Associazione Italiana Glicogenosi
Via Roma, 2/G 20090 Assago (MI)
Tel. : 02 4570 3334
Email : info@aig-aig.it - WEB: www.aig-aig.it

AIG NOTIZIE

Anno XVIII - Numero 18 - Dicembre 2015

Indice:

AIG - Famiglie 4
AIG - Ricerca 5
AIG - Convegno 6
AIG - Pompe 13
AIG - International 14
AIG - Voce Amica 17
AIG - Regioni 18
AIG - Giovani 20
AIG - Eventi 22
AIG - Bilancio 26
AIG - Raccolta Fondi 26
AIG - Laboratorio Alimentare . . . 30
AIG - C'eravamo anche noi 34
AIG - Donazioni
e Campagna Associativa . . 35

Cari soci e cari amici,
quest' anno abbiamo voluto fare un' operazione di restyling dell'associazione e i primi segni si sono già visti. Abbiamo capito che dopo 19 anni dalla nascita della nostra associazione diverse cose andavano riviste. Prima di tutto il problema dell'informazione.

Nel 1996 quando siamo nati le informazioni erano molto scarse: oggi con l'avvento dei nuovi mezzi di comunicazione, Twitter, Facebook, Whatsapp etc… e con le possibilità che offre il mondo dell'informatica le informazioni sono più velocemente reperibili.

Dott. Fabrizio Seidita
Presidente AIG

Però le informazioni devono essere certificate e, proprio per questo, abbiamo ideato la rubrica "notizie del mese" dove un medico va a reperire le notizie più interessanti e le trasferisce sul sito affinché il paziente abbia notizie nuove ma soprattutto veritiere e accreditate.

Un grande lavoro è stato fatto nell'accoglienza grazie all'esperienza di Voce Amica che ci ha portato a una maggiore vicinanza alle famiglie, ma soprattutto abbiamo individuato delle persone che sanno accogliere in modo più partecipato le famiglie con le varie tipologie di glicogenosi.

Oltre a ciò è stato fatto anche un buon lavoro di riassesto delle parti organizzative dell'associazione (database, segreteria) e una prova tangibile si è avuta durante il nostro ultimo Convegno.

Dopo un attento monitoraggio del numero di soci e famiglie a noi vicine, all'interno del nostro Convegno annuale abbiamo individuato al contrario degli anni precedenti, delle sale sessioni separate per glicogenosi epatiche e muscolari oltre a un vero e proprio "laboratorio alimentare"; questo per dare un servizio migliore ai nostri soci e per rendere tali sezioni più fruibili all'ascolto delle tematiche trattate.

In questa operazione di restyling prevediamo anche il rifacimento del sito web, il quale verrà migliorato da un punto di vista grafico e funzionale; sarà uno strumento più vicino alle esigenze delle famiglie.

Al contrario purtroppo non c'è una grande partecipazione da parte vostra nel proporvi per aiutarci nel lavoro che stiamo portando avanti. Chi lavora sono sempre i soliti e il lavoro è veramente tanto. Avremmo bisogno di qualcuno che ci desse una mano. Speriamo che in questo nuovo anno qualcuno di voi si proponga.

Da un punto di vista istituzionale le cose non sono cambiate di molto: dopo la grande dichiarazione d'intenti del piano nazionale malattie rare 2013-2016 emanata nell'ottobre dell'anno scorso non è accaduto nulla esclusa una timida iniziativa istituzionale: L'Open Day delle Malattie Rare del Ministero della salute per effettuare la solita iniziativa che ormai si riproduce da circa 20 anni con l'intento di "tenere buoni" i pazienti ormai stufi delle continue promesse che si sono avvicendate in questi anni (convegni, incontri, approfondimenti, tavole rotonde, disegni di legge).

Sono personalmente convinto che le malattie rare in questi anni non sono mai state affrontate perché fanno" paura" da un punto di vista economico.

Sono però altrettanto convinto che le risorse non vanno cercate al di fuori del sistema del SSN ma devono essere individuate all'interno di esso semplicemente evitando gli sprechi che produce.

L'obiettivo è quello di arrivare a un sistema sanitario partecipato dove i singoli cittadini ad esempio adottando degli stili di vita congrui (alimentazione, evitare abusi di alcool e droghe, attività fisica) possano fare del bene a se stessi e contestualmente permetterebbero di risparmiare risorse finanziarie da dedicare alle fasce di popolazione debole quali malati rari e malati cronici che meriterebbero più attenzione

Dott. Fabrizio Seidita
Presidente A.I.G.

Convegno AIG 2015

AIG - Famiglie

Angela Tritto, Vice Presidente AIG
*Referente AIG - **Glicogenosi 1B***

Gentilissimi ben trovati, anche quest'anno vi vogliamo fare sentire la nostra presenza raccontandovi delle attività, delle iniziative promosse da A.I.G. e quelle a cui abbiamo partecipato.

Come ben sapete si è svolto a Rimini lo scorso 20/21 e 22 novembre il Convegno annuale A.I.G.
La formula utilizzata quest'anno con l'arrivo dei partecipanti già nella giornata di venerdì 20, ha permesso una maggiore aggregazione tra le famiglie stesse.

Inoltre l'incentivo economico di cui si è fatta carico l'A.I.G., ha favorito un'affluenza veramente notevole da parte di famiglie, in particolare quelle provenienti da lontano.
Oltre all'incentivo economico, un'altra peculiarità ha caratterizzato il Convegno e cioè la presenza di numerosi relatori (ben ventuno) con competenze diverse relative alle glicogenosi di tipo epatico e muscolare.

Questo ha dato ai partecipanti una visione più ampia e completa all'approccio della malattia che, come tutti noi sappiamo, coinvolge diverse sfere della nostra esistenza. Il genetista, il biologo, il pneumologo, il neurologo, il pediatra, il biotecnologo, lo psicologo, il dietologo, l'avvocato e non per ultimi gli chef e la cuoca e spero di non averne dimenticato qualcuno, tutti occupati a darci spiegazioni, consulenza e supporto al nostro problema.

Presenza molto importante è stata quella del Prof. David A. Weinsten (Specialist Storage Disease Program dell'University Florida USA) e della sua collaboratrice Dott.ssa Ferracchia.
L'aspetto della ricerca quest'anno ha prevalso sopra ogni cosa tanto da dare al nostro incontro un alto spessore scientifico sia per i contenuti sia per il confronto e lo scambio d'esperienza e di idee da parte dei medici presenti. Si sono create delle promesse di collaborazione fra i presenti e ciò non può che riempirci di gioia.

La serata conviviale del sabato dedicata alla grande *"Famiglia di AIG"* è iniziata con la cena offerta a tutti i partecipanti dall'Associazione. Il proseguo della serata è stato allietato da una grandissima tombolata (circa 160 persone) e da un gruppo musicale denominato "Musica Desnuda", a dir poco bravissimi, i quali hanno suonato pezzi di vario genere musicale coinvolgendo emotivamente i partecipanti di ogni età che hanno cantato accompagnando i brani musicali all'insegna della spensieratezza.

E' stato creato un grande albero su cui sono stati appesi i disegni fatti dai bambini con la baby sitter.
L'albero a rappresentare l'uomo: il tronco come corpo, i rami come braccia, le foglie come frutto dell'amore infinito per i nostri bambini

Insieme tutti su un albero per sentirci di appartenere alla famiglia di A.I.G.

Anche quest' anno grazie alle donazioni ricevute e alla raccolta del 5x1000 potremo continuare a finanziare progetti di ricerca.

Siamo una associazione piccola ma con un cuore grande...

Grazie al signor Fabio Nocito che con i suoi manifesti ha tappezzato la città di Catania.

AIG - Ricerca

L'Associazione Italiana Glicogenosi, come tutti gli anni, è molto impegnata dal punto di vista della ricerca. Attualmente, grazie ai fondi raccolti, finanziamo progetti di ricerca per le GLICOGENOSI 1A, 1B, 3 e 2.

Glicogenosi 1A

Il modello murino viene testato presso i laboratori di Biologia Molecolare dell'Istituto Gaslini di Genova sia per quanto riguarda la terapia genica sia per l'utilizzo delle cellule staminali ematopoietiche e derivanti dagli spermatogoni.

Glicogenosi 1B

Sempre presso i laboratori del Gaslini sta per essere ultimato (nei prossimi mesi) il modello murino. Una volta realizzato tale modello dovrà essere caratterizzato geneticamente (tempo previsto un anno) e susseguentemente sottoposto a un periodo osservazionale della durata di circa un anno. Superate queste fasi potrà essere finalmente utilizzato per testare nuovi approcci terapeutici (dietetici, immunologici, genetici e cellulari).

Glicogenosi 3

Prosegue la collaborazione con l'Istituto Enea di Roma per la realizzazione dell'enzima mancante utilizzando componenti del mondo vegetale. La nostra collaborazione, sancita da un protocollo d'intesa con tale istituto, proseguirà anche per l'anno prossimo attraverso un finanziamento dedicato a una ricercatrice che si sta impegnando per la realizzazione di questo progetto. Ottenuto poi l'enzima e una volta individuato un sistema per raggiungere l'epatocita del modello murino già in nostro possesso potremo finalmente testare nuovi approcci terapeutici e farmacologici.

Utilizzo infusione di epatociti nelle malattie epatiche degli adulti

In questo mese abbiamo avuto contatti con il Centro per la infusione di epatociti che ha sede al Karolinska Institutet in Svezia, coordinato dal dott.Gramignoli, per verificare la possibilità di infondere tali cellule derivanti dalla placenta nel modello murino con glicogenosi di tipo 1.
Se tale tecnica risultasse efficace si potrebbe aprire un nuovo approccio terapeutico per i pazienti affetti da glicogenosi di tipo 1.

Glicogenosi 2 – Malattia di Pompe

- L'associazione ha deliberato di supportare parte del costo relativo al progetto genetico "Studio intrafamiliare della malattia di Pompe" effettuato presso l'Istituto di genetica dell'Università di Pavia e diretto dal Prof. Cesare Danesino. Questo studio ci consentirà di capire meglio la trasmissibilità genetica intrafamiliare nelle persone affetta da malattia di Pompe.

- Contestualmente stiamo realizzando un'applicazione medica dedicata alla malattia di Pompe in collaborazione con AIM (Associazione Italiana Miologia) e un'azienda Milanese che realizza applicazioni dedicate alla medicina.
  Questa applicazione consentirà ai pazienti un più attento monitoraggio della patologia e della sua progressione fornendo contestualmente dati interessanti per meglio seguire il loro follow up. Oltre a ciò, tale applicazione prevederà anche una parte tutorial che insegnerà, attraverso dei video, come migliorare le condizioni di vita quotidiana (fisioterapia,alimentazione, comunicazione, ecc…).
  Da ultimo il paziente riceverà delle news dedicate alla patologia direttamente sul proprio smartphone.
  Lo sviluppo delle applicazioni mediche dedicate alla salute sarà la nuova sfida che la medicina si troverà ad affrontare nei prossimi anni: attualmente solo negli Stati Uniti sono state sviluppate più di 160.000 applicazioni per la salute e in questo modo la nostra Associazione si collocherebbe in un settore innovativo e funzionale per migliorare la qualità di vita dei pazienti Pompe associati.

AIG - Convegno

Una delle nostre caratteristiche è la Glicogenosi

Dott. Roberta Di Martino, Sociologa

"La malattia" non colpisce solo il corpo ma la persona tutta con i suoi pensieri e le sue emozioni…
Quindi come accompagniamo, sosteniamo e cerchiamo di curare il corpo così dobbiamo fare con tutte le altre componenti della persona.
La famiglia tutta (in qualsivoglia composizione) affronta la fatica dell'incontro con la malattia che quando giunge inaspettata ed improvvisa blocca i pensieri nella categoria del presente e se riesce ad indagare quella futura spesso lo fa attraverso la negazione dei sentimenti "brutti" che fanno paura, o al contrario rassegnandosi e rassegnando la persona all'idea che "nulla sarà più possibile"...

