

il Giornale

EDIZIONE N. 9 - APRILE 2016

Centro di Riferimento:
Unità Operativa Malattie Metaboliche e Genetica Clinica
Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"
Via Amendola n. 207 - 70126 BARI (BA)



www.amegepdomenicocampanella.it

Sede Legale:
Via Amendola n. 47 - 70126 BARI (BA)

Sede Operativa e Recapito Postale:
Via Amendola n. 207 presso Ospedale Pediatrico
"Giovanni XXIII" - 70126 BARI (BA)

Tel./Fax: 080 5596743
Tel. Mobile: 328 3476392
Codice Fiscale: 93330590725
Conto Corrente Postale n. 78624392

E-mail: info@amegepdomenicocampanella.it

Cari lettori,

attraverso questo giornalino ancora una volta abbiamo cercato di trasmettere il nostro messaggio a chi, per mera curiosità o per manifesta sensibilità alle tematiche che in esso abbiamo affrontato, trovandosi a sfogliarne le pagine possa coglierne e recepirne le finalità insite.

Offriamo a tutti la possibilità di utilizzare questo strumento per aiutarci a divulgare pensieri, testimonianze, aggiornamenti scientifici, idee e quant'altro possa essere ritenuto utile a far sì che le problematiche legate alle patologie metaboliche non passino inosservate!

Contattateci e saremo felici di inserire i vostri articoli nel nostro prossimo numero!

In tanti si è più forti, e spinti da analoghe finalità, si possono raggiungere grandi obiettivi...

Ogni singolo contributo in tal senso è prezioso per noi e soprattutto per i nostri pazienti e le loro famiglie.

LA REDAZIONE:

Segreteria A.ME.GE.P. Domenico Campanella O.n.l.u.s.

Prof. Franco Carnevale

Prof.ssa Laura Carnevale

Stampato presso

TIPOLITOGRAFIA GIACOIA di E. Giacoia

Via Cormons n. 65

Laterza (TA)



Il tuo sostegno mi aiuta a crescere.

Associazione
Malattie
Metaboliche
e Genetiche
Puglia
O.N.L.U.S.

**L'A.ME.GE.P.
DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.
è un'Associazione di Volontariato che da anni
persegue in Puglia fini di utilità sociale
al servizio di chi è colpito
dalle malattie metaboliche.**

Il COMITATO DIRETTIVO, che resterà in carica fino al 31 Dicembre 2020, è così composto:

Presidente: Porzianna Calianno

Vice-Presidente: Donatella Capodiferro

Tesoriere: Giuseppe Marcello Vallone

Consiglieri: Franco Carnevale, Grazia De Cillis, Francesco De Giglio, Maria Muscato, Francesco Proscia, Giovanni Todisco.

Il COMITATO SCIENTIFICO è così composto:

Francesco Papadia - Presidente (Medico Pediatra, Primario del Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari)

Donatella Capodiferro (Medico Neonatologo)

Franco Carnevale (Medico Pediatra)

Rita Fischetto (Medico Pediatra e Genetista)

Vincenza Lillo (Medico Pediatra)

Roberta Rossi (Biologa)

I NOSTRI RECAPITI:

Sede Legale: Via Amendola n. 47 - 70126 BARI.

Sede Operativa e Recapito Postale: Via Amendola n. 207 - 70126 BARI presso Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"

Telefono/Fax: 080 5596743 - Tel. mobile: 328 3476392 - E-mail: info@amegepdomenicocampanella.it

Codice Fiscale: 93330590725 - C/C Postale n. 78624392

www.amegepdomenicocampanella.it

“Una culla di paglia”

Se per te io sarò un raggio di sole
non farmi nascere in un mondo che duole.

Se per te sarò una gioia infinita
Fa' che mi possa sorridere la vita.

So che per me proverai tanto amore
lotta e preparami un mondo migliore.

Un mondo in cui ci sia amore vero
che mi lasci abbracciare chi è colorato di nero.

Combatti chi spegne una “giusta voce”
che permette di vivere abbracciati alla pace.

Non farmi feste con troppo clamore
se un altro bimbo di fame poi muore.

Ma se vuoi che io viva la felicità
non devi lasciarti mai con papà.

E se ciò che chiedo non cade nel nulla
anche una culla di paglia per me sarà bella.

Aldo Morelli



*Un grazie di vero cuore dalla Redazione dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella
al poeta Aldo Morelli che ormai da anni ci commuove facendoci dono delle sue toccanti poesie.*



-Prefazione pag. 1

**-Screening neonatale
allargato per malattie
metaboliche: in Puglia siamo
ancora all'anno zero** pag. 2

-Una pagina di scienza pag. 5

**-Un farmaco per migliorare
la vita dei pazienti
fenilchetonurici...
dieta libera? A quanto pare
è possibile!** pag. 7

-Il miracolo della vita! pag. 8

**-Essere fenilchetonurica
e diventare mamma...
un'esperienza straordinaria!** pag. 10

**-Tutti allo zoo! A dieta sì...
ma allegramente!** pag. 11

**-"Il ruolo del dietista
nelle malattie metaboliche
rare..."** pag. 13

**-“Il tuo sostegno mi aiuta a
crescere”...il percorso di un
anno** pag. 14

- C'è posta per l'A.ME.GE.P. pag. 19

**- L'A.ME.GE.P.
Domenico Campanella
al servizio dei suoi soci...** pag. 22

Prefazione

Carissimi amici,
dopo un periodo d'assenza trascorso a cercare di mettere insieme aggiornamenti, notizie ed altro, riapriamo la nostra piccola finestra sulla complessa realtà delle "malattie rare" con un'amara riflessione: " il tempo scorre molto velocemente, cambiano i partiti e i volti dei politici che si susseguono alla guida del nostro paese, ma null'altro cambia o si evolve!".

La crisi economica continua ad inghiottirci, le risorse economico-finanziarie per il risanamento del territorio e la realizzazione di alcuni progetti sono sempre scarse e a noi non resta altro che attendere...!

A proposito di progetti non ancora realizzati, resta sempre aperta la questione dello "screening metabolico allargato" che in Puglia come in molte

altre regioni italiane non riesce a decollare. Lo schema di decreto, inviato il 5 maggio 2015 dal Ministero della Salute alla Conferenza Stato - Regioni per il parere necessario, dovrà essere rielaborato poiché a giudizio dei tecnici presenta alcune criticità che rischierebbero di compromettere il risultato finale (cioè la diagnosi precoce neonatale per tutti i bambini italiani).

Noi dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella e altre associazioni impegnate su questo fronte abbiamo tutto l'interesse a far chiarezza sull'argomento, pertanto continueremo ad informarvi sugli sviluppi del caso.

In attesa che ciò avvenga, auguro a tutti voi un buon 2016!

Porzianna Calianno

*Presidente dell'Associazione
A.ME.GE.P. Domenico Campanella
O.n.l.u.s.*



SCREENING NEONATALE ALLARGATO PER MALATTIE METABOLICHE: IN PUGLIA SIAMO ANCORA ALL'ANNO ZERO



To screen è verbo inglese che significa “setacciare”; in medicina “mass screening” equivale a “indagine di massa”.

Lo screening neonatale è una procedura semplice, non invasiva, indolore per il bambino, intesa a riconoscere sullo spot ematico effettuato in II-III giornata di vita diverse patologie geneticamente determinate in epoca pre-sintomatica, in modo che possano essere efficacemente curate.

Queste patologie, rare singolarmente, sono oggi intorno a 600, considerevolmente eterogenee tra loro, e si calcola che se ne scoprano di nuove al ritmo di 5-7 per anno.

In genere l'obiettivo dei tests utilizzati negli screenings neonatali è quello di dosare la concentrazione di un metabolita accumulato nel sangue o di una attività enzimatica deficitaria.

Ad esempio, nello screening per la fenilchetonuria si dosa la quantità di fenilalanina presente nello spot ematico neonatale, nello screening per la galattosemia si dosa la quantità della galattosio-fosfato-uridil-transferasi.

Robert Guthrie, un microbiologo neozelandese, introdusse nel 1963 lo screening neonatale per la fenilchetonuria: egli riuscì a dosare la concentrazione di fenilalanina in un campione di sangue neonatale essiccato su un cartoncino di carta bibula (spot test) con una metodica originale, semplice ed economica, basata sulla inibizione batterica della crescita del *Bacillus subtilis* in presenza di fenilalanina su una piastra di agar.

Da allora, innumerevoli sono stati i bambini fenilchetonurici salvati dal ritardo mentale, con dieta a basso contenuto di fenilalanina.

Successivamente lo screening neonatale veniva esteso ad altre malattie metaboliche, quali la galattosemia, la leucinosi, il deficit di biotinidasi, l'omocistinuria.

Dalla fine degli anni '90 Millington introduceva negli Stati Uniti una nuova tecnologia analitica, la spettrometria in tandem-massa (LC-MS/MS), grazie alla quale vengono oggi analizzati - nello spazio temporale di 2 minuti - gli analiti

specifici per una quarantina di malattie metaboliche.

Si modifica così il concetto stesso di screening: da test per una malattia a test per più malattie.

Infatti l'analisi in tandem-massa per acil-carnitine ed aminoacidi consente di identificare, a 2-3 giorni dalla nascita, acidemie organiche, difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi, aminoacidopatie, difetti del ciclo dell'urea.

Buona parte di queste condizioni, rare singolarmente, mostrano una elevata frequenza come gruppo;

molte possono essere trattate con dietoterapia (ridotta introduzione di alimenti proteici, con supplementazione di miscele di aminoacidi, come nella fenilchetonuria, o dieta a ridotto contenuto di leucina-isoleucina e valina nella leucinosi) o con la semplice somministrazione di pasti regolari evitando digiuni protratti (MCAD o deficit di acil-Co A deidrogenasi a catena media).

Esistono patologie che rispondono a terapia vitaminica mirata (vitamina B12 in alcune forme di metilmalonicoaciduria, biotina nel difetto multiplo di carbossilasi) o a terapia farmacologica (carnitina nelle organicoacidurie, nel deficit di carnitin-palmitil-transferasi, L-dopa nella iperfenilalaninemia da difetti di BH4).

Oggi nel nostro Paese lo screening neonatale allargato è una realtà solo per alcune regioni: Liguria, Veneto, Toscana, Emilia-Romagna, Umbria, Marche.

Altre - la maggioranza - si stanno ancora organizzando per farlo, o lo fanno solo parzialmente (progetti pilota), vale a dire la metodica riguarda una percentuale di neonati ridotta; e capita anche che l'attività di screening venga sospesa quando termina il finanziamento dedicato (regione Campania: lo screening allargato veniva effettuato su 10.000 neonati, mentre la popolazione neonatale annua era di 60.000; ma dopo alcuni anni, si interrompeva definitivamente).

Delle concrete e continuative possibilità di attuazione dello screening allargato, essenziale per tutelare la salute dei bambini sin dalle prime epoche di vita, si continua a parlare in





convegni nazionali ed internazionali.

