

il Giornale

EDIZIONE N. 7 - APRILE 2012



Domenico Campanella

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
Sito Internet: www.amegepdomenicocampanella.it
E-mail: info@amegepdomenicocampanella.it
Codice Fiscale: 93330590725

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



amegep

Domenico Campanella

Il tuo sostegno mi aiuta a crescere.



Miracolo a Natale

Condannato innocente
da una sorte malefica e indecente
ad una immobilità atroce
che la mia giovane esistenza
tien chiusa in una stanza.
Il vociare allegro dei bimbi nella via
inaridisce ancor più l'anima mia.
Il gelo di chi non crede,
di chi non ha più fede,
di chi non prova amore
mi ha stretto in una morsa il cuore.
Anche stanotte statua di carne
che, come pupazzo, questa finestra adorna
guardo la neve che scende lentamente.
Un passero sul davanzale:
“Perché non mi lasci entrare?
Perché mi lasci qui fuori a tremare?”
Quel gelo che il cuore mi attanaglia
Si scioglie all'improvviso
in un lacrimone che mi solca il viso.
Apro. Si posa leggero sulla mia spalla
sfiorandomi la guancia con una carezza lieve
mentre fuori, ancora lenta, cade la neve.
S'ode lontano festoso delle campane il suono
gli occhi mi si chiudono pian piano.
Come per incanto fra gli Angeli ora sono.
E tutto questo fu
la stessa notte che nacque Gesù.

Aldo Morelli

*Un grazie di vero cuore dalla redazione al poeta Aldo Morelli
che ancora una volta ci ha commossi regalandoci una delle sue toccanti poesie.*



Indice



- 5 Lettera del Presidente AMEGEP
- 6 Malattie rare: Conoscerle per riconoscerle
- 7 Anissa
- 8 Eventi di solidarietà
- 10 Cronaca di una gita allo zoo
- 12 Testimonianze di una gita allo zoo
- 14 Screening neonatale allargato in Italia
- 17 L'AMEGEP a servizio dei soci
- 18 Ciao Rosanna
- 21 Simposio SSIEM di Ginevra
- 26 C'è posta per l'AMEGEP



Carissimi amici,

nel precedente numero del nostro giornalino con cauto entusiasmo avevamo annunciato che la fine dell'anno 2011 avrebbe tagliato finalmente il nastro di un traguardo molto importante non solo per noi dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella, bensì per tutti i neonati dell'intera Regione Puglia: l'introduzione del programma di SCREENING NEONATALE ALLARGATO per le malattie metaboliche.

Infatti dopo aver finalmente ottenuto un laboratorio analisi preposto solo ed esclusivamente a questo, all'interno della struttura Ospedaliera Giovanni XXIII di Bari, si è fiduciosamente pensato che il passo successivo e definitivo fosse imminente: ma purtroppo ad oggi non abbiamo alcuna data certa!

Sicuramente la bufera della crisi economica che sta investendo l'Italia e gran parte dell'Europa non soffia a nostro favore.

L'ingente debito pubblico accumulato nel corso degli

ultimi decenni ha portato il nuovo governo ad adottare misure restrittive in diversi ambiti, pertanto anche la Sanità, che già peccava di inefficienza in tempi di piena, sta subendo il contraccolpo.

Ma anche in questo clima di sfiducia generale fortunatamente la vita continua ad andare avanti, e nel frattempo i bimbi nascono e con loro persiste la probabilità di neonati affetti da una malattia genetica.

Pertanto è nostro dovere continuare a batterci affinché venga al più presto introdotto il suddetto programma!

Costante continua ad essere il nostro impegno anche nelle campagne informative e divulgative.

A tal proposito quest'anno l'A.ME.GE.P. Domenico Campanella ha voluto organizzare il secondo Congresso sulle malattie rare rivolto ai medici pediatri, neonatologi, infermieri... del nostro territorio, dal titolo: "Malattie rare: conoscerle per

riconoscerle".

Un appuntamento importante che il 18-19 maggio 2012 vedrà alcuni fra i più stimati specialisti italiani del settore che prontamente hanno accettato il nostro invito, mettere al servizio dei partecipanti tutta la loro conoscenza ed esperienza in materia, affinché anche i neonatologi ed i pediatri possano essere sempre più informati.

Un bravo pediatra deve sospettare la malattia metabolica e quindi rivolgersi ad un centro specializzato, ma poi deve essere anche in grado di seguire nell'ordinario il paziente, naturalmente nei limiti delle proprie conoscenze!

A detta degli esperti, ogni anno vengono scoperte da cinque a dieci nuove malattie nel mondo, per le quali la cura non è certamente dietro l'angolo; pertanto l'attenzione al riguardo deve essere sempre alta.

Lo studio, la ricerca e l'assistenza stessa dell'ammalato non possono aspettare certamente la ripresa economica del paese!

Con l'auspicio di poter aprire il prossimo numero del nostro giornale con una ventata di novità, vi auguro tanta serenità!

Il Presidente

dell'A.ME.GE.P.
Domenico Campanella

Porzianna Caliano

MALATTIE RARE CONOSCKERLE PER RICONOSCKERLE

Presidente Onorario
Prof. F. Carnevale

Presidenti
Prof. N. Laforgia, Dott. F. Papadia

18-19 maggio 2012
 Castellaneta Marina (TA)
 Il Valentino Grand Village

A M E M A R A M A G G I O	VEDERDI 18 MAGGIO	II Sessione LE NUOVE TERAPIE Presidenti: G. Prati, Tricase (LE) Moderatori: M. Gialli, Bari - V. Lio, Bari	IV Sessione LE ENCEFALOPATIE Presidenti: D. Colone, Bari Moderatori: M. Marabito, Mottola (BA) M. Teta, Bari
	1400 Rigenerazione dei gangli 1420 Status del Presidente dell'Associazione AMGEF Domenico Campanella F. Galassi, Mottola (BA) 1430 Status delle Autorità 1450 Status del Presidente del Congresso N. Laforgia, Bari - F. Papadia, Bari 1500 LA PREVENZIONE Improvvisi: F. Conrotto, Bari Piano Regionale Puglia F. Pappalardo, Bari Pezzanonchi F. Mastrolonco, Roma	1700 Diagnostica N. Laforgia, Bari 1730 Immunologia F. Cirone, Genova 1740 Le terapie ormonali O. Scialoi, Ancona 1800 La cellula staminali A. Mestrali, San Giovanni R. (FG) 1830 Discussione	1010 I sospetti clinici: testare obiettivi ecologici L. de Cossis, Bari 1030 Diagnosi e terapia nell'epilessia metabolica nel primo anno di vita F. Barina, Salerno 1050 Malattie e diagnosi: il riagnosi e terapia G. Jona, Milano 1110 La diagnosi delle malattie mitocondriali in Puglia V. Pappalardo, Bari 1130 Discussione
P R O G R A M M A	I Sessione PATOLOGIE EMERGENTI Presidenti: J. Cavali, Bari Moderatori: G. La Muro, Firenze - E. Frittoli, Bari	III Sessione SINDROMOLOGIA Presidenti: G. Salvi, Bari Moderatori: M.C. Marabito, Mottola F. Marabito, Brindisi	II Sessione IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI Moderatori: G. Anichini, Grosseto (TI) G.M. Di Tello, Sanseverino G. (PG) L. Migi, Biadene (ET)
	1530 Deficit di glicosilazione delle proteine A. Ramer, Catania 1550 La fibrosi polmonare M. Ciochi, Pisa 1610 Malattia di Patau M.A. Diavoli, Firenze 1630 Discussione	0900 Le caratteristiche ingegneristiche clinico genetiche e problematiche collettive A. Salvi, Milano 0930 Le caratteristiche il parata del neuroculturale L. Gialli, Tricase 0940 Discussione	1140 Tavola Rotonda 1200 Conclusioni N. Laforgia, Bari - F. Papadia, Bari 1300 Chiusura del lavoro e consegna questionario ECM

MALATTIE RARE: CONOSCKERLE PER RICONOSCKERLE

È questo il titolo del II Congresso organizzato dall'Amegep Domenico Campanella, che si terrà a Castellaneta Marina, presso il Valentino Grand Village il 18 e 19 Maggio.

Sono definite rare le malattie che colpiscono un numero ristretto di persone e di conseguenza generano problemi specifici legati alla loro rarità. Il limite stabilito in Europa è di una persona affetta ogni 2.000.

Esistono migliaia di malattie rare. Attualmente ne sono state calcolate 6.000-7.000 e ne vengono descritte di nuove regolarmente nelle pubblicazioni scientifiche. Le malattie rare sono malattie gravi, spesso croniche e talvolta progressive. Possono presentarsi già dalla nascita o nell'infanzia.

Le attuali acquisizioni sulle malattie rare sono ancora scarse e inadeguate. Per la maggior parte di queste

malattie ancora oggi non è disponibile una cura efficace, ma vari trattamenti appropriati possono migliorare la qualità della vita e prolungarne la durata...

Donatella Capodiferro

Specialista in Pediatria e Neonatologia
 U. O. Neonatologia
 e Terapia Intensiva Neonatale
 Az. Osp. Universitaria Policlinico Bari



Anissa

Gionata durissima, telefono incandescente, visite ambulatoriali, aggiornamento di cartelle di pazienti fenilchetonurici che seguono personalmente.

Neonati, adolescenti, ragazze gravide animano il mio lavoro ormai da anni ed è una grande soddisfazione per me averli visti poco dopo la nascita e poi crescere e trasformarsi in uomini e donne.

Fenilchetonuria: che parola difficile! Mi sorprende sempre nel vedere come le famiglie interessate imparino a pronunciarla, ma soprattutto a gestirla con maestria.

Il motore dello screening neonatale è il nostro Laboratorio di Malattie Metaboliche nel quale lavorano persone splendide e meticolose alle quali non sfugge nulla. Ed è così che a fine giornata il laboratorio mi comunica che ci sono 4 neonati con valore dubbio da richiamare.

