

MMME

INSIEME

notiziario

n.27
2015



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Notiziario di Cometa A.S.M.M.E. via Monte Sabotino, 12 - Ponte San Nicolò (PD) - Tel. 049 8962825 - Fax 049 6888108 - info@cometaasmme.org - www.cometaasmme.org



in questo numero: EDITORIALE - MALATTIE RARE - TESTIMONIANZE - SOLIDARIETÀ

Carissimi,
desidero ricondurre il mio "editoriale" alla lettera qui di seguito pubblicata che ho inviato in questi giorni al Presidente della Regione Veneto dott. Zaia, ultima di una lunga serie, per dare significato al fatto che, come Associazione, non lasciamo e non lasceremo nulla di intentato affinché sia garantita continuità di cura e di assistenza, da tutti riconosciute essere di eccellenza, alla nostra UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA MME diretta dal dr. Alberto Burlina ed allo stesso tempo garantire altresì ai nostri tanti pazienti ed alle loro famiglie quella serenità ancora possibile e quelle certezze di cui hanno vitale

bisogno, nella consapevolezza che, comunque, si tratta di un percorso lungo e difficile ed, a volte, irto di difficoltà.
Vorrei anche farvi intendere quanto sia difficile penetrare il mondo della Politica che ricordo essere il luogo delle decisioni, tutte le decisioni... ma non per questo verrà mai meno il nostro impegno e la nostra dedizione per dare ai nostri figli un futuro migliore.

Noi ce la mettiamo tutta!!

Vi auguro un felice e sereno Natale

Il Presidente
Anna Maria Marzenta



In partnership con



Preg.mo
Presidente Regione Veneto
Dr Luca Zaia
e-mail: presidenza@regione.veneto.it
luca.zaia@consiglio.veneto.it

Ponte S. Nicolò 16 dicembre 2015

alla c. a. della Sig. Emanuela

Oggetto: sollecito richiesta incontro

Preg.mo Presidente,

in data 12 marzo 2015 Le avevamo inviato una richiesta di incontro per un momento di confronto sul mondo delle malattie metaboliche ereditarie che rappresentiamo, per fare il punto dello "stato dell'arte" nella Regione e per presentarLe i progetti di ricerca in corso di avvio.

La richiesta è stata girata dai vostri uffici all'Assessore della Sanità L. Coletto, per competenza e su Sua indicazione, stando a quanto riferito.

È da allora che sollecitiamo, quasi settimanalmente, la segreteria dell'Assessore per ottenere un incontro. Ogni volta, con la solita scusa degli impegni, ci viene detto che si vedrà più avanti.

A metà novembre u.s. ci aveva addirittura chiamato il Dr Dario, Direttore dell'Azienda Ospedaliera di Padova, per dirci che l'Assessore Coletto ci avrebbe convocato entro pochi giorni. Di fatto, nulla.

Ultimamente, da informazioni di persone che ben conoscono l'ambiente dell'Assessorato, ci è stato riferito che l'Assessore non ha alcuna intenzione di incontrarci. Se fosse vero, questa sarebbe una affermazione grave e pregiudizievole nei confronti di una Associazione che sta dando contributi di tasca propria (finora due milioni di euro) alla sanità veneta per migliorare le aspettative e la dignità di vita di pazienti (attuali e futuri) che hanno la sfortuna di nascere con una malattia genetica come le malattie metaboliche ereditarie.

Inoltre, presso il Centro di Riferimento per le Malattie Metaboliche Ereditarie di Padova, stanno accadendo fatti che mettono a rischio la sopravvivenza stessa del Centro e con esso la vita e la salute delle centinaia di pazienti che vi afferiscono dal triveneto e da altre parti d'Italia.

Abbiamo assoluto bisogno di incontrarLa perché la situazione è più che preoccupante e anche per sapere, una volta per tutte, quale futuro ha in mente la Regione Veneto per il Centro di Riferimento per le Malattie Rare di Padova; un Centro di alta eccellenza che già si sta occupando, primo in Italia, dello screening neonatale allargato e della diagnosi delle malattie lisosomiali. Un Centro che ci è invidiato a livello mondiale.

Ribadendo l'urgenza della richiesta, si resta in attesa di una Sua convocazione.

È gradita l'occasione per porgere i più cordiali saluti. Gli auguri di Natale e Buone Feste gradiremmo farglieli di persona.

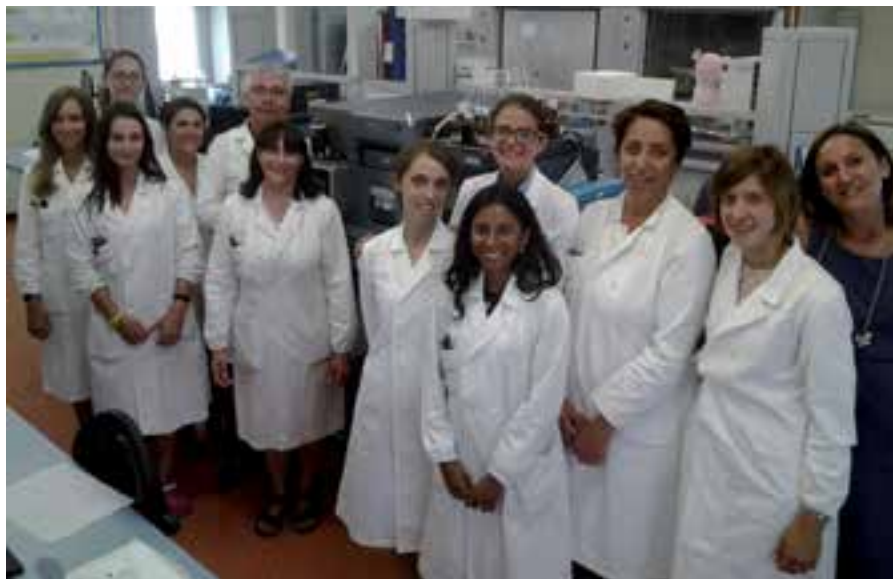
COMETA A.S.M.M.E. ONLUS
Il Presidente
Anna Maria Marzenta
Cell. 335 8040220

L'ANNO CHE VERRÀ

In occasione delle Festività Natalizie e del Nuovo Anno, invio a tutti voi gli auguri più cari da parte mia e di tutto lo staff dell'Unità operativa complessa Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

A conclusione di un anno intenso e pieno di eventi, primo tra questi l'avvio dello screening neonatale per le malattie lisosomiali, è il momento di fare il punto sulle prospettive che si aprono con il nuovo anno.

Certamente il ruolo importante è rappresentato dallo screening neonatale esteso. Nel 2016 questo importante strumento diagnostico sarà esteso a tutta la popolazione italiana. Nei Centri come il nostro dove lo screening rappresenta solo l'inizio di quella catena che prevede la conferma diagnostica e la presa a carico del paziente, sarà esteso a malattie la cui diagnosi precoce permette una prognosi migliore. Pertanto avremo un gruppo di patologie caratterizzate da una clinica ad esordio neonatale mentre altre avranno un impatto maggiore in epoche successive. Ecco l'importanza di un laboratorio che permetta di identificare markers biochimici che possano monitorare la malattia e permettere un intervento terapeutico prima dell'esordio del segno clinico. Recentemente nel nostro laboratorio e grazie all'apporto fondamentale dell'Associazione abbiamo acquisito una strumentazione ad alta tecnologia come la tandem mass spettrometria ad elevata risoluzione che ci permette di identificare metaboliti nel sangue che confermano la



malattia e modificano la terapia. Ecco, la parola magica per il futuro delle malattie metaboliche ereditarie, la **RICERCA!** Solo questa parola magica che però sottintende sforzi economici (costa molto e non sempre dà risultati immediati) deve tenere unita una Associazione. Essere orgogliosi di sacrificare il proprio tempo per le generazioni future fa parte della vera immortalità dell'umanità.

