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

Numero 23 - Maggio 2021

EDITORIALE

AIG: un cantiere attivo

Cari amici,

bentrovati al consueto appuntamento informativo annuale sulle attività svolte dalla nostra Associazione.

La metafora che mi piace utilizzare in questo editoriale è quella del "cantiere": un cantiere che è e resterà sempre aperto: sulla ricerca, su nuovi farmaci, sui bisogni dei pazienti e delle loro famiglie, in un'ottica di collaborazione con le case farmaceutiche, con i centri di ricerca e le istituzioni.

Con questo cantiere, AIG vorrebbe realizzare ciò che le istituzioni spesso non fanno: per esempio, ci stiamo battendo per la Home Therapy, perché la disparità di trattamento e di gestione del problema ha portato alcuni pazienti, soprattutto quelli della regione Emilia Romagna, a chiedere il nostro aiuto.

Un altro grosso aiuto che ci chiedono le famiglie e i pazienti è la consulenza scolastica e legale, perché anche in questi ambiti spesso i malati rari assumono il ruolo della "Cenerentola", sentendosi soli nel dover gestire normative sconosciute. Grazie alla consulenza della signora Brambilla per la scuola e dell'avvocato Piatti per tutto il resto, possiamo aiutare molti di loro.

Da quest'anno, AIG ha messo in atto cambiamenti comunicativi ed informativi che ci permettono di essere sempre di più un "punto di partenza", utile a sviluppare quel senso di appartenenza che ascolta, rassicura e cerca soluzioni.

A questo proposito, vi rimando al primo articolo che troverete all'interno e vi auguro buona lettura.

Un abbraccio a distanza a tutti voi

Angela Tritto

Presidente AIG

Un team al vostro fianco

di Anna Paola Bianchi e Marialaura Caiaffa

È innegabile che il tempo che stiamo vivendo, da ormai più di un anno, abbia rappresentato e tuttora rappresenta un momento di grande difficoltà, preoccupazioni e dolore per molti di noi.

Noi per primi lo abbiamo vissuto sulla nostra pelle, sia perché abbiamo affrontato criticità, sia perché abbiamo avuto l'occasione di monitorare quanto stava succedendo ai nostri pazienti, constatando quanto potessero essere estese le problematicità che questo periodo porta con sé.

Si dice che spesso dietro i tempi di crisi si possano nascondere grandi occasioni di rinnovamento: noi abbiamo avuto il privilegio e gli strumenti per cercare di trasformare questa frase in una realtà.

Siamo riusciti a non fermarci mai, cercando di proteggere e tutelare i malati rari in quanti più modi possibili, stiamo continuando a lavorare per costruire progetti ed iniziative che possano permetterci di starvi accanto, di aiutarvi a risolvere problemi e soddisfare esigenze, di far sentire le nostre voci in un mondo che troppo spesso non ci ascolta.

Siamo determinati a farci sentire, a fare rete con altre associazioni, persino a risultare scomodi, per rendere più concreta quella realtà che vogliamo costruire insieme per avere più inclusione ed equità.

In occasione dell'elezione del nuovo direttivo si sono fatte avanti nuove persone che hanno portato nuova energia e nuove idee: questa volontà di reinventarci e migliorarci è partita soprattutto grazie a loro.

I principi che vogliamo perseguire sono inclusione, comunicazione, partecipazione ed ascolto. Riteniamo che questi siano quattro valori fondamentali per poter rispondere prontamente alle richieste di aiuto che ci arriveranno:

- *Inclusione:* affinché tutti possano sentirsi accolti e non messi da parte, perché ognuno di noi possa trovare una realtà in cui esprimere sé stesso al meglio delle proprie possibilità;
- *Comunicazione:* per rappresentarvi al meglio ci piacerebbe mostrarvi tutti i retroscena dei progetti ed iniziative in partenza o che proporremo in futuro;
- *Partecipazione*: per comprendere esigenze ed eventuali problemi è fondamentale saper ascoltare e creare di conseguenza gli spazi in cui questo può accadere;

- *Ascolto:* perché nessuna delle nostre e vostre voci rimanga inascoltata.

Per questo motivo nei prossimi mesi ci saranno novità, iniziative e progetti tra loro anche molto diversi. Dal rinnovare i nostri spazi fisici o grafici al coinvolgere esperti, fare formazione

o accorciare le distanze. Abbiamo già in cantiere molte idee, che affronteranno tematiche fino ad ora non trattate o che ci permetteranno di esplorarle sotto una nuova luce.

Ci auguriamo che anche voi vogliate diventare parte attiva di questo cambiamento con suggerimenti, proposte e partecipando in qualsiasi modo desideriate, secondo la vostra disponibilità di tempo ed energie.

Noi, dal canto nostro, ci metteremo tutto l'impegno e la serietà possibile, affinché i nostri obiettivi non rimangano solo sogni chiusi in un cassetto impolverato ma diventino una solida e concreta realtà.

Nel frattempo, vi mostriamo un piccolo assaggio di quel che abbiamo preparato o che stiamo preparando, tenete sempre a mente che, almeno per i progetti che ancora non sono ben definiti, è possibile che vi siano cambiamenti nel tempo – periodicamente, continueremo ad aggiornarvi tramite i nostri canali social o il sito web.

Progetti attualmente attivi

- Sportello legale
- Progetto di aiuto all'inserimento scolastico
- Progetto di fisioterapia accessibile
- Voce amica

Progetti in fase di organizzazione

- Progetto di supporto psicologico
- Progetto di approfondimento su aspetti legali
- Progetto di fisioterapia respiratoria
- Progetto odontoiatrico (in sospeso causa pandemia)
- Progetto di transizione dall'età pediatrica all'età adulta

SEGUICI SU

AIG RICERCA

Ri-cerchiamo

di Fabrizio Seidita

Avete mai provato a cercare qualcosa che avete perso, magari un portafoglio, o le chiavi di casa?

Immaginate il senso di angoscia e di frustrazione, nel cercare e cercare (ri-cercare, appunto) questo oggetto smarrito, e non trovarlo, sperimentando, in questa spasmodica ricerca, la paura, l'angoscia e la rabbia?

Ebbene, tutti questi sentimenti sono quelli che probabilmente provano i ricercatori, quando non riescono ad individuare l'oggetto della loro ricerca.
Questo concetto me lo ha trasmesso un caro amico, ormai scomparso da qualche anno, il Professor Luigi Varesio, allora Direttore del laboratorio di Biologia Molecolare dell'Ospedale Gaslini di Genova, che ha collaborato con la nostra Associazione per tanti anni, insieme alla moglie, la Dottoressa Alessandra Eva, che tutt'oggi collabora con noi. Un giorno, infatti, mi disse: "Fabrizio, ri-cercare significa cercare tante, tante, tante volte. La parola stessa indica che non è un'azione singola e ben orientata, ma è il risultato di tante azioni, mirate ad ottenere il medesimo risultato".
La cooperazione, pertanto, diventa oggi più che mai necessaria, soprattutto in questo periodo storico, dove l'innovazione e i progressi della medicina stanno avanzando in modo vertiginoso, permettendoci in pochi anni di raggiungere risultati scientifici che solo vent'anni fa erano inimmaginabili.
La grande biologa americana Lynn Margulis riuscì a far vacillare, già negli anni Settanta, la teoria evoluzionistica darwiniana, contrapponendo la sua teoria della "simbiogenesi", in cui si dimostrava che l'evoluzione della vita sulla terra, fin dai suoi primordi, è stata frutto della cooperazione (e non della competizione) tra esseri viventi che, mettendosi insieme, hanno permesso la trasformazione e l'evoluzione della vita sulla Terra, fino ad oggi.

Così come la vita, quindi, la ricerca è il frutto di un grande atto di cooperazione e di condivisione di certezze scientifiche, a beneficio della salute dell'uomo.

Fatta questa considerazione, ho pensato di dare voce direttamente ai borsisti e ai ricercatori che collaborano con la nostra Associazione, affinché, con le loro parole, possano raccontarsi e renderci partecipi del loro lavoro, del loro impegno, della loro passione.

Eccoli qui: ve li presento...

Dottor Nicola Brunetti Pierri

Biografia

Mi sono laureato con lode in Medicina e Chirurgia all'Università degli Studi di Napoli Federico II ed ho conseguito la specializzazione in Pediatria presso la stessa Università. Dopo circa 8 anni al *Baylor College of Medicine,* Houston, TX USA, prima come *post-doctoral research fellow* e poi come *assistant professor*, sono rientrato in Italia come ricercatore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) di Pozzuoli e sono anche professore di genetica medica presso l'Università degli Studi di Napoli Federico II. La mia attività di ricerca è focalizzata sull'identificazione delle cause di malattie genetiche e metaboliche e sullo sviluppo di nuove terapie per i difetti congeniti del metabolismo. Sono inoltre responsabile di sperimentazioni di terapia genica per una malattia lisosomiale e per un difetto congenito del metabolismo epatico. Ho ricevuto vari finanziamenti per progetti di ricerca, tra cui quelli del *National Institute of Health*, USA, ed *European Research Council* e sono stato premiato con lo *Young Investigator Award* della *European Society of Gene and Cell Therapy* e l'*Outstanding New Investigator Award* dell'*American Society of Gene and Cell Therapy*.

