



Numero 37 - giugno 2026

Ti diamo il benvenuto a **Chiacchierando**, la newsletter di AIGlico - Associazione Italiana Glicogenosi.

Useremo questo spazio per aggiornarti periodicamente sulle **ultime novità**, su **quello che facciamo** e sulle nostre **iniziative**. Oltre a questo, verranno condivise **notizie scientifiche**, ma anche **sondaggi**, **progetti** o **studi clinici** in partenza.

Ti aspettiamo al prossimo numero, **buona lettura!**



Convegno Nazionale Glicogenosi

Torino, 3 - 4 ottobre 2026

Anche quest'anno si terrà il nostro **Convegno Nazionale sulle Glicogenosi**, giunto alla ventottesima edizione. Quest'anno il suo valore sarà particolarmente rilevante: sarà, infatti, anche l'occasione per festeggiare insieme i **trent'anni** trascorsi dalla **fondazione** della nostra Associazione.

Come per gli scorsi anni, il Convegno durerà due giorni, e verranno affrontati vari argomenti, sia di natura **scientifica** che più **pratica**: ci saranno interventi di **medici**, **ricercatori** ed altri **professionisti** con cui abbiamo collaborato, ma anche la presentazione di **nuovi progetti**.

Vista l'importanza del momento, ci teniamo a sottolineare l'importanza dell'incontrarsi di

persona, ma sapendo che non tutti potranno partecipare, **per i soci regolarmente iscritti**, sarà possibile partecipare anche tramite collegamento da remoto.

Sul nostro **sito web** puoi trovare la **mini-guida**, il **programma** e il **mini-sito** dedicato alla prenotazione. Per agevolare il più possibile la partecipazione, **AIGlico supporterà le famiglie dei soci offrendo una notte in hotel e la cena sociale del sabato sera.**

Per motivi organizzativi, questi sconti saranno applicati solo per chi risulta essere socio AIGlico al momento della prenotazione. Ti invitiamo, quindi, a verificare di aver versato la quota associativa annuale e aver effettuato tutti i passaggi necessari per essere regolarmente iscritto.

Ti aspettiamo a Torino sabato 3 e domenica 4 ottobre 2026!

[Vai al sito AIGlico](#)



Novità!

AperiAIGlico

Incontri periodici per i nostri soci

Abbiamo visto un grande interesse per l'incontro online dedicato ai nostri soci, così abbiamo deciso di programmarne un altro, per trascorrere del tempo insieme a chi non è ancora partito per le ferie.

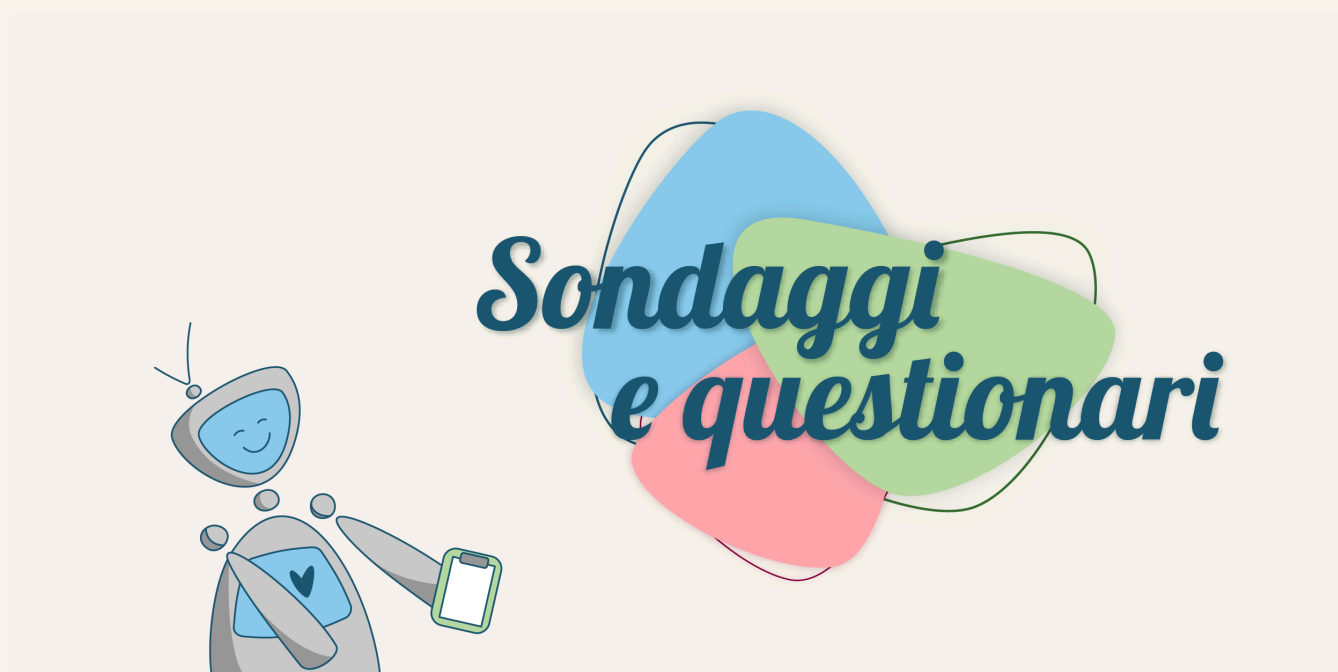
Aperi-AIGlico è un incontro online informale dedicato a socie, soci, pazienti, famigliari e caregiver della nostra comunità. Si tratta di un momento, all'orario dell'aperitivo, per conoscerci meglio, condividere esperienze, fare domande, raccontare la propria quotidianità, parlare di cosa può fare l'associazione, e scambiare due chiacchiere in un clima libero e accogliente.

