

# MME

# INSIEME

notizie

n.25  
2014



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

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



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

Carissimi,  
siamo giunti alla fine di un altro anno, anno che ha visto l'avvio di un nostro grande progetto: lo screening neonatale metabolico allargato.  
E' stato un anno duro che ci ha visti quotidianamente coinvolti nello sforzo di garantire ai nostri pazienti un percorso assistenziale certo ma la situazione è ancora molto confusa.  
Ad oggi il medico in maternità non è ancora stato sostituito, è uscito il bando di concorso per la dietista e l'avviso per l'assunzione di un medico a tempo determinato, mentre per i pazienti adulti si sta cercando un percorso, percorso che non è ancora stato individuato.  
Spesso mi domando perchè facciamo un passo avanti e poi due indietro, forse siamo stati troppo "buoni" e dobbiamo invece avviare azioni più forti? Perchè continua a prevalere il gioco dei baroni e non la meritocrazia???

Noi non stiamo chiedendo l'impossibile ma soltanto di poter vivere con serenità quanto il destino ci ha riservato!

Nonostante tutto è forte in me il desiderio di esprimere **i migliori auguri...**

**a tutti i nostri malati e ai loro genitori** che lottano ogni giorno contro queste patologie e le mille difficoltà che ne derivano,

**a tutte le famiglie** che quest'anno per la prima volta hanno conosciuto la realtà delle malattie metaboliche ereditarie,

**a tutti i rappresentanti delle istituzioni** che hanno ascoltato i nostri problemi e le nostre richieste di aiuto,

**a tutti coloro che lavorano nell'UOC MME** dell'Azienda Ospedaliera di Padova, senza

di loro la vita dei nostri bambini sarebbe in pericolo. A loro va il mio **GRAZIE** più sentito.

**Un grazie particolare al Dr. 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.

**Grazie ancora** a tutti coloro che anche se 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,

**e a tutti quelli che non ci hanno aiutato**

perchè non hanno capito che il nostro impegno è profuso solo a dare dignità a queste malattie ed aiuti concreti per continuare nella ricerca nel tentativo di debellare queste gravi patologie.

Solo con l'aiuto di tutti, singoli cittadini, artigiani, industriali, commercianti, politici, possiamo continuare a finanziare progetti di ricerca scientifica diretti ad aiutare tutti coloro che sono affetti da una malattia metabolica ereditaria e garantire loro una qualità di vita sempre migliore. La nostra Associazione vuole essere presente non solo con le parole, ma, e soprattutto con i fatti e i nostri 22 anni di lavoro lo dimostrano.

**Un grazie a tutti coloro che hanno creduto e credono nella nostra Associazione.**

Auguri di un sereno Natale e di un prospero e felice 2015

Il Presidente  
Anna Maria Marzenta

Cometa  A.S.M.M.E.

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

Via Monte Sabotino, 12/A - 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.



FONDAZIONE  
SIGMA-TAU

LEZIONI SULLA MEDICINA DELLA COMPLESSITÀ 2015

# “LO SCREENING NEONATALE PER LE MALATTIE METABOLICHE”



**NICOLA LONGO** MD PhD

*Professor and Chief Division of Medical Genetics Department of Pediatrics University of Utah*

**PADOVA / 29 GENNAIO 2015 / ORE 11:00**



**AULA MAGNA, DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA  
A.O. - UNIVERSITÀ DI PADOVA - VIA GIUSTINIANI, 3**

INTERVENGONO:

Prof. **ALBERTO BURLINA** *Direttore Malattie Metaboliche Ereditarie, Azienda Ospedaliera - Università di Padova*

Prof. **GIORGIO PERILONGO** *Direttore Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliera - Università di Padova*

Prof. **ANDREA PESSION** *Direttore Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliera - Università di Bologna*

Prof. **MARIO PLEBANI** *Direttore Medicina di Laboratorio, Azienda Ospedaliera - Università di Padova*

**FONDAZIONE SIGMA-TAU**

VIA SUDAFRICA, 20 / 00144 ROMA / Tel. +39 06.95942405 / [www.fondazioneigmatau.it](http://www.fondazioneigmatau.it)

in collaborazione con l'Università di Padova



**RICEVIAMO E PUBBLICHIAMO L'INVITO AL PKU DAY 2015.  
IMPORTANTE INCONTRO FORMATIVO E DI AGGIORNAMENTO PER PAZIENTI, MEDICI E  
QUANTI ALTRI VOGLIONO RICEVERE INFORMAZIONI  
SU UNA DELLE PIÙ FREQUENTI E CONOSCIUTE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE**



REGIONE VENETO  
AZIENDA OSPEDALIERA – UNIVERSITÀ DI PADOVA  
Dipartimento Salute della Donna e del Bambino

U.O.C. MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE  
CENTRO REGIONALE PER LO SCREENING NEONATALE ALLARGATO  
Direttore: Dr. Alberto Burlina

**Segreteria:**  
Tel. 049 821.3569  
Fax 049 821.7474  
segremet@sanita.padova.it

**Indirizzo:**  
Via Giustiniani, 3  
35128 Padova

**Reparto:**  
049 821.3552  
049 821.3550

**Dirigenti medici**  
Dr.ssa Francesca Furlan  
Tel. 049 821.7801  
francesca.furlan@sanita.padova.it  
Dr.ssa Albina Tummolo  
Tel. 049 821.1484  
albina.tummolo@sanita.padova.it

**Medici in formazione specialistica**  
Dr.ssa Laura Giordano  
Tel. 049 821.3552  
Dr. Andrea Celato  
Tel. 049 821.5461

**Dietista**  
Dr.ssa Ilaria Fasan  
Tel. 049 821.3543  
ilaria.fasan@sanita.padova.it

**Psicologa**  
Dr.ssa Chiara Cazzorla  
Tel. 049 821.5460  
chiara.cazzorla@sanita.padova.it

**Laboratorio  
Genetica Biochimica  
Screening Neonatale Allargato**

Responsabile: Dr.ssa Giulia Polo  
Tel 049 821.7473  
giulia.polo@sanita.padova.it

**Segreteria:**  
Tel. 049 821.2536  
Fax 049 821.7474  
Tel. 049 821.7476  
Tel. 049 821.7477

**Indirizzo:**  
Via Orus 2/B - Palazzina E  
35128 Padova

Padova, 01 Dicembre 2014

**PKU DAY 2015**

Nell'ambito degli aggiornamenti per i pazienti e genitori di pazienti con Fenilchetonuria quest'anno il tema avrà come obiettivo la cura enzimatica di questa malattia.

**La terapia enzimatica sostitutiva  
nella terapia della Fenilchetonuria**

**Prof. Nicola Longo**  
Chief of the Division of Medical Genetics,  
Primary Children's Hospital, Salt Lake City, USA

**29 Gennaio alle ore 16.30  
Aula Magna del Dipartimento di Pediatria**

L'incontro sarà un aggiornamento su ciò che vi è di nuovo su questa malattia e soprattutto su quali siano le **nuove e interessanti prospettive per quanto riguarda la terapia della Fenilchetonuria**, attualmente già presenti negli Stati Uniti.

Prenderanno parte all'evento il **Prof. Nicola Longo**, *Chief of the Division of Medical Genetics, Primary Children's Hospital, Outpatient Clinic, Salt Lake City, UT*, e l'intera equipe dell'Unità Operativa Malattie Metaboliche Ereditarie di Padova.

Tale evento sarà inoltre un momento di confronto, riflessione e discussione tra tutti i partecipanti.

Si richiede gentile conferma della propria presenza telefonando al numero **049 8215460 o 3569**.

In attesa di incontrarvi, Vi auguro un Buon Natale ed un Felice anno nuovo

**Dr. Alberto Burlina  
Dott.ssa Chiara Cazzorla  
Dr. Andrea Celato  
Dr.ssa Ilaria Fasan  
Dr.ssa Laura Giordano  
Dr.ssa Francesca Furlan**



CURRICULUM VITAE

**NICOLA LONGO MD PhD**

Medical Genetics/ Pediatrics, University of Utah,  
2C412 SOM, 50 North Mario Capecchi Drive,  
Salt Lake City UT 84132, USA.

