

**Per i figli dei nostri figli PARLIAMO DI...**

È il notiziario dell'Associazione Prevenzione Malattie  
Metaboliche Congenite.

Sottoscrivere la quota associativa significa ricevere la Tessera di  
Socio per l'Anno 2001 dell'APMMC,  
con facoltà di partecipare alle numerose iniziative  
in calendario quest'anno.

Saranno tuttavia i Soci

I protagonisti della vita dell'APMMC,  
che ci auspichiamo, possano diventare  
sempre più numerosi.

**LE QUOTE PER IL 2001**

- |  |         |         |
|--|---------|---------|
| <input type="checkbox"/> Socio Ordinario   | Lire    | 20.000  |
| <input type="checkbox"/> Socio Sostenitore | da Lire | 50.000  |
| <input type="checkbox"/> Socio Benemerito  | da Lire | 100.000 |

**DA VERSARE:**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Con Vaglia Postale                                  | <input type="checkbox"/> c/c Postale n. 14749204 |
| <input type="checkbox"/> Con Assegno Bancario                                | <input type="checkbox"/> Contanti                |
| <input type="checkbox"/> Con Bonifico sul c/c 22003<br>- CARIPLO - Ag. 36-MI | <input type="checkbox"/> c/o la sede APMMC       |

**SCRIVETECI PRESSO  
LA NOSTRA SEDE:**



Associazione Prevenzione Malattie  
Metaboliche Congenite  
Clinica Pediatrica - Ospedale S. Paolo  
Via A. Di Rudini, 8  
20124 MILANO

**Telefonateci !!!**

**02 / 8911062**

**Faxateci !!!**

**02 / 89150125**

**E-Mail:**

**apmmc@iol.it**

**Visitate il nostro sito !!!**

**<http://users.iol.it/apmmc>**



**PAR  
LIAMO  
di...**

Associazione per la Prevenzione delle Malattie  
Metaboliche Congenite (Apmmc)  
Sped. in Abb. Postale Gr. IV/70  
Anno X n. 1 - Febbraio 2001  
Aut. Trib. Di Milano n. 587 - Direttore Responsabile Roberto Querci

**Ambiziosi**

**Progetti per il 2001**

di Raffaele Cassani  
Vice-Presidente APMMC

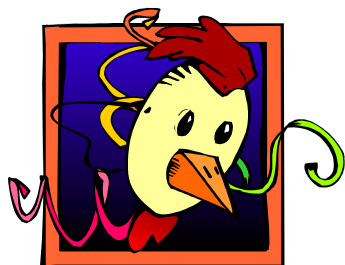
Cari Soci,  
un altro anno di intenso lavoro è  
passato con risultati di grandi  
successi e di impegni per il futuro.  
Il 2000 ci ha visto realizzare due  
strumenti importantissimi per le  
famiglie e per i pazienti affetti da  
Fenilchetonuria e da Malattie  
Metaboliche: il primo è la collana  
"Pku in Cucina con Fantasia", una  
pubblicazione a schede con ricette  
idonee alla dietoterapia (unica cura

possibile oggi per il trattamento  
delle iperfenilalaninemie) dettagliate  
e documentate da illustrazioni a  
colori che spiegano i vari passaggi  
per la loro realizzazione.  
Il secondo è la Mailing-List, il  
primo Network italiano dedicato alle  
Malattie Metaboliche ove pazienti e  
famigliari possono fare domande,  
dare consigli e scambiare  
opinioni via e-mail.  
Il servizio è realizzato con la col-

laborazione tecnica del Comitato Scientifico della nostra Associazione. Un anno da protagonisti, che ci ha visto patrocinare e partecipare ad un evento pediatrico importante in Italia, il Convegno Internazionale organizzato dal Prof. Marcello Giovannini "MILANOPEDIATRIA 2000", ove i famigliari e i pazienti, rappresentati dal vice-presidente dell'Associazione, hanno avuto l'opportunità di esprimere le loro preoccupazioni e le loro aspettative ad un'enorme platea composta dai più importanti cattedratici di pediatria italiani e stranieri. Un anno d'impegni a breve e lunga scadenza con l'istituzione del progetto "Aminoacido Analyzer", ossia la raccolta di fondi per l'acquisto dell'apparecchiatura per i laboratori della Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo al fine di far fronte alle "emergenze metaboliche" e per il normale controllo del follow up nelle patologie metaboliche.

