



AIG - Associazione Italiana Glicogenosi

Via Roma, 2/G

20090 Assago (MI)

Tel. : 02 4570 3334 - Fax: 02 700 405 465

e.mail : info@aig-aig.it - Sito WEB: www.aig-aig.it



AIG NOTIZIE

Anno XV - Numero 15 - Dicembre 2012

Indice:

01) Editoriale.....	2
02) AIG per le Famiglie.....	3
03) AIG per la Ricerca.....	5
04) AIG "Pompe".....	8
05) AIG Europa.....	9
06) AIG Regione.....	10
07) AIG Web.....	12
08) AIG Iniziative.....	13
09) Gli Amici di AIG.....	15
10) AIG Giovani.....	17
11) AIG Bilancio.....	18
12) AIG Donazioni e Campagna associativa 2013.....	19



Editoriale

Cari Amici e Soci

Anche quest'anno abbiamo allestito il nostro notiziario con l'obiettivo di darvi il massimo delle informazioni disponibili sulla attività della nostra Associazione ,considerata da noi,ma spero anche da voi che ci leggete, "una piccola grande famiglia".

Oltre a ciò abbiamo deciso di offrire uno spazio ai nostri ricercatori affinché loro stessi ,attraverso il nostro Notiziario ,possano informarvi in tempo reale dell'avanzamento delle loro ricerche.

Cercheremo di riassumere adesso le iniziative più importanti che la nostra Associazione andrà ad affrontare per il prossimo Anno:

- Abbiamo deciso di finanziare la costruzione in laboratorio di un topo affetto da glicogenosi tipo 1b : vi ricordo che solo attraverso il " passaggio" di un modello animale potremo testare per il futuro nuovi farmaci e terapie che speriamo poi possano essere utilizzati nell'uomo ,se forniranno i risultati sperati.
- Nel mese di gennaio sarà disponibile on-line il libro sui consigli pratici per i pazienti affetti da glicogenosi tipo 5
- Nel mese di novembre 2013 sarà organizzato in Germania ad Heidelberg un importante convegno internazionale sulle glicogenosi che permetterà ai ricercatori di tutto il mondo di confrontarsi sui risultati raggiunti nella ricerca di queste malattie :la presenza della nostra Associazione e dei ricercatori italiani darà un valido aiuto per la buona riuscita di questo importante appuntamento e per tale motivo il nostro Direttivo ha deciso di organizzare per il prossimo anno il nostro Convegno nel periodo invernale per riportarvi tutte le novità che emergeranno speriamo all'incontro Internazionale di cui sopra.
- Stiamo predisponendo una azione di sensibilizzazione al Ministero della Salute affinché l'utilizzo dell'amido di mais rientri tra i presidi dietetici su tutto il territorio nazionale per la cura e il controllo della glicogenosi tipo 1 e 3 .

Chiedo infine a tutti Voi ,se potete,di organizzare almeno 1 volta all'anno nella città di appartenenza una giornata di sensibilizzazione e di raccolta fondi per consentire alla nostra Associazione di proseguire in tutte le iniziative fino ad ora intraprese ,visto i tagli attualmente effettuati dal nostro governo per la spending review e che non fanno ben sperare per il futuro della sanità e del welfare delle malattie rare



AIG per le Famiglie

Bentrovati carissimi amici e amiche.

Eccoci di nuovo al consueto appuntamento per raccontarvi il cammino intrapreso dalla nostra Associazione.

Nel 2012 abbiamo cercato di fare un grande sforzo per tenere uniti due aspetti: essere attivi e propositivi tra noi e migliorare la comunicazione sia tra i membri del Comitato Direttivo sia tra i Soci Governatori delle diverse regioni. E' stato un impegno non indifferente a causa della lontananza e dei mille impegni che ha ognuno di noi. Il 19 e 20 maggio 2012, si è svolto a Rimini il 16° CONVEGNO NAZIONALE dell'ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI.

L'ASPETTO SCIENTIFICO

Le novità di quest'anno hanno riguardato la presenza della Dott.ssa Kathryn Birch, ricercatrice inglese, che ha presentato un suo libro sulla glicogenosi tipo 5, definita anche "malattia di MC ARDLE". Il libro da suggerimenti pratici sulla gestione della malattia, oltre alla proposta di promuovere gruppi virtuali per confrontarsi e raccontarsi circa le proprie esperienze. I partecipanti hanno apprezzato molto questo intervento e l'A.I.G. ha deciso di tradurre questo testo non appena possibile e di pubblicarne la traduzione sul sito internet. La Dott.ssa Birch è venuta in Italia accompagnata dal presidente dell'Associazione Inglese Sig. A.Walkelin, il quale ha illustrato le loro attività, permettendo a noi di arricchirci e di scambiarsi idee.

La "malattia di MC ARDLE" e le altre Glicogenosi muscolari, sono state esposte dal Prof. Andrea Martinuzzi, responsabile Clinico Scientifico Polo Veneto IRCCE. Meda. Conegliano. Al convegno hanno esposto la loro relazione altri ricercatori: il Prof. Andria, responsabile del progetto Telethon, ci ha informato circa la terapia enzimatica combinata con chaperone per la Glicogenosi tipo 2. Era inoltre presente il nostro ricercatore Dott. Luigi Varesio (responsabile del Laboratorio di Biologia Molecolare presso l'ospedale Gaslini di Genova, che si occupa dello studio sulla Glicogenosi tipo 1A). Il Prof. Comi (neurologo presso l'ospedale Policlinico di Milano), che ci ha parlato dello sviluppo del modello animale con Glicogenosi tipo 3 e la Dott.ssa Maja Di Rocco, che ha approfondito come prevenire le complicanze della Glicogenosi di tipo 1 negli adulti.

L'ASPETTO PRATICO

Per quanto riguarda, invece, la gestione della malattia nella sua quotidianità, il nostro paziente e socio Andrea Conti ha presentato delle ricette da lui realizzate. Grazie alla passione ed alla competenza (frequenta l'Istituto Alberghiero "G. Minuto" di Marina di Massa), Andrea idea piatti dietetici veramente unici ed è già plurivincitore di concorsi enogastronomici.

Abbiamo presentato ai soci l'Avv. Quiroz che sarà a disposizione dell'A.I.G. anche online. Egli ha fornito suggerimenti circa l'efficacia delle azioni legali che darebbero maggiori risultati se si rafforzasse il collegamento tra conoscenza scientifica e conoscenza giuridica, quindi non legando il buon esito delle sentenze alla sensibilità del giudice ma creando uniformità sul territorio nazionale. L'Avv. Quiroz invita i presenti a fornirgli informazioni che gli permettano di svolgere al meglio i suoi interventi nei nostri confronti. La presenza dello psicologo Dott. Aceti, che è intervenuto parlando di adolescenza, è stata gradita dai presenti. Il Dott. Aceti, genitore di un figlio affetto da Glicogenosi, ha stimolato un dibattito tra i presenti con scambi di opinioni, pareri, approvazioni e disapprovazioni che hanno vivacizzato la conclusione del Convegno.

L'ASSEMBLEA DEI SOCI

E' stato approvato il bilancio dell'anno 2011 e sono stati illustrati impegni di spesa per l'anno 2012. La nostra socia Sig.ra Monika Leygraf Bellisario ha relazionato circa la sua partecipazione al Convegno dell'Associazione tedesca, che si è svolto dal 30 marzo al 1 aprile 2012.

Al Convegno sono state messe in mostra delle fotografie scattate dalla fotografa Erica Canepa che hanno voluto fermare momenti particolari vissuti da persone affette da Glicogenosi .

Si decide che la quota associativa per l'anno 2013 sarà di 30 euro.

Abbiamo comunicato di aver aperto un nuovo conto corrente bancario, che è stato pubblicato sul nostro sito.



