



***STUDIO OSSERVAZIONALE-PROSPETTICO SU PREVALENZA
DELLE COMPLICANZE EMATOLOGICHE E SOPRAVVIVENZA A
LUNGO TERMINE NEI PAZIENTI ITALIANI AFFETTI DA
SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND***

Dott. SIMONE CESARO



RIUNIONE GdL AIEOP INSUFFICIENZE MIDOLLARI
9 Marzo 2017

Scopo dello studio

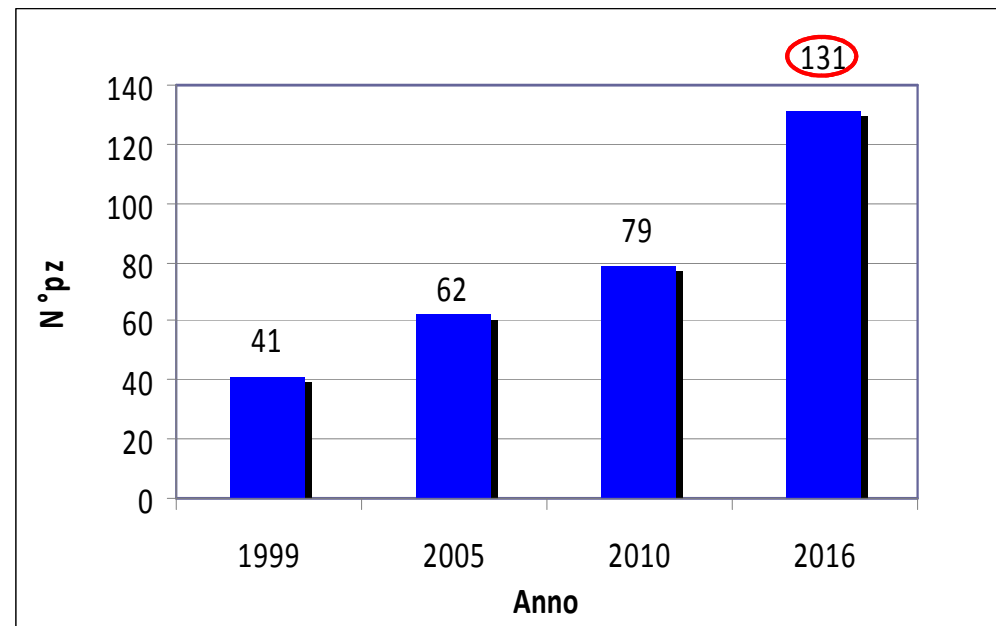
1. Descrivere l'evoluzione ematologica e la sopravvivenza a lungo termine dei pazienti con una diagnosi geneticamente confermata di Sindrome di Shwachman-Diamond.
1. Valutare le caratteristiche alla diagnosi del paziente SDS e l'eventuale associazione di tali caratteristiche con l'evoluzione ematologica della malattia.
1. Analizzare le indicazioni e la tipologia di trapianto di cellule staminali ematopoietiche e relativa sopravvivenza nei casi in cui i pazienti hanno necessitato di questo trattamento per evoluzione a insufficienza midollare, sindrome mielodisplastica o leucemia acuta.

Popolazione oggetto di studio

Pazienti inclusi nel Registro Italiano SDS (RI-SDS) all'ultimo aggiornamento del **28/02/2017** con diagnosi geneticamente confermata di SDS.