L'assistenza al paziente che preferisco chiamare **TERAPIA**, altra magica parola, è e sarà un punto cardine del nostro centro. Applicare terapie differenti a seconda della malattia ma non solo a seconda del paziente con prodotti sia classici (nuovi prodotti dietetici) sia farmaci innovativi o ad interventi invasivi ma spesso risolutivi (trapianti) permetterà certamente una qualità di vita migliore. Inoltre nel nostro team non solo le conoscenze mediche sono importanti ma anche l'aiuto alla famiglia con l'intervento della psicologa che "protegga" fin dall'inizio la famiglia di fronte a pato-

logie sconosciute e spesso allarmanti.

Concludo con un grande e sentito augurio per un sereno Natale e un Felice 2016 a tutti i pazienti e alle loro famiglie.

Il mio è un pensiero colmo di affetto per chi ha una malattia metabolica genetica rara, non solo perché sono malattie con cui ho condiviso la mia vita (non solo scientifica) ma perché ritengono che hanno bisogno di maggior sostegno per difendere e promuovere la salute di chi ne è affetto e per far valere i loro diritti nella società.

Buon Natale e Buon 2016 a nome mio e di tutti coloro che lavorano nella mia Unità

Alberto Burlina, Francesca Furlan, Monica Del Rizzo, Andrea Celato, Laura Giordano, Chiara Cazzorla, Ilaria Fasan, Elena Montanari, Giulia Polo, Chiara Edini, Tiziana Gorniero, Elisa Lusiani, Michela Bertan, Alessia Zacchettin, Thilini Kolamunage, Anna Giacobelli.

Al recente Congresso della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) tenutosi a Firenze nei giorni 15-17 dicembre, il **Dott Alberto Burlina**, Direttore della U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie dell'azienda Ospedaliera di Padova è stato nominato come **rappresentante per l'Italia presso la Società Internazionale delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SSIEM)**.

Congratulazione per questo incarico.

Ultim'ora...

REGISTRI DELLE MALATTIE RARE

Roma, 22 novembre 2015 - Strumenti di ricerca e sorveglianza



Il simposio, organizzato nell'ambito del "SANIT-forum internazionale della salute" ha messo in risalto l'importanza dell'operatività del "Registro Nazionale delle Malattie Rare" e dei registri gestiti dalle singole regioni.

Il registro, istituito dal DM 279/2001, gestito dall'Istituto Superiore di Sanità, è ritenuto strumento fondamentale per l'operatività del Piano Nazionale per le malattie rare 2013/2016. Ha lo scopo di raccogliere informazioni su tutti i casi di malattie rare diagnosticati nel territorio nazionale: casi segnalati dalle singole Regioni. Un'infrastruttura ritenuta indispensabile per effettuare il monitoraggio dell'intera rete, la sorveglianza delle patologie rare, l'analisi dei flussi dei pazienti nonché delle strutture sanitarie nelle quali i malati

vengono diagnosticati e presi in carico.

Attualmente il numero di pazienti censiti nel registro nazionale ammonta a 198.500 casi. È stato ribadito da più relatori che il registro nazionale, collegato ai vari registri regionali, non deve avere solo una funzione di censimento dati, ma deve essere al servizio della comunità scientifica e della ricerca; una serie di documenti che possano dialogare tra loro, aprirsi alla società senza restare circoscritti a pochi, anche al fine di favorire interventi programmati e mirati di sanità pubblica.

Il ruolo dei registri delle malattie rare è altrettanto importante nella scelta dei centri che entreranno nella rete delle "ERN- European Reference Networks". Reti di centri europei di riferimento per la cura dei pazienti con malattia rara che

saranno costituite nel 2016. Questi centri saranno individuati in base al volume e alla qualità del lavoro svolto. Pertanto il flusso di dati inviato al registro nazionale delle malattie rare sarà un elemento importante di valutazione.

Nell'ottica dell'avvio delle ERN, i registri potranno favorire la conoscenza dei centri di expertise più adeguati alla patologia di cui si è affetti consentendo al paziente di evitare un "turismo sanitario", talvolta transfrontaliero, costoso e disagiata.

Viene ritenuta indispensabile anche la funzione delle Associazioni di pazienti, finora escluse dai tavoli decisionali in quanto sono fonti interessanti di informazioni per meglio calibrare gli interventi programmati nella sanità e nel sociale.

Graziano Bacco

UN DECRETO LEGGE PER IL DIRITTO ALLA SALUTE DEI MALATI RARI

Roma 24 novembre 2015

L'evento è stato organizzato dall'Associazione Dossetti per presentare un nuovo disegno di legge sulle malattie rare.

Per l'occasione sono stati invitati una serie di relatori, soprattutto medici, esperti del mondo delle malattie rare. Obiettivo: fare il punto su diagnosi, cura e ricerca nel settore.

Ne è emerso un quadro confortante per quanto riguarda la preparazione medico-scientifica e la progettualità della classe medica che opera nel campo delle malattie rare, mentre è sempre più preoccupante l'assenza della classe politica in termini di provvedimenti legislativi e disponibilità di risorse finanziarie per la prevenzione, la cura, la disponibilità di farmaci orfani e per la ricerca scientifica.

Di seguito si espongono alcune delle più significative tematiche esposte:

- È sempre più riconosciuta la necessità della partecipazione dei pazienti nei luoghi decisionali;
- Va valorizzata l'eccellenza medica, va riconosciuto agli operatori il lavoro svolto e va stimolata la ricerca;
- Dal 2001 ad oggi sono 196 i presidi accreditati per le malattie rare in Italia, al primo posto in Europa;

- Sono in corso di costituzione le reti di riferimento europee per le malattie rare (ERN) che hanno lo scopo di normare e rendere operativa la legge transfrontaliera per la cura delle patologie e l'obiettivo di far viaggiare gli esperti e non i pazienti rari. Inoltre si dovrebbe favorire l'integrazione e l'armonizzazione delle risorse medico-scientifiche esistenti nei vari stati europei. Le malattie rare sono state raccolte in 21 gruppi di patologie, come stabilito dal Consiglio Europeo. A questo progetto parteciperanno i presidi selezionati a livello nazionale con criteri oggettivi. Considerato che in Italia si dispone di una rete di centri di eccellenza si auspica di evitare la migrazione dei pazienti all'estero e di favorire l'accesso di quelli esteri in Italia.

