



# AIG Notizie



Anno IX Numero 9

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

Dicembre 2006



## Editoriale

Cari amici,  
eccoci di nuovo insieme a fare il punto sulle nostre attività associative.

Le novità principali riguardano:

- i festeggiamenti per i nostri 10 anni;
- le vicissitudini vissute con il nostro sito Web ([www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it)).

L'Associazione cambio indirizzo, sempre ad Assago ma in via Roma, 2/G.

Con l'occasione vogliamo augurare Buon Natale ed un Felice Nuovo Anno a tutti voi ..... e.... continuate a sostenerci !!!

Grazie.

Comitato Direttivo AIG.

## AIG per le Famiglie

Il 10 e 11 giugno 2006, abbiamo organizzato a Rimini, presso HOTEL ROYAL PLAZA, il 10° Convegno Nazionale della nostra Associazione.

Le famiglie presenti sono state numerose, 50, confermando l'interesse per gli argomenti trattati.

Alla fine del pomeriggio abbiamo festeggiato il 2° lustro di esistenza della Associazione, con una simpatica bicchierata, le foto verranno pubblicate nel nostro nuovo sito Web.

Alla sera, dopo la lettura del Bilancio 2005, sono saliti sul palco i Soci Governatori AIG per stimolare i presenti ad organizzare almeno una manifestazione all'anno a favore della Associazione.

Ogni Socio Governatore AIG, ha raccontato la propria storia, con le difficoltà iniziali, i propri problemi, superati dalla consapevolezza di fare qualcosa per una giusta causa, per i nostri figli.

## AIG WEB

Facciamo un po' di storia .....

Durante il convegno AIG di sabato 20 maggio 2000, diamo l'annuncio della partenza imminente del nostro sito Web, era uno degli argomenti previsti quel giorno.

Dopo tre mesi dall'annuncio, il sito Web ([www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it)), viene pubblicato in Internet (esattamente il 28 agosto 2000), con le tecnologie che il provider TIN.IT, ci aveva messo a disposizione, che all'epoca erano le uniche disponibili.

I nostri intendimenti iniziali erano di avere una "finestra sul mondo" ed un "punto di riferimento nel Web".

Facendo un salto di sei anni, per arrivare maggio 2006, durante un accesso al sito per aggiornare le statistiche, ci accorgiamo che il Sito non è più raggiungibile.

Con molte difficoltà riusciamo a sapere che:

- il Sito è stato oscurato da TIN.IT, di sua iniziativa,
  - perchè realizzato con tecnologia obsoleta.
- In poche parole il Sito, non esisteva più.

Durante il convegno AIG 2006, demmo l'annuncio dell'accaduto e promettemmo di realizzarne uno nuovo.

Nel mese di settembre facciamo una gara di appalto tra sei fornitori di siti Web, alla fine viene scelta la MAVILAB.

Il precedente sito Web poteva contare su una media mensile di ben 800 nuovi accessi, per un sito che parla di malattie rare penso che sia un buon risultato, non vi pare ???

L'accesso al sito è rimasto lo stesso, da internet basta digitare "www.aig-aig.it" e si accede al sito Web.

Vi invito calorosamente a, visitarlo ed a farci sapere le vostre impressioni, tramite il nostro nuovo indirizzo di posta elettronica "info@aig-aig.it".

## 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.

Le riassumiamo per singole patologie.



# AIG Notizie



Anno IX Numero 9

Notiziario dell'Associazione Italiana Glicogenosi

Dicembre 2006

Attualmente la nostra associazione è impegnata finanziariamente su tre grandi progetti di ricerca che vi verranno riassunti qui di seguito:

