

# MIME INSIEME

news

n. 5/2002

Notiziario di Cometa A.S.M.M.E.



Associazione  
Studio  
Malattie  
Metaboliche  
Ereditarie

Tel. e fax  
049 9903303

E-mail  
cometasm@tin.it



## Buone Feste



## Una ricerca per la

# VITA

ABITARE  
 A PADOVA  
 • A.GE.  
 ASSOCIAZIONE  
 G E N I T O R I  
 GIUDUCARIE • AGOR •  
 ASS.COM. MOGLIANO DR.  
 AZZOLINI • AIDO P/O  
 GUOLO ROBERTO • AIDO P/O  
 GARBIN ARDUINO • AIDO P/O  
 ZANIVAN COSTANTINO • ALBERTON  
 FAMIGLIA • A.L.T.A.VENEZIA Pres.  
 MICHELE MARESCIALLO BARILLA' • A.L.T.A.  
 CHIOGGIA Pres.ALFIO BOSCOLO GIOACCHINA  
 • A.L.T.A.ALTA P.NA Pres.TINO GARZARO •  
 A.L.T.A.CORREZZOLA Pres.G. ORFANO • A.L.T.A.  
 TREVISO Pres.GIANPAOLO SALTINI • A.L.T.AS.STINO  
 DI LIVENZA Pres.MARIO ARTICO • A.L.T.A.SEZ. DI  
 ANNONE E PRAMAGGIORE Pres.ODORICO LUCCHESI •  
 A.L.T.ACESAROLO Pres.ALFIO TOLLON • A.L.T.ACAVAREZERE  
 Pres.PAULO MATTIAZZI • A.L.T.AROSOLINA Pres.TOMMASO  
 MARANGON • A.L.T.ACRESPINO Pres.LUIGIPAVANI • A.L.T.ABASSO  
 POL. Pres.FINOTTIGIORGIO • A.L.T.AADRIA Pres.ALESSANDRO RIGONI  
 • A.L.T.AALTO POL. Pres.REMIGIO BERGAMINI • A.L.T.AROVIGO Pres.  
 SANDRO ZAMBONI • A.L.T.A. PASSONS - UD  
 Pres.LUGO PIERGIORGIO • A.L.T.AJESOLE  
 Pres.GIANNINO BUSCATO • A.L.T.AERACLEA  
 Pres.AGOSTINO BURATO • A.L.T.ACAORLE Pres.  
 CELIO PIZZOLITO • A.L.T.AS.DONÁ DI PIAVE Pres.  
 FRANCO BOATO • A.L.T.A.TRIESTE Pres.STELIO  
 CAPORALINI • A.L.T.AVILLA V.NA Pres.VINCENZO LO  
 MONACO • A.L.T.A. ROMA Pres. SIMONE PALLOTTA • A.L.T.A.  
 BERGAMO Pres.PIERANGELO ZANOTTI • A.L.T.AMANTOVA  
 Pres. BRUNO BOSI • A.L.T.A.PADOVA Pres. FRANCESCO  
 DELL'AGLIO • A.L.T.AMARCON Pres.BRUNO FAVARETTO • A.L.T.A.  
 SEZ.MARGHERA Pres.STEFANO BERGO • A.L.T.APORTOGRUARO Pres.  
 LUIGICORTE • A.L.T.ANOALE Pres.MARCELLO ZOGIA • A.L.T.AMIRANO  
 Pres.ZANCHETTIN LUIGINO • A.L.T.ASEZ.MESTRE Pres.COLONNELLO LIVIO  
 EOLO LONDEI • A.L.T.ASPINEA Pres.PAULO ANTIGO • A.L.T.ANAZIONALE Pres.  
 MANLIO ATTISANO • ANELLI SRL • ANTENNA 3 VENETO • ANZANELLO NADIA E  
 FAMIGLIA • ARIANO VINCENZO • ARMANI ILEANA CIRRINCIONE • ARPA - PMIP C/O  
 MAGNANI LUISA • ASSENZA GEN. ANTONIO Pres.Nazionale • A.L.T.A. ASS.COMMERC. -  
 ARTIG.VILLAVERLA • ASS.PRO LOCO DI CAERANO S.MARCO • ASS.CULT.E SOLID.AMICI DI  
 MONTER. P/O FORALOSSO GIORGIO • ASSOC. CULTURALE LA BACCHETTA MAGICA •  
 ASSOCIAZIONE ARTISTICANUOVO DUODENO BRUSAJACHETE •  
 ASSOCIAZIONE CALCIO NOVOLEDO DIVILLAVERLA • ASSOCIAZIONE  
 DONATORI DI SANGUE PROV. VICENZA • A TEATRO SRL • BABETTO  
 LUCIANO P/O CRIO CABIN • BAGLIONI LUIGI • BALDIN GESSICA • BANCA  
 POPOLARE FRIULADRIA • BASSAN ANNACHIARA • BAU' PAOLO-NICOLA •  
 BAVARESCO ROBERTO • BENETTI EDOARDO • BERTOLLO GIACOMO •  
 BIANCHINI ANTONIO GIUSEPPE S.A.S. • BIBLIOTECA-LUDOTECA • BILINE SRL •  
 BONAFE' LUISA • BONINSEGNA NADIA • BRAGGION OSCAR • BRUCCOLERI  
 SALVATORE • BRUNELLO RENZA • BRUZZO MARCO • BUCCHI DALEO • BUCCI BEATRICE  
 • BURLINA CECILIA • BUSETTO ANDREA • BUZZACARIN ALBERTA • CANALE 68 • CANELLO  
 REMO-MATTEO • CAON FEDERICO • CAPRO CASIRAGHI SRL • CARLETTI MIRIA • CARNIELLO SRL  
 • CAROLLO BORSATO RINA • CASETTA DR. PIETRO • CAVALLARO MATTEO • CAVEDON LUCIA •  
 CAZZOLLI SILVIA-ROLANDO • CENTRAL BAR DI COSTALUNGA MAURIZIO SNC • CENTRO COORD.  
 TELETHON • CENZI CORNELIA • CIRCOLO ACLI • CIRRINCIONE FAMIGLIA • CITTA' DI ADRIA C/O  
 CONSULTA VOLONT. SOCIALE • CLAUSER GIUSEPPE PAOLO E A. • CLAUSER AGNESE • CLAUSER INES •  
 COLOMBO ANGELA • CORNACCHIA MAURIZIO • COSTALUNGA DOMENICO • CRISTINAPUSTETTO E ASSOC.  
 BACCHETTA MAGICA VENEZIA • DAL POS OMAR E SANDRA • DALL'OSTO MIRCO • DANIELE EMANUELE • DE  
 BIASI MIRCO • DE FACCI ANGELINA • DE GUIDI FAUSTO • DE PERON F.LLÈNC • DE TONI ARIANNA • DEL CONTE  
 SRL • DELLAI CARLO ANTONIA E ROBERTO • DIELIVALENTINA • DIPENDENTI JEAN KLEBEER SPA • DOIGO LIANA •  
 DON TIZIANO SARTORI PARROCCHIA DI PRAGLIA TEOLO • DORIGO FAMIGLIA • DOVICO PIETRO C/O CASSA PEOTA • DR.  
 GIAMPAOLO BRAGA - DIRETTORE  
 AZ. OSPEDALIERA DI PADOVA • DUE  
 EMME SRL • DURAZZANO SARA •  
 EDILBASSO SRL • EFPEZETA SRL •  
 EKOCLUB ASS. BENEMERITA DEL  
 C.O.N.I. • ELLE SRL • ENTE FIERADI  
 PADOVA • FADDA CRESTANELLO  
 NEREA • FAGGIAN STEFANO •  
 FAGGIN CHIARA • FAMIGLIA MIOLO  
 TIZIANO • FAMIGLIA SACCARDO •  
 FE.IN.AR. • FERRO ALIDA • FISHER  
 ITALIA SRL • FLORIAN GIULIO •

**GRAZIE**

Periodico trimestrale

**Cometa A.S.M.M.E.**

Associazione Studio  
Malattie Metaboliche Ereditarie

ONLUS Associazione di Volontariato senza fini di  
lucro Reg. Vol. Regione Veneto PD 222

C. F. - P. IVA 92065090281

**Cometa A.S.M.M.E.**

Sede Legale:

Via Vittorio Veneto, 12/A

35020 Legnaro (Padova) - Italy

Tel./Fax 049 9903303 - 335 8040220

<http://space.tin.it/associazioni/amarzent>

e-mail: [cometasm@tin.it](mailto:cometasm@tin.it)

Registrazione Tribunale di Padova n. 1713 del 4/10/00

**Anno II° n. 5**

dicembre 2002

**Redazione:** Via Vittorio Veneto n. 12/A

35020 Legnaro (Padova) - Italy

tel. 335 7757276 - fax 049 790197

**Direttore Responsabile:** Pietro Casetta

**Segreteria di Redazione:** Concetta Pastorello

**Comitato di Redazione**

Anna Maria Marzenta

(Presidente Cometa A.S.M.M.E.)