**I. EDUCATION AND POST-GRADUATE TRAINING**

<i>Institution</i>	<i>Date</i>	<i>Degree</i>
Liceo Scientifico Statale <i>Guglielmo Marconi</i> , Parma, Italy	July 1976	Maturita' Scientifica
Univ. Parma Medical School, Italy	November 1982	MD (9/1976-11/1982)
University of Parma, Italy (Chairman Guido G Guidotti MD)	November 1988	PhD Molecular Biology and Pathology
Post-Doctoral Fellow (Advisor Louis J Elsas MD)	1985-87	Medical Genetics/Pediatrics Emory Univ., Atlanta, GA
Post-Doctoral Fellow (Advisor Gian C Gazzola MD)	1988-1989	Istituto Patologia Generale University of Parma, Italy
Pediatrics Internship	7-9/1993, 1-3/1994 7-9/ 1994, 1-3/1995	Emory University
Residency in Clinical Genetics	7/1/93 – 6/30/96	Emory University
Fellowship in Clinical Biochemical Genetics	6/23/97–11/30/98	Emory University

**II. PROFESSIONAL EXPERIENCE**

<i>Title</i>	<i>Institution</i>	<i>Date</i>
Assistant Professor	Emory University (Medical Genetics/Pediatrics)	1989-1998
	Emory University (Physiology)	1989-2001
Director of Research	Emory University (Medical Genetics/Pediatrics)	1997-2001
Associate Professor	Emory University (Medical Genetics/Pediatrics)	1998-2001
Associate Professor	University of Utah (Medical Genetics/Pediatrics)	2001-2003
Director, Metabolic Service	University of Utah (Medical Genetics/Pediatrics)	2001-present
Associate Professor	University of Utah (Pathology)	2001-2006
Professor (Tenured)	University of Utah (Medical Genetics/Pediatrics)	2003-present
Professor (Adjunct)	University of Utah (Pathology)	2006-present
Director, Clinical Biochemical Genetics Fellowship Program	University of Utah (Medical Genetics/Pediatrics)	2004-present
Chief, Division of Medical Genetics	University of Utah (Pediatrics)	2007-present

**III. CLINICAL SERVICE CONTRIBUTIONS**

<b>Consultant</b> , DNA Diagnostic Laboratory,	1989-1994
<b>Consultant</b> , Biochemical Genetics Laboratory	1994-1998
<b>Assistant Director</b> , Biochemical Genetics Laboratory Emory Genetics Laboratories, Atlanta GA	1998-2001
<b>Consultant</b> , Biochemical Genetics Laboratory	2001-2002
<b>Co-Director</b> , Biochemical Genetics Laboratory, ARUP Laboratories at the University of Utah, Salt Lake City UT 84108	2003-Present
<b>Attending Physician</b> (Medical Genetics)	
Children's Healthcare of Atlanta at Egleston Hospital (3-4 months/year)	3/1997-8/2001
Emory University Hospital	3/1997-8/2001
Crawford Long Hospital	3/1997-8/2001
Grady Memorial Hospital	11/1997-4/2003
Primary Children's Medical Center (calls 3 months/year)	9/2001-6/2005
Primary Children's Medical Center (calls 2 months/year)	7/2005-7/2008
Primary Children's Medical Center (calls 7 weeks/year)	7/2008-present
Director of Metabolic Service	9/2001-Present

**IV. SCIENTIFIC REVIEW COMMITTEE - STUDY SECTIONS**

Il Prof. Nicola Longo è stato ed è tutt'ora membro di **numerose società scientifiche nazionali ed internazionali** che si occupano di ricerca nell'ambito delle malattie metaboliche ereditarie.

**V. EDITORIAL EXPERIENCE**

Il Prof. Nicola Longo è revisore per **29 riviste scientifiche** che si occupano principalmente di ricerche legate all'ambito delle malattie genetiche e metaboliche.

**VI. HONORS AND AWARDS**

- M.D. Summa cum Laude (1982)
- Battioni Award for Cancer Research, Parma, Italy (1988)
- NIH FIRST Award (1995)
- Dean's Clinical Investigator Award, Emory University (2000)
- Others
- Compassionate Doctor Award 2011, 2012
- America's top Physician 2012
- Patients' Choice Physician 2012

**VII. RESEARCH FOCUS**

- Di seguito i principali ambiti di ricerca:
- **Molecular genetics of inherited insulin-resistant syndromes.**
  - **Molecular basis of carnitine deficiency.**
  - **Therapy of metabolic disorders.**
  - **Expanded newborn screening program.**
  - **Brain creatine deficiency syndromes.**

**VIII. PUBLICATIONS OF DR. NICOLA LONGO**

Il Prof. Nicola Longo è autore di oltre **101 articoli**, **19 Reviews**, **23 capitoli** di libri e **168 Abstract**.

# A PADOVA ATTIVO DAL 1 GENNAIO 2014 LO SCREENING NEONATALE METABOLICO ESTESO

Grazie al lavoro incessante di Cometa A.S.M.M.E. e in seguito ad un aspro dibattito politico sulla sede del centro di screening, si è deciso di dividere la Regione secondo una ripartizione territoriale, circa 26 mila nati all'anno afferiscono al centro di Screening di Padova, circa 19 mila nati all'anno a quello di Verona.

**Dal 1 gennaio, spiega il dott. Alberto Burlina, Direttore della Struttura Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera - Università di Padova,** è iniziato lo screening allargato. Al momento della nascita ai genitori viene consegnato

diagnostico vero e proprio solo in caso di alto rischio.

Un lavoro enorme che alla data del 30 settembre 2014 ha visto ben 20.500 test effettuati dall'Azienda di Padova, in 200 casi si sono rivelati approfondimenti e appunto 10 casi sono risultati positivi. Tutti i bambini appena nati ai quali è stata diagnosticata subito una patologia sono stati messi immediatamente in terapia.

Se in Veneto non fosse stato introdotto lo Screening Neonatale Metabolico Allargato molto probabilmente per questi bambini la loro situazione sarebbe ora molto diversa... la loro salvezza per quanto riguarda l'estrema celerità di cura è tutta racchiusa nell'analisi di una goccia di sangue.

un opuscolo informativo e poi richiesto loro il consenso per il test.

**I campioni vengono codificati con un sistema totalmente informatico che prevede la condizione istantanea dei risultati:** grazie a un sistema da noi sviluppato siamo in grado di fornire risposte in tempi rapidissimi.

**I campioni vengono spediti a Padova in 24 ore e nel giro di 72 ore si ha la risposta.** In caso di risposta positiva siamo in grado di fare un'ulteriore analisi sullo stesso campione, in modo tale da procedere con l'iter

Gli oltre 20.000 test sono stati effettuati su tutti i nuovi nati negli ospedali delle province di Padova, Venezia, Treviso, Belluno e Trento: a coordinare i lavori l'Azienda Ospedaliera Universitaria con l'Unità Operativa Malattie Metaboliche Ereditarie diretta dal dott. Alberto Burlina.

“Siamo molto soddisfatti perché grazie all'attivazione del programma di Screening e alla messa in funzione del-



le due tandem-massa, apparecchiature da noi donate all'Azienda Ospedaliera e di cui una rimasta inutilizzata per tre anni, abbiamo contribuito a salvare 10 bambini. Un risultato molto importante - continua **Anna Maria Marzenta, Presidente di Cometa A.S.M.M.E.** (Associazione che in vent'anni ha finanziato attrezzature, personale e contratti di lavoro per un valore di 1.800.000 euro) - perché si tratta di malattie silenti che si possono evolvere negativamente soprattutto nei primi mesi di vita”.



# SCREENING NEONATALE METABOLICO ALLARGATO: ORA DISPONIBILE UN VADEMECUM PER IL PEDIATRA



*“L'applicazione dello screening neonatale allargato ci sta insegnando che certe malattie sono meno rare di quanto si pensasse”*

Dr. Alberto Burlina

Chi lavora in un centro specializzato per le malattie metaboliche

lo sa: **sono rare, ma esi-**

**stono e prevedono percorsi diagnostici e terapeutici ben definiti e specifici.** E lo stesso, naturalmente, vale per i pazienti - in genere bambini - e i loro familiari, che imparano a conoscere a fondo queste malattie: cosa sono, perché si manifestano, cosa comportano, che cosa significa il loro nome, spesso tanto complicato. Da una decina d'anni a questa parte, **è disponibile uno screening allargato, per permettere di identificare alla nascita l'eventuale presenza di un buon numero di queste malattie** (in genere 20-40, a seconda dei pannelli utilizzati per la ricerca), in aggiunta alle tre - fenilchetonuria, fibrosi cistica ed ipotiroidismo congenito - che da tempo vengono cercate in ogni neonato italiano.

