



Anno V Numero 5

AIG Notizie

Notiziario dell' Associazione Italiana Glicogenosi

Dicembre 2002



Editoriale

Cari amici,
eccoci di nuovo insieme a fare il punto sulle nostre attività associative.

Il nostro "**chiodo fisso**" è la Ricerca Scientifica.

In questo numero diamo una ulteriore prova di quanto ci teniamo e crediamo.

Infatti, in questo numero, pubblichiamo lo stato dell'arte aggiornato a Ottobre 2002 delle nostre Ricerche.

Con l'occasione vogliamo augurare Buon Natale ed un Felice Nuovo Anno a tutti e

..... *continue a sostenerci !!!*

Grazie.

Comitato Direttivo AIG.

AIG per le Famiglie

Ai primi del mese di Giugno 2002, abbiamo organizzato a Rimini, il sesto Convegno Nazionale della nostra Associazione. Le famiglie presenti sono state oltre 60 confermando l'interesse per gli argomenti trattati.

Il progetto relativo alla "Carta Emergenza" è passato dalla fase progettuale a quella realizzativa. Contiamo per il prossimo convegno 2003, di darvi la versione definitiva.

Anche il sito WEB dell'Associazione dopo una fase di collaudo iniziale si appresta a diventare più "sostanzioso e corposo". Ci vorrà del tempo, vi chiediamo solo un pò di pazienza.

Continua l'Assistenza Legale relativa alle indennità con il valido aiuto del nostro Socio Governatore **Avv. Lucrezio PAOLINI** e quella Psicologica curata dal **Dott. Ezio ACETI**.

AIG per la Ricerca

Vogliamo qui ribadire che lo scopo principale della Associazione è la promozione ed il finanziamento delle attività di Ricerca e Studio sulla Glicogenosi.

Anche quest'anno, grazie alle Vostre generose donazione, possiamo far proseguire le ricerche già iniziate e farne partire delle nuove. Abbiamo invitato i vari ricercatori a fare il punto della situazione, in merito alle ricerche e/o borse di studio da noi finanziate e/o erogate.

Questa sezione AIG per la ricerca si propone di fare un riassunto di tutte le ricerche cliniche e genetiche che la Associazione finanzia direttamente con il Vostro aiuto perchè crediamo che questa sia l'unica strada percorribile in un paese dove si investe meno dell'1% del PIL (media europea 2,5%) per la ricerca.

Quest'anno inoltre è stato finanziato dalla nostra Associazione, con l'aiuto della Fondazione Ethicon, un progetto di telemedicina che mette in collegamento con linee ADSL dedicate 6 computer a casa di pazienti affetti da glicogenosi in varie regioni italiane con un computer centralizzato presso la Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano: in questo modo i pazienti e le famiglie potranno dialogare direttamente con gli specialisti in rete utilizzando sistemi di teleconsulto e invio dati.

A tutt'oggi sono in corso i seguenti Studi Clinici e Ricerche Genetiche promossi e/o finanziati dalla AIG:

- **Borsa di Studio** per la ricerca dei meccanismi immunitari che soggiacciono alla Glicogenosi Tipo 1B (in collaborazione con l'Istituto di Farmacologia e la Clinica Pediatrica della Università di Milano presso l'Ospedale San Paolo);
- **Borsa di Studio** per la ricerca delle mutazioni genetiche più frequenti nella popolazione italiana affetta da Glicogenosi Tipo 5 (in collaborazione



AIG Notizie



Anno V Numero 5

Notiziario dell' **A**ssociazione **I**taliana **G**licogenosi

Dicembre 2002

con l'Istituto di Clinica Neurologica della Università di Padova);

• **Borsa di studio** per lo studio delle complicanze renali nelle glicogenosi di tipo 1 in collaborazione con la Clinica Pediatrica della Università Federico II di Napoli;

