

**Bollettino n. 1303
del 3 dicembre 2015**

Anno sociale 2015/2016

Presidente: **Francesco Maestri**

Segretario: **Corrado Bassoli**

Soci presenti : 26 - Agazzi, Bassoli, Bergamaschi, Civettini, Colani, Cominelli, Dall'Olio, Facchin, Ferigo, Frizzi, Gallarati, Gelmi, Gervasio, Longo, Lorenzi, Maestri, Mazzoleni G., Moioli, Nusiner, Peroni, Poloni, Ruggeri, Sico, Trapletti, Tucci, Zambaiti.

Soci in temporaneo congedo: Chiesa, Crippa, Piazzini Albani, Zambaiti.

Coniugi e familiari: Ambra Bergamaschi, Isabella Civettini, Raffaella Cominelli, Laura Dall'Olio, Lorena Frizzi, Valentina Gallarati, Sara Longo, Cristina Lorenzi, Cristiana Maestri, Marcella Peroni, Daniela Poloni, Marinella Trapletti, Marilù Zambaiti.

Soci presso altri Club:

Ospiti dei Soci:

Ospiti del Club: Gilberto e Barbara Dondè.

TOTALE EFFETTIVO: 48

SOCI D.O.F.: 7

TOTALE PRESENZE: 202

PERCENTUALE PRESENZE: 59%

ASSIDUITA' NOVEMBRE: 64%



Be a gift to the world

**SIATE
DONO
NEL
MONDO**

"Una Cena per Sara"



SAVE THE DATE

Rotary Club Bergamo Nord

Una Cena per Sara

Giovedì 3 Dicembre 2015
ore 20:00

Ristorante Al Pianone - Bergamo

Prevedita e informazioni:
www.unacenapersara.eventbrite.it

Il 3 dicembre 2015 al Ristorante "Il Pianone" si è tenuta la serata "Una cena per Sara".

All'evento, organizzato da "PKS kids ITALIA Onlus" (Associazione Italiana Sindrome di Pallister-Killian) e patrocinato nell'ambito del Rotary dal nostro club, hanno partecipato oltre 200 persone, tra cui il Governatore Gilberto Dondè, il Governatore Incoming Pietro Giannini e numerosi soci dei Rotary Club Bergamo, Bergamo Città Alta, Bergamo Ovest, Bergamo Sud e Sarnico e Valle Cavallina, del Rotaract Bergamo Città Alta e dell'Inner Wheel Bergamo.

L'evento si pone l'obiettivo di aiutare i bambini che come Sara sono affetti dalla sindrome di Pallister-Killian (PKS), raccogliendo fondi per finanziare una borsa di studio che permetterà a un giovane ricercatore italiano di unirsi per un anno al team del Prof. Ian Krantz del Children Hospital di Philadelphia, unico medico a svolgere ricerche su questa sindrome, e proseguire in seguito in Italia il

Il Presidente Francesco Maestri
cell. +39 335 6071305
e-mail: eng.fmaestri@gmail.com

Il Segretario Corrado Bassoli
cell. +39 340 5580116
e-mail: corrado.bassoli4@tin.it

La Segretaria operativa

Alessandra Vaccher cell: +39 347 8454193
e-mail: segreteria@rotarybgnord.org
website: <http://www.rotarybgnord.org>

Consiglio Direttivo

Presidente: Francesco Maestri
Past Presidente: Claudio Cominelli
Presidente Eletto: Maurizio Facchin
Segretario: Corrado Bassoli
Tesoriere: Daniele Gervasio
Prefetto: Sergio Panseri
Consiglieri: Andrea Agazzi, Filippo Crippa Sardi, Pietro Moioli, Ernesto Tucci.

Presidenti di Commissione

- Effettivo: Filippo Crippa Sardi
- Pubblica Immagine: Giuseppe Mazzoleni
- Progetti: Maurizio Facchin
- Amministrazione: Andrea Agazzi
- Fondazione Rotary: Ettore Roche
- Azione Giovanile: Cristiano Arrigoni

MOTTO PER IL ROTARY 2014-2015

"Be a gift to the world"

"Siate dono nel mondo".