Altri vantaggi sperati riguardano la trasparenza, la dinamicità, la salvaguardia delle reti regionali, un'importante presenza negli ERN, il rafforzarsi della stabilità dei malati, l'armonizzazione della qualità delle cure, la rappresentanza sindacale dei pazienti nella rete;

- È stata illustrata la preoccupante situazione dello screening

neonatale allargato in molte regioni italiane. Attualmente i bambini sottoposti a screening sono il 30% dei nati in Italia. I fondi stanziati dalle finanziarie degli anni precedenti (10 milioni di €) sono insufficienti in quanto l'attuazione dello screening nel territorio Nazionale costa almeno 25 milioni di euro. Inoltre, i fondi stanziati risultano inutilizzati. Nelle 20 regioni sono operanti 32 centri per lo screening neonatale allargato, uno ogni 13.000 nati. In Europa la media è di 1 centro ogni 70.000 nati. La Toscana ha finora attuato 500.000 screening ed ha diagnosticato 1 paziente affetto da MME ogni 1.500 nati.

- Il Dottor Alberto Burlina nella sua relazione ha evidenziato che su 400 MME individuate, almeno il 23% è curabile. Ha riportato un dato relativo alla media di MME diagnosticate su 6 milioni di screening neonatali attuati in Germania: 1 caso ogni 1300 nati. Ha ribadito che lo screening è l'inizio di un percorso le cui fasi sono la diagnosi, la presa in carico, la cura, la formazione dei pediatri. Ha evidenziato che la prevenzione è essenziale per prevenire le conseguenze patologiche di queste malattie e per consentire



una vita dignitosa e normale ai pazienti. Ha illustrato i dati di un'indagine effettuata tra i pediatri a livello nazionale. Ne è emersa una scarsa cultura medica per affrontare in modo adeguato il progetto di screening neonatale allargato.

Il Presidente dell'Associazione Dossetti, nel concludere i lavori del convegno ha ricordato, con un certo sconforto, che in 14 anni di attività di questa organizzazione è cambiato poco in tema di provvedimenti legislativi nel mondo delle malattie rare.

Nei tavoli dei convegni promossi dall'Associazione sono passati tanti politici, tanti ministri, sono stati illustrati molti progetti di legge, diverse convenzioni ma si è ancora all'anno zero.

I LEA non sono sempre quelli previsti dal DM 279/2001 e mai aggiornati, nonostante il decreto preveda una periodicità di aggiornamento triennale. L'elenco di un centinaio di malattie rare, per le quali è stata individuata la cura, è in attesa da anni di essere inserito tra i LEA. Anzi la situazione è ancora più drammatica in quanto sono sempre più i pazienti che hanno ridotto le cure oppure le hanno smesse per mancanza di risorse finanziarie proprie e familiari.

Presenterà il disegno di legge, proposto ai presenti, direttamente al Governo auspicando il sostegno delle Associazioni di pazienti.

Graziano Bacco

OPEN DAY

Roma, 10 dicembre 2015 - Il Piano Nazionale Malattie Rare - Le istanze delle Associazioni

Il simposio è stato organizzato dal Ministero della Salute in collaborazione con il Centro nazionale delle malattie rare dell'ISS allo scopo di avviare un confronto costruttivo con le Associazioni di pazienti con malattie Rare, sull'implementazione degli obiettivi del Piano Nazionale delle Malattie Rare.

Nel corso dell'evento dovevano essere presentati ufficialmente i tre rappresentanti dei pazienti, eletti tramite una complicata e farraginoso procedura via web, che prenderanno parte al Comitato e/o tavoli tecnici che si costituiranno per lavorare all'implementazione del PNMR 2013-2016. La presentazione degli eletti è stata sospesa per irregolarità rilevate nelle votazioni. Molti partecipanti hanno chiesto l'annullamento delle votazioni lamentando scarsa trasparenza delle indicazioni di voto (poteva votare chiunque, anche non addetti ai lavori), l'impossibilità di partecipare per coloro che non dispongono di computer; ecc.

Dalle autorità presenti sono stati ribaditi concetti e principi ormai noti da sempre ma che non trovano attuazione in provvedimenti legislativi e nella realtà quotidiana:

- La centralità del paziente e l'importanza della sua testimonianza;
- lo sviluppo di attività formative e della ricerca;
- la riduzione dei tempi tra l'insorgenza della patologia e la sua diagnosi;
- la necessità che i centri specializzati in malattie rare dialoghino tra loro superando l'autoreferenzialità.

Nelle relazioni esposte dalle Associazioni sulle tematiche indicate dagli organizzatori si è colto il dramma

quotidiano che molti pazienti vivono per carenza di punti di riferimento, per disparità di approccio alle tematiche delle malattie rare nelle varie Regioni, per carenza o mancanza di farmaci orfani, per la carenza di comunicazione tra il centro specializzato ed il territorio (medici e pediatri di base, strutture ospedaliere vicine alla residenza dei pazienti), la mancanza di aggiornamento dell'elenco dei LEA di cui al DM 279/2001 che provoca in molte regioni il non riconoscimento delle spese mediche, la carenza di politiche sanitarie strategiche ed essenziali per la cura degli adulti. È stato lamentato che il piano nazionale delle malattie rare 2013-2016 non prevede una copertura finanziaria, pertanto si rischia l'inefficacia dello stesso. Con queste basi come si può procedere ad elaborare quello per il prossimo triennio?

Le Associazioni hanno ribadito che è dovere etico delle istituzioni rimuovere gli ostacoli che limitano lo sviluppo della persona. Inoltre una dignitosa qualità della vita si traduce in minori costi sanitari e sociali.

Nel corso del dibattito è emersa la proposta, accolta dai più, riguardante la nomina di rappresentanti delle Associazioni di pazienti all'interno dei comitati che gestiranno i 21 ERN (European reference network, raggruppati per gruppo di patologie simili), in corso di costituzione, per ricordarli con i centri europei. È stata ribadita l'importanza che le Associazioni siano coinvolte anche nei processi di monitoraggio e valutazione dell'attività degli ERN.

Graziano Bacco



I SUCCESSI DELLA VOLONTÀ

L'importanza dello screening neonatale metabolico allargato



La storia che oggi abbiamo la possibilità di raccontare è quella di nostra figlia Sofia che è arrivata a sconvolgerci e a farci scoprire veramente la vita, quella con la maiuscola. Sofia nasce alle ore 5.03 del 26 settembre 2014, dopo una gravidanza di mamma Monica un po' travagliata: un batuffolo colmo di capelli, le ciglia lunghissime e gli occhi immensi.

Come tutti i genitori i primi giorni dopo la nascita eravamo dentro ad una "bolla di sapone", pieni di felicità e quasi increduli di aver ricevuto un dono così grande.

Tre giorni dopo la lieta notizia, come da prassi, Sofia e mamma Monica sono tornate a casa. Il quarto giorno arriva la telefonata che ci ha cambiato la vita, quella che ha salvato Sofia ma anche noi genitori. È proprio questo che noi genitori, Monica e Andrea, ci teniamo a far sapere che questa grande associazione Cometa A.S.M.M.E. con il dottor Burlina e la sua équipe hanno salvato Sofia, ma hanno salvato anche noi. Ma andiamo per ordine.

La telefonata ci avvertiva che "dallo screening neonatale metabolico allargato" effettuato su Sofia appena nata erano stati "riscontrati dai valori dubbi" e che "dovevamo recarci il giorno seguente alla Pediatria di Padova", reparto malattie metaboliche ereditarie per "un'ulteriore verifica". Con il cuore a pezzi e terrorizzati dalla nostra stessa ignoranza in materia, ci siamo recati all'ospedale dove siamo stati accolti dal dottor Burlina e dai suoi collaboratori, i quali, di fronte alle nostre ansie e ai nostri volti sconvolti, hanno avuto il tatto di introdurci in questo cammino, lo ripetiamo, di Vita.

