

## ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

Periodico di informazione della AIP ONLUS

### S o m m a r i o



Presidente AIP

**AIP Notizie**  
pag. 2

**Aggiornamento**  
**Scientifico**  
pag. 6

**Normative**  
**socio-sanitarie**  
pag. 10

**Testimonianze**  
pag. 12

**Notizie Flash**  
pag. 14

**Grazie a ...**  
pag. 14

**I dieci campanelli**  
**di allarme**  
pag. 16

### Dedicato a Valeria

#### L'AMORE NON SVANISCE MAI

io sono nella stanza accanto,  
 lo sono io, voi siete voi,  
 cio' che ero per voi lo sono sempre.  
 Datemi il nome che mi avete sempre dato,  
 parlatemi come mi avete sempre parlato.  
 Non usate un tono diverso,  
 non abbiate un' aria solenne e triste.  
 Continuate a ridere di cio' che ci faceva ridere insieme.  
 Sorridete, pensate, e pregate per me.  
 Che il mio nome sia pronunciato in casa  
 come lo e' sempre stato,  
 senza alcun enfasi, senza alcun ombra di tristezza.  
 La vita ha il significato di sempre,  
 il filo non e' spezzato.  
 Perche' dovrei essere fuori dai vostri pensieri,  
 semplicemente perche' sono fuori dalla vostra vita?  
 Io non sono lontano,  
 sono solamente dall'altro lato del CAMMINO.

Charles Foguy



# Notizie



## Incontri AIP/Medici/Industrie Biofarmaceutiche

La qualità e la sicurezza delle immunoglobuline sono al centro degli interessi dell'AIP: la salute dei nostri pazienti sollecita il massimo impegno di tutti. L'opportunità di avere degli incontri con i principali produttori di immunoglobuline in Italia era nata da una riunione che l'AIP aveva avuto con il Ministero della Salute sui problemi di disponibilità delle immunoglobuline e del crescente impiego in molte patologie. Avevamo richiesto al Ministero di istituire una procedura di priorità, in caso di carenza, per le patologie per le quali le immunoglobuline sono riconosciute salvavita dall'OMS. La necessità di avere uno scambio di informazioni con le aziende produttrici era emersa come prioritaria e la cosa più giusta ci era sembrata quella di coinvolgere anche i medici dei principali centri per il trattamento delle IDP su tutto il territorio nazionale e con i quali lavoriamo più in stretto contatto.

Il primo incontro è stato organizzato lo scorso novembre dalla **Grifols Italia**. È stato fatto il punto della situazione sui fabbisogni e sui consumi nazionali di immunoglobuline e ci sono state illustrate le procedure messe a punto dall'azienda per la sicurezza e l'efficacia delle proprie specialità biofarmaceutiche e i piani industriali di incremento delle capacità produttive a garanzia della futura

disponibilità di prodotto.

La riunione con la **Baxter BioScience** si è tenuta il 14 di febbraio presso lo stabilimento di produzione di Rieti, ai piedi del Terminillo, e ci ha dato la possibilità di visitare il nuovo impianto di frazionamento, che ha recentemente ottenuto le autorizzazioni EMEA e FDA.

La riunione è poi continuata con un'ampia discussione. Oltre ai problemi dell'approvvigionamento, fabbisogno e impiego delle immunoglobuline, si è parlato della continua e rapida evoluzione della tecnologia produttiva e della ricerca scientifica che in questi anni sta progressivamente migliorando le possibilità terapeutiche ed il Dr. Gustafson, Direttore Medico Baxter AB Svezia, ha presentato una sintesi sull'esperienza della terapia domiciliare e sull'uso delle immunoglobuline sottocute nei paesi del nord Europa.

Il mercato delle IVIG in Italia: presente e futuro, l'impegno per la ricerca e la farmacovigilanza, l'attenzione rivolta a migliorare gli standard di qualità e di sicurezza del prodotto, i rilevanti investimenti per l'installazione delle più moderne linee di produzione, sono stati i temi sul tappeto nella riunione con la **Kedrion** svoltosi l'11 Giugno a Castelvecchio Pascoli, nell'incantevole scenario delle colline della Garfagnana, che si è concluso con la visita dello stabilimento produttivo di Bolognana.

Ringraziamo le aziende di cui siamo stati ospiti per averci permesso di conoscere le complessità del mercato degli emoderivati e ci auguriamo che la collaborazione possa continuare.

## Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus

### Sede Legale

Clinica Pediatrica  
Università degli Studi di Brescia

### Segreteria

C.so Magenta, 29 - 25121 Brescia  
Tel. e fax 0302807813  
www.aip-it.org - aipbs@libero.it

### Comitato scientifico

Prof. Roberto Burgio, Presidente  
PUniversità di Pavia  
Prof. Generoso Andria  
Università di Napoli  
Prof. Antonio Cao  
Università di Cagliari  
Prof. Bruno Dallapiccola  
II Università di Roma  
Prof. Domenico De Mattia  
Università di Bari  
Prof. Luigi D. Notarangelo  
Università di Brescia  
Prof. Nicola Principi  
Università di Milano  
Prof. Paolo Rossi  
Università di Tor Vergata, Roma  
Prof. Giuseppe Titti  
Ospedale G.B. Grassi, Roma  
Prof. Pier Angelo Tovo  
Università di Torino  
Prof. Alberto G. Ugazio  
Ospedale Bambin Gesù, Roma

### Iscrivetevi all'AIP:

- come socio ordinario, con l'impegno di partecipare attivamente alla vita dell'associazione, con una quota annuale di 15 Euro;

- come sostenitore, con una quota libera.

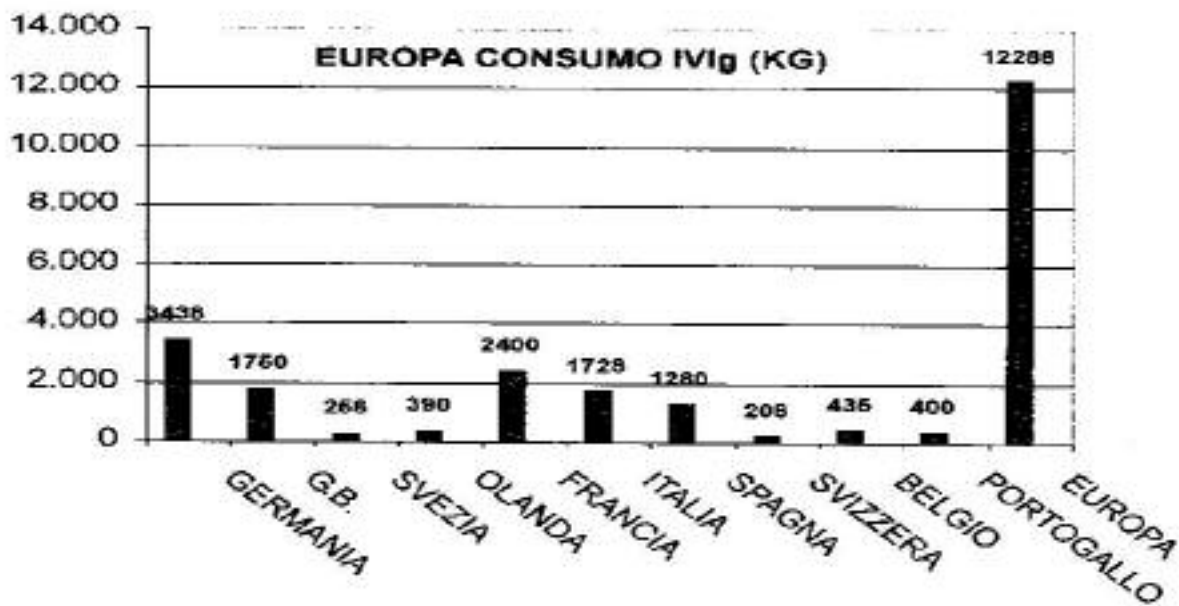
Entrambe le forme danno la possibilità di ricevere questo notiziario e di poter usufruire dei servizi offerti dall'Associazione. Per iscriversi come sostenitore è sufficiente versare un contributo libero. Per chi invece, intende partecipare attivamente come socio ordinario Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS, una volta effettuato il versamento, potrà richiedere il modulo di iscrizione da compilare, che gli sarà inviato con lo statuto.

### Come aiutare l'AIP

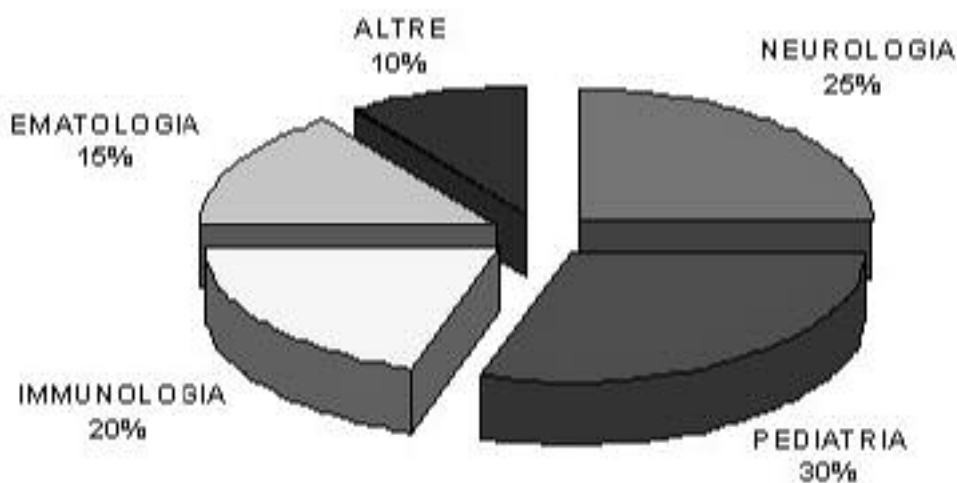
- c/c postale n. 11643251  
intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS  
- c/c bancario  
Banca Regionale Europea  
Ag. 1 di Bergamo ABI 6906 CAB 11101  
intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS

Ricordiamo che i contributi offerti dai privati, per importi fino a Euro 2.065 possono essere detratti dall'Irpef nella misura del 19%. Per le imprese, invece, possono essere dedotti i versamenti fino al tetto di Euro 2.065 o al 2% del reddito dichiarato.

