Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia - O.N.L.U.S.

amegep

Domenico Campanella

il Giornale

Unità Operativa
"Malattie Metaboliche - Genetica Clinica"
Ospedale Pediatrico GIOVANNI XXIII - BARI

I "Signori" dell' immaginazione
sono i bambini
Che creano in libertà e più degli adulti
Hanno la possibilità di provare un'emozione simile a
quella di Dio quando creò il mondo.
"Fatevi Bambini"

Paul Klee

SOMMARIO

DAL COMITATO DIRETTIVO
- Lettera del presidente
- Trovarsi di fronte a una malattia metabolica
- Conosciamo l'AMEGEP Domenico Campanella

LA VOCE DEI LETTORI
- Quella strana malattia
- La voce all'esperto

NOTIZIE DI SCIENZA
- La galattosemia
- Lo screening allargato per le malattie metaboliche
- A che punto siamo in Puglia con il programma di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche?

LE NOSTRE INIZIATIVE
- Quanto conta in Puglia un malato metabolico?
- Torneo di calcio pulcini
- La nostra giornata della dieta ipoproteica
- L'AMEGEP per Theleton
- Concerto Gospel
- Calendario 2010
- Un'emozione come poche, che rimarrà impressa nella mia mente e nel mio cuore
- Congresso: Le patologie genetico-metaboliche: il neonatologo e il pediatra
- Serata di beneficenza per l'AMEGEP "Domenico Campanella"

- Arrivederci al prossimo numero

DAL COMITATO DIRETTIVO

Lettera del Presidente

Carissimi amici,

un altro anno è trascorso ed un nuovo numero del nostro giornalino è qui pronto per voi.

Come amiamo ripetere, il giornale rimane al momento l'unico strumento a nostra disposizione che ci permette non solo di dare informazioni e piccoli aggiornamenti sul complicato universo delle malattie "rare" ma anche di dare voce a tutti quelli che portano sul corpo e nell'anima i segni di tali patologie: e molte, infatti, sono le storie di vita narrate in queste pagine…

Chi già ha avuto modo di conoscere l'A.ME.GE.P. "Domenico Campanella" sa bene con quanta perseveranza da anni portiamo avanti la battaglia contro le Istituzioni competenti, affinché si arrivi un giorno a raggiungere un modello assistenziale idoneo e dignitoso anche per i malati affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie del territorio pugliese.

Ma dopo tutti questi anni di scontri e confronti con i vari dirigenti, la situazione dei pazienti metabolici è ancora precaria ed incerta; possiamo dire che non c'è ancora nessuna garanzia per la cura e la terapia delle malattie metaboliche e genetiche, ma l'impegno dell'Associazione in tal senso nondiminuisce.

L'anno appena trascorso ha visto l'A.ME.GE.P. "Domenico Campanella" protagonista di incontri in alcune scuole elementari della zona, dove la sensibilità, l'attenzione dei genitori e dei docenti nei confronti dell'argomento "malattie rare" era ben tangibile; fiduciosi di poter ripetere l'esperienza in altri ambiti invitiamo chiunque di voi voglia organizzare qualcosa del genere nel proprio paese, a contattarci.

L'unione fa la forza, e la nostra forza è la consapevolezza di agire per il futuro non solo di questi pazienti, ma anche di tutti i bambini che nasceranno, poiché il progetto di "screening neonatale allargato", di cui abbiamo ampiamente parlato in molte occasioni, è e resterà sempre uno dei nostri principali obiettivi!

Con la certezza di vedere un giorno tale progetto realizzarsi, il Direttivo dell'A.ME.GE.P. "Domenico Campanella" augura ad ognuno di voi un anno felice.

Porzianna Calianno

Trovarsi di fronte a una malattia metabolica

Nella mia ancora breve esperienza di medico, nel mio corso di formazione in Pediatria e nella mia esperienza nel comitato direttivo dell'AMEGEP, ho avuto spesso modo di confrontarmi con “l'incognito mondo” delle Malattie Metaboliche.

Finché non prendi coscienza di tale realtà, è difficile anche solo immaginarla. Trovarsi tra le mani un neonato, nato da madre sana, da gravidanza con decorso normale, da parto fisiologico è un'esperienza quotidiana.

Il piccolo viene alla luce, il suo pianto lo annuncio al mondo, le lacrime di gioia della sua mamma e dei suoi cari che per nove mesi hanno atteso quel momento. Tra le braccia di sua madre inizia il suo percorso verso la vita. Quel piccolo dipende dalla sua mamma, ma anche la sua mamma dipende da lui, adesso è la sua unica ragione di esistere.

Ma dopo qualche ora, dopo pochi giorni, quel sogno durato mesi si trasforma in incubo!

Quel bimbo che sembrava forte e vigoroso, appare sempre più sonnolento, senza più voglia di succhiare il latte, senza più forza di piangere: sono i primi segnali di allarme, le prime paure.

E allora che si affidano a te, il medico del loro bambino, temono le tue parole ma scrutano nel tuo sguardo quei segni che possono confermare i loro timori: “c'è qualcosa che non va”.

Inizia la battaglia contro l'ignoto, la ricerca: quale di quelle 400-500 malattie sarà quella contro cui medici e genitori dovranno lottare?

Si fa tutto il possibile, il tempo è poco e i mezzi a disposizione sono insufficienti, e mentre tu cerchi di dare il massimo di te stessa, quel piccolo bambino venuto al mondo con tanta voglia di vivere si sta piano piano spegnendo.

Si tenta con i farmaci di fargli battere ancora il cuore, con le macchine di farlo respirare, con aghi e infusioni di fargli eliminare le sostanze che intossicano il suo corpicino.

E nonostante tutti i tuoi studi, le tue conoscenze, le tue esperienze e la tua voglia di salvarlo ad ogni costo, la morte comunque te lo porta via. È un dolore immenso per i genitori, ma è anche una grande perdita per te medico.

Ho sempre letto quel senso di impotenza e di tristezza sul volto dei miei colleghi quando arriva il momento di sospendere ogni trattamento: solo con il tempo, credo, si impara ad accettare questa amara sconfitta… non meno amara per il fatto che sai che non avresti potuto fare di più e che devi accettare l'esistenza di patologie che ancora oggi, nonostante gli enormi passi avanti della medicina, non si riescono a sconfiggere.

Ma un medico deve sempre essere messo nelle condizioni per tentare anche l'impossibile, e quando questo dipende dagli amministratori, dai politici, dalle leggi, è ancora più difficile poterlo accettare.

Da anni esiste ormai in Puglia, a Bari, il progetto della realizzazione di un laboratorio attrezzato e di personale specializzato, ma finora questo è rimasto, purtroppo, solo un progetto… e cosi si continuano a inviare provette in giro per l'Italia nei centri che hanno mezzi idonei per poter fare diagnosi.

Ancora continuiamo ad assistere al trasferimento dei nostri piccoli pazienti nelle “oasi della sanità migliore”, con non pochi costi e disagi per la Regione e per le famiglie.

Donatella Capodiferro

Conosciamo l'AMEGEP

amegep
Domenico Campanella

L'A.Me.Ge.P. (Associazione per le Malattie Metaboliche e Genetiche in Puglia) "**Domenico Campanella**" ha sede in Bari, presso l'Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, in Via Amendola 207.

L'associazione non ha scopo di lucro e persegue esclusivamente fini di solidarietà nel campo dell'assistenza sociale e socio-sanitaria, della ricerca scientifica, dell'istruzione e della formazione nel settore della malattie metaboliche congenite, con specifico riferimento al territorio della Regione Puglia.

Tra i principali obiettivi dell'AMEGEP rientrano:

- L'azione preventiva sul territorio mediante l'analisi precoce delle malattie metaboliche ereditarie.

- Il miglioramento dell'assistenza ai bambini affetti e alle loro famiglie, nonché un sostegno per il loro inserimento nell'ambito scolastico e sociale.