Non è un webinar o un incontro tecnico: basta collegarsi, se lo desideri con qualcosa da sgranocchiare o sorseggiare, e partecipare secondo le proprie possibilità.

L'incontro si terrà sulla piattaforma Google meet lunedì 06 luglio, dalle ore 18:30 alle 19:30. I nostri soci riceveranno un'email con il link per

collegarsi nei prossimi giorni; se non sei sicuro di essere nostro socio, o non lo sei ma vuoi partecipare, mandaci una mail a info@aiglico.it per essere inserito.

Ti aspettiamo per un aperitivo insieme, anche a distanza!



Incontri periodici, gruppi e altre attività

Rispondi al sondaggio per partecipare!

Come evidente dall'iniziativa proposta poco sopra, Aper-AIGlico, abbiamo notato sempre più spesso il desiderio di creare gruppi di confronto e supporto tra i nostri soci e le persone che hanno partecipato agli incontri realizzati negli ultimi tempi. La nostra Associazione vuole mettersi al servizio delle esigenze e dei desideri dei nostri soci, quindi abbiamo realizzato un breve questionario per comprendere al meglio quali siano i tuoi bisogni e cosa vorresti fosse organizzato da noi.

Il sondaggio nasce per poter organizzare al meglio degli incontri informali tra soci, con l'obiettivo di creare un ambiente sereno in cui si possa trascorrere del tempo insieme e conoscersi. Troverai anche domande relative al tuo interesse a partecipare ad attività associative o a cosa la nostra Associazione può fare per te.

La tua partecipazione può fare la differenza e permetterci di essere sempre più vicini a te e alle tue esigenze!

[Vai al sondaggio](#)

Malattia di Pompe: un nuovo biomarcatore per monitorare il coinvolgimento del sistema nervoso centrale

Da uno studio della Duke University

Un recente studio della Duke University, guidato dalla dottoressa Priya Kishnani, ha identificato un promettente biomarcatore per monitorare l'impatto della malattia di Pompe sul sistema nervoso centrale: la proteina acida fibrillare gliale (GFAP).

Le attuali terapie non superano la barriera emato-encefalica, lasciando spesso non trattati i sintomi neurologici (come disturbi del linguaggio, dell'udito e della deglutizione). La proteina GFAP permette di misurare con precisione il coinvolgimento cerebrale e di testare l'efficacia delle nuove terapie in fase di sviluppo progettate per raggiungere il cervello.

Questa ricerca sottolinea l'importanza di guardare oltre i muscoli, verso una gestione terapeutica che includa anche la salute del sistema nervoso per migliorare ulteriormente la qualità della vita dei pazienti.

Cliccando qui sotto, puoi trovare un breve articolo in inglese della Duke University School of Medicine. Lo studio, invece, è stato pubblicato su eBioMedicine.