Allo stato attuale, il 43.5% dei neonati italiani viene sottoposto allo screening allargato.

La Puglia, purtroppo, non rientra tra le regioni “virtuose”: qui continuiamo ad effettuare solo due indagini sul sangue capillare del neonato: lo screening per fenilchetonuria e quello dell'ipotiroidismo congenito.

Non eseguiamo nemmeno lo screening per la fibrosi cistica, reso obbligatorio su tutto il territorio italiano (insieme ai primi due) con legge-quadro 104 del 5 maggio 1992.

Grazie a tale legge, da più di due decenni si eseguono questi tre tests sui neonati italiani tra il secondo e il terzo giorno di vita.

La prima regione italiana che ha sancito l'importanza degli screenings neonatali è stata la Liguria (con delibera regionale del 17 agosto 1973); la seconda è stata la Puglia, (con delibera del 1978), per la quale erano tuttavia previsti ben 5 centri screenings per fenilchetonuria ed ipotiroidismo congenito: Bari, Brindisi, Foggia, Taranto, Lecce. A questi se ne aggiungevano altri due, ecclesiastici: San Giovanni Rotondo (“Casa della Divina Provvidenza”) e Acquaviva delle Fonti (Ospedale Miulli).

Solo dal 1 gennaio 1998 riuscivo a centralizzare lo screening per fenilchetonuria presso l'unità operativa complessa di malattie metaboliche; il laboratorio dedicato, strettamente interfacciato con il reparto, poteva finalmente lavorare a pieno ritmo sui cartoncini che affluivano da tutti i punti nascita della Puglia. La natalità in Puglia era ancora elevata: 60.000 nati/anno, a fronte degli attuali 33.000.

Con il disegno di legge “Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie”, presentato dalla senatrice Paola Taverna il 27 dicembre 2013 e firmato da rappresentanti di tutti gli schieramenti politici, si intendeva porre rimedio alla situazione attuale, con l'obiettivo di diagnosticare precocemente una trentina di malattie per le quali fosse disponibile una cura.

Tale proposta era peraltro in linea con le 25 raccomandazioni sulle malattie rare emanate dalla Commissione europea che, già dal maggio 2004, chiedeva agli Stati membri di istituire in via prioritaria uno screening neonatale generalizzato per le malattie metaboliche gravi e immediatamente trattabili.

Oggi la senatrice Taverna mira alla approvazione dell'intero disegno di legge. Ma viste le lungaggini burocratiche connesse all'iter legislativo – condizionato comunque al passaggio in Camera Deputati per la approvazione definitiva – veniva presentato un emendamento alla legge di stabilità: adozione di un decreto che inserisca nei LEA (=livelli

essenziali di assistenza) lo screening metabolico allargato, con relativo elenco delle patologie da valutare.

Di recente il ministro della Salute Beatrice Lorenzin ha dichiarato che il disegno di legge Taverna è stato approvato, ma solo in prima lettura dalla 12ma commissione del Senato; attualmente risulta assegnato alla 12ma commissione della Camera dei Deputati.

Come si vede, è ancora tutto fermo, a causa del commissariamento o dei piani di rientro dal debito che riguarda purtroppo la maggior parte delle regioni italiane.

Sarebbe invece fondamentale restituire centralità al Sistema Sanitario Nazionale; recuperare una visione di insieme; superare la frammentazione che caratterizza l'attuale panorama sanitario italiano, fatto da 32 amministrazioni regionali differenti!

Essere in salute o in malattia non può e non deve dipendere dalla fortuna di essere nati in una regione anziché in un'altra.

Lo Stato dovrebbe riappropriarsi della “salute”, al fine di ristabilire criteri omogenei per tutte le regioni, in armonia con quanto recita l'articolo 32 della nostra Costituzione: “La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti”.

Il costo dello screening neonatale allargato ammonta in media ad 1 euro per esame; presso il laboratorio dell'Ospedale Meyer di Firenze costa 50 euro per i nati fuori regione che vogliano usufruire del servizio.

La regione Umbria si convenzionava con la regione Toscana dal 1 gennaio 2010, a seguito di un triste episodio: una bambina umbra, nata nel 2006 a pochi chilometri dall'ultimo punto-nascita che inviava i cartoncini al Meyer, sembrava normale nei primi giorni di vita, ma in realtà era affetta da un grave difetto della beta-ossidazione degli acidi grassi, la MCAD (=deficit di acil Co A deidrogenasi a catena media). Tale patologia comporta crisi ipoglicemiche ricorrenti, con sonnolenza, torpore alla suzione, ipotermia, infine letargia e coma già nelle prime epoche di vita.

In quel periodo la regione Umbria effettuava solo i tre screenings obbligatori per legge.

Verso i tre mesi, la piccola entrava in coma, e decedeva durante il trasporto in autoambulanza al Meyer. Il test neonatale, eseguito post mortem su spot ematico, mostrava chiaramente il difetto metabolico: picco di octanoil-carnitina, tipico della MCAD.

Si può ipotizzare che, se la bambina fosse stata sottoposta allo screening allargato in terza giornata di vita, e quindi ancora in fase asintomatica, oggi potrebbe essere ancora viva, con la sola misura dietetica valida in questi pazienti: poppate ravvicinate ogni tre ore, anche durante la notte.

A seguito di tale evento, la regione Umbria stipulava una convenzione con la regione Toscana, affidando al laboratorio di malattie metaboliche dell'Ospedale Meyer lo screening neonatale per tutti i nati a partire dal 1 gennaio 2010. Si creava per la prima volta in Italia la premessa di macroregione servita da un unico centro-screening ben dimensionato (somma delle popolazioni neonatali toscana ed umbra).

Sempre attingendo alla esperienza toscana, è stato calcolato che le malattie metaboliche colpiscono statisticamente un bambino su 1.800.

Anche se si volesse valutare il solo aspetto economico connesso allo screening allargato, malattie come la leucinosi, la tirosinemia tipo I, la malattia di Pompe (glicogenosi tipo 2) giustificano abbondantemente il costo materiale della metodica, in quanto si salvano vite umane altrimenti perdute o comunque condannate a sequele neurologiche permanenti.

In quest'ultimo caso, i costi sanitari della prevenzione

terziaria (interventi di fisioterapia e riabilitazione) possono raggiungere anche centinaia di migliaia di euro l'anno per singolo paziente!

Ed ora esaminiamo in dettaglio la situazione della nostra regione, per quanto attiene al mancato decollo dello screening neonatale allargato.

In Puglia esistevano già da tempo le premesse per partire.

Nel 2014 l'assessore alla Sanità Ettore Attolini dichiarava pubblicamente che lo screening allargato sarebbe stato effettuato presso l'Ospedale pediatrico "Giovanni XXIII" a partire dal 1 gennaio 2015, essendo stati stanziati due milioni di euro per i corsi di formazione del personale tecnico da destinare al progetto di screening.

In realtà già nel 2005 e 2006, (con delibere n. 1584 e n. 369 rispettivamente) il direttore generale Vitangelo Dattoli promuoveva lo stanziamento di due milioni di euro per l'acquisto di macchinari, rimasti tuttavia inutilizzati successivamente. Venivano poi acquistati tre analizzatori massa/massa e un gas-cromatografo con spettrometro di massa, si effettuava una convenzione con il laboratorio di malattie metaboliche del "Bambino Gesù" di Roma, si attivava un servizio di manutenzione sulle apparecchiature acquistate, veniva ulteriormente stanziato un altro milione e mezzo di euro per l'avvio del programma.

Recente è la interrogazione posta dal consigliere del movimento 5 stelle Mario Conca all'assessore alla Sanità della regione Puglia Michele Emiliano (7 gennaio 2016):

"in considerazione del fatto che il Senato ha approvato la legge Taverna, che prevede l'inserimento nei LEA dello screening neonatale allargato, rendendolo così obbligatorio su tutto il territorio nazionale, e prevede inoltre lo stanziamento di 25 milioni di euro, da ripartirsi tra le varie regioni, si chiede

1) rendicontazione del denaro stanziato nel 2009 a favore dell'Unità operativa di Malattie metaboliche presso l'Ospedale "Giovanni XXIII"; 2) quali risultati si sono raggiunti a seguito del progetto e per quale motivo lo screening è rimasto fermo a due patologie, così come avveniva negli anni precedenti all'avvio dello stesso; 3) se e come si intende pianificare il potenziamento del laboratorio dedicato e la selezione di professionalità adeguate ad accogliere i campioni di sangue che arriveranno da tutti i reparti di neonatologia e, in generale, quale la destinazione che si intende dare ai fondi derivanti dalla legge Taverna".

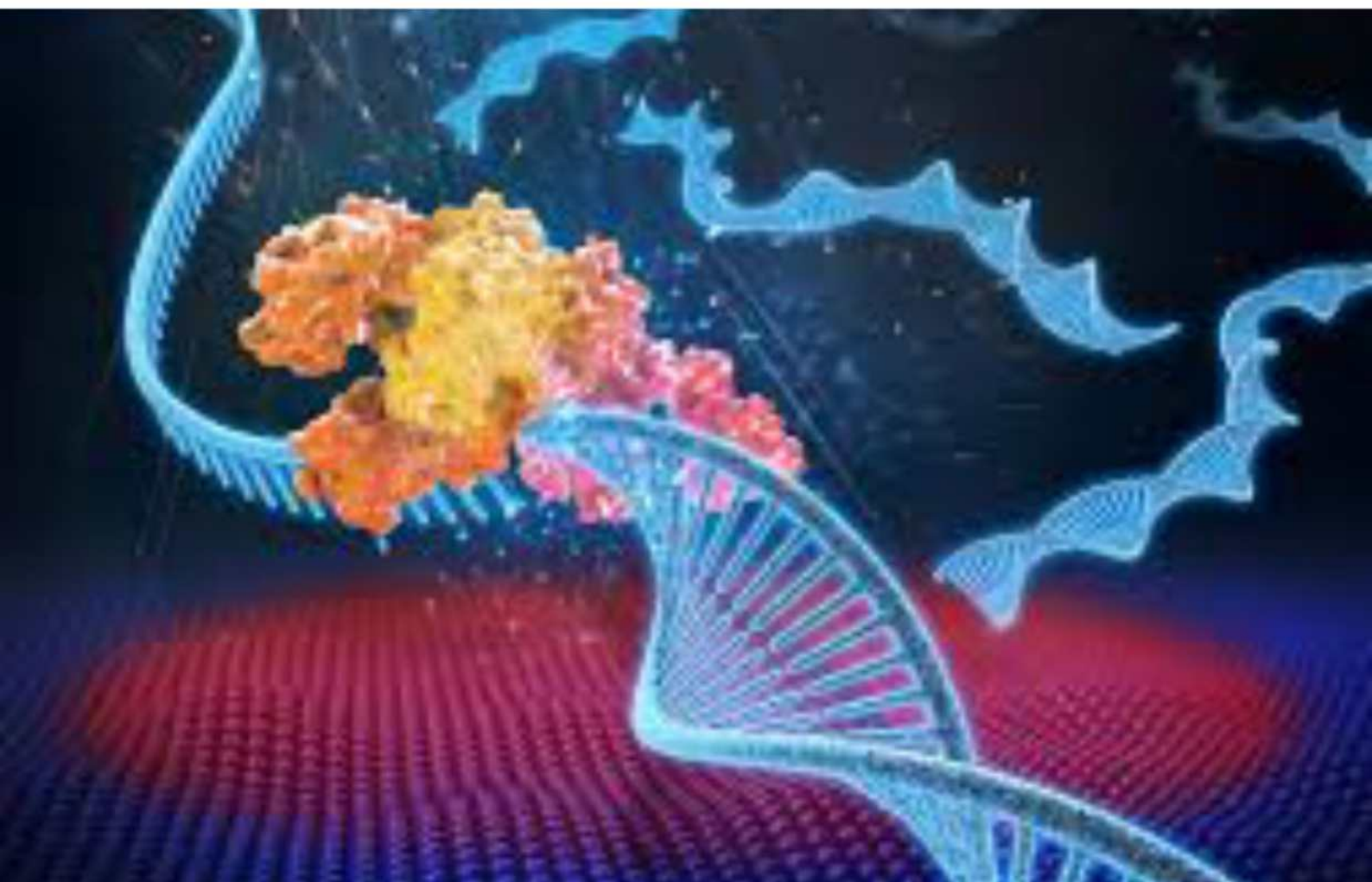
Ritengo che tale interrogazione possa ben rappresentare la premessa di una legge regionale pugliese per lo screening neonatale allargato, sulla scia delle analoghe leggi, varate ormai da anni in Toscana, in Emilia-Romagna, e in Veneto.