Comincio le mie lamentazioni: che stress comunicare alle famiglie che il proprio bambino appena nato potrebbe avere un problema e che devono in breve tempo venire presso il nostro reparto per ripetere il prelievo!

Immagino la gioia di una nascita rovinata dalla mia telefonata. Questa parte del mio lavoro non mi piace.

Rintraccio in un giorno tre delle quattro famiglie.

Per la quarta ho delle difficoltà: è straniera residente in un Campo di accoglienza di Foggia.

Tramite la Questura riesco a mettermi in contatto con la struttura, gestita dalla Croce Rossa, ma è difficile rintracciare il nucleo familiare, perché ne vive fuori e vi afferra solo per i pasti.

È un tam tam anche per gli operatori della Croce Rossa, tallonati telefonicamente da me.

Finalmente Anissa è stata rintracciata. Si chiama Anissa la piccola che stiamo cercando, ed è nata a Foggia.

Sono passati sette giorni dalla telefonata del Laboratorio.

Anissa: che nome dolce e inconsueto per la nostra cultura!

Ma i problemi non sono finiti.

Dal Campo mi dicono che la mamma e la bimba devono venire a Bari da sole, con il treno, perché non residenti all'interno della struttura.

Ma come è possibile che una madre e una bimba straniere affrontino da sole l'incognita di questa trasferta?

Non ho dubbi: telefono al Direttore della Croce Rossa responsabile del Campo, con grande coinvolgimento emotivo. Devo averglielo trasmesso! Ha messo a disposizione di Anissa due operatori, un interprete e naturalmente la sua mamma!

È arrivata alle otto e trenta del mattino, bellissima nella sua tutina di recupero! La madre, tunisina, è spaventata, vuole sapere cosa ha la sua piccola, l'interprete traduce sia le sue che le mie parole.

Non si rasserena, ha un aspetto incantevole nella sua gioventù e nel suo velo islamico, ma ha uno sguardo

triste.

Rimane seria e silenziosa, con dignità. La piccola piange disperatamente, reclama il suo latte.

Mi sono venuti mille pensieri: perché Anissa deve vivere in un posto così diverso dalle nostre case, dalla casa di sua madre, lontana dalla sua terra, per un gesto di disperazione, in un barcone di disperati, ancora cullata dal battito del cuore della sua mamma? La paura che ho letto negli occhi della madre mi ha segnato. Ho chiesto all'interprete il significato del nome Anissa.

Mi ha risposto: colei che fa compagnia. Mi sono commossa.

Che delicatezza in questa cultura così sconosciuta a noi!

Tanto per rasserenare l'aria ho detto alla mamma: Anissa è una cittadina italiana!

Solo in questo momento il volto di questa donna si è aperto in un bellissimo sorriso ed ho capito il significato di un sacrificio così grande.

Ieri il Laboratorio mi ha comunicato il risultato degli esami: Anissa è negativa. Brava Anissa!

Sono felice per te e per la tua mamma: falle sempre compagnia, ne ha bisogno!

Dottoressa Vincenza Lillo

Dirigente Medico

Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari

Eventi di solidarietà



FRATERNITÀ Due momenti della giornata barese



LATERZA I ragazzi dell'Osmairm a Bari per recitare il presepe vivente dinanzi ai loro amici dell'Ameggep Una mattinata di fraterna solidarietà e commozione

LATERZA - Problemi e solidarietà.

Alcuni ragazzi dell'Osmairm, non andati a Bari, nell'ospedale pediatrico "Giovanni XXIII", per recitare il presepe vivente dinanzi ai ragazzi dell'Ameggep, l'associazione dei genitori di bimbi con malattie genetiche.

Si è rinnovata la solidarietà fra persone con problemi: una di quelle storie che gli indifferenti o sdegnati solo disdegnano "patetica", che i "buoni" avvisano, ma in silenzio per l'indignità o insopprimibile vergogna, e "si mili coi simili" e che le persone normali chiamano "fraternità" e ammirano e accendono in piena empatia, immediatezza.

Nacque questa fratellanza qualche anno fa: la dottoressa Donatella Capodiferno, laureata che lavora al "Giovanni XXIII" segnalò ad Angelo Lamola e sua moglie Vita Minici, che, come "Musicstreet" organizzano una serata estiva di divertimento, "La Corrida del Marthesè", di le-

garsi all'Ameggep per beneficenza. Quest'estate i Martini sono stati generosi, donando più di 2.500 euro ai ragazzi dell'Ameggep. E adesso i ragazzi dell'Osmairm, il centro che si occupa di molte forme di disabilità, diretto da Maria Luisa Pinella, hanno affrontato una vera e propria trasferta artistica, da Laterza a Bari. Erano in accompagnamento da Anna Acito, Annunziata Cillo, Ciri D'Avversà, Concetta De Biasi e Maria Zaerem, hanno rappresentato "La notte santa", il vanto chiodero di Maria e Giuseppe un rifugio per la notte e l'arramparsi in una grotta e qui il parto, dietro un lenzuolo. La regia, D'Avversà, ha fatto ricorso a un'inventiva scenografica: focoli campo mimata dagli attori; un ruminante costruito a mano da Lamola intonava la scena e Andrea Lamola curava le riprese per il dvd da distribuire. La commovente serpeggiana fra genitori e bimbi dell'Ameggep, per sfiorare in un applauso li-

beratorio al canto di Maurizio, che avrebbe primeggiato in un qualsiasi programma televisivo, di nuovo gruppo in gola alla recita di una sua poesia di Aldo Morelli, che racconta di una "stato di carne" (Sia) che, nella notte invecchiata, apre a un passato infreddolito che lascia col becco alla sua finestra e l'adornamento per sempre; infine i doni di Ameggep ai ragazzi dell'Osmairm, con Donatella Capodiferno che accarezzando Mimmo, fra il materno e l'ammoroso, nel fasciarlo con la sciarpa, dà vita a un'intensa carica collettiva.

Negli sguardi dei ragazzi dell'Osmairm e dei loro amici dell'Ameggep trasparivano sorrisi lucidi, attenzione, stupore, ammirazione: la gioia di chi sta vivendo un evento memorabile, un gesto di alta umanità, una giornata di solidarietà una consolazione per tutti in questi tempi di ignomi infantili e fraudolenti.

La recita ha concluso un'assemblea di bilancio dell'associazione "Ameggep" presieduta da Purlanna Callanni, segretaria Gretly De Bellis. Il fondatore, prof. Franco Carnevale, ha fatto il punto sulla stato delle malattie genetiche che provocano deficit motori e cognitivi e varie fragilità: «Malattie sintomatiche, per lo più ancora nella fase di diagnosi, ma ogni terapia è utile come esperienza e va messa in rete»; oggi, ha esortato Carnevale, la grande conquista è la screening prenatale che si fa nei setting pubblici solo in Toscana e in alcuni enti privati, per la Puglia basterebbero 2,4 milioni, ma con grandi risparmi sulla mobilità passiva, il "cattorcino", infatti, per individuare l'eventuale malattia, nel pubblico costa 40/50 euro, nel privato 300. Il prof. Francesco Padella ha poi detto che si deve andare verso la terapia nella propria casa.

(Michele Cristofari)



CORRIERE DEL GIORNO

Anno XXV - n° 202 - € 1,00 - DI PUGLIA E LUCANIA - Martedì 20 dicembre 2011

LATERZA Nella sala ripropone una serata di sostegno alle opere contro le malattie genetiche Telethon: solidarietà, talenti e artisti d'ogni età

LATERZA. Una giornata dedicata al Telethon, una serata di sostegno alle opere contro le malattie genetiche.

Il gruppo di lavoro, coordinato da Maria Grazia Biondo, ha organizzato una serata di sostegno alle opere contro le malattie genetiche.



La serata è stata organizzata dal gruppo di lavoro, coordinato da Maria Grazia Biondo.

La serata è stata organizzata dal gruppo di lavoro, coordinato da Maria Grazia Biondo.

La serata è stata organizzata dal gruppo di lavoro, coordinato da Maria Grazia Biondo.

La serata è stata organizzata dal gruppo di lavoro, coordinato da Maria Grazia Biondo.

domenica 21 agosto
ore 20.30

La Corrida 2011
del Marchese
dilettanti allo sbaraglio

Ospiti Nazionali, Internazionali e dell'altro Mondo...

presentano
CIRO D'ANVERSA & ANNA MINEI

con la partecipazione di
Giuseppe De Biasi & Antonio Papapietro
del poeta **Aldo Morelli**
e dell'**ACCADEMIA DI DANZA**
di **Aida Russo**

Guarda la diretta su
Laterzabytnight.it

Il pubblico munito di pentole, fischiotti o qualsiasi altro oggetto rumoroso avrà diritto al posto a sedere!

**Presso Palazzo Marchesale in
Piazza Plebiscito - Laterza (TA)**

GAZZETTA DEL MEZZOGIORNO DEL 4 AGOSTO 2011

La Corrida del marchese e Laterza dona una sera di sorrisi e solidarietà
Appuntamento martedì nel Palazzo marchese

Con «Sera musicale» a Laterza arrivano gli artisti negri

Una serata che porterà artisti e musicisti di tutto il mondo a Laterza martedì 22 agosto 2011



Corriere del Giorno - Mercoledì 7 settembre 2011

CRONACA | 13

-In rilievo-

LATERZA | Un euro al giorno? I Gf di una festa che "Corrida" Amegep, 2200 euro dalla "Corrida"

Un euro al giorno? I Gf di una festa che "Corrida" Amegep, 2200 euro dalla "Corrida"

CORRIERE DEL GIORNO DEL 5 AGOSTO 2011

LATERZA Presentata la Corrida del Marchese: il ricavato volontario sarà devoluto all'Amegep (Associazione per le malattie genetiche)

Qualche euro per il sorriso di un bambino malato

LATERZA - Basta per la solidarietà. La festa si terrà il 21 agosto sera, sarà una "Corrida", dilettanti che provano ad essere più bravi dei professionisti, di irresistibile attrazione il premio di Andrea Lamola del case che canta e suona al pianoforte; ma è stata presentata martedì sera perché tutti si preparino ad assistervi per sostenere con un contributo volontario l'Amegep, l'Associazione per combattere le malattie metaboliche e genetiche, malattie rare, delle quali si sa poco e da cui si muore molto tempo.