L'ARTE E LA DANZA

Ecco il tempo e lo spazio che abbiamo voluto dedicare ai nostri piccoli e meno piccoli pazienti. Abbiamo voluto offrire loro la possibilità d'incontrarsi e di stare bene insieme in un modo davvero speciale. La danza e la pittura hanno coinvolto i bambini e gli adolescenti presenti, in un breve percorso, per esplorare le potenzialità espressive e creative del proprio corpo. Il corpo dei nostri figli (in cui si nasconde la Glicogenosi), ha bisogno di essere maggiormente "esplorato", stimolato ad esprimersi, a "sentirsi" e ad emozionarsi. La pittura, per lasciare tracce emotive che la danza ha suggerito. Queste nuove proposte vogliono comunicare quanta attenzione cerchiamo di porre ai bambini e agli adolescenti: sarebbe bello che sentissero il desiderio di partecipare al Convegno, per loro dovrebbe essere come recarsi ad una festa dove poter fare esperienze significative. Se i bambini sono motivati e si divertono diventa piacevole anche per le famiglie che possono così stare tranquillamente insieme per condividere esperienze e confrontarsi. Gli elementi della natura hanno fatto da filo conduttore della danza, con l'utilizzo di musiche particolari per ... trasformarsi in alberi ...

Carla Odilia Villa, esperta in danzaterapia, ha condotto gli incontri.

Ecco le sue osservazioni: I bambini erano entusiasti di quello che abbiamo fatto insieme e mi è sembrato che abbinare alla danza la pittura sia stato particolarmente positivo, in considerazione della proposta di un intervento limitato nel tempo.

Ecco alcuni momenti particolari: Valentina, che alla richiesta di sdraiarsi a terra per riposarci, dopo avere lavorato con il ritmo, mi si sdraia vicina appoggiando la testa sulla mia spalla senza che tra di noi si dicesse una parola; la mamma di Davide, seduta sulla sedia, che accompagna con le sue braccia la nostra danza dell'albero che cresce e, nel momento della pittura, si avvicina ad Aurora per aiutarla a dipingere;

le bambine piccole che interpretano le radici allungandosi con tutto il corpo, completamente immerse nella danza e le loro piccole mani che hanno sfiorato le mie;

il silenzio "rituale" del gruppo che ha accompagnato ogni bambino nel momento del contatto con la terra per ascoltare le sensazioni che questa ci rimanda;

il grande entusiasmo di Elia, che si è rifiutato categoricamente di danzare ma che ha accettato di stare dentro il laboratorio aspettando il momento di dipingere;

l'interesse mostrato da alcuni genitori: il loro rimando positivo e, da parte di alcuni, la richiesta di poter loro stessi usufruire di questa attività.

Sono stata con i bambini, danzando sempre insieme a loro e ho sentito il piacere e la gioia di quel nostro momento insieme, intervallata da brevi merende non sempre gradite dai bambini che dovevano lasciare quello che stavano facendo con entusiasmo. Questo è stato l'unico momento in cui ho potuto notare una "differenza", che il corpo, nello spazio della danza, non mi ha rimandato.

Con affetto, Odilia.



AIG per la Ricerca

Grazie ai nostri finanziamenti la RICERCA può proseguire. Non solo finanziamenti ma anche idee e determinazione che caratterizzano i nostri ricercatori. Questo è quanto sostenuto anche dall'oncologo Umberto Veronesi in occasione della Giornata nazionale della ricerca sul cancro. Egli ha affermato quanto la crisi economica non può fermare la scienza, la creatività, l'innovazione. Indipendentemente da qualunque spread, non si può fermare il nostro pensiero.

Modello knockout del gene *AgI* per lo studio della Glicogenosi di tipo III

Giacomo P. Comi

Centro Dino Ferrari, Università degli Studi di Milano, I.R.C.C.S. Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

La glicogenosi di tipo III (GSDIII) appartiene al gruppo delle malattie rare a carico del metabolismo del glicogeno, ed è causata dalla perdita dell'attività dell'enzima ramificante il glicogeno amilo-1,6-glucosidasi 4- α -glucanotransferasi (*AGL*). L'accumulo di glicogeno non ramificato si osserva principalmente in fegato, cuore e muscolo scheletrico, che risultano progressivamente danneggiati.

I segni clinici precoci consistono in epatomegalia, ipoglicemia chetotica a digiuno, ed elevate concentrazioni seriche di transaminasi. La sintomatologia epatica si risolve generalmente con l'adolescenza, ma non mancano casi di compromissione grave del fegato. Una miopatia scheletrica connessa all'accumulo si manifesta come debolezza generalmente dalla seconda decade di vita, ha decorso lento fino a differenti gradi di disabilità motoria.

Ad oggi, i pazienti non dispongono di una cura e vengono trattati con opportuna dieta dall'infanzia.

E' in fase di studio il modello murino *AgI* knockout (KO) costitutivo della GSDIII, creato eliminando l'ultima parte della proteina che contiene il sito di legame del glicogeno e l'attività glucosidasi.

I risultati delle analisi biochimiche confermano l'assenza totale della proteina e dell'attività enzimatica nei topi KO e parziale assenza (50%) negli animali portatori (eterozigoti) nel fegato, nel cuore e nel muscolo. E' stata osservata una diminuzione anche nel cervello, dove l'enzima è presente normalmente in quantità minore.

IL fegato di topi neonati KO contiene una quantità di glicogeno quattro volte superiore rispetto al fegato di topi sani di pari età: 8.3 gr/100 gr tessuto vs. 2.4 gr.

Dati preliminari di glicemia mostrano che i topi wild-type (non malati) *AgI* hanno valori maggiori rispetto a topi modello di altre sindromi metaboliche, comunque differenti dagli animali *AgI* KO e portatori che hanno valori glicemici inferiori.

Esperimenti di funzionalità motoria su topi di 3 mesi suggeriscono un'alterazione nella deambulazione nei KO rispetto ai topi sani, osservabile come un'accentuata divaricazione dei passi.

Le analisi istologiche su muscolo e fegato di animali KO di 4 mesi confermano la presenza di abbondante accumulo di glicogeno sotto forma di ampi vacuoli all'interno delle cellule. Ulteriori indagini ci permetteranno di stabilire a quale età ha inizio l'accumulo di glicogeno nei vari tessuti ed eventuali differenze in tessuti diversi.

Abbiamo in programma il dosaggio dei principali parametri biochimici serici del metabolismo glucidico e test di resistenza allo sforzo per valutare la compromissione della muscolatura scheletrica.

Il topo *AgI* knockout costituisce un buon modello per definire il profilo evolutivo in tutti i tessuti, completare la comparazione più accurata con la glicogenosi di tipo III nell'uomo e valutare i fattori che ne influenzano il decorso.

Glicogenosi tipo I

Dr. Varesio, direttore laboratorio di Biologia Molecolare dell' Ospedale Gaslini di Genova

In seguito ad un incontro promosso dalla Prof. Gatti dell'Istituto Gaslini, iniziano i contatti tra il Dr. Varesio, direttore laboratorio di Biologia Molecolare del Gaslini, ed il Dr. Seidita, presidente dell'Associazione Italiana Glicogenosi, per studiare le glicogenosi utilizzando nuovi approcci e modelli sperimentali e per identificare potenziali interventi terapeutici. Gli studi si sono focalizzati sulla glicogenosi 1a ma è in programma un progetto



sulla glicogenosi 1b.

La lunga e proficua collaborazione tra il laboratorio di Biologia Molecolare, e l'Associazione Italiana Glicogenosi inizia nel 2002 con il finanziamento dell'Unità di Terapia Genica, allo scopo di studiare la terapia genica della Glicogenosi 1a e, in particolare, per sviluppare i modelli di trasferimento del gene codificante per la glucosio-6-fosfatasi (causa della Glicogenosi 1a) all'interno del fegato glicogenotico utilizzando modelli sperimentali nel topo.