***Si può vivere bene con svariate caratteristiche prodotte dalla vita ed è possibile quindi vivere bene anche con la Glicogenosi**.*

Con queste parole la nostra socia Dott,ssa Roberta Di Martino ha aperto la sessione dei relatori al Convegno AIG … parole che accomunano tutti noi e rappresentano un inno per *"vivere la vita"*

Quest'anno al nostro convegno di Rimini abbiamo avuto come ospite il Prof. A. David Weinstein che dal 2005 dirige presso l'Università della Florida il più grande programma di ricerca clinica per GSD nel mondo.
Dal 2007 la terapia genica è stata studiata sui cani; il primo cane ad essere tratto è stato Dulce, un cane con glicogenosi di tipo 1a.

Dopo 2 settimane di trattamento Dulce ha superato brillantemente lunghe ore di digiuno (nove ore) senza problemi di ipoglicemie.
La sperimentazione è stata fatta anche su altri cani con risultati eccezionali.
Il Prof. Weinsten dirigerà per l'azienda Dimension Therapeutics, da anni in prima linea nello studio delle malattie genetiche, un programma per curare la Glicogenosi di tipo 1.
Il progetto di ricerca dovrebbe partire a fine aprile 2016 e sarà sostenuto da due case farmaceutiche (una americana e una europea), che verseranno oltre 100 Milioni di dollari.
Tale progetto prevede l'utilizzo della terapia genica e speriamo possa portare per tutti ottimi risultati.

GSD 1A/1B: Ad accompagnare il Prof. Weinstein è intervenuta Iris A. Ferrecchia, esperta nella gestione della patologia in gravidanza. Assistente del Prof. Weinstein e madre di due figli con glicogenosi, la dottoressa ha studiato i farmaci più giusti da usare in gravidanza (è possibile procurarsi la presentazione completa, previo contatto con la Dott.ssa Iris A. Ferrecchia e il Manuale per il trattamento della patologia redatto dal team del Dott.Weinstein direttamente sul sito

https://ufhealth.org/glycogen-storage-disease-program/links-resources

Pensando di fare cosa gradita, vi inviamo le relazioni più significative presentate al Convegno A.I.G. svoltosi a Rimini nel mese di novembre.

Cibo che bontà!
Dal rifiuto al piacere del cibo nei bambini da zero a sei anni

Dott.ssa Tania Del Bianco, Psicologa

Prima di incamminarci nella comprensione delle motivazioni che portano i bambini piccoli a rifiutare il cibo come anche ai possibili accorgimenti e suggerimenti che permettano di trasformare l'esperienza del nutrirsi da temuta e rifiutata a desiderata e goduta, credo sia importante soffermarci sul significato profondo che caratterizza la parola nutrizione, bisogno fondamentale di base dell'individuo.
Questa importante triplice funzione è in realtà esperita come unitaria nell'atto dell'allattamento, cornice fondante che intesse la relazione madre-bambino e ne dà la coloritura emotiva, gettando le basi per lo sviluppo emotivo-affettivo-relazionale del piccolo, oltre che, ovviamente, l'approccio al cibo, all'alimentazione e al nutrimento di sè in senso lato. Indissolubilmente legati al nutrimento sono i concetti di pieno/vuoto e di tempo.
Se l'esperienza nutritiva è positiva, il sentirsi vuoto quando si sente fame può assumere una connotazione altrettanto positiva: il bambino "sente" se stesso, è orientato alla fiducia dell'arrivo del cibo e del rapporto e investe di desiderio ciò che attende.
E il successivo sentirsi "pieno" sarà un senso di benessere, di pienezza complessiva, ovvero il sentirsi pieno di cose buone.
Legati al tempo vi sono l'anticipare ed il ritardare il pasto; in questa sede ciò che interessa è il primo elemento poiché i tempi dell'alimentazione sono scanditi in modo piuttosto rigido nell'arco della giornata con la possibilità effettiva che il bambino in un dato momento non sia affamato.
L'anticipare ha a che fare con l'impossibilità di percepire la fame, di evocare il cibo, e dunque di desiderarlo.

Perchè il bambino rifiuta il cibo?

- Egli si trova in un momento particolare dello sviluppo... es. lo svezzamento, con l'introduzione di cibo nuovo e un nuovo modo di assumerlo (dal latte alle pappine poi ai cibi solidi, dal seno/biberon alla alimentazione autonoma attraverso l'uso delle posate); la dentizione o momenti di disappentenza legati a particolari stati d'animo transitori;
- il bambino non ha fame;
- ciò che gli viene proposto non gli piace... da qui l'importanza di tenere in considerazione i gusti personali che vanno da un lato rispettati ma anche educati ed ampliati; i gusti infatti cambiano e si diversificano nel tempo.
- il bambino avverte il cibo non come cosa buona ma come medicina, forzatura, qualcosa di cattivo da rifuggire, perché c'è qualcosa nel clima emotivo legato al pasto, ovvero ravvisa agitazione, ansia, costrizione, che lui associa proprio al cibo e alla situazione in generale, percepita come stressante;
- il bambino sente il cibo come la cosa più importante per il genitore nella relazione con lui e allora protesta attaccando proprio quello, sfidando il genitore su un campo da lui percepito come fortemente centrale;
- il bambino viene nutrito troppo e dunque si sente troppo pieno; ciò potrebbe essere connesso con sensazioni sgradevoli tali da far vivere il cibo come senso di invasione e quindi "cibo cattivo" o al massimo con connotati ambivalenti, cibo buono e cattivo insieme. A ciò il bambino potrà reagire o con rigettare il troppo, con la ribellione o con l'ambivalenza (oltre che con la passività, lasciandosi riempire oltremodo senza porre resistenza).

Questi aspetti che in realtà possono accomunare tutti i bambini in generale, per il bambino con glicogenosi e naturalmente per i suoi genitori sono di fondamentale importanza e acquistano una sfumatura particolare dettata dalla necessità di una alimentazione forzata, che non segue il naturale bisogno di ricerca del cibo legato al sentirsi vuoto, così anche al fermarsi quando al contrario si senta sazio, secondo il personale bisogno interno e seguendo quelli che potenzialmente potrebbero essere i gusti individuali.
Lo stato di impellente necessità crea una particolare situazione e nei genitori specifici sentimenti ed emozioni connessi alla nutrizione che di conseguenza passano anche al bambino.
Le angosce di malattia ed il pericolo per la vita sottesi, peraltro comprensibili, fanno sì che attorno a quest'area si creino nel genitore ansie e preoccupazioni fortissime, cosicchè il momento dei pasti, proprio per la loro obbligatorietà ma anche per l'importanza estrema, diventa spesso un campo di battaglia in cui il bambino, avvertendo il clima emotivo in cui si inserisce la presentazione del cibo, spesso inizia a rifiutare ciò che gli viene proposto in una sorta di circolo vizioso senza fine, in cui sia i genitori che i bambini stanno male.

Quali sono i rischi?

- tutta l'esperienza della relazione con il bambino si accentra rispetto all'alimenta-zione a discapito del nutrimento di altri aspetti relazionali necessari comunque per uno sviluppo armonico e sereno del bambino e della relazione con lui.
- vedere la malattia e curare quella invece di percepire la persona-bambino nella sua interezza, e gli altri suoi bisogni oltre quello nutritivo in senso stretto;
- modalità di offrire il pasto veicolate da costrizione, ansia, preoccupazione e rabbia, che portano ad esperire il cibo come persecutorio o al più come "medicina cattiva" che il bambino puntualmente tenta di evitare;
- a seguito di continuo rifiuto da parte del bambino utilizzo della nutrizione tramite sondino naso-gastrico anche di giorno, modalità a volte necessaria, ma da utilizzare in extremis poiché essa stessa è legata alla coercitività, non permette al bambino la sensazione di pieno/vuoto, lo passivizza rispetto all'esperienza alimentare, con difficoltà nella masticazione, rischio di obesità e possibili problemi nella condotta alimentare in futuro.
- data la dieta differenziata, il bambino non condivide il momento del pasto con la propria famiglia, il bambino si sente escluso, non partecipa ad un momento importante per tutta la famiglia, fondamentale nella nostra cultura e tradizione in cui il pasto è un pilastro importante, momento di scambio, di condivisione, in cui oltre al nutrimento del corpo si fa esperienza di nutrimento della mente e della relazione stessa tra i conviviali.

Cosa possiamo fare?

- importanza di creare un clima positivo al momento del pasto; proporre il cibo con serenità, fiducia, il cibo è buono e nutriente nella misura in cui esso è percepito e veicolato dal genitore come tale.
- nutrire il bambino e non il suo fegato;
- trattare il bambino come tale, sviluppando la relazione con lui sugli altri ambiti di vita (momenti di gioco condiviso, socializzazione con altri bambini, partecipazione alla vita sociale etc.. ciò influisce positivamente sulla relazione, libera dalla questione alimentare, con ricadute positive anche su quest'ultima);
- data la scansione temporale e le quantità obbligate dei nutrienti nell'arco della giornata cercare di andare incontro alle esigenze del bambino attraverso cibi e ricette che ovviamente tengano in conto le esigenze nutrizionali ma anche seguendo i gusti e le quantità che egli può sopportare. Importante è diversificare i cibi, utilizzare gli ingredienti in modo creativo, invogliare attraverso la presentazione del piatto, fare un piatto unico che contenga i vari nutrienti in modo da non stancare il bambino con più portate.
  Predisporre più alternative e assecondare il bambino rispetto al cibo desiderato. Proporre quantità più ristrette, in modo tale che il bambino mangi meno ma più spesso e possa quindi avvertire la sensazione interna di vuoto, sentire la fame..e così il piacere di richiedere il cibo e di nutrirsi.
- fondamentale è preparare il cibo con serenità e amore e proporlo in questi termini. Tentare di attenuare le ansie da parte dei genitori, avere pazienza. (Se un genitore è stanco affidare all'altro la preparazione e la proposta del cibo);
- pensare a persone a cui poter affidare l'alimentazione del bambino in questa fase in cui egli non è autonomo rispetto ad essa (es. nonni, zii, educatrici, maestre, allenatori, etc...), in modo tale possa vivere i contesti più disparati e sia lui che i genitori possano avere una vita il più normale e ricca possibile. Ciò permette anche di non creare una dipendenza sostanziale dalle figure dei genitori, fatto necessario per la crescita, la maturazione e l'autonomia del bambino dalla famiglia e della famiglia dal bambino;
- progressivamente rendere autonomo il bambino rispetto al cibo; farglielo esplorare, toccare, manipolare nel momento dello svezzamento, pian piano sostenerlo nel mangiare da solo, dai 3/4 anni coinvolgerlo nella preparazione delle pietanze, come esperienza giocosa, in modo tale che egli viva un'esperienza di piacere e divertimento, oltre che necessaria se vista in prospettiva, in cui sentirsi attivo, autonomo e competente:
- importantissimo è infine l'aspetto della condivisione non solo del momento del pasto, per cui mangiare tutti assieme, ma anche della condivisione degli alimenti stessi; portare la famiglia verso una ristrutturazione alimentare, una nutrizione consapevole, sana, ma anche gustosa. Il bambino non percepirà la sua dieta come "diversa", il cibo come meno buono o solo come un farmaco salvavita, al contrario come qualcosa di buono, gustoso, che fa molto bene a lui ma che è anche condivisibile con tutta la famiglia.