Sbalorditiva la competenza e la professionalità di tutti; abbiamo avuto da subito la sensazione di essere in mani sicure: in quel momento per noi era fondamentale.

Sofia è stata sottoposta a tutti gli esami del caso che hanno confermato la diagnosi: MCAD, ovvero difetto della beta ossidazione degli acidi grassi a media catena.

Una malattia genetica ereditaria che impedisce il corretto metabolismo di alcuni grassi, le cui conseguenze possono anche essere mortali, ma se diagnosticata in tempo permette di vivere una vita quasi normale, principalmente evitando il digiuno prolungato per un determinato numero di ore e recandosi al pronto soccorso in caso di vomito per effettuare una flebo con soluzione di glucosio con il medesimo obiettivo di evitare il digiuno e la conseguente messa in circolo nell'organismo delle tossine causate dalla malattia.

Come una macchina che deve sempre funzionare con il carburante nel serbatoio e non usare mai la riserva per non rompersi o fermarsi per sempre: noi la vediamo così.

Da quel momento è iniziato un cammino fatto di tante domande

(Sofia ha mangiato abbastanza? Come dobbiamo comportarci adesso?), poco riposo a causa delle sveglie notturne per dare da mangiare a Sofia anche di notte e davvero tante paure, con le prime corse al pronto soccorso per una gastroenterite e tutto ciò che ne è conseguito per l'iter precauzionale da seguire.

Ma Sofia è stata forte, si è di-

mostrata combattiva e piena di energie. Sta crescendo e lei, come noi genitori, lo può fare con la certezza di sapere che se non avesse avuto il privilegio di poter beneficiare dello screening, possibile in Veneto proprio dal 2014 grazie a Cometa A.S.M.M.E., quasi sicuramente ora saremmo qui a raccontare un'altra storia, molto più triste.

Chi l'avrebbe immaginato che quella firma fatta da Monica, in accordo con Andrea, per effettuare lo screening "facoltativo" ci avrebbe portato dove siamo oggi e cioè a poter raccontare, con una serenità che a molti altri è stata negata, la nostra storia?

Poche settimane fa papà Andrea ha partecipato alla sua prima assemblea dell'associazione, portando la testimonianza della nostra famiglia ed incontrando Gianni, un papà che conosce bene la malattia di Sofia, perché sedici anni fa non esisteva lo screening neonatale e a causa dell'MCAD ha perso l'amata figlia Chiara.

È stata una giornata importante, toccante, che ha segnato l'ingresso della nostra famiglia nell'associazione.

Noi siamo all'inizio di questo cammino, ma ci sentiamo in dovere di essere parte attiva affinché questo privilegio non sia di pochi, ma di tutti.

Ma più di tutto, ora, ci sentiamo in dovere di dire grazie.

Grazie a Cometa A.S.M.M.E. e a tutti i suoi associati per gli sforzi economici e personali che hanno permesso di introdurre lo screening e grazie per il privilegio che ci avete dato.

Grazie per quello che state facendo, farete e, anzi, faremo, perché ora ci siamo anche noi. E non vi molleremo.

Grazie al dottor Burlina e al suo gruppo per il difficile ma importante lavoro che stanno svolgendo, con professionalità e dedizione, in un contesto sanitario, sociale ed economico durissimo.

Non mollate, noi e molte altre famiglie crediamo in voi e vi sosterranno. Ad ogni costo.

Albert Einstein diceva che c'è una forza motrice più forte del vapore, dell'elettricità e dell'energia atomica: la volontà.

La volontà ha portato Cometa A.S.M.M.E. e l'Unità del Dottor Burlina fino a questi risultati straordinari.

Non sarà facile, ma questa stessa volontà ci porterà tutti a successi ancor più grandi. Ne siamo sicuri.

Andrea, Monica e Sofia

L'ESPERIENZA DI DARIA E GIULIO

La storia di Giacomo

Sono Daria, mamma di Giacomo, un bambino bellissimo di appena sei mesi. Proprio in questi giorni, scorrendo le foto nel cellulare, ho visto una foto di me con il pancione che mio figlio maggiore stava baciando. Quanto ero spensierata in quel periodo e quanto mai mi sarei aspettata che a breve la nostra vita, il nostro modo di pensare e organizzarci sarebbe cambiato.

Il 6 giugno è nato Giacomo, era sabato e il lunedì mi hanno dimesso e così sono tornata a casa anche dall'altro cucciolo mio. Giacomo era strano, mangiava poco, dormiva molto e non prendeva peso, tutti questi particolari mi facevano pensare che qualcosa non andava bene nonostante le mie amiche mi dicessero che anche i loro piccoli a pochi giorni dalla nascita si comportavano allo stesso modo.

Io, però, me lo sentivo che qualcosa non andava bene e infatti il mercoledì riceviamo la chiamata dall'ospedale per ripetere lo screening neonatale allargato per le malattie metaboliche ereditarie. Speravo che fosse un falso positivo ma ci richiamano poi il giovedì per un'indagine più approfondita.

Il venerdì sono andata con mio marito a fare queste analisi, i medici ci hanno detto di rimanere nei paraggi in attesa dei risultati e l'attesa di questi risultati è stata per me e Giulio uno dei momenti più difficili ad oggi affrontati.

L'unico posto che ci dava serenità era la cappellina che si trova in Clinica Ostetrica: abbiamo pregato tanto perché Giacomo potesse ricevere le cure che necessitava e che queste cure lo aiutassero a stare bene. Finalmente ci chiamano per informarci della diagnosi: citrullinemia di tipo I. Era necessario il ricovero di Giacomo perché i valori di ammonio erano saliti troppo.

Quel nome che ci suonava tanto strano, allora. Adesso lo cono-



sciamo bene e ci sentiamo i genitori più fortunati sulla Terra perché, grazie allo screening allargato, ci è stata data l'opportunità di poter conoscere Giacomo e di poterlo veder crescere.

Giacomo è un bambino che molto probabilmente, seguendo una dieta e assumendo i suoi farmaci, vivrà una vita come gli altri bambini sani.

Per questo devo ringraziare oltre all'associazione Cometa A.S.M.M.E., l'Unità Operativa Complessa delle Malattie Metaboliche Ereditarie diretta dal dottor Alberto Burlina che ci sta seguendo in un modo a dir poco eccellente e che ha lottato per far allargare questo screening neonatale alle 600 malattie, tra cui quella che ha mio figlio.

Daria, Giulio e Giacomo

**GRAZIE AL
TUO 5X1000**

ABBIAMO INVESTITO 2 MILIONI DI EURO IN PROGETTI
DI RICERCA, PREVENZIONE, ASSISTENZA E CURA
PER I BAMBINI E LE LORO FAMIGLIE

DONA IL 5X1000 A COMETA A.S.M.M.E. 
CODICE FISCALE 92065090281


Cometa A.S.M.M.E.
www.cometaasmme.org

IL TUO AIUTO PER NON FERMARCI



UNA NUOVA VITA PER ENRICO

La nonna e le zie raccontano

Dopo dieci giorni dalla nascita del primo nipotino, noi tutti, zii e nonni, assieme ai neo-genitori, eravamo così felici e travolti dalle grandi gioie della nuova vita che mai, mai, avremmo pensato di entrare in contatto con un mondo così duro, così diverso e impossibile da comprendere.