In quell'anno inizia anche la collaborazione tra il Dott. Varesio e la Dott.ssa Janice Y. Chou del National Institutes of Health, U.S.A, un'autorità nel campo delle glicogenosi, che fornisce al laboratorio di Biologia Molecolare i topi malati di Glicogenosi 1a su cui sperimentare possibili approcci terapeutici e la partecipazione ad uno studio sulla glicogenosi 1b che porta ad una pubblicazione sulla prestigiosa rivista scientifica

Human Genetic. La collaborazione con la Dott.ssa Chou continua tutt'ora ed è attualmente centrata sullo sviluppo del topo malato di Glicogenosi 1b.

L'interazione tra il laboratorio di Biologia Molecolare e l'Associazione Italiana Glicogenosi si è mantenuta ed è cresciuta nel tempo ed ha portato a preziosi risultati su possibili prospettive terapeutiche utilizzando due diverse strategie: la terapia genica/cellulare e l'identificazione degli scompensi metabolici che si possano trattare farmacologicamente.

I primi studi scopo hanno esplorato la possibilità di utilizzare un vettore virale, il lentivirus, come mezzo di trasporto del gene terapeutico (gene che codifica per la Glucosio-6-fosfatasi) in protocolli di terapia genica della Glicogenosi. È stato dimostrato che questa via era praticabile e fattibile in quanto il lentivirus trasferiva in gene terapeutico nel fegato con buona efficienza. Tale efficienza aumentava ulteriormente se l'inoculo del virus veniva effettuato in animali molto giovani. Questi risultati sono importanti perché hanno stabilito che il trattamento precoce migliora la risposta al trattamento limitando i danni a lungo termine. Questi studi sono stati pubblicati nel 2005 sulla prestigiosa rivista internazionale Gene Therapy.

Nel 2005 iniziano gli studi per determinare le alterazioni metaboliche associate alla Glicogenosi 1a. Una conoscenza dettagliata delle molteplici e gravi conseguenze della mutazione del gene della Glucosio-6-fosfatasi che altera profondamente il metabolismo epatico nei pazienti permette di individuare potenziali farmaci per correggere le alterazioni di quest'organo, migliorare la qualità di vita del paziente e prevenire il danno renale. Il fine ultimo è di correlare le disfunzioni metaboliche con il decorso della malattia e di utilizzare farmaci che agiscano su questi processi metabolici per controllare l'evolversi della malattia. Per raggiungere quest'obiettivo, i tessuti epatici e il siero di pazienti affetti da GSD-1a sono stati soggetti di nuove analisi a livello genomico che comportano l'uso di nuove tecnologie, quali il microarray, che permette l'analisi contemporanea di decine di migliaia di geni, associate a tecniche molecolari ed istologiche classiche.

Nel 2008 inizia uno studio sulla componente infiammatoria nella glicogenosi 1a. I risultati indicano che i livelli di RNA messaggero di svariate citochine sono modulati in pazienti con Glicogenosi 1a. Le citochine circolanti sono un buon indicatore del livello di infiammazione nell'organismo e la componente infiammatoria è senz'altro importante nell'influire sul decorso della malattia e può essere controllata farmacologicamente. È attualmente in corso un'analisi dei livelli di citochine nel sangue dei pazienti.

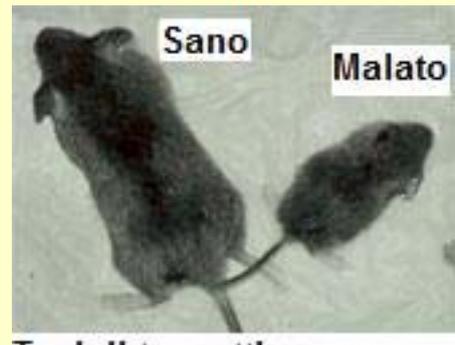
Nel 2007 la dott.ssa Eva del laboratorio di Biologia Molecolare dell'Istituto G. Gaslini, si unisce alla task force del gruppo dedicato allo studio della glicogenosi 1a come responsabile dell'area di ricerca di terapia genica. La grande novità portata dal contributo della Dr. Eva è stato l'introduzione del concetto di utilizzare la terapia cellulare con cellule staminali per la ricostruzione degli organi bersaglio della glicogenosi con cellule guarite dalla mutazione. Iniziano quindi nuovi studi basati sulla terapia cellulare e mirati alla determinazione



Laboratorio dedicato agli esperimenti per il trattamento della Glicogenosi 1a



Topi neonati



Topi di tre settimane

L'immagine mostra la differenza tra il topo sano e il topo malato di glicogenosi 1a. Si evidenzia che il topo malato è più piccolo del topo sano e ha l'addome più grosso a causa dell'aumento di volume del fegato. Questa differenza aumenta man mano che il topo cresce



dell'efficacia del trattamento con cellule staminali derivate dal midollo osseo. Viene dimostrato che queste cellule, inoculate nel topo malato neonato, raggiungono il fegato e si sostituiscono alle cellule malate determinando un netto miglioramento delle condizioni di salute dei topi e un prolungamento significativo della loro sopravvivenza. Questi studi vengono pubblicati alla fine del 2011 sulla prestigiosa rivista internazionale *Journal of Hepatology*. Nel 2012 si inizia un nuovo studio mirato a valutare alcuni metodi concepiti per migliorare gli effetti terapeutici delle cellule staminali. Si stanno studiando gli effetti terapeutici combinati di cellule staminali, geneticamente modificate con lentivirus, in associazione ad un trattamento mirato al rene con virus adenoassociati.

Nel 2009 inizia un progetto, in collaborazione con la Dott.ssa J.Y. Chou, per generare dei topi che abbiano solo il fegato affetto da glicogenosi 1a ma che abbiano gli altri organi, normalmente colpiti dalla malattia, come il rene e l'intestino, sani. Viene dimostrato come questi animali, pur essendo soggetti a fenomeni di ipoglicemia in seguito a digiuno e pur avendo un forte accumulo di glicogeno e lipidi nel fegato, si mantengono fondamentalmente sani e vitali. Questi risultati indicano che se solo uno degli organi è malato, in questo caso il fegato, il funzionamento normale degli altri organi riesce a compensare le deficienze dell'organo malato. Questi risultati suggeriscono che la possibilità di intervenire terapeuticamente in età precoce su uno degli organi bersaglio della malattia porti al risanamento almeno parziale degli altri organi malati con conseguente miglioramento delle condizioni di vita. Da quest'anno questi animali vengono usati per valutare gli effetti a lungo termine del trapianto di cellule staminali e per escludere, quindi, qualsiasi danno collaterale dovuto a questo trattamento.

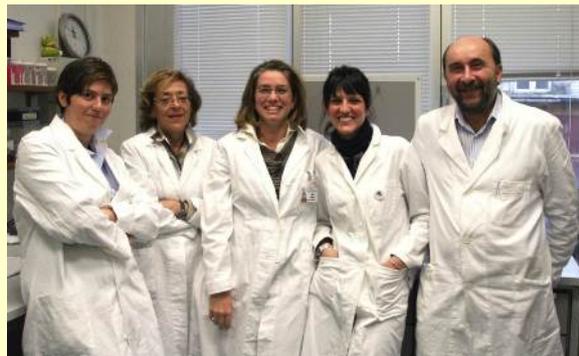
Il gruppo del laboratorio di Biologia Molecolare dedicato allo studio della glicogenosi 1a è attualmente costituito da 5 ricercatori,

ciascuno con diverse specialità che vanno dalla supervisione dei vari progetti alla manipolazione e cura dei topi, alle preparazioni di virus, all'ingegnerizzazione e cultura di cellule staminali e all'analisi degli animali trattati.