• **Borsa di Studio** per un protocollo clinico e terapeutico per le glicogenosi di tipo II in collaborazione con l'Istituto a carattere scientifico Burlo Garofolo di Trieste;

• **Collaborazione allo studio** delle mutazioni genetiche più frequenti nella popolazione italiana affetta da glicogenosi di Tipo 3 (in collaborazione con la Clinica Neurologica dell'Università di Milano presso il Policlinico di Milano);

• **Corsi di informazione clinica** presso le strutture estere accreditate per lo studio e la cura delle glicogenosi;

• **Acquisto di materiali** di laboratorio (centrifuga, incubatore e sonde di rilevazione) per il centro di farlacologia dell'Ospedale San Paolo di Milano;

• **Acquisto di apparecchio elettromedicale Minimed** per la rilevazione continua della glicemia attraverso trasduttore sottocutaneo e dei relativi rilevatori per la Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano;

• **Allestimento di una unità di terapia genica Pediatrica:** L'AIG si propone di finanziare, per il triennio 2001/2003, la prime Unità di Terapia Genica Pediatrica Italiana presso il Laboratorio di Biologia Molecolare dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova in collaborazione con la Clinica Pediatrica III. L'impegno finanziario complessivo sarà di 270.000.000 (pari a 139.443 Euro). La finanlità di

questa Unità, è di condurre degli studi preclinici ed attuare le applicazioni di terapia Genica alla Glicogenosi Tipo 1 A. L'uso della Terapia Genica per il trattamento delle malattie genetiche richiede uno sviluppo tecnico e metodologico per controllare la selettività, l'efficienza e la stabilità del trasferimento genico e la selettività di espressione dei geni trasdotti. nello specifico su svilupperanno:

• modalità do trasferimento genico utilizzando macrofagi "ingegnerizzati";

• sviluppo di modelli preclinici animali (topi knockout per il gene della glicogenosi 6 fosfatasi);

• studi clinici applicati ai pazienti, ottemperando alle norme vigenti per la sperimentazione sull'uomo di protocolli di terapia genetica.

Lo sviluppo di nuovi modelli di trasferimento genico (es macrofagi ingegnerizzati) potrebbe aprire nuovi orizzonti nella Terapia Genica anche di altre malattie genetiche. L'Unità di terapia Genica funzionerà in collaborazione con altre strutture scientifiche italiane ed estere (National Institutes of health).

AIG nel Futuro

Anche quest'anno saremo presenti alla maratona televisiva di **Telethon 2002** che si terrà nei primi giorni di **Dicembre**. Queste iniziative hanno il duplice scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica e raccogliere fondi da destinare alla Ricerca Genetica sulla Glicogenosi.

AIG Donazioni

Fare delle Donazioni da destinare alla Ricerca Genetica e agli scopi dell'Associazione è molto semplice, potete :

- Utilizzare l'allegato Conto Corrente Postale
- Fare un versamento sul :
C/c Bancario : 27971-26
BCI INTESA Assago (MI)
(CAB 32463 - ABI 3069)

- Fare un versamento sul :
C/c Postale : 3818 8207
intestato a: Associazione Italiana Glicogenosi
Via G. Matteotti, 14/E
20090 Assago (MI)

Tutte le **Donazioni** fatte all'**Associazione** sono **detraibili** dalla **dichiarazione dei redditi** in base all'Art.13 del D.L. 460/97.

Conservate quindi, la ricevuta del bollettino postale o del versamento bancario perchè vale come giustificativo da allegare alla Vostra dichiarazione dei redditi.

Un motivo in più quindi per fare del bene potendo usufruire di questo vantaggio economico.

Grazie.

AIG-Associazione **I**taliana **G**licogenosi - Associazione di Volontariato **ONLUS** di diritto - Via G. Matteotti, 14/E 20090 Assago (MI)

Tel.: **02 4570 3334** - Fax: **02 700 405 465** - e-mail: **aig.assitagli@iol.it** - Sito WEB Internet: **http://www.aig-aig.it**