Non ultimo la nostra candidatura durante il Convegno Europeo delle famiglie dei pazienti affetti da PKU per l'organizzazione di tale evento nel 2004 a Milano.

Cari soci la nostra è e rimane un'Associazione dinamica e funzionante e per questo motivo siamo a rinnovarvi i nostri ringraziamenti per il vostro sostegno, la vostra generosità e fiducia cosicché tutti i nostri impegni e progetti si possano realizzare grazie al vostro preziosissimo aiuto.



### CENTRO DI INFORMAZIONE PERMANENTE

*Il C.I.P. è una struttura "aperta" che agisce servendosi della collaborazione di un gruppo di operatori dell'A.P.M.M.C.:*

<b>Liliana Innocenti</b>	<i>presidente A.P.M.M.C.</i>
<b>Giuseppe Banderali</b>	<i>pediatra</i>
<b>Anna Nobili</b>	<i>comitato di accoglienza</i>
<b>Cristina Colombo</b>	<i>comitato editoriale</i>
<b>Luciano Della Pasqua</b>	<i>rapporti con l'estero</i>
<b>Raffaele Cassani</b>	<i>vice-presidente A.P.M.M.C.</i>
<b>Francesco Magaldi</b>	<i>commercialista</i>
<b>Battista Pasini</b>	<i>tipografo</i>
<b>Flavio Feroldi</b>	<i>rapporti con i soci</i>
<b>Maria Antonia Riva</b>	<i>rapporti con le famiglie</i>

## Comitato d'Accoglienza

In questa pagina troverete i membri del comitato d'Accoglienza: un gruppo di famiglie disposte a ricevere telefonate da chi si trova di fronte ad un problema metabolico. Per le famiglie in cui è appena avvenuta una diagnosi in tal senso, è molto importante potersi confrontare o chiedere consiglio a qualcuno che "ci è già passato prima".

### Bergamo & Provincia

1 Fam. **Arioli** – BERGAMO – Tel.: 035-345196

### Bologna & Provincia

1 Fam. **Solaroli** – Tel.: 051-944775

### Brescia & Provincia

1 Fam. **Agosta** – SIRMIONE – Tel.: 030-919405

2 Fam. **Bonomi** – LUMEZZANE – Tel.: 030-872157

3 Fam. **Feroldi** – LUMEZZANE – Tel.: 030-8971213

### Cremona & Provincia

1 Fam. **Nova** – VAILATE – Tel.: 0363-340249

### Forlì & Provincia

1 Fam. **Della Pasqua** – RONCOFREDDO – Tel.: 0541-949169

### Milano & Provincia

1 Fam. **Trezza** – MILANO – Tel.: 02-3536087

2 Fam. **Iannuzzi** – MILANO – Tel.: 02-89502702

3 Fam. **Bonvini** – ASSAGO – Tel.: 02-48844638

4 Fam. **Cassani** – CANEGRATE – Tel.: 0331-404786

5 Fam. **Grieco** – INZAGO – Tel.: 02-9549693

6 Fam. **Rappa** – NOVATE MILANESE – Tel.: 02-3565039

7 Fam. **Sant'Agostino** - SETTIMO MILANESE - Tel: 02-3287069

### Novara & Provincia

1 Fam. **Vella** – GALLIATE – Tel.: 0321-862140

### Pavia & Provincia

1 Fam. **Nobili** – LOMELLO – Tel.: 0384-85232

2 Fam. **Corbella** – VOGHERA – Tel.: 0383-44771

3 Fam. **Kail** - PRIMORZIO - Tel.: 0382-930710

### Varese & Provincia

1 Fam. **Brizzi** – BUSTO ARSIZIO – Tel.: 0331-340461

2 Fam. **Sarrecchia** – GALLARATE – Tel.: 0331-774783

Decreto  
Legislativo  
**460/97**

## Detrazioni IRPEF

In base al Decreto Legislativo n. 460 del 4/12/1997, l'APMMC è riconosciuta come Onlus (Organizzazione non lucrativa di utilità sociale). Pertanto a decorrere dal 1/1/1998, a norma dell'art. 13 dello stesso Decreto, anche i privati possono detrarre nella dichiarazione dei redditi il loro contributo all'Associazione, nella misura del 19% dell'importo elargito per un massimo di lire 4 milioni.