L'importante e continuativo supporto dell'Associazione Italiana Glicogenosi è stato essenziale per creare un clima in cui la ricerca si è consolidata ed ampliata passando da un unico ricercatore quale era nel 2002 ad un team di ricercatori esperti in diversi aspetti molecolari e cellulari ma accumulati dalla finalità della ricerca sulle Glicogenosi. Una limitazione alla traduzione dei dati sperimentali alla clinica è la scarsità di materiale patologico su cui validare nei pazienti i dati ottenuti nel topo. A questo scopo è nata la necessità di aumentare gli scambi e le interazioni con gli altri gruppi di ricerca a livello non solo nazionale ma anche europeo e di creare delle biobanche da cui i ricercatori possano acquisire materiale di studio. Nel 2010 sono state poste le basi per gli scambi internazionali quando l'associazione ha promosso un incontro tra ricercatori ed associazioni coinvolte nello studio delle glicogenosi. Questa iniziativa ha avuto il grande merito di iniziare una serie di incontri internazionali dedicati alle glicogenosi, alla ricerca, alla clinica ed alle famiglie. Nel 2014 si terrà ad Heidelberg un incontro internazionale dedicato alle glicogenosi a cui contribuiscono l'Associazione ed i ricercatori Italiani.



Procedura di inoculo di cellule staminali nella vena temporale di un topo knock out



Laboratorio di Biologia Molecolare.

Da sinistra: Daniela Segalerba, Alessandra Eva, Cristina Vanni, Roberta Resaz, Luigi Varesio



AIG "Pompe"

Da tempo Associazioni di Pazienti, Operatori Sanitari e Industria Farmaceutica hanno creato una sinergia nell'intento di poter trovare soluzioni utili per il beneficio dei pazienti.

Alla base di questo c'è un costante confronto sulle problematiche che la patologia di questa malattia rara produce... a prescindere dal gruppo di appartenenza ognuno porta in discussione le proprie esperienze .

La nostra Associazione, (rappresentata esclusivamente da pazienti e da familiari di pazienti affetti dalle varie forme di Glicogenosi) è diventata un punto di riferimento istituzionale.

Negli ultimi due anni il numero di "Associati Pompe" si è quasi raddoppiato; lo scambio di informazioni avute ci ha permesso di capire meglio le problematiche che incontrano i pazienti e le loro famiglie dislocate sul territorio italiano.

Nell'interesse comune ci siamo confrontati; questo ci ha permesso di scambiare informazioni in ambito nazionale ed internazionale.

- Durante i convegni AIG di Rimini è emerso che i pazienti ricevono un trattamento infusionale, che spesso si discosta dal protocollo suggerito da Genzyme.
Convinti che i migliori risultati terapeutici possano essere raggiunti solo attraverso le buone pratiche di somministrazione, abbiamo approfondito questo aspetto inviando un questionario a tutti i pazienti interessati da questa patologia.
Le prime risposte hanno confermato queste disparità di trattamento; è allo studio un "documento di autocontrollo infusionale" che invieremo agli associati affinché siano controllori di se stessi nella gestione delle loro infusioni.
- La ns. Associazione, in qualità di affiliata, ha partecipato il 28-29 agosto al meeting annuale IPA (International Pompe Association) tenutosi a Rotterdam.
Sono state affrontate le problematiche inerenti la malattia con i rappresentanti delle Associazioni di Cina, Germania, India, Malaysia, Olanda, Regno Unito, Stati Uniti e Sud Africa nell'intento di perseguire un solo obiettivo: "tutti insieme per la Pompe".
Il programma dell'evento comprendeva la visita allo stabilimento Genzyme di Geel (Belgio) che produce il Lumzyme-Myozyme e la visita all'Erasmus University Medical Center di Rotterdam. In questo centro il prof. Arnold Reuser e la prof. van der Ploeg (figure di riferimento mondiale per questa malattia) hanno spiegato come gestiscono la ricerca scientifica e tutti i pazienti Pompe Olandesi.
Un momento saliente di questo evento è stata la cerimonia dedicata al prof Reuser, decorato a nome della Regina Beatrice d'Olanda per il suo merito scientifico che ha dato alla comunità di Pompe; quest'ultima gli è profondamente riconoscente.
- Sul fronte della ricerca scientifica BioMarine e Amicus Therapeutics hanno avviato trials per verificare l'efficacia del loro farmaco sui pazienti Pompe; i risultati verranno resi noti al termine di queste "sperimentazioni avanzate".
- Il progetto di ricerca finanziato da Telethon Italia, condotto su un gruppo di pazienti dal prof. Andria e dal prof. Parenti dell'Università Federico II di Napoli che prevede l'uso di "chaperones" farmacologici (Miglustat Zavesca) associati alla terapia enzimatica sostitutiva (ERT) prosegue in modo positivo; siamo in attesa dei risultati finali.
- Ha preso avvio il progetto di ricerca finanziato AIG in collaborazione con l'istituto neurologico "C. Besta" di Milano che studierà l'autofagia nei pazienti affetti dalla malattia di Pompe.
- La terapia genica volta a curare la malattia sta muovendo i primi passi; diversi gruppi di ricerca hanno iniziato gli studi. Siamo fiduciosi che ulteriori notizie saranno riportate nel prossimo convegno di Heidelberg in Germania che si terrà a fine novembre del 2013.



- Anche quest'anno la nostra Associazione è stata invitata ad importanti convegni medici; in queste manifestazioni abbiamo esposto le problematiche che incontrano i pazienti e i loro familiari nella gestione della malattia, promuovendo un'opera di sensibilizzazione crescente che trova sempre più maggiori consensi in questa sinergia che tra le parti si è creata.

“Aiutare, promuovere e diffondere” sono e saranno sempre gli obiettivi prioritari di AIG

AIG Europa

Dal 30 Marzo al 1 Aprile si è svolto a Duderstadt il Convegno annuale dell'Associazione tedesca “Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.”.

La Sig.ra Monika Leygraf Bellisario, socia sia dell'Associazione tedesca, sia dell'A.I.G., ha partecipato riportandoci la sua testimonianza.

Convegno associazione glicogenosi tedesca 30 marzo/01 aprile 2012

Ho partecipato al convegno in rappresentanza dell'associazione glicogenosi italiana. Nonostante sia iscritta da tanti anni all'associazione glicogenosi tedesca questa è stata per me la prima volta. L'associazione glicogenosi tedesca esiste dal 1989 e conta complessivamente 300 soci, di cui 270 “direttamente interessati”.

L'incontro si è svolto a Duderstadt, cittadina al centro della Germania, purtroppo difficile da raggiungere con i mezzi pubblici. Considerata l'ora tarda in cui gli ospiti sono giunti nella struttura di accoglienza, si è ritenuto opportuno iniziare immediatamente con la cena. Subito dopo c'è stato un breve saluto di benvenuto da parte degli organizzatori cui ha fatto seguito una presentazione della malattia di Mac Ardle. Nella restante parte della serata i soci hanno avuto occasione di continuare la “socializzazione” già iniziata con la cena, distribuendosi tra i vari salotti della struttura di accoglienza, al bar, scambiandosi informazioni, racconti, esperienze personali. Sabato 31 marzo è stata una giornata particolarmente intensa, con varie relazioni che si sono svolte, in parallelo, sulle diverse forme di glicogenosi. Poiché nostro figlio è affetto da glicogenosi di tipo I B, la mia attenzione si è naturalmente concentrata su questa tipologia. Di particolare interesse è stato l'intervento del prof. Weinstein, della Florida, che ha iniziato a curare la glicogenosi I A e B a partire dal 1988. Ha attualmente in cura circa 400 pazienti, provenienti da 41 paesi diversi. Si è dilungato in racconti evidenziando come oggi le prospettive di convivenza con la malattia siano molto migliorate rispetto al passato. La gran parte dei pazienti conduce una vita normalissima, ed anche “eccezionalmente” normale, come nel caso di una donna diventata madre di ben 5 figli. Si è poi intrattenuto sull'esperienza del Glucosade negli USA, dove è stato introdotto solo a partire dal 2012. Il Glucosade è frutto di una ricerca internazionale iniziata nel 2005 in Inghilterra, ed alla quale hanno preso parte il dr. Lee per l'Inghilterra, il dr. Smit, ben conosciuto dalla nostra organizzazione, e lo stesso prof. Weinstein. Nel 2008 sono stati pubblicati i primi risultati che segnalavano una stabilità della glicemia di due ore in più rispetto alla comune maizena. Preoccupavano però alcuni aspetti legati alla digeribilità del prodotto che in alcuni pazienti provocavano problemi intestinali incidendo negativamente sulla stessa glicemia. Nel 2009 il Glucosade è stato comunque commercializzato in Europa, Australia e Canada. Grazie all'intervento coordinato delle ditte Vitaflo e Nestlé, è stato corretto il processo di lavorazione del prodotto, risolvendo i problemi e consentendone così la diffusione anche negli USA. Si è aperta una discussione approfondita sull'argomento (prezzi, modi di preparazione, gusto etc.).