- L'informazione e la sensibilizzazione dell'opinione pubblica circa le possibilità preventive, diagnostiche, terapeutiche e riabilitative in tema di errori congeniti del metabolismo e patologia genetica.

- La promozione e il sostegno della ricerca scientifica per tali malattie ereditarie (istituzione di borse di studio, organizzazione di congressi, giornate di studio, pubblicazione di opere a carattere divulgativo o altri tipi di incentivazione).

- La rilevazione anche statistica a livello regionale (incidenza annua delle malattie metabolico-genetiche).

- La promozione di ogni iniziativa tendente a garantire il riconoscimento e la disciplina anche giuridica, sul piano sociale e civico, di tali malattie.

L'associazione si impegna a svolgere altresì attività di supporto alle famiglie dei bambini affetti da patologie genetiche; detta attività prevede l'assistenza, la consulenza, il sostegno morale e/o materiale da valutarsi caso per caso dai membri del Comitato Direttivo.

L'associazione non può svolgere attività diverse da quelle sopra indicate a eccezione di quelle a esse strettamente collegate o di quelle accessorie a quelle statutarie, in quanto integrative delle stesse. L'associazione non ha finalità politiche o confessionali: tuttavia, potrà promuovere e mantenere rapporti con enti pubblici e privati, con associazioni nazionali ed internazionali per il raggiungimento degli scopi statutari.

L'A.Me.Ge.P. "Domenico Campanella" è composta da soci ordinari, soci sostenitori e soci onorari.

Sono **soci ordinari:** i genitori dei bambini affetti da malattie metaboliche congenite o coloro che ne esercitano la potestà; gli stessi ammalati quando hanno acquistato la capacità di obbligarsi.

Sono **soci sostenitori**: persone fisiche, enti, associazioni e società regolarmente costituite che condividendo le finalità dell'associazione intendano sostenerla fornendo mezzi, proposte, assistenza, consulenza, e quanto altro possa occorrere per il perseguimento dei fini dell'associazione.

Sono **Soci onorari**: i soci fondatori, gli operatori sanitari, coloro che ricoprono cariche politiche, le istituzioni italiane e straniere che contribuiscono, con apporto scientifico e culturale, all'attivazione degli scopi dell'associazione.

È espressamente esclusa la temporaneità nella partecipazione alla vita associativa.

I soci onorari vengono nominati dal Comitato Direttivo.

I soci ordinari, unitamente ai sostenitori, contribuiscono alla organizzazione e gestione dell'associazione nel perseguimento dei fini istituzionali, con partecipazione attiva e personale.

La voce dei lettori...

La nostra storia inizia nel lontano 1999, quando ignari di tutto aspettavamo la nostra prima figlia, VANESSA.

Dopo una gravidanza portata a termine senza problemi, nacque una bellissima bambina di 3,5 kg: era perfetta, mio marito s'innamorò subito di lei, i suoi occhi brillarono di una luce che non ho mai più rivista. Il cuore ci scoppiava dalla gioia, eravamo diventati mamma e papà.

Sembrava una favola, ma dopo il terzo giorno mi accorsi che c'era qualcosa che non andava: la bambina dormiva troppo e non si attaccava più al seno, ero preoccupata. Mio marito vedendomi in quello stato chiamò il pediatra. Dai primissimi esami venne fuori che la bambina era in ipoglicemia, e lì iniziò il nostro calvario: cominciarono a portarla a destra e a sinistra per farle esami, senza però riuscire a cavare un ragno dal buco. Decisero di trasferirla al "Vito Fazzi" di Lecce, ma non c'erano posti. Si optò allora per il "Di Summa" di Brindisi: partimmo d'urgenza in autoambulanza, alle due di notte arrivammo in ospedale. Si notava nella piccola una respiro affannoso. I medici, anche dopo svariati esami, non riuscivano a capire cosa avesse la bambina.

Dopo qualche ora comparvero ripetute convulsioni e, quindi, il coma.

Dall'elettroencefalogramma risultò che il cervello stava soffrendo tanto; i medici consultarono diversi centri ospedalieri e dopo poco da uno di essi arrivò l'ordine di somministrare subito, alla piccola, della bioarginina e di trasferirla immediatamente nel loro centro che risultò essere l'ospedale pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari. In un'ora circa la piccola giunse a Bari nel reparto di neonatologia e dopo un po' di tempo iniziò a svegliarsi dal coma: quella bioarginina sembrò essere miracolosa.

Una sfilza di esami diede conferma ai medici del Reparto di Malattie Metaboliche che si trattava proprio di una malattia metabolica: la notizia ci venne comunicata immediatamente e io, nella mia assoluta estraneità a queste patologie, mi rallegrai del fatto che almeno avevano capito cosa potesse avere mia figlia; un istante dopo, tuttavia, purtroppo, mi fu comunicato che per la bambina non c'erano molte speranze in quanto aveva un iperammoniemia marcata e non sarebbe arrivata nemmeno al giorno dopo. In quello stesso istante ebbi la sensazione che il mondo mi fosse crollato addosso, ma grazie al cielo non fu proprio così: al giorno dopo Vanessa ci arrivò; infatti l'indomani l'infermiera di turno ci disse che il primario ci voleva parlare.

Fu in quella occasione che conoscemmo il professor Carnevale, una persona cosi dolce, che quasi come un padre ci spiegò la situazione, rassicurandoci che avrebbe fatto di tutto per capire quale tra le migliaia di malattie metaboliche fosse quella che aveva colpito la piccola Vanessa.

Purtroppo, però, tutto ciò non accadde: gli esami continuavano a depistare i medici e in questo modo passammo otto mesi della nostra esistenza ad nutrire soltanto sospetti. Sospetti su varie sindromi che avrebbe potuto avere la nostra piccola stella. Quasi tutti i giorni della sua vita furono trascorsi in ospedale, tra scompensi e infezioni di ogni genere, tra entrate e uscite dal coma, fino a che una banale e stupida broncopolmonite la stroncò definitivamente, distruggendoci dal dolore. Avevamo perso in pochi istanti l'amore della nostra vita.

Da quel momento la nostra vita parve non avere più senso fino a che, pochi mesi dopo, rimasi incinta del mio secondo figlio, con la speranza di riempire un po' quel vuoto immenso che Vanessa aveva lasciato.

Fiduciosi che stavolta sarebbe andato tutto bene vista la bassa percentuale delle malattie autosomiche-recessive. Andammo avanti fino a che non giunse il momento della nascita di un bimbo di 4 kg, bello come il sole, di nome Daniel.

Sembrava scoppiasse di salute, ma dai primi accertamenti che facemmo fare subito dopo la nascita, risultò che anche lui aveva la stessa bestia dentro… la stessa malattia metabolica che aveva colpito la sua sorellina. Per la seconda volta arrivò una batosta: pareva proprio che la fortuna si era dimenticata di noi; vedere quel bambino in camera di terapia intensiva era una stretta al cuore; rivivere per la seconda volta la stessa esperienza era davvero troppo. Ci sentivamo sconfitti, diversi dagli altri genitori. Daniel, a differenza della sorellina, stava molto male, non si riprendeva in poco tempo. Pensavamo di perderlo subito, cosi il professor Carnevale, insieme a tutta l'équipe, tentò ogni strada per tirarlo fuori; cominciò a spedire esami in tantissimi centri di malattie metaboliche, tra cui anche un campione di urine a Roma, al “Bambin Gesù”, che da pochi mesi possedeva una nuova apparecchiatura chiamata Tandem /massa. Proprio grazie a questa scoprirono che Daniel aveva l'ACIDEMIA PROPIONICA di tipo B, una malattia che fa parte degli acidi organici.

Finalmente avevano dato un nome a quella bestia maledetta. Da lì iniziarono una terapia mirata; il bambino incominciò a riprendersi e a venir fuori da quella fase critica.

