

DICEMBRE 2008

Tariffa Associazioni Senza Fini di
Lucro: "Poste Italiane S.p.A.—
Spedizione in Abbonamento Postale
- D.L. 353/2003 (conv. in L.
27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 2,
DCB Genova"
Iscrizione al registro stampa del
Tribunale di Genova n° 27/2003 del
5/12/2003—Direttore: Luigi Russo



TESSERAMENTO 2009

Si invitano i soci che non hanno ancora provveduto a versare la quota sociale per l'anno 2009:

- Socio Ordinario: da 20 €
- Socio Sostenitore: da 50 €
- Socio Amico: Offerta libera

utilizzando il Bollettino Postale oppure mediante Bonifico Bancario sul c/c n.531480 ABI 617-5 CAB 01583 Banca CARIGE - Ag.58/138 Genova

Sommario:

Un anno buono	1
Le Febbri periodiche	2-3
8° congresso nazionale di Reumatologia Pediatrica	4
Una nuova psicologa	4
Grazie alla Fondazione Mediolanum	5
Grazie a tutti!	5
Il Citofluorimetro	5
Il Volo di Pegaso	6
La strana famiglia Dellecor-dedichitarra	7
Un'artista in reparto	8

il Bollettino AMRI

Un anno buono

Gli obiettivi raggiunti nel 2008



Sistemando le vecchie edizioni dei giornalini dell'associazione mi è capitato di rileggere l'intervista che avevo rilasciato all'indomani della mia nomina a presidente di Amri (Dicembre 2005) in cui dichiaravo quali sarebbero state le priorità del mio mandato: la copertura della terrazza del Day Hospital, per creare una nuova sala polivalente per le attività ludiche e scolastiche del reparto, e l'assunzione da parte dell'Istituto Gaslini della nostra fisioterapista Ambra. A tre anni di distanza entrambi i punti non sono stati ancora realizzati, il primo (terrazza) è stato anticipato dall'annuncio, dell'estate scorsa, che tra circa due anni l'intero reparto di Pediatria II sarà trasferito nel padiglione "Amisano" attualmente in costruzione. A tale proposito volevo ancora una volta ringraziare l'architetto Enrico DeBenedetti che dopo tanto lavoro e tempo dedicato al progetto non ha potuto vederlo realizzato. Il secondo punto (fisioterapista) invece si scontra con le norme della sanità pubblica, nazionale e regionale, e quindi dovremo ancora attendere. Naturalmente questi avvenimenti se da un lato si possono leggere in modo pessimistico dall'altro hanno condotto e porteranno a delle situazioni senz'altro favorevoli. Tra queste la presenza in reparto della nostra nuova brava fisioterapista, Anna, che ormai da un anno ha preso in carico il delicato e importante aspetto riabilitativo e che, quindi, ci consente di attendere con sere-

nità l'evoluzione dell'iter burocratico legato all'assunzione, da parte dell'Istituto, di una professionista dedica al nostro reparto. Altro aspetto positivo: quando il reparto sarà trasferito nella nuova struttura, i bambini e i loro familiari avranno a disposizione camere ed ambienti più confortevoli ed accoglienti. Dopo questa premessa in chiaro scuro vorrei sottolineare che in questi anni i progetti realizzati sono stati tanti e in particolar modo questo anno lo possiamo definire memorabile. Oltre all'acquisizione di un altro appartamento, così da poter mettere a disposizione delle famiglie tre alloggi, è stato acquistato, per il laboratorio di ricerca del reparto, il Citofluorimetro e la relativa attrezzatura complementare, per una spesa complessiva, tutta a carico di Amri, di circa 120000€. E' il primo grande progetto nella storia dell'associazione che viene attuato a favore della ricerca scientifica e per questo dobbiamo sentitamente ringraziare le nostre care socie onorarie che attraverso la signora Susanna Pescante, quale guida e motore, hanno contribuito in modo fondamentale alla realizzazione di questo progetto con la loro insostituibile attività. E' innegabile che il loro lavoro costituisce per Amri un apporto fondamentale, ma questo non deve farci adagiare, ma ci sollecita tutti a collaborare, ognuno con le proprie capacità e competenze, per promuovere l'associazione e i suoi scopi. Una qualsiasi iniziativa

ha sempre un grande valore, in particolar modo per diffondere le conoscenze sulle malattie reumatiche infantili, che come sapete, sono ancora spesso sconosciute e trovano, troppo spesso, professionisti inesperti e famiglie in difficoltà. Vi esorto pertanto a organizzare qualsiasi tipo di evento, dal banchetto presso la fiera del paese o alle porte della chiesa, al convegno medico. Amri sarà sempre al vostro fianco, anche i "nostri" bravi medici sono sempre disponibili a partecipare ad incontri per relazionare circa le patologie reumatiche. Concludendo si può stilare un primo e parziale bilancio del 2008, che ripeto grazie a tutti è stato più che positivo. Questo ci dia la forza per continuare e migliorare sempre, tenendo presente che il nostro unico scopo sarà sempre quello di lavorare a favore dei bambini ammalati e delle loro famiglie e l'essere numerosi ci aiuterà a coronare i nostri intenti. Auguro a tutti voi di trascorrere un sereno e felice Natale e un buon 2009.