Il secondo intervento è stato quello di Philip Maes, presidente dell'associazione glicogenosi francese che ha sottolineato l'importanza della collaborazione internazionale ricordando in proposito il successo del recente convegno delle associazioni glicogenosi svoltosi a Lione. Maes ha avanzato inoltre la proposta di invitare alle prossime conferenze internazionali studenti universitari interessati alla materia, puntando sul fatto che saranno loro ad essere gli scienziati del futuro.

Dopo la pausa pranzo il primo intervento è stato quello della dietista del policlinico di Duesseldorf che ha riferito sulla propria esperienza nell'adozione del Glucosade. Ha integrato il discorso una rappresentante della Vitaflo



che ha fornito chiarimenti sulla storia, sulla composizione chimica e sull'uso corretto del prodotto. Nel pomeriggio ha preso nuovamente la parola il prof. Weinstein che ha svolto una relazione sugli studi di terapia genetica da lui avviati a partire dal 2005. Gli esperimenti ricordano molto quelli a noi descritti dal dr. Varesio. La differenza è nella diversa tipologia degli animali oggetto di sperimentazione. Si tratta infatti di cani da esposizione le cui cucciolate morivano spesso "misteriosamente". Non è stato quindi necessario indurre la glicogenosi in laboratorio. Gli esiti della ricerca sono al momento analoghi a quelli del dr. Varesio. Durante lo svolgimento dei lavori i ragazzi sono stati intrattenuti nel "Mitmachzirkus" che consiste in attività di "laboratorio circense" che hanno trovato grande apprezzamento nei partecipanti. Chi non era interessato al "Mitmachzirkus" ha potuto comunque divertirsi con le molteplici attrezzature messe a disposizione della struttura (biliardo, biliardino, ping pong etc.).

La domenica si è svolta l'assemblea dei soci che aveva il compito di eleggere il nuovo presidente, dopo le dimissioni del precedente per gravi ragioni di salute (affetto da glicogenosi di tipo II). Non è stato purtroppo trovato nessun candidato per la carica. Restano dunque al loro posto il vicepresidente (che svolgerà le funzioni di presidente) affiancato da due consiglieri, dal cassiere e dai singoli rappresentanti delle varie tipologie di glicogenosi.

È interessante infine notare che esiste anche un rappresentante dei ragazzi che si occupa del coordinamento giovani. I ragazzi organizzano separatamente un incontro annuale per soli giovani. Si impegnano inoltre per stimolare i contatti tra di loro, anche mediante periodi di vacanza trascorsi insieme.

L'associazione glicogenosi tedesca riferisce sulle varie attività attraverso una rivista pubblicata 1 o 2 volte l'anno.

AIG Regione

REGIONE PIEMONTE

Salve a tutti,

sono Gianfranco, socio governatore per la Regione Piemonte, vorrei iniziare ringraziando per la possibilità di inserire testimonianze "regionali" sul giornalino natalizio, credo siano fondamentali per unire moralmente tutti gli associati e per creare un legame speciale con tutte le persone che seguono la nostra associazione.

Purtroppo la crisi del nostro paese non risparmia neppure realtà locali esigue e persone che, al contrario, avrebbero bisogno di maggiori attenzioni, questo si ripercuote inevitabilmente sui singoli individui. Nel corso del 2012 all'interno del gruppo dei pazienti AIG-Piemonte abbiamo assistito, purtroppo inermi, alla sospensione della fornitura da parte dell'ASL della Maizena per un paziente affetto da Glicogenosi di Tipo IB (adeguandosi così ad altre regioni italiane), mentre nel mese di Ottobre è stato revocato il diritto all'indennità di frequenza ad un adolescente affetto da Glicogenosi di Tipo II. In primo grado al paziente era stata revocata persino la Legge 104, e di conseguenza la possibilità per i familiari di usufruire dei giorni per l'assistenza del minore, fortunatamente con il ricorso è stata accolta la richiesta dei genitori di riavere almeno i permessi per assistenza. Grazie alla collaborazione di parenti ed amici riusciamo ad organizzare sul territorio un minimo di due eventi l'anno, raccolte fondi per l'associazione e sensibilizzazione culturale. Desidero rendere partecipi tutti del fatto che oltre alle somme raccolte stiamo riuscendo anche a catalizzare l'attenzione dei partecipanti al punto che, di recente, sono stato contattato per partecipare, entro la fine del 2012, a ben tre eventi a favore dell'AIG organizzati da persone non direttamente coinvolte con l'associazione.

Ringrazio chi ha partecipato alla "pizzata in compagnia" organizzata sabato 27.10.2012, l'obiettivo era di riunire tutti i pazienti piemontesi, con le rispettive famiglie, per stare un po' insieme per potersi confrontare apertamente, stringere nuovi contatti e consolidare quelli esistenti. Ho fortemente voluto questa serata e sono felice della sua riuscita. Purtroppo non tutti sono riusciti ad intervenire, ma confido sul fatto che la prossima volta aumenti il numero dei partecipanti.

Vorrei concludere ringraziando Cristina T. che, laureanda in Infermieristica Pediatrica, ha redatto una tesi dal titolo: "Il bambino e la malattia rara: report e pianificazione dell'assistenza infermieristica di un caso di



Glicogenosi di Tipo II". Abbiamo accolto la proposta con entusiasmo ed abbiamo messo a disposizione la nostra esperienza ed il nostro know how affinché la suddetta tesi potesse essere un ottimo supporto informativo per comprendere la malattia, le sue cause ed i suoi effetti e anche perché crediamo che una "assistenza infermieristica personalizzata" possa davvero migliorare le condizioni di assistenza del paziente.
Un cordiale saluto a tutti

Gianfranco Stefanelli

REGIONE PUGLIA, CALABRIA E BASILICATA

Mi chiamo Francesca, e ho un bimbo affetto da glicogenosi.

Sono quattro anni che mi sono associata, ed il mio impegno è stato talmente forte da essere stata nominata Socio Governatore per le regioni Puglia, Basilicata e Calabria.

Questa patologia mi ha cambiato la vita, in meglio, sono riuscita a dare alle semplici cose, più valore di quando ne danno gli altri e più di quando personalmente ne davo prima.

Mi sento fortunata, dal primo momento, ho accolto la mia amica "Glico" con entusiasmo, non mi sono mai abbattuta, anzi, ero proprio nei corridoi del Gaslini, quando sono scoppiati in me forza e coraggio, dicendo a me stessa, che "nulla" mi avrebbe fatto più paura.

Da lì, è iniziata la mia vocazione, ed è stata il mio target, per gli anni avvenire: sensibilizzare il territorio in cui vivo, portare la gente ad essere più solidale nei confronti di ogni patologia e maggiormente verso la mia alleata e amica Glico.

Ho organizzato momenti di spettacolo di moda e danza nelle piazze, defilé di abiti da sposa e cerimonia, coinvolgendo i sindaci dei paesi limitrofi e pubblicizzando gli eventi sui quotidiani locali.

Per la raccolta fondi ho utilizzato il metodo "porta a porta", chiedendo il sostegno degli imprenditori locali; o altre iniziative, come la vendita dei panettoni nel periodo di Natale.

Ho continuato sulla sensibilizzazione, con la proiezione del film Misure Straordinarie, su concessione gratuita di una Sala Cinematografica, e ottenendo buoni risultati nella raccolta fondi.