Il percorso dura ormai da quasi nove anni, tra diete ipoproteiche, farmaci e scompensi, ma Daniel è qui con noi, nonostante i suoi problemi, e vederlo crescere ogni giorno per noi è una gioia.

Grazie a lui abbiamo capito cosa avesse Vanessa e sempre grazie a lui abbiamo ottenuto la diagnosi prenatale, che nel luglio del 2007 gli ha portato una sorellina di nome Manuela, completamente sana, che ha portato gioia e serenità a tutta la famiglia. Con lei ci siamo sentiti dei genitori “NORMALI”.

Spero che questa nostra testimonianza possa essere una speranza per tutti i genitori che si trovano nella nostra stessa situazione: la vita a volte ci riserva delle amare sorprese, ma comunque vale la pena di viverla.

I GENITORI
Elena e Mauro

Acidemia Propionica di tipo B

L'acidemia propionica è un errore congenito del metabolismo a prognosi infausta se non diagnosticato precocemente. Trattasi di una acidemia organica caratterizzata da episodi di chetosi ricorrenti, acidosi, deidratazione fino al coma, ed associata a neutropenia, trombopenia, iperglicemia, propionicoacidemia e metilcitraturia.

La malattia è trasmessa con meccanismo autosomico recessivo, pertanto i genitori sono portatori sani asintomatici. L'enzima deficitario è la propionil CoA carbossilasi, di cui sono note varie mutazioni (subunità geniche A e B). I bambini nati con acidemia propionica sono di solito sintomatici già nei primi giorni di vita, e possono morire con diagnosi di sepsi neonatale o di emorragia ventricolare se non vengono effettuate precise e mirate immagini metaboliche.

Dato tipico è la chetonuria, già di per se eccezionale nel neonato. Frequente sintomo di esordio, nelle prime epoche di vita, è il vomito ricorrente, a getto, che può condurre il piccolo sul tavolo operatorio per sospetta stenosi ipertrofica del piloro (cosa accaduta effettivamente ad uno dei nostri pazienti sopravvissuti con handicap neurologico).

Da considerare che la chetosi massiva porta ad acidosi, deidratazione, ipotermia, letargia, coma e che in assenza di un vigoroso trattamento (intubazione, ventilazione assistita, L-carnitina, biotina, alimentazione parenterale totale con minimo contenuto di isoleucina, metionina, valina, treonina), il piccolo paziente non sopravvive.

Altri quadri clinici possono mimare le iperammoniemie primitive, in quanto sono stati segnalati anche livelli ammoniemici superiori a 1000 micromoli, benché di solito la chetoaciduria risulti in questa fase massiva ; ma non sempre - e questo complica l'iter diagnostico. L'emocromo evidenzia neutropenia e piastrinopenia, talvolta pan citopenie.
L'aminoacidemia e l'aminoaciduria rivelano il tipico incremento della glicemia, nella maggior parte dei neonati affetti.

Altro segno clinico rilevante è la marcata ipotonia del bambino, che nel tempo comporta ritardo nella acquisizione delle tappe di sviluppo psicomotorio.
Sono pure segnalate sequele neurologiche, anomalie elettroencefalografiche, atrofia cerebrale, distrofia retinica, atrofia ottica.

Tra le complicanze delle acidemia propionica, ricordiamo la pancreatite acuta ricorrente, che può condurre all'exitus, e la miocardiopatia.

È possibile la diagnosi prenatale, mediante misurazione dell'attività propionil CoA carbossilasica negli amniociti posti in coltura, o nei villi coriali. Nelle famiglie in cui sia nota la mutazione, la diagnosi può essere effettuata sul DNA.

Il trattamento è essenzialmente basato sulla dieta: restrizione degli aminoacidi “tossici”: isoleucina, valina, metionina e treonina, che devono passare attraverso il propionil CoA, l'enzima deficitario.
La carnitina e il metronidazolo sono utili complementi farmacologici alla dieta.
Fondamentale e salvavita è infine il rattamento di emergenza degli episodi acuti di cheto acidosi, come già ricordato.

Franco Carnevale

La galattosemia

La galattosemia è un errore congenito del metabolismo dei carboidrati, causato dal deficit di uno specifico enzima, la galattotransferasi eritrocitaria, o galattosio-1-fosfato uridiltransferasi.
È questa la forma classica, la più grave; ma esistono altre due forme di galattosemia, il deficit galattochinasico e il deficit galattoepimerasico, sulle quali ci soffermeremo successivamente.
La forma classica viene trasmessa con meccanismo autosomico recessivo (ossia da genitori che sono inconsapevolmente portatori sani della tara) e può avere conseguenze nefaste, nel bambino affetto, sin dalle prime settimane di vita.
Sono oggi note numerose mutazioni del gene GALT, comprese alcune varianti minori, come le forme Duarte o Los Angeles, meno gravi.
Torpore, rifiuto del seno materno, ittero possono manifestarsi già pochi giorni dopo le prime poppate; segue vomito, inizialmente sporadico, poi frequente. Nel corso delle prime settimane le condizioni generali si aggravano: mancato incremento di peso e di lunghezza, sino a scendere sotto il peso registrato alla nascita; il fegato aumenta progressivamente di volume, sino alla epatomegalia, che si associa ad ascite, cirrosi, ipotrombinemia, emorragie.
Coesiste un deterioramento progressivo della funzione renale, con danno tubulare e conseguente aminoaciduria generalizzata, glicosuria, albuminuria.
Se la diagnosi non viene posta, e il bambino continua ad essere alimentato con latte (al seno o con poppatoio),

l'exitus diventa purtroppo inevitabile nello spazio di poche settimane o mesi.
Inoltre il neonato galattosemico va incontro a sepsi generalizzata, a causa di un abbassamento delle difese immunologiche: la funzione granulocitaria è quasi sempre compromessa, al punto che la sepsi può essere sostenuta dal microrganismo Escherichia Coli.
Ulteriori complicanze, quali osteomielite e meningite, sono state descritte per la galattosemia da deficit transferasico, e scarsi frutti darà una terapia antibiotica se manca il sospetto diagnostico di epatopatia metabolica.
Ritardo mentale, pseudotumor cerebri, disturbi del linguaggio, iperattività sono altri segni nel bambino galattosemico non riconosciuto precocemente o non ben seguito con dieta povera in galattosio.
Oggi il trattamento dietoterapeutico della galattosemia funziona, risulta bene accetto nei pazienti in età pediatrica ed adolescenziale e viene di solito mantenuto nell'adulto; ma sappiamo che, nel tempo, esso non vale a risolvere specifiche complicanze.