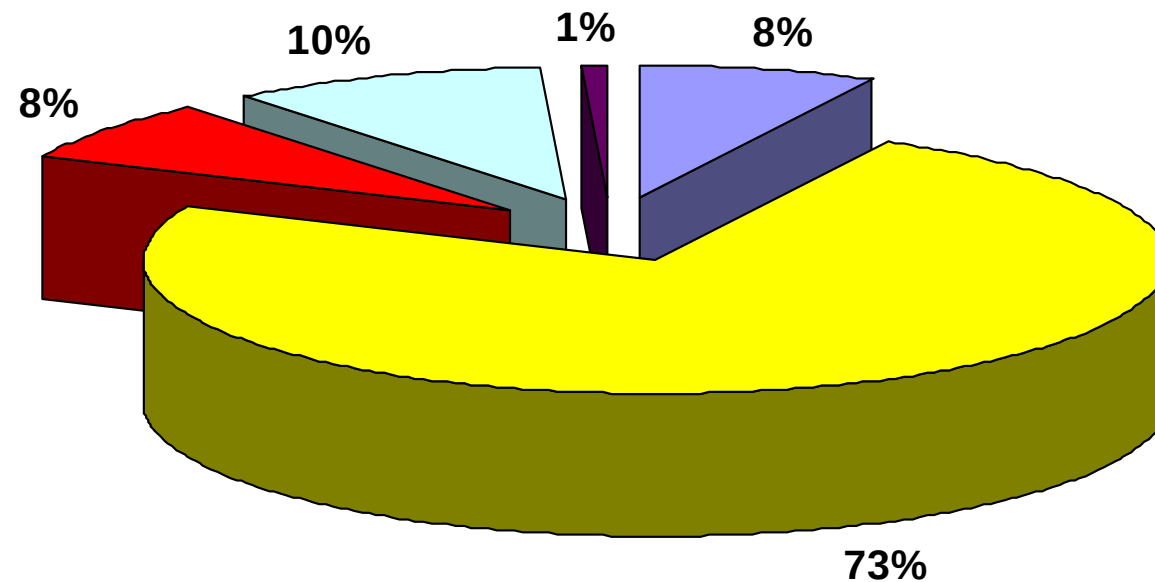


www.registroitalianosds.org



Popolazione oggetto di studio

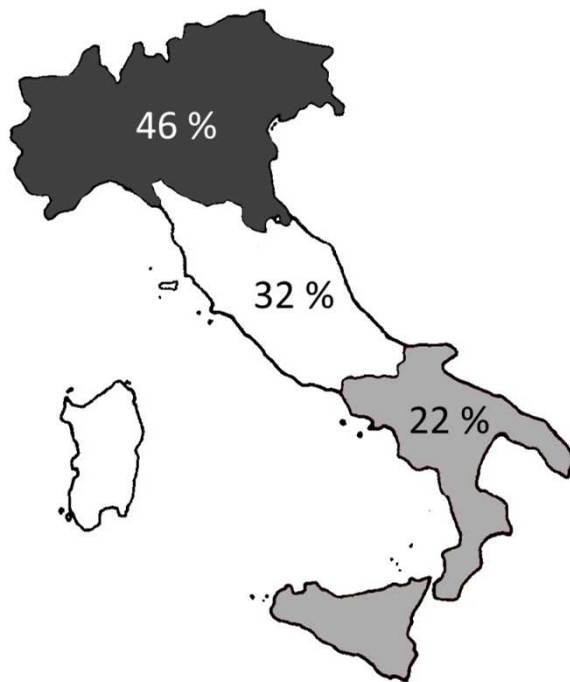
Pazienti inclusi nel Registro Italiano SDS (RI-SDS) all' ultimo aggiornamento del 03/03/2017 con diagnosi geneticamente confermata di SDS.



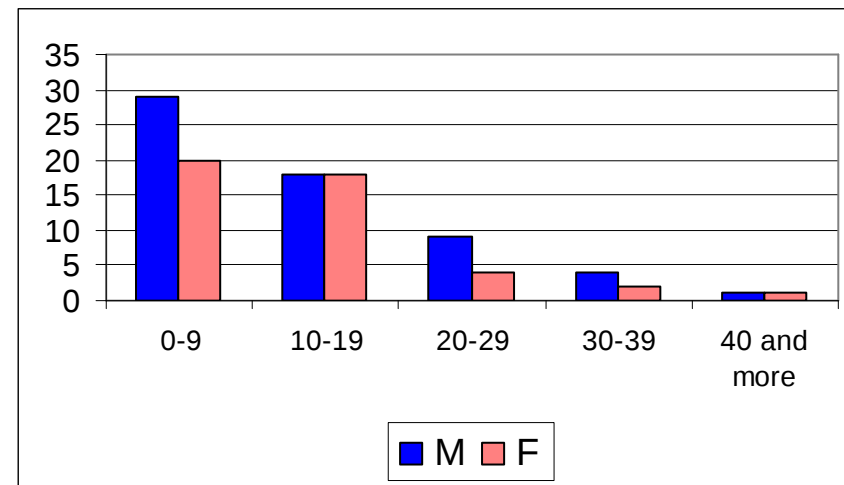
■ 258/258	■ 258/183 - 258/183+258
■ 258/rare missenso	■ 258/rare STOP
■ rare missens/rare missens	