Sino a quel giorno, i nostri più tenebroso pensieri non erano neanche paragonabili alle paure che abbiamo vissuto in questi lunghi 13 anni e 8 mesi.

Dopo il trasferimento di Enrico a soli dieci giorni di vita dall'ospedale di Castelfranco Veneto alla Terapia intensiva pediatrica di Padova, dove ancora non si sapeva se fosse in grado di superare le prime ore, noi familiari eravamo tutti col cuore a pezzi. Ad aspettare al di là del muro e del corridoio che ci separavano dal nostro angioletto; pieni di speranza, di fede e di domande.

Un giorno, davanti a mamma Gessica e papà Fabio, si presentò il dottor Alberto Burlina, che iniziò a parlare e parlare. Le parole che entrarono prima nel pensiero e poi nel cuore di questi neo-genitori erano così strane e prive di significato, che sembrava quasi di trovarsi in un incubo.

In pochi secondi la realtà crudele prese il sopravvento: una sola e unica parola: "leucinosi". Fu il preludio di un cammino difficile.

Ma cos'è? Cosa comporta? È una semplice patologia che basta curare con l'assunzione di qualche compressa oppure cosa?

Le nostre vite non erano mai state tanto sconvolte, finché scoprimmo che esistono malattie rare, metaboli-

che nel nostro caso, che possono portare nell'ipotesi più grave alla morte. Purtroppo quella di Enrico è proprio una delle patologie mortali.

Questa malattia genetica metabolica ereditaria comporta per la sopravvivenza l'obbligo di seguire una severa e rigida dieta aproteica, priva di proteine e con l'assunzione di integratori alimentari perché non esistono medicinali per curarla. Per tutti questi 13 anni, Enrico non ha mai potuto mangiare un semplice pezzo di pane, un piatto di lasagne, una cotoletta. Ha potuto conoscere solo i sapori dati dalla pasta aproteica e dei soli alimenti aproteici che la sua mamma si procurava in farmacia.

Proprio così, mentre noi tutti solitamente andiamo al supermercato a fare la spesa, Gessica, la mamma di Enrico, si recava ogni mese con la lista del piano terapeutico approvato dalla regione, in farmacia.

Qualche volta Enrico, in questi ultimi anni, ha potuto mangiare la pizza con solo

pomodoro: senza mozzarella. Mi ricordo come la mangiava così velocemente, tanto gli piaceva. L'avrebbe presa tutti i giorni, gli era però concessa raramente. Non poter gustare le stesse golosità di amici e compagni a feste e compleanni, lo faceva soffrire.

Mentre noi tutti possiamo mangiare e bere tranquillamente di tutto, Enrico doveva invece rinunciare a tutte queste prelibatezze perché mangiare anche dei biscotti comuni poteva alterare il suo metabolismo, con la paura che se i valori non rientravano nei limiti avrebbe rischiato la vita.

Quanta paura, quanta ansia e quanti timori, abbiamo vissuto tutti noi.

Anche una semplice influenza, purtroppo non semplice da gestire, poteva mettere in pericolo la vita sofferente e fragile di questo ragazzino.

Quanti giorni duri, quante notti insonni, quanti giorni di scuola persi.

Sono realtà crude ed incomprensibili per chi non le vive in prima persona.

Enrico, grazie al dottor Burlina e alla dottoressa Francesca Furlan, è riuscito in tutti questi lunghi anni a superare i momenti più difficili, purtroppo tanti.

Il primo anno della sua vita è trascorso nella sua "seconda casa": la Terapia intensiva e la Pediatria al terzo piano di Padova, una specie di ring per la sua sopravvivenza.

Quante esperienze e quanti momenti felici sono stati negati a lui, alla mamma, al papà, a tutti noi. Per esempio festeggiare il suo primo mese in famiglia, fare una normale passeggiata per le vie del paese col passeggino. La maggior parte dei nostri ricordi sono legati all'ospedale. Le valigie sempre pronte ma non per qualche viaggio fantastico bensì per recarsi all'ospedale di Padova.

Una delle più grandi battaglie che Enrico ha dovuto affrontare è stata a luglio dell'anno scorso quando dopo l'intervento chirurgico di correzione alle ginocchia



Enrico

e ai piedi il suo metabolismo si è scompensato: ha "catabolizzato".

Nonostante tutte le cure, anche le più dolorose e invasive, i valori non davano segnale di voler rientrare nella norma. Furono settimane dolorose, sofferenti e interminabili durante le quali Enrico rischiò per tre volte di lasciare la sua mamma, il suo papà e tutti, soli con un grande vuoto.

Nel nostro cuore vive ancora oggi il ricordo di un bimbo col destino appeso ad un filo.

Quando non stava bene i suoi occhi lucenti sembravano parlare, riflettevano la richiesta di aiuto che veniva dal suo cuoricino: "Mamma, papà, salvatemi!". Con tanto amore e pazienza i genitori cercavano di rasserenarlo; nient'altro potevano fare se non sperare e pregare.

Com'è difficile accettare di vedere una famiglia soffrire così tanto.

Ringraziamo e sempre saremo grati della dedizione e perseveranza del dottor Burlina, della dottoressa Furlan, del sostegno e della fede di tutte le persone a noi vicine: sono stati determinanti per il bene di Enrico.

Dopo questa dura esperienza il dottor Burlina, per evitare futuri scompensi metabolici ai quali Enrico non sarebbe sopravvissuto, ha proposto ai genitori l'unica soluzione possibile per dargli un futuro migliore: il trapianto di fegato.

Questo organo nuovo gli avrebbe permesso di condurre una vita più serena, mangiando come noi tutti e senza la paura di affrontare interminabili battaglie.

Sono trascorsi sei mesi dal 5 giugno 2015, quando il professor Umberto Cillo e la sua équipe hanno trapiantato un fegato sano ad Enrico, donando il suo a un'altra persona bisognosa, e salvando così la vita di due persone, di due famiglie, in un solo giorno.

Anche questa volta per Enrico è stata una prova molto difficile, ma dopo qualche giorno dall'intervento, quando il fegato ha cominciato a lavorare, noi tutti eravamo più sereni, senza il timore che la leucina salisse, e con la consa-



pevolezza che la convalescenza post-trapianto sarebbe stata comunque dura e impegnativa.

Enrico ora è un nuovo ragazzo, è sbocciata una maturità, una saggezza interiore, una forza e una voglia di vivere che brilla nei suoi occhi. Noi quando lo guardiamo possiamo solo ammirarlo per la sua forza e il suo coraggio.

Il sogno di Enrico è sempre stato quello di fare una crociera con i genitori e gli zii, e ora finalmente potrà. Prima era im-

possibile anche solo pensare di fare un viaggio, dal momento che la sua patologia, in quanto rara, a fatica riscontra specifica competenza sanitaria. Le strutture sanitarie non sono tutte qualificate e preparate per gestire questo tipo di malattie.

È stato un momento unico vedere Enrico dopo il trapianto mangiare una fetta di prosciutto, la sua prima fettina. Il suo viso si è illuminato di una luce che ha abbagliato tutti noi: finalmente una nuova vita, all'età di 13 anni.