Il presentatore Ciro D'Anversa ne ha spiegato gli scopi, dare spazio all'autoironia e al coraggio della gente comune, la diretta in web tv, la solidarietà, sostegno all'informazione sull'Amegep.

La presidente dell'associazione, Patrizia Calaisano, ha detto che queste malattie fanno in Puglia il tasso più alto, che il reparto delle malattie genetiche e metaboliche ha al Giovanni XXIII di Bari l'unico reparto del Meridione e che occorre difendere il diritto alla vita di molti bimbi.

La dottoressa neonatologa al Giovanni XXIII e laertina Donatella Capodiffero ha spiegato alcuni sintomi di queste malattie, che dovrebbero essere da 4000 a 7000 specie, e che però le più comuni sono circa 40: un improvviso stato spossato del bambino, il non mangiare,



deficit motorio e psichico, macchie sulla pelle ed eruzioni. Le cause: un intoppo nel metabolismo trasforma le proteine da nutrienti a tossiche, da qui i danni. La malattia può toccare anche bimbi di 5 anni.

Occorre una prevenzione precoce che può essere fatta con una sola goccia di sangue. Era presente il direttore sanitario della Asl di Bari, Gregorio Colacicco, il quale ha spiegato le difficoltà delle famiglie colpite da questo male perché non ancora codificato, e quindi a costo interamente a loro carico. Il direttore sanitario ha dato la disponibilità istituzionale e sua personale per diffondere la conoscenza del male e le conseguenti cure.

Il sindaco Gianfranco Lupone ha detto che sarà dovere della sua amministrazione seguire da vicino questa nuova frontiera della medicina.

Il direttore artistico della manifestazione, Argio Lamola, dopo aver spiegato la fatica dell'organizzazione e della selezione dei partecipanti ha detto in maniera lapidaria lo scopo della festa: che spicchi per far sorridere un bambino malato.

Ha concluso il poeta Aldo Morelli, star del calcio laterzino nei suoi verdi azzurri, con due toccanti poesie su questa malattia tanto più rare tanto più subdole.

Per due domeniche, a ridere con i "professionisti dilettanti" per far sorridere un po' di bambini sfortunati.

(M.C.)



Cronaca di una gita allo zoo

Ciao a tutti i soci,

vi vorrei raccontare la bella esperienza che il giorno 8 Giugno 2011 ho vissuto insieme ad alcuni di voi!

Inizialmente, quando mi è stata fatta la proposta di partecipare a questa gita, non ero molto convinto... ma successivamente, poiché la segretaria in collaborazione con il prof. Carnevale e la signora Caliano me ne ha parlato bene, ho accettato!

Sapevo che mi sarei dovuto svegliare presto per raggiungere Bari (visto che vivo

ad Andria!), ma la convinzione e la curiosità di visitare nuovi posti mi hanno fatto dimenticare le rinunce!

Ho fatto tutto il possibile per arrivare puntuale all'appuntamento!

Infatti, qualche giorno prima dell'evento, mi ero accordato con la segretaria dell'Associazione sul luogo e sull'orario.

Quindi: sveglia alle 6,00 per prendere il treno delle 7,00!

Arrivato a Bari, sono salito sul primo autobus che mi ha portato proprio davanti

all'entrata dell'Ospedale Giovanni XXIII e, vista l'ora, temevo di essere in ritardo... invece fortunatamente tutti i partecipanti, compreso il prof. Carnevale, mi stavano aspettando!

In treno, tra me e me, mi chiedevo e immaginavo come sarebbe stata la giornata (visto che era la prima volta che visitavo uno zoo) e nel contempo temevo che la gita non fosse adatta a me!...

Invece, arrivati allo zoo, sono rimasto stupito dalla maestosa struttura!



Quelle grandi recinzioni e quegli animali allo stato libero...

Incuriosito ascoltavo la guida (indispensabile!) e cercavo in qualunque modo di fotografare gli animali che solo in simili occasioni si vedono e... vedevo! Ho notato anche l'interesse di altri bambini e ragazzi che come me erano in autobus e non solo... forse più di tutto, mi ha colpito l'entusiasmo dei genitori dei bimbi che come me erano curiosi!

Tra i tanti animali che abbiamo avuto la fortuna di ammirare mi sono rimasti impressi gli struzzi, i daini, i leoni, le tigri, gli orsi e non solo: abbiamo avuto modo di avere un incontro molto ravvicinato con una giraffa!

Insomma, la giornata è volata! A mezzogiorno siamo andati a pranzo in un ristorante interno allo zoo.

Ovviamente i camerieri e i cuochi erano a conoscenza delle diverse problematiche di tutti i partecipanti e così

problemi sul cibo non ne abbiamo avuti.

Oltre a mangiare, ho avuto modo di fare amicizia con genitori di altri ragazzi che come me hanno avuto o hanno problemi alimentari e ho ascoltato le loro storie!

Si è parlato del più e del meno, dei tanti sacrifici (esami, diete, alimenti introvabili che spesso le diverse ASL non ci forniscono) che facciamo o abbiamo fatto per arrivare sin qui.

Dopo il pranzo abbiamo visto gli orsi e il delfinario. Inutile ripetere che sono state attrazioni veramente interessanti!

Vedere gli orsi che giocano tra loro non capita tutti i giorni... "dal vivo!".

Oppure vedere i delfini saltare o fare capriole agli ordini di insegnanti è stato fantastico e inaspettato!

Non ancora soddisfatti, abbiamo anche assistito ad un divertentissimo spettacolo di pappagalli!

Nel tardo pomeriggio ci siamo recati al parco divertimenti, dove i bambini giocavano e correvano sotto lo sguardo attento dei genitori... Ma il massimo divertimento l'ho vissuto quando alcuni genitori che inizialmente hanno acquistato i "gettoni" per le macchine a scontro per i più piccoli, ad un certo punto si sono messi pure loro sulle giostre!

Era così evidente la gioia di tutti noi... grandi e piccoli!

Insomma, la gita fuori porta è stata da incorniciare e da raccontare ai parenti, agli amici... a tutti!

Voglio ringraziare proprio tutti per la giornata trascorsa in loro compagnia e desidero invitare gli organizzatori a fare in modo che ci siano altre giornate come questa... perché solo così molti di noi NON PENSANO ALLA DISABILITA' che hanno e vivono un giorno diverso fatto di sorrisi e di novità.

Emanuele Sgaramella

Salve,

mi chiamo Vito Proscia e sono un bambino di 10 anni.

La mia prima volta allo zoo mi ha entusiasmato tanto perché non c'ero mai stato e, durante questa bellissima giornata, ho conosciuto tanti amici e mi sono divertito tanto.

Tutto questo grazie all'associazione A.M.E.G.E.P. di cui facciamo parte io e i miei genitori, loro hanno dato la possibilità a me ed altri bambini di fare la prima gita allo zoo safani di Fasano.

Quando sono arrivato allo zoo ho conosciuto tanti ragazzi e bambini, dopo pochi minuti siamo diventati amici.

L'animale che mi è piaciuto di più, se devo dire tutta la verità è stata la tigre.

La parte che mi ha entusiasmato è stata quella dell'entrata a Fasanolandia e la mia giostra preferita è stata il salto delle cascate.

Spero che in un futuro si ripeterà una bella e divertente esperienza così.

Grazie di cuore.



Il giorno 8 Giugno 2011 con l'Associazione A.M.E.G.E.P. Domenico Campanella siamo andati in gita allo zoo. È stata una bella esperienza stare con altri ragazzi che come me mangiano con lo schema P.K.U. e non "solo". Per noi rapportarci con gli altri nello stare tutti insieme serve a conoscerci e ci aiuta vedere quante diverse malattie ci sono e nel frattempo non ci fa sentire dei "diversi". È stato tutto molto bello! Ci hanno accompagnato il Prof. Franco Carnevale, la signora Porzianna e la segretaria. Abbiamo passato una bella giornata iniziando dalle 9,30 del mattino con la partenza dall'ospedaletto in pullman. Siamo arrivati allo zoo sempre in pullman e poi con il trenino abbiamo visto tutti gli animali che



il parco ospita... All'ora di pranzo nel ristorante sembravamo veramente una grande famiglia.

Dopo siamo andati tutti alle giostre dove è terminata quell'esperienza e dove abbiamo capito quanto sia importante stare insieme!

Abbiamo condiviso i nostri problemi e possiamo dire di non essere soli. Quello che vorrei dire, oltre al fatto che l'esperienza è stata bella e divertente, è che vorrei poterla ripetere e magari con qualche giorno in più e un po' più lontano. Vi ringrazio ancora per tutto, con la speranza che la cosa si ripeta.

Cordiali saluti.

Giuseppe Palmieri

L'otto Giugno 2011 l'A., M.E.G.E.P. Domenico Campanella ha organizzato per noi ragazzi affetti da problemi di metabolismo, una gita presso la Selva di Fasano, allo Zoosafari.

È inutile dire che noi ragazzi ci siamo divertiti tanto: in primis perché siamo stati tutti insieme e poi perché abbiamo visto un bel luogo verdeggiante e ricco di animali simpatici e buffi.

Infine ci hanno allietato la giornata facendoci andare sulle giostre.

Spero in futuro che ci siano altre esperienze come questa.

Distinti saluti.

*Famiglia Giuliani
e Giuliani Angelina*



Un grazie all'A.M.E.G.E.P.
Domenico Campanella
per la gita allo Zoo...

