

Unità Operativa "Malattie Metaboliche – Genetica Clinica"
Ospedale Pediatrico GIOVANNI XXIII – BARI

il Giornale



amegep

Domenico Campanella

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

EDIZIONE N. 6 - GIUGNO 2011

Malattie rare

*Nu mòbbele o nu reperto antico
son cosa rara e in quanto tale gli dà valore.*

*Ricconi molto spesso assai ignoranti,
con modi vanitosi e un po' arroganti,
si vantano e tenè ste cose antiche
appartenute a stirpi di nobili regnanti.*

*Se invece è na malatia ad essere rara
nisciuno a vò tenè sta cosa amara.*

*Ed io vi giuro a me me dole' o core
si a tenè sta malatia è na creatura.*

*Pecchè nun c'è cosa cchiu triste
'e nu piccirillo cu na faccia triste.
O tombarolo scava pe truvà o reperto
pecchè si o trova sarà guadagno certo.*

*Ma pe' truvà rimedi ad un male raro
nisciuno vò sprecà tempo e denaro.*

*O ricercatore, precario da una vita,
girando per uffici e palazzi di potere
si sente sempre dire:*

*“nu poco di pazienza cercate di capire
che qui bisogna oliare”.*

*Lo vedi triste e assai rammaricato
ed anche tu ti chiedi:*

*“possibile ca pure pe 'ste cose
s'adda tuzzulià coi piedi?”*

*Allor lui si rivolge al cuore della gente
che, tirando fuori la mano dalla tasca,
gli urla, a volte, con forza travolgente:*

*“Jamme guagliò truvamme ste cure
Pe cancellà o scurore da 'ncoppa
A faccia e tutte ste creature”*

Aldo Morelli

Tratta dalla raccolta “Voci dal cuore” - Aletti Editore

S o m m a r i o

Lettera del Presidente	pag. 3
Dal comitato scientifico	pag. 4
La voce dei Lettori Convivere con la Galattosemia	pag. 5
Notizie di Scienza Simposio annuale SSIEM “Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism”	pag. 6
Le nostre iniziative Congresso: Le patologie genetico-metaboliche: il neonatologo e il pediatra	pag. 13
I giovani dello Sport insieme per la Solidarieta’	pag. 16
Una visita speciale al nostro reparto di malattie metaboliche: La nazionale italiana “A” maschile di basket!	pag. 18
Iniziative future	pag. 20
Conosciamo l’AMEGEP	pag. 21



Lettera del Presidente

Carissimi amici,
siamo giunti al sesto numero del nostro giornalino che, come lo scorso anno, troverete anche nel sito:
www.amegepdomenicocampanella.it.



Questa è un'iniziativa che ci permette di poter essere conosciuti anche da chi naviga su internet casualmente.

Si tratta di un mix di notizie scientifiche, curate dal nostro comitato scientifico, con i più recenti aggiornamenti della letteratura scientifica nazionale ed internazionale, di esperienze personali dei nostri pazienti metabolici ed inoltre il resoconto di un anno di attività dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella O.n.l.u.s..

Sono trascorsi ormai cinque anni da quando l'Associazione ha ripreso ad essere attiva e questo grazie non soltanto a chi è impegnato in prima linea all'interno di essa, ma anche a coloro i quali hanno espresso la propria sensibilità ed attenzione sostenendola con: donazioni, destinazione del cinque per mille della propria dichiarazione dei redditi, promozione di iniziative benefiche ecc..., contributi necessari per sostenere un'associazione O.N.L.U.S.

Chi ci ha seguito nei vari incontri da noi organizzati o ha letto i precedenti numeri del nostro giornale, sa già che l'argomento screening neonatale allargato ha sempre occupato ampio spazio e finalmente possiamo dire che, dopo tanti anni, la battaglia da noi condotta nei confronti delle Istituzioni competenti è ad un punto di svolta.

Infatti, fonti certe hanno affermato che entro il 2011 sarà ufficiale l'introduzione dello screening allargato anche in Puglia!

Questo importantissimo traguardo raggiunto, pone le basi per una diagnostica preventiva anche per le malattie convenzionalmente definite "rare", in quanto permetterà di scremare ben quaranta fra le più conosciute malattie metaboliche e genetiche fin dalle prime ore di vita del neonato.

TUTTO QUESTO SOLO CON UNA PICCOLA GOCCIA DI SANGUE!

Notizie più dettagliate a riguardo le troverete all'interno del giornale.

Con l'auspicio che questo anno sia colmo di novità e serenità per tutti, vi diamo appuntamento al prossimo numero!

*Il Presidente dell'A.ME.GE.P.
Domenico Campanella
Porzianna Caliano*



Dal comitato scientifico

Abbiamo un reparto nuovo... e almeno questo è fatto!!!

Certo sono ancora tutti un po' spiazzati da questa nuova situazione, prima i pazienti e a seguire tutto il personale medico e paramedico, ma si sa che i cambiamenti, almeno all'inizio, non sempre vengono ben accettati, ma è questione di tempo!!!

Adesso si lamentano ancora un po' tutti, l'accorpamento con il reparto di endocrinologia ha sicuramente creato un'ulteriore confusione in un reparto che, già di per se, vive tanti problemi.

Ma dobbiamo riconoscere che qualche passo avanti è stato fatto, e questo non può che essere un bene.

Sui giornali si legge come la Sanità pugliese sta vivendo momenti drammatici, il deficit è tale da determinare la chiusura di alcuni reparti, di alcuni Ospedali, c'è il blocco delle assunzioni del personale medico e paramedico, si lavora tanto, ma la qualità e i servizi non sempre corrisponde alle aspettative.

Il malcontento è generale, coinvolge tutti...e coinvolge anche chi lavora per i nostri bambini. Il Dott. Papadia gestisce situazioni spesso difficili e la sua squadra non si tira di certo in dietro, ma fanno turni massacranti e sono sovraccarichi di lavoro, stanchi spesso non hanno la forza di fare tutto quello che vorrebbero.

E in tutto questo chi ci rimette è l'utenza che si sente trascurata, spesso abbandonata, insoddisfatta e scappa verso quello che si definisce "turismo sanitario" e la regione Puglia...paga le prestazioni fuori regione aggravando ulteriormente la situazione.

Ma noi ci crediamo ancora, e ci speriamo molto!

Ci sono dei progetti che stanno andando avanti e primo tra tutti il laboratorio dedicato alla diagnosi delle malattie metaboliche, ma anche lo screening allargato.

Poi magari arriverà anche il resto...



Certo è che noi, come comitato scientifico e come Associazione non ci arrenderemo.