Graziano Bacco

(vice-Presidente Cometa A.S.M.M.E.)

Manuela Pedron

(rappresentante genitori Cometa A.S.M.M.E.)

Pietro Casarotto

(delegato Consiglio Direttivo Cometa A.S.M.M.E.)

**Comitato Scientifico**

Alberto Burlina (Padova)

Foto tratte da archivio storico

Cometa A.S.M.M.E. realizzate da:

M. Iannelli, D.-Day Fotografica snc

**Stampa**

Tipografia Daniele - Legnaro (Padova)

*Questa rivista viene inviata a tutti i soci e sostenitori di Cometa A.S.M.M.E. e ai malati metabolici. La rivista viene anche spedita ai ricercatori, medici di base, medici ospedalieri e personale infermieristico alle Usls, ospedali, strutture sanitarie pubbliche e private impegnate sulle tematiche legate alle malattie metaboliche ereditarie. "MME INSIEME" viene recapitata inoltre alle associazioni di volontariato impegnate sul tema delle malattie rare, agli uffici comunali, provinciali, regionali e statali che operano in tale settore e a quanti ne facciano richiesta.*

Ai sensi dell'art. 13, legge 675/96, è possibile in qualsiasi momento e gratuitamente consultare, modificare e cancellare i dati o semplicemente opporsi al loro utilizzo scrivendo a: Redazione "MME INSIEME" - Via Vittorio Veneto 12/A - 35020 Legnaro (Padova).

## Tanti

## AUGURI

A tutti i nostri malati e ai loro genitori che hanno lottato ogni giorno contro queste patologie e le mille difficoltà.

A tutti i genitori che quest'anno per la prima volta hanno conosciuto la realtà delle malattie metaboliche e hanno affrontato oltre che la sofferenza, il duro e difficile impatto che questa realtà implica. Ci auguriamo che l'Associazione abbia in qualche modo contribuito ad aiutarli e a sostenerli nelle avversità.

A tutti quei genitori che quest'anno hanno perso i loro figli, auguri speciali, perché abbiano la certezza che noi ci siamo e siamo sempre pronti e disponibili ad aiutarli e a comprendere il loro grande dolore.

A tutti i rappresentati delle Istituzioni che hanno avuto la pazienza di ascoltare i nostri problemi e le nostre richieste di aiuto. Siamo consapevoli delle complessità e delle difficoltà con cui deve confrontarsi la Sanità, ma siamo certi e fiduciosi che indirizzare risorse verso le malattie metaboliche significa non solo aiutare persone che soffrono e garantire che in futuro altre soffrano meno, ma significa anche offrire "una marcia in più" alla Sanità della nostra Regione.

A tutti coloro che lavorano nel Dipartimento di Pediatria di Padova, medici, infermieri, tecnici. Senza di loro, la vita dei nostri bambini sarebbe in pericolo. A loro va il nostro GRAZIE. Un grazie particolare al Dott. Alberto Burlina, con l'augurio e la speranza che con l'anno nuovo alla sua nota competenza e disponibilità si possa

aggiungere un sorriso che renda più serena e tranquilla questa realtà così difficile e complessa.

A tutti coloro che anche non direttamente coinvolti nella lotta contro queste malattie, ci hanno aiutato con il loro contributo a proseguire nell'impegno di sviluppare la ricerca e la cura delle malattie metaboliche ereditarie.

A tutti coloro che non ci hanno aiutato perché non hanno capito che il nostro impegno è solo per dare dignità a queste malattie ed aiuti concreti per continuare nella ricerca nel tentativo di debellare queste gravi patologie.

La nostra Associazione si rivolge a tutti coloro che vogliono promuovere la ricerca scientifica in questo campo. Solo con l'aiuto di tutti siano essi singoli cittadini, artigiani, industriali, commercianti, politici, possiamo continuare a finanziare dei progetti scientifici diretti ad aiutare e a garantire una qualità di vita sempre migliore a tutti coloro che sono affetti da una malattia metabolica ereditaria. La nostra Associazione vuole essere presente non solo con le parole, ma, e soprattutto, con i fatti. La ricerca costa, e perciò abbiamo bisogno di raccogliere fondi da destinare a progetti finalizzati a capire le cause del danno neurologico causato dalle malattie metaboliche ereditarie.

Un grazie anticipato a tutti coloro che credono nella nostra Associazione.

Auguri a tutti di un sereno Natale e un prospero e felice 2003.

La Presidente  
Anna Maria Marzenta

# Terapie innovative per le malattie metaboliche ereditarie

A.B. Burlina, Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedale - Università di Padova

*Va sottolineato che molte delle terapie sottoindicate sono terapie sperimentali e pertanto la loro efficacia a lungo termine non è ancora valutabile. Ciò significa che il loro utilizzo dipende dallo stadio di malattia e dalle condizioni generali del paziente. La decisione della terapia è pertanto un atto medico e per queste patologie è indispensabile l'intervento dell'esperto in malattie metaboliche ereditarie.*

Negli ultimi anni, il crescente interesse dei ricercatori per il settore delle patologie rare ha permesso l'identificazione di numerose malattie metaboliche ereditarie e la definizione di nuove strategie terapeutiche non più basate solo sul trattamento dietetico.

I trapianti d'organo e di cellule, le terapie enzimatiche sostitutive e, anche se ancora in attesa di applicazione definitiva, la terapia genica sono le terapie che hanno maggiormente beneficiato delle innovazioni biotecnologiche e sono ora in parte disponibili anche per pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie (tabella I).

## TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA

La terapia enzimatica sostitutiva (TES) è attualmente disponibile per la malattia di Gaucher e Fabry, la Mucopolisaccaridosi (MPS) tipo I, la glicogenosi tipo II.

### Malattia di Gaucher

Una nuova strada terapeutica si è aperta alla fine degli anni '80, con la sperimentazione clinica di una forma deglicosilata dell'enzima estratto dalla placenta umana (alglucerase) che, somministrato per via endovenosa, si è dimostrato efficace nel far regredire i sintomi periferici della malattia di

Gaucher. L'efficacia di questa terapia nella forma tipo I è stata ampiamente dimostrata dalla letteratura scientifica di questi ultimi anni con la normalizzazione dell'epatosplenomegalia, dell'anemia, della piastrinopenia e della compromissione ossea. Rimane invece aperto il problema dell'utilità del trattamento nelle forme neurologiche: nel fenotipo III i risultati sono ancora contraddittori, mentre nelle forme neurologiche acute la terapia endovenosa non si è dimostrata efficace. Quindi, allo stato attuale delle conoscenze sull'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva nella malattia di Gaucher, il consenso nella comunità scientifica internazionale è quello di utilizzare, nei pazienti con m. di Gaucher di tipo I.

La TES non è efficace nei pazienti con forma di tipo II acuta (forma neuropatica).