Il giorno 8 Giugno 2011 abbiamo trascorso una giornata diversa, soprattutto Francesca e Filomena. Ci siamo divertiti tutti ed eravamo stupiti nel vedere tanti animali nel giro al Safari, per non parlare del teatrino con i pinguini...

Abbiamo incontrato altre famiglie con gli stessi problemi e siamo stati molto contenti di avere con noi anche il Professore Franco Carnevale. Salutiamo tutti.

Famiglia Delcuratolo (Barletta)

Screening neonatale allargato *siamo un paese a macchia di*

Sappiamo tutti - ne parliamo ormai da anni sul nostro giornalino - che in Italia lo screening metabolico neonatale allargato si effettua solo in poche regioni: Liguria, Toscana, Umbria, Emilia-Romagna.

Nel resto d'Italia, buone intenzioni, nobili intenti, valide premesse e solite promesse.

Esistono programmi di screening pilota in Lombardia, Campania, Veneto, Sicilia, che coprono solo parzialmente la popolazione neonatale di tali regioni.

È certo un privilegio, per quei fortunati neonati screenati, entrare nei programmi sperimentali, ma per tutti gli altri si configura palesemente una disparità di trattamento; in netto contrasto con l'articolo 32 della Costituzione italiana: "La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti".

Ma entriamo nei dettagli: la regione TOSCANA è stata la prima a dotarsi di una legge "ad hoc", la n. 800 del 2.08.2004, attinente alla estensione dello

screening neonatale per malattie metaboliche ereditarie con utilizzo di tandem-massa su tutta la popolazione neonatale toscana (intorno a 35.000 nati/anno).

In realtà lo screening metabolico allargato era partito già anni prima a Firenze nella Azienda ospedaliera "Meyer" su 34.000 nati nelle province di Firenze, Prato, Pistoia.

Si utilizzava lo stesso spot di sangue capillare inviato per la fenilchetonuria; venivano eseguite le determinazioni degli analiti specifici per le malattie metaboliche ereditarie, con le relative valutazioni statistiche dei valori normali e delle deviazioni standard.

Si potevano così diagnosticare 16 iperfenilalaninemie, 1 idrossiprolinemia, 1 glutarico aciduria di tipo I, 1 di tipo II, 1 MCAD (=deficit di acil CoA deidrogenasi a catena media).

L'UMBRIA, avendo un numero di nati/anno non superiore a 8-10.000, si è convenzionata con la Regione Toscana dal 1 gennaio 2010.

Grazie a ciò si sono potuti salvare non pochi neonati

umbri.

Quanto mai opportuno appare l'ampliamento dello screening neonatale di una regione grande come la Toscana ad una regione limitrofa piccola, come l'Umbria: si ottimizzano i risultati, utilizzando al meglio i tandem massa dell'Azienda ospedaliera Meyer di Firenze, e si risparmia sulla spesa pubblica (il costo medio di uno screening metabolico allargato è di 55 euro per neonato).

Per quanto concerne il pannello di malattie metaboliche sottoposte a screening neonatale, possiamo aggiungere che in Toscana è stato avviato un progetto pilota per lo screening neonatale di alcune malattie lisosomiali e dell'ADA-SCID (=immunodeficienza combinata grave) dal gennaio 2011.

In EMILIA-ROMAGNA esiste, dal 2010, la legge regionale per lo screening allargato, ed è stato approvato lo stanziamento di 2,7 milioni di euro per allargare il pannello delle malattie screenate a 19 sui 43.000 nati/anno. Dal gennaio 2012 vengono testate 26 patologie ereditarie.

to in italia: i leopardo

L' Emilia-Romagna resta quindi la seconda regione italiana ad avvalersi di una delibera specifica.

PIEMONTE: dopo un avvio incoraggiante, tutto si è fermato. E appare difficile ipotizzare una data di inizio, poiché l'Azienda ospedaliera designata è stata commissariata sino al dicembre 2012.

Anche in **VENETO** era tutto fermo, in quanto mancava l'accordo tra le Aziende di Padova e Verona,

entrambe interessate allo screening allargato. Contrasti aspri e Regione inefficiente per decidere a favore di Padova o Verona, ma finalmente sembra che un'intesa sia stata raggiunta. Verona è da anni centro regionale di screening per Veneto, Friuli-Venezia Giulia, provincia di Trento per 8 patologie (ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica, fenilchetonuria, iperplasia surrenalica, galattosemia, favismo, deficit biotinidasi, MCAD (= deficit di acil-Co A deidrogenasi a catena media), ed effettua il test su 63.000 bambini/anno; dal gennaio 2009 al gennaio 2010 aveva introdotto in fase sperimentale



lo screening allargato in tandem massa.

Padova - da sempre sede del centro di riferimento per diagnosi e cura di malattie metaboliche ereditarie - ha costituito da vari mesi un nuovo laboratorio per la diagnosi delle patologie metaboliche, anche di quelle con deficit di neurotrasmettitori.

In **LIGURIA** si sono mossi per tempo. Non esiste ancora una delibera di Giunta regionale, ma lo screening neonatale allargato è operativo da vari anni sugli 11.000 nati liguri, e la copertura è pari al 100%. In Liguria si procede mediante progetti finalizzati specifici, che vengono rinnovati

anno per anno.

LOMBARDIA: anche qui buone intenzioni, l'assessore regionale alla Salute si è espresso a favore dello screening esteso, ma si attende "l'attivazione delle procedure ufficiali" da parte della Direzione Generale Sanità. Si spera soprattutto che venga definito un piano operativo regionale attinente al follow up clinico dei pazienti metabolici, nonché al pannello ufficiale di patologie da sottoporre allo screening.

In **CAMPANIA** esiste da quattro anni un progetto pilota che interessa circa 10.000 nati del Casertano e del Salernitano, su un totale di 60.000 neonati/anno.

Non esiste ancora una legge regionale, ma ci stanno lavorando. Tuttavia è difficile prevedere un avvio ufficiale del programma di screening neonatale allargato, dal momento che la Regione è commissariata.

SICILIA: siamo alle prime prove, 1.000 neonati testati ufficialmente per creare i valori di riferimento. Oltre 67 milioni di euro destinate alle Aziende sanitarie dell'isola per la fase attuativa dei "progetti obiettivi" del piano sanitario

nazionale: cure primarie, malattie rare, malattie degenerative, cure palliative, non autosufficienza, tutela della maternità, biobanche, sicurezza sul lavoro.

Come si può immaginare, si sta finanziando un calderone eterogeneo. E a quando la legge regionale per lo screening neonatale allargato dei bambini siciliani?

SARDEGNA: si considerava a lungo la possibilità di convenzionarsi con la Liguria per lo screening allargato dei

neonati sardi, ma allo stato attuale anche in Sardegna sono fermi.

E veniamo alla nostra Regione. **PUGLIA:** Qui lo screening non è ancora avviato, nemmeno ufficialmente, nonostante gli sforzi disperati della Associazione "Amegep Domenico Campanella".

Eppure il laboratorio dedicato esiste, le apparecchiature di tandem massa sono nuovissime, il Direttore Generale dell'Azienda Policlinico-"Giovanni XXIII" Vitangelo Dattoli è fermamente intenzionato ad attivare il programma, la copertura finanziaria c'è, il centro che deve seguire i bambini riconosciuti affetti è operativo, qualificato, pronto ad assumere questo ulteriore onere....

Quando si parte?

Ci sono anche le generazioni che verranno: quelle che non sono nate e che non possono far sentire la propria voce!

Ma noi dell'Amegep Domenico Campanella li rappresentiamo, e non ci stancheremo di pressare l'Assessorato alla Salute e la Direzione Generale per attivare quanto prima lo screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie e di ottenere successivamente in tempi rapidi una delibera di Giunta che assicuri il finanziamento costante del programma.

Franco Carnevale



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 27 Gennaio 2012 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 per l'anno 2011, 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 della Dichiarazione dei Redditi 2011, 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 2012 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 27 Gennaio 2012 è stato altresì deliberato dal Consiglio Direttivo dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella di acquistare per l'anno 2012 buoni carburante (fino ad un massimo di spesa pari a € 1.000,00) 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 dal lunedì al venerdì, dalle ore 8,30 alle ore 14,30 al numero **080 5596743**.



Ciao Rosanna...

Una triste notizia appresa durante una breve vacanza e in un attimo riaffiorano tanti ricordi legati alla piccola Rosanna insieme al mio Domenico.

Una bambina dagli splendidi occhi azzurri e dall'espressione dolcissima che ha spesso condiviso con mio figlio non solo una stanza d'ospedale, ma anche le piccole gioie e le tante sofferenze della malattia.

L'immagine di due bambini bloccati al letto da una flebo che si parlavano da una stanza all'altra, o le loro risa per una battuta spiritosa, mi ritornano in mente inesorabili.

Quanta sofferenza ma anche quanta forza e voglia di vivere racchiuse in due corpicini.

Ricordo quando Rosanna mi chiamava dalla sua stanza per farmi ascoltare una canzoncina o una poesia che aveva imparato, ed io dall'uscio della porta l'ascoltavo e pensavo quanto poco occorreva a una bimba o ad un bimbo in quelle condizioni per sorridere e quanto significasse per una mamma un piccolo gesto o un lieve

miglioramento.

Il vuoto che la perdita di un figlio lascia è incolmabile, ma ancor più difficile è rimarginare le ferite dell'anima.

Spesso il dolore e la disperazione si trasformano in rabbia, una rabbia cieca contro tutto e tutti, ma voglio dire a chi come me e mio marito ha incassato un colpo così duro: **ESORCIZZATE IL DOLORE CON LA VOGLIA DI CONTINUARE A COMBATTERE ANCHE SE NON PIU' PER I PROPRI FIGLI, PER ALTRI...**

È IL MODO GIUSTO PER POTER RISCATTARE CHI NON C'È PIÙ!