[Articolo in inglese](#)

Istituito un apposito Gruppo di Lavoro tramite un decreto del Ministero della Salute

Screening Neonatale Esteso: le ultime novità

Lo scorso 4 maggio, tramite un decreto del Ministero della Salute firmato dal sottosegretario Marcello Gemmato, è stato istituito un Gruppo di Lavoro sullo Screening Neonatale Esteso.

Questo Gruppo di Lavoro, istituito presso la Direzione Generale dei Corretti stili di vita e dei rapporti con gli ecosistemi, diretto dal dottor Alessio Nardini, avrà durata triennale dalla data di insediamento e avrà questi obiettivi:

- definire il protocollo operativo per la gestione degli screening neonatali, comprensivo delle modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening e di accesso alle terapie;
- procedere alla revisione periodica della lista delle patologie da ricercare tramite lo screening neonatale.

Per poterli perseguire, il Gruppo di Lavoro andrà a definire i criteri di selezione delle patologie da sottoporre a screening per quanto riguarda le seguenti quattro categorie: malattie metaboliche ereditarie, malattie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe, e malattie da accumulo lisosomiale.

In particolare, la prima revisione della lista delle patologie, come anche la predisposizione del protocollo operativo sopracitato, dovranno essere completate entro dodici mesi dalla data di insediamento.

Come Associazione, ci auguriamo che questo possa rappresentare un importante passo per una maggiore attenzione e cura verso patologie rare ed impattanti come la Malattia di Pompe, e che ai

pazienti che convivono con queste malattie possano essere riservati trattamenti sempre migliori e al passo con le ultime novità.

Una nuova risorsa informativa dedicata alla glicogenosi di tipo 1A

Condividiamo una nuova piattaforma informativa dedicata alla glicogenosi di tipo 1A, sviluppata da Ultragenyx anche sulla base dei feedback e dei suggerimenti raccolti attraverso un gruppo di rappresentanti di associazioni internazionali di pazienti, al quale AIGlico ha avuto l'opportunità di partecipare.

Il sito nasce con l'obiettivo di offrire informazioni accessibili e comprensibili sulla patologia, contribuendo a rendere più facile l'orientamento per pazienti, famiglie e persone che desiderano approfondire alcuni aspetti della glicogenosi di tipo 1A.

Ci è stato inoltre anticipato che la campagna potrebbe essere estesa anche all'Europa e agli Emirati Arabi Uniti, coinvolgendo in futuro anche alcune persone adulte con glicogenosi. Seguiremo con attenzione gli sviluppi e ti terremo aggiornato sulle prossime novità.

[Vai alla piattaforma](#)

Premio AIGlico per la ricerca sulla Malattia di Pompe

In occasione del Congresso congiunto AIM ETS - ASNP 2026 di Bologna, è stato conseguito il Premio AIGlico per la ricerca sulla Malattia di Pompe dal dottor Ignazio Arena, che lavora presso il polo di ricerca di Messina.

Il dottor Arena ha partecipato dando il suo contributo alla ricerca medica su questa patologia con un abstract dal titolo "*Switching From Alglucosidase Alfa to Avalglucosidase: Real-World Data From a Single-Center Experience*". Come Associazione, siamo molto lieti di poterlo supportare con una piccola borsa di studio, vista l'importanza della ricerca su patologie rare come le glicogenosi.

Congratulazioni al dottor Arena e grazie per essere al fianco della nostra comunità!

Grazie

A chi ha partecipato alla raccolta fondi congiunta con la Fondazione Telethon

A nome di AIGlico e della Fondazione Telethon, desideriamo ringraziare tutte le persone che hanno partecipato alla raccolta fondi congiunta della Campagna di Primavera, supportando la nostra Associazione con il proprio tempo e impegno, ed aiutando la nostra comunità in modo concreto.

Per essere al nostro fianco: grazie!

Riportiamo di seguito il ringraziamento della Fondazione:

"Carissima Associazione,

con questa lettera desideriamo esprimervi un sincero grazie per aver preso parte alla Campagna di Primavera promossa da Fondazione Telethon e per aver contribuito a divulgare tra i vostri volontari questa opportunità di impegno condiviso.