### Malattia di Fabry

Si tratta di una delle malattie metaboliche da accumulo più frequenti (almeno un caso su 40.000 nei maschi) con prognosi infausta in età adulta. A causarne l'insorgenza è il deficit di alfa-galattosidasi A, il cui gene è localizzato sul braccio lungo del cromosoma X (Xq22), ed il cui deficit è responsabile dell'accumulo di globotriaosilceramide (Gb3), un glicosfingolipide che deriva soprattutto dalle membrane degli eritrociti senescenti. Il Gb3 si accumula a livello lisosomiale in tutte le cellule, soprattutto endoteliali e muscolari lisce della parete dei vasi, con danni multipli d'organo. In particolare sono implicati i reni, il sistema cardiovascolare ed il sistema nervoso, mentre il dolore associato, lo scompenso renale, la cardiomiopatia ed il coinvolgimento cerebrovascolare sono le cause principali di morbilità e mortalità prematura nei soggetti affetti. Recentemente è stata concessa l'autorizzazione al commercio in Italia di due farmaci con caratteristiche differenti l'agalsida-

si alfa (Replagal™, TKT Europe Danderyd, Svezia) e agalsidasi beta (Fabrazyme™, Genzyme B.V. Naarden, Olanda) entrambi approvati dal Ministero della Salute per la terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine della malattia di Fabry.

Dati preliminari hanno dimostrato che il trattamento è in grado di ridurre significativamente la debilitante sintomatologia dolorosa associata alla malattia, con stabilizzazione e miglioramento della funzione renale, riduzione dell'ipertrofia cardiaca. Al momento sono necessari studi a lungo termine per valutare l'efficacia della TES nei pazienti con insufficienza renale avanzata, nella riduzione di eventi ictali cerebrali, nel modificare la qualità di vita e della sopravvivenza media.

### Malattia di Pompe

La malattia di Pompe (Glicogenosi tipo II) è dovuta a deficit dell'enzima lisosomiale alfa- glucosidasi con conseguente accumulo di glicogeno nel muscolo cardiaco, scheletrico e nel sistema nervoso centrale e periferico. Nessuna terapia era disponibile fino a pochi anni orsono quando i pazienti con manifestazioni cardiache e scheletriche sono stati sottoposti ad un protocollo TES. Sono possibili due strategie terapeutiche: la prima utilizza un enzima prodotto dal latte di coniglio la seconda si basa sull'enzima prodotto da cellule dell'ovaio di criceto cinese. Studi a lungo termine permetteranno di valutare la reale efficacia della terapia in termine di regressione del danno neurologico.

### Mucopolisaccaridosi

Recentemente è stato pubblicato il primo utilizzo della TES nella MPS tipo I. E' stato somministrato l'enzima purificato ottenuto dalla cellule dell'ovaio di criceto cinese. Miglioramenti sono stati ottenuti inoltre in termini di mobilità articolare, di riduzione degli episodi di apnea e dell'ipertrofia miocardia. Questo studio ha confermato la validità della terapia per tutte le forme senza manifestazioni neurologiche.

## TRAPIANTI D'ORGANO E CELLULARI

Numerose sono le malattie metaboliche ereditarie in cui si è ottenuto un notevole successo terapeutico con il trapianto d'organo. Come appare dalla tabella 1 oltre al trapianto di rene inizialmente utilizzato per la terapia della cistinosi, nel corso di questi anni grazie ai progressi delle tecniche chirurgiche e alla migliore preparazione del paziente in termini di stato di nutrizione, immunoprofilassi e di monitoraggio post-trapianto, numerosi patologie ereditarie hanno tratto beneficio dal trapianto di midollo osseo, di fegato, polmone, cuore e/o da trapianti combinati fegato-rene.

### Trapianto di midollo osseo

Il trapianto di midollo osseo ha trovato la sua applicazione nella terapia delle malattie lisosomiali e perossisomiali.

Sono stati sottoposti a trapianto di midollo osseo oltre ai pazienti affetti da MPS anche pazienti con altre malattie lisosomiali (M. di Krabbe, Leucodistrofia metacromatica, I-cell disease, Gangliosidosi GM1, Fucosidosi, malattia di Farber). Attualmente il follow-up dei pazienti trattati è per alcune malattie sufficientemente lungo per avere utili indicazioni sulla efficacia di questa terapia.

Nella mucopolisaccaridosi tipo I-H (Sindrome di Hurler) accanto ai risultati positivi rappresentati dalla normalizzazione dell'attività enzimatica e dalla riduzione dei mucopolisaccaridi urinari, minore efficacia è stata osservata a carico dell'occhio, delle anomalie scheletriche, del cuore. Pur con queste limitazioni, il trapianto di midollo osseo ha modificato in maniera significativa la storia naturale della malattia.

Per altre forme di Mucopolisaccaridosi, la valutazione dei dati fino ad oggi disponibili sembrerebbe indicare che i pazienti affetti da S. di Hunter (MPS tipo II) e S. di Sanfilippo (MPS tipo III) non abbiano tratto giovamento dal trapianto di midollo osseo. Per la MPS tipo VI (Sindrome di Maroteaux-Lamy) si è osservato un miglioramento del quadro clinico (anomalie facciali) e della mobilità articolare.

Nell'ambito delle malattie perossisomiali il trapianto

di midollo osseo si è dimostrato efficace nei pazienti con adrenoleucodistrofia con lesioni minime alla RMN cerebrale, senza alterazioni dei potenziali evocati e dei test neuropsicologici. Nei pazienti, invece, in cui la malattia è già nella fase avanzata non si è osservato alcun sostanziale miglioramento.

### Trapianto di fegato

Da oltre un decennio il trapianto di fegato si è affermato come la terapia di scelta nel bambino con insufficienza epatica terminale. Nel corso di questi anni, l'attenzione si è particolarmente indirizzata non solo verso le malattie metaboliche ereditarie a presentazione epatica ma anche come sorgente enzimatica. Tutto ciò è possibile per i progressi delle tecniche chirurgiche del trapianto di fegato, del trapianto di fegato ridotto da donatore adulto, della tecnica del fegato diviso ("split liver") ed infine grazie al trapianto da donatore vivente.

Nelle malattie metaboliche ereditarie con danno epatico associato l'indicazione all'epatotrapianto è costituita dall'insufficienza epatica, dalla cirrosi o dal rischio di trasformazione neoplastica. In questo gruppo un classico esempio era costituito, fino a pochi anni fa, dalla tirosinemia di tipo I. Ora per questa malattia l'utilizzo del 2-(2-nitro-4-trifluoromethylbenzoyl)-1,3-cyclohexanedione (NTBC), un inibitore enzimatico in grado di bloccare la sintesi dei metaboliti tossici potenzialmente carcinogeni, ha quasi del tutto annullato il ricorso al trapianto.

Il trapianto di fegato può essere considerato per i pazienti con glicogenosi tipo I A e tipo III nei quali vi sia sviluppo di lesioni epatiche maligne e nella forma IV nella quale non vi è terapia in grado di modificare la prognosi infausta.

I difetti del ciclo dell'urea e più precisamente i difetti di ornitintrascarbamilasi (OCT), carbamilfosfatosintetasi (CPS), citrullinemia e argininsuccinico aciduria sono stati candidati al trapianto epatico. In altre patologie quali la leucinosi o nelle mitocondriopatie con interessamento extra-epatico il trapianto di fegato non sembra trovare alcuna indicazione. Per quanto riguarda la propionico e metilmalonico acidemia vi sono esperienze contrastanti e non vi sono ancora dati sufficienti di follow-up a lungo termine per una decisione definitiva.

### Trapianto di epatociti

Il passo successivo al trapianto di fegato è costituito dal trapianto di un numero limitato di cellule epatiche sane, in quantità sufficiente per correggere il deficit metabolico portandolo a livelli compatibili con la vita.

Il razionale di questo intervento si basa su alcuni aspetti fondamentali:

- procedura chirurgica semplice
- possibilità di utilizzo delle cellule da un singolo donatore per più riceventi
- possibilità di crioconservazione delle cellule
- minore immunomodulazione che con l'organo in toto
- possibilità di manipolazione genetica.