Mi riferisco alla insufficienza ovarica nelle ragazze e nelle donne (dal 75 al 96% verso i 30 anni), che vanno in amenorrea primaria o secondaria ad ipogonadismo ipergonadotropico, e a ritardo del linguaggio con disprassia verbale in entrambi i sessi.
Come si diceva in precedenza, i disordini del metabolismo del galattosio oggi noti sono tre, ciascuno correlato ad uno specifico deficit enzimatico.
Ecco le tappe biochimiche:
- primo passo metabolico, catalizzato dall'enzima galattochinasi: conversione di galattosio in galattosio-1-fosfato;
- secondo: conversione del galattosio-1-fosfato in glucosio-1-fosfato, ad opera dell'enzima galattosio-1-fosfato uridiltransferasi;
- terzo: passaggio di uridindifosfogalattosio ad uridindifosfoglucosio, ad opera di una galattoepimerasi.
La condizione più rara è certo il deficit di galattochinasi, che sembra avere una prevalenza di 1/100.000 nati, mentre la forma classica, la più grave, colpisce un bambino ogni 40-50.000; per quanto attiene alla terza condizione, non si hanno informazioni precise, né statistiche, né sul decorso clinico.
Sappiamo tuttavia che il deficit di galattochinasi è compatibile con la vita.
Per le tre condizioni, l'unico trattamento oggi disponibile si basa sulla dietoterapia (esclusione del lattosio).
Nel reparto di malattie metaboliche dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari abbiamo esperienza di due pazienti con deficit galattochinasico e di vari pazienti con galattosemia classica.
Desidero soffermarmi sull'iter diagnostico che riguarda un deficit galattochinasico, primo paziente riconosciuto a Bari, e in Italia, per merito del mio compianto Maestro, il Professor Federico Vecchio, Direttore della Clinica Pediatrica di Bari negli anni '70. Questo paziente, oggi trentaseienne, fu visitato privatamente dal Prof. Vecchio all'età di 7 mesi e mezzo. Tra i documenti che i genitori del bambino esibirono nel corso della visita, il Professore si soffermò su un esame di urine (che era apparentemente normale), e rilevò una cataratta lenticolare monolaterale. Null'altro si evidenziava all'esame obiettivo: il lattante era vivace, peso e lunghezza adeguati all'età, fegato e milza nei limiti, sviluppo psico-motorio nella norma.
Devo aggiungere che l'esame delle urine allora come ora non veniva sempre effettuato con la necessaria accuratezza: si utilizzava una striscia reattiva alla glucosio-ossidasi per dichiarare il campione privo di glucosio, e non si valutava la eventuale presenza di altri zuccheri con altri reattivi ad hoc (Fehling o Benedict).
Il successivo ricovero del bambino nella Clinica Pediatrica dell'Università di Bari confermava il sospetto diagnostico del Professore Vecchio: all'esame delle urine il glucosio risultava assente, ma era massivamente positivo il potere riducente, segno evidente di galattosuria in questo caso; il dosaggio dell'enzima, successivamente effettuato a Zurigo dal Professor Richard Gitzelmann, dimostrava infine assenza di attività galattochinasica eritrocitaria e livelli normali delle attività galattotransferasica ed epimerasica!
Lo screening neonatale per galattosemia non viene ancora effettuato nella nostra Regione, sebbene rientri nel novero delle 30-40 malattie metaboliche riconoscibili mediante tandem-massa. Esso è attivo come è ormai noto solo in Toscana, per specifica legge regionale, e in Liguria, come progetto annuale finalizzato.
Speriamo vivamente di raggiungere tale importante traguardo quanto prima anche in Puglia: l'AMEGEP "Domenico Campanella" si batte anche per questo!

Franco Carnevale

NOTIZIE

Lo screening allargato

Necessità assistenziali dell'ammalato metabolico

La ricerca scientifica sulle malattie metaboliche continua ad andare avanti… ma l'assistenza all'ammalato che nel frattempo combatte la sua quotidiana battaglia per la vita, va egualmente avanti? A questa domanda purtroppo segue spontaneamente una risposta: NO!

Sicuramente è aumentata l'attenzione dell'opinione pubblica a riguardo, grazie alle campagne divulgative e di sensibilizzazione delle varie Associazioni e dei media, ma in materia di assistenza sanitaria in Italia siamo ancora molto indietro. Pochi sono i centri italiani di riferimento per queste patologie e insufficiente è l'impegno e l'attenzione della nostra Sanità nel potenziamento di tali strutture.

In Puglia l'unico centro di riferimento è rappresentato dalla Divisione di Genetica clinica e Malattie Metaboliche dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari, dove confluiscono i campioni di sangue prelevati a tutti i neonati pugliesi per lo screening sulla Fenilchetonuria (grave malattia metabolica); ciononostante ad oggi la Divisione è ancora sprovvista sia di un laboratorio specificamente dedicato, sia di personale tecnico idoneo e numericamente sufficiente, sia di un reparto adeguatamente attrezzato per la difficile gestione dei propri piccoli pazienti. Molte di queste malattie sono particolarmente insidiose, potrebbero colpire l'organismo a vari livelli: sistema nervoso, endocrino, respiratorio, motorio, etc. Sarebbe dunque auspicabile un modello assistenziale multidisciplinare che assicuri al bambino o al ragazzo affetto da malattia tutta la consulenza specialistica e il supporto di cui necessita durante le varie fasi di crescita. In questo contesto un ruolo altrettanto importante lo detiene la famiglia dell'ammalato, a cui dovrebbe andare tutto il supporto necessario da parte delle Istituzioni e del centro di riferimento. L'integrazione della famiglia nel percorso assistenziale del paziente deve essere correttamente guidata da personale specifico; dunque la presenza in reparto di psicologi è assolutamente indispensabile per assicurare alla famiglia quella serenità di cui necessita nei momenti di crisi personali.

RICORDIAMO CHE OGNI INDIVIDUO HA DIRITTO AD UN'ASSISTENZA SOCIO-SANITARIA GLOBALE A PRESCINDERE DALLA RARITÀ E DALLA COMPLESSITÀ DELLA PROPRIA MALATTIA!

Porzianna Calianno

A che punto siamo in Puglia con il programma di screening neonatale allargato per le malattie metaboliche?

Le malattie metaboliche ereditarie sono patologie causate da alterazioni geniche che portano a deficit totale o parziale di una proteina con funzione enzimatica. Sul piano clinico si configura pertanto una condizione patologica più o meno grave, che coinvolge vari organi e apparati con frequente interessamento del sistema nervoso centrale e conseguente handicap psicomotorio. Spesso la prognosi è infausta quoad vitam o quoad valetudinem.

La prevalenza delle malattie metaboliche non è nota, trattandosi di malattie rare. In base alla esperienza di screening neonatale di massa allargato della Regione Toscana attivo del 2004 ed esteso dal 1° gennaio 2010 anche ai nati della limitrofa Umbria , su 150.000 bambini sottoposti a screening 81 risultano affetti: dunque uno ogni 1.850.

Le malattie metaboliche sono ancora oggi poco conosciute da neurologi e pediatri, che tendono invece a rivolgere la loro attenzione alle patologie più comuni. Ciò dipende in parte dallo scarso spazio dedicato alla patologia genetico-metabolica nei corsi di laurea in Medicina e Chirurgia e nelle scuole di specializzazione di Pediatria, di Neurologia infantile e di Neonatologia, in parte dal fatto che “conosciamo solo ciò che vediamo” (Goethe): uno specialista, o un medico generico, raramente visita il malato metabolico nella sua pratica quotidiana, per cui avrà difficoltà nel riconoscerlo!

La realtà è diversa: allo stato attuale sono catalogate circa 500 condizioni a lesione biochimica nota (=malattie metaboliche ereditarie); tale numero è destinato a salire, via via che saranno segnalate nuove mutazioni geniche nel corso del XXI secolo.

Circa 50 anni or sono veniva introdotto, prima negli USA, poi negli altri Paesi, il test microbiologico semiquantitativo di Robert Guthrie per il dosaggio della fenilalanina nel sangue assorbito su carta da filtro. Grazie a esso, è ormai incalcolabile il numero di bambini fenilchetonurici salvati dal ritardo mentale, mentre prima della introduzione della dieta a basso contenuto di fenilalanina, esistevano solo malati fenilchetonurici gravi, e si parlava di oligofrenia e di imbecillitas fenilpiruvica.

Successivamente, con metodiche analoghe, lo screening neonatale veniva esteso a galattosemia, leucinosi, deficit biotinidasico.

Com'è ben noto, si intende per screening quella procedura diagnostica che tende a evidenziare specifiche patologie in fase preclinica (quindi ancora asintomatica); massimo il vantaggio che ne deriva sia al bambino riconosciuto affetto (in termini di salute) che alla società (in termini di risparmio economico), nel concetto fondamentale in campo medico “prevenire è meglio che curare”.