Ora Enrico può mangiare quasi tutto e scoprire ogni giorno quanti sapori, quante delizie gli sono stati

proibiti per tutti questi anni.

Spero che il dono che Enrico ha ricevuto possa capitare anche a tanti altri bambini. A tutte le famiglie che vivono esperienze simili diciamo di non scoraggiarsi mai perché un giorno arriverà la soluzione e la gioia sarà grande.

È grazie all'esistenza di persone straordinarie quali Burlina, Furlan, Cillo, alla pregiata collaborazione delle infermiere, alla presenza della associazione Cometa A.S.M.M.E., ai donatori d'organi e alle loro famiglie, che questi sogni possono realizzarsi.

Grazie a tutti voi, a tutte le persone, amici, parenti, insegnanti di Enrico, che ci sono stati vicini in questi lunghi anni e che ci accompagneranno in questo capitolo della sua nuova vita.

Un grazie particolare a:

- Dott. Alberto Burlina - Primario UOC MME Padova
- Dott.ssa Francesca Furlan - UOC MME Padova
- Dott. Umberto Cillo - Primario UOC Chirurgia Epatobiliare e dei trapianti di Fegato Padova
- Associazione Cometa A.S.M.M.E.

Natalina, Michela e Lisa



I 13 ANNI DI VERONICA

Un compleanno da ricordare

Sabato 5 dicembre è stato un giorno speciale, pieno di emozioni per la mia Veronica: era da tanto tantissimo tempo che non la vedevo così felice.

Questa festa di compleanno raggruppa

Ci si chiede: "Come si fa a vivere così? Affrontare questa catastrofe?

Io e Veve siamo una cosa sola, il suo respiro è il mio, i suoi occhi sono anche i miei, i suoi sorrisi e le sue gioie sono

le mie, il suo dolore e i suoi pianti sono anche i miei, tutto di lei fa parte di me. Da quando lei ha smesso di fare tutto questo una parte di me è morta, non c'è più. E il mio non è vivere: è sopravvivere, solo per lei.

Non esiste castigo più grande della sofferenza di un figlio: ho visto Veronica stare tanto male, la sofferenza l'ha portata a combattere una lunga battaglia, lotta ogni giorno come una guerriera per raggiungere quel

traguardo ancora molto lontano.

Sono stati mesi lunghi e molto duri da affrontare e da sopportare. I silenzi di Veronica per me erano e sono ancora molto difficili da accettare. Che fine ha fatto la mia Veve? Solo Dio sa quanto mi manca, sebbene sia qui con me e la stia stringendo forte tra le mie braccia.

ben tre compleanni che purtroppo non ha potuto festeggiare essendo sempre stata in ospedale, lottando tra la vita e la morte.

Purtroppo la vita e la malattia hanno messo a dura prova Veronica; quello che le è successo in quest'ultimo anno ha segnato la vita a lei prima di tutto e poi anche a noi genitori, ogni giorno lottiamo con lei per riavere la "Veve" di sempre.

La sua voce, la sua gioia, la sua serenità, sono state portate via da quel maledetto novembre 2014. Sono rimasti solo i ricordi che fanno parte della vita ma che a volte fanno male al cuore. Una cosa le è, però, rimasta: la voglia di vivere!

Vivere è una parola grande.



È brutto da dire però a me lei manca un sacco: è un vuoto che fa male!

Quanta rabbia, ansia, paura hanno invaso la mia vita, vorrei fare qualcosa per Veronica, solo non so cosa.

L'unica cosa che mi riesce fare bene è darle amore. L'amore guarisce ogni ferita e sono convinta che prima o poi l'amore vince.

Assieme torneremo a sorridere, a cantare, a ballare. Torneremo a vivere, a vivere quella vita che il destino ha voluto fermare a quel 9 novembre 2014.

Quante volte mi domando se tutto si sistemerà, se tutto tornerà come prima. Quanto mi lamentavo prima. Quante lacrime, a volte anche per niente.

Ora mi accorgo quanto for-





tunata ero prima e quanto vorrei tornare indietro per riavere quei momenti di serenità; i canti di Veronica e le sue risate colmavano la nostra casa, era bello sentirla e vederla così spensierata e felice.

Purtroppo non si può tornare indietro e non ci resta che andare avanti e lottare. Lottare sempre e non mollare mai, e sperare che anche per noi, e soprattutto per Veronica, torni a splendere il sole con un po' di pace e serenità.

Leggo negli occhi di Veronica ogni suo pensiero, la paura, la rabbia, l'ansia. Un giorno ho anche letto felicità, gioia, amore.

Come ricambiare tutti questi sentimenti in modo speciale? Perché non con una mega festa, lei circondata da tante persone care, a festeggiare sia il compleanno ma anche la sua tenacia e la sua voglia di Vivere.

Fino a quel giorno ho pregato e

sperato che tutto potesse avverarsi. Ho avuto giorni in cui la paura mi ha presa d'assalto, l'ansia del non riuscire a fare la festa: avendo passato un anno in ospedale il pensiero mi portava sempre a cose negative.

Per fortuna ho avuto sempre al mio fianco la mia cara unica amica per sempre, Betty, che, incoraggiandomi, mi diceva: "Dai, ce la faremo! Vedrai, andrà tutto bene! Credici Sonia, credici! E così è stato!"

Insieme abbiamo organizzato una super mega festa. Senza la mia Betty e il mio caro Lorenzo tutto questo non sarebbe stato possibile: io, presa da tanti pensieri e da tante lotte quotidiane, ci avrei rinunciato subito. Arriviamo a sabato allora, all'arrivo delle compagne di classe di Veve che con la loro presenza hanno illuminato il suo viso, tra sorrisi e felicità.

Mi si è aperto il cuore vedere Veronica così felice, circondata da tanto amore e tanta gioia. Questi sentimenti li ho vissuti anch'io, grazie alla loro presenza. Ringrazio con tutto il cuore queste care ragazze che hanno voluto trovare un po' del loro tempo per la mia Veve. È stata proprio una gran bella festa e a



renderla ancor più speciale è stata la presenza del nostro caro amico, il mago Fedele: è stato bravissimo!

Era emozionatissimo e aveva paura di non piacere ai ragazzi; invece ha fatto uno spettacolo indimenticabile. Un super bravo al mago Fedele che ha reso la festa piena di magia. E vogliamo parlare pure del ballerino Mattia e delle zumbine? Con la loro euforia hanno invaso la stanza di balli e canti.

C'erano poi anche tutti i parenti e gli amici, venuti anche da lontano. Le care amiche Asia, Glenda, Ambra e il piccolo Ludovico che Veve adora!

E tanti altri, tutte persone speciali. Ringrazio le 80 persone presenti alla festa, le ringrazio di cuore per aver reso questo

giorno indimenticabile e per aver circondato la mia Veronica del loro amore e affetto. Che bello: tutti lì assieme per Veronica!

Quante emozioni quel giorno. Ora ho le lacrime agli occhi se ricordo una frase di Veronica, non la scorderò mai.

Mentre la stavo facendo ballare tra le mie braccia, mi sussurra: "Mamma, ti prego, se tutto questo è un sogno ti prego non svegliarmi...". Ed io le rispondo: "Era un sogno Veronica ma adesso quello che stai vivendo è realtà. Stringendoci forte abbiamo continuato a sognare, un sogno ad occhi aperti che resterà per sempre nel nostro cuore".



