



Anno VII Numero 7

AIG Notizie

Notiziario dell' **A**ssociazione **I**taliana **G**licogenosi **D**icembre 2004



UN PALLONCINO PER SPERARE



Editoriale

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

In questo numero, pubblichiamo lo stato dell'arte aggiornato a novembre 2004 delle nostre Ricerche.

Il convegno ad Assisi ha incontrato un lusinghiero successo, la novità di un giorno in più (3 gg anziché 2) è stata accolta non entusiasta dai partecipanti al Convegno.

Dopo l'amara constatazione che la Sanità si sta di fatto regionalizzando e che taglierà risorse a tutti, crediamo che l'impegno su questo fronte sia più che mai urgente e in tal senso utilizziamo tutte le nostre **"ENERGIE"** per concretizzarlo.

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

Grazie.

Comitato Direttivo AIG.

AIG per le Famiglie

Il 25, 26 e 27 giugno 2004, abbiamo organizzato ad Assisi, l'ottavo Convegno Nazionale della nostra Associazione. Le famiglie presenti sono state oltre 45 confermando l'interesse per gli argomenti trattati. Un particolare apprezzamento per il giorno in più e per le visite effettuate ad Assisi.

Abbiamo inviato 35 "Carta Emergenza", pari al 35% della popolazione interessata.

Chi necessitasse della "Carta Emergenza" è pregato di contattarci ai numeri in calce alla lettera.

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

AIG per la Ricerca

Anche quest'anno, grazie alle Vostre generose donazioni, possiamo far proseguire le ricerche già iniziate e farne partire delle nuove. Abbiamo invitato i vari ricercatori a fare il punto della situazione, in merito alle ricerche e/o borse di studio da noi finanziate e/o erogate. Questa sezione AIG per la ricerca si propone di fare un riassunto di tutte le ricerche cliniche e genetiche che la Associazione finanzia direttamente con il Vostro aiuto perchè crediamo che questa sia l'unica strada percorribile in un paese dove si investe meno dell'1% del PIL per la ricerca (media europea 2,5%). Quest'anno si conclude con risultati incoraggianti sul fronte della ricerca genetica e clinica delle Glicogenosi.

Le riassumiamo per singole patologie:

• Glicogenosi Tipo 1A:

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

Il dott. Luigi Varesio sembrerebbe avere individuato un meccanismo anomalo nei pazienti affetti da glicogenosi di tipo 1A, che potrebbe in parte spiegare l'interessamento renale. Pertanto ha chiesto un finanziamento di una borsa di studio finalizzata ad una ricercatrice che svilupperà questo nuovo versante scientifico, nella speranza che possa dare un aiuto concreto ai Pazienti.

• Glicogenosi Tipo 2:

Nuovi genotipi sono stati individuati nella popolazione italiana dal gruppo di lavoro coordinato dal dott. Bruno Bembì dell'Istituto di ricerca Burlo Garofalo di Trieste e ciò consentirà di meglio comprendere le differenze



AIG Notizie



Anno VII Numero 7

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

Dicembre 2004

evolutive e prognostiche tra le varie forme di glicogenosi di **tipo 2** (forma infantile, forma giovanile e forma adulta). Una ulteriore notizia buona è che la azienda farmaceutica Genzyme nei prossimi mesi partirà uno studio osservazionale su 60 pazienti europei dei quali successivamente 40 sperimenteranno la nuova terapia enzimatica sostitutiva che, nella forma infantile, ha permesso il raggiungimento di buoni risultati. Prosegue lo studio delle mutazioni più frequenti nella popolazione italiana dei Pazienti affetti da glicogenosi di **tipo 2**.

- **Glicogenosi Tipo 3:**

Proseguono gli studi molecolari e genetici del **Prof. Giacomo Comi**, neurologo e ricercatore presso il Policlinico di Milano per identificare nuovi genotipi nella popolazione italiana. Quest'anno abbiamo iniziato il finanziamento di un importante progetto di ricerca in collaborazione con il Dipartimento di Scienza Neurologiche dell'Università di Milano. Tale progetto riguarda la realizzazione di un modello animale murino Knock-out con la glicogenosi **tipo 3°**. L'impegno economico iniziale per l'Associazione sarà di 21.000 euro, per il solo acquisto di materiale di laboratorio, per poi proseguire in fasi successive in concomitanza ai risultati ottenuti. Le pubblicazioni scientifiche internazionali fanno tutte riferimento agli importanti risultati raggiunti nell'ambito genetico dello studio dei genotipi della popolazione italiana raggiunti dal **Prof. Giacomo Comi** e sarebbe un vero peccato che il progetto rallentasse in suo iter.

- **Glicogenosi Tipo 5:**

Gli studi clinici del **dott. Andrea Martinuzzi**, neurologo e ricercatore presso l' Istituto "La Nostra Famiglia" di Conegliano Veneto sui pazienti affetti da glicogenosi di **tipo 5** proseguono. Per migliorare ulteriormente le conoscenze cliniche di tale patologia muscolare abbiamo donato un cicloergometro per la misurazione dei parametri respiratori e degli scambi gassosi in telemetria dei pazienti. Tale strumentazione verrà utilizzata per le valutazioni funzionali del paziente con miopia e diverrà uno degli strumenti necessari nell'ambito di una sperimentazione farmacologica pilota che prevede l' utilizzo di un farmaco ACE inibitore in un piccolo gruppo di pazienti.

- **Studi clinici sulle glicogenosi:**

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

AIG nel Futuro

Anche quest'anno saremo presenti alla maratona televisiva di **Telethon 2004** che si terrà nei primi giorni di **Dicembre**. Queste iniziative hanno il duplice scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica e raccogliere fondi da destinare alla Ricerca Genetica sulla Glicogenosi.

AIG Donazioni

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

- Utilizzare l'allegato Conto Corrente Postale
- Fare un versamento sul :
C/c Bancario : 21880 27971/26
Ag. 0459 - Banca INTESA SpA
Assago MI (CAB 32465 - ABI 03069)

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

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

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

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

Grazie.