Lo abbiamo sempre desiderato un reparto che non abbia nulla da invidiare a quelli degli altri Ospedali "famosi", ci crediamo nella sua realizzazione perché lo vogliamo per i nostri pazienti e per tutti gli altri bambini...per il futuro!!!

I medici del Comitato Scientifico

La voce dei Lettori

Convivere con la Galattosemia

Ciao a tutti,
mi chiamo Emanuele Sgaramella e faccio parte dell'Associazione da diversi anni.

Desidero raccontare la mia storia, che fortunatamente è in parte a lieto fine!

Sono nato 32 anni fa ad Andria, unicogenito. Sembrava tutto a posto, ma dopo pochi mesi mia madre si accorse che avevo problemi nell'assumere latte materno.

Reagivo con vomito e diarrea e non crescevo; anzi ... perdevo peso sempre più!

Subito i miei genitori mi portarono da diversi specialisti che (purtroppo) sbagliavano diagnosi oppure mi somministravano medicinali errati.

All'improvviso un pediatra fece il nome del Prof. Carnevale.

Il professore, quando mi vide, non diede molte speranze ai miei genitori.

Poi mi prelevò un campione di sangue, lo esaminò e capì che il mio problema era la GALATTOSEMIA.

Immediatamente dovetti eliminare il latte e i suoi derivati (tutto quello che contiene lattosio e galattosio) nell'alimentazione.

Giorno per giorno, a quel punto, iniziai a guadagnare peso, fino a quando la mia crescita fu uguale a quella di un bimbo normale.

Oggi seguo ancora questa dieta, aiutato dal Dott. Papadia e dalla Dott.ssa Dimauro.

Purtroppo, oltre alla necessità di seguire questa dieta, ho sostenuto anche quattro interventi di cataratta (due all'occhio sinistro e due all'occhio destro). Ovviamente porto occhiali, che inizialmente (avevo 3 anni quando li misi per la prima volta) mi facevano sembrare veramente orribile; ricordo che non riuscivo ad accettare questo disagio, essendo un bambino irrequieto.

Incominciai a frequentare la scuola elementare, ma i risultati non erano molto buoni, nonostante ci fosse mia madre che mi seguiva. Frequentai per molti anni un doposcuola e così riuscii a superare le elementari e le medie.

Tentai quindi le scuole superiori, ma fu un insuccesso! Capii che forse avevo scelto un indirizzo non adatto per me, e il successivo anno mi iscrissi a un istituto professionale. Qui arrivai al 3° anno e decisi di andare a lavorare.

Le prime esperienze non furono certo entusiasmanti, dunque cambiavo lavoro (che trovavo per caso o per passaparola) spesso. Molte erano le occasioni in cui non ricevevo lo stipendio a fine mese (per diversi motivi). Ovviamente ero deluso e amareggiato.

Nel frattempo ottenni la patente di guida, che mi rese molto più autonomo, e nel giro di qualche anno acquistai la mia prima auto.

Dovevo, però, inventare qualcosa per tentare di risolvere il problema del lavoro.

Un sacerdote mi diede un'idea ...frequentare un corso serale di 5 anni!

Seguii il suo consiglio e conseguii il diploma.

Oggi lavoro part-time (grazie anche all'invalidità che mi hanno riconosciuto) presso un'azienda di tessuti fuori Andria.

Da quando non c'è più mio padre (ormai da 5 anni) le cose sono in parte cambiate, sono diventato più maturo e in un certo senso aiuto la famiglia ad andare avanti ogni mese.

Non è facile immaginare un futuro migliore di quello che ho oggi!

Crisi economica, lavoro a rischio, costo della vita alle stelle: questi sono i disagi che ogni giorno affronto, con mille rinunce.

Oltre a queste preoccupazioni, c'è il fatto che la società di oggi non aiuta e l'apparenze e l'apparire sono il piatto forte di una società che vuole tutto e subito!

Non ho ancora trovato la persona giusta e stento a fare nuove amicizie... Non vi nascondo che questo mi preoccupa e mi fa star male quando ci penso!

Spero che le cose, per chi come me ha sofferto e soffre, possano cambiare e migliorare prima o poi!

Chiedo dunque alla redazione, o qualche paziente che ha avuto come me gli stessi problemi, di contattarmi per avere uno scambio di opinioni, di idee su come vive...

Grazie.

Emanuele Sgaramella



Notizie di Scienza

Simposio annuale SSIEM

“Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism”

Istanbul 31 agosto - 3 settembre 2010

Il Simposio annuale SSIEM (“Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism”) si è svolto ad Istanbul (Turchia) dal 31 agosto al 3 settembre 2010, presso il Centro Congressi.

Ho seguito i lavori per conto della “AMEGEP Domenico Campanella”, ed ho avuto modo di riscontrare il crescente interesse da parte di molti colleghi nei confronti di questo eterogeneo settore della medicina che va espandendosi in modo esponenziale, e continuerà a farlo nel corso del XXI secolo.

Nel discorso inaugurale, il Presidente del Comitato organizzatore, Prof. Coskun, ha comunicato che gli iscritti, provenienti da 65 Paesi diversi, erano 1.247!

Tematica del Convegno: “IEM (Inborn Errors of Metabolism) nell'era degli -omes”.

Oggi si utilizza tale desinenza per indicare i campi considerati essenziali per la comprensione dei meccanismi patogenetici responsabili delle malattie metaboliche ereditarie: metabolomica, genomica, farmacogenomica, lipidomica, proteomica.

Gli argomenti trattati nelle quattro giornate del Convegno sono stati tanti, tutti mirati all'avanzamento delle conoscenze nelle circa 600 patologie metaboliche attualmente note.

Non intendo certamente tediarvi con un minuzioso resoconto tecnico delle quattro giornate di studio, mi limiterò a sintetizzare le relazioni che mi hanno maggiormente colpito, e che spero potranno risultare per voi interessanti. Nella prima giornata il dottor David Dimmock (U.S.A.) ha trattato una patologia ereditaria sino ad oggi sottostimata: il deficit di citrina, originariamente nota come citrullinemia di tipo II.

È questa una variante della citrullinemia di tipo I (deficit di argininsuccinico-sintetasi). La malattia, verosimilmente sottostimata, risulta meno grave della forma neonatale (che se non riconosciuta comporta l'exitus in pochi giorni), ma è insidiosa nel decorso clinico.

Può essere confusa con una epatopatia cronica, a carattere ingravescente.

Per arrivare alla corretta diagnosi occorre anzitutto conoscerne l'esistenza (e questo ovviamente vale per tutte le malattie geneticamente determinate).

Un'aminoacidemia evidenzierà la citrullina elevata; la successiva analisi delle mutazioni specifiche varrà a confermare la diagnosi.