Ad oggi la casistica è limitata e si riferisce a trattamenti di singoli pazienti con singolo deficit enzimatico e più precisamente un paziente affetto da deficit di alfa-1-antitripsina, da deficit di OCT, da deficit di coniugazione della bilirubina (malattia di Crigler-Najjar) e da deficit di glucosio 6-fosfatasi (Glicogenosi tipo I A). In tutti i quattro casi si sono registrati miglioramenti metabolici significativi, e l'intervento non ha provocato evidenti complicanze né dal punto di vista clinico né riscontrabili agli esami bioumorali e strumentali.

### Trapianto di cellule staminali

In questi ultimi anni l'utilizzo di cellule staminali totipotenti è stato proposto come fonte di epatociti. Studi sulla differenziazione cellulare hanno dimostrato che le cellule staminali emopoietiche in un ambiente appropriato sono in grado di dare origine a linee cellulari di tessuti diversi. Dati sperimentali hanno dimostrato che l'infusione endovenosa di cellule di midollo osseo adulto in ratti affetti da tirosinemia di tipo I, ha corretto il deficit enzimatico.

## TERAPIA GENICA

Negli ultimi anni la terapia genica è diventata argomento di rilevante e progressivo interesse non solo nell'ambito medico ma anche sociale. L'enorme inte-

resse creatosi e di conseguenza le aspettative sempre maggiori da parte dei pazienti affetti da una malattia genetica hanno creato grandi speranze, ma anche cocenti delusioni (come nella terapia genica del difetto di ornitin-carbamil-transferasi).

Molte sono le patologie candidate ad un intervento di questo tipo nel prossimo futuro, ma solo per l'immunodeficienza combinata "X-linked" i risultati sembrano far pensare ad un utilizzo pratico per il paziente.

## Nuove strategie terapeutiche per le malattie metaboliche ereditarie

<b>TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA</b>
Malattia di Gaucher tipo I Malattia di Fabry Glicogenosi tipo II Mucopolisaccaridosi tipo I Malattia di Niemann – Pick (sperimentale)
<b>TRAPIANTO D'ORGANO</b>
<i>Midollo osseo</i> - Malattia di Krabbe - Adrenoleucodistrofia - Leucodistrofia metacromatica - Mannosidosi (sperimentale) - Fucosidosi (sperimentale) - Mucopolisaccaridosi (I-VI) - Malattia di Gaucher tipo III (sperimentale) - Aspartiglicosaminuria (sperimentale)
<i>Fegato</i> - Glicogenosi (I-III-IV) - Leucinosi - Acidemia propionica e metilmalonica - Difetti del ciclo dell'urea - Malattie mitocondriali ad espressione epatica
<i>Polmone</i> - Intolleranza alle proteine con lisinuria
<i>Cuore</i> - Malattie mitocondriali a espressione cardiaca (s. di Barth)
<b>TRAPIANTO DI CELLULE EPATICHE</b>
Glicogenosi tipo I Malattia di Crigler- Najaar
<b>TERAPIA GENICA</b>
Immunodeficienza primaria (SCID/ADA)

## ULTIMA ORA

Sono in corso di revisione i nuovi tetti di spesa per i prodotti dietetici per le Malattie Metaboliche Ereditarie. Pertanto da Gennaio 2003 i pazienti con Fenilchetonuria, Leucinosi ed Omocistinuria dovrebbero poter usufruire di un miglior trattamento.

# Nuove esenzioni

## *per le Malattie Metaboliche Ereditarie*

Sono stati stabiliti i nuovi criteri di esenzione per le malattie rare con il D.M.279 pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie".

Per ottenere il nuovo Certificato di Esenzione, obbligatorio dal 15 maggio 2002 e valido per il Sistema Sanitario Nazionale, per la malattia di cui è affetto Vostro figlio/a, è necessario trasmettere al Dott. Alberto Burlina i seguenti dati personali:

- nome e cognome
- sesso
- data di nascita
- luogo di nascita
- indirizzo e comune di residenza
- numero di tessera sanitaria
- codice fiscale

I dati vanno trasmessi al Dott. Alberto Burlina tramite uno dei seguenti mezzi:

- fax, al numero **049.821.35.69**
- e-mail: **[burlina@pediatria.unipd.it](mailto:burlina@pediatria.unipd.it)**
- posta prioritaria all'indirizzo:

**dr. Alberto Burlina**

**Azienda Ospedaliera di Padova – Dipartimento di Pediatria  
Via Giustiniani, 3 – 35128 PADOVA**

Il Certificato di Esenzione Vi sarà inviato a domicilio.



# CAMPAGNA DI SENSIBILIZZAZIONE STELLE DI NATALE 2002

Come consuetudine anche quest'anno è iniziata la campagna di sensibilizzazione con le Stelle di Natale.

La partecipazione e l'entusiasmo sono stati grandi. Numerosissimi i gruppi di volontari ed amici che hanno aderito alla distribuzione delle Stelle nel proprio territorio, interessando scuole, asili, ditte, negozi, fabbriche, parrocchie di tutte le province venete e del Trentino, Friuli ed Emilia.

Grande entusiasmo significa grande lavoro e grande risultato.



# Appuntamenti e manifestazioni

## SETTEMBRE 2002

**6/7/8 13/14/15 20/21/22:** Festa patronale a S. Matteo di **Vanzo - S. Pietro Viminario PD**. Bancarella per sensibilizzazione e raccolta fondi.

**8:** Gara di pesca sportiva alla trota con sottoscrizione a premi - Laghetto "Alle sorgenti" - **Motta di Costabissara VI**.

**13/17:** Festa patronale a **S. Cuore Padova** - esposizione materiale per raccolta fondi e sensibilizzazione.

**14/15:** 2° festa delle Associazioni a **Marano V.no VI**: partecipazione per sensibilizzazione e raccolta fondi.

**15:** Delegazione ufficiale di Cometa A.S.M.M.E. partecipa al Raduno Nazionale dell'A.L.T.A., a **S. Donà di Piave VE**.

**15:** bancarella per sensibilizzazione e raccolta fondi **Cavazzale VI**.

**19/23:** Mostra dell'Artigianato a **Marano V.no VI**: partecipazione per sensibilizzazione e bancarella per raccolta fondi.

**20:** Manifestazione culturale di prosa "Un fidanzamento particolare" di G. Miraglia presso il Teatro S. Marco di **Vicenza**.

Spettacoli alle ore 17,00 e alle ore 21,00.

**22:** Festa del Volontariato a **Mogliano V.to TV**: partecipazione per sensibilizzazione e bancarella per raccolta fondi;

**26:** Manifestazione culturale di prosa "Un fidanzamento particolare" di G. Miraglia presso il Teatro Nuovo di **Bergamo**.

Spettacoli alle ore 16,00 e alle ore 21,00.

**30:** Manifestazione culturale di prosa "Il malato immaginario" di Moliere presso il Teatro Arlecchino di **Voghera PV**.

Spettacoli alle ore 16,00 e alle ore 21,00.

## OTTOBRE 2002

**6:** Fiera del Rosario a **S. Donà di Piave VE** - partecipazione per raccolta fondi e sensibilizzazione.

**13:** 1° Mostra degli Hobbies e del Tempo Libero - Comune di **Limena PD** presso La Barchessa partecipazione per raccolta fondi e sensibilizzazione con oggetti artigianali.

**13:** Festa del Vino - **S. Bruson di Dolo VE** - partecipazione di Cometa A.S.M.M.E. con offerta materiale per raccolta fondi e sensibilizzazione.

**22:** Manifestazione culturale di prosa "Amleto" di W. Shakespeare presso il Teatro Embassy di **Treviso**. Spettacoli alle ore 16,00 e alle ore 21,00.