La vostra partecipazione ha reso possibile un gesto concreto di solidarietà a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Attraverso la distribuzione dei Cuori, tanti volontari hanno scelto di donare tempo, energie e vicinanza, trasformando questa campagna in un aiuto reale per le famiglie che convivono ogni giorno con una malattia rara.

La collaborazione con la vostra Associazione ha un valore speciale perché nasce dalla condivisione di obiettivi, responsabilità e attenzione verso le persone. È proprio grazie ad alleanze come questa che possiamo continuare a costruire percorsi di partecipazione sempre più forti e significativi. Vi siamo profondamente riconoscenti per il supporto, per la disponibilità e per aver scelto di camminare al nostro fianco anche in questa occasione".

A tutta la comunità di AIGlico, un ringraziamento

Dalla dottoressa Loredana Guidolin

La casa farmaceutica Amicus Therapeutics è stata recentemente acquisita da BioMarin. Questo ha comportato vari cambiamenti interni, e per questo motivo, la dottoressa Guidolin, che è stata al nostro fianco per molti anni, non potrà più portare avanti la collaborazione con la nostra Associazione.

Proprio per la durata e il significato del periodo in cui ha potuto affiancarsi a noi, ci ha espressamente richiesto di comunicare a tutta la nostra comunità il suo saluto e il suo ringraziamento.

"Con me porterò sempre la gioia di aver potuto supportare con l'aiuto di Holly e di tutta Amicus i vostri incontri annuali, il progetto IGNITE, la realizzazione di una survey che ha portato alla pubblicazione in un peer review Journal...ma soprattutto ringrazio per aver avuto il privilegio di conoscere e di "vivere" la malattia di Pompe con la comunità dei pazienti, partecipando ai vostri incontri".

Ringraziamo anche noi la dottoressa Guidolin, e le auguriamo buona fortuna per il suo futuro!

Il grande desiderio di Maryze

Un libro per raccontare la storia dei pazienti Pompe

Disponibile la versione inglese in PDF

Erik van Uden e Maryze Schoneveld van der Linde hanno pubblicato un libro, *Rabbit milk, hamster cells and singing quails*, sulla storia dei pazienti Pompe, nell'ottobre 2024. Purtroppo, il 14 maggio 2025, Maryze ci ha lasciato, ed un suo grande desiderio era poter rendere disponibile in inglese questo libro, per far sì che questa storia potesse essere conosciuta da tutta la comunità internazionale.

In particolare, Maryze aveva scritto: *"Questo libro è la storia di molte persone, della loro collaborazione, del lavoro di squadra, della perseveranza, del dolore e della speranza per il futuro"*.

Il desiderio di Maryze oggi è diventato realtà: grazie alla traduzione di Els Wiegant e alla collaborazione di Erik van Uden, il libro è stato tradotto in inglese, e ne è stata realizzata una versione in PDF condivisibile da tutti.

In memoria di Maryze e del grande impegno che ha da sempre dedicato alla comunità Pompe, abbiamo reso disponibile il file sul nostro sito web, puoi andare alla pagina dedicata cliccando sul tasto in basso.

[Vai al nostro sito](#)

Novità!

Strumenti del Benessere

Dall'esperienza dei Cantieri, un modo per proseguire il lavoro iniziato con i coach di AIHC

Gli esercizi proposti sono stati suggeriti da Federica Gili, vocal coach, cantante professionista e formatrice in ambito team building e team working, che ha condotto uno degli appuntamenti dei Cantieri del Benessere. L'incontro, molto partecipato e apprezzato, è stato dedicato alla consapevolezza del respiro, della voce e delle tensioni corporee, offrendo spunti pratici semplici da sperimentare nella quotidianità.

Nota importante: gli esercizi sono stati pensati per essere semplici, a basso impatto e adatti alla maggior parte delle persone con glicogenosi. Tuttavia, ogni condizione può presentare esigenze specifiche ed è quindi importante adattare le attività alle proprie possibilità e confrontarsi con il team curante o con un professionista qualificato in caso di dubbi, difficoltà respiratorie, affaticamento o altre condizioni cliniche particolari.

Le attività che seguono possono essere svolte con calma e senza forzare movimenti, suoni o respirazione, rispettando sempre i propri tempi e le proprie sensazioni. In presenza di difficoltà respiratorie, affaticamento, dolore, patologie vocali o altre condizioni cliniche specifiche, è consigliabile confrontarsi preventivamente con il proprio medico o con un professionista qualificato. In caso di fastidio, capogiro, affanno o dolore, interrompere subito l'attività.