alimenti sono per lo più sintetici perché più stabili e meno costosi dei naturali. I coloranti come tali non hanno nessuna controindicazione nelle iperfenilalaninemie così come anche gli aromi siano essi naturali o artificiali. Per quanto riguarda i dolcificanti o edulcoranti, sostanze che sostituiscono il saccarosio per diminuire le calorie dell'alimento si deve prestare molta attenzione. Tra i dolcificanti figura l'aspartame, un sostitutivo dello zucchero utilizzato nelle bibite "light" o nelle caramelle ipocaloriche. L'aspartame è costituito da due aminoacidi di cui uno è la fenilalanina e questo vieta l'uso di quegli alimenti che lo contengono. Al contrario non vi sono limitazioni per gli altri come l'acesulfame K, il sorbitolo, lo xilitolo, il mannitolo, anche se questi ultimi, essendo assorbiti lentamente e in piccole quantità, quando assunti in dosi elevate (superiori a 40 gr/giorno) hanno un effetto lassativo.

**Dr A.M.Lammardo**

*"Come comportarsi quando i ns. bimbi presentano vomito, febbre o diarrea?"*

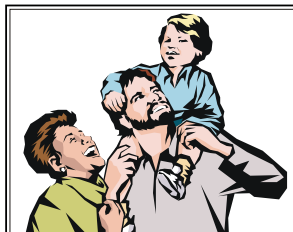
Rossana

Un bimbo affetto da PKU, in caso di patologia intercorrente (febbre, vomito, diarrea...) deve essere trattato come un qualunque altro bimbo, tenendo conto tuttavia di alcuni punti:

- alcuni farmaci antibiotici contengono Aspartame e/o fenilalanina, per cui il loro utilizzo dovrà essere valutato relativamente al costo/beneficio (e comunque solo come terapia in fase acuta, NON come terapia a lungo termine o profilassi).
- il digiuno prolungato può far aumentare (per catabolismo) i valori plasmatici di phe, ma per breve periodo, ciò non causa danni al paziente.
- l'alimentazione del paziente, completa o parziale durante fatti intercorrenti, dovrà essere sempre basata sullo schema dietetico del bambino (ovvero: in caso di diarrea posso dare the o fette biscottate ipoproteiche o pasta ipoproteica, NON riso normale!)
- gli zuccheri si possono dare, ma attenzione alle calorie!

Ad oggi, con un adeguato, corretto e costante trattamento dietetico i pazienti con PKU presentano uno sviluppo psicomotorio adeguato.

**Dr. L. Fiori**



### **Riunioni Genitori !**

Verranno convocate e divulgate le date delle riunioni a mezzo "News!" a tutti i genitori. Ognuno può suggerire il tema dell'incontro.

## **Le Attività '00 dell'APMMC**

<b>Data</b>	<b>Tipo di iniziativa</b>	<b>Ringraziamo</b>
<b>Gennaio</b>	<b>Concerto d'Archi</b>	<b>Famiglia Bonomi</b>
<b>Febbraio</b>	<b>Mercatino SMART</b>	<b>M. Antonia-Anita Feroldi-Rignanese</b>
	<b>Mercatino S. Faustino (BS)</b>	<b>Fam. Bonomi</b>
	<b>Torneo Gin Rummy</b>	<b>Innocenti - Ditta Bonx</b>
<b>Aprile</b>	<b>Mercatino SMART</b>	<b>Cassani-Rignanese</b>
	<b>Torneo Basket</b>	<b>M. Antonia-Keil</b>
	<b>Uova di Pasqua</b>	<b>Bassani-Metallux</b>
		<b>Domino-Sotis</b>
		<b>Cassani - Feroldi</b>
<b>Maggio</b>	<b>Milanopediatria 2000</b>	<b>Prof. Giovannini</b>
		<b>Cassani</b>
<b>Giugno</b>	<b>Mercatino Lumezzane</b>	<b>Famiglia Bonomi</b>
	<b>Derby del Cuore</b>	<b>M. Antonia-Cassani</b>
		<b>Cral Ospedale S. Paolo</b>
<b>Settembre</b>	<b>Festa Fungo e Castagna</b>	<b>Famiglia Bassani</b>
<b>Ottobre</b>	<b>Mercatino SMART</b>	<b>Cassani-Keil-Rignanese</b>
	<b>Mercatino Lumezzane</b>	<b>Famiglia Bonomi</b>
	<b>Teatro "Romeo e Giulietta"</b>	<b>Famiglia Cassani</b>
<b>Novembre</b>	<b>Torneo Basket Lumezzane</b>	<b>Famiglia Bonomi</b>
<b>Dicembre</b>	<b>Alberelli di Natale</b>	<b>Feroldi - Cassani</b>
	<b>Mercatino SMART</b>	<b>Anita-M. Antonia-Keil</b>
		<b>Rignanese</b>
	<b>Sottoscrizione a Premi</b>	<b>M. Antonia-Cassani</b>
		<b>Feroldi</b>

## Il contributo dell'analisi genetica nelle iperfenilalaninemie

Spesso il pediatra si trova oggi a gestire problemi di natura genetica, tra cui quelli delle malattie metaboliche. Il medico dovrebbe quindi considerare la genetica una componente fondamentale della sua formazione.