Di nuovo, però, se centri specializzati e associazioni di pazienti sono ben consapevoli di questa opportunità, che hanno essi stessi caldeggiato, questo non vale necessariamente per tutti i pediatri di tutti i centri nascita e per tutti quelli di libera scelta. Proprio per colmare questa lacuna informativa, è ora **disponibile un vademecum per pediatri sullo screening neonatale metabolico allargato**, un agile volume **realizzato da Alberto Burlina, direttore del Centro di malattie metaboliche ereditarie e del centro regionale screening neonatale allargato dell'AOU di Padova**, con il contributo incondizionato di **Recordati Orphan Europe e il patrocinio della Società italiana di pediatria.**

“Le malattie metaboliche non sono ancora ben note, anche in ambito medico, ma ora che disponiamo di un esame di massa in un nicchia che è rara, vale la pena diffondere conoscenza - sottolinea Burlina - Anche perché **l'applicazione dello screening neonatale allargato ci sta insegnando che certe malattie sono meno rare di quanto si pensasse. A volte ci sono, ma non vengono riconosciute correttamente, cosa che questa indagine**

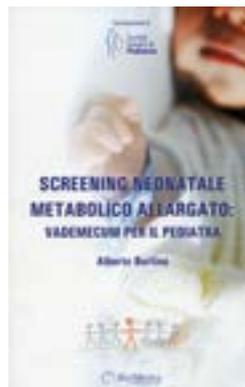
**permette di fare alla nascita.**” Senza contare che i disturbi metabolici ereditari possono essere rari se presi singolarmente, ma nel complesso **riguardano circa un neonato ogni 3000.** Anche per questo, Burlina auspica che lo screening allargato - al momento offerto in Italia solo da alcune regioni - trovi ulteriore espansione, possibilmente dietro la guida centralizzata del Ministero della salute.

Per prima cosa, il vademecum offre una **panoramica informativa sullo screening: come è nato, come effettuare il prelievo (basta una goccia di sangue, raccolta tra le 48 e le 72 ore di vita)**, come manipolare e inviare il campione ai centri di analisi, quali possono essere le cause di falsi positivi o falsi negativi, come funziona la spettrometria di massa, la **tecnica che ha permesso lo sviluppo dell'indagine** e che consente di individuare piccolissime quantità delle sostanze desiderate in piccole quantità di campione. Inoltre, il primo capitolo presenta un elenco delle malattie metaboliche ereditarie suscettibili di screening neonatale e una

discussione sui **criteri per la definizione di un pannello di screening.** Per esempio, il fatto che la malattia oggetto dello screening rappresenti un importante problema di salute, sia diagnosticabile nelle fasi iniziali e possa essere trattata (e tanto più efficacemente quanto prima si inizia il trattamento). Segue, in capitoli successivi, la **parte dedicata alle malattie, in tutto 35:** difetti degli aminoacidi (come iperfenilalaninemia o ipertirosinemia), acidurie organiche (aciduria isovalerica, aciduria glutarica di tipo I ecc.), difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi (per esempio difetti dell'acil-CoA deidrogenasi a catena corta o a catena lunga, deficit del trasportatore di carnitina), malattie da accumulo

lisosomiale (come le malattie di Niemann-Pick, di Fabry, di Pompe). Per ciascuna, molto sinteticamente, è indicato che cosa fare in caso di test positivo, quali sono le principali informazioni cliniche e fisiopatologiche da conoscere, come si esegue la diagnosi di conferma e qual è il trattamento previsto. Una particolarità: le malattie **non sono elencate in base alle caratteristiche fisiopatologiche, ma in base al metabolita sul quale si concentra il test di screening.** “In questo modo, proprio partendo dal dato sul metabolita si può risalire può facilmente alla malattia coinvolta” spiega Burlina.

da: [www.osservatoriomalattieare.it](http://www.osservatoriomalattieare.it)



**LA MIA STORIA... MALATTIE RARE**

Il racconto di Gianni

# Per vivere Marco

## deve mangiare anche di notte

*- Testimonianza raccolta da Cinzia Pozzi -*



**A**nche quando partecipo agli incontri di Cometa A.S.M.M.E. Onlus, l'Associazione per le malattie metaboliche ereditarie di Padova di cui faccio parte, riassumo sempre la storia della mia famiglia in poche righe: mia figlia Chiara ha salvato mio figlio Marco, regalandogli la possibilità di ricevere una diagnosi tempestiva e di avere una vita, dopotutto simile a quella dei suoi coetanei. Anche lei soffriva della stessa malattia del fratello minore, il deficit di acil-CoA deidrogenasi (MCAD) a catena media, un difetto genetico ed ereditario che impedisce il corretto metabolismo di alcuni grassi introdotti con la dieta e, se non curato, porta a una grave intossicazione dell'organismo, talvolta fatale. Come per Chiara, che aveva 21 mesi quando si sentì male improvvisamente, entrò in coma e non uscì più dall'ospedale di Padova in cui era stata trasferita in gravi condizioni. Marco, invece, aveva solo 40 giorni e grazie all'intuizione del dottor Burlina, che si occupava di malattie

metaboliche ereditarie allora ancora meno conosciute di oggi dagli stessi medici, io e mia moglie Paola abbiamo potuto reagire e affrontare la situazione.

**MAI ABBASSARE LA GUARDIA**

Con questa malattia si può convivere ma non si può mai abbassare la guardia. Fin dall'inizio i medici ci hanno spiegato che la dieta è fondamentale per evitare l'eventualità più pericolosa, che l'organismo di Marco vada «in stress» a causa di un digiuno prolungato. Non è mai accaduto, una sveglia ci ricorda ogni giorno e ogni notte quando è il momento di integrare la dieta di nostro figlio con carboidrati o bevande a base di maltodestrine. È faticoso: nei primi anni la sveglia suonava ogni due ore e da neonato spesso Marco si rifiutava di mangiare, perché semplicemente non aveva fame. Oggi è un adolescente, ha imparato ad accettare e gestire la sua malattia. Le rinunce ci sono, per tutti noi. Non abbiamo mai fatto un viaggio all'estero per timore di allontanarci troppo dal centro di riferimento, qualora Marco si

sentisse improvvisamente male, e anche perché in un altro Paese sarebbe più complicato trovare gli alimenti di cui lui ha bisogno ogni giorno, di fatto quelli della cucina mediterranea, poveri di grassi. Marco non è costretto a rinunciare a tutto, anzi, ha una vita del tutto normale: può uscire per una pizza con gli amici e gioca a pallavolo, con le dovute attenzioni, ricordandosi di fare merenda prima e durante una partita. Quest'anno ha partecipato, per la prima volta, a un campo-scuola ad Assisi, gestendo in autonomia la dieta. Però io e mia moglie eravamo in «vacanza» a 2 chilometri di distanza: è comunque un passo avanti, no?

**DIVENTERÀ ADULTO**

Ci sono voluti 14 anni dalla scomparsa di nostra figlia per vedere attuato, in Veneto, lo screening metabolico allargato, l'unico strumento salva-vita per i bambini con rare malattie metaboliche come la MCAD. Il piano di screening è arrivato in ritardo rispetto ad altre Regioni, per diatribe politiche, e manca ancora oggi un centro di riferimento unico



Marco Menarbin, 14 anni, affetto da una malattia metabolica ereditaria, nella foto a sinistra è con il padre Gianni, che lavora in banca a Verona, e la moglie Paola. Vivono a Piove di Sacco (Padova), con l'altro figlio Michele, diciottenne.

per questi pazienti. Soprattutto per quelli più grandi: la diagnosi precoce consentirà a molti bambini di crescere con questa malattia e avremo degli adolescenti e adulti «orfani» di assistenza continua, per pochi investimenti, mancanza di personale sanitario dedicato e dialogo tra strutture mediche. Marco è ancora nella fascia pediatrica, più tutelata. Tra qualche anno ci troveremo ad affrontare nuovi ostacoli: ci auguriamo che presto si comprenda anche l'importanza di una rete assistenziale.