Come ex-primario di malattie metaboliche dell'Ospedale pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari, e come componente del consiglio direttivo "Amegeg Domenico Campanella", che da sempre si batte per migliorare la qualità di assistenza ai pazienti con malattie metaboliche, continuerò a lottare affinché i nati pugliesi siano tutelati come quelli che nascono nelle regioni "virtuose".

Franco Carnevale

già direttore dell'U.O.C. "Malattie metaboliche –
Genetica clinica"
Ospedale pediatrico "Giovanni XXIII"

Bari
25 marzo 2016



UNA PAGINA DI SCIENZA



Lione: 1-4 Settembre 2015. INCONTRO ANNUALE DELLA Società Studio degli errori Congeniti del Metabolismo, SSIEM.

LIONE: grande città bimillenaria, situata alla confluenza del Rodano con la Saona, Lione è il capoluogo della regione Rodano-Alpi. Si trova adagiata sulle colline di Fourvière e della Croix-Rousse e costituisce un viaggio inedito nelle diverse epoche e culture europee, con il suo centro storico dichiarato Patrimonio Universale dell'Umanità dall'Unesco, le sue viuzze, i "traboules" (passaggi ricavati all'interno delle abitazioni per spostarsi da una via all'altra), il lungofiume animato, le grandi piazze della Presqu'île.

Sulla pagina di copertina del libro degli Atti del Congresso la foto della "Festa delle Luci", la più nota e popolare a Lione, che si tiene durante il ponte dell'Immacolata per annunciare il Natale: il "Plan Lumière" realizza una scenografia luminosa estesa a tutti i quartieri della città e ritratta sulla copertina del libro degli abstracts.

Quella che si è presentata agli inizi di settembre agli occhi delle centinaia di operatori che lavorano nel settore delle Malattie Metaboliche in tutto il mondo, è stata una città

ordinata, essenziale nell'organizzazione e senza fronzoli neanche nel suo cuore commerciale, alla confluenza dei due fiumi.

Operosa, come il Servizio di Diagnostica delle Malattie Metaboliche dell'Ospedale di Bron, alla sua periferia, che dagli anni ottanta ha dettato il passo in questo settore per tutta l'Europa: quanti di noi ricordano le telefonate a Lione in lingua francese o inglese, per chiedere aiuto ed inviare campioni ematici o di urine altrimenti non ancora analizzabili in Italia! Peraltro sempre con una risposta accogliente: li accettavano anche senza costi aggiuntivi e con esiti esaurienti e sicuri.

La sua attuale Direttrice, la Drssa Christine Vianey Saban, è stata il cuore organizzativo di un programma attento agli aspetti diagnostici e, come ormai siamo molto felici di poter comunicare, con ampi spazi dedicati alle TERAPIE, ai FOLLOW UP CLINICI nel tempo ed alla QUALITA' DI VITA dei pazienti.

I medici metabolici, dopo aver imparato a prevenire ed a risolvere complicanze acute e croniche, cognitive, neurologiche, vascolari, viscerali delle malattie metaboliche, dedicano i loro studi ed energie alla QUALITA' DI VITA in età adolescenziale ed adulta.

Nella fenilachetonuria, l'uso della sapropterina è diventato ormai una realtà utilizzabile in alcune categorie di pazienti PKU al di sopra dei 4 anni di età, con estesi studi di popolazione e correlazioni con il tipo di mutazione del gene PAH eseguito sul soggetto ed i genitori.

La sapropterina è un analogo sintetico del cofattore dell'enzima fenilalanina idrossilasi, la 6R tetraidrobiopterina (6R-BH4), che determina un incremento dell'attività enzimatica alterata, ristabilendo o aumentando il catabolismo ossidativo della fenilalanina in tirosina e triptofano. Ciò consente di ridurre o mantenere basso il livello di fenilalanina nel sangue, prevenire o ridurre un ulteriore accumulo di fenilalanina, aumentare la tolleranza per l'assunzione di fenilalanina nella dieta alimentare con migliorata "compliance" da parte del paziente.

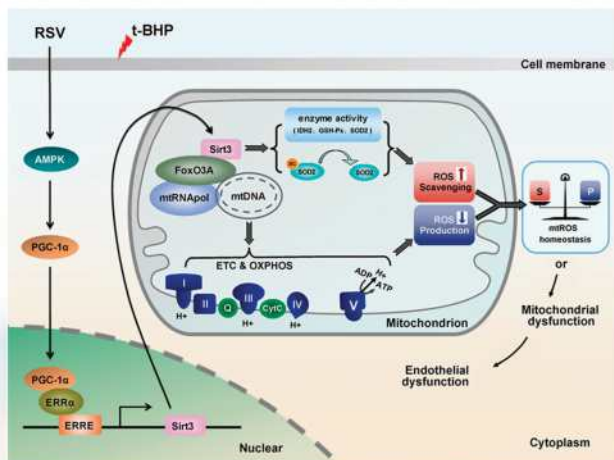
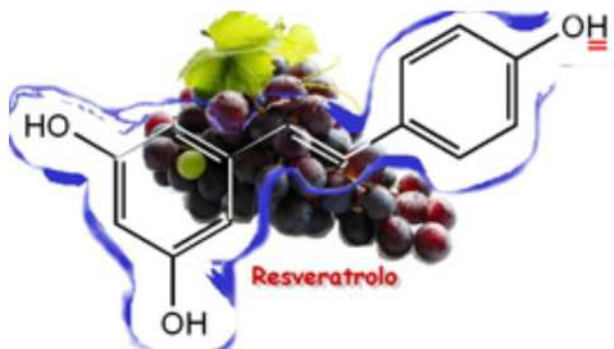
Nelle malattie da accumulo lisosomiale, il difetto parziale o totale di uno o più enzimi necessari per il catabolismo di molecole complesse quali proteine, sfingolipidi, acidi nucleici e glicogeno provenienti dal normale turnover cellulare, può determinare l'accumulo con danno a carico di cellula e tessuti. Sono note più di 45 malattie da accumulo lisosomiale classificate in base all'enzima non funzionante o assente. Molte di queste patologie erano già note all'inizio del 900' ma solo a partire dagli anni 70' sono stati individuati i singoli enzimi attribuiti alle diverse patologie: mucopolisaccaridosi, malattia di Pompe, malattia di Gaucher, malattia di Fabry, malattia di Niemann Pick, gangliosidosi, solo per citare alcune forme. La natura progressiva ed irreversibile è caratteristica comune a tutte insieme alla mutisistemicità: se è vero che non è difficile riconoscerle quando tutti i segni e sintomi caratteristici sono presenti, non è altrettanto semplice la diagnosi precoce, che consente di avviare i presidi di terapia e cambiare la storia naturale della malattia.

Quindi diagnosi precoce e terapie enzimatiche sostitutive sono la nuova sfida del medico metabolico e la speranza per i pazienti e le loro famiglie, avendone cambiato l'attesa e la qualità di vita per cui, nelle forme più lievi, si cominciano a

porre interrogativi relativi alla socializzazione ed alla procreazione.

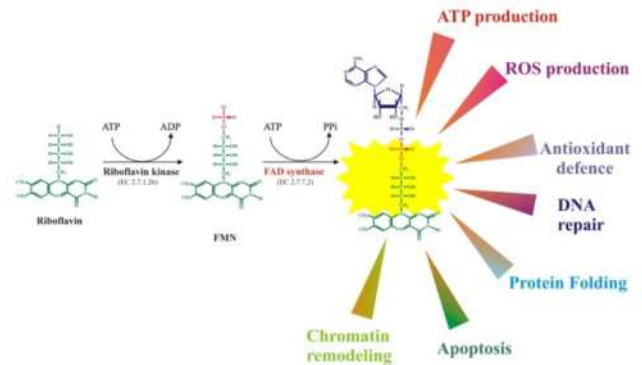
Uno spazio di approfondimento è stato dedicato al resveratrolo (3,5,4'-triidrossi-trans-stilbene), una molecola organica appartenente ai fenoli non flavonoidi, rinvenuto nella buccia dell'acino d'uva e prodotta naturalmente da parecchie piante in difesa da agenti patogeni quali batteri o funghi. È attribuita anche una probabile azione antitumorale, antinfiammatoria e di fluidificazione del sangue, che può limitare l'insorgenza di placche trombotiche. È stato finalmente dimostrato inconfutabilmente il meccanismo con cui il resveratrolo è in grado di attenuare lo stress ossidativo a carico delle cellule endoteliali che costituiscono il rivestimento interno dei vasi arteriali e venosi, mediante di una cascata di segnali che si trasmettono all'interno della cellula.

La professoressa Maria Barile, docente presso la facoltà di



Biologia della nostra Università, ha presentato l'innovativa ricerca condotta con il suo gruppo sull'azione protettiva svolta all'interno della cellula dalla riboflavina, dimostrandone il coinvolgimento nei meccanismi di attivazione di un importante coenzima mitocondriale, il FAD, a sua volta regolatore e modellatore di tappe biologiche energetiche e di sintesi proteica.