Gabriele Bona

PROSSIME INIZIATIVE

6 GENNAIO 2009
Concerto dei Millelire Gospel Choir ore 21:00
Chiesa di San Siro
Genova

Altre iniziative...
Prossimamente sul sito
www.amri.it

LE FEBBRI PERIODICHE E LE MALATTIE EREDITARIE AUTOINFIAMMATORIE

Marco Gattorno—Dipartimento di Pediatria Università di Genova, U.O. Pediatria II, Istituto G. Gaslini, Genova

Con questo termine si definiscono alcune malattie, di natura genetica, legate ad alterazioni dei meccanismi di controllo della risposta infiammatoria (tabella I). Tali malattie possono assumere un andamento *periodico* o *ricorrente* (Febbri periodiche), caratterizzato da accessi febbrili spesso accompagnati da manifestazioni muco-cutanee (afte orali, rash, orticaria), gastrointestinali (dolori addominali, diarrea, vomito) e articolare (artrite, dolori muscolari o articolari). Si tratta di tre entità distinte note sotto il nome di Febbre Familiare Mediterranea (FFM), Sindrome TRAPS, Sindrome da IperIgD). Gli accessi febbrili, di durata variabile a seconda della malattia, ricorrono con frequenza variabile e sono intervallati da periodi di completo benessere.

In altre malattie la componente infiammatoria tende invece ad assumere un carattere *cronico* ed è *caratterizzata dalla presenza di un rash orticarioide*, spesso ad esordio nelle prime settimane di vita (Sindrome Autoinfiammatoria da freddo Familiare, S. di Muckle-Wells o Sindrome CINCA).

Altre malattie si caratterizzano per la presenza di lesioni infiammatorie costituite da *accessi sterili* localizzati prevalentemente a livello cutaneo, articolare o osseo (Sindrome PAPA, sindrome di Majeed) o *lesioni granulomatose* a livello del tessuto sinoviale, cute o occhio (sindrome di Blau) (Tabella I).

Per ognuna di queste malattie, a partire dal 1997 in è stato possibile individuare il difetto genetico che sta alla base dello sviluppo delle manifestazioni infiammatorie che appaiono correlate ad una alterazione della regolazione delle citochine dell'immunità innata, in particolare dell'interleuchina -1 (IL-1) e del Tumor necrosis factor (TNF) - α .

Solo negli ultimi 10 anni è stato possibile capire che tali malattie sono in effetti legate ad alterazioni di alcuni geni che controllano la risposta infiammatoria. Il riconoscimento precoce di queste malattie tramite l'analisi genetica permette di diagnosticare precocemente queste malattie e avviare in modo tempestivo le terapie mirate che consentono di ottenere un netto miglioramento della qualità di vita dei bambini affetti e la prevenzione di alcune complicanze a lungo termine, che in passato limitavano in modo significativo l'aspettativa di vita dei pazienti.

La Divisione di Pediatria II, unitamente al Laboratorio di Genetica Molecolare e dell'Istituto Gaslini (diretto dal Prof. Roberto Ravazzolo con l'ausilio della dott.ssa Isabella Ceccherini) costituiscono il Centro di Riferimento italiano e internazionale per la diagnosi e la cura dei bambini affetti da queste malattie. Nel nostro Istituto vengono infatti eseguite le indagini genetiche necessarie per la diagnosi di tali malattie e seguite numerose famiglie affette. Nello stesso Istituto vengono inoltre condotti numerosi studi per comprendere le cause di tali malattie rare e per migliorare le possibilità di trattamento.

Ricordiamo brevemente le caratteristiche cliniche delle sindromi autoinfiammatorie note (tabella I).

La **febbre mediterranea familiare** è la stata la prima malattia per la quale è stato possibile individuare il difetto genetico. Il gene responsabile (*MEFV*) è stato infatti identificato nel 1997 e sintetizza una proteina (denominata pirina o marenostrina) coinvolta nel controllo dell'infiammazione.

In più del 70% dei casi la malattia si manifesta entro i 10 anni di vita. Gli episodi febbrili hanno breve durata (1-3 giorni) e sono quasi sempre (95% dei casi) accompagnati da dolore addominale (peritonite asettica). Frequente è anche la presenza di artralgie o artrite assai spesso monoarticolare e localizzata a una delle grandi articolazioni degli arti inferiori. La FMF è particolarmente comune negli ebrei non-Ashkenazi, e in Arabi, Turchi e Armeni. La complicanza più temibile della FMF è l'amiloidosi di tipo AA, che generalmente si manifesta con proteinuria (>0.5 g/24h) e causa una nefropatia evolutiva fino all'uremia. La grande maggioranza dei pazienti (circa il 70-90% dei pazienti) risponde al trattamento con colchicina, che ha per fortuna ridotto in modo drastico l'incidenza di amiloidosi nei pazienti affetti.

La **sindrome da ipergammaglobulinemia D** è causata da una alterazione del gene della mevalonato-kinasi (MVK). Identificata clinicamente nel 1984 nelle popolazioni nord-europee e scandinave, in soggetti con febbre periodica associata ad alti livelli di una particolare classe delle immunoglobuline (IgD) nel plasma. Recentemente uno studio multicentrico coordinato dal nostro Istituto ha permesso di evidenziare le caratteristiche della malattia in una popolazione mediterranea. La malattia si manifesta assai spesso nel primo anno di vita e comunque, quasi in tutti i casi, compare prima dei 10 anni di età. Gli accessi febbrili hanno esordio improvviso, sono preceduti da brividi e durano circa 3-6 giorni. Una sintomatologia gastroenterica è molto comune e si caratterizza per la presenza di dolore addominale, diarrea e/o vomito. La comparsa di linfadenomegalia, specie laterocervicale, è un altro sintomo di frequente osservazione. Le manifestazioni mucocutanee sono molto comuni e comprendono macule eritematose, lesioni simil-orticarioidi e, più raramente, aftosi orale. Un interessamento articolare sotto forma di artralgie o di artrite oligoarticolare, asimmetrica, è piuttosto comune.