I soggetti colpiti possono raggiungere l'età adolescenziale e adulta, ma andranno incontro a disturbi epatici ingravescenti (colestasi con ittero intermittente, ipertransaminasemia, dispepsia di tipo cronico), fino all'epatocarcinoma, analogamente a quanto si verifica nella tirosinemia di tipo I non riconosciuta e non trattata.

È noto che i pazienti con deficit di citrina provano avversione per gli alimenti ad alto contenuto di carboidrati, mentre sono attratti dagli alimenti ricchi di proteine. In pratica, la dietoterapia si basa sulla riduzione di proteine e carboidrati, e sull'incremento dei lipidi: dal 17 al 21% delle calorie giornaliere deve provenire dalle proteine, i carboidrati vanno limitati al 33-40%, la quota lipidica deve raggiungere il 40-47%.



Il galattosio va escluso (come nella galattosemia) per cui si consiglia la sostituzione del latte materno con latte di soia quando la diagnosi sia precoce e la dietoterapia venga tempestivamente introdotta. In questi casi, già segnalati in letteratura, il bambino sarà asintomatico!



Successivamente il dottor Ronald Wanders (Olanda) ha parlato di un complesso ed eterogeneo quadro metabolico: i difetti di ossidazione mitocondriale degli acidi grassi.

I mitocondri, veri e propri laboratori all'interno della cellula, sono destinati alla produzione di energia; un eventuale malfunzionamento di essi a seguito di deficit metabolico specifico può compromettere le funzioni vitali dell'organismo.

Le mitocondriopatie non di rado comportano manifestazioni cliniche gravissime già nelle prime ore di vita, quali acidosi metaboliche ricorrenti, con vomito, crisi di iperventilazione e conseguenti convulsioni, coma, morte.

Nel bambino più grande si possono riscontrare atassia (cioè perdita di coordinazione dei movimenti) episodica o cronica, ritardo psicomotorio, ipotonia muscolare generalizzata, oftalmoplegia (paralisi dello sguardo), retinopatia sino alla perdita del visus, aritmie.

Il dottor Nenad Blau (Svizzera) ha moderato una tavola rotonda sulla fenilchetonuria, intesa a fare il punto sulle attuali terapie e sulle prospettive di terapia enzimatica sostitutiva e

genica che si vanno delineando.

I tipi di mutazioni del gene PKU sono due: le mutazioni "null" (completa perdita della funzione enzimatica specifica) e le ipomorfiche (in cui persiste una funzione enzimatica residua). Le prime sono certamente le più gravi, con bassissima soglia di tolleranza alla fenilalanina; a livello molecolare si riscontrano ampie delezioni del gene, duplicazioni, mutazioni cosiddette "missense", (senza senso), e "frameshift" (strutturali).

Le seconde comportano effetti clinici variabili, comunque meno rilevanti, con maggiore tolleranza alla fenilalanina e quindi con minori implicazioni sulla dieta da seguire. Nelle mutazioni ipomorfiche l'analisi molecolare svela modifiche sulla struttura proteica, sulla attività catalitica, sulla stabilità del sistema enzimatico fenilalanino-idrossilasico.

Tale distinzione non si configura come una mera disquisizione accademica, ma ha importanti risvolti pratici.

Infatti si vede in ricerche sperimentali che la somministrazione di Bh4 (tetraidrobiopterina) a pazienti con PKU lieve o moderata comporta una maggiore tolleranza alla fenilalanina, in una percentuale che comunque non supera il 30% dei casi.

In altre parole, nella dieta giornaliera, si potrà concedere una quota proteica maggiore ai pazienti che rispondono al farmaco, poiché la tetraidrobiopterina (BH4) agisce come mediatore chimico sulla attività fenilalanino-idrossilasica, stabilizzandola.

È stato calcolato che la tolleranza giornaliera alla fenilalanina può aumentare del doppio, se il paziente è "responsive".

Perché dunque non utilizzare questa terapia anche da noi?

A mio avviso, le ragioni sono tre:

- 1) la BH4 è un neurotrasmettitore chimico sul quale non abbiamo ancora sufficiente esperienza;
- 2) al momento il farmaco è costosissimo, ed ha sapore non gradevole;



3) l'efficacia si basa sul genotipo della PKU, sul fenotipo clinico, e sulle modalità di somministrazione (non ancora ben definite). E teniamo presente che funziona solo nel 30% dei pazienti con PKU lieve e/o moderata.

Nel trattamento della PKU, oltre alla BH4, esistono pure gli aminoacidi neutri a peso molecolare elevato che inibiscono il trasporto della fenilalanina dall'intestino al sangue mediante un "carrier" di natura proteica; in tal modo viene ridotta la concentrazione di fenilalanina a livello intestinale.

Diversi pazienti, tuttavia, non tollerano i dosaggi richiesti: occorre deglutire numerose compresse quotidianamente.

E' stato anche utilizzato un approccio con l'enzima fenilalanina-ammonio-ligasi.

Ma la vera innovazione sarà - in un futuro auspicabilmente prossimo - la terapia genica.

Saranno utilizzati vettori virali, vere e proprie navicelle che veicheranno il gene terapeutico nell'organismo del paziente; in alternativa si stanno studiando sistemi non virali (DNA nudo, lipidi cationici).

Ricordo che trattasi di ricerche ancora sperimentali, condotte essenzialmente sul topo; il gene terapeutico viene iniettato direttamente in circolo (nella vena caudale o portale), o con metodo indiretto (nel midollo osseo).

Nella seconda giornata sono state trattate le malattie da accumulo, denominate pure malattie lisosomiali.

Trattasi di una cinquantina di malattie metaboliche ereditarie, spesso gravemente invalidanti, che prendono il nome dal deficit degli specifici enzimi contenuti in questi organelli intracellulari.

La loro prevalenza nella popolazione generale è di 1/50.000 se prese singolarmente, da 1/5.000 a 1/10.000 se le consideriamo come gruppo.

In condizioni normali, i lisosomi provvedono a metabolizzare le sostanze nutritive necessarie al nostro organismo; quando uno specifico enzima lisosomiale è carente, il metabolita sul quale dovrebbe agire (cerebroside, sfingomieline, ecc.) tenderà ad accumularsi, con effetti

disastrosi sugli organi vitali (fegato, milza, rene, cervello, cuore).

In questo vasto gruppo rientrano le mucopolisaccaridosi, le oligosaccaridosi, le sfingolipidosi, le mucopolipidosi, le ceroidolipofuscinosi, la glicogenosi tipo 2 o malattia di Pompe.

Anche per le temibili malattie da accumulo si prospetta la terapia enzimatica sostitutiva; per alcune mucopolisaccaridosi e per la malattia di Pompe l'infusione dell'enzima specifico è già una realtà.