Attualmente, ho coinvolto la Scuola Primaria e Secondaria del comune dove vivo e dei comuni limitrofi, nel progetto "Il Cinema con Noi", ideato e creato dalla Federazione Cinema, e che prevede la selezione di cinque film con argomentazioni importanti, come la diversità e la legalità, alla fine del percorso di proiezioni, che si concluderà nel mese di maggio, nella giornata conclusiva si effettuerà la proiezione del film Misure Straordinarie, con l'obiettivo di sensibilizzare il territorio sulla patologia ancora sconosciuta.

Inoltre, qualche giorno fa, in occasione del Convegno sulla Malattia di Pompe, a Napoli, ho incontrato il dott. Seidita, al quale ho proposto nuove iniziative, come il coinvolgimento di una grande azienda da sposa, nella campagna di sensibilizzazione, essendo personalmente impegnata nel settore da tanti anni; proposta allettante è stata quella di organizzare il prossimo convegno, su una nave da Crociera, coinvolgendo il famoso brand MSC, proprio qualche ora fa, ho ricevuto entusiasmo da parte del responsabile commerciale a fronte della mia richiesta.

In ultima analisi, ho proposto un summit in Calabria, nella primavera del 2013, per accogliere tutti i pazienti delle regioni Campania, Basilicata, Puglia, Calabria e Sicilia, un incontro fra pazienti, medici e ricercatori, per favorire coloro che non sono nelle possibilità di aderire a Rimini, al convegno annuale.

Tutte queste interminabili idee, sono frutto della mia instancabile energia, svolgo un lavoro impegnativo, full-time, da lunedì a sabato, ho un'altra splendida bambina, un marito intelligente, che mantiene i gradi solo a lavoro, in quanto, a casa sono io, che dirigo la squadra!

In definitiva, il mio proposito è quello di coinvolgere tutti gli associati, vicini e lontani, costruire una rete di iniziative nazionali, a sostegno della nostra Associazione e della Ricerca, ma soprattutto una rete che non ci faccia sentire soli ma unici al mondo, tutti insieme per regalare ancora ai nostri figli quella magica speranza che vive nel nostro cuore.

Francesca De Rose



Per il nostro sito internet www.aig-aig.it, il 2012 è stato un anno di grandi cambiamenti, oltre a tener sempre aggiornati i nostri utenti sulle iniziative e sui vari convegni svolti mettendo sempre a disposizione documenti e materiali informativi, è stata aperta una nuova sezione "Supporto", "Pergamene per la ricerca" e ampliata la parte "Social Network".

SUPPORTO

La sezione "Supporto" presenta 2 sotto voci:

- **CONSULENZA LEGALE**

È stata riaperta la consulenza legale. Lo Studio "Quiroz Vitale & partners" è a vostra disposizione solamente per **consulenze legali riguardo la malattia**

Potete contattarlo al seguente indirizzo di posta elettronica:

E-mail: consulenza@quirozepartners.it

- **GUIDE SULLA DISABILITA'**

In questa sezioni sono disponibili delle guide generiche per aiutare le persone riguardo la disabilità.

PERGAMENE PER LA RICERCA

In questi ultimi anni nell'organizzazione di una cerimonia molte persone non prevedono più la bomboniera come oggetto finale della manifestazione. Preferiscono aiutare qualche associazione e/o gruppi di volontariato attraverso un offerta che elimini in parte il costo della bomboniera stessa.

Anche noi come AIG abbiamo realizzato delle pergamene, pensando che possano essere una buona idea al fine di raccogliere qualche offerta da destinare alla ricerca e alle nostre attività.

Le pergamene sono personalizzabili per qualsiasi evento.

Se qualcuno fosse interessato, vale anche per parenti e amici, a darci una mano e a pubblicizzare questo tipo di iniziative, contattare direttamente il nostro socio Venanzio Cotelli che vi fornirà tutti gli ulteriori particolari.

Tel: 030 621180

Email: v.cotelli@hotmail.it

SOCIAL NETWORK

La parte "Social Network" è stata ampliata, oltre a YouTube e al Forum già esistenti



YouTube

Link: <http://www.youtube.com/user/aigitalia>



Forum

Link: <http://aig.forumup.it/>



vengono aggiunti Facebook, Twitter e Google+



Facebook

Link: <http://www.facebook.com/AIG.Associazione.Glicogenosi>



Twitter

Link: http://twitter.com/aig_italia



Google+

Link: <https://plus.google.com/108420665451013456824>

Ricordiamo a tutti coloro che organizzano eventi ,feste,iniziative varie,di comunicarlo per tempo al nostro indirizzo di posta elettronica: aig.mazzotti@fastwebnet.it , potete inviarci anche materiale fotografico riguardante l'evento stesso.

Vi preghiamo d'invviare materiali già pronti per essere inseriti nella SEZIONE EVENTI presente nel nostro sito. Ciò serve a rendere il sito più ricco di contenuti.

Grazie anticipatamente per la collaborazione.

AIG Iniziative

Quest'anno grazie ai nostri Amici sono state organizzate parecchie iniziative per la raccolta di fondi da destinare alla ricerca. Vogliamo elencarne alcune:

- 17/12/2011 - Riscopriamo i sapori della cucina lombarda
- 04/03/2012 - Spettacolo di danza e musica a Rimini
- 21/04/2012 - Spettacolo musicale "Chicago Story" a Orbassano
- 27/05/2012 – Un fiore per la vita
- 07/10/2012 - AIG in piazza per la festa del paese di Cassano d' Adda
- 23/11/2012 - Concerto musicale "Messaggio al tuo cuore" a Torino
- 25/11/2012 - Festa del fitness a Grugliasco (TO)

Chiunque voglia organizzare qualche raccolta fondi può chiedere informazioni ai soci governatori della propria regione che troverete sul sito.

Link: <http://www.aig-aig.it/Domande.asp?idtiponews=604>



TESTIMONIANZA DI UNA FAMIGLIA AIG

Siamo genitori di una ragazza affetta da Glicogenosi 1A. Abbiamo iniziato ventiquattro anni fa, dal momento della diagnosi, ad essere proiettati in un tunnel impauriti, angosciati perché all'improvviso ti trovi di fronte ad una malattia poco conosciuta che ti blocca, che pensi di non riuscire ad affrontare. Il che ti sconvolge perché "si tratta di tua figlia"... e allora ti rimbocchi le maniche. Con non poche difficoltà la vedi crescere e anche se con molta fatica cerchi di farle fare una vita il più normale possibile.

In questi momenti è stato importante per noi poterci confrontare con altri genitori dell'Associazione, parlare dei nostri problemi e capire che alla fine non sei solo, che anche tu puoi dare una mano a qualcuno anche solo parlando della tua esperienza.

All'inizio siamo entrati piano piano, in punta di piedi, per timore di non so che cosa. Poi siamo stati "incoraggiati" da persone instancabili (un grazie di cuore a Venanzio e Santina). Lì è iniziata per noi questa giostra, che ci permette di dare una mano concreta, con la raccolta fondi, alla ricerca che speriamo, in un prossimo futuro, possa trovare una cura a questa malattia.

Da NATALE a NATALE andiamo nelle varie piazze e proponiamo cose bellissime interamente fatte a mano (Santina e Company sono bravissime). Montiamo il nostro gazebo prepariamo le nostre bancarelle e speriamo nel buon cuore della gente... che non manca mai!

Non possiamo non parlare del mese di Maggio, mese nel quale tutte le domeniche, assieme a tanti amici, siamo in campo (si può proprio dire così) con la FIPAV, Federazione Italiana Pallavolo, che organizza tornei di minivolley e che ci da una grandissima mano, devolvendo l'incasso dei vari stand... e vi assicuro non è poco!

Non possiamo quindi fare altro che ringraziare tutti di cuore, dai soci dell'Associazione e tutti quelli che ci danno una mano per poter proseguire e sperare sempre e concretamente nella ricerca!



Marisa e Pierangelo.