La **TNF (tumor necrosis factor)-receptor associated periodic fever syndrome** (TRAPS, OMIM 142680) è una malattia causata da mutazioni nel gene codificante il recettore di tipo I del TNF (*TNFRSF1A*). Questa affezione, descritta nel 1982 in una famiglia irlandese, si caratterizza per la presenza di accessi febbrili di durata variabile da un giorno a parecchie settimane e che ricorrono con frequenza anch'essa variabile, in genere 2-4 volte all'anno. Altri sintomi spesso associati alla febbre comprendono dolore addominale, dolore toracico, artrite o artromialgie, linfadenomegalia. In alcuni casi si osservano lesioni eritematose fisse, calde e dolenti, con infiltrato sottocutaneo. Anche per questi casi l'amiloidosi rappresenta una possibile complicanza a lungo termine.

Uno studio multicentrico coordinato dal nostro Istituto ha recentemente analizzato 21 pazienti portatori di mutazioni del gene *TNFRSF1A* fornendo indicazioni precise sul rapporto genotipo/fenotipo. Le mutazioni più severe sono quelle associate alla sostituzione di un residuo di Cisteina negli esoni codificanti per la porzione extra-cellulare della proteina. Al contrario, altre mutazioni quali la R92Q e P46L, hanno una bassa penetranza in quanto presenti anche nella popolazione normale e sono associate ad un quadro clinico meno importante. Recentemente abbiamo dimostrato che

Le **sindromi associate a mutazioni del gene CIASI** (definite anche *Criopirino-patite*) sono un gruppo di rare affezioni, considerate fino ad un recentissimo passato come malattie distinte, ma in realtà secondarie a mutazioni differenti a carico dello stesso gene (*CIASI*), che codifica per una proteina denominata criopirina che è coinvolta nella regolazione della secrezione e attivazione di IL-1 β . Almeno tre sindromi cliniche sono legate a diverse mutazioni del gene *CIASI* (11) (12).

La forma più lieve è costituita dalla **sindrome autoinfiammatoria da freddo familiare** (*familial cold autoinflammatory syndrome*), è una malattia maggiormente tipica dell'età adulta, caratterizzata da accessi febbrili e lesioni orticarioidi scatenati dall'esposizione al freddo; talvolta si possono associare artralgie, dolori addominali e congiuntivite.

La **sindrome di Muckle-Wells** (MWS): è caratterizzata da lesioni simil-orticarioidi, non sempre pruriginose, ad esordio nei primi anni di vita. Con il tempo possono comparire una artrite non erosiva, amiloidosi renale e sordità neurosensoriale.

La forma più severa è rappresentata dalla **sindrome CINCA** (Chronic, Infantile, Neurological, Cutaneous and Articular), una malattia infiammatoria sistemica ad andamento cronico caratterizzata da lesioni cutanee di tipo orticarioide ad esordio già in età neonatale, associate ad un costante quadro infiammatorio sistemico (febricola, persistente elevazione indici di flogosi, anemia). Possono comparire un severo interessamento osteoarticolare (artrite e malformazioni ossee), sordità, deficit intellettivo di gravità variabile, cefalea ed un coinvolgimento infiammatorio oculare (iridociclite, vasculite retinica).

La proteina mutata in queste sindromi (la criopirina) svolge un ruolo di rilievo nella regolazione dell'attivazione e della secrezione dell'IL-1. I pazienti affetti da queste malattie presentano infatti una aumentata secrezione di IL-1 β da parte dei globuli bianchi circolanti. Su queste basi è nata l'idea di utilizzare gli inibitori dell'IL-1 (l'antagonista recettoriale dell'IL-1, Anakinra) per la cura di queste malattie, con risultati eccellenti nella FACS e nella sindrome di Muckle-wells. Gli stessi drammatici e duraturi effetti clinici sono stati recentemente osservati anche nella nostra casistica di pazienti CINCA.

La **sindrome di Blau** è legata alla mutazione del gene NOD2/CARD15. Tale sindrome è caratterizzato da un esordio molto precoce e dalla comparsa di una sinovite iperplastica granulomatosa con interessamento poliarticolare e simmetrico. L'artrite è spesso associata (o talvolta preceduta) da un rash cutaneo papulare ed eritematoso e da un frequente coinvolgimento infiammatorio a livello oculare (iridociclite).

La **sindrome PAPA** (pyogenic sterile arthritis, pyoderma gangrenosum, acne), come la forma precedente, è caratterizzata da una prevalente localizzazione d'organo. Maggiormente coinvolte sono infatti le strutture articolari e la cute. Si tratta di una malattia legata al difetto del gene *PSTPIP* (*proline serine threonine phosphatase-interacting protein*)-1. I pazienti presentano episodi ricorrenti di artrite pauciarticolare simil-settica che può avere un carattere destruento, ed è caratterizzata da un versamento purulento nel quale non si individuano batteri infettanti. Gli episodi di artrite non rispondono infatti agli antibiotici ma al trattamento anti-infiammatorio con cortisone.

Come si è visto queste malattie sono nel complesso molto rare. Tuttavia esse sono sicuramente presenti in molte popolazioni, dove spesso non vengono riconosciute. Per stimolare la conoscenza di queste malattie in tutti i paesi Europei e per facilitare quindi il precoce riconoscimento e trattamento dei bambini affetti è stato avviato un progetto finanziato dalla Unione Europea (**Eurofever**, Progetto di Sanità Pubblica). Tale progetto, coordinato dalla nostra Divisione, ha lo scopo di diffondere la conoscenza di queste malattie alle famiglie e ai pediatri di base in tutti i paesi dell'Unione e di redigere un Registro in grado di raccogliere le informazioni relative a tutti i pazienti malati seguiti dai diversi centri di Reumatologia Pediatrica coinvolti nel network di PRINTO.

Alcune letture per saperne di più

Gattorno M, Federici S, Pelagatti MA, Caorsi R, Brisca G, Malattia C, Martini A.

Diagnosis and management of autoinflammatory diseases in childhood. *J Clin Immunol*. 2008 May;28 Suppl 1:S73-83.