Presidente del Rotary International 2015-2016 K.R. "Ravi" Ravindran

Governatore Distretto 2042

Gilberto Dondè

e-mail: governatore1516@rotary2042.it

Segreteria: Via Cimarosa, 4 – Milano-20144

Tel: 02 36580222 - Fax: 02 36580229

e-mail: segreteria@rotary2042.it

Siti Rotary in Internet

I soci potranno trovare tutte le novità ai seguenti indirizzi elettronici:

ROTARY INTERNATIONAL:

<http://www.rotary.org>;

ROTARY DISTRETTO 2042:

<http://www.rotary2042.it>

Sede delle conviviali

Ristorante Antica Perosa

c/o Starhotels Cristallo Palace

Via Betty Ambiveri, 35 - Bergamo

Per organizzare al meglio le conviviali invitiamo tutti i signori Soci a segnalare la loro partecipazione alle conviviali. Ciò per evitare "sofferenze" in cucina, spiacevoli ed affannosi assemblaggi di tavoli all'ultimo momento, grazie.

percorso di ricerca allo scopo di migliorare la comprensione a livello genetico e sviluppare possibili cure.



La PKS è una malattia rara causata da un'anomalia cromosomica a mosaico che può determinare ritardo psico-motorio, malformazioni e patologie anche gravi. A livello mondiale sono stati finora individuati circa 300 casi, di cui 30 in Italia. Come spiega la Presidente dell'Associazione Samantha Carletti, nel 2011 nasce PKS kids ITALIA Onlus con l'idea di creare maggiore consapevolezza per una diagnosi precoce e per sostenere le famiglie che spesso nel caso di malattie rare non sanno a chi rivolgersi.

Viene mostrato ai partecipanti della serata il video trasmesso da SELA TV in cui vengono intervistati Marinella, mamma di Sara, e il nostro Presidente Francesco Maestri. Marinella spiega che Sara in famiglia viene considerata una bambina come tutte le altre, pur con i propri limiti, in modo da essere stimolata e poter condurre una vita normale. Francesco Maestri illustra lo sforzo compiuto dal Rotary per sostenere questo progetto che comporta non solo la raccolta fondi per contribuire alla borsa di studio, ma anche lo sviluppo di un software che consentirà la mappatura e la registrazione dei casi compresi quelli sospetti ed aiutare in questo modo la ricerca in questo campo.

Il Prof. Guido Cocchi del Policlinico Universitario Sant'Orsola Malpighi di Bologna, membro del Comitato Scientifico dell'Associazione PKS, presenta la vincitrice della borsa di studio, la D.ssa Manuela Salzano, Pediatria di Palermo e ricercatrice nel campo della genomica, scelta, oltre che per le sue competenze, per il suo entusiasmo e fiducia in questa ricerca, rivolta a definire la distribuzione molecolare dell'anomalia cromosomica al fine di migliorare i metodi di diagnosi e individuare terapie efficaci.



Cos'è la PKS

La Sindrome di Pallister-Killian (PKS) è una rarissima malattia genetica, a mosaico, polimalformativa.

Ha anche altri nomi? E' chiamata anche Tetrasomia 12p, Isocromosoma 12p o Sindrome di Killian-Teschler.

Cosa significa che è una malattia genetica? E' una malattia causata da alterazioni del patrimonio genetico delle cellule, in questo caso un'anomalia nel numero dei cromosomi.

E' ereditaria? Non è ereditaria. La sua insorgenza è sporadica e del tutto casuale.

Qual'è la causa? Ad oggi non se ne conosce la causa. E' comunque noto che non si tratti di un fattore ereditario, ambientale o legato ad una sostanza nociva assunta.

Cosa significa "a mosaico"? La PKS è una sindrome a mosaico. Mosaico genetico, o mosaicismo, significa che in un individuo vi sono due o più linee genetiche diverse espresse contemporaneamente. In pratica, una parte delle cellule presenta un corredo cromosomico sano e un'altra parte presenta invece quello anomalo.

Quale cromosoma coinvolge? L'anomalia è a carico della coppia del cromosoma 12. Il cromosoma 12 è composto da un braccio corto (12 p) e un braccio lungo (12 q). Nella PKS il cromosoma alterato presenta una duplicazione del segmento del braccio corto (isocromosoma 12p). In definitiva le cellule alterate presentano 4 copie del braccio corto (tetrasomia 12p) anziché le due normali.

Quante persone ne sono affette? L'incidenza non è certa e si stima sia circa 1/25.000. Al mondo si conoscono circa 300 casi, 26 in Italia. Non esistendo un Registro nazionale o mondiale, i dati sono tuttavia molto imprecisi. Solo negli Stati Uniti i medici stimano ci possano essere oltre duemila casi.

Si può curare? Ad oggi non esiste una cura. Vi sono terapie di supporto, come fisioterapia e logopedia, che possono intervenire per aiutare e sostenere lo sviluppo di alcune competenze.

