



Anno VI Numero 6

AIG Notizie

Notiziario dell' **A**ssociazione **I**taliana **G**licogenosi

Dicembre 2003



Editoriale

Cari amici,
eccoci di nuovo insieme a fare il punto sulle nostre attività associative.
In questo numero diamo una ulteriore prova di quanto ci teniamo e crediamo.
Infatti, in questo numero, pubblichiamo lo stato dell'arte aggiornato a novembre 2003 delle nostre Ricerche.

L'altra novità è la partenza del Progetto "Carta Emergenza".

Con l'occasione vogliamo augurare Buon Natale ed un Felice Nuovo Anno a tutti e

..... *continue a sostenerci !!!*

Grazie.

Comitato Direttivo AIG.

AIG per le Famiglie

Il 17 e 18 maggio 2003, abbiamo organizzato a Rimini, il settimo Convegno Nazionale della nostra Associazione. Le famiglie presenti sono state oltre 60 confermando l'interesse per gli argomenti trattati.

Il Progetto della "Carta Emergenza", presentato al Convegno AIG 2003, ha riscosso un lusinghiero successo.

Abbiamo inviato ben 30 "Carta Emergenza" nel giro tre mesi.

Ricordo che, le Patologie interessate sono solo la Tipo 1A o B e la Tipo 3.

Anche il sito WEB dell'Associazione dopo una fase di collaudo iniziale si appresta a diventare più "sostanzioso e corposo"..

AIG per la Ricerca

Anche quest'anno, grazie alle Vostre generose donazione, possiamo far proseguire le ricerche già iniziate e farne partire delle nuove. Abbiamo invitato i vari ricercatori a fare il punto della situazione, in merito alle ricerche e/o borse di studio da noi finanziate e/o erogate. Questa sezione AIG per la ricerca si propone di fare un

riassunto di tutte le ricerche cliniche e genetiche che la Associazione finanzia direttamente con il Vostro aiuto perchè crediamo che questa sia l'unica strada percorribile in un paese dove si investe meno dell'1% del PIL (media europea 2,5%) per la ricerca.

Quest'anno si conclude con risultati incoraggianti sul fronte della ricerca genetica e clinica delle Glicogenosi.

Cercheremo di riassumerli per singole patologie:

- **Glicogenosi Tipo 1A:**

Procedono le sperimentazioni di terapia genica presso il Laboratorio di Biologia Molecolare dell'Istituto Gaslini di Genova, diretto dal dott. Luigi Varesio. L' utilizzo di topi difettivi per la glicogenosi di tipo 1A con l' ausilio di vettori virali appropriati e poco immunogeni, ha fatto sì che il modello animale allestito funzioni, se pur per un periodo limitato nel tempo, determinando la scomparsa dei sintomi e dei problemi epatici (accumolo di glicogeno nel fegato, crisi ipoglicemica). Questo risultato assai incoraggiante potrebbe essere la traccia per poter sperare nei prossimi anni ad una sperimentazione sull' uomo. A significare l'importanza dei risultati raggiunti dal gruppo di lavoro coordinato dal dott. Varesio, tali risultati sono stati oggetto di comunicazione al convegno europeo di terapia genica svoltosi ad Edimburgo nel mese di novembre 2003.

- **Glicogenosi Tipo 2:**

Nuovi genotipi sono stati individuati nella popolazione italiana dal gruppo di lavoro coordinato dal dott. Bruno Bembi dell' Istituto di ricerca Burlo Garofalo di Trieste e ciò



consentirà di meglio comprendere le differenze evolutive e prognostiche tra le varie forme di glicogenosi di tipo 2 (forma infantile, forma giovanile e forma adulta). Una ulteriore notizia buona è che la azienda farmaceutica Genzyme nei prossimi mesi partirà uno studio osservazionale su 60 pazienti europei dei quali successivamente 40 sperimenteranno la nuova terapia enzimatica sostitutiva che, nella forma infantile, ha permesso il raggiungimento di buoni risultati.

- **Glicogenosi Tipo 3:**

Proseguono gli studi molecolari e genetici del dott. Giacomo Comi, neurologo e ricercatore presso il Policlinico di Milano per identificare nuovi genotipi nella popolazione italiana. Purtroppo il modello animale non è stato ancora allestito per le difficoltà a reperire una persona dedicata al progetto. L' Associazione comunque si è impegnata ad erogare una borsa di studio ad un giovane ricercatore che possa coadiuvare il dott. Comi nella realizzazione del progetto. Le pubblicazioni scientifiche internazionali fanno tutte riferimento agli importanti risultati raggiunti nell' ambito genetico dello studio dei genotipi della popolazione italiana raggiunti dal dott. Comi e sarebbe un vero peccato che il progetto rallentasse in suo iter.

- **Glicogenosi Tipo 5:**

Gli studi clinici del dott. Andrea Martinuzzi, neurologo e ricercatore presso l' Istituto "La Nostra Famiglia" di Conegliano Veneto sui pazienti affetti da glicogenosi di tipo 5 proseguono. Per migliorare ulteriormente le conoscenze cliniche di tale patologia muscolare

abbiamo donato un cicloergometro per la misurazione dei parametri respiratori e degli scambi gassosi in telemetria dei pazienti. Tale strumentazione verrà utilizzata per le valutazioni funzionali dei pazienti con miopatia e diverrà uno degli strumenti necessari nell'ambito di una sperimentazione farmacologica pilota che prevede l' utilizzo di un farmaco ACE inibitore in un piccolo gruppo di pazienti.

- **Studi clinici sulle glicogenosi:**

La dott.ssa Daniela Melis del Dipartimento di Pediatria dell' università Federico II di Napoli, sta coordinando uno studio clinico sulle complicanze renali delle glicogenosi di tipo 1, per valutare l' efficacia dell' utilizzo del farmaco ACE inibitore a rallentare l' evoluzione renale. Sta in oltre coordinando uno studio in collaborazione con il prof. Angiolo Benedetti, patologo dell' università di Siena, che prevede l' utilizzo della vitamina e nei pazienti affetti da glicogenosi di tipo 1B per cercare di contrastare le numerose infezioni intercorrenti dei pazienti.

AIG nel Futuro

Anche quest'anno saremo presenti alla maratona televisiva di **Telethon 2003** che si terrà nei primi giorni di **Dicembre**. Queste iniziative hanno il duplice scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica e raccogliere fondi da destinare alla Ricerca Genetica sulla Glicogenosi.

AIG Donazioni

Fare delle Donazioni da destinare alla Ricerca Genetica e agli scopi dell'Associazione è molto semplice, potete :

- Utilizzare l'allegato Conto Corrente Postale
- Fare un versamento sul :
C/c Bancario : 2188027971-26
Ag. 459 - Banca INTESA SpA
Assago MI (CAB 32465 - ABI 03069)

- Fare un versamento sul :
C/c Postale : 3818 8207
intestato a: Associazione Italiana Glicogenosi
Via G. Matteotti, 14/E
20090 Assago (MI)

Tutte le **Donazioni** fatte all'**Associazione** sono **detraibili** dalla **dichiarazione dei redditi** in base all'Art.13 del D.L. 460/97.

Conservate quindi, la ricevuta del bollettino postale o del versamento bancario perchè vale come giustificativo da allegare alla Vostra dichiarazione dei redditi.

Un motivo in più quindi per fare del bene potendo usufruire di questo vantaggio economico.

Grazie.