Un esercito di soldati non si ritira dalla battaglia quando strada facendo ne perde alcuni, anzi è in nome loro che va avanti e chissà, forse riesce anche a vincere.

Molto si può ancora fare affinché altri Domenico o Rosanna...

non patiscano ancora.

A noi mamme resta solo la consolazione che mai più una flebo, una puntura o un dolore affliggerà i loro corpi e che tutti un giorno ci ricongiungeremo!

Sicuramente Lassù Dio avrà riservato per loro un disegno assai più bello di quello terreno.

Penso a loro insieme agli altri bimbi che giocano, come avrebbero voluto fare tante volte finalmente liberi dalle sofferenze della malattia!

Mentre scrivo queste righe,

le lacrime mi scendono copiose e non riesco a trattenerle, brutti momenti che credevo di essere riuscita a rimuovere dalla memoria ora tornano violentemente, ma non devo farmi sopraffare perché voglio solo conservare tutto quello che di bello mi ha donato mio figlio ed anche la piccola Rosanna.

Piccolo angelo, cerca tu da lassù di dare alla tua mamma al tuo papà ed al tuo fratellone tanta forza e coraggio affinché possano ricominciare a vivere.

Ora la tua presenza sarà qualcosa che piano piano impareranno ad avvertire e sarà un vero balsamo per le ferite dell'anima.

Ciao Rosanna, dai un grosso bacio a Dodi!

Porzianna Calianno

CARA ROSANNA

Mi rivolgo a te, piccola coraggiosa bambina, che riconoscevi le nostre voci quando ci avvicinavamo alla tua culla per visitarti, ed avevi un sorriso per ciascuno di noi.

I tuoi genitori, ben conoscendo la gravità della devastante patologia che ti aveva colpito, facevano ogni sforzo per renderti più lieve la malattia, ti spiegavano i motivi dei frequenti ricoveri, prevenivano non di rado i tuoi scompensi, allenati come erano a valutare a naso ogni minimo segno di acidosi metabolica.

In una occasione - ricordo - tuo padre ti trasportò in reparto a tempo di record, da Bitonto a Bari, salvandoti ancora una volta...

Ma è stato impossibile continuare a lottare; dopo giorni e giorni di speranze alternate a delusioni ci siamo dovuti arrendere tutti, rianimatori, medici, infermieri e infermiere.

È con grande rimpianto che ti salutiamo, Rosanna. Non sarai mai dimenticata da tutti noi che ti abbiamo conosciuta e seguita in questi brevi anni del tuo percorso terreno.

Franco Carnevale



Vita.

Letteralmente un sostantivo femminile singolare costituito da due sillabe.

Scientificamente vita è condizione propria della materia vivente. Quando si parla di vita?

Ciascun sostantivo si esprime per definizione mediante una contraddizione: vita è ciò che non è morte.

Cosa può morire? Può morire ciò che è vivo, può morire un albero, può morire un fiore e può morire un essere umano. Il problema più grande è che nessuno può capire il senso della morte.

Quando un albero è abbattuto, l'uomo passeggia spensierato e continua a lavorare senza chiedersi il perché: ciò può essere dovuto a puro egoismo. Siamo troppo indaffarati, troppo impegnati, per avvedercene, per accorgerci che il tempo scorre, gli anni passano e gli avvenimenti si evolvono, spesso non positivamente. Una contraddizione: nella logica non positivamente indica negativamente. Non esiste una condizione intermedia: un altro esempio? Nell'Antinferno dantesco sono collocati gli ignavi, coloro che non seppero scegliere tra ciò che è bene e ciò che è male.

Queste nozioni servono ad esprimere la stessa condizione umana: l'uomo perde tempo nel suo egoismo e calcia la vita per ricercare la felicità; è troppo orgoglioso di sé da poter riappacificarsi con un fratello, con un amico o con un cugino. Sarebbe bello se l'uomo non si riducesse all'ultimo giorno di vita per abbracciare una sorella, una madre, un amico. Perciò questo è il mio messaggio: vivete ogni giorno come se fosse l'ultimo, impegnate la vostra mente per il giusto, abbracciate la vostra famiglia, non vergognatevi a dire "Ti voglio bene" ad una sorella, una madre, un amico perché la vita è mortale, limitata. Potrete rimpiangere il momento in cui non avete abbracciato le vostre mogli; potrete rimpiangere il momento in cui non avete giocato a tombola con i vostri parenti. Impegnate le vostre energie per cosa è utile: Orazio affermava "Omne tulit punctum, qui miscuit utile dulci..." («merita un premio colui che ha saputo unire l'utile al dolce...").

Trasformate la vita in amore, in ciò che è piacevole: impegnate il tempo trascorso nell'odio verso l'altro per guardare dentro voi stessi ed imparate ad amare l'altro. Sicuramente potrete dire: "Io c'ero! Io l'ho abbracciata e l'ho amata da viva. Non ho rimpianti".

Addio Rosanna.

Bitonto, 27 gennaio 2012

Pasquale BONASIA
Fratello di Rosanna

Per te Angelo Biondo



*Eri un fiore di campo,
crescevi tenera e soave
nell'immensa distesa verde,
tu oh mamma,
sorpresa della bellezza
l'hai raccolto,
l'hai serbato col tuo tepore
l'hai innaffiato col tuo amore.
Ella splendeva
ad ogni raggio di sole.
I suoi occhi
come stelle luminose,
nel buio brillavano
da mattino a sera,
la sua voce,
un continuo riecheggiare danzante
componeva musica
e la magia delle note
sprigionava un sorriso
dolce e puro
fresco e profumato.
Piccolo fiore,
i tuoi petali vellutati
tra gocce di rugiada,
celavano la tua forza di vita
era tanta ma debole.
Recisa dal fulmine
un dì a ciel sereno
hai lasciato nell'aria
il silenzio della sofferenza,
e l'amore per la vita.*

*I tuoi riccioli d'oro erano
piccoli frammenti di Sole,
il tuo sorriso, un immenso cammino di emozioni,
la tua vita, un percorso di dolore.
Che il grande Spirito
ti faccia vedere con i Suoi occhi
la pallida luna che ti osserva con amore,
che ti dia la forza
di sorreggere il tuo corpo
e di camminare come non hai mai potuto fare.
Addio Angelo!
Vivi come non hai mai vissuto
e gioisci con amore eterno dell'Altissimo.*

La tua mamma

08/05/2012

SIMPOSIO SSIEM DI GINEVRA DAL NOSTRO "INVIATO SPECIALE", IL PROF. FRANCO CARNEVALE



Anche quest'anno il Consiglio Direttivo dell'AMEGEP Domenico Campanella mi ha dato incarico di seguire il Simposio SSIEM ("Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism"), tenutosi a Ginevra (Svizzera) dal 30 agosto al 2 settembre 2011.

Ed eccomi a riassumere gli eventi salienti di questo importante appuntamento annuale, al quale hanno partecipato oltre 700 biologi, medici, ricercatori, genetisti provenienti da tutto il mondo. Sono stati esposti oltre 300 posters per tutta la durata del Convegno. Di questi, segnalerò i più interessanti, ricordando che sono stati pubblicati nel "Journal of Inherited Metabolic Disease", Volume 34, Suppl. 3, August 2011; trattasi di un numero monografico, dedicato al congresso di Ginevra.

La prima giornata era dedicata al trattamento dietetico e farmacologico degli IEM ("Inborn

Errors of Metabolism").

Mi ha colpito in particolare la relazione del dottor John Walter, di Manchester (Gran Bretagna), il quale ha presentato un aggiornamento sulla terapia della omocistinuria.

È questa una grave patologia ereditaria degli aminoacidi solforati, sicuramente rara (1/344.000) nella popolazione mondiale, molto meno nel Qatar, dove la prevalenza è di 1/8000, caratterizzata nella forma classica da deficit di cistationa-sintasi.

La malattia viene trasmessa con meccanismo autosomico recessivo; comporta accumulo di omocisteina nei tessuti, ritardo mentale, convulsioni, miopia progressiva con lussazione del cristallino (ectopia lentis), osteoporosi, e può dare complicanze tromboemboliche non di rado gravissime.

Il bambino è riconoscibile già dall'aspetto: longilineo, con dita lunghe di mani e piedi

(aracnodattilia), pectus excavatum (o carenato), valgismo delle ginocchia, pomelli arrossati.

È documentata la estrema variabilità del quadro clinico, conseguenza delle complicanze tromboemboliche e delle aree corporee interessate dalle occlusioni vascolari.

Il deficit cognitivo risulta frequente ma variabile, probabilmente in rapporto a presenza o assenza di trombi o a vasculopatia nel sistema nervoso centrale.

Esistono due popolazioni di pazienti omocistinurici, quelli che rispondono al trattamento farmacologico della vitamina B6 e quelli "non responders".

Per i pazienti B6 sensibili viene consigliata la piridossina (da 50 a 100 mg di vitamina B6 al giorno), più 10 mg/die di acido folico (utile sia come donatore di gruppi metilici sia per le proprietà antiossidanti).

Degna di rilievo è la ricerca sperimentale di Matt e Coll. (Brasile), esposta nel poster 105: l'acido folico previene nel ratto la neurotossicità indotta da accumulo di omocisteina nel cervello.

Per i pazienti che non rispondono a tale terapia: dieta a basso contenuto di metionina, betaina 100 mg/kg/die (ma non oltre i 3 grammi/die), idrossicobalamina 1 mg/die per bocca, vitamina C 100 mg/die.

Interessante anche lo studio condotto a Napoli dalla dottoressa Daniela Melis sul trattamento della glicogenosi tipo 1b con la vitamina E (poster n. 291).

La glicogenosi tipo 1b è un disordine della degradazione del glucosio, causata da mutazioni del gene che codifica per la glucosio-6-fosfato traslocasi. Tale patologia dà luogo ad infezioni ricorrenti con infiammazione dell'intestino, tireopatia, miastenia gravis, e si associa a malattia autoimmune e **d i s f u n z i o n e** neutrofila/neutropenia, incremento di radicali liberi e di apoptosi (= morte cellulare).