Le mie tre figlie Giulia, Francesca e Claudia sono la mia principale occupazione nel tempo che resta quando non sono al lavoro. Nonostante sia nato e cresciuto a Napoli, le mie passioni sono lo sci e la montagna, anche in estate.

Il progetto

Terapia con RNA messaggero per la glicogenosi di tipo 1B

La glicogenosi di tipo 1B è causata da un difetto del trasportatore del glucosio-6-fosfato (G6PT) e si manifesta con ipoglicemia, neutropenia, alterazioni renali ed aumentato rischio di adenomi epatici e carcinoma epatocellulare. I trattamenti attualmente disponibili sono insoddisfacenti ed è necessario lo sviluppo di terapie più efficaci. Sebbene la terapia genica abbia grosse potenzialità, vi sono diversi ostacoli, quali rischi potenziali di cancro al fegato, mancata correzione della malattia renale e della neutropenia e perdita di espressione in bambini. L'RNA messaggero (mRNA) incapsulato in nanoparticelle lipidiche può superare molti di questi ostacoli. Dopo somministrazione endovenosa, gli mRNA vengono internalizzati nelle cellule e rilasciati nel citoplasma con conseguente produzione della proteina. L'iniezione sistemica di mRNA è sicura e non induce reazioni immunologiche. L'mRNA fornisce un'espressione transitoria della proteina che dipende dall'emivita della proteina e pertanto richiede somministrazioni multiple. Tuttavia queste somministrazioni possono iniziare non appena un paziente riceve la diagnosi e se somministrate con frequenza mensile, possono portare a livelli persistenti di G6PT. In questo progetto, valuteremo l'efficacia di iniezioni ripetute di mRNA che codifica per G6PT nei topi deficienti per la G6PT, un modello che ricapitola la malattia umana. L'efficacia sarà valutata attraverso misurazioni ben consolidate e clinicamente rilevanti della funzione epatica e renale e dei neutrofili.

Dottoressa Eva e Dottor Trepiccione

Biografia

Dottoressa Eva

Sono nata a Torino, dove mi sono laureata in Scienze Biologiche. Un anno dopo la laurea sono partita con mio marito, Luigi Varesio, per gli Stati Uniti, dove ho vissuto per diciotto anni. Ho lavorato per tutto il periodo al National Cancer Institute dell'NIH a Bethesda.
Ho scelto di fare il ricercatore durante lo svolgimento della mia tesi sperimentale nel laboratorio del Prof. F. Dianzani all'Istituto di Microbiologia dell'Università di Torino, dove ho imparato l'importanza della ricerca scientifica e la soddisfazione di raggiungere i risultati sperati.
Nel 1996 sono tornata in Italia con tutta la famiglia e sono andata a lavorare come dirigente sanitario presso l'Istituto G. Gaslini di Genova, nel laboratorio di Biologia Molecolare di cui Luigi Varesio era Direttore e a cui sono succeduta dal 2017.

Le mie due figlie sono nate negli USA, la prima, Lydia, nel 1988, e la seconda, Silvia, nel 1992.

Lydia sta seguendo le orme dei genitori: si è laureata in Biotecnologie all'Università di Torino e da cinque anni vive negli Stati uniti, dove completerà il dottorato di ricerca, fatto all'Università di Chicago, con la discussione della tesi il prossimo 30 aprile.

Silvia, invece, vive da due anni a Londra. Vorrebbe aprire un'attività nell'ambito della ristorazione, ma per il momento, vista la situazione, non è possibile.

Dal 2000 vivo nel bel paesino di Bogliasco, affacciato sul mare, in provincia di Genova. Ho una cagnetta dolcissima, recuperata da un canile, che si chiama Shy (timida, paurosa, diffidente!), perché è timidissima e paurosissima, anche se dopo cinque anni con noi è un po' migliorata.

Nel tempo libero mi dedico ai miei interessi e hobby, che sono il cinema, la cucina e la pittura su stoffa. Riguardo a quest'ultima cosa, sto preparando per le mie figlie un "corredo" di tovaglie, lenzuola, asciugamani, ecc., dipinti a mano da me, che spero un giorno possano utilizzare.

Biografia

Dottor Trepiccione

Sono il dottor Francesco Trepiccione (MD, PhD), professore associato di Nefrologia all'Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli". La mia attività clinica è rivolta principalmente alla cura dei pazienti con malattie rare renali, in particolar modo le tubulopatie ed il rene policistico. Per queste attività, sono membro della rete europea di malattie rare renali ERKNET.
La mia attività di ricerca è basata sul generare modelli sperimentali di malattia, in modo da testare nuovi approcci terapeutici, utili a guarire malattie renali. L'interesse clinico e sperimentale per le glicogenosi I e XI mi hanno avvicinato ad AIG, per cui di recente ho ottenuto un finanziamento congiungo dalla Fondazione Telethon e dall'Associazione.
Completano la mia vita professionale una passione ancora viva per i Lego e per i Lagotti Romagnoli.

Il progetto

Lo svolgimento del progetto presentato dal Dr. Francesco Trepiccione, in collaborazione con la Dott.ssa Alessandra Eva e la Dott.ssa Antonia Assunto, nell'ambito dello Spring Seed Grant 2020, ed approvato nel novembre 2020, sta procedendo secondo le tempistiche previste.

I farmaci chiamati gliflozine sono attualmente in uso per il trattamento del diabete mellito, e sono stati recentemente proposti per migliorare la funzione dei neutrofili nei pazienti affetti da Glicogenosi 1B. Inoltre, i nostri studi hanno determinato un effetto positivo delle gliflozine sulla funzionalità renale. Tuttavia, il profilo di sicurezza ed i possibili effetti collaterali di questi farmaci nei pazienti con Glicogenosi 1B non sono conosciuti, così come non si conosce in dettaglio l'effetto di questi farmaci sulla funzionalità dei neutrofili. Il progetto prevede, appunto, lo studio degli effetti delle gliflozine sulla funzionalità del fegato e del rene, ed inoltre, un'analisi approfondita della risposta dei neutrofili al trattamento. A questo scopo si sta utilizzando il modello animale per la Glicogenosi 1B generato nel laboratorio di Biologia Molecolare.

L'attività svolta finora si è concentrata sulla preparazione di tessuti, sangue ed urine degli animali trattati, per il loro successivo utilizzo nelle analisi proposte. Finora è stato raccolto materiale da circa quindici topi trattati con il farmaco per cinque settimane, e dieci topi di età corrispondente, ma non trattati. Inoltre, sono stati raccolti i neutrofili dal midollo osseo di animali trattati con il farmaco per tre giorni, e si stanno eseguendo le analisi degli effetti del trattamento sulla funzione dei neutrofili. Infine, ci si sta anche concentrando sulla messa a punto della tecnica necessaria a valutare gli effetti del farmaco sulla prevenzione dell'accumulo dei composti tossici 1,5AG e 1,5AG6P nei neutrofili, nei reni e nel fegato. Nei prossimi mesi, saranno valutate le mutazioni funzionali indotte dal farmaco sui reni ed il suo effetto sull'attività e la biogenesi dei mitocondri.

Dottor Alessandro Rossi

Biografia

Ho conseguito la Laurea in Medicina e Chirurgia nel 2013 e la specializzazione in Pediatria nel 2019, entrambe presso l'Università di Napoli "Federico II". Attualmente sono Dottorando di Ricerca presso l'Università di Napoli "Federico II" e l'Università di Groningen (Paesi Bassi). Ho partecipato come relatore a varie conferenze internazionali, tra cui la 4a (2017, Groningen, Paesi Bassi) e 5a (2019 Porto Alegre, Brasile) International GSD Conference e ricevuto diversi finanziamenti per attività di ricerca sulle glicogenosi epatiche. Sono membro della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale e della Società Italiana di Ricerca Pediatrica.

Sin da quando ero studente, sono sempre stato affascinato dai meccanismi molecolari delle malattie e dalla possibilità di modificarli ai fini terapeutici. Da oltre 10 anni sono parte dello "Universo Glicogenosi", essendo impegnato nel definire nuove strategie per il monitoraggio ed il trattamento dei pazienti. La possibilità di combinare questa attività con la professione di pediatra mi consente di indirizzare la mia ricerca verso le necessità dei bambini e delle loro famiglie. La fortuna di potermi dedicare a diverse attività nel mio tempo libero, come visitare nuovi luoghi, suonare il pianoforte, imparare nuove lingue e conoscere nuove culture, mi aiuta a comprendere ancor più i bisogni dei pazienti nella loro vita quotidiana. In questo senso,

sono convinto che il rafforzamento dei network di collaborazione internazionali sia essenziale per migliorare la prognosi e la qualità di vita dei pazienti con glicogenosi.

Il progetto

Sono attualmente coinvolto in diversi progetti di ricerca clinica sulle glicogenosi epatiche, tra cui:

- *Produzione endogena di glucosio nei pazienti affetti da Glicogenosi di tipo 1a stimata tramite singola dose orale di isotopi stabili: uno studio pilota su pazienti (NCT04311307, NL73191.042.20)*

Questo studio è finalizzato a testare la riproducibilità di un metodo poco invasivo (attraverso l'impiego di isotopi stabili) per quantificare la produzione endogena di glucosio nei pazienti adulti affetti da GSD1a. Questo metodo potrà costituire uno strumento per la valutazione (poco invasiva) della tolleranza al digiuno e dell'effetto di terapie innovative.