Gianni Menarbin

## Te lo spiega il pediatra



### Le malattie metaboliche ereditarie

di Alberto Burlino, direttore della Struttura complessa malattie metaboliche ereditarie e del Centro regionale per lo screening neonatale all'Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova

**S**ono tante, oltre 400, hanno nomi difficili anche da pronunciare (come omocistinuria, adrenoleucodistrofia o fenilchetonuria) e si manifestano con sintomi diversi, spesso entro i primi anni di vita o già a poche ore dalla nascita. Tutte le malattie metaboliche ereditarie sono accomunate dal blocco di una delle vie metaboliche, i «percorsi» attraverso i quali l'organismo produce energia e sostanze essenziali per le attività fisiologiche, ed elimina i composti tossici. Molte di queste rare malattie sono causate dall'assenza o malfunzionamento di un enzima, per un gene «difettoso»: ne consegue un accumulo di metaboliti tossici che provocano un danno cellulare. Questa forma di intossicazione (acuta o cronica) a carico di tutti gli organi è particolarmente severa se colpisce il sistema nervoso con danni spesso irreversibili. Se non diagnosticate e trattate tempestivamente, con dieta o farmaci, queste patologie conducono a gravi disabilità permanenti e possono anche essere fatali.

#### IL DEFICIT NEL METABOLISMO DEI GRASSI

Nel caso del figlio del nostro lettore, è l'enzima acil-CoA deidrogenasi a media catena (MCAD) a essere difettoso e impedire la trasformazione in energia di un tipo di grassi introdotto con l'alimentazione (gli acidi grassi a catena media). Il pericolo maggiore per il paziente è il digiuno prolungato: esauriti gli zuccheri per produrre energia, l'organismo tende a sfruttare i lipidi che però si accumulano inducendo danni al fegato e sistemici. In questo gruppo di malattie, la MCAD è quella più a rischio di morte improvvisa. Incurabile, è però trattabile evitando i digiuni superiori

alle 6-8 ore e con una dieta ricca di carboidrati e povera di alcuni grassi. In pratica pasti frequenti con eventuale integrazione di maltodestrine, zuccheri lentamente digeribili che limitano l'eventualità di stress da digiuno. L'introduzione della diagnosi precoce, obbligatoria in molti Paesi europei, ha permesso di stimarne la frequenza: un bambino su 10mila nati.

#### LO SCREENING NEONATALE

Le strumentazioni attuali consentono la diagnosi precoce di oltre 40 malattie metaboliche ereditarie. Il test è semplice e si esegue nelle prime 72 ore di vita: è sufficiente qualche goccia di sangue, prelevata dal tallone del neonato con una puntura indolore, per intingere una speciale carta assorbente che verrà «letta» da uno strumento a elevata risoluzione (tandem-mass spettrometrica), individuando il deficit enzimatico. In Italia non esiste un programma nazionale di screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie («screening allargato») e l'accessibilità al test è affidata a delibere regionali. In Veneto, da gennaio di quest'anno, è stato avviato il progetto pilota per garantire libero accesso al test a tutti i neonati veneti, su consenso informato dei genitori. È così anche in Trentino, Liguria, Emilia Romagna, Toscana, Umbria e Sardegna: le altre regioni si stanno ancora organizzando.

da "OK" novembre 2014

## PIANO MALATTIE RARE: DEFINITA L'INTESA TRA GOVERNO E REGIONI



*Ministero della Salute*

**Il 16 ottobre 2014 è stato approvato dalla Conferenza Stato Regioni il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016.**

Con il raggiungimento dell'Accordo, le regioni e le province autonome si impegnano a recepire il documento con propri provvedimenti e a dare attuazione ai suoi contenuti nei rispettivi ambiti territoriali. Governo e Regioni hanno definito l'intesa in materia di Malattie Rare, problema delicato e sentito dato che tali patologie interessano, nel loro complesso, dai 450mila ai 600mila italiani.

La Conferenza Stato-Regioni, nella sessione di lavori presieduta dal sottosegretario alla Salute Vito De Filippo, cui il Ministro Beatrice Lorenzin ha delegato la materia, ha infatti approvato il Piano Nazionale delle Malattie Rare che, con una validità triennale, definisce un approccio organico alla materia prevedendo certezze nei percorsi di intervento e cura, uniformità sul territorio nazionale e finanziamento degli interventi grazie ad efficienze generate in materia di appropriatezza sanitaria degli interventi su alcune patologie che, in passato, spesso

con una tardiva diagnosi e un iter incerto di cura finivano col sommare a modesti risultati terapeutici anche le diseconomie negli interventi.

*"Abbiamo messo a sistema tutta la catena di formazione, diagnosi precoce, uso dei farmaci e delle terapie - spiega il Sottosegretario De Filippo - cercando di ridurre la variabilità nella qualità dei servizi offerti ai pazienti e nella loro accessibilità, causata soprattutto da differenze in termini di conoscenza ed esperienza sulle singole malattie, che si riflettono inevitabilmente in differenti capacità di diagnosi e follow up nelle diverse realtà regionali e locali. E abbiamo affrontato anche il tema dei costi, esentando questi pazienti da ogni contributo è scegliendo la via del l'efficientamento del sistema che consente di attuare il Piano senza oneri aggiuntivi".*

Il Piano si muove lungo i tre assi di assistenza, ricerca e prevenzione.

Sul versante delle cure, in particolare, definisce un aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza che tenga conto delle malattie rare, potenziando anche la continuità di intervento tra ospedale e territorio in modo di assicurare cure

a ciascun paziente in modo quanto più prossimo al proprio luogo di vita. Un processo che sarà accompagnato con un sistema di formazione che renda le competenze fruibili da tutto il territorio nazionale, con iniziative a livello regionale per l'accreditamento e la certificazione dei laboratori di genetica che si occupano delle diagnosi e in generale col potenziamento di interventi e strumenti per la diagnosi precoce e con un crescente coinvolgimento dello Stabilimento chimico farmaceutico militare (SCFM) nell'assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti.

Quanto alla ricerca l'obiettivo è l'aggressione delle iniziative in modo da avere una massa critica che consenta la partecipazione a consorzi internazionali per gruppi di patologie. Al tempo stesso si realizzerà un sistema di tracciamento delle ricerche e valutazione dei risultati.

Sul fronte della prevenzione, infine, si punterà a screening, consulenze preconcezionali e prenatali e promozione di corretti stili di vita.

*Comunicato stampa n. 182  
21 ottobre 2014*

## GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2015 VIVERE CON UNA MALATTIA RARA: GIORNO PER GIORNO, MANO NELLA MANO



**Giorno dopo giorno, mano nella mano,** i ma-

lati, le famiglie e le associazioni uniscono le proprie forze per trovare soluzioni comuni e per promuovere la ricerca di nuovi trattamenti, le cure, le risorse e i servizi in solidarietà con tutte le persone coinvolte (prestatori di cure, professionisti del settore sanitario, servizi sociali specializzati, ricercatori, aziende farmaceutiche, politici e autorità di regolamentazione).

La campagna per la Giornata delle Malattie Rare, creata e coordinata da EURORDIS e organizzata con le Federazioni Nazionali per le malattie rare di tutto il mondo, mira a sensibilizzare l'opinione pubblica, i politici, le autorità pubbliche, i rappresentanti dell'industria, i ricercatori e i professionisti del settore sanitario sul tema delle malattie rare. Da quando è stata presentata nel 2008 la prima Giornata delle Malattie Rare, la partecipazione a questo evento non ha fatto che aumentare nel corso degli anni successivi. All'edizione dello scorso anno hanno preso parte centinaia di associazioni di malati da 84 Paesi e regioni da tutto il mondo!



# LA SCUOLA IN CORSA PER L'A.S.M.M.E.

Stretti di Eraclea, Maggio 2014

Come da molti anni a questa parte, anche l'anno scolastico 2013/2014 si è concluso con l'entusiasmante e immancabile appuntamento "La scuola in corsa per l'ASMME e l'AMR".

Ritrovo a Stretti di Eraclea, in provincia di Venezia, nel primo pomeriggio di un sabato di fine maggio. Zainetto in spalla, un compagno per mano, un sentiero in mezzo al verde e la voglia di stare assieme: e la corsa prosegue da più di vent'anni!

Nei mesi precedenti i bambini delle scuole dell'infanzia, private e pubbliche, nonché gli alunni della scuola primaria de Amicis hanno conosciuto la storia di Federico scritta da Leo Lionni.



Federico è un simpatico topolino di campagna incompreso poiché, di lavorare sodo come gli altri per raccogliere le provviste per l'inverno, se ne sta sul muretto di casa a respirare l'aria frescolina di fine autunno, a rimirare i colori dei fiori, a raccogliere il calore del sole e ad ascoltare il suono delle parole. Tempo perso? Tempo speso nel migliore dei modi visto che nel momento del bisogno ha saputo restituire ai compagni infreddoliti, intristiti, silenziosi attimi di benessere e spensieratezza.