La dottoressa italiana Alessandra Biffi (Milano) ha infine parlato di un nuovo trattamento sperimentale per le malattie lisosomiali, che consiste nella infusione di un enzima terapeutico (quindi sostitutivo di ciò che manca nel malato) in dosi anche minime, ma tali da regolarizzarne il metabolismo.

Il primo argomento è stato esposto dal dottor Van't Hoof (Gran Bretagna).

È una patologia da accumulo di cistina, inizialmente descritta come "rachitismo, bassa statura e nefropatia" da Abderhalden (1903), successivamente denominata sindrome di De Toni-Debrè-Fanconi, inquadrata correttamente sul piano etiopatogenetico solo nel 1967 da Schneider e Coll, i quali documentarono accumulo di cistina nei leucociti dei pazienti.

La malattia è autosomica recessiva (trasmessa quindi da genitori apparentemente sani ma portatori della tara); se ne conoscono oggi oltre 90 mutazioni.

Tale condizione sembra relativamente rara in Europa meridionale.

Comporta serie complicanze a lungo termine: pancitopenia; ipertensione portale; calcificazioni vascolari; insufficienza pancreatica esocrina; nefropatia evolutiva, sino allo scompenso renale; retinopatia con progressiva deposizione di cristalli di cistina nella cornea.



Sono state anche segnalate complicanze neurologiche, quali disturbi della deglutizione, miopatia distale, insufficienza respiratoria, disturbi di apprendimento, perdita di memoria, convulsioni, episodi “stroke-like”, degenerazione cerebrale.

L'attuale trattamento a base di cisteamina, se introdotto precocemente, vale a preservare la funzione renale. Vengono utilizzate anche gocce oculari di cisteamina; tiroxina (se coesiste insufficienza tiroidea); trapianto renale nei casi più gravi.

L'iperossaluria primaria è stata trattata dal dottor B. Hoppe (Germania).

Anche questa patologia appare sottostimata, soprattutto il tipo I, che compromette irreversibilmente la funzione renale quando non riconosciuta e quindi non curata tempestivamente.

La malattia è dovuta ad un deficit dell'enzima L-alanina-gliossilato aminotransferasi, a sede epatica.

Il trattamento consiste essenzialmente:

- nella assunzione di almeno tre litri d'acqua quotidianamente;
- nella dieta a basso contenuto di ossalati;
- nella somministrazione di citrato o magnesio, per alcalinizzare le urine; nei casi estremi si rende necessario il trapianto di rene, o il trapianto doppio di rene e fegato.

Nella iperossaluria di tipo II (da deficit di gliossilato-reduttasi) il decorso è meno grave, pur essendo sempre presente una elevata escrezione urinaria di ossalato.

Per quanto concerne le terapie future, si prospettano il trapianto di epatociti e la terapia genica.

La metilmalonico-aciduria è stata ben sintetizzata dalla dottoressa Grunewald (Gran Bretagna). Uno studio collaborativo internazionale su 273 pazienti nell'Europa occidentale evidenzia ancora oggi la difficoltà nel trattamento di questa grave organico-aciduria, eterogenea sul piano clinico e molecolare.

Quando il deficit enzimatico è completo (attività metilmalonico-mutasi assente), non c'è risposta alla somministrazione di vitamina B12, e la compromissione renale si manifesta già nei primi mesi di vita, di solito durante il divezzamento, epoca in cui aumenta fisiologicamente il carico proteico nella dieta del lattante.

Proprio in questo periodo si può avere nel bambino mutante zero - la morte improvvisa, tipicamente preceduta da vomito ricorrente, acidosi marcata, letargia, coma. La dottoressa Grunewald ipotizza che morti inspiegabili nel secondo semestre di vita possano essere attribuite alla metilmalonico-aciduria non riconosciuta.

Viene inoltre riservata una parte della seconda giornata a tre malattie metaboliche scoperte adesso:

la leucoencefalopatia RNASET 2; un nuovo difetto di trasporto di folato; una nuova condizione di D-2-idrossiglutaricoaciduria.

La prima malattia, trattata dal dottor M. Henneke (Germania), è una leucoencefalopatia correlata ad un difetto enzimatico preciso: RNASET 2.

Tale grave condizione è stata segnalata in un bambino con ritardo psicomotorio globale ai 7 mesi di vita, convulsioni a 9 mesi, tetraparesi spastica intorno ai 2 anni.

Il quadro neuroradiologico evidenziava cisti sottocorticali ai lobi temporali, leucoencefalopatia multifocale bilateralmente, calcificazioni intracraniche. Tali alterazioni inducono a confondere questa condizione con la infezione congenita da virus citomegalico.

Il dottor Steinfeld (Germania) ha trattato un nuovo disturbo ereditario del metabolismo dei folati, consistente in un difetto di trasporto del folato nel cervello.

I folati vengono sintetizzati da batteri e piante. Nell'uomo e negli animali l'acido folico funge da cofattore essenziale per il trasporto dei gruppi metilici, e quindi per la sintesi di aminoacidi, neurotrasmettitori, acidi nucleici. Metabolita importante del folato è il metiltetraidrofolato (MTHF), che viene trasportato attivamente nel cervello attraverso la barriera ematoencefalica.

Questo nuovo disordine è stato descritto in un bambino di 3 anni con ritardo psicomotorio ed epilessia.

Alla RMN del cervello si evidenziavano atrofia e ipomielinizzazione; alla RM con spettroscopia si rilevava ridotta concentrazione di colina e inositolo.

A seguito di somministrazione di acido folinico si assisteva ad un prodigioso recupero delle tappe di sviluppo psicomotorio: il bambino riprendeva a camminare, ad afferrare gli oggetti, le convulsioni cessavano, migliorava la mielinizzazione cerebrale, si normalizzavano i livelli di colina ed inositolo nel cervello e la concentrazione di folato nel liquido cerebrospinale.

Infine il dottor Kranendijk (Olanda) ha descritto una nuova idrossiglutarico-aciduria, che anche nella mia esperienza rientra tra le malattie neurometaboliche più gravi.

La D-2-idrossiglutaricoaciduria, nel fenotipo grave, è caratterizzata da insorgenza in epoca neonatale, con ritardo di sviluppo psicomotorio, cardiomiopatia, exitus; nel fenotipo lieve, da ipotonia muscolare e lieve ritardo dello sviluppo.

Viene pure riferito che esistono analogie tra la neuropatogenesi delle lisosomopatie e la neurodegenerazione riscontrata nei parkinsoniani, negli anziani con Alzheimer e in altre patologie associate a demenza.

Nel corso della seconda giornata del Convegno sono state trattate: cistinosi, iperossalurie, metilmalonico-acidurie.

Il livello di folato nel sangue era normale, ma risultava molto ridotta la concentrazione di metiltetraidrofolato nel liquor.