- T*erapia genica con DTX401 nei pazienti adulti affetti da GSD1a (NCT03517085)*

Tale studio (Fase 1/2) è finalizzato a valutare la sicurezza di una singola somministrazione mediante infusione endovenosa di DTX401 (AAV8-G6PC) nei pazienti adulti con GSD1a. La terapia genica si propone come terapia potenzialmente risolutiva per la GSD1a, potendo migliorare prognosi e qualità di vita. Ad Ottobre-Novembre 2020 sono stati trattati i primi 2 pazienti in Europa.

- *Realizzazione del protocollo di emergenza internazionale per i pazienti affetti da GSD epatiche e difetti di beta-ossidazione (www.emergencyprotocol.net)*

Tale progetto, realizzato in collaborazione con metabERN, ha consentito di generare un protocollo di emergenza condiviso (da medici e pazienti) a livello internazionale di semplice applicazione ed utilizzabile in tutto il mondo, anche presso centri non esperti in malattie metaboliche. Il protocollo può essere scaricato dal sito www.emergencyprotocol.net. in nove lingue ed è periodicamente aggiornato.

Dottoressa Rosella Franconi

Biografia

Mi chiamo Rosella Franconi e sono biologa, ricercatrice senior presso la Divisione Tecnologie per la Salute della "Agenzia Nazionale per le Nuove Tecnologie, l'Energia e lo Sviluppo Economico Sostenibile" (ENEA), Centro Ricerche Casaccia di Roma.

Credo fermamente nella ricerca pubblica come strumento per una "economia della conoscenza" finalizzata alla realizzazione del benessere collettivo. Nonostante le difficoltà e gli scarsi finanziamenti, ho potuto dedicarmi con libertà a temi su cui l'industria è poco interessata. Mi sono occupata dello sviluppo di nuovi biofarmaci sostenibili contro agenti infettivi (papillomavirus umano, HPV, e SARS-CoV) ed i tumori associati ad HPV, utilizzando approcci di ingegneria genetica e terapia genica non virale (es. vaccini genetici), in collaborazione con altri istituti di ricerca, nazionali ed internazionali, ed università. Sono stata visiting scientist presso università straniere e professore a contratto presso università italiane. Sono autrice di brevetti biotecnologici e dal 2015 collaboro con AIG sul tema della Glicogenosi di tipo III.

Amo i miei due figli ed i miei quattro gatti e mi piace viaggiare. Mi interesso di divulgazione scientifica e collaboro con il settimanale Left. Ho pubblicato due libri sulle biotecnologie a Cuba.

Il progetto

La Glicogenosi di tipo III (GSD III) è dovuta al deficit dell'enzima deramificante il glicogeno (GDE), che comporta accumulo progressivo di glicogeno anomalo e conseguente alterazione del metabolismo epatico e della funzionalità muscolare. A partire dalla seconda-terza decade di vita, i muscoli dei pazienti GSD III si indeboliscono con progressiva degenerazione. Al momento, non esiste alcuna terapia specifica mentre alcuni gruppi di ricerca stanno sviluppando strategie di terapia genica virale.

La collaborazione tra AIG ed ENEA sulla GSD III è iniziata nel 2015 e negli ultimi anni le ricerche sono state finalizzate all'esplorazione di un nuovo approccio di terapia genica non virale, basato sulla somministrazione diretta nei muscoli scheletrici di un gene sintetico codificante l'enzima GDE (domanda di brevetto internazionale PCT/IB2021/05132 a co-titolarità ENEA e AIG) in combinazione con la "elettroporazione".

Avevamo già dimostrato che il gene sintetico è capace di complementare la funzione mancante in vitro una volta introdotto in linee cellulari umane GSD III. Nel corso del 2020, grazie alla collaborazione con IGEA SpA, ci siamo dedicate allo sviluppo di protocolli per il veicolamento del gene sintetico nel muscolo scheletrico (tibilias anterior) di piccoli animali di laboratorio (topi C57BL/6) e alla successiva verifica dell'espressione di GDE in vivo.

L'approccio di trasferimento genico diretto nel muscolo, potenziato dall'applicazione di campi elettrici, potrebbe rappresentare una possibile terapia genica specifica, locale, sicura e a basso costo per la GSD III con alcuni vantaggi rispetto alla terapia genica basata su vettori virali quali una maggiore sicurezza, costo minori e trattamenti localizzati ripetibili nel tempo.

I risultati preliminari sono stati presentati durante il XXII Convegno Nazionale AIG (Live Streaming) del 18 ottobre 2020 e un riassunto è stato pubblicato negli atti del 8th European Medical and Biological Engineering Conference (https://tinyurl.com/EMBEC2020-BoA pag. 161). Il congresso era stato previsto per il 29 Novembre – 3 Dicembre, Portorož, Slovenia, ma successivamente è stato cancellato a causa della pandemia da COVID-19.

Dottoressa Carla Damiano

Biografia

Mi chiamo Carla Damiano, ho 30 anni e vivo a Sant'Antimo, un piccolo paese in provincia di Napoli.

Da piccola il mio cartone preferito era "Esplorando il corpo umano'' e la frase che dicevo più spesso al mattino "Mamma, che stress questa vita!'. Crescendo, la mia curiosità di capire cosa ci fosse nel mio corpo si è trasformata in pura passione. È stata il motore! Volevo capire cosa rendesse le mie cellule "stressate'' e vulnerabili, così mi sono laureata in Biotecnologie Industriali, nel 2016, e ho conseguito il Dottorato in medicina clinica sperimentale, nel 2020.

Attualmente, lavoro nel gruppo di ricerca del Prof. Giancarlo Parenti dell'Università Federico II, e studio lo stress ossidativo nella Malattia di Pompe.

Quello che mi piace di più del mio lavoro è avere la possibilità di scoprire i meccanismi alla base delle malattie rare, sperimentare la gioia della scoperta e non sentirmi mai arrivata. Nonostante le mille difficoltà che ci sono ogni giorno e l'incertezza del futuro, non cambierei quello che faccio.

Sono solare, dolce, testarda, determinata e molto curiosa. Quello che ha plasmato il mio carattere è stato crescere in una casa piena d'amore e felicità: ho una famiglia numerosa, sono la seconda di quattro figlie femmine, ma ho tre nipoti maschi che hanno trasformato la nostra casa di principesse in quella dei supereroi. I miei genitori mi hanno sempre incoraggiata a coltivare le mie passioni e a seguire i miei sogni.

Mi piace viaggiare, ho sempre guardato il mondo con la voglia di scoprire, mi piace leggere e fare delle lunghe passeggiate.

Il mio obiettivo nel prossimo futuro è sposarmi, creare finalmente la mia famiglia e continuare la mia attività di ricerca per contribuire a sviluppare nuovi approcci terapeutici per tutti i pazienti che convivono con queste malattie rare.

Il progetto

L'Associazione Italiana Glicogenosi sostiene la mia attività di ricerca dal 2017, attraverso una borsa di studio, mirata alla caratterizzazione della fisiopatologia della malattia di Pompe. Lo scopo della mia ricerca, effettuata nel gruppo di ricerca del Prof. Giancarlo Parenti, presso il Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università Federico II di Napoli ed il Telethon Institute of Genetics and Medicine di Pozzuoli, è quello di valutare la presenza di stress ossidativo nella malattia di Pompe e gli effetti sull'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva (ERT).

Attualmente, stiamo utilizzando gli antiossidanti: molecole che prevengono o rallentano il fenomeno dell'ossidazione, proteggendo le cellule. Abbiamo dimostrato che la co-incubazione della ERT con farmaci antiossidanti si traduce in un miglioramento dell'efficacia. Questo dato è particolarmente interessante, perché apre la strada ad una possibile traduzione clinica immediata.
La nostra missione è quella di poter migliorare la qualità di vita dei pazienti. L'obiettivo futuro sarà d'identificare nuove molecole e nuovi bersagli terapeutici per la combinazione con la terapia enzimatica sostitutiva e la sperimentazione nel modello murino della malattia di Pompe.

Tutto il nostro lavoro è possibile grazie al sostegno di AIG, che ha anche favorito incontri nazionali e internazionali e ci ha, quindi, permesso di sviluppare diverse collaborazioni, che speriamo possano ridurre i tempi di realizzazione del nostro progetto di ricerca.

AGGIORNAMENTI

Tu vai che puoi

di Deborah Domaschio

Abbiamo sempre pensato che un team multidisciplinare sia quello che fa la differenza per poter dare le risposte migliori e a 360 gradi ad un utente che ha bisogno di un percorso clinico piuttosto che di un viaggio inclusivo.
Quando poi ci contatta un'associazione, per noi è davvero stimolante ed interessante.

Siamo TUVAICHEPUOI, un gruppo di sette clinici (tre fisioterapisti, una terapista occupazionale, una dietista, una logopedista e, da poco, anche una psicologa), e Il nostro obiettivo è dare tutte le informazioni necessarie ad un utente che ha una determinata patologia, neurologica e non solo, per prendersi cura di se stesso o avere informazioni su strutture ricettive inclusive.