Ciò che dunque risulta essere importante è innanzitutto una presa di consapevolezza di tutti questi elementi implicati nell'atto di nutrire, possibile a partire dal duro e sofferto ma fondamentale processo di accettazione della malattia da parte dei genitori di bambini a cui sia stata fatta diagnosi di Glicogenosi.
Un percorso quello delle famiglie portatrici di questa problematica che parte in salita, con un fisiologico momento di crisi iniziale, con la necessità di fare i conti con il fantasma della malattia, con l'occuparsi del bambino in un modo diverso rispetto a quelle che erano le normali aspettative, con il ripensare l'alimentazione e la cucina, e l'organizzazione interna della giornata della famiglia stessa, senza farsi spaventare o sopraffare dalla preoccupazione inerente al cibo, senza incentrare tutta la relazione con il proprio bambino sulla sfera alimentare, la quale necessariamente abbisogna di un progressivo movimento di normalizzazione .
Il bambino non è la sua malattia, è importante occuparsi di lui e dei suoi bisogni, tutti, preoccuparsi, nel senso di occuparsi da prima, cioè tentare di prevenire che egli arrivi a rifiutare il cibo attraverso modalità e atteggiamenti positivi e propositivi.
Il cibo quindi non come problema ma come soluzione al problema. Il cibo è vita, è amore, è cura, è condivisione, il cibo è un piacere.

Fertilità e gravidanza nelle Glicogenosi

Dott.ssa. Sabrina Paci – Dott.ssa Chiara Montanari

L'aspettativa di vita nei pazienti affetti da Glicogenosi è notevolmente aumentata grazie alla possibilità di seguire scrupolosamente una terapia dietetica e farmacologica individualizzata.
Si configurano tuttavia nuove problematiche connesse all'età adulta, tra cui quelle inerenti la fertilità e la sfera riproduttiva.
In un recente studio multicentrico italiano condotto in 32 donne affette da Glicogenosi di tipo 1 (a e b), con un'età media di 26 anni, sono emerse problematiche di pubertà ritardata, alterazioni del ritmo mestruale e quantitative del flusso, policistosi ovarica.
Da questo studio tuttavia non è emerso un rischio aumentato di poliabortività né un impatto sulla fertilità in relazione ad una storia di cicli mestruali irregolari o policistosi ovarica.
Durante la relazione verranno approfondite alcune tematiche inerenti la fertilità nelle pazienti con GSD, ed in particolare:

- la contraccezione
- il management dei possibili disturbi del ciclo mestruale
- la pianificazione della gravidanza e il relativo counselling genetico
- la gestione multidisciplinare per garantire il benessere materno e l'adeguato sviluppo fetale
- la programmazione del travaglio e del parto
- il post-partum e l'allattamento

Gli studi preclinici nella Glicogenosi 1A e 1B e prospettive future

Dott. Luigi Varesio, Biologo Molecolare

La relazione fornirà il resoconto degli studi preclinici della Glicogenosi 1a e 1b attualmente in corso nel laboratorio di Biologia Molecolare.

GLICOGENOSI 1a.

Studio 1: Terapia cellulare.

Questo studio ha lo scopo di valutare la possibilità di utilizzare cellule staminali per curare il fegato malato nella Glicogenosi e per prevenire le complicazioni a lungo termine tra cui la formazione di tumori (adenomi e carcinomi del fegato).

- Lo studio preclinico si basa sull'utilizzo di topi malati di glicogenosi 1a solo nel fegato (rene e intestino sono sani) e di cellule staminali prelevate dal midollo osseo di topi sani.
- La procedura sperimentale prevede l'inoculo delle cellule staminali sane nel topo malato. Gli inoculi vengono eseguiti in due tempi (nel topo quando è neonato e poi nello stesso topo diventato adulto) e con tre modalità differenti (in vena nel neonato; nel cuore e nel fegato nel topo adulto) allo scopo di favorire la presenza di un alto numero di cellule staminali nel fegato.
- La valutazione dei risultati ottenuti si basa su:
  1. la quantità di cellule staminali che raggiungono e rimangono nel fegato (più alto è il numero di cellule più efficiente dovrebbe essere l'effetto terapeutico)
  2. la capacità delle cellule staminali di migliorare le condizioni del fegato (riduzione dell'accumulo di glicogeno e di trigliceridi),
  3. la prevenzione/diminuzione dello stato infiammatorio,
  4. la prevenzione dei danni del fegato a lungo termine (sviluppo di tumori).

Studio 2: Ricerca di marcatori specifici dello stato patologico del fegato durante la progressione della malattia

Questo studio ha lo scopo di individuare gli RNA (microRNA) e/o le proteine (marcatori) che siano presenti nel fegato malato e non nel fegato sano o assenti nel fegato malato ma presenti nel fegato sano.

Questo studio si prefigge di valutare se la presenza o assenza nel fegato malato di microRNA e/o proteine (marcatori) sia direttamente correlata a una situazione patologica specifica del fegato, per esempio lo stato infiammatorio, la presenza di adenomi o la presenza di carcinomi.

L'individuazione di questi marcatori potrà in un futuro portare allo sviluppo di terapie specifiche dirette contro i marcatori individuati per contrastare le varie situazioni patologiche che avvengono nel fegato dei pazienti con Glicogenosi 1a.

- Lo studio preclinico si basa sull'utilizzo di campioni biologici sia di pazienti (sangue) sia di topi con il fegato malato di Glicogenosi 1a (sangue e fegato). In modo specifico il sangue, sia dei pazienti sia dei topi, viene utilizzato per lo studio dei microRNA, mentre il fegato dei topi viene utilizzato per lo studio delle proteine (proteomica) e per la valutazione/classificazione degli adenomi del fegato.

- La procedura sperimentale prevede diverse metodiche con cui vengono analizzati i materiali biologici a seconda dei marcatori che si vogliono analizzare. Specificamente:

  1. microRNA: il sangue viene prelevato (dai pazienti e dai topi) e trattato per isolare gli esosomi, vescicole prodotte dai tessuti, per es. il fegato, che contengono i microRNA. I microRNA sono dei piccoli RNA che inibiscono l'espressione di geni specifici. Dagli esosomi ottenuti vengono isolati i microRNA. I microRNA isolati sono poi analizzati in modo quantitativo, cioè in modo da stabilire quali di loro sono più o meno presenti nel fegato malato rispetto a un fegato sano oppure sono più o meno presenti in un fegato più malato, per esempio con adenomi, rispetto a un fegato meno malato, cioè senza adenomi.

  2. Proteomica: per analizzare le proteine più o meno presenti in un fegato malato rispetto a un fegato sano oppure più o meno presenti in un fegato più malato rispetto a un fegato meno malato si usano pezzi di fegato di topi malati e sani. I topi sono selezionati in base alla loro età e in base allo stadio più o meno avanzato della malattia. Il fegato è congelato e poi analizzato con diverse procedure per arrivare alla lista delle varie proteine presenti nel fegato malato e alla loro quantità.

  3. Analisi istopatologia: per questa parte dello studio si utilizzano campioni di fegato di topo fissati in paraffina. I fegati che si utilizzano sono quelli che hanno sviluppato adenomi.Sulle fettine ricavate da questi fegati, si fanno delle analisi per riconoscere le proteine che caratterizzano i vari adenomi per poi classificarli. Si sa che gli adenomi possono più o meno facilmente degenerare in carcinomi a seconda delle loro caratteristiche, cioè della presenza o meno di alcune proteine.

- La valutazione dei risultati ottenuti si basa su:

  1. Individuazione dei microRNA la cui bassa o alta presenza negli esosomi dei pazienti e dei topi correla con il quadro clinico e le caratteristiche della malattia.
  2. Individuazione delle proteine la cui bassa o alta presenza nel fegato dei topi correla con il quadro clinico e le caratteristiche della malattia.

3. Presenza di possibili bersagli farmacologici individuati in base alla correlazione tra microRNA, individuati sia nei topi che nei pazienti, con le proteine individuate nei topi, con lo stato di avanzamento della malattia e con le caratteristiche cliniche dei pazienti, con la presenza o meno di adenomi e con la loro classificazione.

GLICOGENOSI 1b.

Costruzione di un modello animale per lo studio della Glicogenosi 1b. Topo inducibile

Questo studio ha lo scopo di studiare le caratteristiche della Glicogenosi 1b e di sviluppare una terapia per il suo trattamento.

Lo studio preclinico si basa sull'utilizzo di topi malati di glicogenosi 1b ed è organizzato in tre fasi.

1. La fase 1 prevede la costruzione di un nuovo modello animale (Topi Bi).
2. La fase 2 prevede la caratterizzazione del modello animale.
3. La fase 3 prevede l'utilizzo del nuovo modello animale per lo sviluppo di terapie cellulari e geniche.

Fase 1.

- La procedura sperimentale prevedeva la costruzione di un modello animale costituito da topi geneticamente modificati in modo che gli animali nascano sani ma possano essere indotti ad ammalarsi di Glicogenosi 1b in seguito al trattamento con un farmaco chiamato Tamoxifen. Il trattamento con questo farmaco causa le modificazioni genetiche che inducono la malattia. Questo modello animale è stato concepito per evitare che i topi nascano troppo malati e siano quindi difficili se non impossibili da gestire e da studiare. Avere dei topi che nascono sani e che sviluppano la malattia solo dopo la nascita ci permette di avere un alto numero di animali con cui lavorare e di seguire la malattia che si sviluppa gradatamente nel tempo.
  Questa prima fase sperimentale, costituita dalla costruzione del modello animale, è terminata. Abbiamo attualmente circa 50 femmine e 50 maschi in stabulario utilizzabili per la fase 2 (condizioni di induzione con Tamozifen e caratterizzazione del modello animale) e per gli accoppiamenti necessari per il mantenimento e l'amplificazione della colonia di topi.

Fase 2.

- La procedura sperimentale prevede la caratterizzazione degli animali dopo l'induzione della malattia cioè la verifica che le caratteristiche della malattia che si sviluppa negli animali siano uguali o comunque molto simili a quelle dei pazienti. Inizialmente si valuta la durata e l'intensità del trattamento con Tamoxifen per capire le condizioni ottimali per lo sviluppo della malattia. Terminata quest'analisi, che abbiamo iniziato da poco, si procederà alla caratterizzazione della malattia causata negli animali e cioè alla valutazione delle caratteristiche del fegato e del rene, le caratteristiche dei neutrofili, e alla valutazione dei parametri di funzionalità epatica, renale e dei neutrofili.

Fase 3.

- La procedura sperimentale è ancora da mettere a punto e verrà eseguita solo dopo aver terminato la fase 2.

AIG - "Pompe"

Linda Martino – Umberto Ubaldi
*Referenti AIG - **Glicogenosi tipo 2***

Siamo presenti all'appuntamento di fine anno, per scambiarci gli auguri e per tirare le somme di un periodo ricco di impegni e di attività.

In questi ultimi anni i pazienti Pompe che hanno scelto di far parte della nostra Associazione sono diventati sempre più numerosi: questo ha permesso ad AIG di essere considerata un vero e proprio riferimento Nazionale.

Ci sentiamo un punto di riferimento importante, sia per i nuovi arrivati che per coloro che ci conoscono da tempo, e questo, non ci stancheremo mai di sottolinearlo, è indice di forza e di riconoscimento quando andiamo a confrontarci con le Istituzioni per l'affermazione dei nostri diritti.