Gli Amici di AIG



Carissimi,

il nostro comune amico Venanzio Cotelli mi ha chiesto di raccontare la nostra esperienza al Vostro fianco ed io, con grande piacere, cercherò di condensare in poche righe questi ultimi sedici anni (e forse sono anche di più ...).

Quando decidemmo di iniziare una raccolta fondi per il piccolo Mattia , ci era subito piaciuta l'idea di unire il nostro circuito di mini volley (rivolto ai nostri atleti più piccoli) ad una associazione che stesse nascendo e che si occupasse di patologie strettamente legate all'infanzia.

Un modo per essere ancora più vicini ai bambini e che aiutasse tutti noi a crescere con la condivisione di un obiettivo che non fosse solo sportivo.

Anno dopo anno, stiamo accompagnando la Vostra Associazione a cui abbiamo affiancato successivamente il sostegno all'Associazione Italiana Leucemie e Linfomi e l'Associazione Italiana X fragile.

Tutte le nostre Società hanno accolto con entusiasmo il nostro progetto e negli anni siamo riusciti a dare un segno tangibile della nostra solidarietà, cercando di contribuire in questo modo, alla ricerca scientifica.

L'aspetto più straordinario e magnifico di tutto ciò sta nel fatto che, ogni anno, rinnovando il nostro impegno nella ricerca di fondi a Vostro sostegno, rinnoviamo un tacito patto di solidarietà tra noi che unisce e rafforza la nostra appartenenza al Comitato Provinciale di Brescia.

Grazie a Voi, abbiamo un motivo in più per stare insieme.

Augurando a tutti Voi buon lavoro, Vi giunga un abbraccio da tutti i dirigenti, allenatori, atleti , genitori e dai Consiglieri della FIPAV Brescia

Tiziana Gaglione
Presidente C.P. FIPAV Brescia

Brescia, Ottobre 2012



musicadesnuda

acoustic sound

Un piacevole dovere.

Mi rendo conto che ripercorrere la mia esperienza a fianco dell'Associazione Italiana Glicogenosi mi dà un profondo piacere. Sarà forse per la casualità di questo incontro, perché insieme abbiamo costruito momenti di spettacolo e di informazione sicuramente degni e piacevoli. Ma soprattutto perché all'interno dell'Associazione ho conosciuto persone con cui, sia io che mia moglie Samuela, sempre al mio fianco in questa bella avventura, siamo riusciti ad instaurare in pochi attimi quella meravigliosa e sempre piacevole forma di relazione chiamata "amicizia". In particolar modo l'amicizia con Tiziana e Fabio, organizzatori dello spettacolo di Rimini, e l'amicizia con Venanzio e Santina, il vice presidente dell'Associazione e la moglie.

Quando all'inizio del 2011 Franco Bulgarini, leader del gruppo Musicadesnuda, la band che da diverse edizioni sostiene con la sua presenza questo spettacolo, mi propose di presentare l'intera serata, accettai con entusiasmo e incoscienza: l'entusiasmo che si prova sapendo di fare una cosa giusta e doverosa, e l'incoscienza di improvvisare un lavoro che non è il proprio. Sono uno che decide ancora "con la pancia", che pensa che la parola "istintivo" non abbia solamente un significato negativo, anzi l'istinto è molto meno miope di noi. Così mi sono ritrovato una prima volta sul palco del Teatro Novelli di Rimini a raccontare storie che non erano le mie, a provare a spiegare agli spettatori seduti in platea cos'è la glicogenosi, cosa vuol dire per chi ne è affetto e per le persone che gli stanno accanto. Ricordo l'intervista che feci a Venanzio, ricordo la sua chiarezza nel descrivere le mille difficoltà, la lotta con una "medicina" che non capiva, con le istituzioni che non sapevano di questa malattia e la cui mancata conoscenza corrispondeva, per loro, praticamente alla non esistenza. Storie drammatiche, storie di una lotta quotidiana, continua, diurna e notturna per preservare la salute di quello che è il nostro bene più prezioso: i nostri figli. E l'interminabile serie di traversie burocratiche, aspetti grotteschi di un paese che riesce sempre a sorprendere, e mai in modo positivo. Aspetti che davvero non si riescono a capire fino a che per qualche malaugurato motivo non li si tocca con mano.

Nel 2012 abbiamo ripetuto lo spettacolo coinvolgendo anche altri amici: la scuola di danza di Anca Ardelèan, il Dott. Varesio, primario presso l'istituto Gaslini di Genova, e qui responsabile del laboratorio di ricerca sulla Glicogenosi. Altre forme d'arte, altri approfondimenti riguardo ad aspetti fondamentali di questa lotta durissima contro la malattia raccontate da chi è in prima persona in trincea, da chi quotidianamente cerca una soluzione al problema. Ed è in queste occasioni, proprio dopo aver fatto queste interviste (che definirei più come chiacchierate pubbliche) con Venanzio nel 2011 e con il dott. Varesio nel 2012, che mi sono reso conto di quanto sia importante parlare a un pubblico normalmente inconsapevole di quello che accade quando si incappa malauguratamente in un ostacolo del genere. Perché le persone vanno informate, coinvolte, sensibilizzate. Lo si deve fare in tutti i modi possibili: testimoniando la propria storia e il proprio impegno. O anche cantando. La musica, quando parte da emozioni vere, conosce le strade più brevi per arrivare all'anima della gente. Personalmente ho provato a raccontare in due canzoni, "L'amore non basta" e "Io farò di tutto", cosa può provare un genitore con un figlio malato. Le ho scritte per l'A.I.G., ma credo che la sofferenza e la speranza che contengono siano il vissuto di tutti coloro che provano giorno per giorno sulla propria pelle una simile difficoltà. Spero di esserci riuscito.

Averle scritte e cantate è stato un onore per me. Mettere a disposizione le proprie capacità, grandi o piccole che siano, è un dovere per tutti, in particolar modo per coloro che hanno la fortuna di saper far divertire, sognare o pensare gli altri attraverso la musica.

La mia esperienza con A.I.G. è stata (e certamente sarà ancora) basata su queste semplici idee. E nei limiti delle mie possibilità e capacità, continuerò a farmi promotore della causa dell'associazione. Perché sono sicuro che, poco o molta che sia, tante energie insieme fanno una forza.



AIG Giovani

Quando mi è stato chiesto di scrivere qualcosa per l'editoriale dell'AIG non avevo la minima idea di come iniziare e di cosa parlare. Ho pensato per qualche giorno a cosa scrivere ed ero arrivata alla conclusione che forse potevo raccontare di ciò che faccio nelle mie giornate. Poi ho capito che sarebbe stato piuttosto noioso ed ho perso ancora tempo a pensarci, per ridurmi all'ultimo minuto e buttare giù qualche pensiero in poche righe. Ho 21 anni, compiuti poco più di un mese fa.

E mi è stata diagnosticata la Glicogenosi di tipo 1b quando avevo appena quattro mesi.

Nonostante sia da considerare una persona adulta, mi sento la meno indicata a dispensare consigli o parole di conforto. Posso solo provare a raccontare il mio punto di vista.

La prima cosa che mi viene in mente è una frase che mi è stata detta qualche giorno dopo il mio compleanno: "Fai parte di quella generazione di bambini con la glicogenosi, ormai diventati adulti", che detto così incute anche un po' di timore, oltre che la sensazione di avere un peso di svariate tonnellate sulle spalle.