## NOVEMBRE 2002

**10:** **Mestre VE**: Festa dell'Unità d'Italia. Deposizione di corone alle lapidi dedicate ai Caduti nel Palazzo Municipale; Invito a presenziare alla delegazione ufficiale di Cometa A.S.M.M.E. da parte dell'A.L.T.A.. Sez. di Mestre.

**25:** Manifestazione culturale di prosa "Il malato immaginario" di Moliere presso il Teatro Fossolo di **Bologna**. Spettacoli alle ore 16,00 e alle ore 21,00.

## DICEMBRE 2002

**12:** Manifestazione culturale di prosa "Il dolce imbroglio" Commedia di un Anonimo del 700 presso il Teatro Antonianum di **Padova**.

Spettacoli alle ore 15,00, alle ore 18,00 e alle ore 21,00.

## ANNO 2003

### FEBBRAIO 2003

**3:** Manifestazione teatrale "Tre atti unici" di Anton Cechov - Regia di Silvia Donadoni con la Compagnia Teatrale Arcobaleno - presso la Sala Tripovich - **Trieste**.

Spettacoli alle ore 16,00 e 21,00.

Info: 040-638.121

**10/11:** Manifestazione teatrale "Il Malato Immaginario" di Moliere Regia di Gian Stefano Miraglia con la Compagnia Teatrale Il Carro di Tespi - Presso il Teatro Nuovo S. Giuseppe - Loc. Valleggia **Savona**.

Spettacoli alle ore 15,00 - 18,00 - 21,00.

Prevendita e info: 019-840.1300

### MARZO 2003

**3:** Manifestazione teatrale "La Locandiera" di C. Goldoni con la Compagnia Teatrale Il Carro di Tespi - Presso il Teatro Politeama Genovese **Genova**.

Spettacoli alle ore 15,30 - 18,30 - 21,30.

Prevendita e info: 010-595.513

**12:** Manifestazione culturale di prosa dal titolo "Amici come noi" di Silvia Donadoni Presso il Teatro Modena di **Palmanova (UD)**.

Spettacoli alle ore 17,00 - 21,00.

Prevendita e info: 0432 510.377

**26:** Manifestazione culturale di prosa dal titolo "Amici come noi" di Silvia Donadoni Presso il Teatro Forum di S. Ilario D'Enza di **Reggio Emilia**.

Spettacoli alle ore 16,00 - 21,00.

# Concerto di Natale

## “Una ricerca per la VITA”

### DUO VIOLINO-PIANOFORTE

Giancarlo Frison *Violino* Fabio Falci *Pianoforte*

ARTISTI ARENA DI VERONA

con la partecipazione

“GRUPPO CANTO GIOVANI” di Piombino Dese

**Giovedì**  
**26 dicembre 2002**  
**ore 20.30**

**AUDITORIUM SCUOLE MEDIE di Loreggia**

INGRESSO GRATUITO  
OFFERTA LIBERA  
a favore di



---

## PROGRAMMA

---

### L.V. Beethoven

(1770-1827)

Sonata in mi bem. Op. 12 n. 3

- *Allegro con spirito*
- *Adagio, con molta espressione*
- *Rondò (allegro molto)*

### M. de Falla - (P. Kochanski)

(1876-1946)

Suite populaire Espagnole  
(d'après «Siete Canciones  
populaires Españolas»)

- *El Paño moruno*
- *Nana (Berceuse)*
- *Canción*
- *Polo*
- *Austuriana*
- *Jota*

### C. Frank

(1822-1890)

Sonata

- *Allegro moderato*
- *Allegro*
- *Recitativo-fantasia: moderato*
- *Allegretto, poco mosso*

---

Con il Patrocinio di:  
COMUNE DI LOREGGIA  
ASSESSORATO ALLA CULTURA  
ASSESSORATO AFFARI SOCIALI

# NOVEMBRE e DICEMBRE

## Mesi dedicati alle malattie metaboliche ereditarie

### NOVEMBRE 2002

17-Cavarzere VE: Parrocchia S. Giuseppe  
23-Marcon VE: Centro Commerciale Vallecener  
23/24-Zermeghedo VI: Parrocchia  
24-Correzzola PD: Corte Benedettina "Festa della Castagna"  
24-PD: Parrocchia S. Croce - Frati Capuccini  
24-Cavarzere VE: Parrocchia S. Pietro  
24-VE: Campo S. Bartolomio  
24-Eraclea VE  
30-Montebello VI: Parrocchia

### DICEMBRE 2002

1-Susegana TV: Centro Comm.le SME  
1-VR: Piazza Bra'  
1-RO: Piazza Vittorio Emanuele  
1-Legnaro PD: Mercatino Avvento - Patronato  
1-Cavarzere VE: Parrocchia Rottanova  
1-Lido VE: Gran Viale S. Maria Elisabetta  
1-S. Bruson di Dolo VE: Parrocchia  
1-Oderzo TV: P.zza Grande  
1 Montebello VI: Parrocchia  
7/8-Castelminio di Resana: Centro Commerciale Mazzorato  
8-Scardevara di Ronco all'Adige VR: Parrocchia  
8-Legnaro PD: Mercatino avvento Patronato  
8-Blessano di Basiliano PN: Parrocchia  
8-S. Bruson di Dolo: Parrocchia  
S. Donà di Piave: Oratorio Don Bosco  
8-Fossalta di Piave: Parrocchia  
12/14-Gabice Mare: Davanti al panificio Bassi via del Cardellino

14-Padova: Mercatino di Natale scuola 4 Martiri  
14-Vedelago: Mercato  
14-Loggia dei Cavalieri TV  
14/15-Vigasio VR  
15-Mogliano Veneto TV: Festa del radicchio  
15-Grizzo PN: P.zza S. Carlo  
15-Montereale PN: P.zza Duomo  
15-Blessano di Basiliano PN: Parrocchia  
15-Maniago PN: P.zza Italia  
15-Legnaro PD: Mercatino Avvento Patronato  
15-Civè di Correzzola: Parrocchia  
15-Pegolotte di Cona: Bancarella in collaboraz. con il Gruppo Speranza in Parrocchia  
15-Loreggiola PD: Parrocchia  
15-Musile di Piave TV: Parrocchia di Caposile  
15-S. Bruson di Dolo: Parrocchia  
15-Mason VI: Parrocchia  
15-Eraclea: Parrocchia di Ca' Turcata  
15-Eraclea: Ponte Crepaldo  
15-Passerella Fraz. S. Donà di Piave TV: Parrocchia  
21/22-Pesaro: Centro C. Rossini  
22-S. Donà di Piave: Parrocchia di Chiesanuova  
22-Correzzola PD: Corte Benedettina  
22-Legnaro PD: Mercatino Avvento - Patronato  
22-Jesolo VE: Parrocchia S. G. Battista P.zza Matteotti  
22-Villaverla: Parrocchia in collaborazione con il Gruppo Alpini  
23/24-Zermeghedo VI: Parrocchia  
24-Marostica: P.zza Castello  
29-Jesolo-Cortellazzo VE: Parrocchia  
30-Montebello VI: Parrocchia

**Nelle bancarelle per la sensibilizzazione e la raccolta fondi verranno proposte le comete di cioccolato.**

**Manifestazioni in collaborazione con varie Sezioni dell'Associazione A.L.T.A. (Associazione Lagunari Truppe Anfobie) con la quale Cometa A.S.M.M.E. è gemellata.**

# Il nostro impegno...

Domenica 19 maggio 2002 in piazza Martin Luther King a Rubano in occasione della 2a edizione di "PASSERELLA DI PRIMAVERA" che prevedeva una sfilata di moda con le nuove proposte primavera-estate 2002, ideata da alcuni commercianti della zona di Rubano e con il patrocinio del comune di Rubano, è stata invitata anche la nostra Associazione, grazie ai fratelli Michele e Samuele Rensi della gioielleria Rensi e del Signor Dino Costola del "Centro Lei & Lui", permettendoci di esporre una "mega" bancarella al centro della piazza. In quell'occasione abbiamo anche potuto offrire materiale regalato dall'azienda Swatch. L'anno precedente la manifestazione si concretizzava nella sfilata stessa, quest'anno invece, grazie alla loro sensibilità è stata creata una festa per la nostra Associazione. "BIMBI IN FESTA PER COMETA A.S.M.M.E." il nome di questa giornata ricca di appuntamenti per i più piccoli. C'erano infatti i gonfiabili del Mappaluna, gratis per tutti, i clown Giac e Giuditta, e per i più grandi nel pomeriggio varie esibizioni tra le quali quelle del gruppo di ballo "Country Storm", fantasie di balletti della scuola di ballo Scarpette Rosse, dimostrazioni del centro Capoeira Saò Salomèo e di Tai chi chuan.