Nell'ultima giornata dei Convegni SSIEM esiste la collaudata consuetudine di dedicare una lezione di clinica metabolica alla memoria del professore Komrower (Komrower lecture), famoso medico di Manchester (Gran Bretagna) pioniere nel settore degli screenings metabolici neonatali, ed esperto nel trattamento della galattosemia, che ebbi occasione di incontrare tanti anni fa, quando solo tre italiani prendevano parte ai Simposi SSIEM: il professore Generoso Andria, di Napoli, il professore Federico Vecchio, mio compianto Maestro, ed io.

L'argomento scelto quest'anno al Simposio di Istanbul è stato quanto mai attuale: **“LO SCREENING NEONATALE: COME CI STIAMO MUOVENDO? DOVE POTREMO ARRIVARE?”** E' stata chiamata a tenere la relazione una dottoressa australiana espertissima dell'argomento; Bridget Wilcken.

Tutti voi sapete che l'AMEGEP Domenico Campanella si sta battendo da anni per l'attivazione dello screening neonatale allargato nella nostra Regione, analogamente a quanto accade in Toscana e in Liguria da anni. Ecco perché mi soffermerò un po' più a lungo su questa relazione finale.

Tappe cronologiche nella storia dello screening metabolico:

1963: avvio delle metodiche di screening di massa per fenilchetonuria, malattie delle urine a sciroppo d'acero, omocistinuria, galattosemia.

1975: valutazione della tiroxina su spot ematico per la diagnosi di ipotiroidismo congenito.

1980: allargamento dello screening a fibrosi cistica, deficit di biotinidasi, emoglobinopatie.

In Italia, la prima regione ad avviare lo screening di massa per fenilchetonuria fu la Liguria (1973), seguita cinque anni dopo dalla Puglia: la legge regionale n.25 del 1978 faceva obbligo a cinque ospedali pugliesi di attivare gli screening neonatali per fenilchetonuria ed ipotiroidismo congenito, nelle città di Bari, Brindisi, Foggia, Lecce e Taranto.

Allo stato attuale, centro unico di riferimento per lo screening è il laboratorio di malattie metaboliche presso l'Ospedale pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari.

I criteri generali -ancora oggi validi perché una metodica di screening risulti bene accetta, in Australia come in tutto il mondo, restano i seguenti:

- 1) benefici certi da una diagnosi precoce;
- 2) tests semplici, economici, affidabili;
- 3) trattamento e follow-up della patologia sottoposta a screening disponibile;
- 4) bilancio positivo nel rapporto costi/benefici.

Lo screening neonatale per malattie metaboliche risponde in modo ottimale ai criteri enunciati: copre il 100% della popolazione bersaglio (i neonati) tra la quarantottesima e la settantaduesima ora di vita; risulta valido per studi epidemiologici di patologie rare; è ideale per ottenere (e poi confermare) una diagnosi precoce in epoca pre-sintomatica.

Oggi la tecnologia mette a disposizione una complessa apparecchiatura basata su cromatografia in fase liquida con analisi spettroscopica in tandem massa. Ciò consente di allargare lo screening neonatale a 20-40 malattie metaboliche.

Negli U.S.A. Lo screening è stato esteso ad una ventina di patologie ereditarie, in Gran



Bretagna si continua ad effettuarlo per la sola MCAD, acronimo che sta per "Medium Chain Acyldehydrogenase Deficiency" (oltre a fenilchetonuria ed ipotiroidismo congenito).

Per quanto riguarda l'Europa, Germania, Olanda e Danimarca si fermano allo screening di 6 malattie metaboliche trattabili.

Ritengo che questa opzione sia da imitare, almeno in fase iniziale, anche nella nostra Regione, una volta attivato lo screening allargato.

La dottoressa Wilcken ha sottolineato alcuni dati:

- ogni neonato può essere portatore sano di una o più patologie letali;
- ogni neonato è potenzialmente affetto da una malattia metabolica;
- per le malattie metaboliche esistono conseguenze negative a breve ed a lungo termine, di ordine medico, legale, assicurativo, ecc.;
- i costi del sequenziamento genomico saranno sempre più bassi nel corso del XXI secolo;
- fra 3-4 anni il costo dello screening allargato non supererà i 10 euro per neonato.

Non mancano tuttavia criticità, nell'esperienza della dottoressa Wilcken e di quanti hanno la responsabilità dello screening neonatale di massa:

1) stato di ansietà genitoriale da comunicazione di positività dell'esame;

Tali aspetti negativi non possono essere sottovalutati; occorre un servizio clinico-metabolico strettamente connesso al laboratorio dello screening per minimizzarli; in particolare, si rende necessaria una lunga esperienza nella comunicazione della diagnosi ai genitori.

Il futuro dello screening metabolico appare denso invece di risvolti positivi:

1. si allargheranno i programmi di screening alle malattie lisosomiali (come accadrà da quest'anno in Toscana) e potranno essere 2. saranno semplificati i protocolli di analisi, con sensibile accorciamento dei tempi di indagine per singolo campione;

3. sarà sempre più favorevole il rapporto costi/effetti positivi;

4. entreranno nei programmi di screening allargato anche alcune temibili malattie genetiche, tra le quali la sindrome di Rett, l'X-fragile, la sindrome del Q-T lungo, il diabete mellito (quest'ultimo viene anche considerato ad eziologia multifattoriale, ma comunque su base genetica).

La forma è diagnosticabile per l'aumentata escrezione urinaria di D-2-idrossiglutarato, nonché per l'aumento di concentrazione dello stesso metabolita nel sangue, nel liquor, nelle cellule del paziente poste in coltura.

Sui nuovi trattamenti si può ancora ricordare che alcuni sono già entrati nella pratica clinica (trapianto di midollo, terapia enzimatica sostitutiva, riduzione del substrato), mentre per altri siamo ancora in fase sperimentale (trasferimento di geni, terapia farmacologica con chaperon, cioè con molecole veicolanti il farmaco, oligonucleotidi antisense, esoni in grado di correggere mutazioni nell'enzima alterato).

A conclusione della relazione, la dottoressa ha prospettato anche uno screening diretto del

DNA, improponibile oggi sia perché troppo costoso, sia perché esistono remore di ordine bioetico sull'impiego dei dati che ne deriverebbero per il singolo individuo. Potremmo ritrovarci in ultima analisi con una massa di informazioni non richieste e non desiderate.

Spero che questa sintesi sui lavori del Simposio di Istanbul risulti utile per i nostri Soci e per quanti hanno a cuore le sorti dei malati metabolici. Ogni eventuale chiarimento o approfondimento potrà essere richiesto all'indirizzo e-mail della nostra Associazione, e sarò lieto di rispondere.