- REALIZZAZIONE DI UN MODELLO ANIMALE MURINO PER LA GLICOGENOSI DI TIPO 3:  
in collaborazione con il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università di Milano (Dr Comi). La realizzazione di un modello animale "costruito in laboratorio" rappresenta, come già anticipato l'anno scorso, la premessa per potere testare nuove terapie e per meglio comprendere la naturale evoluzione della malattia e questo traguardo sembra ormai essere vicino. I risultati preliminari di questo studio sono stati recentemente presentati al Convegno internazionale (MUSCLE GLYCOGENOSIS) tenutosi a Genova il 27 e 28 ottobre 2006 e in tale occasione si è menzionata la nostra ASSOCIAZIONE quale valido sponsor dello studio in atto.
- TERAPIA GENICA CON UTILIZZO DI LENTIVIRUS NELLA GLICOGENOSI DI TIPO 1° A:  
nel topo di laboratorio. Attualmente si stanno valutando nuovi costrutti per rendere i lentivirus ancora più efficaci nell'utilizzo per la terapia genica.
- UTILIZZO DI CELLULE STAMINALI:  
Oltre a ciò si sta valutando sperimentalmente l'utilizzo di cellule staminali nei topi di laboratorio affetti da glicogenosi tipo 1
- STUDIO DEI METABOLITI DEL TRIPTOFANO NEI PAZIENTI CON GLICOGENOSI DI TIPO 1:  
Questo studio potrebbe spiegare l'interessamento renale e aprire la strada a nuovi approcci terapeutici, in collaborazione con il Laboratorio di Biologia Molecolare dell'Istituto Gaslini di Genova (Dr. Varesio)

• STUDIO DELLE MUTAZIONI PIU' FREQUENTI NELLA POPOLAZIONE ITALIANA AFFETTA DA GLICOGENOSI TIPO 2:

presso l'Istituto Burlo Garofolo di Trieste (Dr Bruno Bembi).

A tale proposito il Dr Bembi ha presentato al Convegno di Genova i primi risultati dello studio condotto su 6 pazienti giovanili affetti da glicogenosi tipo 2 seguiti presso il centro di Trieste con buoni risultati.

Nell'esposizione dello studio condotto sulle mutazioni più frequenti nella popolazione italiana ai vari ricercatori internazionali è stato ribadito quanto importante sia stato l'aiuto dell'AIG finanziando una borsa di studio.

• Contestualmente si sta costituendo un gruppo di lavoro (promosso dall'AIG e Associazione Miologi Italiani) per stabilire delle linee guida nella somministrazione del farmaco MYOZYME agli adulti affetti da glicogenosi di tipo 2 (alcuni hanno già cominciato la somministrazione) e i risultati preliminari verranno presentati a breve.  
A tale proposito l'Azienda farmaceutica ritiene che il farmaco potrà essere disponibile su tutto il territorio nazionale per la fine dell'anno.

Proseguono i contatti con le Associazioni europee (francese, spagnola e inglese) per essere più coordinati ed efficaci sia nella ricerca clinica sia nella ricerca genetica.

Stiamo inoltre valutando la possibilità di organizzare un incontro europeo tra le famiglie delle varie associazioni e i medici delle varie nazioni europee che si occupano di glicogenosi.

Ciò comporterà un grande sforzo organizzativo per tutti ma permetterà la realizzazione di una prima piattaforma per una ricerca veramente condivisa ed efficace dove

potranno essere testati tutti i possibili approcci terapeutici innovativi.

## AIG nel Futuro

Anche quest'anno saremo presenti alla maratona televisiva di Telethon 2006 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 : 21880 27971/26**  
**Ag. 0459 - Banca INTESA SpA**  
**Assago MI (CAB: 32465 – ABI: 03069);**

- Fare un versamento sul: **C/c Postale : 3818 8207**  
intestato a: **Associazione Italiana Glicogenosi**  
**Via Roma, 2/G**  
**20090 Assago (MI)**

**AIG**-Associazione Italiana Glicogenosi - Associazione di Volontariato **ONLUS** di diritto - Via Roma, 2/G 20090 Assago (MI)

Tel.: **02 4570 3334** - Fax: **02 700 405 465** - e-mail: [info@aig-aig.it](mailto:info@aig-aig.it); [aig.assitagli@iol.it](mailto:aig.assitagli@iol.it); - Web: [www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it)



# AIG Notizie



Anno IX Numero 9      Notiziario dell' Associazione Italiana Glicogenosi      Dicembre 2006

Tutte le **Donazioni** fatte all'**Associazione** sono **deducibili** 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.