Moltissimi i contributi scientifici in forma di comunicazioni



orali e poster, a dimostrazione del fatto che si tratta di un settore medico e biologico chiave nella nuova prospettiva della MEDICINA GENOMICA, giovane area medica frutto della conoscenza del genoma umano che ha permesso, e permetterà ancor di più in futuro, di mettere a punto strumenti terapeutici e diagnostici sempre più raffinati.

Dott.ssa Rita Fischetto

*Dirigente Medico Pediatra - Genetista
presso il Reparto di Malattie Metaboliche
e Genetica Clinica
dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari.*

UN FARMACO PER MIGLIORARE LA VITA DEI PAZIENTI FENILCHETONURICI... DIETA LIBERA? A QUANTO PARE È POSSIBILE!



È strano come la vita a volte possa sorprendere...La mattina ti alzi e pensi che quella giornata non sarà poi così diversa dalle altre, ma, basta anche una sola notizia, la lettura di un "manifesto" per mettere in moto una macchina che porterà alla consapevolezza che, a volte, i miracoli esistono...

È un pò quello che è successo a me a gennaio dello scorso anno, quando, per caso, mi sono imbattuta nel "manifesto" di un congresso a Padova sullo screening metabolico allargato, ma soprattutto sulla fenilchetonuria. Come ospite il professor Nicola Longo (Professor and Chief Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah). Una strana sensazione è apparsa in me, c'era una forza invisibile che mi spingeva a partecipare a quel congresso. Tempo di organizzarmi e con mio marito abbiamo intrapreso quel piccolo viaggio di 2 ore...



sono stati tanti i pensieri che si sono affollati nella mia testa... guardavo le montagne scorrere sotto i miei occhi e nel frattempo la mia mente si affollava di "ma e se..."

In 29 anni della mia vita, non ho mai osato immaginare e sperare di riuscire a vedere la "creazione" di un farmaco che potesse concederci il lusso di assaggiare qualcosa di più, tanto meno di liberalizzare la

dieta.

Ma quel giorno, quel fatidico 29 gennaio 2015, un nuovo mondo è apparso ai miei occhi...

Il congresso si svolgeva all'interno dell'aula magna del dipartimento di pediatria dell'università di Padova, eravamo tutti lì, genitori, bambini, adulti, tutti nella trepidante attesa di una notizia di speranza... io in particolare, non sapevo cosa aspettarmi da quell'incontro, mi chiedevo se sarebbe stata la scoperta della presenza di una ricerca che, ancora all'inizio prometteva di riuscire a trovare un modo per rendere la dieta più leggera, o era la reale promessa di una speranza concreta che avrebbe potuto aprire un nuovo mondo a quella che era la gestione della nostra vita. Era difficile sognare così, più che altro perché si rischiava di prendere una brutta botta ritornando coi piedi per terra.

All'improvviso tutta l'equipe medica del metabolismo di Padova è apparsa davanti ai nostri occhi, il dott. Burlina ha preso la parola presentandosi e presentando tutto lo staff e dopo una breve introduzione, ha presentato il prof. Longo, colui che avrebbe acceso la fiamma della speranza in chi, come me, non avrebbe mai osato immaginare e sperare...



La parola magica è stata PEG PAL.

La PEG PAL (Poly Ethylene Glycol-Phenylalanine Ammonia Liase) è un farmaco derivante da un enzima batterico non presente negli umani o in altri mammiferi, che trasforma la fenilalanina (Phe) in ammoniaca e acido trans-cinnamico, che sono facilmente espulsi dall'organismo. Proprio perché è un enzima batterico e quindi facilmente degradabile grazie alla risposta immunitaria dell'organismo, hanno dovuto associare l'enzima ad una molecola di polietilene per renderla più pesante e quindi non soggetta a degradazione immediata.

La sperimentazione vera e propria del farmaco, è iniziata nel 2009, quindi, hanno proceduto attraverso diversi "step":

Il prof. Longo ha affermato che attualmente la sperimentazione è nella sua fase finale, terza fase del trial clinico. Sono stati sottoposti a sperimentazione alcuni



pazienti americani di età uguale o maggiore di 16 anni.

Hanno scelto i 16 anni come fascia di età "iniziale" perché, da studi scientifici, hanno potuto constatare che durante questa fase della vita i ragazzi tendono un pò a ribellarsi alla dieta, diventano meno osservanti e più facilmente portati all'eccedere nell'assunzione di fenilalanina quotidiana.

Questo tipo di farmaco non viene somministrato ai bambini poiché hanno riscontrato che la fenilalanina nel sangue ha valori pari a 0, per cui, essendo la fenilalanina un aminoacido essenziale per la crescita (nonostante l'eccesso causa problemi), è necessario che sia presente anche nel nostro sangue ma nelle giuste concentrazioni.

Attualmente sono risultati tutti responsivi alla PEG-PAL. I diversi centri di ricerca che seguono questo progetto, hanno notato che all'inizio la fenilalanina non cambia, ma, i risultati si hanno dopo 8/24 settimane di somministrazione, periodo in cui la presenza di fenilalanina nel sangue diminuisce significativamente, quasi ad annullarsi.

La quantità di enzima presente nel sangue, può essere verificata e misurata nel plasma.

Ovviamente, come tutti i medicinali, ci sono degli effetti collaterali dovuti alla presenza della molecola di polietilene, il corpo deve abituarci, per cui, nelle fasi iniziali delle somministrazioni, si possono verificare rush cutanei e dolorette articolari che comunque possono essere trattati con farmaci appositi e non perdurano nel tempo; infatti, una volta che il corpo si è abituato alla presenza di questa molecola, gli effetti collaterali si attenuano fino a scomparire del tutto.



Il prof. Longo ha affermato che, attualmente, in fase di sperimentazione, i pazienti vengono sottoposti a 2 iniezioni settimanali, e i pazienti sottoposti al trattamento conducono una dieta completamente libera, il tutto però sempre e costantemente monitorato e supervisionato dai vari centri di riferimento e di ricerca.

Ebbene sì cari amici, i miracoli esistono e non si sono dimenticati di noi...

Per quanto la nostra condizione e patologia non sia così grave come altre, è bello sapere che c'è qualcuno che continua a lottare e a sperimentare cercando di regalarci una vita migliore. Carica di positività e di grandi speranze, sono tornata a casa con gli occhi che brillavano e la commozione nel cuore.

Quel pomeriggio è stato per me una rivelazione e non poteva essere solo una mia esperienza, non potevo esserne solo io a conoscenza, bisognava che anche a Bari tutti i pazienti, i miei amici, sapessero di questa meravigliosa novità. Ho contattato, quindi, la dottoressa Capodiferro travolgendola con tutte le novità apprese durante quel congresso; immediatamente si è attivata per regalare la possibilità a tutti noi di sentire, con le nostre orecchie, che la ricerca ha progredito, che c'è la reale speranza che tutto possa cambiare e che la dieta possa essere solo un remoto ricordo.

Grazie all'appoggio dell'associazione A.ME.GE.P. Domenico Campanella, il 26 Settembre 2015, è stato organizzato un congresso dove, ospite ufficiale, è intervenuto il dott. Burlina, primario del reparto Malattie Metaboliche di Padova. Egli, con grande disponibilità, ha illustrato lo sviluppo della ricerca americana che ha portato alla creazione della PEG PAL, i nuovi sviluppi e i nuovi progressi fatti da chi si è reso disponibile per la sperimentazione.

È stato bello vedere gli occhi lucenti dei genitori che, per la prima volta, hanno sentito parlare di questo nuovo orizzonte che si affaccia alle nostre vite e di quei ragazzi ormai adulti, che come me, non si sono mai permessi di sperare in qualcosa di così rivoluzionario. Certo, sono ancora tanti i passi da fare, primo tra tutti, l'approvazione del farmaco da parte della società "DRUG & FOOD" americana che permetterà la commercializzazione del farmaco; una volta compiuto questo grande passo, spetterà all'Europa approvare e dare la possibilità anche a tutti noi di prendere parte a questo grande progetto con la concreta speranza di una vita completamente diversa e una dieta finalmente liberalizzata.

*Dott.ssa Rosita Bongermano
(Biologa)*

IL MIRACOLO DELLA VITA!



La nascita di un figlio è già di per sé un evento così speciale che non può essere descritto con delle semplici parole, se si pensa, poi, che per far avverare questo sogno bisogna attraversare delle prove di "coraggio" ma soprattutto di tenacia, allora diventa un vero e proprio miracolo.

Se si è affetti da una patologia rara, come la fenilchetonuria, il discorso diventa un pochino complicato, prima di tutto perché la gravidanza va programmata mesi e mesi prima, cosa significa?

Non solo fare i conti con una dieta che definirei ferrea è eufemistico, ma significa soprattutto (e per me è questa la parte più difficile) avere un risvolto psicologico non indifferente.

Non parlo dell'idea di dover stringere ancora di più la cintura (anche quello), quanto del fatto che questo bimbo sembra più il frutto di un qualcosa di programmato che naturale; almeno, questa era l'idea che mi ero fatta non appena mi sono scontrata con le diverse fasi della programmazione della gravidanza.

Non ero gran che felice del fatto di dover sottostare a delle tempistiche precise prima di iniziare la caccia alla cicogna, ma, sapevo che dovevo farlo, non tanto per me, quanto per quel piccolo sogno che racchiudevo dentro il mio cuore, e già, perché allora era un sogno per me, inconsciamente irraggiungibile.

Tutto è iniziato a gennaio 2015, per quanto i valori di fenilalanina nel sangue fossero bassi, non lo erano sufficientemente per poter iniziare una gravidanza; quindi, il primo passo è stato proprio quello di portare a 2 i valori di fenilalanina.

A tal proposito, fondamentale è stato l'intervento della dottoressa Di Mauro, la nostra cara dietista, che, con perseveranza e diligenza ha creato un programma dietetico apposito per permettermi di stabilire il mio punto di partenza, la tolleranza a cui fare riferimento soprattutto nei primi mesi che mi avrebbero impegnata in questo percorso.

Ovviamente, come si può facilmente immaginare, la cosa è stata tutt'altro che semplice, prima di tutto perché, avendo già io una tolleranza di fenilalanina bassa, dover sottostare ad un regime alimentare ancora più ferreo mi ha portata a scontrarmi con la sensazione di fame costante che, in realtà, non era altro che un risvolto psicologico dovuto alla situazione proibitiva.

Ma, si può mollare un sogno semplicemente perché si crede di non farcela?

No, non è affatto possibile! Se c'è una cosa che ho imparato nei miei 30 anni di vita è che se noi pku ci mettiamo di impegno, se desideriamo una cosa con tutte le nostre forze, siamo capaci di smuovere le montagne, nulla ci è impossibile se lo vogliamo veramente.

Nel giro di poche settimane (durante la programmazione di una gravidanza, vengono intensificati i prelievi per essere sotto costante controllo), i valori di fenilalanina nel sangue si sono abbassati al risultato sperato, quindi, con grande trepidazione nel cuore ma anche un po' di paura, è iniziata la caccia.

Ovviamente, più una cosa la desideri, più non vedi l'ora che arrivi.



