in un sistema maturo è logico aspettarsi che il 50 per cento dei tessuti superi i rigorosi criteri selettivi. La Società Italiana Banche Occhi (SIBO) da un paio d'anni lavora con il Centro Naz. Trapianti (Cnt), ha partecipato all'elaborazione del programma di certificazione delle Banche, comprende verifiche di ispettori del Cnt». Ulteriore passo avanti con le cellule staminali, che rendono possibile il trapianto anche lì dove era destinato a fallire. Se n'è fatta di strada dalla prima banca degli occhi, costituita da R.T. Paton a New York nel 1944. (a. mes.)



✓ **PET-THERAPY:**
PUÒ ESSERE
UN GRANDE AIUTO PER I NOSTRI RAGAZZI,
PROSSIMAMENTE NE PARLEREMO
NEL NEWS.

VI RICORDIAMO LE COORDINATE DELL'ASSOCIAZIONE

VIA SAVONA, 13 – 20144 MILANO TEL.: 0283241292 FAX: 0289425180

SITO: WWW.MUCOPOLISACCARIDOSI.IT • E-MAIL: INFO@MUCOPOLISACCARIDOSI.IT

SEDE.MILANO@MUCOPOLISACCARIDOSI.IT • SEDE.VERONA@MUCOPOLISACCARIDOSI.IT

LE FAMIGLIE REFERENTI REGIONALI:

SIAMO A CACCIA DI REFERENTI PER: BASILICATA, MOLISE, TRENTINO E VAL D'AOSTA

REGIONE	COGNOME	TELEFONO	FAX	E-MAIL
Abruzzo	Rosatone	0864210697		abruzzo@mucopolisaccaridosi.it
Campania	Cuomo	0818813486		campania@mucopolisaccaridosi.it
Calabria	Romeo	0966900702		calabria@mucopolisaccaridosi.it
Emilia Romagna	Di Meo	3483960027		emiliaromagna@mucopolisaccaridosi.it
Friuli V.G.	Florissi	043225279	0432200910	friuli@mucopolisaccaridosi.it
Lazio	Marrese	0774346242	cel. 3479262911	lazio@mucopolisaccaridosi.it
Liguria	Buttignol	0183-652803		liguria@mucopolisaccaridosi.it
Lombardia	Vottero Fin	cel. 3337344232		lombardia@mucopolisaccaridosi.it
Marche	Maroncelli	0721202473		marche@mucopolisaccaridosi.it
Piemonte	Serafini	0131264149	0131264149	piemonte@mucopolisaccaridosi.it
Puglia	Catozzi	335-7326143		puglia@mucopolisaccaridosi.it
Sicilia	Armato	0925941809		sicilia@mucopolisaccaridosi.it
Sardegna	Marongiu	0782623750		sardegna@mucopolisaccaridosi.it
Toscana	Paiusco	0575650105	cel. 3405037554	toscana@mucopolisaccaridosi.it
Umbria	Cecchi	0744273046	cel. 3387798910	umbria@mucopolisaccaridosi.it
Veneto	Montemezzi	0458401117		veneto@mucopolisaccaridosi.it

FAMIGLIE REFERENTI PER SINDROME:

Sindrome	REFERENTE	TELEFONO	E-MAIL
MPS I	Anna Serafini	0131264149	mps1@mucopolisaccaridosi.it
MPS II	Edy Bertoglio	392-2191425	mps2@mucopolisaccaridosi.it
MPS III	Giovanna Pavan	349-1951882	mps3@mucopolisaccaridosi.it
MPS IV	Daniela Marongiu	0782623750	mps4@mucopolisaccaridosi.it
MPS VI	Henda Tlili	3280027182	mps6@mucopolisaccaridosi.it
Mucolipidosi II	Piera Cacciatore	030- 872629	malattie.affini@mucopolisaccaridosi.it
Mucolipidosi III	Cristina Mazzino	335-429223	mucolipidosi@mucopolisaccaridosi.it
GM1	Fam. Moretti	349-8404440	gm1@mucopolisaccaridosi.it
GM2	Fam. Romeo	0966900702	gm2@mucopolisaccaridosi.it

LE CARICHE DELL'ASSOCIAZIONE dal 2004 al 2007

Presidente	Flavio Bertoglio	presidente@mucopolisaccaridosi.it
Vicepresidente	Giovanna Pavan	vicepresidente@mucopolisaccaridosi.it
Segretaria	Anna Serafini	segreteria@mucopolisaccaridosi.it
Tesorierie	Adriano Polato	tesoriere@mucopolisaccaridosi.it
Per comunicazioni al comitato direttivo		direttivo@mucopolisaccaridosi.it

I SERVIZI DELL'ASSOCIAZIONE:

Per mandare via mail foto, poesie, articoli, lettere	notiziario@mucopolisaccaridosi.it
Per informazioni sui nostri diritti sociali	leggi@mucopolisaccaridosi.it
Per informazioni su problematiche mediche	medico@mucopolisaccaridosi.it
Per informazioni sulla ricerca scientifica	scientifico@mucopolisaccaridosi.it

ADESIONI

SOCIO ORDINARIO	20/10/0 euro (chi si associa 1°/2° avendo un paziente MPS o affine in casa o, se maggiorenne, lo stesso paziente MPS gratis)
ABBONATO	15 euro (è chi riceve il notiziario trimestrale, 4 numeri, per un anno dalla donazione del contributo)
SOSTENITORE	5 euro (chi ci sostiene con questo contributo minimo, o con maggiori altri importi)

COORDINATE PER DONAZIONE FISCALMENTE DEDUCIBILE:

BANCA Banca SANPAOLO-IMI filiale 31 di Milano, CIN U, ABI 01025, CAB 01633, C/C 000010001800
POSTA conto corrente postale 17527433 intestato: Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi (ONLUS)
CARTA SI con la carta di credito basta telefonare al 3920556599 per fare la donazione detraibile

2005 - Lifestay e raccolte



Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni • Terni



Il Campione del Mondo di ciclismo Maurizio Fondriest con Gabriele Cecchi (MPS IH), poi all'arrivo con il Presidente per l'intervista e durante il rituale degli autografi sulle magliette che sono state battute all'asta. Sotto, le protagoniste della bellissima esperienza del Laboratorio natalizio di Terni.



Senago (MI) • Senago (MI) • Senago (MI) • Senago (MI) • Senago (MI) • Senago (MI) • Senago (MI) • Senago (MI)



Raccolte fondi 2005 per i nostri ragazzi



*Con te,
la speranza
diventa più forte*

Via Savona, 13 – 20144 Milano- Telefono: 02-83241292 fax: 02.89425180

Sito: www.mucopolisaccaridosi.it

E-mail: info@mucopolisaccaridosi.it • sede.milano@mucopolisaccaridosi.it • sede.verona@mucopolisaccaridosi.it

ADESIONI: SOCIO ORDINARIO: 20€/10€/0€ ABBONATO: 15€ SOSTENITORE: 5€

COORDINATE PER DONAZIONI FISCALMENTE DEDUCIBILI

BANCA: Banca SANPAOLO-IMI filiale 31 di Milano, CIN U, ABI 01025, CAB 01633, C/C 000010001800.

POSTA: Conto Corrente Postale 17527433 intestato: Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi (ONLUS)

CARTA Si: Con carta di credito per la donazione fiscalmente detraibile telefonare allo 02.83241292 (ore ufficio)