Si sta facendo ricerca? Il team di medici del Children Hospital di Philadelphia, USA, condotto dal dottor Ian Krantz, è l'unico team che stia effettuando studi sulla PKS. Il suo, e il nostro, desiderio è che un giorno si possa arrivare a identificare il gene responsabile delle complicazioni e iniziare quindi a sviluppare una terapia genica. Una terapia, cioè, capace di correggere il carico di lavoro sporzionato dovuto alla presenza di 4 copie di quel gene.

E' semplice da diagnosticare? La diagnosi non è semplice a causa della distribuzione a mosaico tessuto-specifica dell'isocromosoma 12p

Si può diagnosticare in gravidanza? La diagnosi in gravidanza è possibile solo in alcuni casi. Talvolta quando le malformazioni a carico del feto sono molto eclatanti, in seguito all'ecografia morfologica il ginecologo può ritenere necessarie delle indagini genetiche approfondite e può, in alcuni casi, essere identificata la tetrasomia 12p. Un'ecografia morfologica in 3D può, a volte, evidenziare le caratteristiche craniofacciali (facies) tipiche dei neonati affetti da PKS. Altre volte indagini citogenetiche invasive possono rilevare la presenza dell'anomalia cromosomica.

La villocentesi e l'amniocentesi danno un risultato sicuro? Alcune volte la PKS può essere rilevata dal prelievo dei villi coriali o di liquido amniotico. Molte più spesso, tuttavia, tali indagini forniscono un esito falsamente negativo, dovuto al fatto che le cellule prelevate siano tra quelle che non presentano l'anomalia.

Si può diagnosticare da un prelievo di sangue? Le cellule del sangue si rigenerano molto velocemente e quelle nuove non presentano l'anomalia. Per questa ragione un esame dei linfociti da sangue periferico conduce spesso a un risultato falsamente negativo.

Come si può diagnosticare con certezza? I metodi diagnostici più efficaci a rilevare la PKS sono la biopsia cutanea e lo striscio boccale.

Quali sono le caratteristiche dei bambini affetti da PKS? Queste sono alcune delle caratteristiche maggiormente presenti negli individui affetti da PKS. E' tuttavia importante sottolineare il fatto che vi è una variabilità molto ampia, sia tra quali delle caratteristiche si presentano in un individuo affetto, sia nella gravità della loro manifestazione. Elevata ipotonia alla nascita, spesso persistente Ritardo psico-motorio variabile, da moderato a molto profondo. Facies grossolana con caratteri tipici (profilo piatto, fronte alta e prominente, alopecia fronto-temporale, ciglia e sopracciglia rarefatte, creste superficiali sovraorbitarie, rime palpebrali rivolte verso l'alto, ipertelorismo, strabismo, piega epicanziale, radice del naso piatta e allargata, naso corto con narici rivolte verso l'alto, filtro lungo, bocca larga con angoli rivolti verso il basso, labbro superiore sottile, impianto basso delle orecchie) capelli radi alla nascita e alopecia temporale, striature chiare o scure sulla pelle, capezzoli aggiuntivi, ernia diaframmatica, criptorchidismo (testicoli non discesi), urola bifida, malformazioni ano-rettali, epilessia, ipoacusia, ipovisione.

Potrete trovare ulteriori informazioni collegandovi al sito:
<http://www.pksitalia.org/index.php?lang=it>



La PHF conferita all'Associazione PKS Kids Italia Onlus e consegnata dal nostro Governatore Gilberto Dondé

Il Governatore del nostro Distretto 2042 Gilberto Dondé ringrazia i partecipanti per al loro generosità e in particolare il Rotary Club patrocinatore Bergamo Nord per condurre questo service, iniziato l'anno scorso, che rappresenta un esempio concreto di quello che il Rotary si propone di fare per una causa importante a beneficio della comunità e con l'ampia partecipazione di altri club. Per queste ragioni il service riceverà anche la sovvenzione da parte del Distretto 2042.

Corrado Bassoli



Samantha Carletti Presidentessa della PKS, il Prof. Cocchi, Marinella e Massimo Trapletti, Il Presidente del RC Bergamo Nord Francesco Maestri, Raffaella e Claudio Cominelli con la vincitrice della borsa di studio Manuela Salzano

* * *

Prossima conviviale

Martedì 15 dicembre ore 20,00 presso la Trattoria Visconti - Via De Gasperi, 12 Ambivere, festa degli auguri di Natale.

Le conviviali sono sospese per le vacanze natalizie fino a martedì 12 gennaio. Seguiranno avvisi.