Sono passati i mesi ognuno dei quali è stato carico di speranze e aspettative, ma, nulla accade con un semplice schiocco di dita... sempre convinta che a tutto c'è un perché, questi mesi di attesa hanno saputo regalarmi il tempo di abituarci e di abituare il mio corpo a "reggere" allo stress di una dieta ben più ristretta di quello che mi aspettassi, e, dopo esattamente 8 mesi, precisamente ad agosto, caldo mese estivo benedetto dal sole, il Signore ha voluto regalarmi quello che io chiamo il mio piccolo miracolo, eh sì, perché la scoperta di una gravidanza tanto cercata e tanto desiderata può solo essere definita Miracolo.

Non dimenticherò mai, la faccia di mio marito nel vedere il test positivo e il mix di emozioni che ci hanno travolto.

È iniziato così il mio, anzi, il nostro viaggio di nove mesi.

Era strano essere consapevole del fatto che c'era un piccolo esserino che cresceva dentro di me, un piccolo fagiolino che aveva scelto di attaccarsi con tutte le sue forze al mio grembo, che aveva scelto me come mamma; eppure, non si vedeva nulla, la mia pancia era sempre la stessa, ma lo sguardo, il cuore, le emozioni erano protese tutte per quel piccolo miracolo. Ebbene, con il cuore colmo di gioia, non è stato difficile portare avanti una dieta ferrea perché il mio unico pensiero, il mio unico obiettivo era di far star bene lui, di farlo formare e crescere sano e forte... tutto dipendeva da me, solo da me e finalmente avevo la possibilità di realizzare uno dei miei più grandi sogni.. diventare mamma.

È indescrivibile l'emozione che si prova nel vedere la prima ecografia. Era solo un puntino, un puntino che pulsava con un sottofondo ritmico, il suo cuoricino.. la musica più bella che abbia mai sentito... lui c'era.. era lì.

Come tutti i percorsi, anche la mia gravidanza ha avuto degli ostacoli.

Il primo, e anche forse ripensandoci, il più grande, è sopraggiunto già nei primi mesi, a settembre.

Purtroppo, a causa di un abbassamento di difese immunitarie, ho avuto una brutta infezione orale che mi ha portato ad avere dei livelli di fenilalanina alti (6/7 mg%) che mi hanno fatto

letteralmente tremare il cuore.

Si sa, perché una gravidanza possa proseguire senza problemi per il bimbo, i valori di fenilalanina devono essere molto bassi. Immaginate dunque la paura nell'avere come responso un valore di fenilalanina pari a 7?

L'ansia e la paura hanno regnato per quei 3-4 giorni che sembrava non passassero mai...

Grande supporto e appoggio ho trovato non solo nella mia famiglia, ma anche nella professionalità ma soprattutto nell'amicizia dello staff, medico del reparto malattie metaboliche dell'ospedale Giovanni XXIII di Bari.

Tutti si sono messi in allerta e a disposizione per cercare di abbassare il prima possibile quel valore così alto.

La dottoressa Di Mauro ha ricostruito una nuova dieta che mi ha vista impegnata in un regime alimentare ancora più ristretto; ma per me non è stato un problema: anzi, il mio unico obiettivo ero quello di far rientrare quel valore, farlo tornare al 2 per assicurarmi che il bimbo potesse crescere sano.

Con grande sollievo, nel giro di pochi giorni, i valori sono tornati stabili, e da lì, tutto ha continuato ad evolversi serenamente.

Sono passate le settimane, i mesi, e la pancia è cresciuta sempre di più.

Non potrò mai dimenticare i primi movimenti, i primi calcetti, le ecografie che ogni giorno mi hanno regalato emozioni travolgenti.

Alla soglia della fine di questo fantastico viaggio, posso solo dire che non riesco ad immaginare quante altre emozioni e gioie potrà regalarmi questo piccolo esserino.

La gioia del diventare mamma è qualcosa di indescrivibile! Ogni sacrificio, ogni difficoltà può essere affrontata e superata perché il premio finale è un vero e proprio miracolo, il tuo piccolo miracolo!

Dott.ssa Rosita Bongermano
(Biologa)

ESSERE FENILCHETONURICA E DIVENTARE MAMMA... UN'ESPERIENZA STRAORDINARIA!

Sin da adolescente sapevo che essendo una donna affetta da fenilchetonuria dovevo prendere particolari precauzioni prima e durante la gravidanza.

Non potevo permettermi di essere una ragazza sprovveduta (cosa che non sono mai stata).

Tutto ciò mi ha sempre fatto uno strano effetto come se la cosa non destasse affatto la mia attenzione, poichè, prima dei miei 37 anni non ho mai pensato di essere in grado di poter sopportare una gravidanza.

La donna fenilchetonurica che non segue la dieta è ad alto rischio di concepire e dare alla luce un bambino con disfunzioni cardiache e cerebrali e molti altri problemi in quanto la fenilalanina, aminoacido essenziale e presente in tutti gli alimenti, viene trasferito dalla madre al feto attraverso la placenta; ed essendo in quantità molto elevate (perché la mamma non riesce a smaltirlo) viene accumulato creando grossissimi danni allo sviluppo del feto.

Iniziare a pensare di dover affrontare un regime alimentare ancora più povero di fenilalanina un pò mi spaventava perché quando non si è più piccoli, quando si vive in società, è difficile vivere giornalmente con una dieta da dover seguire scrupolosamente alla lettera e, nel frattempo, vivere come una "qualsiasi ragazza".

Ma aver partecipato al convegno promosso dall'associazione A.me.gap Domenico Campanella ad Ottobre 2014 a Torre Canne (BR), conoscendo e rapportandomi con Rosita, ho avuto la forza di iniziare. Dovevo capire la mia tolleranza giornaliera intorno a quanto si potesse aggirare per avere i valori di fenilalanina a 2 mg/dl e ho iniziato ad inoltrare settimanalmente il test per tener sotto controllo i miei valori di fenilalanina nel sangue.

Sono rimasta incinta la prima volta nel febbraio 2015 ma dopo poche settimane, per volere forse del Signore, non ero ancora pronta per affrontare il lungo viaggio della gravidanza, ma questo non mi ha scoraggiato, sapevo che il mio destino era quello di diventare mamma.

Così, continuando ad inoltrare i test, il giorno di Pasqua esattamente il 5 aprile 2015 con grande felicità mia e di mio marito abbiamo scoperto, come dice Rosita, di aver ricevuto il nostro miracolo.

Abbiamo avuto un'emozione indescrivibile il 29 aprile quando per la prima volta abbiamo ascoltato il battito del suo cuore, da quel momento ho avuto una forza in me che mi ha accompagnata per tutto il viaggio. Sono stati mesi molto impegnativi sotto la guida della dottoressa Di Mauro, la nostra dietista, perché ogni giorno ho dovuto affrontare una dieta ferrea. Le mie compagne di viaggio sono state la mia amata bilancia e la mia calcolatrice. Il mio percorso è stato complicato, poichè, oltre alla fenilchetonuria io purtroppo ho altri problemi fisici che mi portano a dover stare a riposo, quindi la mia è stata una gravidanza a rischio.

La sera del 31 luglio 2015, ultima volta che ho fatto il Day Hospital a Bari con la dottoressa Di Mauro, sono stata trasportata d'urgenza in ospedale e fino al 20 agosto mi hanno prescritto il riposo assoluto.

Successivamente il 19 settembre sono stata nuovamente ricoverata in ospedale a Lecce per rischio di parto prematuro. Nulla può essere semplice, soprattutto se il premio finale è grande; anche qui ho dovuto lottare, ho dovuto pretendere una consulenza con la dietista dell'ospedale per avere la possibilità di continuare a seguire la dieta ferrea che avrebbe consentito il perfetto sviluppo della bimba.

Mi sono dovuta confrontare con la dietista del reparto mettendomi d'accordo su cosa farmi preparare e sulle porzioni da dover mangiare - cosa molto snerbante - perché ero molto preoccupata per i rischi che stavo correndo; inoltre, la possibilità di parto prematuro accresceva la mia preoccupazione.

Ogni nascita comporta molti sacrifici da parte della donna e ancora

di più per noi pku, ma, io dovevo affrontare una prova ancora più dura della dieta ferrea, dovevo sottostare ad un riposo assoluto; sembra una cosa semplice, ma quando i giorni trascorrono così, lentamente tra letto e divano, divano e letto, lo stato emotivo è davvero elevato perché non sai mai come può andare, se tutto procede per il meglio, se sta bene, se cresce; mille pensieri affollano la mente creando uno stato di preoccupazione costante.

Dimessa, sono stata a riposo assoluto fino al successivo ricovero il 3 novembre per un altro rischio di parto prematuro.

Ho trovato la forza di non arrendermi, forza che la mia bambina mi continuava a dare ogni giorno ogni settimana ogni mese, quanto più la mia pancia cresceva tanto più io dovevo stare a riposo, sono stata lontana dal lavoro e lontano da qualsiasi sforzo.

Poi finalmente il 25 novembre a 38 settimane ho avuto la rottura delle acque; con una felicità indescrivibile e un sorriso che a tutt'oggi, tutti ricordano, mi sono ricoverata in ospedale. Ero felice: mancavano poche ore e avrei conosciuto l'amore della mia vita.

L'inizio del travaglio però, è avvenuto alle 16:30 del 26 novembre e alle 18:30 ho sentito il pianto di Diletta, ho abbracciato mia figlia, emozione indescrivibile che non riesco a trascrivere in queste poche righe.

Io e mio marito abbiamo scelto il nome Diletta per il suo significato: "una figlia generalmente attesa desiderata, prescelta." Posso dire con immensa gioia che il suo arrivo è stato molto atteso, voluto da me e da mio marito. Con il racconto della mia esperienza, voglio



essere testimone del fatto che affrontare i mesi della gravidanza sotto stretto controllo dietetico non è stato così doloroso: ho mantenuto nel corso dei mesi valori di 2 o addirittura inferiore a 2 mg/dl.

Ho avuto il forte sostegno di mio marito, insieme, ogni giorno, calcolavamo e preparavamo il pranzo e la cena insieme; esultavamo ad ogni mio risultato basso dei test inviati. La dieta non è stata seguita solo da me ma anche da mio marito che con il suo aiuto e il suo supporto ha fatto in modo di rendermi tutto più facile; naturalmente ho avuto anche il sostegno di tutta la mia famiglia.

Sono stata orgogliosa di tutti i miei sacrifici.

Ricordo che il 26 novembre, dopo aver preso Diletta in braccio, ho pianto talmente che l'ostetrica e il dottore non riuscivano a calmarmi, ho raccontato la mia storia e tutti si sono commossi per tutto quello che ho dovuto passare e per tutti i sacrifici che avevo dovuto fare in questi lunghi 9 mesi.