In Toscana lo screening neonatale per fenilchetonuria venne introdotto nel 1981 (insieme a quello dell'ipotiroidismo congenito): successivamente veniva istituito lo screening della fibrosi cistica.
In Puglia si partiva anche prima, ma in modo caotico e confuso. La Legge Regionale pugliese n. 25, del 1978 rendeva obbligatori i programmi screening per fenilchetonuria e ipotiroidismo congenito su cinque centri: Bari, Brindisi, Lecce, Foggia e Taranto; a questi si aggiungevano presto altri due, l'Ospedale di San Giovanni Rotondo ("Casa Sollievo della Sofferenza") e l'Ospedale di Acquaviva ("Miulli"). Il centro di Foggia si attivava solo per l'ipotiroidismo congenito ma non per fenilchetonuria. Il centro di Lecce sospendeva l'attività di screening per sei mesi, per mancanza di fondi. Solo a distanza di anni riuscivo finalmente, ma con grande fatica, a unificare i sette centri screening presso l'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"!
A partire dai primi anni '90 la tecnologia mette a disposizione una complessa apparecchiatura basata su cromatografia in fase liquida (LC) con analisi spettroscopica in Tandem massa (MS).
Oggi tale sistema, ulteriormente perfezionato, consente di effettuare lo screening neonatale allargato a 40 malattie ereditarie, ed è operante da anni in molti Paesi europei, persino in alcune regioni dell'India. La attuale tendenza è quella di concentrare i servizi di screening nelle macroregioni, onde allargare il bacino di utenza (accorpamento di popolazioni neonatali di regioni limitrofe, come si è visto per Toscana ed Umbria).
Si può anticipare, in base a ricerche di avanguardia segnalate in letteratura internazionale, che il numero di patologie ereditarie riconoscibili mediante screening salirà in misura esponenziale nel futuro prossimo, fino a 150 malattie!
E torniamo alla Puglia. Presso il centro di riferimento regionale per malattie metaboliche dell'Unità Operativa Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Azienda Policlinico-Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari il dottor Francesco Papadia, attuale primario, sarà in grado di estendere lo screening neonatale di massa per fenilchetonuria alle 40 malattie metaboliche riconoscibili mediante Tandem Massa in tempi brevi: inizio 2011. Ma perché non siamo ancora pronti, nonostante le pressioni dell'AMEGEP "Domenico Campanella" e l'impegno mio personale di sempre?
Qui si rende necessaria una breve cronistoria.
- La regione Toscana, sotto la spinta dell'Associazione toscana delle malattie metaboliche, vara prima e ancora unica regione in Italia la delibera regionale n. 800 del 2 agosto 2004: "estensione dello screening per malattie metaboliche ereditarie a tutti i nati della Toscana mediante utilizzazione della Tandem Massa in dotazione all'Azienda Ospedaliera 'Meyer' di Firenze".
- Venuto in possesso di tale documento, il sottoscritto lo faxava integralmente all'Assessore della Salute della Puglia, in data 22 giugno 2005, proponendo lo screening allargato anche per la nostra Regione, giacché da anni funzionava nell'U.O. da me diretta- il servizio di screening per la fenilchetonuria, e da anni si era andata consolidando l'esperienza clinica in campo metabolico, peraltro ampiamente riconosciuta con la delibera di Giunta Regionale pugliese n. 9335 del 17.12.97.
- Vari passi in avanti si sono fatti da allora: il Direttore Generale dell'Azienda Policlinico Ospedale "Giovanni XXIII", il Dott. Vitangelo Dattoli, ha attivato le procedure necessarie all'avvio dello screening allargato.
Ma adesso occorre accelerare, affinchè il programma di screening allargato diventi operativo al più presto possibile anche nella nostra regione.
- Non possiamo accettare il fatto che i bambini nati in Toscana e in Liguria siano privilegiati rispetto ai neonati pugliesi!

Franco Carnevale

Le nostre iniziative

Il 30 Maggio 2009, presso l'Aula Convegni Ivan Papadia dell'Ospedale "Giovanni XXIII", si è svolta la **Conferenza Stampa**, Organizzata dall'AMEGEP "Domenico Campanella" dal titolo:

Quanto conta in Puglia un malato metabolico?

Vi hanno preso parte l'Assessore alle politiche della salute, Prof. Tommaso Fiore, il Direttore Generale Consorziale Policlinico, Dott. Vitangelo Dattoli, la Responsabile della direzione Sanitaria dell'Ospedale "Giovanni XXIII", Dott.ssa Giustina D'Amelio, e la dirigente Amministrativa dell'Ospedale Giovanni XXIII, Dott.ssa Angela Misceo.

Il dibattito è stato moderato dal Dott. Giancarlo Fiume, giornalista di RAI 3.

Hanno introdotto gli argomenti all'ordine del giorno la sig.ra Porzianna Calianno, Presidente del Comitato Direttivo dell'AMEGEP "Domenico Campanella", e il Prof. Franco Carnevale, presidente del Comitato Scientifico dell'Associazione.

Si è ampiamente discusso sulla necessità di creare un reparto più idoneo alle esigenze dei pazienti affetti da patologie metaboliche che spesso si ricoverano in condizioni gravi, hanno necessità di isolamento e di lunghe degenze.

Per tutti i bambini di Puglia è stata ribadita l'importanza e la necessità della rianimazione pediatrica, e soprattutto per i piccoli affetti da queste malattie che spesso portano a scompensi e a coma. Ancora una volta si è parlato di screening metabolico allargato, progetto che con l'approvazione della Regione Puglia potrebbe diventare realtà e salvare molti bambini pugliesi attraverso la diagnosi precoce.

Alla giornata hanno partecipato anche molti dei primari dei reparti di neonatologia di Puglia e il presidente della sezione regionale della Società Italiana di Neonatologia, prof. Nicola Laforgia, tutti concordi sulla necessità dell'attuazione di tali progetti.

Associazione
Il tuo sostegno mi aiuta a crescere

amegep
Domenico Campanella

associazione malattie metaboliche e genetiche puglia

QUANTO CONTA IN PUGLIA
UN MALATO METABOLICO?

L'Associazione **A.ME.GE.P. Domenico Campanella** - O.n.l.u.s. ha indetto una **conferenza stampa** per il giorno

Sabato 30 Maggio 2009 alle ore 09:00

presso l'Aula Convegni "Ivan Papadia" dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" in Via Amendola n. 207 – BARI

Si discuterà:

- necessità di un Reparto di "Rianimazione" presso l'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari;
- necessità di ampliamento del Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari;
- progetto screening neonatale esteso per le malattie metaboliche ereditarie per la Regione Puglia;
- varie ed eventuali.

Alla Conferenza si prevede che saranno presenti:

Signora Porzianna Calianno (Presidente dell'Ass.ne A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.)
Prof. Franco Carnevale (Presidente del Comitato Scientifico dell'Ass.ne A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.)
On. Nichi Vendola (Presidente della Regione Puglia)
Prof. Tommaso Fiore (Assessore alle Politiche della Salute Regione Puglia)
Dott. Vitangelo Dattoli (Direttore Generale Consorziale Policlinico)
Dott. Giuseppe Lonardelli (Direttore Sanitario Consorziale Policlinico)
Dott.ssa Giustina D'Amelio (Responsabile della Direz. Sanitaria dell'Ospedale Giovanni XXIII)
Dott.ssa Angela Misceo (Dirigente Amministrativa dell'Ospedale Giovanni XXIII)
Dott. Francesco Papadia (Direttore U.O. del Reparto di Malattie Metaboliche e Genetica Clinica dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII")

Porteranno il loro saluto:

Signora Porzianna Calianno (Presidente dell'Associazione A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.)
Prof. Franco Carnevale (Presidente del Comitato Scientifico dell'Ass. A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.)

Moderatore:

Dott. Giancarlo Fiume - RAI 3

A.ME.GE.P. Domenico Campanella – Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia – Onlus
Sede operativa e recapito postale: C.so G. Matteotti, 72/B - 70040 Monopoli (Ba) – Telefono e Fax 080 7480030 – Codice fiscale 93100290723
Sede legale: via Amendola, 47 – 70126 BARI
Internet: www.amegepdomenicocampanella.it – info@amegepdomenicocampanella.it – C/C postale N. 79624002

Molte sono state le promesse degli organi competenti, ma ad oggi restano ancora solo sogni!