Ma in fondo, se ci pensiamo bene, non sono queste le cose che cerchiamo per rigenerarci, per rallentare il ritmo dei nostri frenetici giorni e assaporare con i nostri cari la vita?

Raccolto il messaggio di Federico i bambini hanno potuto riconoscere le qualità differenti di ciascuno, vedere che ognuno ha una sua personalità e un proprio carattere per gestire se stessi e le situazioni della vita, qualunque sia il punto di partenza.

Finalmente anche gli amici topolini hanno capito e valorizzato le potenzialità di Federico riconoscendogli il suo valore e il suo posto nel gruppo.

Forza dunque, è questo il nostro traguardo: accorgerci di chi siamo e di chi abbiamo accanto per camminare assieme senza mai dimenticare che il coraggio e la forza che una carezza e una stretta di mano al momento giusto possono dare, sono davvero impagabili.

Prossimo appuntamento a maggio 2015... sempre più numerosi!

Martina Fiozzo

## COPPA COMETA A.S.M.M.E.

Golf e solidarietà, un connubio vincente!

In un campo straordinario nonostante le scroscianti precipitazioni dei giorni prima, domenica 20 luglio il Circolo Golf Venezia ha ospitato la **VIII edizione della Coppa Cometa**. Una gara benefica, promossa dal socio **Giorgio Valerosi** che, unendo agonismo e solidarietà, intende sensibilizzare e raccogliere fondi a favore dell'**A.S.M.M.E- Associazione Studi Malattie Metaboliche Ereditarie**. Nata nel 1992, conta ad oggi 3500 iscritti e 700 bambini malati, ed ha nel Reparto di Pediatria dell'Ospedale di Padova ha il suo punto di riferimento.

Come ha spiegato il professor Alberto Burlina, presidente del comitato scientifico, l'associazione ormai vive quasi soltanto di contributi privati, oggi indispensabili per poter continuare la ricerca e l'aiuto a fronte di un numero sempre più alto di bimbi affetti da queste rarissime patologie ereditarie e i sempre più drastici tagli alla sanità pubblica.

La gara, disputatasi con formula Medal per la 1a categoria e Stableford per 2a e 3a, anche quest'anno si è rivelata un appuntamento sociale e amichevole, ed è uno degli incontri più sentiti e condivisi del Circolo di Venezia. Anche se questa VIII edizione è stata condizionata dalle previsioni che davano maltempo, si è invece potuta svolgere in una giornata alla fine soleggiata, registrando **una novantina di iscritti**.

Nonostante qualche sporadica goccia in mattinata, la giornata ha volto al bello consentendo di godere di un piacevole sole, tanto

che il percorso veneziano si è offerto in buone condizioni con un fairway rigoglioso.

Dopo la premiazione che ha evidenziato il compiacimento di Giorgio Valerosi per la sincera accoglienza dei soci alla sua iniziativa, una pesca benefica ad estrazione, con numerosi premi offerti dallo stesso sponsor (titolare di una gioielleria e di un negozio di ottica a Venezia in Mercerie dell'Orologio e da altri soci amici) ha consentito, alla fine, tra iscrizioni e biglietti, di raccogliere circa 3500 euro, interamente devoluti all'Associazione.

*Michela Luce*

### Premiati:

**1a cat.** 1° Luca Meneguzzi (69), 2° Stefano Biondi (70), 1° lordo Arturo Bastianello (74);

**2a cat.** 1° Francesco Bovo (38) 2° Fabiano Tagliapietra (38);

**3a cat.** 1a Mickey Tesone (40), 2a Ana Gravinovic (35).

### Premi speciali:

**1° Lady:** Zeljka Grahovac (35);

**1° Senior:** Giorgio Gorin (37);

**1° Junior:** Pietro Picicco (35)

**Driving contest Maschile:** Federico Bastianello;

**Femminile:** Cherrie Chocola;

Nearest to the pin Maschile Tommaso Purisiol.



# TRIANGOLARE DI CALCIO TEAM FERRARI

Campo sportivo Sarone di Caneva PN, 13 Settembre 2014

In una cornice paesaggistica da fiaba, un campo sportivo incastonato tra le colline di Caneva, in provincia di Pordenone, la scuderia Ferrari del Triveneto ha orga-



nizzato un triangolare di calcio a scopo benefico.

I fondi raccolti sono stati destinati alla nostra associazione e una parte anche alla fondazione Biasiotto. Quest'ultima è dedicata al trasporto gratuito dei malati oncologici, residenti nel territorio, dal proprio

domicilio al reparto di Oncologia Ghirurgica e Ginecologica del Centro di Riferimento Oncologico di Aviano per visite e terapie. Un servizio riservato a famiglie che versano in situazioni economiche difficili o in uno stato di disagio sociale.

Un torneo agonistico, giocato dalla squadra dei meccanici della Ferrari al seguito della Formula 1, dalla squadra amatoriale Evergreen di Sacile, che ha vinto il torneo, e dalla squadra AFDS donatori sangue di Caneva.

Ospite d'eccezione, come gli anni scorsi, è stato Mattia, un grande fan della Ferrari ed amico speciale dei meccanici.

Grazie a lui, bambino affetto da malattia rara non ancora diagnosticata con esattezza, e grazie ai suoi genitori, i coniugi Casonato amici di Cometa Asmme, siamo stati inseriti quest'anno tra i beneficiari dei contributi raccolti nel corso della manife-



stazione.

Nel portare il saluto ed i ringraziamenti dell'associazione agli organizzatori, ai partecipanti e agli ospiti dell'evento, ho sottolineato il valore della solidarietà alimentato da questi eventi. Un contributo significativo per la speranza in una vita più serena e dignitosa per i pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie e rare nonché alle loro famiglie.

Graziano Bacco

## VENICE MARATHON

### GRAZIE GUIDO!

Cari amici,  
ci sono dei giorni che cambiano la nostra vita, la quale non sarà più come prima.

È stato così quando è nato mio figlio.

È stato così quando è mancata mia mamma.

Ed è stato così ieri. Le emozioni provate sono state devastanti.

C'è qualcosa in me oggi che prima non avevo.

Grazie infinitamente Giustina, Nicola e Marco.

Grazie a tutti i genitori che sono stati così entusiasti ad affrontare una esperienza piena di incognite e molto impegnativa non solo fisicamente.

Grazie a quanti hanno partecipato, agli amici maratoneti Padovani con i quali spero di trovarmi a correre qualche altra gara.

Grazie a Cometa, ad Elisabetta e Lorenzo per il loro impegno e per le loro qualità umane.

Grazie alle "Mamme per caso" e a tutti coloro che non conosco ma che c'erano.

Grazie davvero.

Guido

Una gara di un giorno...  
...una corsa per tutta la vita

Domenica 26 ottobre 2014 per Giustina, Marco e Nicola sarà un grande giorno perché correremo le loro Maratone di Venezia!

Sostieni anche tu questa impresa, visita il sito [www.cometasasmme.org](http://www.cometasasmme.org) e dai il tuo contributo:  
C/C postale 15794105  
IBAN IT780627163100074062101616

Cometa A.S.M.M.E.  
Associazione Sportiva Metabolica Ereditaria Onlus

## RUNFORCOMETA

Venice Marathon 26 Ottobre 2014



È cominciato tutto un anno fa. Con una telefonata. Giorgio, papà di Marco, mi disse che saremmo stati contattati da Guido, suo grande amico e presidente di Venezia Triathlon.

Al nostro primo incontro con Guido, a Venezia, non ci volevo credere, tanto era il suo entusiasmo e la convinzione di intraprendere questa sfida: partecipare alla Venice Marathon con tre dei nostri bimbi disabili gravi. Più lo ascoltavo, più cresceva il mio entusiasmo. Quello non mi manca mai e quando trovo qualcuno come me mi faccio contagiare.

Uscita dal suo negozio, le perplessità erano tante. Niente è facile a Venezia e ancora di più quello che aveva in mente Guido. Lorenzo, sicuramente più ponderato, mi elencava tutti i dubbi, gli ostacoli, le difficoltà ma io trovavo sempre una risposta e, anche se non ce l'avevo pensavo che Guido avrebbe risolto tutto. L'unico dubbio per me, perché ancora non conoscevo bene Guido, era questo: chissà se la sua testardaggine e la sua caparbietà sarebbero state le stesse nonostante le complicità che avremmo dovuto affrontare. Eppure, un veneziano doc è abituato a prendere la vita con sfida e coraggio, e così è stato!