La richiesta di una indagine genetica deve essere guidata dalla reale necessità, finalizzata a formulare una prognosi e a indirizzare ad una terapia, in quanto si basa su analisi costose, che richiedono tempo ed in alcuni casi sono impegnative da un punto di vista tecnico.

L'importanza di questo nuovo aspetto nella gestione delle malattie metaboliche, nella fattispecie delle iperfenilalaninemie, è importante a vari livelli. L'iperfenilalaninemia (caratterizzata da livelli di fenilalanina plasmatica superiori a 2 mg/dl) è ereditata in modo autosomico recessivo, ovvero il bambino/a affetto/a presenta nel "gene delle iperfenilalaninemie" (ovvero l'enzima fenilalanina-idrossilasi),

localizzato sul cromosoma 12, due mutazioni cioè 2 errori genetici (uno proveniente dal padre ed uno dalla madre; cioè i genitori hanno nel loro gene e quindi nel loro DNA una mutazione ciascuno). Nei casi in cui venga posta diagnosi di iperfenilalaninemia, la scoperta delle due mutazioni serve come conferma della diagnosi e può essere utile per capire l'associazione tra tipo di mutazioni e livelli di fenilalanina nel sangue. Un bambino/a affetto può avere 2 mutazioni uguali o diverse.

**dr. Elvira VERDUCCI**  
Clinica Pediatrica  
Ospedale S. Paolo  
MILANO  
Tel. 02/8911062

Oggi è noto che mutazioni diverse sono correlabili alle diverse forme di iperfenilalaninemia per cui l'indagine genetica può permettere al medico di predire ai genitori abbastanza precocemente se l'iperfenilalaninemia del loro bambino/a è di tipo I (più grave), II (intermedia) o III (lieve, che non ha bisogno di una dieta), sulla base delle due mutazioni presenti nel DNA del figlio.

Un altro importante utilizzo del-

## Domanda?

Quest'anno Vi proponiamo una nuova rubrica per dare la possibilità a tutti i soci di capire di più quali possono essere i problemi delle famiglie o dei pazienti affetti da Malattie Metaboliche.

*"Ma come ci dobbiamo comportare quando su alcuni prodotti leggiamo coloranti, conservanti etc? i nostri bambini possono mangiarli?"*

Lidia

"Per additivo alimentare si intende qualsiasi sostanza normalmente non consumata e non utilizzata come ingrediente tipico degli alimenti, che viene aggiunta intenzionalmente ai prodotti alimentari per un fine tecnologico nelle fasi di produzione, trasformazione, preparazione, trattamento, imballaggio, trasporto e immagazzinaggio degli alimenti, diventando un componente dell'alimento stesso" (D.M. 27 febbraio 1996, n.209). Pertanto lo scopo dell'additivo è quello di conservare la qualità nutritiva del prodotto che non può essere ottenuta con altri metodi e potenziare la conservabilità di un alimento permettendone di mantenere inalterate le qualità organolettiche (colore, sapore ed odore). Le sostanze utilizzate come additivi alimentari possono essere di origine naturale o di sintesi e vengono racchiuse in categorie come ad esempio: coloranti, edulcoranti, aromi, antiossidanti, emulsionanti, conservanti, acidificanti, antiagglomeranti, antischiumogeni, correttori di acidità, amidi modificati, esaltatori di sapidità, agenti di rivestimento che non hanno particolari controindicazioni nelle iperfenilalaninemie essendo essi dei composti aggiuntivi privi per definizione di potere nutrizionale. Nelle categorie degli addensanti, gelificanti e stabilizzanti vi sono delle sostanze come la farina di semi di carrube (E 410) e di guar (E412) che sono costituite dall'80% di mannogalattani e da circa il 20% (in quantità leggermente inferiore per la farina di semi di guar) di proteine e perciò anche da fenilalanina. Questi addensanti si utilizzano per stabilizzare e dare maggiore consistenza e morbidezza a vari alimenti e in particolar modo, tra gli alimenti permessi nelle iperfenilalaninemie, in caramelle e ghiaccioli ovvero in quegli alimenti che non vengono conteggiati nell'apporto quotidiano di fenilalanina e proprio per questo è bene limitarne l'uso e talvolta evitarlo del tutto. Per quanto riguarda i coloranti essi vengono utilizzati unicamente per conferire all'alimento il colore naturale che si era perso durante le fasi di lavorazione (come nella produzione delle marmellate) o per conferire un aspetto più gradevole all'alimento o alla bibita (caramelle, ghiaccioli). Esistono due categorie di coloranti: naturali o sintetici. I primi si ricavano per estrazione da alcune piante o microrganismi ed hanno un costo più elevato e una minore intensità specialmente se confrontata con i sintetici. La maggior parte dei coloranti addizionati agli