Ben-Chetrit E, Levy M. Familial Mediterranean fever. *Lancet* 1998; 351(9103):659-64.

Drenth JP, Cuisset L, Grateau G, Vasseur C, van de Velde-Visser SD, De Jong JG et al. Mutations in the gene encoding mevalonate kinase cause hyper-IgD and periodic fever syndrome. International Hyper-IgD Study Group. *Nat Genet* 1999; 22(2):178-81.

D'Osualdo A, Picco P, Caroli F, Gattorno M, Giacchino R, Fortini P et al. MVK mutations and associated clinical features in Italian patients affected with autoinflammatory disorders and recurrent fever. *Eur J Hum Genet* 2005; 13(3):314-20.

McDermott MF, Aksentjevich I, Galon J, McDermott EM, Ogunkolade BW, Centola M et al. Germline mutations in the extracellular domains of the 55 kDa TNF receptor, TNFR1, define a family of dominantly inherited autoinflammatory syndromes. *Cell* 1999; 97(1):133-44.

D'Osualdo A, Ferlito F, Prigione I, Obici L, Meini A, Zulian F et al. Neutrophils from patients with TNFRSF1A mutations display resistance to tumor necrosis factor-induced apoptosis - Pathogenetic and clinical implications. *Arthritis and Rheumatism* 2006; 54(3):998-1008.

Hoffman HM, Mueller JL, Broide DH, Wanderer AA, Kolodner RD. Mutation of a new gene encoding a putative pyrin-like protein causes familial cold autoinflammatory syndrome and Muckle-Wells syndrome. *Nat Genet* 2001; 29(3):301-5.

Hoffman HM, Wanderer AA, Broide DH. Familial cold autoinflammatory syndrome: phenotype and genotype of an autosomal dominant periodic fever. *J Allergy Clin Immunol* 2001; 108(4):615-20.

Caroli F, Pontillo A, D'Osualdo A, Travan L, Ceccherini I, Crovella S et al. Clinical and genetic characterization of Italian patients affected by CINCA syndrome. *Rheumatology (Oxford)* 2007; 46(3):473-8.

Gattorno M, Tassi M, Carta S, Delfino L, Ferlito F, Pelagatti MA et al. Pattern of interleukin-1 β secretion in response to LPS and ATP in patients with CIAS1 mutations before and after interleukin-1 blockade. *Arthritis and Rheumatism* 2007; (in press).

Miceli-Richard C, Lesage S, Rybojad M, Prieur AM, Manouvrier-Hanu S, Hafner R et al. CARD15 mutations in Blau syndrome. *Nat Genet* 2001; 29(1):19-20.

Wise CA, Gillum JD, Seidman CE, Lindor NM, Veile R, Bashiardes S et al. Mutations in CD2BP1 disrupt binding to PTP PEST and are responsible for PAPA syndrome, an autoinflammatory disorder. *Hum Mol Genet* 2002; 11(8):961-9.

Tabella I Basi genetiche e caratteristiche cliniche delle sindromi autoinfiammatorie ereditarie

	Malattia	Gene/ Proteina	Localizzazione del gene	Ereditarietà	Caratteristiche cliniche
Febbri Periodiche	Febbre familiare mediterranea	<i>MEFV</i> Pirina	16p13.3	AR	Breve durata degli episodi febbrili associati a dolori addominali e toracici. Rash erisipeloide al dorso del piede, artrite. Risposta alla Colchicina
	Sindrome da iper IgD	<i>MVK</i> Mevalonato-chinasi	12q24	AR	Esordio precoce Durata episodi febbrili di 3-5 giorni Rash cutaneo e interessamento addominale
	TRAPS	<i>TNFRSF1A</i> TNFRI	12p13	AD	Lunga durata degli episodi febbrili (> 10 giorni). Edema periorbitale, mialgie, dolore scrotale.
Criopirinopatie	FCAS				Orticaria e febbre scatenata dall'esposizione al freddo
	S. di Muckle-Wells	<i>CIAS1</i> Criopirina	1q44	AD	Orticaria cronica, sordità neurosensoriale, amiloidosi
Malattie piogeniche	CINCA				come sopra + displasie ossee, ritardo intellettivo, meningite cronica Episodi ricorrenti di artrite asettica responsiva a steroide.
	PAPA	<i>PSTPIP</i> / <i>PSTPIP1</i>	15q24-q25.1	AD	Pyoderma gangrenoso, acne.
Malattie granulomatose	S. di Majeed	<i>LPIN2</i> / <i>LPIN2</i>	18p	AR	Osteomielite multifocale ricorrente + anemia diseritropoietica + dermatosi
	CRMO (murina)	<i>PSTPIP2</i> / <i>PSTPIP2</i>	18p	AR	Osteomielite multifocale ricorrente
	Sindrome di Blau	<i>CARD15-NOD2</i> / <i>CARD15</i>	16q12	AD	Artrite poliarticolare granulomatosa ad esordio precoce Rash cutaneo, panuveite

TRAPS: Tumor necrosis factor (TNF) receptor-associated periodic syndrome; TNFRI: recettore per TNF tipo I; FCAS: Familial cold autoinflammatory syndrome; CINCA: Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular sindrome; PFAPA: periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis, adenitis; PAPA: Pyogenic Sterile Arthritis, Pyoderma Gangrenosum, Acne; CRMO: chronic recurrent multifocal osteomyelitis.