Ne risulta un quadro clinico che incide pesantemente sulla qualità di vita dei pazienti.

La somministrazione di dosi elevate di vitamina E fino a 1000 mg/die sembra avere un effetto positivo nel malato, in quanto rallenta la evoluzione della nefropatia e riduce il rischio di malattia autoimmune.

Nella seconda giornata si è ampiamente dibattuto sui programmi di screening neonatale allargato in Europa. Era una sessione plenaria congiunta tra Società per lo studio delle malattie metaboliche e Società per lo screening neonatale.

Si opera per armonizzare i programmi di screening neonatale in Europa, dal momento che non esiste ancora uniformità di vedute sulle patologie da sottoporre a screening. Vale la pena ricordare che in Italia allo stato attuale solo Toscana ed Emilia Romagna

hanno una legge regionale a tutela dello screening neonatale allargato, mentre in Liguria si procede ancora con progetti finalizzati anno per anno, e nelle restanti regioni si effettuano solo screening pilota (su 1000-2000 casi/anno).

Nella nostra regione si sarebbe dovuto attivare lo screening allargato qualche anno fa, ma per motivi vari non siamo ancora pronti.

Tutti sembrano bene intenzionati a partire, in particolare il nostro Direttore Generale Vitangelo Dattoli si sta attivamente interessando al riguardo.

L'AMEGEP Domenico Campanella non cesserà di sollecitare tutti affinché anche in Puglia si raggiunga questo ambizioso traguardo: non possiamo accettare che chi nasce qui sia meno tutelato rispetto ai bambini toscani, liguri, emiliani, umbri.

Nel pomeriggio della seconda giornata va ricordata la relazione del professor David Rosenblatt sui disordini del metabolismo e del trasporto dei folati, con un elenco preciso ed aggiornato delle gravi patologie ereditarie correlate a tali errori metabolici. Il folato si trova prevalentemente come metiltetraidrofolato nel sangue e nel liquor (= liquido cerebrospinale).

I trasportatori di folato attraverso la membrana ematoencefalica (BBB = brain blood barrier) sono sistemi complessi, il cui meccanismo non è ancora ben noto. Cinque sono le patologie ereditarie da considerare:



Malassorbimento ereditario del folato; Deficit di metilene-tetraidrofolato reductasi; Deficit di **g l u t a m a t o -**formiminotransferasi; Deficit di trasporto cerebrale di folato; Deficit di diidrofolato reductasi. Le cinque suddette condizioni sono caratterizzate da anemia megaloblastica, convulsioni, ritardo di sviluppo psicomotorio, ma sono trattabili se tempestivamente diagnosticate - con acido folinico.

Il malassorbimento ereditario di folato comporta ritardo psicomotorio nella prima infanzia, compromissione neurologica con manifestazioni **c o n v u l s i v e**, anemia megaloblastica, ritardo di crescita, immunodeficienza. Terapia: acido folico, fino a 40 mg in 4 sottodosi.



Il deficit di metilene-tetraidrofolato reduttasi (MTHFR) è caratterizzato da elevate omocisteinemia e metilmalonicoacidemia e bassa metioninemia; può causare microcefalia congenita con atrofia cerebrale, sindrome emolitica uremica atipica, encefalopatia infantile epilettogena, con quadri sia psichiatrici che neurologici, tromboembolie (SCID = sindrome da coagulazione intravasale disseminata), crisi apnoiche da scompenso respiratorio centrale che portano all'exitus.

Questo disordine è trasmesso con meccanismo autosomico recessivo.

Le mutazioni del gene MTHFR sono oltre 50, e la diagnosi molecolare diventa necessaria in presenza di elevata

omocisteinemia e bassa metioninemia. È possibile la diagnosi prenatale. Terapia con betaina (fino a 10 g/die in 3 sottodosi), idrossicobalamina (1 mg/die per os) ed acido folico (5-10 mg/die).

La glutamato formiminotransferasi deficienza è riconoscibile in laboratorio per la elevata eliminazione urinaria di acido formiminglutamico, mentre folatemia, vitamina B12 e omocisteinemia possono risultare nei limiti della norma. Non si rilevano megaloblasti. La condizione è nota anche come FIGLU (= formiminglutamicoaciduria).

In una segnalazione dalla Lituania (Songailiene e Coll.), viene descritta la sintomatologia in una bambina primogenita, riconosciuta all'età di 5 anni: periodo neonatale normale, successivo ritardo di sviluppo psicomotorio globale evidenziatosi ai 3 anni, ulteriore peggioramento nel corso dei due anni successivi, con tratti autistici, incoordinazione motoria, iperattività, disturbi comportamentali, grave ritardo del linguaggio.

Il deficit di trasporto cerebrale di folato si diagnostica mediante dosaggio liquorale di tetraidropterina e folato, entrambi bassi, mentre la folatemia è normale.

Questa condizione, piuttosto subdola nel decorso clinico, si manifesta precocemente, con progressivi disturbi di movimento; successivamente possono evidenziarsi tratti autistici e declino psicomotorio, con epilessia.

Alla RMN encefalica si riscontra ipomielinizzazione.

Nassogne e Coll. hanno descritto un bambino che si sviluppava normalmente, ma che ai 2 anni iniziava ad avere andatura atassica (perdita di equilibrio), e successivamente movimenti coreici; ai 3 anni, la RM encefalica mostrava ipomielinizzazione e ridotto picco di colina alla spettroscopia. La successiva evoluzione clinica era caratterizzata da epilessia mioclonica e grave regressione psicomotoria.

Lo stesso quadro clinico era presente nella sorella più piccola. Venne iniziato un trattamento con acido folinico, che comportava un certo miglioramento clinico, ma la epilessia persisteva. Trattasi di un nuovo disordine neurometabolico, riconoscibile appunto dai segni citati: atassia, epilessia mioclonica, disturbi della mielinizzazione nel cervello. I pazienti segnalati sono ancora pochissimi: Nassogne e Coll. hanno identificato due mutazioni del gene FOLR1 (poster n. 121).

Il deficit di diidrofolato reduttasi viene segnalato da Banka e Coll. in 3 bambini, provenienti da 2 famiglie con genitori consanguinei: normale lo sviluppo psicomotorio nei primi 3 mesi di vita, indi anemia megaloblastica, convulsioni, ritardo psicomotorio grave, atrofia cerebrale e cerebellare.

Gli Autori ipotizzano la possibilità di migliori risultati in caso di trattamento precoce con acido folico (comunicaz. orale 21).

Alla medesima conclusione giungono Cario e Coll. (comunicaz. orale 22) i quali segnalano altri 3 bambini affetti, nati da genitori non consanguinei: il deficit diidrofolato reduttasico (DHFR) comporta un complesso quadro clinico ematologico e neurologico associato a deficit cerebrale di folato, che può essere trattato con successo mediante somministrazione di acido folinico.

Steinfeld e Coll. (poster 119) propongono di considerare il deficit di trasporto cerebrale di folato in ogni paziente con atassia e ritardo psicomotorio, a prescindere dalla età.

E' ovvio che il trattamento con acido folinico dovrebbe essere iniziato al più presto.

La terza giornata, densa di relazioni e comunicazioni che venivano tenute in tre sale parallele, era dedicata ai disordini correlati al metabolismo ed al trasporto della creatina. Essi provocano ritardo mentale, disturbi del linguaggio, epilessia. La bassa concentrazione di creatina nel cervello è agevolmente riconoscibile mediante SPECT (= RMN con spettroscopia); inoltre sono riscontrate concentrazioni anomale nel rapporto creatina/creatinina e nel precursore guanidinoacetato nel siero e nelle urine dei soggetti malati.

La dottoressa Sylvia Stockler (Vancouver) ha illustrato le tre condizioni oggi note: GAMT, AGAT, deficit di trasporto cerebrale di creatina.

La prima malattia, nota con l'acronimo GAMT (deficit di GuanidinAcetatoMetilTransferasi) è una condizione rara, verosimilmente sottostimata. A tutt'oggi i pazienti segnalati sono 75. È possibile anche la diagnosi neonatale, mediante dosaggio di guanidinacetato nello spot ematico (screening neonatale allargato). Disabilità intellettiva, epilessia, disturbi comportamentali con tratti autistici ed automutilazioni caratterizzano questa grave patologia. Si possono anche associare disturbi piramidali ed extrapiramidali (distonie, atassia). La diagnosi viene posta quando i livelli ematici, liquorali ed urinari di guanidinacetato sono elevati, ed il picco di creatina è bassissimo o inesistente nel cervello alla spettroscopia. Da ricercare, a questo punto, il gene GAMT. La seconda patologia considerata, acronimo AGAT (= Arginine Glycine Aminotransferase Deficiency), sembra ancora più rara, essendone stati segnalati sinora solamente 8 casi. Comporta ritardo di sviluppo psicomotorio, tratti autistici, ipotrofia muscolare generalizzata, convulsioni.

Nei pazienti il guanidinacetato è basso nel sangue e nelle urine, e la creatina e creatinina urinaria sono ridotte o nei limiti.

Il picco di creatina nel cervello, misurato mediante spettroscopia, è sempre ridottissimo.

Per questa condizione esistono due fenotipi clinici: medio e moderato. Terapia: creatina per

os (300-400 mg/kg/die).

Il terzo disordine è un difetto di trasporto cerebrale: CRTR. È legato al sesso, e risulta la condizione meno rara tra i disordini del metabolismo della creatina, descritto a tutt'oggi in più di 150 pazienti. Da sottolineare che questa condizione è presente nel 2-3% dei soggetti con ritardo mentale legato all'X (= pazienti con "X-fragile") con o senza epilessia, e che colpisce anche le femmine nel 50% dei casi (disturbi comportamentali e di apprendimento).