Franco Carnevale



Le nostre iniziative

Congresso

Le patologie genetico-metaboliche: il neonatologo e il pediatra

Si è tenuto a Bari, il 27 Febbraio del 2010, in occasione della giornata dedicata alle malattie rare, il primo Congresso organizzato dall'AMEGEP Domenico Campanella dal titolo:

Le patologie genetico-metaboliche: il neonatologo e il pediatra.

All'evento hanno partecipato relatori di grande esperienza nel campo delle malattie metaboliche provenienti dai migliori centri di tutta l'Italia.

Presidenti onorari sono stati il prof. Franco Carnevale, fondatore dell'Associazione e già Primario dell'Unità Operativa Malattie Metaboliche e Genetiche dell'Ospedale pediatrico Giovanni XXIII e la prof.ssa Angelina Mautone, legata al prof. Carnevale da una profonda amicizia e da anni di collaborazione.

La sezione scientifica del Congresso è stata curata dal dott. Francesco Papadia, attuale primario del reparto di Malattie Metaboliche e Genetiche del Giovanni XXIII, dal prof. Nicola Laforgia, direttore dell'U.O. di Neonatologia e Terapia Intensiva del Policlinico di Bari e dalla dott.ssa Donatella Capodiferro, neonatologa e membro del Comitato Scientifico dell'AMEGEP.

L'apertura del Congresso ha visto come protagonista la Presidente dell'AMEGEP Domenico Campanella, la sig.ra Porzianna Calianno, che ha presentato l'associazione e descritto gli obiettivi che da anni essa si pone al fine di migliorare la vita dei pazienti metabolici e delle loro famiglie.



Sono intervenuti inoltre l'Assessore alla Sanità, prof. Tommaso Fiore, e il Direttore Generale dell'Azienda Policlinico, Vitantonio Dattoli, che hanno prestato notevole attenzione ai problemi legati a queste malattie, manifestando ancora una volta la volontà di impegnarsi a portare avanti gli importanti progetti che l'AMEGEP chiede da tempo di poter realizzare.

Il Congresso è stato suddiviso in sessioni. La prima, interamente dedicata al neonato, ha visto come primo relatore il prof. Nicola Laforgia, che ha descritto i segni clinici che in un neonato possono far sospettare una malattia metabolica. Il dott. Alberto Burlina, dell'Ospedale di Padova, esperto di malattie metaboliche di fama mondiale, a cui si deve anche la scoperta di alcune malattie rare, ha trattato in modo chiaro e dettagliato argomenti quali i dati di laboratorio, la diagnosi e la terapia di talune di queste patologie; Burlina, inoltre, ha offerto indicazioni anche ai pediatri di famiglia e ai pediatri ospedalieri del territorio su come impostare gli esami di laboratorio di primo livello che possono poi portare più rapidamente a una diagnosi. Il dott. T. De Palo, dell'Ospedale Giovanni XXIII di Bari, ha indicato quali sono le condizioni che richiedono la terapia dialitica. Ha chiuso la sessione l'intervento del Dott. Memo, di Udine, che ha relazionato su un altro aspetto importantissimo legato alle malattie metaboliche: la comunicazione della diagnosi alla famiglia.



Nella seconda sessione si è discusso di patologie organo-specifiche, o meglio di come una malattia metabolica può interessare cuore, fegato, sistema nervoso centrale, e aspetto generale del bambino.

La dott.ssa Alice Donati, dell'Ospedale Meyer di Firenze, ha parlato di quali malattie possono interessare il cuore e di come possono manifestarsi; il dott. Roberto Cerone, dell'Ospedale Gaslini di Genova, si è occupato dell'interessamento del fegato; la dott.ssa Lucrezia de Cosmo, del Policlinico di Bari, ha trattato dell'interessamento del sistema nervoso centrale da parte di queste patologie; il dott. Silicorni da Milano, infine, ha relazionato su i segni clinici e quindi sui dismorfismi che possono indurre a ipotizzare una diagnosi di malattia metabolica o genetica.

ha visto protagonisti tutti relatori baresi. La dott.ssa Donatella Capodiferro si è occupata dei segni clinici che possono manifestarsi nei bambini; la prof.ssa N. Resta ha discusso dell'importanza delle indagini genetiche, mentre alla dott.ssa Lozupone ha relazionato sulle malattie lisosomiali.

Nell'ultima sessione si è discusso di screening. La situazione in Italia, e in particolare in Toscana, è stata presentata dalla dott.ssa Pasquini, che da anni se ne occupa presso l'Ospedale Meyer di Firenze, mentre la dott.ssa Simona Simonetti ha descritto il "panorama" pugliese, soffermandosi soprattutto sulla necessità di realizzare il "sogno" che anche i nostri bambini possano un giorno essere sottoposti, alla nascita, ad uno screening allargato come altrove in Italia.

Le sessioni del pomeriggio sono state dedicate al bambino. La terza sessione, in particolare,





Scopo principale del Congresso è stato quello di approfondire la conoscenza del vasto campo delle malattie metaboliche e genetiche per migliorare le capacità diagnostiche e soprattutto calibrare tempestivamente la terapia sia per le forme ad esordio precoce e quindi neonatale, sia per le forme più tardive che riguardano il lattante ed il bambino.



Il Congresso è stato aperto:

- al personale medico e paramedico di tutti i punti-nascita di Puglia e Basilicata, affinché ciascuno potesse acquisire nozioni fondamentali per la diagnosi tempestiva dei neonati affetti;

- a tutti i pediatri del territorio, ospedalieri e di libera scelta, che si trovano spesso “in prima linea” a dover riconoscere e gestire questi pazienti;

- a personale esperto anche in altre branche della medicina, vista la multifattorialità di queste patologie e la necessità di saper gestire anche in età adulta i pazienti affetti.

Abbiamo registrato davvero un grande successo, testimoniato dal fatto che le iscrizioni sono state superiori alle aspettative; l'Associazione AMEGEP Domenico Campanella ha raggiunto pienamente gli obiettivi sperati. Come prima esperienza, dunque, siamo pienamente soddisfatti, e quest'anno cercheremo di riproporla.

Stiamo già lavorando, infatti, su un secondo congresso per poter approfondire altri aspetti importanti legati alle malattie metaboliche e genetiche affinché tutti possano almeno approcciarsi con più serenità al mondo complesso e “affascinante”, ma ancora troppo ignoto, di queste patologie.

Donatella Capodiferro

I giovani dello Sport insieme per la Solidarietà'

Lo sport è uno dei pochi canali seguiti da tutti, capace di educare, insegnare e comunicare alcuni valori legati alla solidarietà come: responsabilità, tolleranza, sensibilità altrui; e anche se il calcio detiene il primato assoluto di tifoserie e sostenitori, qualunque disciplina sportiva è perfetta per trasmettere tali valori. Infatti, spesso campioni italiani scendono in campo per iniziative benefiche!