Torneo di Calcio Pulcini

Si è svolto a Laterza il 09/06/2009 il torneo di calcetto, categoria Pulcini, organizzato da Riccardo Nastro (membro del comitato direttivo di AMEGEP e Istruttore di calcio) e Gianvito Salluce (istruttore di calcio) con il patrocinio del Comune di Laterza. Sul campo dello Stadio Madonna delle Grazie si sono sfidate otto diverse squadre di piccoli calciatori, di età compresa tra 8 e 10 anni, provenienti da tutta la provincia ionica.
L'entusiasmo dei piccoli calciatori è stato travolgente; dagli spalti il tifo dei genitori e simpatizzanti ha fatto da colonna sonora alle partite che si sono susseguite durante il quadrangolare.

Dalla voce di fondo di Ciro D'Anversa, che ha egregiamente fatto da cronista, sono state fornite informazioni e dettagli sulle malattie metaboliche, sul ruolo dell'associazione AMEGEP e sull'importanza di diffondere la conoscenza di queste patologie.

Vincitore del torneo: la SOLIDARIETÀ.

Tutti i piccoli campioni sono stati premiati dal Sindaco Giuseppe Cristella e da altri esponenti della sua amministrazione comunale.

Ai piccoli è stata sottolineato il concetto che "**l'importante non è vincere ma partecipare**"… e mai il detto è stato più appropriato alla situazione!
Hanno giocato, infatti, non per vincere ma per aiutare altri coetanei che sono meno fortunati, ma pur sempre bambini.

Ancora una volta Sport e Solidarietà sono apparsi sposati insieme per una giusta causa!!!

Il 25 Ottobre 2009,
presso il Parco Giochi PlayPlanet di Monopoli,
si è tenuta una
"Giornata dedicata alla dieta ipoproteica"
organizzata dalla nostra Associazione,
in collaborazione con le case farmaceutiche
Milupa e Nutricia.

Scopo dell'evento è stato quello di insegnare alle mamme nuove ricette, grazie anche a nuovi prodotti, per rendere più varia e anche più gustosa la dieta dei piccoli nostri pazienti.

Uno chef a nostra completa disposizione ha mostrato su un maxischermo tutti i passaggi per la realizzazione di pietanze destinate poi anche alla degustazione da parte sia dei bambini che dei loro genitori.

È stata una piacevole occasione di incontro e soprattutto di divertimento per i bimbi, che hanno potuto usufruire delle varie attività ludiche del Parco Giochi.

Tutte le ricette realizzate, grazie soprattutto alla collaborazione della nostra dietista, dott.ssa Annamaria Di Mauro, sono disponibili nel nostro sito.

L'AMEGEP per THELETON

Uniti per «Telethon»: per la ricerca inizia la gara di solidarietà

Gonfaloni intrecciati per Telethon: anche quest'anno, per il secondo consecutivo, i comuni di Ginosa e Laterza uniscono intenti e risorse, a sostegno della ricerca sulle malattie genetiche. Lo fanno con contributo diretto e patrocinando, nell'ambito appunto della maratona Telethon (da oggi a domenica), una serie di iniziative organizzate da associazioni che al sociale e alla solidarietà dedicano tempo e impegno.

Il sindaco Giuseppe Cristella per Laterza, l'assessore alle Politiche sociali Stefano Notarangelo e il consigliere delegato al Volontariato Sara Di Taranto per Ginosa hanno presentato l'evento, con «una punta d'orgoglio», nel corso della conferenza stampa allestita in una delle sale da poco restaurate del Palazzo marchesale. Appassionato e coinvolgente l'invito "solidale" rivolto alle due città da Porzianna Caliannno, presidente dell'Amegep "Domenico Campanella", associazione pugliese nata per far fronte ai tanti problemi che i bambini affetti da malattie metaboliche sono costretti ad affrontare. Appesi a un filo: «Spesso ci muoiono nelle mani, e noi siamo impotenti» ha spiegato Donatella Capodiferro, dell'Unità operativa Malattie Metaboliche e Genetiche dell'Ospedale pediatrico "Giovanni XXIII" di Bari, componente del comitato scientifico della stessa associazione barese. In gioco «il futuro di molti bambini» hanno aggiunto le due donne dell'Amegep, portavoce insieme di un progetto ambizioso, prossimo a realizzarsi anche in Puglia: lo screening neonatale per la fondamentale diagnosi precoce di 40 malattie metaboliche. Una goccia nell'oceano delle cosiddette "malattie rare": se ne contano, è stato detto, più di cinquemila e solo per il 5% delle patologie esiste una terapia. Ricerca e solidarietà, dunque: difficile pensarle separate se «per la ricerca si spende poco» e se l'oceano continua a crescere (ogni settimana la letteratura medica segnala cinque nuove malattie).

Lo ha sottolineato il consigliere regionale Paolo Costantino (PD), lo hanno ribadito Porzianna Calianno e Donatella Capodiferro, lo ha rimarcato Alessandro Pasqualicchio, direttore della Siae Puglia, società che con i due comuni jonici e con altre associazioni del territorio (Orizzonti Ginosa 2001, Arci "Il Ponte" Ginosa, Lu.ma.gi.gi) "concorre" alla maratona Telethon 2009. "Cuore" della due giorni, lo spettacolo teatrale in vernacolo gionosino "La malanuttate e la figghja femmene", in scena questa sera al teatro Metropolitan di Ginosa (in programma anche canzoni in dialetto laertino eseguite dal gruppo Utep). Sipario alle 20.30.

dalla Gazzetta del Mezzogiorno
Articolo di **Franco Romano**

CONCERTO GOSPEL 18 Dicembre 2009

Un concerto gospel è sempre esperienza emozionante, se non altro perché questo genere musicale è sostanziato non solo di note e di parole, ma anche di una intensa espressività corporea.
Un Gospel, dunque, è una forma d'arte di forte impatto sul nostro modo di intendere la musica sacra, soprattutto quella natalizia. Accanto alle canzoni di Natale delle tradizioni europee a noi familiari, la musica gospel è entrata ormai a far parte a pieno titolo dei palinsesti natalizi di molti teatri italiani, e i cultori di questo genere musicale,in quanto cantanti e in quanto ascoltatori, crescono in maniera esponenziale anche nella nostra regione.
Ne hanno dato eccezionale prova i giovani del *Wanted Chorus*, che si sono esibiti la sera del 18 dicembre nella Cattedrale di San Sabino, nel cuore della Città Vecchia di Bari, scegliendo di devolvere il ricavato della serata all'associazione AMEGEP "Domenico Campanella". Artisti, dunque, non solo bravissimi, ma anche di grande cuore...
Quella sera la Cattedrale brulicava di gente: persone intervenute per affetto nei confronti dell'AMEGEP ma anche spinte da puro interesse verso il genere musicale in questione. Agli astanti si è rivolta la Presidente dell'AMEGEP per un breve saluto e un ringraziamento agli artisti, cogliendo ovviamente l'occasione per sensibilizzare l'uditorio sui problemi connessi alle malattie metaboliche.
Il concerto infine, grazie alle alte qualità artistiche dei coristi e alla *verve* straordinaria del loro direttore, ha incontrato estremo favore presso il pubblico e deve considerarsi un evento pienamente riuscito, sotto ogni profilo!
Ancora una volta, spettacolo e talento di alto livello si sono uniti a servizio dei nostri bambini…