Sintomi tipici nel maschio sono disabilità intellettiva di grado variabile, turbe comportamentali, psicosi, convulsioni, ipotonia muscolare. Renaud e Coll. (poster 140) hanno descritto questa condizione in due pazienti, un ragazzo dodicenne (ritardo di sviluppo, convulsioni, disturbi del comportamento con tratti autistici) e un bambino di 3 anni



(lieve ritardo psicomotorio globale con significativi disturbi del linguaggio). In entrambi i pazienti la SPECT evidenziava il ridotto picco di creatina nel cervello.

Purtroppo in questa malattia il trattamento con creatina monoidrata per os non sortisce risultati apprezzabili, benché Renaud segnali un certo miglioramento clinico.

L'ultima giornata del Simposio era dedicata agli errori congeniti del metabolismo nell'adulto, con particolare riguardo alle forme "attenuate" e quindi poco riconoscibili, alle condizioni neurometaboliche, alle correlazioni con malattia di Alzheimer ed ai tentativi farmacologici per contrastarla.

Gli errori congeniti del metabolismo nell'adulto rappresentano un campo ancora oggi poco esplorato.

Non esistono trattati né manuali per gli IEM ("Inborn Errors of Metabolism") nell'età adulta, e

questi pazienti nella maggior parte dei casi vengono seguiti da neurologi o psichiatri che ne curano i sintomi senza approfondire la eziologia.

Demenza progressiva, associazione a segni organici, allucinazioni visive, catatonia, peggioramento del quadro clinico nonostante il trattamento farmacologico devono invece far pensare a condizioni neurometaboliche, quali la malattia di Niemann-Pick, di Krabbe, di Refsum, la glicogenosi di tipo IV, la encefalopatia biotino-dipendente.

Nella esperienza di Sedel una équipe di medici esperti in malattie metaboliche è stata in grado di riconoscere 250 pazienti; nell'80% di essi la diagnosi veniva posta nell'età adulta.

Al riguardo ritengo interessante citare il poster 30, di Opp, sul deficit di glutaryl-CoA deidrogenasi, un errore congenito del metabolismo della lisina, denominato glutaricoaciduria di tipo I., della quale è nota soprattutto la forma grave, neonatale, caratterizzata da macrocefalia, atrofia fronto-temporale, crisi encefalopatiche acute con distruzione del corpo striato e conseguenti distonie-discinesie.

Opp e Coll. ricordano che non è ben chiaro il meccanismo di degradazione della lisina e la localizzazione subcellulare di essa: è ipotizzabile un sistema specifico mitocondriale e secondario perossisomiale, poiché nel fegato la lisina viene ossidata a livello mitocondriale, mentre nel cervello all'interno

dei perossisomi.

Nei pazienti la condizione neurodegenerativa, con interessamento dei gangli basali, è causata da accumulo di acido glutarico e 3-idrossiglutarico. Altro poster di rilievo (n.530) è quello del dottor Rigoldi e Coll. sulla variabilità fenotipica nei difetti del ciclo dell'urea: sono state riconosciute 14 femmine e 3 maschi affetti da OTC (ornitintranscarbamilasi deficit), 2 femmine con citrullinemia, 1 femmina con argininsuccinicoaciduria; età media alla diagnosi 38 anni, con un range da 17 a 82 anni! Nella maggior parte dei pazienti era presente una avversione agli alimenti proteici sin dalla infanzia; la femmina affetta da argininsuccinicoaciduria era ritardata mentalmente, con subatrofia ottica e turbe psichiatriche.

Le lipofuscinosi neuronali ceroidi rappresentano i più comuni disordini neurodegenerativi in età infantile.

Ne esistono 10 sottotipi, che si differenziano in base all'età di insorgenza, al quadro clinico, aspetti biochimici, alle modalità di trasmissione genetica.

Leuzzi e Coll. descrivono una forma tardo-infantile (poster n. 564) in un ragazzo tredicenne che a 5 anni manifestava ritardo del linguaggio con lieve disturbo di coordinazione motoria. Successivamente la sintomatologia evolveva: parkinsonismo, atassia, regressione neuromotoria, disartria con grave palilalia (rieptizione di parole), epilessia generalizzata.





La funzione mentale del paziente risultava relativamente normale, ma si evidenziava alla risonanza dell'encefalo atrofia cerebrale e cerebellare, con significativa riduzione della sostanza grigia e bianca. Leuzzi e Coll. ipotizzano che tale patologia, confermata mediante analisi molecolare (mutazione NCL, sul cromosoma 15), andrebbe ricercata in tutti i pazienti affetti da parkinsonismo precoce. Trattasi di una aminoaciduria rara, autosomica recessiva, contrassegnata da difettoso riassorbimento degli aminoacidi dibasici arginina, lisina e ornitina, e conseguente eccessiva eliminazione urinaria di essi. Questo disordine (relativamente frequente in Finlandia) risulta sottostimato. È patologia multisistemica, estremamente variabile nella sintomatologia. Si manifesta nel bambino con vomito, stato comatoso e ritardo mentale da episodi iperammoniemici ricorrenti, diarrea, stentata crescita, epatosplenomegalia, anomalie a carico del midollo osseo, osteoporosi, proteinosi

polmonare alveolare, alterata risposta immune, nefropatia cronica. L'avversione alle proteine è tipica della condizione. Da ricordare che l'intolleranza alle proteine con lisinuria andrebbe ricercata anche nei pazienti adulti con iperferritinemia, iperlatticodeidrogenasemia, linfoistocitosi emofagocitica. La terapia si basa sulla somministrazione di citrullina e sulla restrizione proteica. Nel poster 35 presentato per la sua rilevanza clinica anche in comunicazione orale Rigoldi e Coll. descrivono un uomo di 63 anni, normodotato, che dai 30 ai 53 anni soffriva di fibrillazione atriale, glomerulonefrite, polineuropatia, tromboembolia polmonare. Gli era stata diagnosticata una omocistinuria, ma la terapia prescritta (anticoagulanti per os, piridossina, acido folico, vitamina B12) non era efficace. Dai 56 ai 62 anni questo paziente ebbe attacchi ischemici transitori (TIA) e conseguenti vertigini, emorragia subaracnoidea e trombosi

parziale dell'arteria renale. Solo ai 63 anni veniva posta la corretta diagnosi: metilmalonicoacidemia e metilmalonicoaciduria con iperomocisteinemia, si trattava quindi di metilmalonicoaciduria con omocistinuria. Una terapia mirata migliorava finalmente la qualità di vita di questo paziente: betaina, fino a 21 grammi/die, idrossicobalamina 1 mg/die per os. Ma non gli poteva annullare le precedenti sofferenze, verosimilmente condizionate dalla tossicità del metilmalonato a livello sistemico. Voglio sperare che questa disamina generale dei lavori presentati al Simposio annuale 2011 di Ginevra possa risultare utile tanto ai nostri soci quanto ai medici che quotidianamente devono misurarsi con le malattie metaboliche. A questi ultimi mi permetto di consigliare l'acquisto del "Journal of Inherited Metabolic Disease", fascicolo 34, supplem. 3, August 2011.

Prof. Franco Carnevale

C'è posta
per

e'  amegep

Domenico Campanella

Oltre alla malattia,
anche la burocrazia...
per rendere difficile
il vivere quotidiano
della mamma di Giulia.
E di quante altre mamme?

Spett.le A.ME.GE.P. Domenico Campanella,

Il mio nome è Antonella, sono la mamma di Giulia, una bimba di 2 anni affetta da fenilchetonuria, malattia metabolica rara la cui unica cura è l'osservanza di una dieta ipoproteica più o meno restrittiva per permettere una crescita regolare senza ritardo psico-motorio.

Mia figlia fortunatamente ha la forma moderata, per cui può assumere anche alcuni cibi di origine animale.

Tutto ciò che mangia deve essere rigorosamente pesato al grammo.

Affrontare la diagnosi e successivamente gestire la dieta non è cosa facile, significa dover portare sempre con sé bilancia elettronica, prodotti ipoproteici, integratori e significa dover essere rigidi nel far seguire scrupolosamente la dieta ad una bambina che chiede di scoprire il mondo ed assaggiare tutto come i suoi coetanei.

I giorni in cui tutto mi sembra difficile, perché rifiuta gli integratori o perché non vuole saperne di mangiare sempre pasta, penso alle famiglie che hanno problemi ben più seri... la memoria ritorna a quando Giulia, a soli 24 giorni di vita, è stata ricoverata nel reparto di Malattie Metaboliche dell'Ospedale Giovanni XXIII dove ho conosciuto mamme ed i loro bimbi che non avranno mai una vita normale... in quei momenti riprende in me la forza di affrontare le difficoltà con naturalezza, come se Giulia non avesse una malattia rara. In fin dei conti è una bimba sana, serena, vivace e precocemente consapevole e responsabile, già mi chiede se può mangiare ciò che le viene offerto... in quei momenti il cuore mi si riempie di gioia e soddisfazione per gli sforzi fatti soprattutto dalla mia piccola. Se dovessi esprimere un desiderio per il futuro di mia figlia, oltre a sperare che la ricerca scientifica faccia miracoli, il più grande è che mai nessuno si permetta di farle pesare in alcun modo il fatto di dover seguire un regime dietetico "diverso".