Occorre abbattere il muro d'indifferenza dove spesso noi Associazioni di volontariato andiamo a sbattere e lo sport, può davvero essere un mezzo ottimale.

A tale scopo l'Amegep Domenico Campanella ha pensato di affidare alle giovani promesse dell'Atletica leggera pugliese la staffetta della solidarietà, organizzando un pomeriggio all'insegna del puro agonismo sportivo che ha visto l'1 Agosto scorso a Pezze di Greco, in Piazza XX Settembre, bambini e giovani adulti delle varie associazioni di atletica leggera di tutta la Puglia sfidarsi in gare di corsa su strada.

La FIDAL (Federazione italiana di Atletica leggera), ha ben volentieri accettato di riconoscere tale giornata come tappa di Campionato Regionale, pertanto la gara è stata seguita anche da Rai 3 Regione, che già in altre occasioni ha affiancato l'A.Me. Ge.P. Domenico Campanella.

La Piazza, era gremita di gente, la presenza di molti genitori ha dato l'imput per aprire tutto un discorso non solo sulla solidarietà ma anche sulla prevenzione e la sintomatologia di molte malattie genetiche, portando all'attenzione dei presenti anche l'argomento



“screening neonatale”, suscitando perplessità in molte mamme, che dall'espressione del viso erano ignare di tutto.

Il fischio d'inizio del giudice di gara è stato alle 16:15 , dove in una prima breve corsa si sono sfidati i più piccoli “le matricole”, a seguire i ragazzi e infine i più grandi gli “ assoluti”, seguiti meticolosamente dalle telecamere Rai, il tifo cittadino ha accompagnato i piccoli e grandi atleti in tutte le gare, contribuendo così ad aumentare il clima festoso che ha caratterizzato tutto l'evento.

La cosa, tenuta segreta ai partecipanti fino a gare ultimate, ha suscitato incredulità oltre che ammirazione per i due campioni, tanto che per molti di essi l'eventuale premio conquistato era divenuto di importanza secondaria, invece era più importante riuscire a scattare una foto ricordo, magari con autografo. Organizzare una cosa del genere non è stato affatto facile, infatti ci siamo avvalsi dell'aiuto dell'A.S.D. Pezze di Greco (Associazione sportiva dilettantistica), che molto scrupolosamente ha coordinato l'evento.

Il successo della manifestazione ha spinto la FIDAL a decidere per un secondo appuntamento, valido come tappa di campionato regionale, che si terrà il 15 Maggio p.v. sempre in Piazza XX Settembre a Pezze di Greco. Vi aspettiamo in tanti!

**COSÌ COME IN UN GIOCO DI SQUADRA
OGNI PARTECIPANTE SI SENTE RESPONSABILE
PER I COMPAGNI, ALLO STESSO MODO
OGNUNO DI NOI DEVE SENTIRSI
RESPONSABILE PER CIO' CHE ACCADE A CHI
CI VIVE INTORNO!**

Porzianna Calianno



Una visita speciale al nostro reparto di malattie metaboliche: la nazionale italiana “A” maschile di basket!





Il nove Agosto scorso **ANDREA BARGNANI, MARCO MORDENTE e LUCA DATOME**, campioni della Nazionale Italiana "A" Maschile di Basket, accogliendo l'invito dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella si sono recati in visita presso il Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII di Bari.

Un ringraziamento speciale è dovuto al Dott. Angelo Barnaba, responsabile del Settore Squadre Nazionali Maschili e al team manager Riccardo Pittis, i quali con il Presidente FIP Puglia Margaret Gonnella hanno regalato ai nostri piccoli pazienti sorrisi ed emozioni inaspettate.

In una mattina come tante, illuminata dal sole di Agosto, ma in una cornice angusta quale è un reparto ospedaliero, leggere lo

stupore sui visi dei piccoli, mentre "a bocca aperta" osservavano i "giganti" campioni soprattutto di solidarietà attraversare stanza per stanza gli usci troppo piccoli rispetto alla loro altezza...ha regalato una forte emozione a tutti i presenti!

Ogni bambino degente ha ricevuto inoltre una maglia azzurra quale ricordo dell'evento e in tanti, fra le braccia dei campioni hanno toccato con mano la solidarietà vera, quella che si manifesta ancor più concretamente attraverso un gesto di affetto, una carezza, un abbraccio...elargiti con spontanea umanità!

*La segretaria dell'A.ME.GE.P.
Domenico Campanella
Margrit De Bellis*

Iniziative future...

Cari amici, anche per questa estate, stiamo organizzando un calendario ricco di incontri allo scopo di far conoscere la nostra Associazione e per raccogliere fondi!!!

Date e luoghi degli eventi potrete trovarli, costantemente aggiornati nel nostro sito www.amegepdomenicocampanella.it.

Siamo aperti a qualsiasi proposta, le vostre idee saranno sempre supportate dalla nostra collaborazione.

Conoscere l'AMEGEP Domenico Campanelle sul territorio è importante per noi, per i nostri pazienti e per tutti i bambini...

Oltre alle iniziative culturali, stiamo lavorando per la seconda edizione del Congresso Scientifico per medici e infermieri, affinché le malattie rare non siano note solo a pochi, per favorire la diagnosi precoce e l'intervento terapeutico tempestivo in qualsiasi centro, fondamentale per salvare la vita dei piccoli pazienti affetti da malattie metaboliche!

Noi vorremmo fare tanto, tante sono le idee, i progetti, i sogni da realizzare... ma abbiamo bisogno di voi tutti!

**UNA MANO IN PIÙ
È UN ENORME AIUTO
PER TUTTI QUANTI NOI.**



Conosciamo l'AMEGEP



amegep

Domenico Campanella

L'A.Me.Ge.P. (Associazione per le Malattie Metaboliche e Genetiche in Puglia) "**Domenico Campanella**" ha sede in Bari, presso l'Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, in Via Amendola 207.

L'associazione non ha scopo di lucro e persegue esclusivamente fini di solidarietà nel campo dell'assistenza sociale e socio-sanitaria, della ricerca scientifica, dell'istruzione e della formazione nel settore delle malattie metaboliche congenite, con specifico riferimento al territorio della Regione Puglia.

Tra i principali obiettivi dell'AMEGEP rientrano:

- L'azione preventiva sul territorio mediante l'analisi precoce delle malattie metaboliche ereditarie.

- Il miglioramento dell'assistenza ai bambini affetti e alle loro famiglie, nonché un sostegno per il loro inserimento nell'ambito scolastico e sociale.