Il tempo non prometteva niente di buono. Ci ha permesso di trascorrere una serena e divertente giornata con tutti i partecipanti alla festa organizzata con tanto impegno da parte di tutti. Non si può dire lo stesso per la serata, infatti in prossimità della sfilata si è scatenato un terribile temporale. La sfilata non ha potuto prendere luogo. Unica consolazione, alcune foto con Giorgio Mastrotta che doveva presentare la serata. Un grazie particolare a Michele e Samuele che hanno creato questa festa per noi e per tutto l'aiuto che continuano a offrire a COMETA A.S.M.M.E.

Elisabetta



Il nostro slogan è: "UNA RICERCA PER LA VITA" è il caso di dire che per me in questo periodo è stato "una farfalla per la vita".

Ancora molte erano le farfalle che riempivano il magazzino di Cometa A.S.M.M.E. e sempre più difficile riuscire a offrirle visto che sono ormai 2 anni che le proponiamo.

Mi sono armata di buone speranze e tanta carica (quella non mi manca) e ho cominciato a contattare telefonicamente i genitori di Padova chiedendo loro di aiutarmi in questa impresa: uno due tre dieci, venti e più famiglie hanno aderito con entusiasmo a questa campagna; ovviamente chiedevo loro quando potevo passare per portarle e quindi più di qualche sera l'ho trascorsa a distribuire farfalle così ho avuto modo di conoscere anche persone che non avevo mai incontrato e di fare con loro delle belle e piacevoli chiacchierate.

Il mio grazie sincero a tutti per avermi aiutato, senza di voi non avrei potuto fare nulla, grazie più precisamente alle famiglie: Wilde - Violatto - Gò - Schiavon - Broggian - Simi - Donà - Uriani - De Guidi - Gavin - Tognon - Leandro - Ronzani - Zilio - Padovan - Golo - Cavallaro - Carletti, a Daniela (mia amica della palestra) alle mie vicine di casa: Orietta - Stefania - Antonella - Fiorella, alle mie amiche e amici: Gloria, Daniela, Alessandra, Roberto, Maurizio, a mio

cognato Rinaldo e alla sua ragazza Angela, a mia mamma che mi aiuta sempre, alle ragazze dello studio dentistico Silvia e Sabrina. Grazie a tutti di cuore, ma ....non pensate sia finita qui .... adesso ci sono le stelle comete!

Elisabetta

## LA NOSTRA AMICA ANNA SI È RICORDATA DI NOI ANCHE NEL MOMENTO DEL SUO MATRIMONIO

Vogliamo ringraziarVi per aver condiviso con noi questo momento così importante di "nascita" della nostra nuova Famiglia. Come ricordo di questa giornata abbiamo pensato di donarvi questo piccolo oggetto per sostenere la lotta alla vita dei nostri piccoli amici di Cometa A.S.M.M.E. e trasmettere a loro un po' del nostro calore e sostegno.

Grazie a tutti.

Anna Volpin e Enrico Grandis

*Cometa A.S.M.M.E., a nome dei malati affetti da malattie metaboliche ereditarie, ringrazia questa nuova Famiglia, che ha deciso di iniziare il proprio cammino di vita con un gesto così carico di amore e condivisione.*

*Non servono gesti eclatanti per appagare le nostre coscienze: le cose migliori vengono soprattutto dai piccoli gesti di...cuore come questo, che porterà un sorriso ai bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie.*

*Auguri, per un cammino sereno e che la vita Vi riservi tante belle cose!*

*A nome di tutta Cometa A.S.M.M.E. Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie e dei piccoli pazienti che rappresenta.*

Cometa A.S.M.M.E.



Mogliano "Festa del volontariato" 22 settembre 2002

Orson Welles aveva detto che il rugby è uno sport da facchini fatto da gentiluomini e nella difese strada di Cometa, abbiamo incontrato questi gentiluomini che hanno messo a disposizione della nostra Associazione, tutta quella grinta che li ha contraddistinti sui campi di gioco, così come la loro generosità.

Torniamo un po' indietro nel tempo, Piero Gasparini, Presidente dell'Under 100, squa-

dra old di giocatori di rugby dell'A. S. Mogliano, conosce la nostra Associazione e d'accordo con il consiglio direttivo decide di destinare parte delle energie al volontariato.

La prima azione è durante la festa del radicchio rosso organizzata a Mogliano Veneto l'8 dicembre 2001.

Ci aiutano ad organizzare una bancherella per la vendita di prodotti commercializzati dall'asso-

ciazione ed a fianco a noi, allestiscono una bancherella con il vino brullè e panini vari.

Una parte dell'incasso sarà devoluto a Cometa e consegnato in occasione della festa di Natale ad una nostra famiglia che ha partecipato ai festeggiamenti.

Sempre con l'aiuto dell'Under 100, siamo riusciti ad ottenere a giugno 2002 dal Collegio Astori, con il patrocinio del Comune di Mogliano, i locali per il Convegno dibattito tra le famiglie e i rappresentanti della V Commissione Sanità della Regione Veneto.

Poi è stata fatta la festa del volontariato a Mogliano Veneto, tra le associazioni presenti nel Comune e ormai come sempre, al fianco della bancarelle dell'Under 100 c'eravamo noi di Cometa.

Grazie amici, ci avete aiutato a non sentirci più soli, sappiamo che siete in campo con noi, non serve girarsi per passare la palla, Voi ci siete per riceverla, ci siete per portare in meta i nostri figli.

*Cristiano Quattromani*

La solidarietà delle persone che non hanno problemi metabolici è tale da essere partecipi in manifestazioni tipo la MARATONA di S. Antonio a Padova (27/04/2002) e alla MARATONA di Venezia (27/10/2002).

I nostri colori sono stati portati da tre atleti: PIOVAN GRAZIANO, PIZZEGHELLO MARIO, PATTARO PIETRO e POGGI ENRICO.

Vogliamo ringraziare il Signor Giovanni Cavazzana, presidente della Federazione Ciclismo, gruppo di atleti amatoriali, per la continua

partecipazione e sensibilità verso la nostra Associazione. In particolare per la quota devoluta a Cometa

A.S.M.M.E. in occasione del loro raduno a pranzo per la fine dell'anno sociale.



Maratona di S. Antonio - PD

Circa 1 anno fa grazie alla sensibilità e all'interessamento per Cometa A.S.M.M.E., il signor Quattromani decise di proporre agli appartenenti dell'A.L.T.A., Associazione Lagunare Truppe Anfobie, un gemellaggio fra la nostra associazione e la loro.

Per noi di Cometa A.S.M.M.E. sarebbe stato un vero onore poter collaborare con i lagunari.