VIII CONGRESSO NAZIONALE GRUPPO DI REUMATOLOGIA PEDIATRICA

I giorni 2 e 3 ottobre 2008 si è svolto a Padova l'VIII Congresso Nazionale di Reumatologia Pediatrica, organizzato dal gruppo di Studio Reumatologia Pediatrica della Società Italiana di Pediatria, a cui ho partecipato grazie ad AMRI. Questo evento è stato molto importante sia per chi come me si occupa direttamente dei piccoli pazienti con malattie reumatiche, sia per medici e operatori sanitari che invece conoscono poco in maniera diretta queste patologie. L'evento era indirizzato a Medici Reumatologi, Medici Pediatri, Medici Specializzandi, Fisioterapisti e Infermieri, e si poneva lo scopo di diffondere la conoscenza dei problemi reumatici dell'età evolutiva in tutto l'ambiente sanitario e aggiornare sulle ultime novità in questo campo; gli specialisti nel settore si sono potuti confrontare con i Pediatri di Famiglia e Ospedalieri, coloro che per primi vedono i piccoli al momento dell'esordio della malattia, e svolgono quindi un ruolo cruciale per il riconoscimento precoce e il giusto indirizzamento e trattamento di queste patologie così complesse e purtroppo non sempre riconosciute. Le malattie reumatiche infantili rientrano infatti nelle cosiddette malattie "rare", per questo è importante diffondere la conoscenza sulla loro complessità patogenetica, clinica e terapeutica nell'ambiente medico-sanitario, perché possano essere diagnosticate precocemente e trattate nel modo corretto da personale preparato e qualificato.

Al congresso sono stati presentati i protocolli di diagnosi e cura della artropatie infiammatorie e non infiammatorie del bambino, il ruolo dei nuovi farmaci biologici, il razionale per il loro impiego e i possibili effetti collaterali. Si è parlato inoltre delle manifestazioni cutanee delle patologie reumatiche nelle varie età, a volte primo sintomo, confrontando tra loro peculiarità e somiglianze, importanti da sapere per l'inquadramento corretto e precoce.

In alcune relazioni è stata sottolineata l'importanza della fisioterapia per questi bambini, anche se l'argomento non è stato analizzato e approfondito in questo incontro.

Il "nostro" reparto, la Pediatria II dell'Ist. G. Gaslini, ha partecipato con le relazioni del dott. A. Ravelli, il dott. M. Gattorno e il prof. A. Martini. Il primo ha illustrato caratteristi-

che e trattamento della forma Sistemica di Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), più complessa e variabile rispetto alle altre forme, in cui oltre all'infiammazione delle articolazioni sono presenti sintomi sistemici quali febbre e manifestazioni cutanee. Il dott. Gattorno ha trattato l'argomento delle Febbri Ricorrenti (già illustrate con chiarezza all'assemblea annuale di AMRI aperta alle famiglie interessate), incentrando l'intervento sull'utilizzo e l'efficacia dei nuovi farmaci biologici per questo gruppo di patologie molto poco conosciute. Il prof. A. Martini ha presentato una relazione intitolata "Recenti progressi in reumatologia pediatrica", in cui ha riportato i passi importanti che sono stati fatti dagli anni '70 ad oggi e le prospettive future: proprio negli anni '70 l'AIG inizia a definirsi come tale, ancora considerata forma molto simile a quella dell'adulto, i farmaci utilizzati erano gli stessi dell'adulto e la radiografia era quella convenzionale di base; tanto che risale al 1997 la classificazione dell'AIG che conosciamo, che si basa sulla clinica e non sull'eziopatogenesi (poiché sconosciuta), suddividendola nelle forme oligoarticolare, poliarticolare e sistemica; negli anni '90 è stato introdotto il farmaco Methotrexate e le iniezioni intraarticolari, importantissima risorsa in grado di prevenire le deformità articolari generate in primo luogo dalle contratture causate dal dolore, tanto che oggi alcune alterazioni un tempo presenti sono pressoché scomparse; ma è nel 2000 che si ha un cambiamento radicale, poiché è stato possibile iniziare sperimentazioni cliniche per stabilire l'efficacia e la sicurezza dei farmaci in età pediatrica, ci sono stati progressi enormi nel campo delle conoscenze in ambito genetico e anche nello sviluppo delle tecniche di immagine, con l'introduzione e il perfezionamento di strumenti che ci permettono di vedere precocemente l'attività della malattia; è stato posto l'accento sull'importanza di PRINTO (Organizzazione Internazionale per Sperimentazioni in Reumatologia Pediatrica) e sulla nuova sperimentazione dei farmaci biologici, che ha aperto nuove prospettive nel trattamento dell'AIG.

Importante la sezione intitolata "il bambi-

no reumatico verso l'età adulta", in cui sono stati analizzati gli aspetti psicologici conseguenti l'evento "malattia cronica", sottolineando in particolare l'impatto che si crea in un'età delicata come quella dell'adolescenza, l'importanza dell'inserimento in un gruppo e l'importanza di un approccio multidisciplinare, in cui non solo i genitori ma anche le figure professionali che ruotano intorno al bambino-ragazzo devono cercare di comprenderne i bisogni non solo strettamente "medici" ma legati all'età e alla vita che svolgono all'interno della società. Toccante e fondamentale l'intervento sugli "aspetti organizzativi", in cui la dott.ssa F. Falcini ha raccontato del suo impegno nell'Ambulatorio Giovani-Adulti del Centro di Reumatologia Giovani Adulti dell'Ospedale di Careggi, nato per accompagnare il giovane nel momento del passaggio da una struttura pediatrica a una per adulti, in una fase così delicata del suo sviluppo psicofisico; si tratta sicuramente di un approccio più complesso, che richiede maggiore disponibilità e un'assistenza sanitaria specifica e adeguata all'età adolescenziale, che tenga conto di tutti gli aspetti, dalla compliance alla terapia alla sessualità. Questo processo di "transizione" da un sistema assistenziale molto presente e incentrato sulla famiglia a uno specialistico per adulti e incentrato sull'individuo deve essere un processo attivo e non dato per scontato, in modo da garantire al soggetto di raggiungere la vita adulta nel modo migliore.