121 pazienti eleggibili

Il Registro Italiano SDS



Distribuzione per area di residenza



Distribuzione per età al follow-up e sesso dei pazienti vivi

Consenso informato

✓ Paziente minorenne

CONSENSO INFORMATO PER I GENITORI DEI PAZIENTI MINORENNI CON SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND	
Luogo e Data _____	
I sottoscritti	
nome e cognome _____	(padre)
nato a _____	il _____
e residente a _____	in via _____
nome e cognome _____	(madre)
nato a _____	il _____
e residente a _____	in via _____
genitori di _____	
dichiarano	
di accettare l'inserimento dei dati relativi a nostro figlio nel " REGISTRO ITALIANO DELLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND "	
Siamo stati adeguatamente informati circa gli scopi e le modalità di funzionamento del registro, che abbiamo perfettamente compreso.	

✓ Paziente maggiorenne

CONSENSO INFORMATO PER I PAZIENTI MAGGIORENNI CON SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND	
Luogo e Data _____	
Io sottoscritto/a _____	
nato a _____	il _____
e residente a _____	in via _____
dichiaro	
di accettare l'inserimento dei miei dati nel " REGISTRO ITALIANO DELLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND "	
Sono stato/a adeguatamente informato/a circa gli scopi e le modalità di funzionamento del registro, che ho perfettamente compreso.	
I dati vengono spediti dal mio medico di fiducia e/o da me stesso e possono essere in ogni momento cancellati su mia esplicita richiesta. In tal caso, ciò non comporterà alcun danno e/o discriminazione per la mia cura.	

Raccolta dei dati

SCHEDA SOCIO-ANAGRAFICA	SCHEDA DIAGNOSI
Dati anagrafici Cognome e nome Data nascita / / Data diagnosi / Indirizzo ☐ deceduto data decesso / / causa	Paziente (Cognome e nome)
Stato civile ☐ celibe/nubile ☐ sposato ☐ separato/divorziato	SCHEDA FOLLOW-UP Paziente (Cognome e nome) Data follow-up / /
Vive con ☐ famiglia d'origine ☐ partner ☐ solo ☐ altro	Dati auxometrici Peso kg Centile peso Altezza cm Centile altezza BMI ☐ Ritardo di crescita
Studio / attività lavorativa ☐ studente ☐ lavoro dipendente ☐ pensionato ☐ disoccupato per motivi di salute	Funzionalità pancreatica Insufficienza pancreatica nell'anno di follow-up: ☐ NO ☐ SI Insufficienza pancreatica in precedenza: ☐ NO ☐ SI Estratto pancreatico: ☐ Mai fatto ☐ In corso ☐ Ripreso dopo sospensione ☐ Sospeso in data / /
Fratelli ☐ NO ☐ SI n° ☐ malati n° ☐ gemelli n° ☐ deceduti n° causa	Test funzionalità: tipo test valore tipo test valore tipo test valore tipo test valore Diabete: ☐ NO ☐ SI Insulina: ☐ NO ☐ SI
	Profilo ematologico Data / /



Centro di Coordinamento (Verona)

Lista pz aggiornati fino al 2013 e oltre (80)