Diritti che non smetteremo mai di sostenere, siano essi la pretesa dell'utilizzo delle pompe per le infusioni durante la terapia (attualmente qualche centro sanitario, purtroppo, non le vuole usare), o l'esigenza di avvicinamento *"a casa"* per eseguire il trattamento infusionale.

Abbiamo sostenuto richieste per velocizzare le lungaggini burocratiche che ostacolano l'inizio della cura a seguito delle nuove diagnosi.

Non sono mancate situazioni, dovute all'indisponibilità economica di diversi Centri Sanitari i quali hanno creato seri problemi ai pazienti nella somministrazione della terapia enzimatica sostitutiva (ERT).

Non per ultime, le questioni legate alla *"legge 104 e invalidità civile"* stanno creando innumerevoli difficoltà ai pazienti Pompe e loro familiari.

Essere coinvolti da una malattia rara, l'aggiungersi di condizioni avverse nella gestione della stessa, inevitabilmente, produce disagi "socio-emotivi" che supportiamo con l'aiuto della nostra socia Pedagogista dott. Roberta Di Martino.

Grazie al *"lavoro associativo"* svolto, numerosi successi sono stati ottenuti nel risolvere le problematiche sopra esposte..

Nel mese di maggio siamo intervenuti, rappresentando l'AIG, al 15° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia.
All'interno di una sessione dedicata alla "Valutazione del carico economico e sociale che devono sostenere le famiglie con figli affetti da gravi patologie" sono state raccontate alcune delle nostre storie.
Abbiamo ottenuto, ancora una volta, il riconoscimento del ruolo attivo che hanno le Associazioni dei pazienti nel rivendicare l'impegno doveroso da parte delle Istituzioni Pubbliche nel fornire i servizi indispensabili che sono garanzia dei diritti fondamentali della persona.

Lo scorso mese di settembre abbiamo finalizzato la parte conclusiva di un progetto riguardante le *"vaccinazioni su pazienti affetti da malattie neuromosculari".*
Unitamente alla brochure informativa realizzata in collaborazione con l'AIM (Associazione Italiana di Miologia), abbiamo inviato a tutti gli associati un questionario per meglio comprendere lo stato dell'arte dei pazienti in merito alla vaccinazione antinfluenzale e antipneumococcica.

Convegno Nazionale AIG 2015

L'impegno più oneroso, ma anche il più soddisfacente, è stato lo svolgimento del 19° Convegno Nazionale AIG tenutosi a Rimini il 20-21-22 di novembre

Mai come quest'anno siamo stati arricchiti dalla presenza dei partecipanti: medici, ricercatori, esperti della materia, ma soprattutto tanti pazienti accompagnati dai loro familiari.

La quantità delle informazioni da presentare ha richiesto l'impiego di due sale conferenza dedicate che hanno impegnato i partecipanti per l'intera giornata del sabato e la mattinata della domenica.
Sono state trattate tematiche di interesse comune per tutte le glicogenosi come:

- L'indennità di accompagnamento/frequenza e invalidità civile,
- La gestione emotiva della malattia.

L'apertura delle audizioni nella sala dedicata alle *"glicogenosi muscolari"* ha avuto per argomento il proseguo del progetto sul quale avevamo lavorato nei mesi precedenti, ovvero le "*vaccinazioni"*.
I dottori Seidita, Bembi e Confalonieri hanno sottolineato l'importanza della vaccinazione antinfluenzale (ogni anno) e di quella antipneumococcico (ogni 5 anni) nelle persone con malattia di Pompe, per prevenire quanto più possibile influenza e polmoniti, e le complicanze a loro associate

A seguire grande attenzione è stata data all'aspetto respiratorio della malattia.
Nell'esporre la sua relazione il pneumologo Dott. Marco Confalonieri evidenzia che recenti studi confermano l'efficacia della riabilitazione respiratoria nel rallentare i deficit a carico degli apparati coinvolti, con lo scopo di conservare una maggiore autonomia respiratoria nei pazienti.
A tal proposito, suggerisce l'utilizzo di un piccolo dispositivo (Threshold IMT - Inspiratory Muscle Trainer) per riabilitare i muscoli inspiratori.

In parallelo vengono riproposti studi sulla verifica dell'efficacia di attività fisica associata ad un regime alimentare iperproteico. Sta partendo, presso il Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare dell'ospedale di Udine, diretto dal Dott. Bruno Bembi e l'Istituto Besta di Milano un progetto di studio che coinvolge alcuni pazienti.

Il Prof. Cesare Danesino con il suo intervento, evidenzia che le indagini genetiche riportate dai ricercatori dell'Università degli Studi di Pavia, sono utili ai fini di chiarire maggiormente le correlazioni tra genotipo e quadro clinico. La possibilità, tramite le indagini genetiche, di identificare pazienti ancora in fase presintomatica, offrirà la possibilità di iniziare la terapia enzimatica sostitutiva precocemente.
Il progetto in corso, finanziato da AIG, propone l'opportunità di estendere le analisi di mutazione a tutti i soggetti che hanno familiarità con la malattia fornendo loro una consulenza genetica.

L'importanza di un'attenta presa in carico del paziente affetto da una malattia neuromuscolare viene spiegata dalla dott.ssa Alice Zanolini la quale ci presenta nella sua esposizione il Centro Clinico Nemo. La concezione di cura di questo centro prevede un approccio "multidisciplinare" nell'interesse del paziente e dei suoi bisogni, familiari compresi.

Nuove possibilità terapeutiche per la malattia di Pompe vengono illustrate dal Dott. Bembi che espone il progetto della Dott. Andrea Dardis (biologa) basato nel far esprimere l'alfa-glucosidasi nei semi di riso, creando un organismo geneticamente modificato.
Questo percorso "*apre la porta"* a nuove risorse terapeutiche.

Il Dott. Mauro Ninci, Direttore Medico di Genzyme Italia, ha presentato la terapia enzimatica sostitutiva di nuova generazione, la NeoGAA. L'azienda farmaceutica sta iniziando la sperimentazione in fase 3 del nuovo farmaco. Questo, manterrebbe lo stesso principio di attività, ma potenziando i recettori di membrana, potrebbe avere maggiore efficacia anche con quantitativi ridotti di somministrazione. Tutto l'iter di sperimentazione e approvazione del farmaco richiederà un tempo stimato di almeno cinque anni prima che questo possa essere commercializzato.

Interessante è stata l'esperienza riportata dai nostri soci Elisabetta Conti e Fabio Di Pietro, i quali hanno preso parte al progetto *"olandese"* proposto dall'IPA (International Pompe Association) finalizzato a formare "Patient Advocate", cioè figure esperte e sostenitrici dei bisogni dei pazienti affetti dalla malattia di Pompe, a livello internazionale.

A fine ottobre si è tenuto a San Antonio, TX - USA un Convegno Internazionale sulla Malattia di Pompe, dove si sono incontrati Medici, Associazioni, e Pazienti provenienti da ogni parte del mondo, oltre ai rappresentanti dell'industrie farmaceutiche per fare il punto sulla ricerca e sullo stato della malattia.
La partecipazione di Elisabetta Conti e Fabio Di Pietro al Convegno americano ha permesso di riportare ai partecipanti del Convegno AIG tutte le news e le tematiche trattate.

Maggiori dettagli sulla conferenza AMDA-IPA di San Antonio sono descritti nel "Report Pompe" e per contingenti motivi di spazio non vengono riportati in questa rubrica.
Il Report, unitamente alle relazioni del Convegno AIG, è visibile sul nostro sito AIG www.aig-aig.it

Per informazioni: aig.pompe@libero.it

Rinnoviamo a tutti gli auguri di Buone Festività,

Linda Martino - Umberto Ubaldi

Together We Are Strong
International Pompe Day

AIG - International

IPA - Pompe (EM) Powerment Pilot Project: Esperienza "Olandese"

Nel 2014, l'IPA, l'associazione internazionale per la malattia di Pompe (www.worldpompe.org), si è aggiudicata il premio *Genzyme's PAL Awards*, con il proprio progetto pilota *Pompe (EM)Powerment*.
Elisabetta Conti e Fabio Di Pietro hanno rappresentato la comunità di pazienti italiana, oltre a candidati del Regno Unito e Israele.
Il corso si è tenuto nel mese di giugno 2015, nei Paesi Bassi, ed è stato tenuto da Tiffany House, presidente di IPA, Maryze Schonevald van der Linde, cofondatore e coordinatore delle comunicazioni di IPA, Ria Broekgaarden, cofondatore e consigliere di IPA, e dal Dr. Arnold Reuser, consigliere scientifico di IPA.

L'obiettivo del progetto è stato quello di formare nuovi *Patient Advocate* a livello internazionale, figure in grado di sostenere, supportare e rappresentare la comunità di pazienti. Durante il corso sono state date nozioni esaurienti e dirette sulla malattia di Pompe, perché come incoraggia Tiffany "una delle cose più importanti che un paziente Pompe può fare è essere informato sulla patologia".
I partecipanti sono sempre stati coinvolti in maniera attiva dai formatori IPA incoraggiando il confronto aperto, lo scambio, e la creazione di rete, poiché

"*TOGETHER WE ARE STRONG* - INSIEME SIAMO PIÙ FORTI".

È stato inoltre introdotto il *Pompe Model*, un modello di comunicazione innovativo ed efficace che prevede relazioni vicendevoli fra comunità medica, industrie farmaceutiche e pazienti stessi, con la mediazione dei *patient advocate*.

Per un miglior apprendimento sono state simulate delle possibili situazioni di difficoltà, guidando i partecipanti all'applicazione del modello; sono state presentate situazioni critiche realmente accadute e come le stesse sono state gestite dall'IPA.
Infine, i partecipanti sono stati incoraggiati a identificare i propri punti di forza, così come quelli del gruppo stesso, dimostrando che un gruppo eterogeneo, dove ogni persona ha un diverso modo di essere *leader* e *adovcate* è importante per il successo di un'organizzazione.
Come primo risultato di quanto appreso, e per fare una *"maggior rete"*, nell'intento di alleviare il senso di solitudine dei pazienti e delle persone a loro attorno, è stato creato uno *"spazio chiuso"* su Facebook.
Questa *"full immersion"* formativa ci ha arricchito di nozioni che, in sinergia con quanto sta facendo l'Associazione per i propri associati, porterà quei benefici finalizzati al miglioramento della qualità della vita dei pazienti.

Conferenza AMDA-IPA sulla Malattia Di Pompe
San Antonio, Texas - USA

La partecipazione di Elisabetta e Fabio alla Conferenza Internazionale sulla Malattia di Pompe che si è tenuta lo scorso mese (30/ott-01/nov) a San Antonio, Texas, USA ha contribuito ad arricchire l'esperienza formativa del loro percorso di *patient advocate.*
Lo svolgimento della conferenza ha permesso di scambiare conoscenze relative alla malattia e di fare il punto sulla ricerca scientifica.
In merito, diverse case farmaceutiche stanno sperimentando nuovi e efficaci farmaci, evidenziamo che in questi ultimi anni sono stati fatti dei progressi per la cura della malattia mediante terapia genica.

Maggiori dettagli sulla conferenza AMDA-IPA di San Antonio sono descritti nel "Report Pompe" visibili sul sito AIG www.aig-aig.it

Elisabetta Conti - Fabio Di Pietro

Glycogenosis in the world…

Le relazioni internazionali che ho intessuto sono cominciate col convegno spagnolo sulle Glicogenosi, nel quale ho conosciuto il Prof. David A. Weinstein, massimo esperto di Glicogenosi nel Mondo.
Successivamente, nel convegno tedesco, le relazioni si sono approfondite con la conoscenza anche di un altro membro del team Dr. Iris A. Ferrecchia, esperta nella gestione della patologia in gravidanza (ha avuto tre figli, di cui due con Glicogenosi).
Proprio grazie a questo incontro sono riuscito a ottenere la promessa che sarebbero venuti entrambi al nostro Convegno di Rimini.
Durante il convegno tedesco, ho conosciuto il presidente dell'associazione tedesca e vari rappresentanti delle associazioni europee. In particolare di Olanda e Inghilterra. Ed è proprio in Olanda, precisamente nell'ospedale di Groningen centro di ricerca leader in Europa per la gestione della glicogenosi, che si prevedono sviluppi futuri.