Il convegno si è concluso in sessioni separate con la presentazione e discussione dei casi clinici "complessi" e dei progetti di ricerca in corso, con uno spazio dedicato alla riunione degli Infermieri del Centro di Reumatologia Pediatrica e uno all'incontro tra le Associazioni di Reumatologia Pediatrica, a cui ha partecipato AMRI.

Quest'ultimo spazio sottolinea l'importanza delle associazioni, come questa, perché i bimbi con malattie "rare" e le loro famiglie non restino isolati né si sentano soli; è importante che tutti i genitori collaborino come possono e si stringano insieme, non solo per l'importante scopo di sostenere la ricerca (quanti passi avanti sono stati fatti!) ma anche per aiutare e aiutarsi, per farsi sentire, perché questi bimbi un giorno adulti, seppur con qualche difficoltà, possano vivere una vita serena come gli altri coetanei... perché l'unione fa la forza! Buon Natale a tutti!!! Anna Providenti (fisioterapista A.M.R.I.)

Una nuova Psicologa per il Reparto

Diamo il benvenuto ad una nuova psicologa che entra a far parte del nostro team: la dottoressa Roberta Russo. Per noi è sempre stato importante riuscire a fornire alle famiglie il supporto di questa figura professionale. Roberta sarà presente ogni giovedì pomeriggio dalle ore 16 alle ore 18 presso il D.H. di Pediatria II. Nella speranza che molti genitori vogliano utilizzare questo supporto, messo a disposizione gratuitamente dell'associazione, auguriamo a Roberta: "BUON LAVORO!!"

GRAZIE ALLA FONDAZIONE MEDIOLANUM



Un grazie particolare alla Dott.ssa Annalisa Sara Doris, presidente della Fondazione Mediolanum, e nostra grande sostenitrice, che ci aiuta ad offrire un alloggio decoroso alle numerose famiglie che tutti i giorni si recano al Gaslini per il ricovero dei propri bambini. Il contributo annuale che la Fondazione ci dona permette alla nostra Associazione di far fronte alle spese di gestione dei tre appartamenti di Viale Cembrano senza pesare eccessivamente sulle famiglie dei nostri soci che devono già sostenere spese onerose per i frequenti viaggi per la cura dei loro figli.

Con l'augurio che questo impegno continui, rinnoviamo i nostri più calorosi ringraziamenti.

GRAZIE A TUTTI!!!!

Finalmente ci è stato accreditato l'importo del 5*1000 relativo all'anno 2006 (redditi 2005).

Vi ricordiamo che erano state raccolte 2171 firme per un importo totale di circa 47.000€.

Come promesso questi fondi sono stati destinati al sostegno della ricerca tramite l'acquisto del Citofluorimetro, strumento fondamentale nello studio delle malattie reumatiche. Ringraziamo tutti quelli che si ricordano di noi e dei nostri bambini al momento della compilazione della dichiarazione dei redditi.

CE L'ABBIAMO FATTA: UN CITOFLUORIMETRO PER IL GASLINI

Siamo felici di comunicare che grazie al 5*1000, alla donazione ricevuta da Finmeccanica, ai fondi raccolti in occasione del concerto "Avrai" di Claudio Baglioni, all'organizzazione di altri numerosi eventi e alle vostre donazioni abbiamo raggiunto l'obiettivo di dotare il laboratorio di Pediatria II di un Citofluorimetro. Questo strumento sarà installato presso il laboratorio di ricerca dopo il completamento dei lavori d'adeguamento dei locali e la fornitura delle attrezzature accessorie (sempre a carico di Amri). Speriamo che possa essere operativo entro l'inizio del mese di Dicembre 2008. La spesa sostenuta dall'associazione, alla fine del progetto, sarà di circa 120.000€. Un grazie di cuore a tutti coloro che ci hanno aiutato.

6 Gennaio 2009
ore 21 -chiesa di San Siro-traversa di via Cairoli-GENOVA

4° concerto dei

MILLELIRE GOSPEL CHOIR

musica gospel & spiritual



Offerta libera in favore di A.M.R.I

Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili,

Istituto Giannina Gaslini- Pediatria II - Largo G. Gaslini 5 - 16147 Genova

www.amri.it e-mail: assamri@gmail.com

telefono 010-3071553

A tutti i bambini partecipanti sarà offerto
un piccolo omaggio per il giorno della Befana





Manifestazioni per AMRI

IL VOLO DI PEGASO

Quando si parla di rarità, la prima cosa che viene in mente è qualcosa di prezioso. In questo caso di prezioso non solo non vi è nulla, ma, al contrario, si tratta di qualcosa di "ignoto" che ci porta ad essere impotenti se non si affronta il problema. Parliamo appunto di Malattie Rare. Non sono felici i dati che ci giungono dall'organo competente che è l'Istituto Superiore di Sanità. Queste malattie sono troppe; si calcolano che sono più di 6000 ognuna diversa dall'altra. In Europa sono afflitti 25 milioni di persone, in Italia le persone coinvolte sono circa un mi-

lione e mezzo. E' grande la difficoltà di soddisfare il bisogno di assistenza dei malati che, per rappresentare con forza il proprio disagio, si sono costituite in Associazioni (ONLUS) con l'obiettivo di attirare l'attenzione di chi in sanità si occupa di finanziare e sviluppare la Ricerca Scientifica. Ma non è solo all'interno degli organi preposti che bisogna attirare l'attenzione, ma anche nei media e nella popolazione. Ritengo che non è ancora passato a tutti gli effetti il problema, da una parte i media (se non fa notizia non vi è traccia) quindi di conseguenza se non c'è informazione le popolazioni sono all'oscuro dei problemi.