Devo ringraziare Elisabetta Conti, dell'associazione AIG (Associazione Italiana Glicogenosi), per averci contattato. La richiesta era creare video di fisioterapia con diversi livelli di difficoltà, per rispondere a più esigenze possibili.
Abbiamo deciso di fare una video call noi del team insieme a Elisabetta e ad altri collaboratori, perché ci piace poter fare tutte le domande che ci servono per creare contenuti fruibili, comprensibili ed efficaci. Ci piace poter confrontarci e verificare che i contenuti proposti siano innovativi.

E siamo orgogliosi e fieri di aver creato: venti video di fisioterapia (con esercizi al letto, seduto sulla sedia o in carrozzina, in stazione eretta, per il polso e le mani ed esercizi con attrezzi), un video di consigli di logopedia, un video di consigli della dietista, un video di consigli della terapista occupazionale. Inoltre, c'è anche il pdf, per chi vuole stampare le slide e averle sempre con sé.
È stata una bella occasione per poter essere utili e raggiungere

più persone possibili. Il materiale è ora visionabile nel canale Youtube di AIG.

Non bisogna pensare in modo settoriale: è giusto che chi ha in carico un utente si confronti con altri professionisti per dare le risposte migliori, questo è TUVAICHEPUOI.

Per maggiori informazioni, ci trovate su www.tuvaichepuoi.it o potete scrivere una mail a info@tuvaichepuoi.it.

"Vogliamo pensare che il viaggio non è solo quello che ci porta lontano ma anche dentro di noi, e per farlo dobbiamo conoscerci ed allenarci al meglio per essere pronti.

Questo è TUVAICHEPUOI, un viaggio verso una meta ed un viaggio dentro di sé… ricorda che, per andare dove vuoi, devi passare da quello che sei"

Un progetto fortemente voluto

di Elisabetta Conti

Da quando è iniziato il mio percorso nel direttivo di AIG, ho sentito parlare molte volte dell'importanza della fisioterapia e dell'esercizio fisico per mantenere attivi i nostri muscoli. Molto spesso, però, gli esercizi di cui si parlava erano rivolti a chi aveva sintomi lievi, o addirittura assenza di sintomi: venivano proposte attività sul Tapis Roulant, sulla cyclette, e molti esercizi di ginnastica semplici, ma che per me, e per molti altri come me, erano impossibili da portare a termine.
Quando ho conosciuto Deborah su facebook, su una pagina di viaggi per disabili, mi sono interessata da subito a lei e al suo progetto: una fisioterapista interessata a catalogare gli hotel in base all'effettiva accessibilità? Un sogno! Ma il suo progetto comprendeva molto di più: nella sua pagina parlava di esercizi per disabili su sedia a rotelle, semplici accorgimenti per rendere la fisioterapia fruibile da tutti e in maniera indipendente, senza l'aiuto di nessuno e senza dover pagare un professionista, visto che molto spesso la sanità pubblica ne è carente.
Ho deciso quindi di contattarla, di raccontarle dell'associazione e della nostra patologia (miracolo! La conosceva!), e del progetto che avevo in mente per lei. Durante un meeting online ci ha presentato le sue colleghe, tutte brave e molto competenti, ed in pochi passi è nata la collaborazione.

Oltre ai video di fisioterapia, potrete vedere un video con consigli per una sana alimentazione: non si tratta di dieta, perché ognuno di noi è diverso e deve rivolgersi ad un professionista, ma di consigli utili per tutti; si parla anche di terapia occupazionale, ovvero di tutti gli strumenti ed i "trucchi" che possono rendere più semplici i movimenti per chi inizia ad avvertire i primi sintomi ed inizia a sentire quel senso di spaesatezza; è presente anche un video con semplici esercizi di logopedia, adatti sia per gli adulti che per i più piccoli per poter gestire meglio la respirazione e la fonazione.

Tutti i video si possono trovare sulla pagina web di AIG:

https://www.aig-aig.it/progetti-aig/fisioterapia-per-tutti/

Buona Visione!

Elisabetta

Vicepresidente AIG – referente Malattia di Pompe

App AIG-Kit per i pazienti con malattia di Pompe.

AIG-kit è un'applicazione per smartphone, promossa da AIG, in collaborazione con AIM – Associazione Italiana Miologia, e realizzata con il supporto tecnico dell'azienda Vidiemme.

All'interno dell'applicazione sono presenti quattro aree diverse cui l'utente può accedere. La prima si chiama "Conoscere la mia malattia" e contiene le informazioni riguardanti la malattia di Pompe; nella seconda area, invece, chiamata "Novità", vengono riportati gli aggiornamenti inerenti la patologia (al momento questa area non è attiva). La terza parte, "I miei dati clinici", consente di registrare il proprio stato di salute, le terapie praticate ed il proprio stato psico-emotivo, tramite l'uso di questionari appositi. La quarta area, "Programma di allenamento", contiene delle "sedute di allenamento" personalizzate, che vanno concordate con lo specialista di riferimento.

Allo stato attuale, l'applicazione è in fase pilota, ma sono stati superati alcuni vincoli legati alla privacy ed al comitato bioetico, questo potrebbe consentire un utilizzo della app come mezzo di comunicazione con il proprio specialista.

Invitiamo chi non l'avesse ancora fatto a scaricarla gratuitamente dagli app-store, provarla e valutarla. Al convegno verrà presentata dai medici dell'ospedale di Pisa, che hanno contribuito alla sua progettazione, ed in seguito chiederemo un vostro parere su eventuali modifiche da apportare per rispondere meglio alle esigenze dei pazienti.

Di seguito, i link per scaricare l'app per chi desiderasse farlo:

Apple: https://itunes.apple.com/it/app/aigkit/id1156925493?mt=8
Android: https://play.google.com/store/apps/details?id=it.vidiemme.dist.aig.aigkit

Malattia di Pompe: aggiornamento sui nuovi sviluppi

di Fabio Di Pietro

Ad oggi, l'unica terapia disponibile per la Malattia di Pompe è l'Alglucosidase Alfa – nota come Lumizyme® negli Stati Uniti e come Myozyme® nel resto del mondo, approvata nel 2006. Attualmente, la ricerca sta andando avanti, e ci sono nuovi farmaci in fase di studio o di sviluppo.

Qui di seguito vi forniamo una lista, non esaustiva, riguardante alcune delle novità in corso, così da fare insieme un po' di chiarezza.

Per chi volesse approfondire ulteriormente l'argomento, è possibile andare sul sito https://clinicaltrials.gov/ , su cui viene regolarmente riportato lo stato di avanzamento degli **studi clinici** in corso per molte patologie. Il sito è completamente in inglese e si fa uso di terminologia specifica del settore.

LE FASI DI STUDIO

Prima di poter somministrare un farmaco ad una persona, vanno eseguiti dei test approfonditi. Si inizia con degli **studi preclinici**, che possono essere in vitro (eseguiti in laboratorio su campioni di cellule) o in vivo (eseguiti su modelli animali della patologia da trattare). Con questi studi, si va a vedere come si comporta la sostanza, come può essere somministrata, e come viene assorbita ed eliminata dal corpo.

Successivamente, si passa agli **studi clinici**, che si eseguono sull'uomo e sono divisi in quattro fasi:

Fase 1: partecipa un numero di persone ristretto, e l'obiettivo è assicurarsi che sia la terapia che il suo dosaggio siano sicuri;

Fase 2: dura da qualche mese a qualche anno, l'obiettivo è studiare la sicurezza e l'efficacia del trattamento. Spesso questi studi sono randomizzati: questo significa che i partecipanti sono divisi in due gruppi, uno dei quali riceve il farmaco in fase di studio, mentre l'altro riceve un placebo o il farmaco già in commercio, che rappresenta lo standard di cura;

Fase 3: si allarga il numero di partecipanti, l'obiettivo è valutare la sicurezza e l'efficacia del trattamento in scala più grande;

Fase 4: si svolge **dopo l'approvazione** del farmaco per la commercializzazione da parte degli enti preposti, viene utilizzata per vedere gli effetti a lungo termine del trattamento.

Specifichiamo che questa breve spiegazione è valida per i farmaci rivolti a patologie specifiche, come la nostra; in altri casi, le fasi possono avere caratteristiche leggermente diverse da quelle qui presentate.

TERAPIE ENZIMATICHE SOSTITUTIVE (ERT) DI NUOVA GENERAZIONE

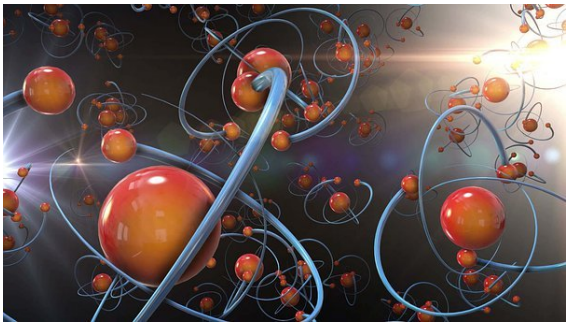
Avalglucosidase Alfa, NeoGAA (di Sanofi Genzyme): i risultati dello studio COMET (rif. ClinicalTrials: NCT02782741) sono stati pubblicati nel mese di giugno 2020 ed hanno

dimostrato la **non-inferiorità del NeoGAA rispetto al Myozyme** ed una **migliore affinità con i recettori M6P**. Nel mese di ottobre 2020, l'EMA ha accettato di esaminare la richiesta di autorizzazione all'immissione in commercio.