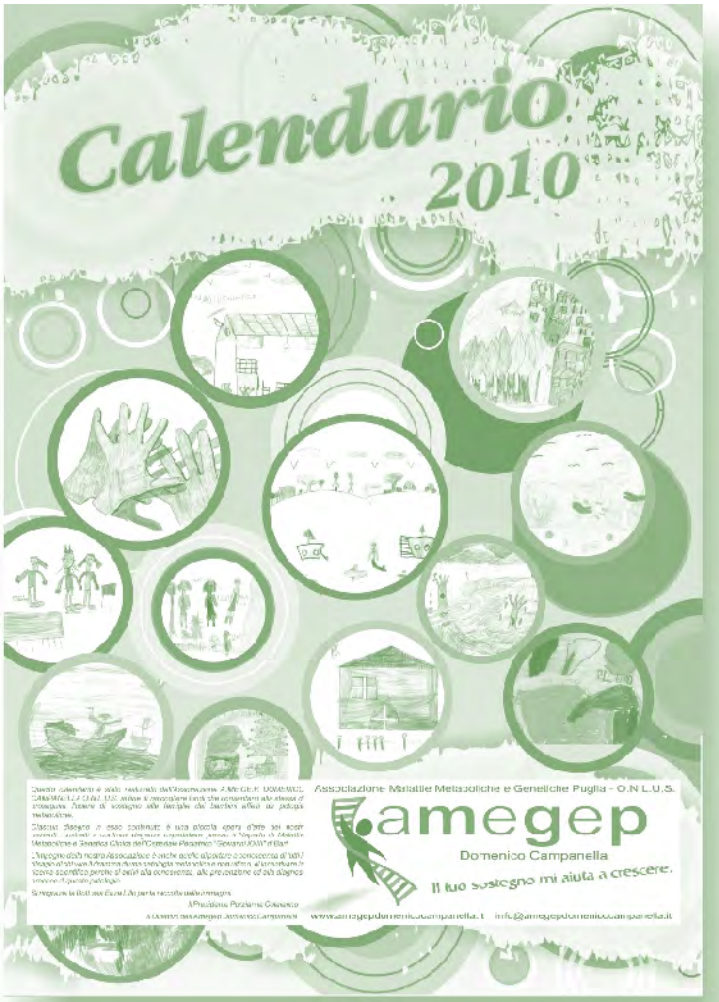
Laura Carnevale

Calendario 2010

Anche quest'anno siamo riusciti a realizzare il II calendario dell'AMEGEP "Domenico Campanella" grazie all'impegno dei nostri piccoli pazienti.

Durante le loro lunghe degenze nel nostro reparto i bambini hanno ormai preso l'abitudine di rappresentare tutto quello che li circonda.
E non mancano, infatti, fantastici ritratti dei nostri medici: del dott. Papadia, della Dott.ssa Lillo, del Dott. Favia e delle dolci infermiere che stanno loro vicini. Mica male il mondo visto dai bambini!!!

La vendita dei calendari è stata accolta con grande entusiasmo e il ricavato servirà a realizzare magari anche qualche sogno dei nostri piccoli!



Cè più verità nei vostri colori
che in mille pagine di filosofia
Pompeo Traversi

Allora, bambini, continuate ancora a colorare le vostre giornate, questa iniziativa ha bisogno di voi per poter continuare!

Alla Dott.ssa Lillo va un enorme ringraziamento per essersi occupata della raccolta dei capolavori dei nostri piccoli e di aver trasmesso loro grande entusiasmo per questa iniziativa!

Vi aspettiamo tutti per il prossimo calendario…

Un'emozione come poche che rimarrà impressa nella mia mente e nel mio cuore.

Sono Damiano,

ho 26 anni e sono affetto da una rara malattia genetica.

Come tutti i venerdì, da più di tre anni a questa parte, da Bisceglie mi reco a Bari presso il reparto di Malattie Metaboliche e Genetiche dell'Ospedale "Papa Giovanni XXIII" per sottopormi ad una terapia enzimatica sostitutiva.

Venerdì 15 Gennaio 2010 era un giorno come tanti per chissà quante persone, ma non per me e per tutti i bambini presenti in reparto. Nessuno di noi era al corrente di ciò che ci aspettava proprio in questa giornata: pensavamo alle solite visite mediche, agli esami, ai prelievi e a quant'altro si possa aspettare chi vive quasi quotidianamente questo tipo di reparto.

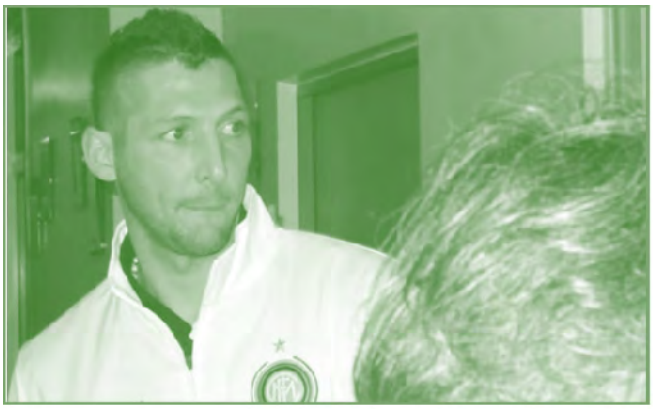
All'improvviso, però, una voce dal corridoio ci ha detto che stava per arrivare qualcuno di importante o, meglio, un personaggio famoso: e chi, allora?
MARCO MATERAZZI! Si, proprio lui! Il difensore della squadra di calcio Inter e della Nazionale Italiana Campione del Mondo in Germania nel 2006!

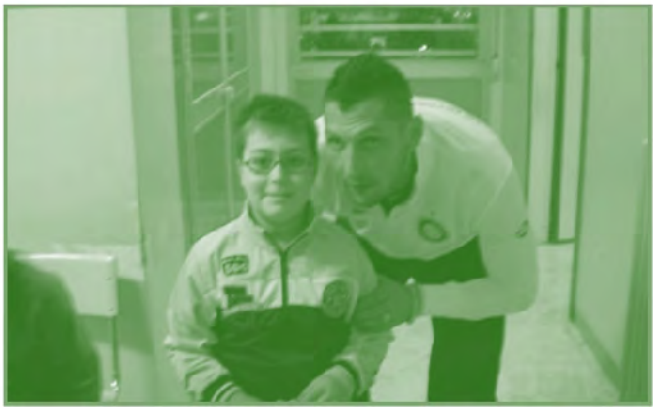
Non potevo crederci! Eppure era vero! Avremmo dovuto incontrare Materazzi o, meglio, sarebbe venuto per una visita solo per il nostro reparto!

Ed è così che ci siamo preparati per accoglierlo, mentre arrivava in macchina giù nel piazzale dell'ospedale. Era proprio lui!

Assieme al Prof. Franco Carnevale siamo saliti in ascensore per recarci in reparto: quei due piani in ascensore accanto al Prof. Carnevale e a Materazzi sono stati molto belli per me. Il Professore mi ha presentato a lui ed è stato in quel momento che ho sentito dentro di me un qualcosa che mi diceva quasi quasi che la persona importante ero diventata io, con tutti i bambini del reparto che lo attendevano… in fondo Materazzi era lì per noi e solo per donarci dei momenti di gioia con la sua presenza.

In effetti è stato così: il corridoio del reparto si è riempito di bambini e genitori che chiedevano autografi e pregavano che fosse fatta a loro una foto ricordo.





Questa esperienza è stata per me molto emozionante a prescindere anche dalla "fede sportiva" che io possa nutrire. Anche se per poco tempo, non abbiamo più pensato alle nostre patologie, e questa è una bellissima cosa! Il fatto di essere tifosi o meno della squadra di Materazzi non ha influito su questa esperienza che ha reso, invece, la nostra degenza più gioiosa. Una cosa molto più importante del semplice tifare una squadra!

Per questo colgo l'occasione per ringraziare il Prof. Franco Carnevale, il Dott. Francesco Papadia, la Presidente Porzianna Calianno dell'associazione "A.ME.GE.P. Domenico Campanella O.N.L.U.S." a nome di tutti i bambini del reparto di Malattie Genetiche e Metaboliche dell'ospedale "Papa Giovanni XXIII"… con la speranza che questo tipo di eventi, per quanto possibile, siano più frequenti.