Nei primi mesi successivi al nostro appuntamento abbiamo avuto poi modo di incontrarci varie volte, per conoscerci e per discutere insieme su come affrontare la nostra corsa. Soprattutto, i maratoneti sentivano l'esigenza di conoscere i bimbi e le loro priorità. Alla fine eravamo davvero parecchi (dico eravamo anche se io non ho partecipato alla corsa): sei maratoneti padovani e una ventina di maratoneti lidensi. Per l'occasione, abbiamo pensato di noleggiare dei passeggini speciali molto leggeri adatti ad

una corsa così lunga e difficile. Così, gli atleti hanno avuto modo di allenarsi con i nostri bimbi. Lì, al Lido, dove abita Marco con la sua famiglia e qui, a Padova, dove abitano Giustina e Nicola.

Sicuramente agli amanti della corsa e delle camminate che frequentano il lungargine padovano di Voltabarozzo sarà capitato

di vedere i nostri atleti correre spingendo una o due carrozzine. Anche al Lido gli allenamenti continuavano con Marco.

Per questa giornata speciale non potevano mancare le nostre grandi amiche "Mamme per caso" che avrebbero accompagnato con il loro canto la nostra postazione al Parco di San Giuliano, a Mestre, dove c'ero anch'io con altre famiglie dell'associazione. Alla fine il grande giorno è arrivato. Tutti in postazione. Lorenzo con il furgone, metà genitori dall'altra parte del fiume, gli altri genitori invece erano in pista con tutti gli

atleti. Anna, mamma di Giustina, anche lei pronta correre insieme alla sua bimba Giustina e Giorgio e Giampaolo in bicicletta.

PRONTI, PARTENZA, VIA! SI PARTE. I nostri palloncini attaccati alle carrozzine rendono colorata un'atmosfera resa magica ma reale. Io dalle sette lì a San Giuliano, il mio pianto per la tensione perché un vigile rigoroso alle regole e non al buon senso non mi fa entrare al parco e con tutto quel materiale non so cosa fare; percorro una via e a un certo punto mi fermo dove trovo. Già a quell'ora sembra di essere in uno stadio prima della partita. Fortuna vuole che Gabriella e Carlo puntuali all'appuntamento riescono a trovarmi.

Ci raggiungono un po' più tardi le "Mamme per caso" e con il loro canto iniziamo a ballare e ad animarci. Arrivano i primi atleti, poi via via tanti altri e continuamente guardiamo l'orologio e



siamo in contatto con i NOSTRI ATLETI che finalmente ci raggiungono. SIAMO IN ESTASI: pianti, gioia, stanchezza, risa, abbracci; tante, davvero tante, le emozioni. I genitori sistemano i bimbi, danno loro da mangiare. Per i maratoneti qualche attimo di respiro, un po' d'acqua, tante foto, un canto insieme e poi si riparte. Io, stavolta, salgo in furgone per poter essere a Venezia all'arrivo. Non voglio perdermi un momento così idilliaco. ED ECCOLI ARRIVARE. Per questa giornata speciale, i compagni di scuola di Marco aspettano lui e i suoi amici di avventura Giustina e Nicola con un coloratissimo cartellone di benvenuto e poi amici, parenti, sostenitori, tutti sono lì. I NOSTRI PICCOLI GRANDI EROI arrivano, seguiti da questo meraviglioso gruppo che ha voluto dare una grande, e vera, testimonianza di affetto.

PER UN GIORNO I NOSTRI PICCOLI EROI HANNO AVUTO GAMBE, OCCHI E VOCE PER ARRIVARE AL TRAGUARDO, UN TRAGUARDO PIENO DI SOLIDARIETÀ E AMORE.

Elisabetta



## GIUSTINA E ANNA

Le due settimane precedenti erano state molto dure. La tensione alle stelle e quei dolori che improvvisamente perseguitavano l'arco plantare, il tallone. Oddio, che sarà: una fascite? E la contrattura alla spalla? Peggiorerà? Forse quel traguardo è troppo lontano. Ma ancora di più mi sarebbe bruciato non provarci: ma come, rinunciare così, accettare una sconfitta in partenza?!

Saranno tutti più allenati di me.

Poi chiudevo gli occhi e vedevo quella scena, sempre la stessa: la distesa sterminata della piazza, le gambe e gli occhi che corrono, abbracciano il campanile, gli archi delle Procuratie, i cromatismi della Basilica, le logge di Palazzo Ducale. Ci sono centinaia di persone ai lati delle transenne ma non sento gli incitamenti, non sento più nemmeno la fatica nonostante spinga la mia bambina che non si oppone a questo gioco e a questa sfida. Sento solo il calore delle lacrime che rigano il volto e scendono copiose, tutte le volte che immagino il mio arrivo, tutte le volte che mi figuro il traguardo. Io e lei, il mio uccellino spiumato, che corriamo una maratona. Io e lei che ci affidiamo a braccia sconosciute. Quei volti, quelle voci, quelle mani dopo 40 chilometri sono diventati familiari. Un abbraccio umido e infinito accoglie e dissipa la paura, la tensione. Stempera il dolore, accoglie la gioia e cancella la sofferenza. La scena che mi ero figurata tante vol-

te è diventata realtà. L'impresa è riuscita grazie ad un grandioso lavoro di équipe: il tempo e l'energia di Lorenzo, Elisabetta e Guido, le gambe e la fatica di noi maratoneti, le pedalate di Gianpaolo e Giorgio che ci hanno affiancato in bici lungo tutto il percorso, la pazienza dei nostri bambini. Così la corsa, che di solito si immagina come uno sport individuale, ha acquistato una natura plurale non solo per il numero dei soggetti coinvolti ma per la sinergia nata e cresciuta tra i componenti del no-

stro gruppo. Sinergia indispensabile a trascinare me, maratoneta principiante, fino al traguardo. La motivazione c'era ed era straordinaria perché correre la maratona di Venezia con mia figlia Giustina era un sogno che mai mi sarei aspettata di concretizzare. Tuttavia, non mi sentivo preparata a sufficienza e, da sola, non avrei mai trovato il coraggio di farla. Avrei avuto bisogno di un sostegno e l'iniziativa di Elisabetta e Guido, presidente del gruppo sportivo Venezia Triathlon, ha fornito ciò di cui avevo bisogno: i nostri super passeggeri, fiammanti come Ferrari a tre ruote; gli allenamenti di gruppo; l'affetto, palpabile, intorno ai nostri bambini. Correre questa maratona è stato per me correre oltre il dolore della malattia, oltre la solitudine nella quale essa molto spesso rinchioda, oltre la rabbia e le ingiustizie patite, oltre il peso della diversità, oltre le fatiche quotidiane affrontate per affermare la dignità dei nostri bambini, soprattutto di quelli come Giustina, Marco e Nicola che non possono esprimere il loro disagio ed i loro bisogni ma che possono e devono vivere ugualmente una vita ricca e piena. L'abbraccio e le lacrime al traguardo hanno lavato il sudore e la sofferenza, quella del corpo ma soprattutto quella dell'animo, e hanno lasciato nel cuore la gratitudine per tutti coloro che mi hanno aiutato ad arrivare alla fine e che hanno creduto in me.

Anna



## NICOLA E GIAMPAOLO

Quando si vive una grande esperienza, capita, a volte, che diventi difficile raccontarla agli altri. Anche se la tecnologia, con video e foto, reca un grande aiuto, non basta.

Si scopre che le cose davvero belle e sconvolgenti è più facile condividerle che raccontarle.

Ci siamo stupiti quando, nell'affollata Piazza di San Pietro, a Roma, lo scorso giugno afoso, Betty disse due parole, e nulla più, su una proposta che aveva per noi allora lo stesso significato che andare sulla Luna. Con Anna, Angela, Andrea, Monica, Christian, Dorian, Guido e gli altri amici della Venezia Triathlon, tutta gente dal fisico di ferro, ma dal cuore d'oro, abbiamo condiviso in poco tempo molto più di qualche caffè al Parco San Giuliano di Mestre e litri di sudore (mio, loro sembravano sempre freschi e perfetti) per provare carrozzine aerobiche, quasi bolidi spaziali, fatti pervenire appositamente dalla Slovacchia.