AT-GAA (di Amicus Therapeutics): questa terapia sperimentale consiste nel **somministrare ATB200**, ossia una forma ricombinante dell'enzima alfa-glucosidasi acida con strutture ottimizzate per potenziarne l'assorbimento, **insieme ad AT2221**, uno chaperone farmacologico. Studi preclinici e clinici hanno mostrato che gli chaperone **aumentano la stabilità** dell'enzima. Nell'ultimo trimestre del 2019, è stato completato l'arruolamento dei pazienti per lo studio PROPEL (studio clinico di fase 3, rif. ClinicalTrials: NCT03729362).

TERAPIE GENICHE

Le terapie geniche in corso si possono basare su diversi tipi di approccio.



Terapie geniche con vettori basati su virus adeno-associati (AAV): hanno l'obiettivo di dirigere una copia sana del gene GAA nel fegato, utilizzando un vettore virale di tipo AAV: la speranza è che il fegato riesca poi a produrre autonomamente una forma modificata di GAA, diventando così una "fonte interna" di terapia enzimatica sostitutiva. Seguono questo approccio:

- **SPK-3006** (di Spark Therapeutics): lo studio clinico RESOLUTE (di fase 1-2, rif. ClinicalTrials: NCT04093349) sta valutando l'efficacia e la sicurezza della terapia genica sperimentale SPK-3006. A Febbraio 2021 è stato annunciato che un primo partecipante dello studio è già stato sottoposto al trattamento.
- **AT845** (di Astellas Gene Therapies, ex Audentes Therapeutics): lo studio clinico FORTIS (di fase 1-2, rif. ClinicalTrials: NCT04174105) sta valutando la sicurezza e l'efficacia di AT845 in soggetti adulti con malattia di Pompe ad esordio tardivo. I partecipanti ricevono una singola dose della terapia, somministrata tramite infusione endovenosa. Nel mese di aprile 2021 è stato annunciato che un primo partecipante dello studio è già stato sottoposto al trattamento.
- **AAV2/8-LSPhGAA** (di AskBio – Asklepios Biofarmaceutical): è in corso uno studio (di fase 1-2, rif. ClinicalTrials: NCT03533673) per valutare la sicurezza e la bioattività del farmaco in pazienti con malattia di Pompe; lo scopo è consentire l'espressione di una copia funzionante del gene GAA negli epatociti (cellule del fegato) del soggetto. È in corso l'arruolamento di pazienti con malattia di Pompe ad esordio tardivo, per valutare differenti dosaggi della terapia genica ACT-101, che si basa su AAV2/8-LSPhGAA .

Terapie geniche con vettori lentivirali: in questo tipo di approccio, i vettori lentivirali si integrano nel DNA dell'ospite, ed è un tipo di terapia che viene combinata con il trapianto di midollo osseo. Questo tipo di approccio è studiato anche dai ricercatori dell'Erasmus University Medical Center di Rotterdam, insieme ad altri approcci terapeutici, basati sugli oligonucleotidi antisenso.

Studia questo tipo di terapia anche **Avrobio**, azienda statunitense leader nella terapia genica in fase clinica, che ha in attivo un programma di ricerca preclinica riguardante la Pompe. Questo studio (AVR-RD-03) mira allo sviluppo di una terapia genica per la malattia di Pompe ed al momento è in fase preclinica: si è arrivati a dimostrare che si ha un profilo favorevole in termini di sicurezza ed efficacia in un modello murino della malattia.

Un avvocato al vostro servizio

Sono Elena Piatti, sono sposata e mamma di due bambini. Dal 2007 svolgo la professione di avvocato ed esercito soprattutto presso il Foro di Milano.

Ho conosciuto l'Associazione Italiana Glicogenosi tramite uno dei suoi soci fondatori. Mi sono da subito appassionata alle problematiche di cui si occupa e ho quindi accolto con estremo interesse ed entusiasmo la richiesta di AIG di iniziare una collaborazione specifica per il servizio di "consulenza legale".

Lo sportello di consulenza legale è stato creato dall'Associazione per fornire ai pazienti, e ai familiari degli stessi, un aiuto e un supporto tecnico/legale in ordine alle questioni, anche pratiche, che si trovano ad affrontare ogni giorno a livello burocratico ed amministrativo, in ogni sede.
In quest'anno di attività, diversi soci/pazienti hanno usufruito del servizio, contattando AIG e richiedendo il mio aiuto per la risoluzione di diverse problematiche.

Le tematiche affrontate sono state di varia natura:

- benefici e agevolazioni fiscali della legge 104/92;
- benefici e agevolazioni in ambito lavorativo riconosciute con la Legge 104/92 per i pazienti e per i loro familiari;
- applicazione della legge 104/92 in ambito scolastico;
- home therapy;
- procedure da seguire in caso di rigetto di richiesta della legge 104/92, della domanda di invalidità, dei contributi regionali per l'abbattimento delle barriere architettoniche.

Ciò che trasmetto sempre ai pazienti, con cui ho avuto un contatto diretto sino ad ora, è che nulla è mai perduto, e che il servizio di consulenza legale che AIG offre ai suoi soci è stato creato proprio per fornire un aiuto concreto e tangibile per risolvere un problema e per uscire da una situazione di stallo o di blocco venutasi a creare.

In questo anno, posso dire, con soddisfazione, che in alcuni casi è stato sufficiente fornire un parere tecnico corretto per superare degli ostacoli che ai pazienti e ai loro familiari parevano insormontabili.
Ringrazio l'Associazione per l'opportunità che mi ha dato, e per la arricchente e bella esperienza che mi sta permettendo di vivere.

LE NOSTRE ESPERIENZE

Inserimento scolastico

Quattro chiacchiere con Tatiana Barni, mamma di Fabrizio

L'inserimento alla scuola dell'infanzia rappresenta un passaggio importante per ogni bimbo verso l'autonomia e la socializzazione. Spesso rappresenta la prima separazione dalla famiglia. Una separazione difficile per molti bambini. Per affrontarla nel modo migliore è importante avere fiducia nelle capacità del proprio bambino, anche quando agli occhi di una mamma appare fragile e indifeso. Ne abbiamo parlato con Tatiana, mamma di Fabrizio, un bambino di sette anni affetto da glicogenosi 1 B.

Fabrizio da piccolo ha frequentato il nido?

"No, fino a due anni ha avuto una tata che si occupava di lui. Poi, dopo un ricovero in ospedale e la diagnosi di glicogenosi 1B, ho preferito seguirlo io."

Il primo giorno di scuola materna è stato difficile per Fabrizio?

" Per lui no…è stato difficile, invece, per me. Ho avuto una grande paura. "

Che tipo di paura?

"Paura che potesse sentirsi diverso dagli altri per le sue restrizioni alimentari (niente caramelle, dolci, frutta, latte e formaggi) e i suoi obblighi (maizene e merende ogni tre ore), ma soprattutto paura che andasse in ipoglicemia senza la mia presenza."

Quindi hai scelto di farlo mangiare a scuola?

"Sì mi sono imposta che la sua vita fosse uguale a quella dei suoi compagni."

E per la dieta come hai fatto?

"Ho fatto da tramite tra la dietista della società che gestiva la mensa esterna della scuola con la dietista dell'ospedale affinché il menù speciale di Fabrizio rispettasse le sue esigenze."

Fabrizio vedendo il suo pranzo diverso da quello dei compagni, si è mai lamentato?

"Lamentato no, però è capitato che me lo abbia fatto notare."

E tu come ti sei comportata?

"Ho provato a riprodurre a casa quello che i compagni mangiavano a scuola con gli accorgimenti giusti."

Ogni bambino ha i suoi ritmi, e con l'inizio della scuola si trova a sperimentare una situazione mai sperimentata. Come ha vissuto l'esperienza della scuola?

"Bene. Si è adattato facilmente al cambiamento e ha integrato le sue abitudini alimentari ai ritmi più sostenuti della scuola."

Ha mai avuto problemi con il cibo?

"A scuola no. A quattro anni però Fabrizio ha passato un periodo un po' difficile in cui in generale faticava a terminare il cibo. Dopo pochi mesi però con molta pazienza e incoraggiamenti da parte nostra ha ritrovato spontaneamente la motivazione e l'appetito."

A scuola ha avuto delle ipoglicemie?

"No, per fortuna!"

Com'è stato l'inserimento scolastico?

"La paura era grande e sapevo bene che da sola non avrei potuto organizzarmi quindi ho coinvolto diverse parti: Assistente Sociale Comunale, Preside e Insegnanti che grazie anche all'intervento di AIG hanno accettato di collaborare per trovare la migliore soluzione per la gestione della glicogenosi in orario scolastico. Sono state messe a disposizione delle figure educative per i momenti dei pasti che hanno sostenuto ed aiutato Fabrizio e la classe in caso di bisogno.

Penso che l'inserimento di Fabrizio sia stato molto sereno proprio grazie alla sensibilità e alla cooperazione di tutti i soggetti coinvolti."

Con i compagni come si è trovato?

"Fabrizio è un bambino tranquillo e in classe si è integrato molto bene. Anche le mamme dei suoi compagni hanno comprese le sue esigenze e, per non farlo sentire diverso, alle feste previlegiavano focacce e pizze, invece dei dolci, e nuvole di popcorn."

Com'è stato il passaggio da scuola materna a scuola elementare?