Frequento l'università, qui, a Lecce, a pochi chilometri da casa mia dove vivo con la mia famiglia. Già dai primi anni del liceo sapevo che non sarei andata troppo lontano. Nel senso che l'idea di spostarmi per proseguire gli studi mi ha appena sfiorata, poi è andata via subito, perché sapevo benissimo che non ce l'avrei mai fatta a sopravvivere da sola. Quindi ho cercato tra le varie facoltà quella che poteva interessarmi di più e che poteva, in qualche modo, coincidere con i miei interessi. Alla fine ho scelto il corso di Biotecnologie. Forse è un po' scontato, forse qualcuno se l'aspettava, ma nonostante tutto, mi aiuta a capirci qualcosa in più. Non vedo l'ora di laurearmi e anche se le aspettative non sono delle migliori, cerco di restare positiva. Perché con la Glicogenosi non è tutto così facile. Non è facile svegliarsi la mattina, il più delle volte con mal di testa o dolori alle ossa dovuti alla terapia del giorno prima, alzarsi comunque e andare a lezione, passare l'intera giornata in aula o in laboratorio e, nei periodi più pesanti, tornare a casa quando ormai è già buio. Non è facile accettare che un esame è stato rimandato e tu non puoi farlo perché hai un ricovero. Oppure prepararsi a farne un altro e non poterlo sostenere perché si sta male.

E credo che questa non sia solo la mia realtà.

Così come sicuramente dev'essere dura andare a lavorare ogni giorno, con la Glicogenosi. O così com'è difficile andare al liceo o in qualsiasi altro posto. Dopo un po' ci fai l'abitudine, ti abitui ai dolori, a stare attenta ad ogni cosa o evento che potrebbe farti ammalare, ad essere dipendente dagli antidolorifici, a dover rinunciare alle cose che vorresti fare, a fare chilometri e chilometri per arrivare al centro dove ti tengono in cura, perché qui quando parli di Glicogenosi ti guardano tutti spaventati e cercano di mandarti via il prima possibile per togliersi da ogni impiccio. Ti abitui a sentirti l'unica a non aver mai viaggiato da sola, a non aver mai fatto una gita con la classe o altre mille esperienze che per tutti possono sembrare scontate o superficiali. E alla fine ti viene naturale anche controllare di avere in borsa del cibo prima di uscire.

Ti abitui al tuo corpo, prendendo consapevolezza che quello è davvero il tuo e puoi fare ben poco per cambiarlo come vorresti. Inizi ad occupare tutti gli spazi di quella gabbia troppo stretta che esso rappresenta, fino a pensare che nonostante tutto non è poi così scomodo.

Inizi ad accettare la tua condizione, a fare i conti e a ragionare con la Glicogenosi, tanto che diversamente non riusciresti a fare.

Inizi a sentirti meno sola, meno una disadattata sociale e capisci che, osservando gli altri forse non sei poi così diversa, che tutti hanno le loro difficoltà, piccole o grandi che siano, che gli impediscono di accettarsi totalmente. E che forse dovresti essere più comprensiva con tutti e meno dura con te stessa.

Ci sono tante altre cose che vorrei dire, argomenti di cui vorrei parlare. Ma le mie speranze per il futuro, sono per la ricerca scientifica e per i ricercatori che si interessano e che si interesseranno alla Glicogenosi, affinché possano dare ai futuri bambini e ragazzi come me, una vita migliore e meno dura.

Marialaura

Ciao a tutti! Mi chiamo Francesca, abito in provincia di Milano, ho 24 anni e lavoro come impiegata in banca.



Sono affetta da Glicogenosi tipo 1B. Le difficoltà da affrontare ogni giorno sono parecchie: nel tipo 1B, oltre alla dieta e agli orari da rispettare rigorosamente, vi è una alquanto grave carenza di difese immunitarie. Ho subito numerosi ricoveri in ospedale e in alcuni di essi le mie condizioni erano veramente gravi (sono stata tre volte in rianimazione). Fortunatamente, l'ospedale presso il quale sono in cura dista un'ora da casa: purtroppo le strutture che sanno come gestire un paziente affetto da Glicogenosi sono veramente poche in tutta Italia e spesso capita di dover essere costretti a percorrere svariati chilometri per poter ricevere cure mediche adeguate. Inoltre, all'interno di questi ospedali, i pazienti affetti da Glicogenosi di età adulta sono curati da medici pediatrici. Tutto questo perché i dottori non sono adeguatamente preparati per far fronte alle esigenze dell'adulto. Quindi, come potrete immaginare, il disagio per un paziente anche all'interno di un ospedale (luogo che dovrebbe essere il primo posto sicuro dove poter ricevere cure mediche e assistenza) a volte è veramente tanto. Quest'estate ho trascorso dieci giorni di vacanza in Sardegna: mi è piaciuta molto ed era da tanto tempo che sia io che i miei genitori volevamo andarci. Sono stata bene e ho potuto rilassarmi. Nonostante tutti i problemi, si può cercare di vivere abbastanza serenamente e superare i momenti più difficili. Spero che nel futuro si possano trovare anche delle soluzioni pratiche, insieme alla ricerca scientifica che è uno degli obiettivi della nostra Associazione, per poter vivere ancora più serenamente.

Felice Natale a tutti voi.
Francesca

AIG Bilancio

Purtroppo quest'anno non abbiamo ancora ricevuto da parte dell'Agenzia delle Entrate l'accredito del 5 per mille relativo all'anno 2009.

L'importo è di Euro 55.163,14 e dovrebbe essere disponibile per noi entro fine anno.

Nonostante ciò abbiamo potuto anche quest'anno finanziare la ricerca, utilizzando i fondi dell'anno scorso.

Stiamo finanziando il Progetto per la Glicogenosi di tipo 1A (intorno agli 85.000 Euro anche per quest'anno) al Laboratorio di Biologia Molecolare dell'Ospedale Gaslini di Genova tramite il Dott. Luigi Varesio.

Abbiamo ultimato il finanziamento al Laboratorio di Genetica e Biochimica dell'Università di Milano tramite il Prof. Comi per gli studi sulla Glicogenosi di tipo 3.

Stiamo finanziando tramite un contratto di collaborazione a progetto gli studi sull'autofagia nella Malattia di Pompe con il Laboratorio di Biologia della Cellula Muscolare della Fondaz. IRCCS C. Besta di Milano

Abbiamo tanti altri progetti (realizzazione del topo con glicogenosi 1B, traduzione del libro sulla glicogenosi di tipo 5, contributo a Prof. Danesino per glicogenosi di tipo 2) ma la tensione del momento non ci permette di affrontarli con serenità.

Cito una frase di Italo Calvino " Le associazioni rendono l'uomo più forte e mettono in risalto le doti migliori delle singole persone. Danno la gioia che raramente si ha restando per proprio conto di vedere quanta gente c'è onesta e brava e capace per cui vale la pena di volere cose buone, mentre vivendo per proprio conto capita spesso il contrario: di vedere l'altra faccia della gente, quella per cui bisogna tener sempre la mano alla guardia della spada."

Siamo fiduciosi che anche per questo Natale crederete in noi e vorrete darci un sostegno che è sempre per noi importante.



AIG Donazioni e Campagna associativa 2013

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 Conto Corrente Bancario utilizzando il **nuovo** Codice IBAN:

IT 40 W 03204 33540 000000001210

Quando riceviamo dei bonifici bancari, purtroppo 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 5 x mille, Il codice fiscale da indicare, in sede di dichiarazione dei redditi è:

97 187 130 154



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.

CAMPAGNA ASSOCIATIVA 2013

Per diventare soci:

- inviare CC Postale specificando nella causale "Quota associativa 2013"
- inviare CC Bancario specificando nella causale "Quota associativa 2013" e inviare una mail a info@aig-aig.it indicando il proprio nominativo e il proprio domicilio.

Quota associativa annuale a partire da 30€

Il socio riceverà l'invito a partecipare al convegno annuale durante il quale si svolge l'assemblea dei soci ed ha potere deliberante.

Chi non versa la quota associativa può partecipare al convegno e alla riunione dei soci ma **NON** ha potere deliberante.



Il Comitato Direttivo ringrazia e augura un Buon Natale e un felice 2013 a tutti coloro che ci sono stati vicini: soci, amici, volontari, medici, ricercatori e famiglie.

Buon Natale
e felice 2013



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 Fax 02 700405465

Cod. IBAN IT 40 W 03204 33540 000000001210
C.C. Postale N° 38188207