ASJA

I 16 anni della nostra leonessa

Eccomi, a raccontare di quelle 16 candeline spente a settembre esprimendo desideri... non difficili da immaginare.

Io comunque a proposito di desideri, ho smesso di aspettarmi di meglio, ho smesso di aspettarmi di peggio, insomma ho smesso di aspettarmi qualsiasi cosa... Si vive davvero giorno per giorno, a piccoli passi, si vive congelando gli attimi gioiosi e cercando di ricostruire una parvenza di normalità, un quotidiano, si vive di piccole cose, si vive cercando di organizzare al meglio la sua giornata, riempirla di persone che contano, indispensabili e spesso presenze

ignare del loro essere così fondamentali. Quel giorno di settembre hai avuto festeggiamenti degni di una star perché te li meriti...

Lungomare, lo chalet, festa tema mare, tutti di blu o azzurro

vestiti, tanto cibo, musica, ballo, amici, famiglia, canti e emozioni tante, tantissime e grandi. Dopo quel maledetto 8 marzo 2014 giorno in cui le nostre vite sono indelebilmente cambiate assieme a quella della nostra leonessa (per criniera e forza), ogni compleanno ha



assunto un diverso modo di viverlo... Non si spengono solo un po' di candeline, si mangia torta e si scartano regali, eh no eh... c'è di più c'è molto di più, c'è il ringraziare Dio, c'è il volerla vedere sorridere, c'è il voler dire grazie a tanti dei presenti... grazie per esserci e esserci stati.

Il Compleanno di Asja per noi ormai è festa nazionale... è l'evento dell'anno, è una festa da preparare e organizzare con cura perché per lei vorresti solo il meglio

visto che tanto, troppo le è stato tolto.

Ecco questo il racconto di una giornata di festa.

E colgo l'occasione per ringraziare chi c'era e chi l'ha resa momento di emozioni vere, semplici e pulite.

Buon compleanno Asja!



...e ricorda che non si vede bene che col cuore, l'essenziale è invisibile agli occhi

mamma Miria



COSA FARÒ DA GRANDE!

La mia visita al laboratorio MME

Era un giorno di fine novembre quando la mamma mi disse che in dicembre sarei dovuta andare a Padova per un colloquio con la dottoressa Giordano.

A scuola stavano già iniziando a parlarci dell'orientamento per le scuole superiori, io avevo già un'idea su quale indirizzo di studi volevo intraprendere, ma ora che si stava avvicinando il momento della scelta ero un po' preoccupata perché volevo essere sicura di non sbagliare.

Per questo motivo il giorno dell'assemblea di Cometa chiesi a Betty e a Lorenzo se si poteva andare a visitare il laboratorio dell'ospedale, per vedere come lavorano i tecnici ed i biologi, perché mi piacerebbe lavorare per la ricerca scientifica.

Quando, il giorno prima del colloquio con la dottoressa, Betty ci ha mandato un messaggio dicendoci che aveva già prenotato la visita in laboratorio, sono rimasta di stucco perché non mi aspettavo che questo mio desiderio si avverasse così presto, ma sono stata anche felicissima perché non vedevo l'ora.

Il giorno del colloquio, tornata da scuola, siamo subito partiti per Padova ed ho mangiato un panino in auto per arrivare più in fretta.

Betty è venuta a prenderci in auto davanti all'ospedale e ci ha accompagnato in laboratorio.

Una volta entrati ci hanno accolto Giulia ed Elisa, che mi hanno illustrato tutti i procedimenti per capire come da una piccola goccia di sangue si può sapere se un neonato può avere una malattia per cui ha bisogno di cure immediate per poter salvargli la vita.

Il loro è un lavoro molto importante ed impegnativo, la parte più difficile è leggere i risultati e sapere se sono positivi o negativi rispetto alle malattie prese in esame.

Questa visita mi ha fatto ca-



pire che forse questo è proprio il lavoro che mi piacerebbe fare da grande, anche se non potrò esserne sicura se prima non inizio a studiare e a conoscere in modo più approfondito la materia. È difficile tradurre a parole la gioia e l'emozione che ho provato in quei momenti. Forse il modo più giusto per ringraziare le persone che si sono adoperate per farmeli vivere è quello di studiare con impegno e costanza.

Anna Ottolini



VILLAVERLA: UNA COMUNITÀ SEMPRE TESA VERSO LA SOLIDARIETÀ

Da tanti anni insieme



Da molti anni, senza soluzione di continuità, la comunità di Villaverla e di Novoledo hanno manifestato nei confronti di Cometa A.S.M.M.E. una attenzione e una solidarietà davvero straordinarie a significare l'affetto e la vicinanza che tutti in paese nutrono nei riguardi della famiglia Casarotto, verso Claudio, papà Piero e mamma Terry. ...una Comunità, quella di Villaverla sempre pronta a mettere in campo iniziative coinvolgenti volte a sensibilizzare l'opinione pubblica sulla esistenza e

sulla gravità delle Malattie Metaboliche Ereditarie ed a raccogliere fondi a favore della Ricerca al fine di migliorare la qualità di vita dei pazienti metabolici o, ancor di più, prospettare per alcuni dei percorsi di guarigione.

Non dimenticando di ringraziare l'Amministrazione Comunale e la Direzione Scolastica per la disponibilità e la calorosa accoglienza sempre riservata a Cometa A.S.M.M.E. in tutti questi anni ed i tanti Cittadini ed Imprese che con le loro donazioni rendono un con-



tributo alto e concreto alla ricerca, desideriamo in questa pagina dare rappresentazione alla oramai famosa "Gara di Pesca alla Trota" che da anni viene disputata nei laghetti del territorio e che vede ogni anno il Comitato Organizzatore devolvere alla nostra Associazione un contributo davvero importante.

Ve ne saremo sempre grati.



UNA CHURRASCATA PER COMETA A.S.M.M.E.

Gli "Amighi del Churrasco" continuano a sostenere Cometa

Molti sono i modi per sostenere l'Associazione Malattie Metaboliche Ereditarie: si possono comprare le Comete di Natale e le uova di Pasqua, si possono comprare i libri di Ricetto e anche il suo pupazzetto, si possono donare dei soldi facendo fare all'Associazione le bomboniere per le cerimonie.

Tutti questi modi sono di egual valore perché hanno lo stesso obiettivo: donare dei fondi alla ricerca dell'Associazione e quindi aiutare tutti i bambini speciali e unici che ne fanno parte.

Io sono Tommaso, ho 10 anni, e sono affetto da una malattia metabolica.

I miei genitori non solo prendono ogni anno le comete e le uova, ma hanno anche contribuito con le bomboniere solidali per la mia prima comunione (e lo stesso hanno fatto mio fratello e sua moglie per il loro matrimonio e per il battesimo di mio nipote Giulio).