Adesso vivo serenamente i primi mesi di vita del mio amore, affronto la dieta con una prospettiva e una consapevolezza diversa, non sono a dieta libera, questo mai, una donna fenilchetonurica non può permetterselo, ma, ora la mia dieta è molto più soft (passatemi il termine) perché per il momento allatto mia figlia, quindi mi sto dedicando a questo. Quando passerà questo periodo mi dedicherò nuovamente a me stessa perché abbiamo intenzione di avere un altro figlio; ma devo ripercorrere tutte le tappe necessarie perché questo possa accadere. Sicuramente questa esperienza mi ha resa molto più forte perché so che anche per noi pku nulla è impossibile, la nostra forza, la nostra tenacia, ci consente di arrivare ovunque vogliamo.

Diletta è portatrice sana della Pku perché ha ereditato il mio gene difettoso e il gene sano dal papà, è una bimba sanissima e molto vivace, la nostra gioia più grande.

Dott.ssa in Lingue e Cultura Italiana Genny Dell'Anna

TUTTI ALLO ZOO! A DIETA SÍ... MA ALLEGRAEMENTE!

Sabato 27 giugno 2015, l'Associazione A.ME.GE.P. Domenico Campanella, in collaborazione con l'azienda Nutricia, ha regalato ai pazienti affetti da fenilchetonuria e alle loro famiglie una giornata allo Zoo Safari di Fasano, dedicata alla dieta ipoproteica, sotto la guida della dottoressa Vincenza Lillo, delle dietiste Anna Maria Di Mauro e Sabrina Corvasce, (Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica, Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII") delle psicologhe dottoresse Marcella Vendemiale e Giacomina D'Aniello, (Servizio di Psicologia, Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII") nonché del Presidente dell'Associazione, Porzianna Caliano e della segretaria Gretly De Bellis.

C'è una nave che ci aspetta.

Per salirci a bordo c'è un pontile da attraversare; è rotto e un po' traballante, e ognuno di noi attraversando il pontile, porta con sé qualcosa per la ciurma.

La prima a salire è il nostro capitano, la dottoressa Marcella; ci porta tanta allegria, una giornata di divertimento, di confronto, di crescita, e la speranza di andare via sentendoci preziosi e unici.

La dottoressa Mina ci porta un abbraccio e ci fa sentire tutto il suo calore.

La dottoressa Anna Maria ci porta entusiasmo.

Federica porta allegria.

Elena, esperienze e curiosità.

Papà Rosario ci porta condivisione.

Mamma Assunta porta comprensione.

Papà Stefano ci porta normalità.

Alessio ci porta serenità e gioia.

Francesco porta l'intelligenza.

Mamma Mariateresa porta un ringraziamento.

Papà Canio ci porta compagnia.

Mamma Rosanna ci porta forza.

Sara porta amore.

Maurizio ci porta voglia di fare.

Francesco, gioia e felicità.

Gianmarco ci porta la ricchezza della diversità.

Feliciano ci porta divertimento.

Nicla ci porta spensieratezza.

Angelica, porta felicità.

Francesco ci porta curiosità.

Papà Luca ci porta disponibilità.

Andrea porta gioia per tutti.

Mamma Giovanna ci porta amicizia e pazienza.

Mamma Francesca ci porta coraggio.

Mamma Luciana ci porta la voglia di conoscere gente.

Gretly ci porta la sua disponibilità.

La dottoressa Sabrina ci porta sorrisi.

Porzianna ci porta positività e gioia di vivere.

La dottoressa Enza ci porta la realizzazione di un sogno.

Siamo tutti a bordo, la nave è pronta a salpare e ad iniziare il suo viaggio. Comincia a navigare passando per Fasanolandia, tra mille attrazioni, discese mozzafiato e curve da capogiro.

E intanto naviga mentre le mamme si scambiano chiacchiere e preziosi consigli per le ricette più buone di sempre. E poi naviga, naviga ed è ora di pranzo, e ci ritroviamo tutti insieme a gustare ottimi piatti aproteici. E ancora naviga tra storie, giochi, insegnamenti, confronti, scambi, e condivisioni, riflettendo insieme sulle difficoltà di adattamento alla malattia e sulla ricerca di una positiva qualità della vita. Infine una bella favola raccontata ai genitori, per riscoprire le risorse individuali e i fattori protettivi familiari e poi un piccolo regalo per tutti, in ricordo di questa giornata, un braccialetto con una frase di una poesia di William Ernest Henley: "Non importa quanto stretto sia il passaggio, quanto piena di castighi la vita, io sono il padrone del mio destino: io sono il capitano della mia anima".

Adesso la nostra nave deve tornare al porto. Questa giornata è conclusa, ma il nostro viaggio non finisce qui. Leviamo sempre le nostre ancore, abbandoniamo i porti sicuri, sfruttiamo i venti più gelidi per gonfiare le nostre vele, e spingiamoci in mare aperto ad esplorare e sognare. Al prossimo viaggio insieme!

**Dott.ssa Sabrina Corvasce - Dietista presso
il Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica
dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari.**





"IL RUOLO DEL DIETISTA NELLE MALATTIE METABOLICHE RARE..."

*ce lo spiega la dietista assunta dall'A.ME.GE.P. Domenico Campanella per il
Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico
Giovanni XXIII di Bari*

La complessità della gestione delle malattie metaboliche richiede una struttura assistenziale rappresentata da un team multi-professionale in cui ogni figura esercita il suo ruolo in un'area di specifica competenza, (nutrizionale, psicologica, metabolica, ecc), e che al tempo stesso si integra e interagisce con le altre. L'intervento nutrizionale rappresenta la soluzione terapeutica essenziale per la cura di numerose patologie congenite del metabolismo. In alcune malattie ha un ruolo chiave nella gestione terapeutica, in altri casi rappresenta invece un supporto alla terapia farmacologica. La terapia dietetica si pone come obiettivo il raggiungimento di un adeguato sviluppo fisico, cognitivo e psicosociale dei pazienti affetti, impedendo così le conseguenze negative della malattia.

L'impostazione di un corretto regime dietetico deve tener conto innanzitutto dei fabbisogni nutrizionali del paziente e viene modificato nel corso del tempo per rispondere alle esigenze di crescita e all'andamento della patologia.

Il trattamento dietoterapico prevede la riduzione dell'apporto di alimenti contenenti i metaboliti tossici, mediante l'elaborazione di una dieta personalizzata che garantisca la completezza nutrizionale, supportata da integratori alimentari e da alimenti a fini medici speciali.

Il ruolo del dietista negli errori congeniti del metabolismo è dunque fondamentale per la corretta gestione della dieta domiciliare. Risulta necessaria la formulazione di un regime dietetico pratico, che risponda ai bisogni dei pazienti e che sia il più possibile accettato e tollerato dagli stessi.

La dietoterapia per la vita, indispensabile in queste malattie metaboliche, è efficace ma molto limitante e impegnativa per i

pazienti. È quindi fondamentale tener conto di tutte le possibili difficoltà da affrontare, adottando strategie per migliorare l'aderenza alla dieta a lungo termine.

A tal proposito, il rapporto empatico tra dietista e paziente risulta essere di fondamentale importanza.

Altra strategia riguarda il miglioramento del processo educativo-alimentare del paziente, al fine di aiutarlo a comprendere più a fondo i benefici derivanti dal seguire attentamente la dietoterapia e di conseguenza a migliorare la sua condizione.

Inoltre importante è saper coinvolgere le famiglie in una maggiore partecipazione al percorso educativo-alimentare, evitando di assumere nei confronti della dieta atteggiamenti negativi o di insofferenza.

Solo l'attuazione di tali strategie consente il raggiungimento dell'obiettivo finale, che è il trattamento dietoterapico delle malattie metaboliche, non essendo questo solo frutto di un mero calcolo matematico della dieta.

Questo importante ruolo è svolto dalle dietiste del reparto di Malattie Metaboliche e genetiche

dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII".

Un contributo importante nel potenziamento del follow-up nutrizionale dei pazienti è stato dato dall'Associazione A.ME.GE.P. Domenico Campanella, mediante un progetto che ha previsto, da circa un anno, l'inserimento di una nuova dietista, offrendo così un ulteriore e prezioso supporto e sostegno ai pazienti affetti da malattie metaboliche rare ed alle loro famiglie.

**Dott.ssa Sabrina Corvasce - Dietista presso
il Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica
dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari.**



...IL PERCORSO DI UN ANNO...



Informazioni Generali

SEDE
Villa Romanazzi Carducci
Via G. Capruzzi 326 - BARI
Tel. 080-9184700

ISCRIZIONE
L'iscrizione è gratuita.
Si prega di comunicare la propria adesione alla Segreteria Organizzativa via fax al n. 080-2140203 o via e-mail all'indirizzo info@meeting-planner.it

Segreteria Organizzativa
MEETING PLANNER
Via M. Perugina, 1 - 00138 ROMA
Tel. 060-8902349 - Fax 060-8902349 - 060-2140203
E-mail: info@meeting-planner.it - www.meeting-planner.it

con il contributo non condizionante di
MERCK
Merck Serono

amegep
Domenico Campanella
Associazione Italiana Mendeliana e Consolida Puglia - O.M.I. S.S.

**FENILCHETONURIA:
ieri, oggi e domani**

BARI, 26 settembre 2015
Villa Romanazzi Carducci





Associazione
Malattie
Metaboliche
e Genetiche
Puglia
O.N.L.U.S.



III CONVEGNO A.M.E.G.E.P. Domenico Campanella **MALATTIE RARE: NUOVE FRONTIERE**

24/25 OTTOBRE
HOTEL DEL LEVANTE - TORRE CANNE (BR)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



C.da Scatolino, snc
75100 Matera
Tel. +39 0835.330413
Fax +39 0835.334155
info@priscoprovider.it
www.priscoprovider.it





Domenica 8 Febbraio 2015
ore 17,00
presso il ristorante "Al Buco"
in Via Eroi del Mare a Torre Canne (BR)

Il ricavato sarà devoluto all'Associazione
A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA
O.n.l.u.s.



Per info e prenotazioni:
[328 3476392](tel:3283476392)

Saranno costituite squadre a coppie

Quota d'iscrizione € 15,00
(la quota comprende cena a buffet)



14 Gennaio 2015

Consegna di 8 televisori al Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari!
 I televisori sono stati acquistati con i fondi raccolti in occasione della "Corrida del Marchese" di Laterza tenutasi ad Agosto 2014 grazie ai coniugi Lamola della Ditta Music Street Service di Laterza, con il patrocinio ed il contributo del Comune di Laterza.



"IL NOSTRO PROSSIMO CONVEGNO"

IV Convegno A.ME.GE.P. Domenico Campanella

**"MALATTIE RARE:
RARO È QUELLO CHE
NON SI CONOSCE"**

(Johann Wolfgang von Goethe)

27/28 Maggio, 2016

Hotel Masseria Santa Lucia - Ostuni (BR)



Associazione
Malattie
Metaboliche
e Genetiche
Puglia
O.N.L.U.S.