Medico	Centro	N pz
Ambroni Maura	Centro Fibrosi Cistica - Ospedale Bufalini, Cesena	1
cantarini maria	Policlinico S. Orsola-Malpighi - Pediatria Pession, Bologna	2
Cesaro Simone	Oncoematologia Pediatrica Verona	2
Cipolli Marco	CFC, Verona	33
Corti Paola	Fondazione MBBM c/o Ospedale S. Gerardo. DH Ematologia Ped, Clinica Pediatrica, Monza	4
Farruggia Piero	ARNAS Civico, Oncoematologia pediatrica, Palermo	3
Elena (Zecca?)	Policlinico S. Matteo - Oncoematologia pediatrica	2
Frau Maria	Azienda Sanitaria Nuoro (Pediatria)	2
Fuoti Maurizio	Ospedale dei bambini - Spedali Civili Brescia	1
Indolfi Giuseppe	Epatologia ped Meyer FI	1
ladogana saverio - spirito anita	Oncologia ped. - Opera di San Pio da Pietrelcina, San Giovanni Rotondo	1
Matarese Sofia	Pediatria I - Uni. Federico II Napoli	1
Menna Giuseppe	Div. Ematologia Pediatrica - Ospedale Pausilipon	2
Montemitro Enza, Strocchio	FC Osp. Bambin Gesù - Roma	8
Nardi Margherita	Az. Osp. Pisana - UO oncoematologia ped, Pisa	2
Nasi Cristina	Ospedale SS Annunziata – Pediatria, Savigliano (CN)	3
Nocerino agostino	Cl. Pediatrica - S. Maria della Misericordia, Udine	1
Ramenghi Ugo	Ematologia pediatrica - Osp. Regina Margherita Torino	3
Sainati Laura	Oncoemat. Ped. - Az. Ospedaliera di Padova	4
Verzegnassi Federico	Burlo Garofolo Trieste	2
Zucchini Andrea	Pediatria AUSL Ravenna	1

Lista pz deceduti

ID	Regione	Cognome	Nome	contatto	Anno decesso
37	Piemonte	Carosiello	Gabriele		2010
106	Veneto	Fanton	Oscar		2014
25	Sicilia	GIUNTA	SALVATORE GABRIELE		2013
31		Barillari	Michela	cipolli marco	1993
51	Toscana	Mai	Giovanna	cipolli marco	1999
68	Lazio	Cipriani	Cristian		2009
49	Sicilia	Lauria	Maria		1998
36	Lombardia	Buttacavoli	Antonella		2006
52	Campania	Gargano	Aurora		2006
58	Campania	Sudini	Daniele		2008
126	Puglia	Saponaro	Gabriele	ladogana saverio - spirito anita	2010***
56	Friuli Venezia Giulia	Polese	Francesca		2002
43	Veneto	Frigo	Paola	sainati laura	2013
84	Veneto	Lai Sacchetto	Giuliano	sainati laura	2015
69	Sicilia	Giunta	Paola		2013

Lista pz persi

ID	Regione	Cognome	Nome	contatto	stato	Anno ultimo fu
136	Estero	Alfaituri	Mahmud	montemitro enza	perso_definitivamente	2011
103	Friuli Venezia Giulia	Comparin	Lorena	nocerino	perso_no consenso	2004
100	Friuli Venezia Giulia	Zamuner	Floriana	nocerino	perso_definitivamente	1963

Lista pz da aggiornare (follow-up nel 2012 o precedente)

ID	Regione	Cognome	Nome	contatto	stato	yy_fu
112	Sardegna	Canu	Andrea		perso	1982
97	Umbria	Tordoni	Tamara	caniglia	perso	2007
81	Lazio	Gaucci	Isabel	cipolli	perso	2005
87	Toscana	Mai	Sabrina	cipolli	perso	1986
99	Veneto	Vendramin	Mauro	cipolli	perso	2008
76		Dondi	Luca		perso	1997
83	Toscana	La Rocca	Gloria Maria	tucci	perso	2006
48	Lombardia	Santagostino	Ivan		perso	2009
90	Toscana	Mazzi	Noemi	tucci	perso	2007
92	Toscana	Parroni	Alessio	tucci	perso	2007
78	Campania	Ferrucci	Giuseppe	menna	perso	2001
93	Campania	Raiola Pescarini	Luca		perso	2005
75	Friuli Venezia Giulia	De Colombani	Andrea		perso	2008
64	Campania	Vellusi	Gianluca		perso	2010
82	Piemonte	Giusiano	Elisa	ramenghi	perso	1997
61	Lombardia	Porro	Federica		perso	2000
38	Calabria	Cerere	Alessio		perso	2008
85	Veneto	Lai Sacchetto	Stefania		perso	2001
62	Sicilia	Romano	Andrea		perso	2011
63	Veneto	Savegnago	Kevin	sainati	perso	2011
74		Damo	Federico	zecca marco	perso	2004
79	Campania	Fiorentino	Alessandra	zecca marco	perso	2004
80	Estero	Foxon	William Benedict	perobelli estero	perso	2009