GSD III

Il famoso giocatore di baseball Johnny Damon è uno dei finanziatori di uno studio sulla glicogenosi III.
Lo scorso anno la sua fondazione ha sovvenzionato uno studio al dr Weinsten (Florida) da effettuarsi nelle Isole Faroe. Queste isole incontaminate, immerse nell'oceano Atlantico settentrionale, con circa 50.000 abitanti, hanno un triste primato. Hanno un alto indice di malati affetti da glicogenosi III (un malato ogni 22 abitanti). Proprio per questo motivo su queste isole è nato un centro di ricerca diretto da Ulrike Steuerwald che lavora a stretto contatto con il centro del Dr Weinstein in Florida. Ho avuto modo di conoscere la ricercatrice Ulrike Steuerwald del Dipartimento delle isole Faroe e, durante il nostro interessante colloquio, si sono evidenziate diverse incongruenze tra le loro terapie e quelle adottate in Italia.

Di Niccolò Seidita

Voce Amica … un anno di attività

AIG **VOCE AMICA** 02 4570 3334

A un anno dalla sua nascita, questo servizio è diventato un importante punto di riferimento per le persone affette da glicogenosi.
Abbiamo ricevuto molte telefonate da parte di genitori che hanno scoperto di avere un figlio malato e di non sapere come gestire la malattia, ma anche da persone spinte a telefonare dall'esigenza e dal bisogno vitale di poter parlare e condividere la propria solitudine o il proprio dolore.
C'è chi vuol sapere quali sono le normative legali per richiedere l'accompagnamento, chi vuol conoscere il centro più vicino a casa sua e c'è chi vuol conoscere una ricetta speciale per far mangiare un bambino inappetente.
Molte persone che si rivolgono a Voce Amica hanno bisogno di un aiuto, di una risposta, di un segnale diverso dall'indifferenza invisibile e invincibile che a volte li circonda. L'ascolto di un volontario può diventare un vero e proprio antidoto per il senso di solitudine profonda dettata spesso dalla scoperta di avere una malattia rara.
Il telefono si trasforma così in un mezzo utile per ristabilire un contatto con se stessi e con il mondo attraverso una voce amica. Chi chiama vuole infatti essere ascoltato perché ha l'urgenza e la necessità di esprimere i propri stati emotivi senza la preoccupazione di essere di peso agli amici o ai familiari, e senza la paura delle conseguenze delle proprie confidenze.

COS'E'?

Il progetto Voce Amica, per chi ancora non lo conoscesse, ha lo scopo di essere vicino e di supportare coloro che si trovano ad affrontare la malattia, fornendo risposte riguardo:

- aspetti sanitari, questioni mediche
- aspetti di supporto e gestione socio/emotiva della malattia
- problematiche varie connesse alla gestione della malattia
- aspetti amministrativi, fiscali e legali
- attività varie dell'Associazione
- contatti con famiglie residenti nella regione di appartenenza

Il progetto "Voce Amica", ha la finalità di dare immediate risposte, riducendo i "tempi di attesa" del chiamante.
E' indirizzato a pazienti, familiari, medici e quanti desiderano avere informazioni riguardo la malattia.

MODALITA' DI ATTIVAZIONE:

a) Canale telefonico 02 45703334:
attraverso un unico numero telefonico dell'Associazione, viene attivato il servizio di trasferimento di chiamata ad una persona che, a "rotazione" è disposta a rispondere al telefono. La "persona che risponde" in base alle sue conoscenze in materia, valuterà ogni volta la miglior soluzione del caso. Chi risponde, di fatto stabilisce il primo contatto con il chiamante, ha il compito di ascoltare le sue richieste e dovrà favorire, in base alle necessità espresse, il contatto con le "persone preposte" per l'eventuale soluzione delle questioni esposte.

b) Canale via e-mail info@aig-aig.it e "scrivi ad AIG" presente sul sito www.aig-aig.it:
le richieste pervenute verranno gestite con le stesse modalità di chi chiama al telefono.

AIG - Regioni

LA STORIA DI DUE SOCI GOVERNATORI: SANTINA E VENANZIO

Santina e Venanzio Cotelli , Soci Governatori, Lombardia

Partite di pallavolo, mercatini benefici, pesche, tombolate…da anni Santina e Venanzio sono in prima linea per raccogliere fondi per la nostra associazione. Chiaramente li conoscete tutti, ma nonostante ciò abbiamo deciso di far loro un'intervista per farli conoscere ai nuovi soci.

Gli angeli dei nostri tempi- afferma il famoso regista Wim Wenders - sono tutti coloro che si interessano agli altri prima di interessarsi a sé stessi. Cosa pensate di questa frase? La condividete?
"Non si può non condividere una frase di questo tipo anche se, a nostro modesto avviso, la parola "angeli" sembra un po' esagerata, noi non ci sentiamo angeli… lo facciamo e basta."

Da quanti anni vi occupate di volontariato?
Venanzio: *"Sono cresciuto in un oratorio di un paese dove era normale per i ragazzi partecipare alle attività della comunità e della parrocchia. Per questo motivo mi viene naturale rimboccarmi le maniche e dare una mano: dalle raccolte fondi per organizzazioni che si occupano del terzo mondo, agli eventi per aiutare persone in difficoltà, all' aiuto nel gestire le attività oratoriane che non ho mai abbandonato… Ripeto forse è nella mia cultura, ma mi viene naturale: se posso lo faccio. Sicuramente mi ha arricchito perché mi ha permesso di conoscere molta gente"*
Santina: *"Io sono stata coinvolta e collaboro".*

Papa Francesco ha dichiarato "Non dimentichiamo mai che il vero potere è il servizio. Bisogna custodire la gente, aver cura di ogni persona, con amore, specialmente dei bambini, dei vecchi, di coloro che sono più fragili e che spesso sono nella periferia del nostro cuore." Condividete questa frase?
"È una frase che non si può non condividere... se possiamo ci proviamo…"

Quali sono i tuoi programmi futuri per il 2016?
Venanzio *"Bella domanda...mi vergogno un po'… perché in questo momento mi trovo un tantino..."scarico" e non saprei cosa rispondere ma penso che col tempo e con l'aiuto degli amici…passerà, e poi ci sono tante cose da portare avanti…"*

Che consiglio vuoi dare ai soci della nostra associazione?
"Vi ricordate la splendida canzone di Giorgio Gaber " Libertà è partecipazione"? Chiederei a tutti di partecipare di più all' attività. Abbiamo bisogno di nuove persone e nuove idee. Non bisogna aver paura di farsi avanti e volendo si può chiedere aiuto a un altro socio che magari organizza manifestazioni da anni"

Cos'è per voi l'associazione? Cambiereste qualcosa?
"Non mi crederai ma non so cosa rispondere. Posso dire che è composta da un gruppo di fantastici genitori con i quali abbiamo condiviso esperienze e scambiato opinioni in momenti particolari su temi che fino a quel punto sembravano solo nostri. Ci piacerebbe che l'associazione si arricchisse di persone nuove con idee nuove.... fatevi avanti!!!"

PER DIRVI CHE: *"CI SIAMO" Sicilia,*

Roberto di Pietro, Socio Governatore Sicilia

La coinvolgente partecipazione al convegno tenutosi a Rimini presso l' Hotel Savoia il 20/21/22 Novembre, mi porta a condividere non solo le esperienze, le riflessioni e le emozioni vissute ma anche quanto si è fatto e si continua a fare in Sicilia.
Da qualche anno non partecipavo personalmente ai Convegni, era mio pensiero dare le mie energie/risorse all' associazione in altro modo. Quest'anno ho sentito la necessità di partecipare insieme a mio figlio Fabio, reduce dall'esperienza IPA (International Pompe Association) in Olanda e dal Convegno di San Antonio in Texas con Elisabetta Conti.
L'associazione avrà due *"referenti"* che interloquiranno, con i pazienti o associazioni di altre nazioni costituendo sempre più una rete internazionale di pazienti Pompe.
Mi sento di star vicino a questa nuova linfa (Fabio, Elisabetta, Nicolò, Pamela, ecc) che hanno e vogliono impegnarsi nell' Associazione affrontando il domani che ci accomuna.
Nel direttivo dell'Associazione tenutosi il venerdì 20, tra gli argomenti discussi, è emersa l'esigenza di creare referenti per le altre forme di Glicogenosi (prendendo come esempio quanto fatto per la *"Pompe"* da Linda Martino e Umberto Ubaldi) nell'intento di supportare al meglio le esigenze dei pazienti che cercano sempre più specifiche e dettagliate risposte.

Inoltre è stata ribadita l'importanza del "Socio Governatore"; tale figura a mio avviso rappresenta la "voce amica locale" con la quale ci si può relazionare di persona e, per esperienza diretta, svolge una funzione importante nella gestione delle varie problematiche che si presentano al paziente e ai suoi familiari.
A tal proposito il Presidente Fabrizio Seidita ha chiesto a me ed al socio governatore del Piemonte, Gianfranco Stefanelli di esporre le nostre esperienze all' incontro dei soci del giorno seguente.
Il mio intervento, preceduto da un ringraziamento a tutta la Dirigenza AIG per il lavoro encomiabile svolto in tutti questi anni che ha dato spinta alla ricerca ed assistenza ai pazienti e alle loro famiglie.
La risposta dei numerosi ed attenti partecipanti è stato un lungo e caloroso applauso!
Successivamente ho spiegato, sempre nel corso del Direttivo, che quando mi sono presentato nelle istituzioni con il grado di responsabile AIG, sia per dirimere controversie o per far rispettare i nostri diritti, le stesse sono state sempre solerti ed attente, ottenendo quasi sempre risposte positive ed esaustive.

Presentarsi come semplice paziente o presentarsi come responsabile di una associazione fa la differenza. Siatene certi…….

Con tale carica sono riuscito a far fare la ERT con Myozyme ad una paziente della provincia di Caltanissetta in un Centro Sanitario a lei vicino, evitandogli di effettuare trasferimenti sfibranti e costosi. Lo stesso dicasi per due pazienti di Catania, in infusione a Messina e che adesso sono seguiti dal Policlinico di Catania nel reparto seguito dal Prof. Sorge e la dott.ssa Fiumara, dove già altri pazienti sono presi in carico.
Sempre per il concetto di fare rete e contare di più nelle istituzioni, insieme alla UILDM, ho fatto richiesta ed ottenuto, di far parte dei Comitati Consultivi Aziendali dell'Ospedale Villa Sofia-Cervello e del CCA ASP 6 (uno dei più grandi d'Italia) della provincia di Palermo.
Ma la cosa più appagante è stare vicino ai nostri ed altri pazienti di altre patologie, che con i loro sguardi danno un senso alla tua giornata ed alla vita.