Segreteria Organizzativa



Tel. +39 0835.330413
E-mail: convegni@priscoprovider.it
www.priscoprovider.it

Il Convegno è articolato come segue:

- Aspetti pratici della gestione del "paziente raro"
- Lettura magistrale: Le malattie genetiche ed il pediatra nel XXI secolo
- Tavola Rotonda Malattie rare e percorsi assistenziali
- Dislipidemie
- Organomegalia e Malattie Lisosomiali
- Miopatie e IperCPKemie
- Malattie neurometaboliche

ID EVENTO: 827-154844 Ed. 1

DURATA ATTIVITÀ FORMATIVA: 12 ORE

CREDITI ECM: 12

N. PARTECIPANTI: 100

ACCREDITATO PER:

MEDICI CHIRURGHI (TUTTE LE SPECIALIZZAZIONI); BIOLOGO;
FARMACISTA: FARMACIA OSPEDALIERA, FARMACIA TERRITORIALE;
INFERMIERE; INFERMIERE PEDIATRICO; FISIOTERAPISTA;

L'ISCRIZIONE AL CONVEGNO È GRATUITA

**C'è posta
per**

I'  **amegep**
Domenico Campanella

**“Lettere aperte...
Pensieri, riflessioni
e racconti di vita
di Emanuele”**

Ciao a tutti! Questo è un sabato sera diverso dal solito! Un sabato sera dove non ho voglia di uscire, non ho voglia di fare la solita passeggiata con gli amici di sempre!

È una sera diversa, dove i pensieri volano a qualche anno fa, quando non capivo nulla della mia malattia rara, perché non potevo capire, perché non ero in grado di capire... e c'erano i miei genitori che decidevano per me. La mia storia forse la conoscete già, perché diverse volte mi avete visto in associazione durante le riunioni, o avete letto le mie lettere aperte che sono state pubblicate nelle edizioni precedenti di questo giornale. Sono un uomo di 37 anni che nonostante l'età cerca ancora qualcosa dalla vita! Anzi, è come se la vita si fosse bloccata e il tempo volato... e così sono alla ricerca delle cose che non ho mai fatto per diversi motivi.... Purtroppo, sin da quando ero piccolo (mi riferisco ai tempi della scuola elementare), ho sentito la mancanza della figura paterna, in quanto mio padre svolgeva la professione di carpentiere e, come molti pendolari del Sud, partiva per lavoro il lunedì e tornava dopo 2 settimane!

Non vi nascondo il disagio che mi recava questo suo essere sempre lontano da casa, perché sono certo che la figura paterna sia importante per lo sviluppo di un bambino, sia sul piano umano, che caratteriale ed emotivo... Non potete immaginare i fiumi di lacrime che ho versato, ogni volta che lo vedevo con la valigia intento ad entrare in auto per partire!

I disagi della malattia e il fatto di essere figlio unico mi hanno fatto crescere in modo diverso rispetto ai miei coetanei. Ricordo i pomeriggi trascorsi con i nonni materni, in attesa del venerdì sera o del sabato mattina, per riavere mio padre con noi. Ricordo anche che quando tornava mi portava sempre qualcosa da mangiare... qualcosa che potevo mangiare! Insomma, per due fine settimana al mese era uno di noi in tutto e per tutto! Purtroppo all'epoca non capivo molte cose e pensavo che mio padre fosse eterno, mentre poi le cose non sono andate proprio così... Mia madre, quando le chiedevo qualcosa di più (come ad esempio qualche giorno di vacanza tutti insieme) come i miei coetanei, mi diceva di aspettare il giorno in cui mio padre sarebbe andato in pensione. Beh... da queste poche righe capirete quanto avere una malattia metabolica rara possa portare a non essere uguale agli altri coetanei, perché si pensava che io fossi "diverso", in quanto alcuni alimenti non li potevo assumere e questo comportava attenzioni e senso di responsabilità che nessuno o pochi mi potevano garantire. Per fortuna, a due passi da casa, c'era l'Oratorio dei Salesiani che, pur di socializzare con altri bambini/e, ho frequentato anche senza l'approvazione di mia madre, la quale aveva il terrore che mi accadesse qualcosa di brutto.

L'ansia l'affliggeva ogni volta che rientravo con gli occhiali rotti durante una partita a calcio o per un gioco maldestro con gli amici... Ovviamente, a causa della dieta che dovevo e devo seguire, anche i campi scuola erano un sogno irraggiungibile per me! Le malattie rare facevano paura a tutti e soprattutto a chi avrebbe dovuto occuparsi di me. Ogni alimento doveva e deve essere ben conosciuto in tutte le sue componenti, per evitare danni alla mia salute.. Oggi per fortuna, ci sono molti più alimenti adatti a chi è affetto come me da galattosemia! Siamo in un'epoca in cui far conoscere le malattie rare è diventato molto più semplice! Soprattutto grazie alla TV ed in particolare a Telethon, molte persone finalmente sanno cosa sono queste malattie. Inoltre per i malati c'è Internet, che in tempi velocissimi aiuta a capire meglio e a saperne di più! Invece, quando io ero bambino, il "mio Google" è stato il prof. Franco Carnevale prima ed il dott. Francesco Papadia poi!

Era proprio da loro che i miei genitori correavano ogni volta che notavano qualche disturbo nelle mie condizioni di salute! E sempre ricevevo tutta l'assistenza ed il supporto di cui ero bisognoso! Oggi noto con piacere che la malattia rara non fa più paura come in



passato e questo è un grande vantaggio per le nuove generazioni che ne sono affette. Conoscere e parlare di queste realtà permette di affrontare la vita con uno spirito più sereno e ci fa sentire meno soli!

Emanuele Sgaramella

Partiamo dal fatto che chi ha una malattia metabolica rara non ha una vita facile, per diversi motivi: chi a causa di questa malattia ha o ha avuto problemi motori, chi disturbi di apprendimento e non è autosufficiente... Per lo Stato siamo persone uguali agli altri, ma nella realtà non è proprio così! Lo vedo tutti i giorni, lo vedo ovunque.. parlo per esperienza, per vissuto! Tutti abbiamo dei problemi in casa e in famiglia, con la crisi

che c'è molti hanno perso il lavoro, c'è chi non l'ha mai avuto, oppure c'è chi vive in completa solitudine perché per la società è un diverso. Da qualche mese sto assumendo dei farmaci, ne ho parlato con il dott. Papadia, e di comune accordo, abbiamo preso una decisione, per un'altra questione nata dopo la galattosemia. In teoria questi farmaci non li potrei assumere perché ci sono specialisti e validi professionisti che non sanno neanche cosa sia una malattia metabolica rara. Da circa 2 anni, prima di questa nuova terapia, facevo controlli a San Giovanni Rotondo da una nota gastroenterologa, alla quale ripeteva fino alla noia che sono affetto da una malattia metabolica e che non posso assumere lattosio e galattosio (2 zuccheri del latte). Nonostante continuassi a ripeterle che la mia è una patologia di accumulo...che potrei avere complicanze serie ed importanti (shock anafilattico), un bel giorno mi chiama per telefono a casa, per dirmi che la terapia la potevo fare anche io perché la mia situazione era leggermente peggiorata (quanto bastava per avere questi famigerati farmaci). Di corsa siamo andati come ci aveva indicato alla data stabilita per ritirare questi farmaci, ma dopo le spiegazioni su come e quando assumerli, alla domanda se questi farmaci contenessero il lattosio, si sentì spiazzata come se le chiedessi qualcosa di assurdo! Dopo un frettoloso controllo in Internet sulla composizione di tale farmaco, disse che alla mia domanda ed esigenza non c'erano risposte e, a sorpresa, dichiarò che alternative non ce n'erano (non ci sono terapie con farmaci senza lattosio) e che senza terapia la mia situazione sarebbe peggiorata...

Quindi: o questo, o nulla! Per fortuna i grammi di lattosio sono minimi e il tempo di terapia è solo di 12 settimane. Riguardo a questa esperienza ci sarebbe molto da dire, ma preferisco non dilungarmi e lasciare a voi qualsiasi commento! Sempre in quest'ultimo periodo, a causa della terapia si sono abbassati i valori immunitari e la stessa dottoressa mi ha suggerito di fare una visita da un dermatologo. Come sempre, ho prenotato da una dermatologa la visita e sono andato nel giorno stabilito. Dopo la visita mi ha prescritto una cura antibiotica, le cui compresse contenevano lattosio; dopo la prima compressa ho letto il "bugiardino" e, scoperti gli ingredienti, sono subito corso dal mio medico curante che mi ha prescritto un altro antibiotico (dopo una ricerca) senza lattosio ed ora sto proseguendo la terapia. La domanda mi sorge naturale: "Nel 2015 ci sono professionisti che non conoscono la genetica e le sue malattie?".

In tutti questi anni le cose cambiano e le nuove malattie dovrebbero essere conosciute (il minimo indispensabile!) almeno attraverso una ricerca su Internet o qualche enciclopedia o, nella peggiore delle ipotesi, informandosi presso qualche collega (pediatra)! Forse in questo modo non mi sentirei trattato con sufficienza! Per fortuna ho scelto specialisti bravi ed affermati nel loro campo, con anni di esperienza alle spalle, figuriamoci se mi fossi affidato al primo che capitava... Non voglio neanche immaginare cosa accadrebbe se mi sentissi male al punto da perdere i sensi ed essere impossibilitato ad avvertire i soccorritori del fatto che ho una patologia particolare e che non posso assumere tutti i farmaci! Non sono solo le malattie a darmi problemi, ma anche la vita fuori

dagli ospedali! Il dottor Papadia tempo fa mi chiese di fare alcuni controlli un pò particolari: quello della quantità del galattosio nel sangue che per noi galattosemici è di fondamentale importanza. Ora sorge il problema..Dove farlo? Nel Centro di Malattie Metaboliche del Giovanni XXIII di Bari non esiste il macchinario!

Mi dovevo spostare da qualche parte..Si ma dove? Quando? Come fare? Ero in alto mare quando mi è venuta un'idea.. quella di cercare in Internet gli ospedali dove viene eseguito questo esame. La ricerca ha prodotto i suoi risultati: sono Roma (ospedale Bambino Gesù), Genova (ospedale Gaslini), Milano (ospedale San Paolo), Firenze (ospedale Meyer). Dopo aver approfondito la mia ricerca, ho scoperto un forum dove si parlava di galattosemia e mi sono iscritto... Lì ho conosciuto anche un altro ragazzo (di 35 anni, di Verona) che come me ha questa patologia. Prima ci siamo messi in contatto tramite e-mail, poi per SMS ed infine ci siamo sentiti per telefono! Sembrava un'idea irraggiungibile, poi ho deciso e sono partito per Verona. Grazie a lui, che mi ha aiutato a prenotare l'Hotel e mi ha ospitato per 5 giorni a casa sua senza farmi spendere inutilmente altri soldi, ho potuto prenotare gli esami che dovevo fare e lui stesso mi ha accompagnato in ospedale (Verona - Ospedale Borgo Roma). Mi ha fatto conoscere altri medici che lavorano in reparto (dottori Bordugo e Stefania Ganzarolli ed una nutrizionista) i quali hanno ascoltato la mia storia e mi hanno dato consigli utili su come affrontare la vita di tutti i giorni. Ora mi chiedo.. se l'articolo 32 della Costituzione Italiana dice che "La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti" vorrei capire perché devo percorrere 760 km per fare un esame che dovrebbe essere di normale routine? È difficile cambiare il mondo, ma non impossibile; inoltre per questioni di salute tutti dovremmo essere più attenti (chi ci governa e chi lavora in ospedale) rispetto a tutto quello che ci circonda, non solamente parlando, ma anche con i fatti, ovvero non solo quando la malattia si vive in prima persona (non inventando scuse banali come "non è un problema mio", "tanto è capitato a qualcun altro", "non mi riguarda!"). Riflettiamo quando c'è qualcuno che soffre ogni giorno... non è giusto fargli fare i viaggi della speranza per un semplice esame emocromocitometrico.