Fu così che grazie al benessere del generale Assenza e di tutti i presidenti di sezione, si concretizzò questo gemellaggio. Decidemmo di scegliere tra i nostri associati alcuni genitori che fungessero da referenti, con il compito di contattare il presidente della sezione affidata qualora ci fossero delle manifestazioni da parte di Cometa A.S.M.M.E. e viceversa, cioè quando ci fossero manifestazioni dei lagunari alle quali loro avessero desiderato la nostra presenza. In questi mesi diverse sono state le occasioni alle quali l'A.L.T.A. ha partecipato insieme a noi di Cometa a varie manifestazioni dimostrando sensibilità e solidarietà e più precisamente: inaugurazione della nuova sezione di



Sezione Basso Polesine Presidente Signor Finotti

Correzzola con il nuovo presidente signor Giampaolo Orfano e il presidente della sezione di Cavarzere signor Paolo Mattiazzi, con il nostro signor Matteo Cavallaro, in quell'occasione ci fu la sfilata con l'alza bandiera e il ritrovo in corte benedettina con il generale Assenza; la sagra del rosario con il sempre presente presidente signor Boato e il nostro signor Veto Marinello; la sagra di Vanzo a maggio e a settembre con i presidenti della zona di Rovigo contattati da me

e dal nostro signor Mauro Manfron, per la precisione sezione di Crespino presidente signor Pavani, sezione di Rosolina presidente signor Marangon, sezione di Basso Polesine presidente signor Finotti. Durante quelle serate ho avuto il piacere di conoscere loro, i loro familiari e appartenenti alle loro sezioni, che ci hanno aiutato in maniera splendida in bancarella, distribuendo volantini, raccogliendo offerte, addirittura lasciando un contributo. Ancora grazie alla sezione di Rosolina e al loro presidente signor Marangon.

Quelle serate sono state per me simbolo di unione vera. Grazie al generale Assenza, al signor Quattromani, a tutti i presidenti che hanno aderito e voluto questo gemellaggio. Da parte mia cercherò di non mancare agli impegni presi per riuscire a crescere insieme nella speranza che la stella cometa, simbolo della nostra associazione, illumini la strada della ricerca e la vita di tutti i bimbi metabolici.

*Elisabetta*



Cometa A.S.M.M.E. e A.L.T.A. "Ancora insieme per la vita"

Lunedì 4 e domenica 10 novembre siamo stati gentilmente e onorevolmente invitati dal presidente Sig. Livio Eolo Londei, alla festa dell'Unità d'Italia. Per impegni già precedentemente presi non abbiamo potuto essere presenti il giorno 4 ma eravamo a Mestre domenica 11 novembre. Dopo alcune telefonate sono riuscita a formare un piccolo gruppo in rappresentanza della nostra associazione. Ci siamo incontrati fuori dall'autostrada Padova-Mestre e poi via all'appuntamento: ore 10 davanti al municipio. Con noi avevamo portato anche il gonfalone di COMETA A.S.M.M.E.

Appena giunti all'appuntamento abbiamo incontrato i nostri "allea-

ti": i lagunari...

Era veramente emozionante essere lì. Alle 10,15 circa iniziò la cerimonia con la deposizione di alcune corone sulle lapidi dedicate ai caduti nel palazzo municipale, con la fanfara della brigata di cavalleria "Pozzuolo del Friuli" e picchetto del regimento lagunari "Serenissima".

Subito dopo è iniziata la sfilata di tutte le associazioni verso il duomo di S. Lorenzo, purtroppo alle donne è stato impedito di prendere parte a questa "maratona", fortuna che tra noi era presente il nostro Vito Marinello che con grande orgoglio teneva alto il nostro gonfalone...

È stata poi celebrata la messa solenne e successivamente tutti di

nuovo in marcia verso piazza Ferretto, dove si è tenuto il concerto della fanfara della brigata di cavalleria "Pozzuolo del Friuli" e per finire l'ammainabandiera.

Non abbiamo dimenticato la foto per ricordare l'evento e l'amicizia che ci lega.

Ringrazio il presidente della sezione di Mestre, il signor Livio Eolo Londei che non manca mai di invitarci a questi incontri così importanti per noi...

*Elisabetta*



Inaugurazione sezione Lagunari di Correzzola



# La nostra solidarietà

*Alleghiamo le foto inviateci dalla Moldavia e la lettera della mamma di Giovanni. Con l'occasione informiamo che abbiamo spedito un'altro carico di prodotti aproteici e materiale vario per la Moldavia a fine del mese di novembre, in modo che a Natale le Famiglie possano avere il materiale raccolto. Ringraziamo ancora una volta tutte le persone che da tutta Italia si sono prodigate per mandare alla nostra sede il materiale da spedire.*

All'Associazione Cometa ASMME.

Ringrazio Loro di tutto cuore e tutti i genitori che hanno accordato aiuto a mio figlio Giovanni e agli altri bambini malati di fenilchetonuria della Repubblica Moldova. Nel nostro paese vi è una situazione disastrosa, e una povertà indecristribile. Non possono essere curate nemmeno malattie comuni e semplici, non parlando di fenilchetonuria, che necessita di un trattamento molto costoso. A tanti bambini questa malattia è stata dia-

gnosticata con ritardo, alla età di 2-3 anni, quando anche un trattamento adeguato ormai aiutava

poco. E' un dolore enorme, sapendo che questa malattia può essere curata.

Da noi non esistono alimenti aproteici. Il cibo di questi bambini è composto solamente da frutta, verdura e amido. Per rispettare questa dieta c'è bisogno di pesare, di contare tutto. Sempre siamo in cerca di miscele speciali prive di fenilalanina.

Siamo una famiglia di professori, però la situazione economica è precaria e mi ha fatto venire in Italia a lavorare, per poter assicurare il trattamento dovuto a mio figlio. Qui, in Italia ho avuto fortuna di incontrare gente

molto gentile e buona, che mi ha aiutato a trovare la vostra associazione - "Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie" di Padova.

Mi rivolgo ancora a Loro con la preghiera piena di angoscia per continuare questi rapporti anche in futuro. Nella situazione disastrosa nella quale si trova il nostro paese abbiamo tanto tanto bisogno del vostro aiuto.

Vi sono profondamente grata. Dio vi benedica per la vostra disponibilità e generosità. Vi dia tanta tanta salute e auguri di ogni bene a voi e alle vostre famiglie.

Con ossequi

*Elena Sprinceana*



# VISITATE IL SITO WEB

<http://space.tin.it/associazioni/amarzent>

L'associazione possiede un sito internet con indirizzo  
<http://space.tin.it/associazioni/amarzent>

Tramite il sito l'associazione riceve richieste di informazioni ed aiuto da molte famiglie con figli affetti da Malattie Metaboliche Ereditarie (via e-mail), provenienti da tutta Italia e dall'estero. Le richieste raccolte formano oramai un notevole volume d'archivio.

Nel sito i Genitori dei pazienti ed i Soci possono trovare:

- la pagina delle manifestazioni che l'associazione organizza o alle quali partecipa;
- le modalità per ottenere l'esenzione per patologia, con il DM 279/2001;
- le leggi su handicap e servizi, listini regionali prodotti dietetici, legge 648/96:

- i siti utili e gli appuntamenti scientifici sul tema delle malattie metaboliche ereditarie;
- gli articoli stampa che parlano di malattie metaboliche ereditarie e la loro situazione;
- i progetti di ricerca finanziati dall'associazione;
- la collaborazione con l'A.L.T.A., Associazione Lagunari Truppe Anfibia

Scriveteci a:

[cometasm@tin.it](mailto:cometasm@tin.it)

Tramite la posta elettronica le Famiglie possono essere informate in modo immediato sugli eventi concernenti l'Associazione e le malattie metaboliche ereditarie. Importante è fornire il proprio indirizzo e-mail alla segreteria dell'associazione (tel. 049.990.33.03 oppure [cometasm@tin.it](mailto:cometasm@tin.it)) per far parte della mailing list.