Concludendo ho ribadito che per me l'AIG rappresenta un treno in corsa con un locomotore (rappresentato dalla Dirigenza AIG) e tante carrozze con su i nostri pazienti, le loro famiglie, i medici, scienziati, case farmaceutiche, istituzioni e quanti altri hanno come obiettivo….. ***"il bene dei nostri pazienti".***

Grazie, Roberto Di Pietro

AIG - Giovani

Se dovessi uscire in strada in questo momento e chiedere ad ogni passante cosa ne pensa dei social network, non credo che troverei una risposta o un parere uguale all'altro.
Probabilmente i più giovani direbbero che è l'invenzione del secolo, che permette di restare in contatto con tutti i loro amici e di conoscerne di nuovi magari dall'altra parte del mondo.
I più grandi potrebbero dire ancora una volta che non sono necessari, che spesso sono pericolosi e che non permettono ai ragazzi di oggi, di vivere una vita tranquilla ed autentica.
Poi potrei incontrare anche i miei coetanei per strada, che potrebbero dirmi di quanto non riescano del tutto a comprendere i social di nuova generazione.
Questo perché le tecnologie e le novità arrivano sempre troppo velocemente e noi, che non siamo fatti di microchip, non riusciamo a starci dietro.
Ma questo piccolo quadro, dipinto dalla mia immaginazione, non è altro che uno stereotipo trito e ritrito di tutte le opinioni assimilate negli anni con i vari talk show e articoli patinati letti qua e la.
Quello che vorrei trasmettere in queste poche righe, invece, è positività verso questo mondo così ampiamente utilizzato e sfruttato in un'epoca come la nostra.
Ci ritroviamo davanti ad un mezzo potentissimo e a volte complicato, che come tutte le cose, solo dopo un po' di esperienza possiamo sfruttare al meglio.
Quando parlo di esperienza, intendo proprio quella acquisita negli anni, che ti aiuta a maturare certi aspetti della personalità che trovo siano indispensabili quando, in alcuni casi, ci si ritrova davanti a degli sconosciuti, a delle foto oppure a delle chat.
Soprattutto se sei poco più che un bambino e pensi che al mondo esistano solo persone buone e oneste.
Come posso allora portare positività a favore di un argomento del genere ed in un contesto come quello dell'editoriale AIG?
La risposta è semplice e lampante, perché proprio grazie a questi mezzi che ci vengono messi a disposizione possiamo venire a contatto gli uni con gli altri, noi soci di un'associazione che include tutta Italia. E questo, altrimenti, sarebbe quasi impossibile da realizzare.
Con il tempo le abitudini cambiano e le novità mettono in ombra vecchie iniziative, come quella di un forum ad esempio. Se ci penso, ricordo che proprio i forum sono stati il mio primo terreno di scoperta di quello che è ora il web, o almeno di quella parte che cattura la mia attenzione.
Ricordo ancora le ore trascorse nel primo pomeriggio o di sera una volta finiti i compiti al liceo, in cui amavo leggere, condividere passioni o interagire con gli altri iscritti. E attraverso i quali ho stretto amicizie così forti da durare ancora nel tempo, a distanza di più di dieci anni.
I ragazzi di oggi non credo capiranno, potrei sentirmi già quasi vecchia a poco più di 20 anni e questo mi fa capire di come i tempi corrano.
Quindi è bastata un'idea, una scintilla per sfruttare quella che è una delle piattaforme più utilizzate al mondo al giorno d'oggi, per riunire e far si che nuovi membri si aggiungessero a questa grande famiglia che è la nostra associazione. Un gruppo, un account o una chat comune dove confrontarsi, conoscersi, scambiarsi esperienze ed emozioni.
Può sembrare una cosa da poco, ma noi giovani di questa associazione abbiamo bisogno di sentirci vicini ed avere supporto reciproco, tanto quanto è necessario il supporto alle famiglie delle piccole "matricole".
Quando ho ripreso a partecipare ai convegni annuali, mi sono chiesta che fine avessero fatto tutti quei bambini che da piccola incontravo e con cui giocavo durante quel fine settimana di condivisione.
Mi sono chiesta cosa facessero, se avessero già un lavoro o se come me avessero deciso di continuare gli studi. Mi sono chiesta di come fosse andato il loro percorso scolastico, la loro adolescenza e se avessero incontrato le mie stesse difficoltà, combattuto le mie stesse battaglie e avuto le mie stesse paure. Quanto avrebbe potuto aiutarmi avere accanto qualcuno che prima di me o con me avesse fatto le stesse esperienze anche se in posti diversi.

Ed è ancora quello che mi piacerebbe avere, un gruppo di supporto fatto da ragazzi che comprenda più fasce d'età, pronto a tendere una mano o a supportare chi è in difficoltà in un determinato momento, o chi ha dubbi ed incertezze da chiarire.

Ma tutte queste persone, mi piacerebbe incontrarle poi una volta all'anno, a quel convegno, così da poter rafforzare i legami nel modo più tradizionale. Il modo migliore, sicura di avere la certezza che quando dovrò salutarle non saranno poi così lontane, perché saranno sempre con me proprio grazie ai social network.

Allora quale mezzo migliore di questo per restare vicini?

Sarebbe fantastico se solo riuscissimo ad utilizzarli per qualcosa del genere, tenerci in contatto e creare una rete in cui tutti possiamo essere parte attiva di questa associazione, affinché non sia solo un nome, un acronimo di tre lettere, ma qualcosa che sentiamo vicino e parte di noi.

Marialaura.

AIG - Eventi

PROGETTO: NUTRIRE BUCCINASCO

Il Comune di Buccinasco ha lanciato l'anno scorso un progetto dal titolo "Nutrire Buccinasco" per realizzare un progetto comune sul tema dell'alimentazione, del consumo responsabile, della cura di sé e del territorio, della nutrizione in senso ampio. rivolto a tutte le associazioni del territorio" Ogni associazione ha studiato un progetto che è stato vagliato sia per i costi e sia per i contenuti che non dovevano essere, chiaramente, sovrapponibili. Il progetto si è concluso con una mostra fotografica che, attraverso le immagini faceva ripercorrere tutti gli eventi proposti, dal mercato km0 con i produttori locali ai laboratori per i più piccoli, dal teatro agli incontri sull'alimentazione fino ai corsi di Chi Kung e le esperienze dei bambini con le cucine da campo al parco e un dibattito finale sull'alimentazione condotto da Fabrizio Seidita.
Per la nostra associazione Niccolò ha proposto "Mais for life". Un progetto articolato in tre serate.

"DATEMI UN CHICCO DI MAIS E SOLLEVERO' IL MONDO"

Parafrasando la famosa frase di Archimede Pitagorico si può dire che dal 2000 avanti Cristo il piccolo chicco giallo, considerato nella cultura maya il dono supremo di Dio all'uomo, è diventato un alleato prezioso per la nostra cultura: in cucina, in medicina ma anche come fonte di energia sostenibile. Da queste premesse Niccolò Seidita ha studiato un progetto finanziato dal Comune di Buccinasco suddiviso in tre serate. La prima "Mai(s) più senza mais" ha illustrato, attraverso l'incontro con un agricoltore, come funziona il lavoro di un imprenditore locale per finire con un goloso "live cooking" tutto incentrato sul mais. Durante la seconda serata "Il potere racchiuso nei chicchi" ha analizzato i vari aspetti nutrizionali del mais e i vari utilizzi in campo medico. La maizena come salvavita per diverse patologie e i vantaggi dei prodotti derivati dal mais nello sport. Gli usi come fonte di energia con una riflessione approfondita sul tema delle rinnovabili: la possibilità di creare piccole centrali per riscaldare case, condomini e acqua sanitaria: l'indispensabile alimento diventa quindi anche un ottimo combustibile, per di più non inquinante, rinnovabile e di facile reperibilità. I pro e i contro degli OGM, organismi geneticamente modificati, ossia quei prodotti alimentari, come i semi di mais, che vengono modificati per "rinforzarli" rispetto, ad esempio, a degli attacchi batterici. A livello scientifico negli anni sono state oltre 13.000 le pubblicazioni mondiali sul tema che però non sono bastate per trovare una posizione comune. Per finire, nell'ultimo appuntamento, la maizena è insieme all'amore tra i protagonisti del musical Quattro Ali per volare, tratto dal libro edito da Il Ciliegio.

MILANO 2015

EXPO - Auditorium Cascina Triulza . 2 Ottobre 2015

Abbiamo partecipato all'evento:
COMUNICAZIONE MALATTIE RARE E ALIMENTAZIONE organizzato dai Lions i quali hanno creato un portale su internet che si chiama aidWeb che si occupa di malattie rare.
Al convegno erano presenti alcuni i rappresentanti Europei dei Lions responsabili di mantenere i rapporti con la Comunità Europea.
Era presente il Prof. Garattini Direttore dell'Istituto Mario Negri di Milano che ha parlato di farmaci orfani.
All'evento era presente la Dott.ssa Rossella Parini e altri. Nello specifico l'argomento ruotava intorno all'alimentazione, inteso come stile di vita da tenere e noi di AIG abbiamo un po' stupito i presneti parlando di amido di mais inteso come alimento salvavita .
E' stato presentato un PowerPoint in cui abbiamo illustrato come da una pianta così antica che ha sfamato intere popolazioni, ha trovato vari utilizzi nella vita dell'uomo e nel 1984 grazie al Prof. Chen l'amido di mais è stato scoperto essere terapeutico nella cura della glicogenosi.
A rinforzo dei poteri magici, in quanto terapeutici dell'amido di mais, una nostra socia ha portato la testimonianza di *"mamma rara"* che tutti i giorni deve fare i conti con questo aggettivo associato alla glicogenosi.

Convegno Associazioni Amiche di Telethon
Riva del Garda 9 e 10 Marzo

E' ormai da anni che l'A.I.G. è entrata a fare parte delle Associazioni "Amiche di Telethon".
Questo ci ha permesso di fare "squadra", condividendo lo stesso obiettivo: far progredire la ricerca scientifica verso le terapie e migliorare la qualità di vita delle persone con malattie rare.
E' per questo motivo che abbiamo potuto partecipare al Convegno di cui sopra dove sono stati affrontati svariati argomenti.
Si è parlato di BIOBANCHE, della necessità di avere REGISTRI sulle malattie rare come strumento in cui raccogliere i dati dei pazienti utili al ricercatore per avere informazioni sulla malattia, sul paziente stesso. La conoscenza del paziente diventa fondamentale in quanto è egli stesso ad orientare la ricerca.
Si è parlato di sperimentazione animale e nello specifico di leggi europee troppo restrittive per il loro uso.
Hanno parlato alcuni rappresentanti di Associazioni quindi utile il confronto con le altre realtà associative.
Si è parlato di consenso informato prima d'iniziare una nuova terapia
La Dott.ssa Ambrosini responsabile dell'area di ricerca Telethon ha parlato della necessità di interagire con le Associazioni nel momento in cui s'intraprende una ricerca.
Ecco allora l'importanza e il grande valore di avere costituito AIG.
Si è parlato dei progetti esplorativi finanziati da Telethon e altro ancora.
Interessante l'incontro con i ricercatori finanziati da Telethon e tra questi alcuni che si occupano anche di glicogenosi soprattutto muscolari: Prof Parente.

Il Ciliegio premia: "Quattro ali per volare" Il libro più venduto del 2014

Domenica 27 settembre, si è svolta ad Arosio, vicino Como, la festa della casa editrice il Ciliegio in cui sono stati premiati i libri più venduti del 2014.
Quest'anno, a salire sul podio più alto (con 3000 copie vendute) sono stati due autori per un libro scritto a quattro mani: **Alessandra Sala** e **Niccolò Seidita**, madre e figlio, che con **"Quattro ali per volare**" sono risultati essere gli autori che hanno venduto di più in tutto il 2014. "Quattro ali per volare", malgrado parli di un tema delicato come quello di una malattia, è un libro ironico e pieno di speranza, che fa capire come certi problemi possano essere affrontati e superati per vivere una vita piena e soddisfacente.