"Per paura che succedesse qualche imprevisto anche quest'anno è stato richiesto un sostegno per il momento dei pasti, ma Fabrizio sta facendo passi da gigante verso la sua autonomia e credo che a breve sarà pronto per autogestirsi."

Hai fiducia in tuo figlio?

"Sì! Ultimamente inizia ad aiutarmi nella preparazione di cibo e maizena e questo lo stimola molto."

Quando torna a casa ti racconta quello che fa a scuola?

"Di solito si e con grande entusiasmo."

Esprime le sue emozioni?

"Sì è un bambino molto sensibile."

E con la DAD com'è andata?

"Una bella sfida …indipendentemente dalla glicogenosi!"

Cosa potresti consigliare a una mamma che manderà il suo bambino a scuola l'anno prossimo?

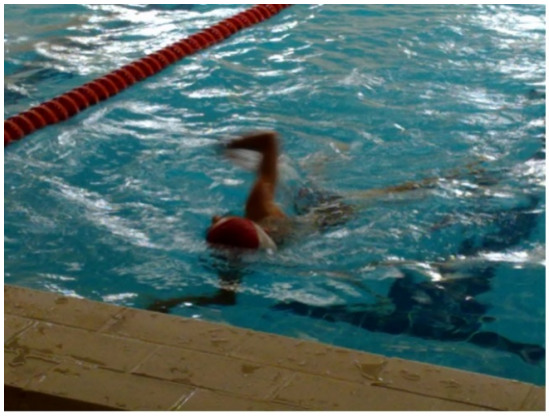
"Di non trasmettere a suo figlio e alle insegnanti le sue preoccupazioni. I nostri figli sono in grado di trovare da soli il loro spazio. Non servono bacchette magiche, ma tanta organizzazione e fiducia negli altri, perché è solo avendo fiducia che le persone si prendono delle responsabilità."

L'attività sportiva

Quattro chiacchiere con Giovanna Binda, mamma di Gabriele

Lo sport dei nostri figli con glicogenosi spesso ci crea ansie: ne parliamo con Giovanna, mamma di Gabriele, un ragazzo di 21 anni con Glicogenosi 1A.

A che età Gabriele ha iniziato a fare sport?



Il primissimo sport è stato il nuoto quando era ancora piccolino, lo ha iniziato a quattro anni per imparare a nuotare e lo ha continuato fino alle medie. È stato lo sport che ha comportato più problemi dal punto di vista glicemico, perché appena entrava in vasca la glicemia scendeva, probabilmente la temperatura dell'acqua faceva accelerare il metabolismo anche senza particolare movimento. Mi ricordo ancora, aveva le dita piccoline, tutte raggrinzite per l'acqua ed era difficilissimo fare uscire una goccina di sangue da mettere sulla striscia reattiva; provavo la glicemia prima di entrare in acqua, una sola volta durante l'ora di attività e a fine attività. Bastavano comunque due lezioni per mettere a punto la dieta e dosare il giusto quantitativo di pane e maizena per lo spuntino di pre-attività e per la merenda una volta tornati a casa.

Durante la scuola primaria Gabriele voleva fare calcio, come la maggior parte dei suoi compagni di scuola, ma, come mamma, avevo un po' paura a causa della sua malattia e ho preferito orientarlo sulla pallavolo. Ha perciò iniziato con il minivolley e poi crescendo è entrato nella squadra di pallavolo dove ha giocato fino alla prima superiore.

Gabriele è sempre stato però un bambino amante in particolar modo delle attività all'aperto, alle medie era bravissimo a fare orienteering, con bussola e carta topografica; correre tra i boschi è stata per anni la sua passione. Con la scuola è andato per ben due volte a fare le nazionali, in seconda media, nel giugno 2013, a Ovindoli (AQ) e in terza media a Lignano Sabbiadoro (UD) nel settembre 2014. In quelle occasioni tutta la famiglia lo ha seguito.

Anche al liceo è continuata la passione per questo sport, che lo ha portato anche a vincere per più anni, con alcuni suoi compagni, il titolo di Campioni Regionali a squadre.

Sin dalle medie ha iniziato anche ad apprezzare la bicicletta, ed ora è diventato il suo sport preferito. Noi viviamo in provincia di Como, quasi al confine con la Svizzera, circondati dai boschi e non mancano i dislivelli, quindi tanti ragazzi hanno una mountain bike e praticano questo sport. Vicino a noi esiste un gruppo di amatori che insegnano ai bambini ad usarla per poi avviarli allo sport agonistico, così Gabriele ha iniziato a frequentarlo da quando era alle medie, ed ora che è grande è lui stesso che insegna ai bambini.

Quando andavo a parlare a scuola ai colloqui dei genitori, mi ricordo ancora che tutti gli insegnanti di educazione fisica, che erano consapevoli della sua malattia, erano molto colpiti dal fatto che desse sempre il massimo di sé. È sempre riuscito a fare in modo di eccellere in tanti sport, forse era più motivato rispetto agli altri, come se volesse compensare l'handicap della sua malattia.

Con quale frequenza fa sport?

Quando faceva il liceo ogni giorno era fuori con la bicicletta, ora che frequenta l'università ha meno tempo, ma riesce sempre a ritagliarsi dei momenti per fare un giro. E appena può, gli piace fare ancora qualche gara, anche se al momento sono un po' ridotte per via del covid.

Non avevi un po' di paura per tutto il movimento che faceva?

Il timore c'è sempre, ma il fatto di vederlo così contento di fare sport, mi ha fatto mettere da parte la troppa preoccupazione.

Le prime volte in cui lo vedevo andare nel bosco con la sua mountain bike, il sapere che era in un posto non facilmente raggiungibile dall'autoambulanza o dalle macchine mi faceva davvero preoccupare.

Ho sempre cercato di fargli capire il pericolo, gli avevo anche preso il braccialetto con il QR code da indossare.

Ora mi raccomando di essere sempre con qualcuno, di non andare in giro da solo, di tenere sempre con sé il cellulare, però si arriva ad un punto in cui bisogna avere il coraggio di lasciarli un po' andare.

Ogni tanto mi diceva che gli tarpavo le ali, che non gli avevo permesso di fare calcio e che mi preoccupo troppo per lui. Effettivamente all'inizio lo avevo un po' ostacolato, ma poi tanta era la sua voglia di fare quello sport che ho ceduto, ora ho visto che riesce a gestirsi bene, fa bene le gare che supera sempre con successo e sono più tranquilla.

Alla fine bisogna fidarsi, perché non possiamo sempre tenerli sotto la campana di vetro, altrimenti non si responsabilizzano più.

Come vi siete regolati con la dieta?

Gabriele ha sempre avuto le diete in base allo sport che faceva. Provavo la glicemia all'inizio e alla fine dell'allenamento per testare la giusta quantità di cibo da assumere prima.

La glicemia giusta dipende dallo spuntino prima e da quello dopo lo sport.

Nel caso della mountain bike però sta in giro tanto, gli basta uno spuntino pre sport ben calibrato?

Con un suo amico, che frequentava una scuola di cucina, un giorno ha tentato di fare delle barrette proteiche con tutti gli ingredienti che può mangiare e che può portarsi durante i suoi giri. Non ha mai voluto che sapessi la ricetta, so solo però che le barrette sembravano un po'

tanto gommose e dure da masticare e che l'esperimento non si è più ripetuto ed ora le ultime due barrette giacciono come ricordo nel nostro freezer (non ho ancora avuto il coraggio di buttarle…).

Quando fa i giri lunghi si porta la borraccia con le maltodestrine, quando invece fa un allenamento classico gli basta lo spuntino pre.

Purtroppo non ama misurarsi la glicemia, quindi una volta all'anno in genere fa una prova generale con l'holter per il monitoraggio continuo della glicemia per calibrare la dieta durante lo sport e poi fa i classici controlli per i DH programmati in ospedale.

Ora che è grande però riesce a capire quando ha un calo di zuccheri. E' sempre stato molto attento alla dieta e ai cibi che può mangiare.

Quando va in giro quali accorgimenti prende?

Nella carta di identità ha la lettera di emergenza rilasciata dall'ospedale, poi ha la carta emergenza rilasciata dall'associazione.

La transizione

Quattro chiacchiere con Giovanna Binda, mamma di Gabriele

"Ora che mio figlio è adulto, chi lo curerà?" Ecco un'altra domanda che assilla le mamme. Giovanna, mamma di Gabriele, 21 anni con glicogenosi 1A, ci racconta la sua esperienza.

Come è avvenuta la transizione?

Gabriele era seguito in Pediatria al San Gerardo di Monza e quando ha compiuto 18 anni, mi hanno detto che il controllo successivo sarebbe stato affiancato dalla dott.ssa Rigoldi (che all'epoca si occupava delle malattie metaboliche nell'adulto) e poi dalla visita successiva sarebbe stato seguito nel reparto degli adulti.

Abbiamo fatto quindi la visita ed abbiamo conosciuto la dott.ssa Rigoldi, ma poi lei ha cambiato ospedale e mio figlio non è più stato chiamato per fare una visita, quindi ci siamo ritrovati senza un riferimento.

Gabriele ha avuto bisogno di cure da quando è adulto?