L'Associazione di cui sono membro è l'AMRI (associazione malattie reumatiche infantili) (www.amri.it) Si è costituita nel 1992 da un gruppo promotore composto da genitori e medici a Pavia al Policlinico S. Matteo, dal 2002 opera all'Istituto Giannina Gaslini di Genova, a seguito del trasferimento dell'equipe del Prof. A. Martini presso la pediatria II di questo Istituto. Come genitore oserei dire che stiamo per uscire dal tunnel, nel senso che: ricordo molti anni fa c'erano pochi farmaci a disposizione dei medici, per combattere l'Artrite Idiopatica Giovanile, per esempio, oggi grazie ad un grande lavoro di ricerca, ci sono molti farmaci a disposizione per far fronte a diverse patologie e addirittura si sta andando verso una "personalizzazione" delle cure proprio per la varietà delle malattie. Un punto dunque a favore dell'umanità, ma la strada è ancora lunga, perché abbiamo davanti un "Ignoto" circa 6000 di queste malattie rare che aspettano una risposta. L'impegno di tutti diventa "forza"!

Sono onorato di partecipare al concorso "Il Volo di Pègaso" indetto dall'Istituto Superiore di Sanità, in tal senso ci consente di diffondere una visione della malattia rara, non solo nella sua dimensione di indubbia sofferenza, ma anche come opportunità di affermare a pieno titolo un diritto di cittadinanza e partecipazione attiva. Presento un'opera visiva dal titolo "Radica Frassinea". Questo esemplare ciocco di legno, è unico in tutto il mondo per la sua forma rara. E' stato trovato all'interno di una grande radica di frassino, albero delle oleacee proveniente dalla Francia, alla fine della lavorazione della trancia. L'età di questa pianta è stimata tra 90/100 anni. Gli esperti dicono che questa malformazione è una malattia della pianta, sono ignote le cause. Il collegamento con le malattie rare è qualcosa di simile. Nell'uomo succede qualcosa nel sistema immunitario che non controlla questi "squilibri". La base invece di quest'opera è una tavola di zebano o zingana, proveniente dall'Africa, regione dello Zambia, un albero alto maestoso, sano, tanto che volutamente ho preso una fetta nella parte centrale detta "anima". L'età di questa pianta è tra 70/80 anni, la sua circonferenza è stata misurata in un metro e 76 cm. Quindi il significato importante di quest'opera è, che anche una "malformazione" si va ad unire su una base solida. La partecipazione a questo concorso è libera, chi partecipa non vince un premio o dei soldi, ma vince qualcosa che è più importante dei beni terreni; la speranza che un giorno tanti malati possano condurre una vita normale, senza sofferenza per sé e per gli altri. Dunque per quest'opera "radica frassinea" io non ho fatto altro che tagliare, pulire, assemblare, lucidare. Quindi ho reso speciale qualcosa che "lasciato" lì non avrebbe alcun valore. E' determinante che io dica ciò, poiché anche chi è affetto da malattie rare può valorizzare la propria vita grazie al contributo di quelle associazioni che rendono possibili la ricerca per vincere la battaglia contro queste malformazioni rare. Vorrei far presente una frase detta da Sonia Zara, in uno dei tanti incontri fatti in Associazione Amri, che mi ha molto colpito; ricordatevi che abbiamo preso l'impegno di diffondere l'associazione, di raccogliere fondi per la ricerca ed aiuto alle famiglie, ma non ci deve mai interessare che Amri diventi una grande Associazione dove passa spesso in televisione e tutti ne parlano; "l'essenza" deve essere sempre il "contatto umano", ascoltarci, confrontarci, confortarci e aiutarci a vicenda. Parole, queste, che condivido in pieno.

Vorrei ringraziare gli organi competenti dell'Istituto Superiore di Sanità, per avermi dato questa occasione di partecipare a questa importante iniziativa. Desidero ringraziare anche tutto il Consiglio Direttivo Amri, citando una persona che è il Presidente, Gabriele Bona, per avermi arricchito in questi anni, con la loro vicinanza e con il loro affetto. Un ringraziamento particolare va al Prof. Alberto Martini e alla sua equipe che tanto hanno fatto e continuano a fare nell'interesse dei bambini trasmettendo ai genitori tanto calore umano.

Luca' Romualdo



Una lezione di musica

*la strana famiglia "delle corde di chitarra"**fiaba di BUBI SENAREGA*

Cinquecento anni fa (o giù di lì) in Spagna fu costruita la fantastica città di Chitarra, tutta in legno, con il centro storico a forma di pera e con un lungo ponte che la collegava al resto del mondo. L'abitato era coperto da un ampio tetto che aveva nel mezzo un gran foro circolare attraverso il quale entravano l'aria e la luce del sole.

A prima vista, sembrava di trovarsi davanti a una versione aggiornata di Liuto, sorta sulle fondamenta della città araba di Al'ud.

A Chitarra viveva, quasi sempre immersa in un beato letargo, una comunità di creaturine tanto piccole da risultare invisibili a occhio umano: le note musicali.

Un giorno, da quelle parti si ritrovò a passare per caso (o forse no) un tipo un po' bislacco e nervosetto che, se lo stuzzicavi con il dito di una mano, entrava subito in vibrazione. Questo tipo era alto suppergiù un'ottantina di centimetri e tanto sottile da sembrare una corda; ma a dispetto del suo fisico aveva una voce profonda e bassa. Il suo nome era stravagante quanto il suo aspetto. Si chiamava infatti MI.

Come andò esattamente quel giorno nessuno lo ricorda; ma un dito birichino, sfuggito all'attenzione di una mano distratta, per divertirsi si mise a fare il solletico al nostro tipo bislacco, e tanto lo stuzzicò che questi si mise a vibrare intensamente. Quella vibrazione fu così potente che le note musicali addormentate si svegliarono di soprassalto e, fuggendo spaventate in tutte le direzioni, cercarono scampo all'esterno, attraverso il foro tondeggiante del tetto che ricopriva la città.