## Risposta!



## News dal Mondo

In questo anno 2000 è partito un grande ed innovativo progetto realizzato dalla nostra Associazione: il PKU NETWORK. Vi chiede-rete cosa possa essere questo importantissimo progetto. E', in pratica, una rete di persone che hanno in comune interessi riferiti alla PKU, e funziona grazie alla tecnologia internet. Altro non è che una lista di persone iscritte al Network via e-mail, quando una persona invia una domanda al Network questo la rinvia automaticamente a tutti gli iscritti, in modo che se qualcuno ha la risposta la invierà via e-mail al Pku Network che provvederà a rispedire il messaggio a tutti i suoi iscritti. In questo modo si otterranno informazioni utili per tutti in tempi molto veloci. Il servizio, gestito direttamente dall'APMMC, si avvale

per la consulenza scientifica dei Pediatri e dei membri dell'Equipe Malattie Metaboliche dell'Ospedale San Paolo ed è stato realizzato a costo nullo, l'indirizzo e-mail è gratuito e la gestione della posta elettronica viene effettuata dai genitori del Consiglio Direttivo.

Al progetto, varato il 1 Maggio 2000 vede oggi iscritte 60 famiglie ed ha registrato un traffico di oltre 300 messaggi. Sull'onda del successo dell'iniziativa si è avviata anche una chat-line alla quale si può accedere gratuitamente ogni prima domenica del mese dalle 21,00 in avanti. Grazie alle nuove tecnologie le barriere e le distanze crollano anche sulle malattie rare!

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

(questo è l'indirizzo per iscriversi!)

**Luciano DELLA PASQUA**  
Consigliere APMMC

l'analisi genetica è in campo di diagnosi prenatale. Anche in passato, prima dell'era della genetica, era possibile la diagnosi prenatale ma vi era maggiore possibilità di errore. Attualmente se nella famiglia richiedente questo tipo di diagnosi è presente un caso indice (precedente figlio/a affetto/a da iperfenilalaninemia) di cui si conoscono già le due mutazioni la diagnosi prenatale risulta più affidabile, anche se comunque non predittiva al 100%. Ricordiamo comunque che l'analisi delle mutazioni nel gene delle iperfenilalaninemie è difficoltosa da un punto di vista tecnico e per la presenza di un'elevata eterogeneità genetica (fino ad oggi si conoscono più di 400 mutazioni tutte responsabili di iperfenilalaninemia). Bisogna quindi ricordare che anche

nell'era della genetica molecolare non ha perso valore l'approccio tradizionale allo studio delle iperfenilalaninemie e quindi l'analisi genetica deve essere considerata come un'informazione "aggiuntiva" per poter meglio comprendere questo tipo di malattia metabolica, ma non indispensabile per programmare la dieta. La terapia dietetica, quindi, rimane ad oggi il fondamento del trattamento delle iperfenilalaninemie, in attesa, forse, di una futura terapia genica suggerita ed indicata forse dalle indagini molecolari che si stanno attuando in questi anni. Oggi l'analisi genetica dei nostri bambini sarà quindi utile più che per loro per i bambini che nasceranno.

**dr. Elvira VERDUCCI**

dalla Redazione

Come già avvenuto lo scorso anno, le pagine centrali del PARLIAMO di... sono occupate dal News, il foglio notizie bimestrale che tutti i pazienti, le famiglie o semplicemente chi lo ha richiesto ricevono a casa. Ci auguriamo possa essere di interesse anche per i nostri soci.

**La Redazione**