Il sottoscritto

residente a

Via n. cap. tel.

desidera aderire alla Associazione in qualità di:

Simpatizzante: offerta libera  Socio ordinario: 26 Euro

Socio sostenitore: sup. 26 Euro

Data Firma

**AIUTACI CONTRIBUENDO O ISCRIVENDOTI A:**

**Cometa A.S.M.M.E.**

**C/C POSTALE**

**N° 15114358**

**C/C BANCARIO**

**N° 6225/62600/290916/K**

**Cassa di Risparmio di PD e RO Ag. Legnaro**

Inviare la scheda in busta chiusa al seguente indirizzo:

**Cometa A.S.M.M.E.**

Via Vittorio Veneto, 12/A - 35020 Legnaro (PD)

Tel. e Fax 049.990.33.03 - 335.804.02.20

FONDAZIONE  
 CICLISMO C/O  
 PRES. CAVAZZANA  
 GIOVANNI  
 FONDAZIONE CITTA'  
 DELLA SPERANZA ■ FORTE  
 MIRCO ■ FRATTIN PIETRO ■  
 FUNGHER ANNA ■ FURLAN ■  
 GABRIELI NICOLA ■ GAIGA GIOVANNI  
 ■ GALLI MARIA TERESA ■ GARIZZO  
 ORSOLA ■ GASPARINI PIERO PRES. UNDER  
 100 MOGLIANO RUGBY ■ GAUDENZI SILVERIO  
 ■ GENTE VENETA ■ GEOTEX 2000 SPA ■ GOLLIN  
 SNC ■ GOSPEL JOY SINGERS OF VENICE ■ GRANDIS  
 ENRICO ■ GROTTO ANGELA ■ GRUPPO AMICI ANDREA  
 E CHIARA PACCAGNELLA ■ GRUPPO DONATORI SANGUE  
 P/O BASSAN RICCARDO ■ GRUPPO SAV: TINA PASTORELLO,  
 RITA DELLO STROLOGO, CRISTINA STIEVANO, ELISABETTA  
 MAZZARI, MARIA BERTAZZO ■ GRUPPO "LA ROSA" P/O ZANCANARO  
 RITA ■ GUERRA ALICE ■ IANNELLI MARCO ■ IL GAZZETTINO SPA ■ IL  
 GIORNALE DI VICENZA ■ IL MATTINO DI PADOVA ■ IL SOLE 24 ORE  
 NORD-EST ■ IMPRESA EDILE CALZAVARA EZIO ■ INCA STEFANO FANT  
 ARIANNA ■ IOTTI ANDREA ■ ISTIT. COMPR.  
 STATALE DI VILLAVERLA ■ ISTITUTO  
 FARINA ■ ITIPACK SRL ■ LA DIFESA DEL  
 POPOLO ■ LA PIAZZA PADOVA ■ LA TRIBUNA DI  
 TV ■ LA VOCE DEI BERICI ■ LA PORTA FRANCESCO ■  
 LE BOTTEGHE FUORI PORTE P/O BERTON LEOPOLDO  
 ■ LIDIA CONSIGLIO SNC ■ LOCARDI BRUNO ■ LOGICA SRL  
 ■ LUPATIN MARA ■ MADDALENA ANTONIO ■ MAGNANI  
 LUISA ■ MAGRIS MARGHERITA ■ MALAGO' ELENA ■ MANESSO  
 MARIA ■ MARCHETTI FEDERICO ■ MARCOLIN DIANA ■ MARINELLO  
 VITO ■ MARIUZ SANDRA ■ MASETTO ANTONIO ■ MASSARIA ANTONIO  
 ■ MASSAROLI IRMA ■ MASTELLA DR. MAURO ■ MENARBIN GIANNI E  
 PAOLA ■ MENEGHEL VIRGINIA ■ MENEGHIN MATTEO ■ MESAGLIO  
 ANTONIA E ADA ■ MICHELIN MONICA ■ MILUPA SPA ■ MIOLO TIZIANO ■  
 MION EMMA ■ MONTAGNI DR. GIOVANNI ■ MONTANARI FEDERICA ■ MORELLATO  
 LUCIANO E SILVIA ■ NERI EMILIO ■ NESSO MARIA ■ NICOLETTO GIANNI ■  
 NICOLOSO FAMIGLIA ■ NUOVA PATAVIUM S.R.L. ■ NUOVA VENEZIA ■ OFFICINE B.M.  
 SRL ■ PACCANARO SIMONE ■ PADOAN SALVINO ■ PAMPANA FAMIGLIA ■ PARIS ANGELO ■  
 PARO LETIZIA ■ PARROCCHIA S. MATTEO VANZO DON LUCA NUCIBELLA ■ PATI SERVICE ■ PE.  
 PE. SNC ■ PEGORARO FAMIGLIA ■ PEGORARO GIORGIO ■ PERSONALE INFERMIERISTICO DEL  
 DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA DI PADOVA ■ PFEIFFER PAOLO ■  
 PIERIBONI MASSIMO ■ PLESSO SCOLASTICO DI VIGONOVO ■  
 POLATO MIRELLA ■ POZZI ENRICO ■ QUAGGIO LORIS ■ QUATTROMANI  
 CRISTIANO ■ R 3 CIRCUITO MARCONI ■ RADIO BLU ■ RADIO CARPINI  
 MESTRE ■ RADIO OREB ■ RADIO VICENZA ■ RENSI GIOIELLI SRL ■ RIZZO  
 GIANPIETRO ■ ROBERTO BRUMAT CAPOREDATTORE ABITARE A PADOVA ■  
 ROBERTO DI DE CARLI ROBERTO ■ ROMANUTTI CLAUDIO ■ RONZANI CONSUELO ■  
 RUBINATO LISA ■ SACCAROLA MAURO ■ SANDRI SIMONETTA E FAMIGLIE VIA ZORZI ■  
 SCHIAVON RENATA BOSARDO ■ SCOTTON FAMIGLIA ■ SCUOLA DELL'INFANZIA  
 TOMMASEO 27 D DIAZ ■ SCUOLA ELEMENTARE A. DIAZ DIREZ. DIDATTICA ■ SCUOLA  
 MATERNA M. IMMACOLATA ■ SCUOLA PER L'INFANZIA S. GIROLAMO ■ SENT GIORGIO ■  
 SERAFIN LUCA ■ SERAFINI MIRANDA ■ SINDACO MOGLIANO DR. BOTTACIN ■ SOCIETA'  
 DELL'AMICIZIA PICCOLO RISPARMIO ■ SPAGNOLO GRAZIELLA ■ STIEVANO LUCIANA E FEDERICA ■  
 STRACCIARI ALFREDO ■ STUDIO VERDE - CURTAROLO ■ STUPPNOR-STAFFLOR HANNAH ■ SUCCO  
 GIULIO ■ TALON ANNALISA ■ TECNO INDUSTRIA S.R.L. ■ TELEBASSANO ■ TELECHIARA ■ TELECITTA ■  
 TELENORDEST ■ TELENUOVO ■ TELEPADOVA SPA ■ TELEREGIONE ■ TOPPAN ROBERTO ■ TVA VIDEOMEDIA ■  
 TV SERENISSIMA SRL ■ TELWIN SPA ■ TIPOGRAFIA DANIELE ■ TIPOGRAFIA MODERNA SCARL ■ TNT PADOVA ■  
 TOGNON MAURO ■ TOGNON DANIELA ■ TONELLO LORELLA E ADALGISA ■ TOSATO CLAUDIO ■ TRAFORETTI  
 SERGIO ■ TREPICCIONE DAVIDE ■ VACCARI AURORA ■ VACCAROTTO LUCIO ■ VALLI NOVELLA ■ VASA SRL ■  
 VENDRAMINELLI ANTONIO ■ VENETI NEL MONDO T.O. SAS ■ VETRERIA AURELIANO TOSO SRL ■ VISENTIN NADIA ■  
 VITALE ADRIANO ■ VITIELLO MARIA  
 GRAZIA ■ VOLPIN ANNA ■ VOLPIN  
 CLAUDIO ■ WEBMASTER ADRIANO  
 FRISON ■ WEBMASTER SILVIO  
 SBERVEGLIERI ■ ZAMBERLAN ANNA  
 ■ ZAMBERLAN LUCIA ■ ZAMBON  
 BRUNO ■ ZANCHI DANIELA ■  
 ZANDONÁ FABIOLA ■ ZANGRANDO  
 GIULIA/GIANNI ■ ZANIN VALENTINO  
 ■ ZANIVAN FIORAVANTE ■  
 ZORZETTO RENATO....

**GRAZIE**