Questa, per loro, era un'esperienza del tutto nuova. E apprezzarono talmente la luce del sole e la libertà, che la paura passò in fretta. Libere e contente, le note si misero così a danzare nell'aria, formando giochi d'onde sonore.

Da quel giorno, molti furono i turisti che arrivarono in visita a Chitarra per ammirare e ascoltare quel prodigio.

E tra loro capitò anche una bella ragazza, che al suo paese chiamavano LA. Non appena la vide, MI s'innamorò. Vuoi perchè LA era snella come una corda, vuoi perchè era esattamente alta come lui, vuoi perchè aveva una voce dolce e conturbante.

MI non riusciva a credere ai propri occhi, e neppure alle proprie orecchie. Così disse al dito di quella mano con il quale, ne! frattempo, aveva fatto amicizia: -Per favore, tu e tuo fratello Pollice datemi un pizzicotto. Tanto per sincerarmi che non sto sognando.

-Se proprio lo desideri... -rispose il dito. E, pizzicottato a dovere, MI cominciò a vibrare appassionatamente. Fu a questo punto che si verificò un altro prodigio. LA, per simpatia, cominciò a ondeggiare veloce e sensuale, seguendo il ritmo di MI.

Quei due erano fatti proprio l'uno per l'altra. Così, vibrando vibrando, si arrivò inevitabilmente al giorno delle nozze. Le piccole note musicali, felici, danzarono a lungo dentro e tutto intorno alla Chitarra.

Presto il matrimonio fu allietato dalla nascita di un bel bimbo; cioè... una bella corda, alta come i genitori; e che, come i genitori, aveva una gran voce, robusta e chiara al tempo stesso. Chissà perchè lo chiamarono RE (con la e larga, mi raccomando, perchè se la pronunciate stretta cambia la storia. Oppure è il contrario? Non mi ricordo più. Oh be'...).

Insomma... fattosi grandicello, RE (che non portava la corona ma era proprio affascinante) cominciò a corteggiare tutte le ragazze a forma di corda che incontrava, ma non trovava nessuna a sua misura. Finchè una sera, viaggiando in piedi su un autobus affollato, si ritrovò fianco a fianco della dolce SOL, sottile ed elegante proprio come una corda, e notò che l'altezza della bella si accordava alla sua.

Bastò un'occhiata: RE vibrò, SOL vibrò. E quel gioco di vibrazioni li condusse all'altare.

Di nuovo ci fu una gran festa, e di nuovo le note danzarono; e tutti notarono che la loro danza si era fatta ancora più bella.

Trascorso un altro po' di tempo, ci fu di nuovo occasione per altre feste, danze e baldoria. Infatti, dal matrimonio di RE e SOL nacquero due belle corde: per prima la sensibile SI, quindi un vivacissimo ed esile frugoletto che fu chiamato MI, in omaggio al nonno. Così voleva la tradizione.

La famiglia Dellecordedichitarra (oh, avevo dimenticato, questo era il cognome) da quel giorno visse, e ancora oggi vive, in perfetto accordo, nella fantastica città di Chitarra.

Se qualche mano d'artista la vuol far vibrare, tutta la famiglia si presta volentieri al suo estro. Allora, strappate al loro letargo da quella sveglia impetuosa, le note musicali s'affrettano all'aria aperta, danzando. E se il cielo è particolarmente sereno, e l'artista particolarmente ispirato, può capitare addirittura che prendano il volo su un'armonica mongolfiera fatta di suoni (a volte, perchè no, dissonanti) con alla guida la melodia di nipotino MI.



Bubi in reparto costruisce con i bambini il "bastone della pioggia"

**Associazione per le
Malattie Reumatiche
Infantili**

sede operativa
c/o Pediatria 2 - Istituto Gaslini
Largo Gaslini
16147 Genova

Tel.: 010-3071553
Fax: 010-3074387
E-mail: assamri@gmail.com



www.amri.it

*Le foto pubblicate
in questo numero
sono state fornite
dai soci AMRI*

Per chi decidesse di aiutare l'Associazione con una donazione, sono disponibili i conti corrente bancari:
**ASSOCIAZIONE PER LE
MALATTIE REUMATICHE
INFANTILI**
C.C. n.531480 BANCA CARIGE
AG.58/138 Genova
Coordinate Bancarie ABI 6175/
CAB 01583

o il conto corrente postale:
**ASSOCIAZIONE PER LE
MALATTIE REUMATICHE
INFANTILI**
C.C. Postale n. 11704277

**Codice Fiscale AMRI:
96018220184**

**Le donazioni ad associazioni
ONLUS sono deducibili dalla
dichiarazione dei redditi**

L'AMRI invita un'artista in reparto

Nel giugno scorso, presso l'Ospedale "G. Gaslini" di Genova, nel reparto di Pediatria II, ha fatto una visita attesa e molto gradita l'artista genovese Lina La Guardia,



che si è intrattenuta con i piccoli ospiti per tutta un'intera giornata. I bambini si sono molto interessati e pronti a cimentarsi nel mettere in pratica velocemente gli insegnamenti della brava Lina, che ha eseguito alcuni ritratti dei piccoli degenti, riscuotendo un successo completo. Come una chiocciola con tutti i pulcini intorno, la nostra artista non si è risparmiata nel rispondere alle più svariate e spesso stravaganti domande

che le venivano poste anche con insistenza.

Con la promessa di ritornare presto per mostrare, e, per quanto possibile, insegnare, nuove tecniche pittoriche, e anche qualche "trucco del mestiere", Lina ha salutato tutti, felice, come i bambini, di una giornata sicuramente diversa, ma molto ricca di calore e soddisfazione.

Anna Perla



I LAVORI DI RISTRUTTURAZIONE DEL NUOVO APPARTAMENTO AMRI: Il Consiglio Direttivo al lavoro...