Curiosità sull'ipersalivazione

Quando ci si trova a dover parlare in pubblico o ad affrontare una conferenza importante, il corpo reagisce attivando una serie di risposte fisiologiche involontarie. Sebbene la reazione più nota sia la xerostomia (la sensazione di "bocca secca"), molti individui sperimentano il fenomeno opposto: una produzione eccessiva di saliva o una difficoltà nella sua gestione. Questo fenomeno, sebbene fastidioso, ha radici scientifiche precise legate al nostro sistema nervoso e alla gestione dell'ansia da prestazione.

Il Ruolo del Sistema Nervoso Autonomo

Il principale responsabile della produzione salivare è il Sistema Nervoso Autonomo, che si divide in due branche con funzioni opposte:

- **Sistema Simpatico:** Si attiva nelle situazioni di emergenza ("attacca o fuggi"). Solitamente riduce la secrezione acquosa a favore di una saliva più densa e mucosa.
- **Sistema Parasimpatico:** Responsabile delle funzioni di riposo e digestione, stimola una salivazione fluida e abbondante.

In condizioni di forte stress emotivo, può verificarsi un'iper-attivazione paradossale del sistema parasimpatico (riflesso vagale). In questo caso, il cervello invia segnali contrastanti alle ghiandole salivari, provocando un aumento della secrezione come risposta riflessa alla tensione.

Meccanismi Muscolari e di Deglutizione

L'impressione di avere "troppa saliva" non deriva sempre da una maggiore produzione, ma spesso da una variazione nel modo in cui la gestiamo:

- **Blocco della deglutizione spontanea:** Durante un discorso, la concentrazione sul contenuto e sul ritmo della voce può interrompere il riflesso naturale di deglutizione. Questo porta a un accumulo di liquido nel cavo orale che viene percepito come un eccesso improvviso.
- **Tensione della zona orofacciale:** Lo stress irrigidisce i muscoli della mascella e della gola. Questa rigidità può stimolare meccanicamente le ghiandole parotidi e sottomandibolari, incrementando il flusso salivare.

Iper-consapevolezza Somatica

Un fattore determinante è di natura psicologica e prende il nome di monitoraggio somatico. In condizioni normali, la produzione di saliva è un processo inconscio. Sotto stress, l'attenzione si sposta verso l'interno; diventiamo estremamente consapevoli di ogni sensazione corporea. Questa focalizzazione eccessiva sulla bocca può innescare un feedback neurale che mantiene attiva la stimolazione delle ghiandole.

Cosa fare?

Per mitigare questo disagio durante una conferenza, è possibile adottare alcuni accorgimenti:

1. **Regolazione del respiro:** La respirazione diaframmatica profonda aiuta a riequilibrare il sistema nervoso, riducendo i picchi di attività parasimpatica involontaria.
2. **Sincronizzazione della deglutizione:** Sfruttare le pause naturali del discorso (dopo una frase chiave o un cambio di slide) per deglutire consapevolmente.
3. **Idratazione costante:** Bere piccoli sorsi d'acqua a temperatura ambiente aiuta a regolarizzare la fluidità della saliva e a rilassare i muscoli della gola.
4. **Rilassamento mandibolare:** Eseguire brevi esercizi di scioglimento della mascella prima di iniziare a parlare può prevenire la stimolazione meccanica dovuta alla tensione.

Conclusione

L'ipersalivazione da conferenza è una risposta biologica valida, sebbene scomoda, a uno stimolo ambientale percepito come "sfidante". Comprendere che si tratta di un segnale di attivazione energetica del corpo può aiutare il relatore a trasformare la tensione in dinamismo, riducendo l'impatto emotivo del sintomo.

Prenditi cura di te.

A presto, sperando di portarti tante novità!



AiGlico - Associazione Italiana Glicogenosi APS

Parabiago (MI)

info@aiglico.it - www.aiglico.it - 340 2283311



Questa email è stata inviata a {{contact.EMAIL}}

Ricevi questa mail perché sei iscritto/a alla nostra associazione o alla nostra newsletter.

[Annulla iscrizione](#)