Damiano

CONGRESSO

LE PATOLOGIE GENETICO-METABOLICHE: IL NEONATOLOGO E IL PEDIATRA

Con grande soddisfazione, l'AMEGEP "Domenico Campanella" è lieta di presentarVi il I CONGRESSO sul tema:

LE PATOLOGIE GENETICO-METABOLICHE: IL NEONATOLOGO E IL PEDIATRA

patrocinato delle sezioni regionali della Società Italiana di Neonatologia di Puglia e Basilicata (SIN), della Società Italiana di Pediatria (SIP) e della Regione Puglia, in occasione della giornata nazionale dedicata alle malattie rare, rivolto a neonatologi, pediatri e infermieri.

Lo scopo principale è quello di far conoscere meglio queste patologie, che sono indubbiamente rare se prese singolarmente, nell'insieme sono invece relativamente frequenti (1 su 2000 nati all'incirca).

Imparare a riconoscere tempestivamente una malattia metabolica può significare salvare la vita ad un neonato o bambino affetto.

Nessun medico può sottovalutare, al giorno d'oggi, l'impatto che una di queste patologie può avere sul bambino affetto e sul suo nucleo familiare, soprattutto quando la diagnosi venga posta tardivamente e le possibilità di cura possono essere gravemente compromesse.

Spesso sono il neonatologo o il pediatra ospedaliero o il pediatra di base che si trovano per primi a dover far fronte a queste situazioni spesso drammatiche.

Bisogna quindi conoscere e saper affrontare il problema e avere cognizione dei centri di riferimento regionali in grado di affrontare queste patologie, come l'U.O. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale (per i neonati) e l'U.O. di Malattie Metaboliche (per i bambini) dell'A.O.Policlinico-Giovanni XXIII.

Inquadramento diagnostico, decorso clinico, indagini di laboratorio, trattamento di emergenza e mirato saranno trattati dai maggiori esperti provenienti dai più importanti centri italiani.

PROGRAMMA

Ore 08.30 Registrazione dei partecipanti

09.00 **Saluto delle Autorità**

Presidente dell'AMEGEP Domenico Campanella
P. Calianno

Presidente della Regione Puglia
N. Vendola

Assessore alla Sanità Regione Puglia
T. Fiore

Direttore Generale Azienda Policlinico
V. Dattoli

09.40 **Introduzione**
F. Carnevale, A. Mautone

10.00 **I SESSIONE**
IL NEONATO
Moderatori: *A. DelVecchio, A. Mautone*

Sospetto clinico di malattia metabolica nel neonato
N. Laforgia

Laboratorio, diagnosi, terapia
A. Burlina

Terapia dialitica: indicazioni
T. Depalo

Comunicazione della diagnosi
L. Memo

11.00 Coffee break

11.20 **II SESSIONE**
DAL SEGNO CLINICO ALLA DIAGNOSI IN NEONATOLOGIA
Moderatori: *L. Esposito, N. Laforgia*

Cuore
A. Donati

Fegato
R. Cerone

Sistema Nervoso Centrale
L. De Cosmo

Dismorfismi
A. Selicorni

12.30 Discussione

13.00 Lunch

14.00 **III SESSIONE**
IL BAMBINO
Moderatori: *V.L. Miniello, F. Papadia*

Quando sospettare una patologia metabolica nel bambino
D. Capodiferro

Indagini genetiche: quando e perché
N. Resta

Le malattie lisosomiali
S. Lozupone

15.00 **IV SESSIONE**
I PROGRAMMI DI SCREENING: REALTÀ E PROSPETTIVE
Moderatori: *F. Carnevale, M. Manzionna*

In Italia
E. Pasquini

In Puglia
S. Simonetti

15.30 **TAVOLA ROTONDA**
CASO CLINICO, PARERE DELL'ESPERTO, GESTIONE DEL PAZIENTE
Il parere di:
A. Burlina, R. Cerone, A. Donati, M. Manzionna
M.C. Mencoboni, E.Pasquini, E. Praitano

Conclusioni
N. Laforgia, F. Papadia

17.00 Chiusura dei lavori e consegna questionario ECM

La prima parte del congresso sarà incentrata sul "neonato" con tutte le problematiche diagnostiche ad esso collegate, la seconda parte invece sarà dedicata al bambino e alle patologie che si manifestano più tardivamente. A conclusione della giornata, una tavola rotonda permetterà a tutti i medici presenti di potersi confrontare e discutere su esperienze o casi clinici particolari.
La sezione conclusiva del congresso, inoltre, sarà dedicata allo screening allargato con l'esperienza di centri dove esso è già partito da anni, evidenziando le differenze che esistono attualmente in Italia tra le varie regioni: ora come ora solo Toscana e Liguria coprono il 100% della popolazione neonatale con lo screening di 40 diverse malattie. L' Amegep "Domenico Campanella" da anni porta avanti il progetto di poter intraprendere, anche nella nostra regione, lo screening allargato per tutelare tutti i bambini pugliesi nei confronti almeno di quelle malattie che sono diagnosticabili tempestivamente.

Serata di beneficenza a favore dell'AMEGEP

Si svolgerà il prossimo 4 Marzo 2010, presso il teatro Valentino di Castellaneta, un concerto di beneficenza per l' Amegep "Domenico Campanella".
Ad esibirsi saranno giovani artisti: musicisti, cantanti, ballerini e i piccoli del coro sulle note dei Pink Floyd.
Tutto il ricavato della serata sarà devoluto a sostegno della nostra associazione.

Evento organizzato da Angelo Lamola

Arrivederci al prossimo numero

Ed anche questa volta siamo ai saluti finali!

La Redazione ringrazia in modo particolare i genitori che hanno voluto condividere con le loro esperienze perché possano essere d'aiuto a chi quotidianamente vive queste difficili situazioni e ringrazia altresì, con anticipo, tutti coloro che vorranno farlo nei prossimi numeri.

Inoltre allarghiamo l'invito a chi , per un motivo qualunque, volesse comunque scriverci qualcosa; tutto potrà servire a rendere sempre più ricco questo Giornale!

Per qualsiasi esigenza potrete rivolgervi alla nostra Segreteria chiamando al numero **080 748030** o visitare il nostro sito:
www. amegepdomenicocampanella.it ;
info@amegepdomenicocampanella.it

Potrete inoltre trovarci presso il Reparto di Malattie Metaboliche e genetiche dell'Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" in Via Amendola a Bari.

A tutti quanti voi un calorosissimo abbraccio... al prossimo numero!

COMITATO DIRETTIVO: **Presidente** CALIANNO Porzianna, **Vice Presidente** CAPODIFERRO Donatella, **Tesoriere** VALLONE Giuseppe Marcello, **Consiglieri** DE GIGLIO Francesco, CARNEVALE Franco, TODISCO Giovanni, PROSCIA Francesco, NASTRO Riccardo, DITANO Vito.

COMITATO SCIENTIFICO: Prof. Franco CARNEVALE (Presidente), medico-pediatra; Dott. Francesco PAPADIA, medico-pediatra; Dott.ssa Vincenza LILLO, medico-pediatra; Dott.ssa Rita FISCHETTO, medico-pediatra e genetista; Dott.ssa Simonetta SIMONETTI, biologa; Dott.ssa Donatella CAPODIFERRO medico-neonatologo (in formazione specialistica); Dott.ssa Roberta ROSSI, biologa; Dott. Eustachio CALDARULO, chirurgo-pediatra.

LA REDAZIONE: Prof. Franco Carnevale; Dott.ssa Donatella Capodiferro; Dott.ssa Laura Carnevale.

Tipolitografia **GIACOIA** • Laterza • 099 8216832

Il tuo sostegno
mi aiuta a crescere.
amegep
Domenico Campanella