Detto questo, sperando di non essermi dilungata troppo e di non aver scritto cose ovvie, vorrei raccontarvi della mia esperienza di mamma combattiva ed agguerrita quando, una volta al mese, si reca nella farmacia ospedaliera del proprio distretto ASL per ritirare gli alimenti speciali che spettano di diritto alla propria figlia. Ebbene sì, agguerrita! Perché ho sempre avuto difficoltà nel ricevere ciò che il Centro di Cura prescrive, partendo dalla pasta (che è l'alimento principale per i fenilchetonurici), passando per l'integratore di aminoacidi (che spesso non si trova perché Giulia è l'unica bambina che ancora lo assume, quindi bisogna "farlo arrivare apposta") e finendo ai prodotti meno indispensabili come le merendine, ma che comunque sono prescritti sul piano dietoterapeutico. Purtroppo sono 2 anni che ogni mese faccio avanti e indietro dalla farmacia ospedaliera del nostro distretto (distante da casa 15 Km) più volte al mese per avere ciò che spetta a Giulia: non abbiamo mai potuto utilizzare prodotti di marche diverse da Loprofin e Aprotin (che è più indicata per i nefropatici che per i metabolici) e da qualche mese abbiamo avuto difficoltà persino a ritirare la pasta in quanto ultimamente la ASL di Taranto ha deciso di ritirare l'appalto alla Loprofin perché troppo costosa, senza però dare alternative a chi, come mia figlia, basa la propria alimentazione sui prodotti di questa marca. Nonostante la responsabile della nostra farmacia sia stata sempre molto attenta e disponibile, facendoci arrivare appositamente da altri depositi il necessario per passare il mese, è capitato che arrivasse anche solo un formato di pasta. Abbiamo passato mesi molto difficili, perché in breve tempo sono terminate tutte le scorte Loprofin di tutte le farmacie territoriali della provincia. Attualmente sembra che, date le numerosissime lamentele, la ASL provinciale abbia finalmente deciso di riprendere ad acquistare Loprofin, ma solo le quantità strettamente necessarie ai pazienti metabolici. Questo mese sono riuscita finalmente ad avere formati di pasta che non arrivavano da Ottobre 2011... Ultimamente mi sono messa in contatto con altre mamme di bimbi affetti da fenilchetonuria (sia pugliesi che non) e, se da un lato sapere che non sono l'unica ad avere questi problemi mi fa sentire meno sola, dall'altro sono sconfortata, delusa ed arrabbiata con un sistema sanitario che si vanta di aver creato una rete nazionale d'eccellenza sulle malattie rare, ma che non si occupa di organizzare e semplificare l'assistenza integrativa, che è invece indispensabile per i pazienti. Da qualche parte ho letto che Il Sistema Sanitario Nazionale prevede che ogni singola Regione recepisca le linee guida del Ministero e garantisca i LEA ovvero LIVELLI ESSENZIALI di ASSISTENZA...



È solo un bel parolone? È solo utopia?

Vorrei che i pazienti affetti da malattie la cui sopravvivenza dipende da quello che il Sistema Sanitario dispensa loro avessero il diritto di rifornirsi dove sono sicuri di poter avere tutto ciò di cui hanno bisogno e dove hanno anche la possibilità di scegliere fra un prodotto ed un altro o fra una marca ed un'altra.

Quello che penso io, semplice mamma senza nessun titolo, è che degli insensibili burocrati muniti di calcolatrice non abbiano alcun diritto di scegliere solo in base al risparmio economico cosa possono o non possono mangiare i nostri figli, che già si devono accontentare di miserabili quantità di tutte quelle cose che invece mangerebbero a quintali e che devono sopportare, tutti i giorni più volte al giorno, di tracannare delle miscele nauseabonde.

Non ritengo giusto che mia figlia possa mangiare solo in base ad una stupida gara d'appalto e non ritengo giusto che in alcune Regioni la gestione sia efficiente mentre, come al solito, noi cittadini di serie B siamo costretti ad accontentarci di quel che passa il convento, grazie ad amministratori incompetenti che hanno dilapidato ogni risorsa e che ora chiedono sacrifici a chi ne fa già abbastanza.

Queste persone credono forse che per noi sia una scelta ricevere gratuitamente pasta, pane e biscotti?

Concludo questo lungo sfogo chiedendo l'aiuto dell'Associazione affinché si possa attuare qualche iniziativa con la quale la mia voce si possa unire alle voci di tutti coloro (non solo affetti da PKU) che riscontrano problemi nell'erogazione degli alimenti/farmaci speciali da parte delle ASL territoriali ed insieme possiamo chiedere alla Regione Puglia di deliberare in favore dell'"erogazione indiretta", permettendoci di rifornirci presso le farmacie private e di avere libertà di scelta fra i vari prodotti indicati dal nostro centro di cura. Nulla più di quanto ci spetta, ma solo ciò che ci spetta.

Spero vivamente nel Vostro sostegno e Vi ringrazio sinceramente per l'attenzione.

Saluti

Antonella Strada

La risposta dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella...

Accogliendo l'invito della Signora Strada, il giorno 11 Aprile 2012 il Professor Franco Carnevale ha partecipato, in rappresentanza dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella, all'incontro che si è tenuto presso l'Assessorato alla Sanità della Regione Puglia.

Erano presenti: la Signora Strada con il suo coniuge, il Prof. Franco Carnevale con la segretaria dell'Associazione A.ME.GE.P. Domenico Campanella, un gruppo di genitori con problemi analoghi a quelli della Signora Strada e la Dottoressa Giuseppina Annichiarico in rappresentanza dell'Assessore alla Sanità.

Dopo aver ascoltato le problematiche esposte dai convenuti in merito al reperimento degli alimenti per i pazienti affetti da patologie metaboliche, la Dottoressa Annichiarico ha dichiarato il proprio impegno a presentare le istanze oggetto dell'incontro all'Assessore alla Sanità, il quale auspichiamo vorrà provvedere in tempi brevi alla soluzione di tali problemi.

Non ci fermeremo e il nostro impegno sarà quello di "tallonare" le Istituzioni affinché ogni cittadino che già vive il dramma ed il disagio di una patologia, non debba essere costretto anche a doversi districare nei meandri di inutili cavilli burocratici!

C'è posta per l'amegep Domenico Campanella



Gentili lettori,
vorrei parlarvi di esperienze vissute e che vivo ogni giorno.
Sicuramente non si vive solo di disabilità fisica, ma è
necessario anche coltivare qualche amicizia.

Vi parlo da uomo deluso e affranto!

Sin da piccolo ho frequentato diversi luoghi, tra i quali
l'Oratorio, dove i bambini (ora ragazzi e uomini) giocavano e
socializzavano.

Lì, oltre a divertirmi, ho avuto modo di conoscere molte persone. Anche frequentando la scuola elementare ho fatto
amicizia con molti coetanei, ma, a distanza di anni, purtroppo non ci si vede più, dal momento che ciascuno ha
intrapreso la propria strada.

Molti di loro si sono sposati, hanno una famiglia da accudire... a me non è successo...

Fin qui nulla di strano, sebbene a trentatré anni mi ritrovi a vivere situazioni vissute e rivissute tante volte!

I miei genitori mi hanno educato ad essere buono con tutti, disponibile e gentile, ma nel mondo in cui viviamo ci si
scontra con una dura realtà, diversa dalle nostre aspettative!

Spesso si viene sfruttati ed usati da persone senza scrupoli e, poiché l'alternativa è: "Rimanere soli", capita di dover
subire ingiustizie di ogni genere!

Essendo figlio unico, sento maggiormente il peso di queste situazioni che talvolta mi portano anche a reazioni ingiuste
e sconsiderate nei confronti dei miei cari!

Bisogna anche considerare che, in genere, una madre il cui figlio è affetto da una patologia metabolica, tende a
proteggerlo all'inverosimile, spesso negando a se stessa che chi vive nella "normalità" possa non capire che la vita può
essere anche molto dura.

Questa situazione l'avverto soprattutto quando, in periodi di vacanza, molti conoscenti o pseudo-amici organizzano
le loro partenze, mentre io resto a chiedermi cosa fare e dove andare...

Ogni anno lo stesso rituale che sfocia in litigate assurde con i miei genitori! Mia madre si preoccupa di tutto e il suo
parere diventa rilevante al punto da farmi intendere che fino a quando vivrò sotto il suo stesso tetto, non potrò decidere
autonomamente tempi e destinazioni vacanzieri!

Trovo che tutto ciò sia ulteriormente penalizzante per me, nonostante le sue buone intenzioni!

Allora mi chiedo: "Quando mancheranno i miei genitori... che ne sarà di me?" Non vorrei ritrovarmi un giorno a
rimpiangere il passato, denigrando o accusando chi nel tentativo di proteggermi mi ha reso più fragile nei confronti di
una società forse troppo dura, soprattutto in un mondo che sembra andare a rotoli.

Non mi lamento in merito alla mia sudata indipendenza, ma avverto la freddezza di una società che sembra del tutto
disinteressata a chi vive delle difficoltà.

Partiamo dal lavoro...

Nonostante ci siano leggi che tutelano il diritto al lavoro di chi ha disabilità, le aziende, soprattutto in questo periodo di
crisi, sembrano del tutto insensibili a ciò ed esibire un curriculum "scarso" è ulteriormente penalizzante! Quindi, se
non hai un lavoro dignitosamente retribuito, non puoi permetterti neanche di avere una vita sociale... Insomma, è
tutto correlato: niente lavoro, niente vita sociale = SOLITUDINE!

Tutto ciò è il risultato di anni di esperienze deludenti con amici e amiche.

La conclusione è che oggi, a 33 anni, sono ancora alla ricerca di rapporti umani stabili e non vorrei parlare solo di
amicizie... mi piacerebbe poter iniziare a parlare di basi concrete per una famiglia!

Emanuele Sgaramella

Un “ciao ai nostri lettori... e soprattutto un “arrivederci” al prossimo numero!

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; 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. - Dott.ssa Laura Carnevale

Stampato presso: TIPOLITOGRAFIA GIACOIA di E. Giacoia, Via Cormons n. 65 - Laterza (Ta)



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.*

II COMITATO DIRETTIVO, che resterà in carica fino al 31 Dicembre 2015 è così composto:

Presidente: Porzianna Caliano

Vice-Presidente: Donatella Capodiferro

Tesoriere: Giuseppe Marcello Vallone

Consiglieri: Franco Carnevale, Francesco De Giglio, Maria Muscato, Francesco Papadia, Francesco Proscia, Giovanni Todisco

II 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 - E-mail: info@amegepdomenicocampanella.it

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

www.amegepdomenicocampanella.it



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.*