Sì, la scorsa estate Gabriele è stato molto male per una gastroenterite, nonostante la glucosata, non si riusciva a fargli salire la glicemia. Sapevo che al San Gerardo non c'era più la dottoressa degli adulti, ho perciò chiamato l'autoambulanza, che però poteva portarlo solo nell'ospedale più vicino. Siamo quindi andati a Como al pronto soccorso degli adulti, perché quello di Varese era pieno e per fortuna mi hanno lasciato entrare perché avevo spiegato il problema della glicogenosi, e ci siamo così ritrovati, soli, in periodo di Covid, insieme ad altri pazienti che non sapevamo cosa avessero. Il problema è stato che i medici non hanno capito bene che non bastava attaccarlo alla flebo, ma che andava continuamente monitorato con la glicemia e sono stata io ad insistere per avere la pompa che, fortunatamente, mi hanno subito trovato. Quando però ho chiesto di chiamare il San Gerardo di Monza, i medici mi hanno detto che non c'era bisogno e che ci avrebbero pensato loro. Siccome Gabriele aveva comunque smesso di vomitare, dopo qualche ora ho chiesto di staccare la flebo per tornare a casa. Il problema è che nel frattempo c'era stato il cambio turno e il dottore che è subentrato aveva avuto l'istruzione che poteva andare a casa solo se la glicemia era sui 100, ma come poteva la

glicemia arrivare a 100 se Gabriele non mangiava? Ma questo il medico faticava a capirlo e perciò alla fine ho firmato per farlo dimettere.

A casa non vomitava più e ha ricominciato a mangiare, ma poi il giorno dopo ha iniziato a scaricarsi in continuazione, era attaccato giorno e notte all'enterale, ma in tre/quattro giorni ha perso 4 kg. Quindi, disperata, ho chiamato il San Gerardo, e l'infermiera mi ha informato che era appena arrivata una nuova dottoressa che si occupava degli adulti, che ancora non aveva iniziato a ricevere i pazienti, ma che l'avrebbe avvisata lei.

Dopo pochi minuti la dott.ssa Cianflone mi ha chiamato e ha detto che dovevamo andare subito là. A questo punto ho lasciato decidere a Gabriele se voleva o no tornare in ospedale e lui ha scelto di andare.

La dottoressa mi aveva avvertito che, a causa del Covid, non sarei potuta assolutamente entrare al pronto soccorso (cosa che invece a Como era avvenuta) e io mi sono preoccupata:"sarebbero riusciti a gestire la malattia?"; la dottoressa però mi ha assicurato che avrebbero preso subito loro in gestione Gabriele, appena avuto il risultato del tampone che gli avrebbero fatto al PS.

Ho ancora viva l'immagine di me che lascio Gabriele di fronte alla porta del PS con la valigia in mano e lui che entra per la prima volta da solo.

Me ne sono dovuta andare e mi ha preso un'angoscia profonda, mi sono seduta fuori su una panchina ad aspettare, non potevo andarmene, non ne avevo il coraggio… in quel momento però la dottoressa mi ha chiamato al telefono, dicendo che aveva visto dal computer che Gabriele era entrato; io non riuscivo nemmeno a parlare, avevo le lacrime agli occhi e un nodo terribile in gola… la dottoressa ha capito la situazione e mi ha detto di stare calma e che mio figlio era in buone mani.

Lì ho avuto la consapevolezza che ormai Gabriele è grande e devo lasciarlo gestire dagli altri e che mi devo fidare. Effettivamente, in pochi giorni Gabriele si è rimesso e siamo tornati a casa.

Quindi l'esperienza mi ha insegnato che quando si va in un ospedale dove si è già seguiti, tutto prosegue per il verso giusto, ma, visto che adesso per accedere alle cure da adulti bisogna passare dal pronto soccorso, la sola idea di finire in un ospedale dove non si conosce realmente come va gestita la glicogenosi, mi spaventa.

Ma non è servita la lettera di emergenza?

Sì, con la lettera di emergenza mi hanno fatto passare subito, ma secondo me il problema è che al PS ci sono tanti casi, più disparati, e i medici non possono dedicare tempo a capire cosa è la glicogenosi se hanno il pronto soccorso pieno.

In pediatria tutti lo conoscevano, tante volte da piccolo, sempre per gastroenteriti, facevamo le corse all'ospedale di Varese e anche se dovevo chiamare l'ambulanza chiedevo sempre di portarlo lì. Ora però non conosco più i dottori che seguono gli adulti e il solo pensiero di finire in un ospedale diverso da Monza, mi fa rabbrividire. Spero però, se dovesse capitare ancora, di poter trovare, in un qualsiasi ospedale, dottori bravi e disponibili come la dott.ssa Cianflone, che ha seguito mio figlio.

Gite scolastiche

Quattro chiacchiere con Tiziana Tognacci, mamma di Sara

Le gite scolastiche possono generare molta ansia nei genitori dei piccoli pazienti, ne abbiamo discusso con Tiziana, mamma di Sara, una ragazza di 20 anni con la glicogenosi 1a.

Tiziana, quando è stata la prima volta che hai mandato Sara in gita con pernottamento?

Ho rotto il ghiaccio con la gita di seconda media a Roma, che prevedeva tre notti fuori casa.

Ero molto agitata, ma ero anche consapevole che non potevo sempre tenere mia figlia sotto una campana di vetro e che in qualche modo dovevo trovare una soluzione e fare un primo passo.

Premetto che ho sempre trovato persone disponibili nei confronti di Sara, sia i suoi amici, sia i genitori, sia gli insegnanti e io ho sempre informato tutti dei suoi problemi e delle sue necessità.

Quando è stata proposta la gita di più giorni a Roma, gli insegnanti volevano che Sara partecipasse, così si sono informati sulla cucina dell'albergo e io ho mandato loro le indicazioni per i pasti. Per tre giorni Sara avrebbe anche potuto mangiare sempre pasta in bianco e una fettina di pollo, quindi in realtà non era difficile poter soddisfare le esigenze. Per la pasta ero tranquilla perché si restava in Italia, quindi mi sono solo raccomandata che il pane per il pranzo al sacco fosse pane comune e non condito.

Ciò che invece mi preoccupava tantissimo erano i pasti notturni a base di Glycosade perché quando era piccola Sara di notte non era autonoma, non si svegliava con una sveglia, quindi avevo chiesto ai professori di andarla a svegliare, entrando in camera e guardando che effettivamente bevesse il Glycosade. Avevo poi chiesto a Sara di mandarmi un messaggio una volta assunto il pasto e, se da una parte questo mi tranquillizzava, dall'altra poteva generare moltissima ansia nel momento in cui Sara si dimenticava di scrivermi. E infatti una volta si è dimenticata e io, presa dal panico, ho chiamato l'insegnante che mi ha rassicurato.

Essendo la prima esperienza io e mio marito abbiamo deciso di fare anche noi una gita per conto nostro a Roma, in modo da essere subito lì in caso di necessità, anche se comunque

Sara aveva con sé la lettera di emergenza e l'indicazione dell'ospedale a cui eventualmente rivolgersi.

Per le maizene da assumere durante il giorno come faceva?

Sara aveva il Glycosade, la bilancia e i boccettini, quindi si preparava tutto lei.

Le avevo raccomandato, come faccio anche adesso, di portarsi in giro una dose di Glycosade in più, che non dovrebbe servire, ma in caso di un qualsiasi ritardo può prendere quella.

Sara è anche andata all'estero?

Sì, in terza media la scuola ha organizzato una settimana a Londra. In un primo momento io e mio marito avevamo pensato di seguirla anche là, poi, parlando con la sua insegnante di

inglese, che è anche una mia amica, ci siamo convinti a restare a casa, per poter dare una maggiore indipendenza a Sara, anche se lei avrebbe accettato la nostra presenza perché era ben consapevole della nostra ansia.

L'insegnante mi ha chiesto di dirle esattamente cosa fare e mi ha assicurato che avrebbe eseguito alla lettera tutte le mie indicazioni senza problemi.

La nostra agitazione era molta e la preoccupazione più grande era sempre quella della notte, perciò abbiamo dato indicazioni sul da farsi (come era accaduto per la gita a Roma).

Un altro scoglio da superare era quello degli altri pasti, perché non è detto che in Inghilterra si trovi la pasta negli alberghi, perciò, mentre tutti i compagni avevano il bagaglio a mano, Sara aveva una valigia da imbarcare piena di cibo: Glycosade in abbondanza, bilancia, tanti pacchettini sottovuoto di affettato già pesato per un panino, pasta, cracker.

Avevamo dato del Glycosade anche ai compagni per poter sopperire nel caso si fosse persa la valigia.

Prima di partire abbiamo chiesto all'ospedale San Gerardo di Monza, in cui Sara è in cura, di fornirci una lettera di emergenza in inglese e di consigliarci un ospedale di Londra che conoscesse la patologia di Sara. Le dottoresse, bravissime, hanno fatto di più e hanno contattato direttamente loro l'ospedale, dicendo che per quella settimana ci sarebbe stata in gita a Londra una ragazza che poteva aver bisogno di cure. Questo mi ha tolto un grosso peso.

Quando davo le istruzioni sull'ospedale, gli insegnanti hanno iniziato a spaventarsi un po', così ho cercato di tranquillizzarli dicendo che l'ospedale poteva servire per qualsiasi cosa, anche non legata alla patologia di Sara.

Vi siete dunque fidati molto per l'alimentazione.

Sì, cerchi di fare il meglio senza rendere impossibile o estremamente stressante la gita.