Dal libro è stato anche tratto un musical che ha girato diverse città italiane: Buccinasco, Corsico, Cagno, Firenze, Modena, Rimini.

Tra i diritti d'autore e le raccolte fondi il libro ha portato nelle casse di AIG 13.062,99 euro.

Ringraziamo per questo risultato tutti i soci che ci hanno aiutato a vendere il libro e in particolare Giovanna Binda e Tiziana Tognacci che hanno messo in scena lo spettacolo nella loro città: Cagno e Rimini.

Un grazie speciale anche alle due compagnie Danzamania di Trezzano sul Naviglio e AncaArdelean di Rimini che hanno regalato l'anima alla carta stampata e a Genzyme, società del gruppo Sanofi, che lo ha scelto come mezzo di divulgazione e sensibilizzazione sul tema delle malattie rare.

A marzo uscirà in libreria il nuovo libro di Alessandra Sala “Cotton Blu” edito da Edizioni il Ciliegio. I diritti d’autore del libro, verranno devoluti dall’autrice all’AIG.
Molto probabilmente il libro verrà presentato con un musical interpretato da bambini

COTTON BLU - LA STORIA

Protagonista di questa storia, che si svolge nelle terre che si affacciano sul Mar Glaciale Artico, è un orsetto bianco, che per uno scherzo della genetica è nato con il codino azzurro come i suoi occhi. In un mondo di orsi bianchi, questa piccola differenza lo rende un “diverso” poco accettato dal resto della comunità e a rischio di sopravvivenza perché quella punta di azzurro non si mimetizza con il bianco del ghiaccio e può attirare, quindi, l’occhio di qualche cacciatore.

Ma questo non spaventa Cotton Blu (chiamato così dalla mamma perché assomiglia a una palla di cotone) che vive in un suo mondo di poesia e di sogno. Una mattina però le sue certezze gli crollano addosso, pensa di non essere adatto alla vita in gruppo e decide di scappare alla ricerca di un mondo più a sua dimensione, anche se sa benissimo di non poter andare tanto lontano anche perché, come gli ha spiegato Donastella la sua professoressa di ecologia, ogni anno 100 000 chilometri quadrati di ghiaccio si sciolgono per colpa dell’inquinamento.
Nel nuovo mondo, che poi non è così distante dal vecchio, incontra Ainik, una bambina inuit, anche lei scappata di casa, ma per ben altri motivi. I suoi genitori sono a rischio separazione e lei, con la sua fuga, spera di farli riflettere sull’importanza della famiglia. E mentre il freddo e la fame mettono a rischio la loro sopravvivenza ecco che a salvarli arriva il misterioso Buragan, un vecchio ecologista sdentato con l’alito che puzza di broccoli.
Buragan vive in una tana mimetizzata nel ghiaccio su cui sono posizionati dei pannelli solari, pratica yoga e conosce molto bene quel mondo da cui i due cuccioli sono scappati.
E sarà proprio Buragan a far capire ai due piccoli quanto sia importante in un mondo omologato e senza sogni, il valore della diversità, non come handicap, ma come risorsa a cui attingere per armonizzare le relazioni con gli altri esseri viventi.

PARLIAMO AI GIOVANI … *IL NOSTRO FUTURO*

Cari amici,
ogni anno ci ritroviamo, ci scambiamo impressioni, condividiamo esperienze e sofferenze …insieme è più facile sopportare delusioni ma anche guardare con positività, fiducia e speranza al futuro!
E’ proprio pensando al futuro che quest’anno, abbiamo pensato di farci conoscere ai più giovani, di rivolgerci ai ragazzi delle scuole medie e superiori per raccontare loro cos’è una malattia rara, cos’è la Glicogenosi e soprattutto l’importanza della ricerca e dell’impegno di ciascuno affinché si possano raggiungere traguardi che appaiono ambiziosi…talvolta impossibili!

Il libro “Quattro Ali per Volare” era perfetto per parlare ai ragazzi di temi così importanti!
La scuola di danza di Rimini Anca Ardelean, la regista Anna Balducci e tutti i ragazzi della scuola stessa hanno accettato l’invito e la sfida e si sono messi al lavoro realizzando uno spettacolo di teatro-danza …
un bel modo, serio ma mai serioso, per raccontare ai ragazzi delle scuole ed alle loro famiglie com’è la vita di chi quotidianamente convive con la malattia senza mai perdere la speranza di una vita normale.
Molte scuole hanno accolto il progetto con entusiasmo e con estrema attenzione e sensibilità, gli insegnanti hanno preparato i ragazzi al tema trattato con lo spettacolo, invitandoci in aula a parlare della Glicogenosi, della ricerca e degli obiettivi della nostra associazione.
La mattina del 5 marzo 2015 oltre 500 ragazzi, accompagnati dai loro insegnanti si sono dati appuntamento al Teatro Novelli di Rimini per assistere ad un insolito spettacolo … ragazzi sul palco che raccontavano ai loro amici spettatori una realtà ai loro occhi sconosciuta e lanciavano un messaggio ed un appello di solidarietà che penso sia stato raccolto!
Queste sono alcune testimonianze che i ragazzi hanno espresso dopo lo spettacolo:

“Con quattro ali possiamo far volare il Mondo. E' stata per me un'esperienza fantastica.” **-Sara-**

“Mi ha fatto pensare, riflettere...: è stato emozionante, dobbiamo vivere pensando in grande!” **-Angelica-**

“Non è giusto che gli ammalati si sentano diversi e discriminati: lottiamo per eliminare questa situazione!” **-Giulia-**

“Esperienza di danza, teatro e Vita...” **-Jacopo-**

“Mi ha lasciato un bel ricordo dentro.” **-Matteo-**

“Un'emozione forte, di sofferenza profonda, che è stata partecipata...” **-Francesco-**

“Una situazione difficile da raccontare e rappresentare: ammiro la bravura delle persone a lei vicine.” **-Eleonora-**

“Testimonianza vera e toccante. Brave le ragazze nella recita.” **-Lucia-**

“Coinvolgente. Una storia reale che insegna i problemi affrontati” **-Francesco-**

e questo l’augurio di un insegnante:
<<.. Vi auguriamo non solo di poter esportare lo spettacolo anche all’estero, al fine di incontrare e sensibilizzare altre persone (platee) sulla malattia, ma, soprattutto, di promuovere la ricerca scientifica e di contribuire, con i fondi raccolti, a farla avanzare con successo, per il bene e la salute di Aurorarosa (Sara) e di tutte le persone che, coinvolte, sognano "quattro ali per volare"! >>

E’ stata per noi una esperienza bellissima che voglio condividere con voi, amici di questa grande famiglia AIG e anche con chi semplicemente per affetto ed amicizia (sincera) in questi anni ci ha aiutato e ci è stato accanto, facendosi sempre coinvolgere, senza mai tirarsi indietro.

A loro va un grosso abbraccio!

Un grazie sincero ad Anca Ardelean ad Anna Balducci, alle Amiche storiche di danza (..e non solo) che senza esitazione sono salite sul palco e si sono messe in gioco!

Grazie ad Angelica, Federica, Giulia B., Giulia D., Ilaria, Michela, Sara M., Silvia … e perché no, anche a mia figlia Sara!

Tiziana e Fabio

AIG - Bilancio

Patrizia Ferrario Raimondi, Segretaria e Tesoriera AIG

Nel 2014 abbiamo ricevuto l'erogazione del Cinque per Mille pari a Euro 53.220,89.

Grazie al lavoro di alcuni soci, che si sono prodigati per raccogliere fondi attraverso manifestazioni teatrali, sportive, musicali, libri e raccolte pubbliche di fondi, ci è stato possibile anche quest'anno poter far fronte agli impegni assunti soprattutto con il Prof. Varesio per gli studi sulle glicogenosi di tipo 1A e 1B.

Sono stati erogati i seguenti fondi (riferimento bilancio chiuso al 31/12/14):

- **Laboratorio di Biologia Molecolare dell'Ospedale Gaslini di Genova**
- **(Dott. Varesio - Progetto Glicogenosi tipo 1A - Progetto Glicogenosi 1B) Euro 86.189,45**
- **Ospedale San Gerardo di Monza - incarico libero professionale Dott.ssa Rigoldi Euro 10.800**

Anche nel corso dell'anno 2015 abbiamo continuato a sostenere la ricerca scientifica sia per la glicogenosi di tipo 1 che per la glicogenosi di tipo 2 e 3.

Non ultima l'organizzazione del Convegno a Rimini del 20-21-22/11/15 che ci ha entusiasmato sia per la presenza di molte famiglie sia per le novità importanti che il Prof. Weinstein, il Prof. Varesio ed altri relatori ci hanno annunciato.
L'associazione ha voluto sostenere i propri soci e pazienti devolvendo una parte del costo sostenuto per la partecipazione al convegno nel rispetto del nostro statuto.

Mi auguro che possiamo continuare tutti insieme e essere sempre più numerosi a sostenerci come una grande famiglia e a fare in modo che a nessuno dei nostri pazienti possa venir meno il diritto di vivere il più possibile sereno.

Auguro ad ognuno di voi un felice Natale ed un anno nuovo sereno e ricco di importanti novità.

Patrizia Ferrario Raimondi

AIG – Raccolta Fondi 2015

Anche quest'anno grazie ai nostri Soci sono state organizzate parecchie iniziative per la raccolta di fondi da destinare alle attività di AIG e ai progetti di ricerca scientifica.

Chiunque voglia organizzare qualche raccolta fondi può chiedere informazioni:

- Telefono: **AIG** **VOCE AMICA** 02 4570 3334
- E-mail: info@aig-aig.it

22/03/2015 - ZUMBATHON A TETTI FRANCESI RIVALTA DI TORINO (TO)

Non perdete l'occasione di passare una domenica pomeriggio all'insegna dell'allegria e dell'energia a ritmo di Zumba facendo del bene sostenendo AIG (Associazione Italiana Glicogenosi).

Grazie a Gianfranco Stefanelli

29/03/2015 – Spettacolo teatrale: "I MARITI DELLA SIGNORA" a Rivoli (TO)

Domenica 29 marzo 2015 alle ore 16:00, presso Teatro San Paolo di Via Berton, 1 a Rivoli (TO), si terrà lo spettacolo teatrale dal titolo"I mariti della signora" compagnia "Gli accalappiattori" da Torino
I proventi saranno interamente devoluti a favore della ricerca scientifica promossa da AIG, Associazione Italiana Glicogenosi

Grazie a Gianfranco Stefanelli

31/05/2015 - Raccolta Fondi "UN FIORE PER LA VITA" a Bellona (CE)

Anche quest'anno a Bellona in provincia di Caserta si è svolta la raccolta fondi per AIG "Un fiore per la vita".

Grazie alla famiglia Graziano

13/06/2015 - Concerto a favore di AIG a MASSA (MS)

Sabato 13 giugno concerto a favore di AIG "Fly to you" di Maurizio Porto.
Ore 21.30 presso Circolo ACSI Pascà Club in Via Massa Avenza a Massa (MS)

Grazie a Maurizio Porto

10/10/2015 – CONCERTO:
" IL NOSTRO CANTO LIBERO" AD ASSAGO (MI)

Il 10 ottobre alle ore 21.00 presso sala castello del centro civico di Assago, il gruppo dei DEJAVU SESSANTA proporrà il concerto:
IL NOSTRO CANTO LIBERO, un tributo a Lucio Battisti.
Lucio è stato uno dei pochi musicisti che è riuscito a scrivere, insieme con Mogol, la storia della musica italiana, senza mai esporsi e sottraendosi allo show business musicale.
Un artista che cantava con pudore ed emozione la vita di tutti i giorni, trasformandola in poesia.
L'ingresso a offerta libera, il ricavato sarà devoluto all'Associazione Italiana Glicogenosi un'associazione che da anni si occupa di una malattia rara per cui attualmente non esiste una cura.