Emanuele Sgaramella

Ora vorrei raccontare del mio incontro "speciale". Dunque..la storia è iniziata qualche anno fa, quando curioso di conoscere altre persone con la stessa mia patologia ho fatto una ricerca su internet.. e ho trovato un forum con diversi iscritti, tra i quali Mattia, anche lui galattosemico ed anche lui, come me, figlio unico.

Al primo impatto, pensavo che non fosse interessato a conoscermi..lui veneto ed io pugliese... così lontani... Avevo sempre ritenuto di non incontrare mai un'altra persona con la mia stessa "storia".

Come prima cosa ci siamo conosciuti tramite e-mail con una bella lettera dove ci raccontavamo; poi ci siamo visti per la prima volta via Skype. Curiosi ci chiedevamo un po' di tutto; per prima cosa la dieta che seguivamo, poi il lavoro che svolgevamo e infine gli hobbies. Noi, molto distanti, ci telefonavamo spesso per sentirci vicini perché la nostra patologia rara in pochi la conoscono e la maggior parte delle persone semplicemente finge di interessarsi alle nostre problematiche! Così ci eravamo ripromessi di vederci di persona e per molto tempo ci siamo rincorsi per l'Italia senza mai incontrarci. Spesso abbiamo provato ad organizzare giornate insieme, ma non ci siamo mai riusciti. Verso la fine di ottobre dovevo trascorrere un fine settimana a Milano e ho subito contattato Mattia per organizzare un incontro. I giorni successivi ci siamo sentiti e ci siamo organizzati al meglio! Lui in treno ed io in aereo (la mia prima volta!) eravamo a Milano...Era il 25 ottobre 2014 ed è stato come se ci conoscessimo da anni! Per prima cosa abbiamo fatto una bella e lunga passeggiata, raccontandoci la nostra vita e le nostre abitudini. Una volta giunti in Piazza abbiamo passeggiato e visitato il Duomo.

Eravamo sempre con il naso in su ad ammirare affreschi e statue, così il pomeriggio passava velocemente.

Stanchi ma felici del pomeriggio trascorso insieme abbiamo deciso di cenare insieme. Naturalmente attenti alla dieta!

Ed infine, con la promessa che ci saremmo rivisti, ci siamo salutati per tornare ognuno nella propria città!

Sono felice perché posso condividere con una persona della mia età, con la mia stessa disabilità, gioie e dolori che la vita offre!

Emanuele Sgaramella

Buongiorno.

Mi chiamo Mattia, ho 33 anni ed abito a Verona. Da qualche anno a questa parte ho avuto la fortuna di conoscere un altro ragazzo che, come me, è affetto da galattosemia, una malattia rara del metabolismo.

Da anni sono iscritto ad una Associazione di Malattie Rare con sede a Padova e, proprio grazie a questa associazione ho potuto conoscere Emanuele, tramite uno scambio di contatti. Da quando inizialmente ci siamo scritti via mail e, successivamente sentiti telefonicamente, nonostante la distanza, c'è stata subito una intesa positiva.

Dopo qualche anno che ci sentivamo telefonicamente, via mail e via Skype, finalmente è arrivato il giorno in cui abbiamo potuto incontrarci: sabato 25 ottobre 2014 nei pressi di Milano city.

In occasione di un convegno, a cui Emanuele ha partecipato, egli stesso mi ha invitato ad incontrarci per vederci e stare qualche ora insieme, chiacchierando del più e del meno, confrontandoci su tante cose, tra cui anche la nostra patologia. Io l'ho raggiunto in treno da Verona, lui in aereo dalla Puglia. Nonostante le varie difficoltà ed i vari tentativi per poterci vedere di persona, finalmente Nord e Sud si sono incontrati.

È stato un pomeriggio molto bello, arricchente. Subito ero un pò agitato perché, dopo tanto tempo che ci sentivamo telematicamente o via telefono, mi sembrava quasi non vero il fatto di poterci vedere di persona; appena incontrati invece, sembrava che ci conoscessimo da tempo.

Abbiamo passeggiato lungo i borghi e i quartieri della Milano city fino a raggiungere il Duomo, imponente e maestoso. Per me è stata come la prima volta visitare Milano e il Duomo stesso in quanto era dagli anni dell'infanzia che non ci andavo. La sera, poi, abbiamo deciso di fermarci a cena e abbiamo condiviso anche questo bel momento.

A fine serata ci siamo salutati, un' pò a malincuore, perché abbiamo vissuto delle bellissime ore insieme, ma con la promessa di rivederci appena ci sarà data un'altra possibilità.

È bello confrontarsi con persone "alla pari", ovvero che non solo si possa parlare di tanti argomenti, confrontarsi con idee ed opinioni, ma soprattutto che si condivida e si vivano le stesse problematiche, gli stessi vissuti, dovuti anche ad una condizione metabolica che non consente di essere come altre persone.

Non posso dire che io ed Emanuele siamo "diversi" a causa della galattosemia, perché sono convinto che tutti noi siamo unici ed irripetibili, senza distinzione di razze, culture, religioni, orientamento sessuale, colore della pelle, ecc...senza distinzione di idee, pensieri, pareri, ecc...

Non definirei "diverso" qualcuno solo perché possiede una malattia rara: direi piuttosto "differente" rispetto a chi non ce l'ha.

Impariamo quindi a sostituire il termine "diverso" con "differente".

*Un caro saluto.
Mattia*

L'A.ME.GE.P.

Domenico Campanella al servizio dei suoi soci...

Il Consiglio Direttivo dell'Associazione A.ME.GE.P. Domenico Campanella, in data 5 gennaio 2016 ha deliberato come segue in merito alla possibilità per i soci di ottenere rimborsi spesa per l'espletamento di pratiche pensionistiche di invalidità. Ciascun socio il cui reddito del nucleo familiare non superi la fascia reddituale di € 15.000,00 (relativamente all'ultima dichiarazione dei redditi), potrà far pervenire alla segreteria della predetta Associazione una domanda di rimborso spesa per il disbrigo di pratiche delle pensioni di invalidità derivanti da patologie metaboliche per se stesso o per un proprio congiunto facente parte dello stesso nucleo familiare. L'importo massimo rimborsabile è fissato ad € 500,00 per ciascun richiedente e saranno esaminate solo le pratiche debitamente corredate dell'ultima dichiarazione dei redditi, della richiesta documentale da parte dell'INPS in merito all'espletamento della pratica della pensione, delle fatture (in originale) relative ai costi sostenuti per eventuali relazioni medico-specialistiche, nonché spese di accompagnamento del medico in sede di Commissione ed eventuali spese legali. Per l'anno 2016 l'A.ME.GE.P. Domenico Campanella ha destinato a tale scopo € 3.000,00. Pertanto saranno accolte, fino ad esaurimento di tale importo, le domande in ordine di arrivo. Potranno usufruire di tale beneficio solo ed unicamente i soci in possesso dei predetti requisiti e che alla data della richiesta risultino soci da almeno due anni ed in regola con il versamento delle quote associative annuali. Inoltre, sempre in data 5 gennaio 2016 è stato altresì deliberato dal Consiglio Direttivo dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella di acquistare, all'occorrenza, per l'anno 2016 buoni carburante (fino ad un massimo di spesa pari a € 500,00) da mettere a disposizione dei soci che, in possesso di tutti i requisiti di cui sopra ed alle medesime condizioni ne facciano richiesta con formale domanda scritta. Tali buoni carburante potranno essere utilizzati per il raggiungimento del Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari. Pertanto saranno accolte, in ordine di arrivo, solo le domande corredate della documentazione che attesti l'effettivo ricovero del socio richiedente o di un suo congiunto, anche se solo in regime di day hospital. Per ulteriori chiarimenti si invita a contattare la segreteria il martedì, il mercoledì ed il venerdì, dalle ore 8,00 alle ore 16,00 ai numeri 080 5596743 o 328 3476392.



UNA SCELTA IMPORTANTE... ...DONA IL TUO 5 PER MILLE



Come fare a donare il 5 per mille all'Associazione A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.?

Anche quest'anno tutti i contribuenti potranno devolvere il cinque per mille dell'IRPEF con la propria dichiarazione dei redditi.

Per aderire, ti basterà apporre la tua firma ed indicare il codice fiscale della nostra associazione nell'apposito riquadro della dichiarazione dei redditi riservato al sostegno delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale (O.N.L.U.S.) che trovi nei modelli 730, UNICO e CUD.

Il Codice Fiscale dell'Associazione A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S. è:

93330590725

Ricorda che:

1) Con questo semplice gesto darai un aiuto concreto alla nostra associazione, consentendole di ottenere maggiori potenzialità nel raggiungimento dei fini statuari, ovvero incentivando la ricerca sulle malattie metaboliche ed il sostegno ai piccoli pazienti che ne sono affetti ed alle loro famiglie.

2) La tua firma al 5 per 1000 non ha alcun costo per te.

3) Devi firmare uno solo dei quattro riquadri presenti nei moduli per la dichiarazione dei redditi riferiti alla scelta per la destinazione del 5 per mille dell'IRPEF e precisamente quello destinato alle organizzazioni non lucrative e di utilità sociale.

4) Se non firmerai, tale quota resterà allo Stato.

5) La scelta di destinazione del 5 per 1000 e quella dell'8 per 1000 non sono assolutamente alternative tra loro. Pertanto, potrai effettuarle entrambe.

***Grazie
per il tuo aiuto!***





amegep

Domenico Campanella

Il tuo sostegno mi aiuta a crescere.

Associazione
Malattie
Metaboliche
e Genetiche
Puglia
O.N.L.U.S.

**Aiuta l'A.ME.GE.P. Domenico Campanella O.n.l.u.s.
con il 5 per Mille della tua dichiarazione dei redditi**

RICORDA...Codice Fiscale: 93330590725

Un semplice gesto che a te non costa nulla,
ma dà un concreto sostegno a chi è costretto
quotidianamente a lottare a causa delle malattie metaboliche.