- L'informazione e la sensibilizzazione dell'opinione pubblica circa le possibilità preventive, diagnostiche, terapeutiche e riabilitative in tema di errori congeniti del metabolismo e patologia genetica.



- La promozione e il sostegno della ricerca scientifica per tali malattie ereditarie (istituzione di borse di studio, organizzazione di congressi, giornate di studio, pubblicazione di opere a carattere divulgativo o altri tipi di incentivazione).

- La rilevazione anche statistica a livello regionale (incidenza annua delle malattie metabolico-genetiche).

- La promozione di ogni iniziativa tendente a garantire il riconoscimento e la disciplina anche giuridica, sul piano sociale e civico, di tali malattie.



L'associazione si impegna a svolgere altresì attività di supporto alle famiglie dei bambini affetti da patologie genetiche; detta attività prevede l'assistenza, la consulenza, il sostegno morale e/o materiale da valutarsi caso per caso dai membri del Comitato Direttivo.

L'associazione non può svolgere attività diverse da quelle sopra indicate a eccezione di quelle a esse strettamente collegate o di quelle accessorie a quelle statutarie, in quanto integrative delle stesse.

L'associazione non ha finalità politiche o confessionali: tuttavia, potrà promuovere e mantenere rapporti con enti pubblici e privati, con associazioni nazionali ed internazionali per il raggiungimento degli scopi statutari.

L'**A.Me.Ge.P. "Domenico Campanella"** è composta da soci ordinari, soci sostenitori e soci onorari.

Sono **soci ordinari**: i genitori dei bambini affetti da malattie metaboliche congenite o coloro che ne esercitano la potestà; gli stessi ammalati quando hanno acquistato la capacità di obbligarsi.

Sono **soci sostenitori**: persone fisiche, enti, associazioni e società regolarmente costituite che condividendo le finalità dell'associazione intendano sostenerla fornendo mezzi, proposte, assistenza, consulenza, e quanto altro possa occorrere per il perseguimento dei fini dell'associazione.

Sono **Soci onorari**: i soci fondatori, gli operatori sanitari, coloro che ricoprono cariche politiche, le istituzioni italiane e straniere che contribuiscono, con apporto scientifico e culturale, all'attivazione degli scopi dell'associazione.

È espressamente esclusa la temporaneità nella partecipazione alla vita associativa.

I soci onorari vengono nominati dal Comitato Direttivo.

I soci ordinari, unitamente ai sostenitori, contribuiscono alla organizzazione e gestione dell'associazione nel perseguimento dei fini istituzionali, con partecipazione attiva e personale.

UNA SCELTA IMPORTANTE!

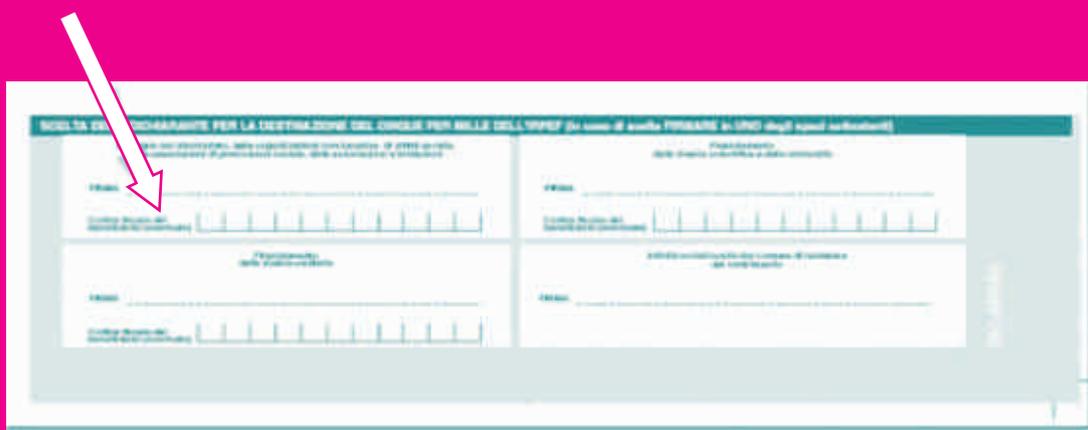
Come fare a donare il 5 per mille
all'Associazione

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:

9 3 3 3 0 5 9 0 7 2 5



Ricorda che:

- 1) Con questo semplice gesto darai un aiuto concreto alla nostra associazione, consentendole di ottenere maggiori potenzialità nel raggiungimento dei fini statutari, 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.

Grazie per il tuo aiuto!

Anche questa volta, il nostro giornale è giunto al termine,
nella speranza di aver suscitato in voi sempre più interesse
nei confronti della nostra Associazione,
vi diamo appuntamento al prossimo numero...

Riportiamo tutti i nostri recapiti per poterci contattare, per inviare proposte,
pensieri, esperienze personali, commenti e critiche;
tutto ciò sarà utile per il nostro Giornale.

Associazione A.ME.GE.P. Domenico Campanella O.N.L.U.S. - Sede Legale: Via Amendola, 47 - 70126 BARI
Codice Fiscale: 93330590725 - Sede operativa e recapito postale: C.da S.Stefano, 72/B - 70043
MONOPOLI BA - Tel./Fax: 080748030 - Conto Corrente Postale: 78624392
Sito: amegepdomenicocampanella.it - E-Mail: info@amegepdomenicocampanella.it



**NELL'ATTESA DI UN RISCONTRO
PRATICO ALLE NOSTRE
RICHIESTE, VI INVIAMO I
NOSTRI
PIÙ CALOROSI SALUTI...
E VI DIAMO APPUNTAMENTO
AL PROSSIMO NUMERO!**

Ciao!

COMITATO DIRETTIVO:

Presidente CALIANNO Porzianna, **Vice Presidente** CAPODIFERRO Donatella, **Tesoriere** VALLONE Giuseppe Marcello,
Consiglieri DE GIGLIO Francesco, CARNEVALE Franco, TODISCO Giovanni, PROSCIA Francesco, DITANO Vito.

COMITATO SCIENTIFICO:

Dott. Francesco PAPADIA (Presidente), medico-pediatra; Prof Franco CARNEVALE, medico-pediatra; Dott.ssa Vincenza LILLO,
medico-pediatra; Dott.ssa Rita FISCHETTO, medico-pediatra e genetista; Dott.ssa Simonetta SIMONETTI, biologa; Dott.ssa
Donatella CAPODIFERRO medico-pediatra neonatologo; Dott.ssa Roberta ROSSI, biologa; Dott. Eustachio CALDARULO,
chirurgo-pediatra.

LA REDAZIONE:

Prof. Franco Carnevale; Dott.ssa Donatella Capodiferro; Dott.ssa Laura Carnevale



amegep

Domenico Campanella

Il tuo sostegno mi aiuta a crescere.