Grazie a Fabrizio Seidita e a tutti membri del gruppo DEJAVU SESSANTA

Together We Are Strong
International Pompe Day

In occasione dell'evento l' Associazione Italiana Glicogenosi è stata presente con banchetti in diverse città italiane per promuovere la Giornata Mondiale della Malattia di Pompe
Si ringrazia tutti coloro che hanno partecipato all' allestimento di banchetti per le città italiane.

(Foto banchetto mercato Fino Mornasco)
Grazie a Laura Ferranti

Una storia d'amore fra due quindicenni alle prese con i problemi dell'adolescenza e una malattia rara. Una storia che gioca con la poesia e il sentimento in un musical che tocca il cuore. A proporlo sono un gruppo di giovanissimi attori e ballerini (l'età vai dai 14 ai 18 anni) della scuola di musical Danzamania di Trezzano sul Naviglio (MI) coordinati da Roberto Marino e diretti da Monica Stoppi.
Uno show coloratissimo, tratto dal testo originale "Quattro Ali per volare" di Alessandra Sala e Niccolò Seidita pubblicato da Edizioni Il Ciliegio

- 21/02/2015 - MUSICAL "Quattro ali per volare" a CORSICO (MI)
- 28/02/2015 - MUSICAL "Quattro ali per volare" a MODENA (MO)
- 05/03/2015 - MUSICAL "Quattro ali per volare" a RIMINI (RN)
- 26/09/2015 - MUSICAL "Quattro ali per volare" a BUCCINASCO (MI)

Grazie alla Scuola di avviamento al musical Danzamania
Grazie agli autori del libro "Quattro ali per volare Alessandra Sala e Niccolò Seidita.
Grazie a tutti quelli che hanno collaborato per rendere possibile questi spettacoli

17/04/2015 - SPETTACOLO TEATRALE: "TI POSSO SPIEGARE ..." A ROMA (RM)

Venerdì 17 aprile 2015, presso Teatro della Cometa di Via Teatro Marcello, 4 a Roma, si terrà lo spettacolo teatrale dal titolo "Ti posso spiegare" di Michele La Ginestra e Adriano Bennicelli e con Maria Chiara Centorami regia Roberto Marafante.
Un uomo e una donna, un marito e una moglie, vent'anni insieme senza sbavature, senza incertezze: una coppia ormai collaudata. Sembrerebbe filare tutto liscio fino a quando compare un'altra donna, giovane, affascinante e straniera! Ma soprattutto compare all'improvviso… nel loro letto matrimoniale!!! "Cara, non è come credi… giuro, ti posso spiegare!". Torna il successo comico delle scorse stagioni in un formato ancora più divertente: La Ginestra - Fazi al loro meglio!

Un grazie a Martino Linda

AIG - Laboratorio Alimentare

Piera Mosti, Socio Governatore Toscana
*Referente AIG - **Glicogenosi 1A***

Questo progetto, ha avuto inizio lo scorso anno in occasione del Convegno AIG svoltosi a Loreto e nasce da profonda attenzione maturata nel corso di numerosi convegni, dall'ascolto delle difficoltà di numerose mamme nella gestione del cibo e da l'esperienza quotidiana da mamma di un figlio con glicogenosi tipo 1A.

Il progetto, sotto la più assoluta sorveglianza di specialisti, vedi per primo la Dott.ssa Di Rocco, ospedale Gaslini Genova la nutrizionista, lo chef si propone di aiutare a vivere la dieta, non come privazione, ma come un momento di piacere di approccio al cibo riscoprendo sapori ed alimenti naturali che la natura ci mette a disposizione cibo sano non solo per gli affetti da glicogenosi, ma per tutta la famiglia…

Stiamo lavorando con serietà e profonda convinzione e speriamo ben presto di poter racchiudere il tutto in un libro che possa divenire per tutti noi uno strumento importante nella gestione quotidiana.

Chiediamo per cui a tutti voi di farci sapere le vostre esigenze, le vostre difficoltà quotidiane e se volete potete inviarci ricette rielaborate da voi ad ok per la glicogenosi.

Tutto quello che riusciamo a sperimentare è una conquista da mettere a disposizione, un tesoro prezioso per chi questo cammino ha appena iniziato.

A tal proposito sono fiera di condividere con voi la prima torta di compleanno che sono riuscita a fare a mio figlio, 22 anni …. vi posso assicurare che è deliziosa per tutti.

Per qualsiasi necessità mi potete contattare all'indirizzo dell'associazione info@aig-aig.it

N.B. Tutto ciò che vi proponiamo raccomandiamo di confrontarlo con i propri nutrizionisti per poterlo bilanciare nella propria dieta... ognuno rimane comunque unico nella sua individualità….

IL TEAM ALIMENTARE

Il team alimentare composto dalla cuoca Piera Mosti (socio governatore Toscana), insieme al figlio Andrea Conti affetto da glicogenosi 1a (diploma scuola alberghiera) con la collaborazione dello chef Attilio Vannucci hanno presentato alcune delle loro creazioni davanti ai partecipanti al convegno.

I team è supportato da specialisti:

- Dott.ssa Maja Di Rocco responsabile glicogenosi Ospedale Gaslini Genova
- Dott.ssa Ilaria Cecconi, nutrizionista
- Dott.ssa Tania del Bianco, psicologa
- Dott. Luca Petrini, psicologo
- Dott. Luca Maggi, psichiatra

RICETTA TORTA DI COMPLEANNO "Sogno di mamma"

PAN DI SPAGNA

Farina 00	100 gr
Latte zimil o soia	130 gr
Stevia in polvere	2 cucchiai
1 bustina lievito	
scorsa di limone	

amalgamare bene gli ingredienti
cuocere in forno caldo 180° x 20 minuti

oppure (io ho usato questa)
3 uova
2 cucchiai stevia
150 gr farina 00
50 ml acqua
50 ml succo arancia
60 ml olio di mais
buccia arancia
1/ 2 bustina di lievito
sale
½ bustina cremor tartaro

-in una ciotola
lavorare tuorli + olio + acqua + succo + buccia arancia grattugiata a mano con frusta, amalgamare bene
-a parte setacciare farina, stevia e lievito, amalgamare bene
-montare gli albumi + un pizzico di sale a metà montatura aggiungere cremor tartaro
-unire piano piano le farine alla parte liquida, facendo attenzione che non si formino grumi
-x ultimo incorporare gli albumi con un movimento dal basso verso alto
-cuocere in forno caldo 160° x 50 minuti

CREMA MAIZENA
1 litro latte zymil o soja
70/100 gr maizena (secondo la consistenza preferita)
3 cucchiai stevia in polvere
1 cucchiaino di curcuma in polvere
scorsa limone

bollire il latte con la scorsa di limone
a parte setacciare la maizena la stevia e la curcuma
unire piano piano, girando con frusta il latte

PANNA
Si può usare o panna Accadì senza lattosio o panna di soia o di riso
Si dolcifica 500 ml con 2 cucchiai di stevia in polvere

… AUGURI Andrea !!!

Laboratorio Alimentare allestito al Convegno AIG

Menu di Natale … *e delle Festività*

Aperitivo GINGER GLI

RISOTTO ZUCCA e RANA PESCATRICE e SCAMPI

CAPESANTE GRIGLIATE
(Su carpaccio di rape rosse e misticanza di peperoni e carote)

ROTOLO di SALMONE

CONIGLIO RIPIENO

MAFFIN al COCCO con crema di maizena

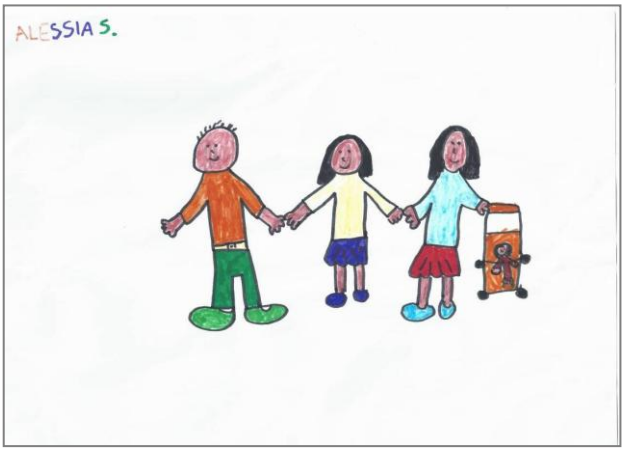
TRONCHETTO di NATALE (mare/monte)

→ Richiedi le ricette con le modalità di preparazione a Piera Mosti e-mail: info@aig-aig.it

C'eravamo anche noi ...

Vi riportiamo alcuni disegni fatti dai bambini presenti al convegno di Rimini

Francesca	Celeste
Alessia S.	Tommaso T.
Serena	Valeria
Angelica	Alessia C.
Harry	Gaia
Alessia B.	Davide C.



AIG - Donazioni e Campagna Associativa 2016

DONAZIONI

Fare delle Donazioni da destinare alla ricerca scientifica sulle glicogenosi che annualmente l'Associazione finanzia è molto semplice, potete:

- Utilizzare l'allegato Conto Corrente Postale;
- Fare un versamento sul Conto Corrente Bancario utilizzando il Codice IBAN:
  IT 65 R 05584 33540 000000031210
  Quando riceviamo dei bonifici bancari, abbiamo solo visibilità dell'intestatario e non del suo indirizzo. Per poter ricevere il ringraziamento occorre esplicitamente richiedere alla propria banca di inserirlo.
- Fare un versamento sul C/C Postale:
  3818 8207
  intestato a:
  Associazione Italiana Glicogenosi
  Via Roma, 2/G
  20090 Assago (MI)

DONAZIONI 5X1000

Il codice fiscale da indicare, in sede di dichiarazione dei redditi è:

97187130154

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 perché vale come giustificativo da allegare alla Vostra dichiarazione dei redditi.

CAMPAGNA ASSOCIATIVA 2016

Per diventare soci:

- Inviare CC Postale specificando nella causale "Quota associativa 2016"
- Inviare CC Bancario specificando nella causale "Quota associativa 2016"
  e inviare una mail a info@aig-aig.it indicando il proprio nominativo e il proprio domicilio.

A sostegno delle attività di AIG… Quota associativa annuale a partire da 30 €.

L'Associazione Italiana Glicogenosi augura un Buon Natale e un felice 2016 a tutti coloro che ci sono stati vicini: soci, amici, volontari, medici, ricercatori e famiglie . . . e come ha detto il papà di Alessia, Francesco Bolondi, nostro socio,

"Solo uniti possiamo combattere ogni cosa"

A.I.G Associazione Italiana Glicogenosi

Associazione di volontariato ONLUS di Diritto
Via Roma 2/G - 20090 Assago (MI)
Codice Fiscale: 97187130154

Web : www.aig-aig.it

Email: info@aig-aig.it

Tel: 02 45703334 (**Voce Amica**)

Cod. IBAN: IT 65 R 05584 33540 000000031210

C.C.Postale: 38188207

CINQUE PER MILLE

Sostegno del volontariato, delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale, delle associazioni e fondazioni

FIRMA ...del contribuente (es. Mario Rossi)

Codice Fiscale del beneficiario(eventuale) 9 7 1 8 7 1 3 0 1 5 4

A.I.G.
Associazione Italiana Glicogenosi

Buon Natale e

Felice anno nuovo da tutti noi ....