Tra allenamenti, incontri organizzativi, qualche intervista, complimenti e pacche sulle spalle per chi ci aveva visto in TV, cominciarono a frullarci in testa quelle domande che per molto tempo, spinti dall'entusiasmo di Betty l'instancabile, avevamo messo a tacere: ma che senso ha? Serve a noi, a Nicola? A chi?

Per non parlare, poi, di questioni veramente delicate e complicate: come farà Nicola a stare fermo dentro un passeggino che non conosce e a cui non è abituato per 6-7 ore? Come faremo per la colazione, il pranzo, il cambio del pannolino, per dargli da bere? E i farmaci? E se starà male? Se piove? E se...?

Vi confessiamo che quando Betty ci informò che dovevamo incontrarci con gli atleti a Mestre per definire i particolari della maratona, che le carrozzine erano in arrivo, che l'iscrizione era stata fatta, abbiamo avuto un momento di smarrimento. Ci sentivamo in colpa per tutto ciò che di brutto poteva succedere a Nicola; anche il disagio più insignificante che il bambino avrebbe provato a causa della nostra "sconsideratezza genitoriale" non trovava giustificazione nella nostra testa, piena di ansia e di preoccupazioni.

Sappiamo di essere pienamente capiti da voi che state leggendo queste righe; chi



ha esperienza di figli o di altri famigliari metabolici conosce perfettamente di cosa stiamo parlando, e sa che non diamo spazio a retorica o ad esagerazioni.

Quel 21 settembre però, a San Giuliano, con gli amici atleti di Padova e Venezia, abbiamo avuto una certezza che in breve tempo ha spazzato via quasi tutte le nostre paure. I bambini erano al centro dell'interesse di tutti: organizzatori, atleti, autisti, accompagnatori, genitori. Gli atleti non ci stavano solo dicendo che a loro non interessavano affatto i tempi della prestazione o il proprio piazzamento, ma che volevano correre con i bambini e per i bambini, e da tempo si allenavano per questo, non per battere il loro record personale e ricoprire il percorso in tempi eccezionali. Volevano arrivare al traguardo rispettando pienamente le esigenze dei bambini.

Capivamo così che pian piano ci stavamo addentrando in una esperienza molto più grande di noi e delle nostre preoccupazioni: era un invito per tutti ad uscire dagli schemi, dall'isolamento che chi è nella disabilità purtroppo vive ogni giorno e che rischia di soffocarlo se non reagisce. Gli atleti prestavano le loro gambe e il loro fiato a creature a cui Madre Natura ha impedito di correre e camminare; un messaggio, infine, anche a chi ha paura di affrontare problemi che sembrano insormontabili, ma che possono essere superati.

Che dire, infine, della nostra personale partecipazione?

Per me, papà nonché atleta per quel giorno, è stata ottima la forma fisica (non ne avevo dubbi) per i primi 38 km, affrontati in mountain bike. Credo che l'entusiasmo di chi faticava davvero, con la corsa a piedi, e il tifo sfegatato che sempre mi ha accompagnato da parte degli spettatori abbiano dato ali alle mie gambe ed ossigeno a sangue e muscoli. Gli ultimi 4 km, lasciata a malincuore la bici vicino al Tronchetto, mi hanno fatto capire il sacrificio, la solidarietà e la prestanza fisica veramente invidiabile degli amici atleti che ci hanno accolto ed accompagnato in questa esperienza. Spingevo Nicola e non me ne rendevo conto, almeno nella testa; il mio fisico, invece, reclamava fiato che non trovava; ma l'entusiasmo di Anna e Giustina, da una parte, che piroettavano senza posa, e forse un sostegno anche fisico da parte degli atleti che correvano con me, novello Dorando Petri (spero che ciò non mi valga la squalifica, come costò allo sfortunato atleta italiano alle olimpiadi del 1908) mi portarono a tagliare il traguardo.

Per me, invece, come capita spesso alle mamme, la preoccupazione per il benessere di Nicola, che mi era costata notti



insonni, andava scemando poco a poco, quando ad ogni ponte della riviera del Brenta, accompagnata da Lorenzo con l'immancabile pulmino di Cometa, ci fermavamo ad attendere il passaggio dei nostri eroi che sfrecciavano felici e sereni senza alcun problema.

Durante la sosta tecnica a San Giuliano, per cambio pannolino e merenda, ho potuto toccare con mano l'atmosfera di festa e solidarietà che si era creata durante il percorso. Allietati dalla musica e dalle voci delle "mamme per caso" e dalla splendida giornata di sole, tutto filò liscio; di questo momento mi porto nel cuore le

attenzioni degli atleti, che mi chiedevano informazioni sulle condizioni di Nicola, il viso e gli occhi delle mamme che piangevano per la commozione.

Naturalmente l'attesa dell'arrivo fece salire l'adrenalina non solo agli atleti ma anche a noi, parenti ed amici, impazienti di vederli e di abbracciarli. E così, terminata la gara, la gioia era talmente grande che mi fu impossibile trattenere le lacrime. È difficile, a volte, trovare le parole per esprimere i sentimenti che si provano in certe situazioni: bisogna viverle e basta.

Ed è questo il consiglio che diamo a tut-

ti: per realizzare i sogni bisogna avere il coraggio di affrontare le difficoltà e saper osare. La soddisfazione e la felicità che si provano quando si raggiungono determinati obiettivi ripagano notevolmente l'impegno e lo sforzo profusi.

Ringraziamo tutte le persone che ci sono state vicine, in modo particolare l'associazione Cometa A.S.M.M.E. nelle persone di Elisabetta e Lorenzo e la società Venezia Triathlon con il suo presidente Guido, per aver creduto in questa iniziativa, per averla sostenuta, e per averci dato la possibilità di vivere questa meravigliosa esperienza.

*Giampaolo Peraro e Silvia Bottin*

## MARCO E GIORGIO



Tutto è nato circa un anno fa, quando il mio amico fraterno Guido Rizzo mi ha illustrato la sua idea di far correre a mio figlio Marco e ad un altro paio di bambini affetti da malattie metaboliche la Venice Marathon con un gruppo di atleti della Venezia Triathlon. Io e mia moglie Gianna abbiamo accettato subito con entusiasmo anche se un po' timorosi per le difficoltà tecniche che avremmo potuto incontrare.

Così telefonai subito ad Elisabetta informandola dell'iniziativa ed anche lei si dimostrò subito entusiasta e così iniziammo ad incontrarci per preparare l'evento. Dapprima, trovammo gli altri due bambini: Nicola e Giustina, poi agli atleti veneziani

si aggiunsero alcuni maratoneti padovani; così è iniziata la ricerca dei passeggeri adatti per la corsa, risolto anche quel problema, iniziarono finalmente gli allenamenti con i bambini.

Finalmente è arrivato il 26 ottobre, il grande giorno, e abbiamo iniziato a correre la Maratona. Io, per la verità, assieme a Giampaolo, papà di Nicola; non sono stato così coraggioso come Anna, mamma di Giustina, ed ho seguito il gruppo in bicicletta!

Non avrei mai immaginato che sarebbe stata un'esperienza così emozionante!

Il pubblico durante il percorso non ha mai smesso di applaudirci, poi c'era Lorenzo che con il pulmino di Cometa ci ha seguito lungo tutto il percorso facendo le gimcane per le strade parallele fermandosi ogni volta che poteva per dare la possibilità alle mamme Silvia e Gianna al papà Mario e a Luca, il fratello di Marco, di vederci passare e incoraggiarci. Quando siamo arrivati dopo 30 chilometri al parco di San Giuliano e ad attenderci abbiamo trovato il coro delle "Mamme per caso" è stato davvero fantastico. Dopo una pausa tecnica per cambiare e rifornire i piccoli maratoneti siamo ripartiti per lo sforzo finale.

Giunti a Venezia, abbandonata la bici, ho iniziato a correre anche io ed allora è

stato un crescendo di emozioni. A pochi metri dal traguardo, c'era Luca e c'erano i compagni di scuola di Marco con uno striscione fatto da loro che diceva: "GRANDI GIUSTINA MARCO E NICOLA!" Ci



hanno accompagnato per gli ultimi metri. Trattenere le lacrime è stato impossibile! Tutti i maratoneti sono stati fantastici. Marco, Giustina e Nicola sono stati bravissimi e mi sono sembrati davvero felici quando alla fine gli hanno messo al collo la medaglia di Finisher!

Grazie davvero a tutti coloro che hanno contribuito alla riuscita di questa giornata indimenticabile.