Il mio papà però è speciale quanto me e quanto tutti noi bambini dell'Associazione perché ha voluto impegnarsi ancor di più per poter dare a noi ragazzini "rari" un futuro felice. Ha avuto l'idea, con la "I" maiuscola! Grazie anche al sostegno dei suoi "Amighi del Churrasco" ha trovato un metodo tutto suo per sostenere Cometa A.S.M.M.E.: organizzare churrascate in compagnia. Ogni anno viene organizzata una grande se-

rata con un super churrasco di carne alla brace. Ogni volta si decide un posto diverso e quest'anno, il 3 luglio scorso, la sede è stata la cantina Sandre a Campo di Pietra. Gli "Amighi del Churrasco" si sono impegnati tantissimo nell'imbandire i tavoli, nel servire un ottimo aperitivo agli invitati, nel cucinare un fantastico churrasco. Carne e patatine in abbondanza non sono di certo mancate! Il gruppo di "amighi" però non si è limitato solo alla cena, conclusa con una buonissima e gigantesca torta, ma ha anche chiamato una band per animare la serata rendendola una vera e propria festa. Ha pure organizzato una lotteria per poter contribuire ancor di più alla raccolta fondi per l'Associazione.

Gli "Amighi del Churrasco" in questa serata hanno compilato un enorme assegno, intestato all'Associazione, con il quale hanno donato la bellezza di € 2.500,00!!!

Un enorme GRAZIE lo faccio al mio papà, a tutti gli "Amighi del Churrasco", agli sponsor, alla cantina Sandre che ha ospitato la serata di beneficenza, ma soprattutto



ringrazio tutti coloro che hanno partecipato perché senza la loro presenza nulla di tutto ciò sarebbe stato possibile!

Tommaso

LA NOSTRA GITA AD ASSISI

Giugno 2015

Quest'anno la nostra meta è stata Assisi, volendo continuare con una scelta non solo ludica ma anche spirituale; l'anno scorso siamo stati in Vaticano, a Roma, dal nostro Papa. Anche stavolta abbiamo deciso di visitare i posti dove ha vissuto San Francesco.

Eccoci pronti, lo scorso venerdì 26 luglio, alle 7 del mattino, davanti alla sede di Cometa. Un po' alla volta arrivano tutte le nostre famiglie, anche in largo anticipo rispetto alla partenza, prevista per le 7.30. Partiamo in perfetto orario e già l'atmosfera si riempie di allegria, barzellette, biscottini, risate riempiono i chilometri che piano piano (dopo le consuete soste obbligate) ci avviciniamo a Città di Castello, in Umbria, dove arriviamo giusti per il pranzo. Il locale, dentro, è tutto di pietra, proprio come quelli che piacciono a me e le pietanze degne di un re.

Con la pancia piena ci avviciniamo al pullman: direzione, Gubbio. È lì che ci aspetta la prima guida per visitare questa meravigliosa città, cominciamo

il nostro tour dalla chiesa di San Francesco, poi la bellissima scenografica e panoramica Piazza Grande che ospita il Palazzo Dei Consoli, per finire con il maestoso Duomo, chiesa maggiore di Gubbio e tesoro d'arte.

Sono le 18 quando ripartiamo per Santa Maria Degli Angeli dove era previsto il nostro pernottamento.

Ci assegnano le stanze, ceniamo e la sera non possiamo non andare a visitare la Chiesa di Santa Maria degli Angeli e la sua porziuncola.

Il giorno dopo tocca la visita guidata a Perugia, al Palazzo dei Priori, il Duomo di San Lorenzo, la Fontana Maggiore.

Il pomeriggio invece è dedicato ad Assisi, passiamo davanti alla basilica di Santa Chiara e dedichiamo il pomeriggio alla basilica di San Francesco. Riusciamo anche a fare tappa, nel tardo pomeriggio, nella splendida Spello. Rientriamo in albergo stanchi eppure appagati. Dopo la cena in compagnia, torniamo alla Basilica di Santa Maria Degli Angeli e ne approfittiamo per aggregarci

alla processione organizzata proprio per quella sera.

Il terzo giorno è stato molto affannoso. Prima una breve visita a Spoleto. Ammiriamo piazza

Duomo, la piazza dove vengono girate le scene della famosa fiction televisiva "Don Matteo"; salutiamo la nostra guida e proseguiamo per la cascata delle Marmore, un posto magnifico, e arriviamo come ultima tappa ad Orvieto. Ancora un boccone ed un'altra visita guidata al Duomo. I miei passeggeri si lamentano: troppe cose da vedere, tanto caldo, per fortuna il nostro autista è disponibile e intraprendente, e non si arrabbia se deve, in sosta vietata, aspettare i ritardatari.

Pronti per il ritorno. Stanchissimi ma pieni di tutto quello che abbiamo appreso visitando queste piccole città piene di storia e fascino.

Ringrazio tutti i miei compagni di avventura per aver vissuto insieme a me queste giornate piene di sorrisi ed entusiasmo con lo scopo e soprattutto la voglia di dividerle insieme.



Il gruppo Cometa a Perugia



Mauro, Paolo e Betty durante il viaggio



In occasione di matrimoni,
battesimi, comunioni, lauree
e ogni altra ricorrenza festeggia con le



BOMBONIERE SOLIDALI DI COMETA A.S.M.M.E.

*Fiori realizzati con la carta crespata, di tutti i tipi e del colore che si desidera,
cuoricini di gesso profumati e tanto altro ancora o, più semplicemente,
la pergamena (di varie misure) con una frase scelta da Voi o tra quelle proposte da noi.*

Contattateci al n. della segreteria **049 8962825**
oppure **335 7268022**
o al nostro indirizzo di posta elettronica:
info@cometaasmme.org

**UNA SCELTA CHE RENDE PIÙ SPECIALE
UN GIORNO IMPORTANTE
CON UN GRANDE MESSAGGIO
DI SOLIDARIETÀ E ALTRUISMO.**



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Via Monte Sabotino, 12 - 35020 Ponte San Nicolò (PD)
Tel. 049 8962825 - Fax 049 6888108
info@cometaasmme.org - www.cometaasmme.org

Presidente
Anna Maria Marzenta
cell. 335 8040220

Vice presidente
Graziano Bacco
cell. 335 7268097

Segretaria
Elisabetta Mazzari
cell. 335 7268022

Il Presidente e il Vice Presidente sono a disposizione degli associati
ai numeri telefonici indicati, il martedì e il giovedì dalle 18,30 alle 20,30.

Come sostenere COMETA A.S.M.M.E.

Per sostenere i progetti dell'associazione puoi versare il tuo contributo:

- Con bonifico bancario Cassa di Risparmio del Veneto IBAN IT78 D062 2562 6000 7400 2909 16K
- Versamento c/c postale n° 15114358
- Donando il tuo **5x1000** a COMETA A.S.M.M.E. cod. fisc. **92065090281**

www.cometaasmme.org



Periodico di 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 - Sede legale: Via Monte Sabotino, 12 - 35020 Ponte San Nicolò (Padova) Italy - Tel. 049 8962825 - E-mail: info@cometaasmme.org - Reg. Trib. Padova n. 1713 del 4/10/2000 - Redazione: Via Monte Sabotino, 12 - 35020 Ponte San Nicolò (Padova) Italy. Direttore responsabile: Morena Trolese - Comitato di redazione: Anna Maria Marzenta, Graziano Bacco, Salvino Padoan, Gianni Menarbin, Elisabetta Mazzari. Foto tratte da archivio storico di Cometa A.S.M.M.E. - Stampa: Tipografia Daniele - Legnano (PD) - Spedizione in abbonamento postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27.02.2004 N. 46) art. 1, comma 2, DCB Padova. Il presente numero è stato chiuso in redazione dicembre 2015.

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 Uilss, 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 Monte Sabotino, 12 - 35020 Ponte San Nicolò (Padova).