In queste situazioni, ma anche in una normale vacanza con la famiglia, si cerca di essere precisi e puntuali, poi però bisogna scegliere, o rinunciare completamente a certe cose, e allora la qualità della vita peggiora, oppure bisogna cercare dei compromessi.

Quindi a Roma lasciavo che fosse il personale dell'albergo a pesare la pasta e mi fidavo anche della qualità e della cottura. A Londra invece ha mangiato molti più panini di quello che fa normalmente.

Ora Sara esce con gli amici e se va a mangiare fuori non si porta la pasta pesata, ma prende una pasta che sia il meno condita possibile, in modo che messa nel piatto lei riesca a valutare quanta mangiarne, oppure sa che se prende la pizza ne può mangiare metà.

Quando c'è qualche "sgarro", prima del pasto successivo si misura la glicemia per verificare che vada tutto bene.

Vivere con un fratello raro

scritto dal fratello di un paziente con glicogenosi 1b

Sono il fratello minore di un malato raro.

Mi è stata chiesta una testimonianza a riguardo, e di questo sono molto contento in quanto "imparare dall'esperienza" può aiutare molto dal punto di vista emotivo e relazionale.

Ho vissuto e vivo tutt'ora con mio fratello, in un rapporto fatto di normalità. Da piccolo è stato il mio compagno di giochi: mi divertivo con lui e con i suoi amici, perché lui di amici ne ha sempre avuti tanti. Perché cercarsi altri amici, quando avevo quelli di mio fratello che mi coccolavano, mi assecondavano in quanto il piccolo della compagnia? Mio fratello aveva ed ha tutt'ora una pazienza infinita, uno straordinario ottimismo, ha quel senso dell'ironia che si potrebbe definire una buona filosofia di vita, e che sto cercando di far diventare anche mia: saper vedere la vita in modo diverso, saperne assaporare ed apprezzare anche le piccole cose, la vita è bella anzi bellissima e va vissuta sempre.

Da grande è stato il mio modello nella scelta degli studi e nel lavoro. Rivolgermi a lui per un consiglio, per un confronto, mi dà sicurezza: è la mia bussola.

Lui mi ha insegnato a non identificarlo con la sua malattia, ed anche in questo percorso egli è stato straordinario. Quando la paura non ti lascia un pizzico di ragione lo guardo in faccia ed è lui a condurmi nel giusto equilibrio, per potergli stare vicino nel modo giusto.

Mio fratello mi ha insegnato le buone abitudini alimentari, importanti per il mio benessere, oltre al rispetto degli orari, mantenendo dei buoni ritmi biologici del mio vivere. La costanza con cui egli gestisce la sua malattia mi fa pensare a quanto allenamento mentale avrà dovuto fare per arrivare ad una "quasi accettazione" della malattia. Il rispetto degli orari ha riunito la mia famiglia intorno ad un tavolo, valorizzando la convivialità del cibo e quindi il valore stesso della famiglia, tutte cose importanti di cui vado fiero.

Grazie fratello raro per avermi dato queste opportunità, perché oggi mi sento una persona speciale perché contento di quello che ho e di quello che la vita ci riserverà. L'importante è essere uniti, per affrontare insieme i problemi.

Ti voglio un mondo di bene.

Buon viaggio Ernesto!

La nostra grande famiglia piange un uomo speciale: Ernesto Raimondi.

Marito di Patrizia, la nostra tesoriera, Ernesto ci è stato vicino fin dall'inizio della storia di AIG.

Far nascere un'associazione non è una cosa facile, né è facile impegnarsi in attività di volontariato quando a casa sei impegnato con una bimba "rara" che ha bisogno di tante attenzioni.

Eppure nonostante il lavoro e la bambina rara, Ernesto è sempre stato presente con Patrizia, ai banchetti, alle tombolate, ai Convegni e alle innumerevoli attività per la raccolta fondi.

In maniera discreta preparava le locandine per le raccolte fondi natalizia, proponeva a colleghi e amici le confezioni di olio, pasta e il parmigiano.

Con il suo sorriso ascoltava in silenzio, lasciando il frastuono delle emozioni chiuso dentro il suo cuore. Non era invadente ma sempre positivo e proprio per questo, dava il valore e il peso giusto alle parole.

Dopo aver vissuto una vita in punta di piedi, Ernesto se n'è andato pochi mesi fa…senza disturbare. Ma la morte non può separare i veri amici perché, come scrisse il grande scrittore russo FËDOR MICHAJLOVIČ DOSTOEVSKI "È nella separazione che si sente e si capisce la forza con cui si ama."

Buon viaggio Ernesto, AIG non si dimenticherà di te!

In ricordo di Rossella

Con un abbraccio, vogliamo stringerci intorno alla famiglia Passero, che lo scorso 26 febbraio ha salutato Rossella, poco più che ventenne, per l'ultima volta. Dotata di grande speranza e forza d'animo, Rossella era preziosa, delicata e fragile come una farfalla bianca, ed anche per questo ha toccato la sensibilità di molte persone.

La sua storia è partita in salita: dopo la diagnosi di malattia di Pompe, non possiamo non ricordare la dura e faticosa lotta dei suoi genitori, che sono riusciti ad ottenere per lei l'infusione del farmaco Myozyme, allora ancora sperimentale, incatenandosi ai cancelli dell'ospedale dove era in cura, e segnando così un momento di svolta per tutti i pazienti Pompe italiani. C'è però altro da raccontare: negli anni successivi, Rossella ha raccolto intorno a sé l'affetto della comunità che la circondava, di amici, parenti, membri della parrocchia e compagni di studi. Questi ultimi, insieme ad alcuni professori dell'Università Suor Orsola Benincasa, dove studiava Storia dell'Arte, vogliono adottare e dedicarle un albero del Museo e Real Bosco di Capodimonte, uno dei suoi luoghi preferiti, così da mantenere sempre viva la sua memoria. Da non dimenticare, inoltre, l'impegno di Rossella al fianco di Telethon, per sensibilizzare e raccogliere fondi per la ricerca sulle malattie rare. Qualche anno fa, quando le era stato chiesto cosa volesse dire a chi, come lei, affrontava una malattia, aveva risposto: "Dico di rimboccarsi le maniche. Di essere forti. Ormai la vita è questa, non si può cambiare o magari si può migliorare: la scienza va avanti", cercando di trasmettere speranza e positività.

Ai genitori Biagio e Tilde, al fratello Francesco, e a tutta la famiglia Passero vanno i nostri pensieri e il nostro affetto, con la certezza che la luce di Rossella non si sia spenta, ma abbia solo trovato un modo diverso di esprimersi nei ricordi di tutti noi.

XXIII Convegno nazionale AIG

Con grande piacere vi comunichiamo che Domenica 10 ottobre 2021 si terrà il XXIII Convegno Nazionale AIG.

Per il secondo anno consecutivo si svolgerà in modalità online proprio perché riteniamo sia molto importante tutelare la salute di tutti. Abbiamo infatti pensato e progettato lo svolgimento della conferenza annuale tenendo conto delle necessità di chi, per svariati motivi, non potrebbe parteciparvi.

Come ogni anno, verranno affrontati argomenti di ambito medico e verranno presentati gli aggiornamenti sulle ricerche scientifiche in corso; inoltre, verranno introdotte tematiche ed iniziative volte a migliorare la qualità della vita dei pazienti, delle famiglie e la gestione quotidiana delle varie tipologie di Glicogenosi.

Seguite le nostre pagine social e la sezione notizie del nostro sito per aggiornamenti sul programma.

Iscriviti ad A.I.G.

Da quest'anno, per poter ricevere qualsiasi tipo di comunicazione da parte nostra, è necessario iscriversi alla nostra Associazione. Per associarsi è necessario essere maggiorenni, perciò anche chi ha un figlio minorenne dovrà iscriversi come adulto con figli con glicogenosi.
Solo gli iscritti potranno usufruire di tutti i nostri servizi.
Per iscriversi è necessario andare sul nostro sito www.aig-aig.it, compilare il modulo di iscrizione e versare la quota associativa con il metodo che si preferisce, ricordandosi di specificare nella causale "Quota associativa 2021".
Solo per quest'anno il termine per le iscrizioni è stato posticipato al 15 giugno.
Il mese dopo l'avvenuto versamento, riceverete la tessera di iscrizione.

Caro amico, ecco tutti i modi per sostenere la nostra missione: trovare una cura per le glicogenosi.

FAI UNA DONAZIONE

- Attraverso un versamento sul C/C Postale N° 3818 8207
  Intestato a: Associazione Italiana Glicogenosi Via Roma, 2/G 20090 Assago (MI)

- Attraverso un versamento sul Conto Corrente Bancario utilizzando il Codice IBAN:
  IT72C0503433542000000031210
  Quando riceviamo dei bonifici bancari, abbiamo solo visibilità dell'intestatario e non del suo indirizzo, inviaci una mail a info@aig-aig.it indicando il tuo domicilio.

- Accedendo al nostro sito e usando PayPal o Carta di Credito.

Tutte le Donazioni fatte all'Associazione sono detraibili dalla dichiarazione dei redditi in base all'Art.13 del D.L. 460/97 purché la causale sia "**Erogazione liberale**" oppure "**Offerta libera**".

DESTINA IL TUO 5 X 1000 AD AIG

Il codice da indicare, nella dichiarazione dei redditi è:

97187130154