*Giorgio*

## "MAMME PER CASO"



Per noi Mamme per Caso domenica 26 ottobre è stata davvero una giornata fantastica!

Al Parco di San Giuliano di Mestre abbiamo atteso l'arrivo di Giustina, Marco e Nicola insieme ad un nutrito gruppo di persone, tra cui i genitori dei bambini, i volontari di Cometa e gli atleti che non potendo correre l'intera Maratona, avrebbero partecipato alla corsa per i restanti 12 km.

Eravamo lì per cantare, e l'abbiamo fatto con il solito entusiasmo. Ma era difficile prevedere che le emozioni forti che abbiamo vissuto in quella circostanza ci avrebbero riempito così tanto il cuore!

Abbiamo sentito il coraggio di chi lotta ogni giorno per il proprio figlio e che ha deciso, per un giorno, di fargli vivere un'esperienza fuori dal comune, sicuramente con qualche preoccupazione ma anche con fiducia in chi l'ha proposta e portata avanti.

Abbiamo sentito la solidarietà autentica, quella che sostiene perché condivide la quotidianità e, nell'evento eccezionale, fa la sua parte e dà voce a chi non ce l'ha o a chi non ce la fa ad averla. Abbiamo visto sorrisi e lacrime di commozione, che solo chi ha un grande cuore sa buttare fuori senza paura e senza vergognarsi, a cui presto si sono uniti i nostri sorrisi e le nostre lacrime. E poi c'erano loro, i bambini, il motore di tutto, il motivo per cui tante persone si sono mobilitate e hanno fatto ciò che meglio sapevano fare, ricevendo in cambio mol-

### Pensieri in libertà dopo una giornata speciale

26/10/2014

• Ore 18:45 - Paola

Cara mamma, prima di entrare nel tute voglio ringraziarti per la splendida giornata passata insieme. Crede che condivido il mio sentimento in questo sono mi sento più ricca di quanto non fossi ieri... Le persone generose e coraggiose, piccole e grandi, che abbiamo conosciuto oggi mi hanno davvero dato tanto, sicuramente più di quello che io ho dato a loro... È stato bello esserci ed è stato grandioso esserci insieme a voi! Vi voglio bene, grazie di essere.

• Ore 18:46 - Annalisa

👍👍👍👍👍❤️❤️❤️❤️

• Ore 18:48 - Betty

Condivido pienamente, grazie ragazze, grazie capitano e grazie a Cirio che trovate Cometa e fa partecipare a questi eventi bellissimi.

• Ore 19:54 - Ellen

Condivido assolutamente ciò che ha scritto Paola.

• Ore 20:07 - Cirio

Cara mamma prima di incollarti il messaggio di Elisabetta volevo dirti che mi sento davvero fortunato ad avere delle persone speciali come voi al mio fianco, sono io a dovervi ringraziare per la sensibilità, per l'attenzione e per la grande disponibilità che avete nei confronti di Cometa! Oggi è domenica, tutte avete casa, famiglia, il vostro bel da fare ma non avete esitato a dare al Ferruccio il... ci saremo! Vi voglio un gran bene! Ecco il messaggio di Elisabetta: "Cara Cirio, non so come ringraziarvi... oggi ho scritto dentro un legume forte che ci unisce, siete state meravigliose... anche io oggi sono stata mamma per un giorno... insieme alle vostre voci ho condiviso emozioni grandi piene di tanto affetto."

• Ore 20:09 - Maria

Cara Baffinelli!

• Ore 20:38 - Annalisa

Non ho parole!! Bravo, trovate sempre le parole giuste per esprimere i sentimenti!

• Ore 20:59 - Nina

Hai ragione Annalisa

to, molto di più di quello che pensavano di poter dare! Siamo davvero contente di aver fatto parte di tutto questo. Ora ci auguriamo che tutto l'entusiasmo e l'energia positiva di quella indimenticabile domenica si traducano in gesti concreti non solo occasionali. Per quanto ci riguarda, rinnoviamo la disponibilità per i prossimi eventi che l'Associazione vorrà organizzare e in cui si possa dare il nostro contributo.

E intanto un enorme "grazie" a Giustina, Marco e Nicola, alle loro famiglie e a tutte le persone che hanno contribuito a rendere quella maratona una corsa davvero speciale.

Il gruppo vocale *Mamme per Caso*



• Ore 20:57 - Lauretta

Anche io ho avuto la stessa sensazione Paolo! Condividere quei bei momenti con le persone che si prodigano per il prossimo ti arricchisce tantissimo! E poi noi siamo una grande famiglia ormai

• Ore 20:59 - Paola

Vero Lauretta!!

• Ore 21:31 - Betty

Elisabetta ha una carica spettacolare e riesce a comunicarlo a tutti, è veramente una persona speciale come lo siete voi mamme!!!

• Ore 23:00 - Lilli

Si ragazze bellissime e intensa giornata! E direi... Elisabetta mamma è così "fiorita come"

27/10/2014

Commenti alle foto inviate da Alberta

• Ore 14:57 - Monica

I sorrisi che ci vedono fanno dimenticare per un po' la fatica che fanno quelle famiglie e anche che sia anche un'iniezione di fiducia nel futuro speranza di non essere soli

• Ore 14:57 - Annalisa

Giusto Monica!! È vero!!

Anche tutta l'associazione è una fonte di energia inestimabile!!

• Ore 15:41 - Stefania

Condivido quello che ha detto Monica! Il fatto che dalle foto emergono sorrisi è straordinario

• Ore 15:15 - Monica

Forse mi ripeto, ma spero che i sorrisi, l'impegno e la fatica, la disponibilità che ho visto ieri facciano capire ai genitori di quei bambini speciali che non sono soli, c'è un forte sottobosco che viene alla luce appena lo si chiama.

## LA DIFFERENZA TRA IL DIRE E IL FARE



**TRASFORMA LA TUA DICHIARAZIONE DEI REDDITI  
IN UN AIUTO CONCRETO  
IL TUO 5x1000 PER LA RICERCA E LA CURA  
SULLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE**

**92065090281**

Nel sito dell'Associazione [www.cometaasmme.org](http://www.cometaasmme.org) puoi trovare come sono stati utilizzati i fondi del tuo 5x1000

Seguici su  
**facebook**

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

Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS  
[info@cometaasmme.org](mailto:info@cometaasmme.org)



Vi auguro di sentire e vedere il Natale  
attraverso gli occhi ed il cuore dei bambini,  
con lo stupore e l'emozione che solo loro sanno donare!



Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie ONLUS

www.cometaasmme.org



**Buon Natale!**



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.**



**REFERENTI DELL'ASSOCIAZIONE SUDDIVISI PER PROVINCIA E REGIONE**

PADOVA	Fabiola Zandonà	tel. 049 9001577
VICENZA	Katia Beggiato	tel. 0444 532170
ROVIGO	Sandro Sinigaglia	tel. 0425 601219
VERONA	Fausto De Guidi	tel. 045 7364034
	Susan Mutter	tel. 045 8841002
TREVISO	Sandra Redigolo	tel. 0422 853570
	Vito Marinello	tel. 0421 560809
VENEZIA	Giuliana Raineri	tel. 041 992328
BELLUNO	Nives Guida Carlesso	tel. 0437 578943
	Claudia Meneghel	tel. 0437 930376
FRIULI	Illenia Rossi	tel. 0427 799481
	Andrea Urbani	tel. 0431 91392
TRENTINO	Giuseppe Clauser	tel. 0465 702093
	Roberto Girardi	tel. 0464 552678
EMILIA ROMAGNA	Rosanna Strozzi	tel. 0522 887361
CENTRO-SUD	Ermínio Fortuna	tel. 0734 840700

**REFERENTI PER PATOLOGIE**

pku, iperfenilalaninemie	Salvino Padoan	tel. 347 4661940
acid. organiche, leucinosi,	Ermínio Fortuna	tel. 0734 840700
iperammoniemie	Manuela Carlin	tel. 041 414086
amminoacidopatie, omocistinuria	Patrizia Ronzani	tel. 049 632850
glicogenosi, fruttosemia, galattosemia	Giuliana Raineri	tel. 041 992328
	Giuseppe Clauser	tel. 0465 702093
	Graziano Bacco	tel. 049 5817330
acidosi lattiche, beta ossidazione	Gianni Menarbin	tel. 049 9704148
degli acidi grassi		

**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/A - 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/A - 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 2014. 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 Monte Sabotino, 12/A - 35020 Ponte San Nicolò (Padova).