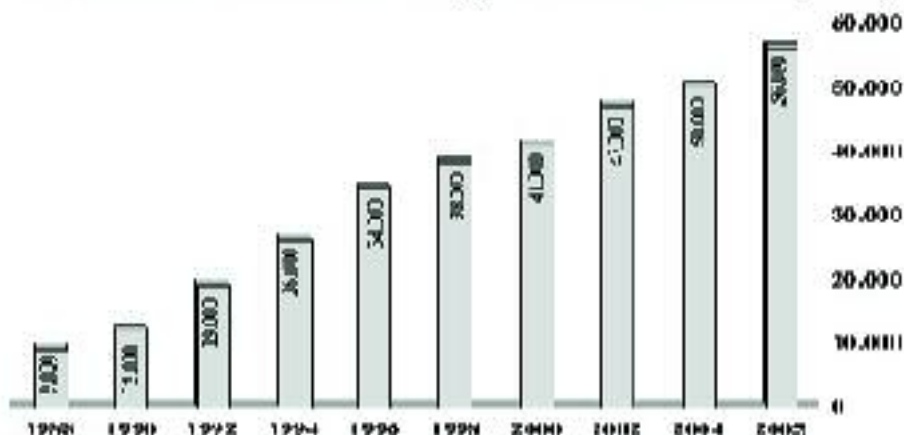
Aiutateci a far conoscere l'AIP, dopo averlo letto, passate AIP Informa ad un amico.



### ITALIA - STIMA UTILIZZO DELLE IVIg (KG)



### FABBISOGNO DI IVIg NEL MONDO (KG)



## Convegno Nazionale AIP

Il 1° giugno si è tenuto il tradizionale Convegno Annuale AIP, che abbiamo voluto organizzare a Bari principalmente per due motivi: primo, per facilitare la partecipazione di quelle famiglie che ci sono sempre state vicine con il cuore, ma che non hanno potuto partecipare ai nostri precedenti convegni a causa della lontananza geografica; secondo, per sottolineare ancora una volta che l'AIP è un'associazione a carattere nazionale e che intende penetrare sempre di più nel territorio. Questo non solo per ingrandire la nostra "famiglia", ma anche per capire meglio e soddisfare le necessità locali. Organizzare a distanza quello che rappresenta l'appuntamento più importante a livello nazionale per la nostra associazione non è stato facile, ma la fatica è stata ampiamente ricompensata dalla perfetta riuscita della giornata e dalla viva e forte partecipazione da tutte le parti d'Italia.

Oltre al numeroso gruppo proveniente in pullman da Napoli (50 persone!), riempivano la sala amici giunti dalla Lombardia, dalla Sicilia, dal Piemonte, dalle Marche, dal Veneto, ..... e numerosi erano anche i medici che già avevano partecipato nei giorni precedenti a due importanti Convegni Scientifici organizzati dall'AIP: il primo di aggiornamento sui Protocolli diagnostico-terapeutici per le IDP, mentre il secondo di incontro tra pediatri e medici internisti per sviluppare l'informazione sulle IDP.



Prof. Ugazio

Inoltre erano presenti infermieri, amministratori pubblici e rappresentanti delle principali industrie farmaceutiche produttrici di immunoglobuline.

L'incontro è stato interamente dedicato al tema: La qualità della vita nelle Immunodeficienze Primitive. Infatti, grazie alle terapie più avanzate, i risultati ottenuti per diverse forme di IDP anche molto gravi sono straordinari: oggi esse possono essere diagnosticate con sicurezza, curate adeguatamente o, addirittura, guarite e per questo è possibile guardare avanti e rivolgere la nostra attenzione verso il miglioramento della qualità della vita dei pazienti.

La giornata è stata aperta dai saluti del nostro Presidente, Michele Del Zotti, e del Prof. Domenico Di Mattia, "padrone di casa". Ha preso poi la parola il Prof. Alberto Ugazio (Ospedale Bambin Gesù, Roma), che ha efficacemente aggiornato i presenti circa i protocolli diagnostico terapeutici per alcune forme di IDP (XLA, CGD e Comune Variabile).

Ricordiamo che è stato proprio il Prof. Ugazio, coordinatore del Comitato Strategico e di Studio per le Immunodeficienze Primitive dell'Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica (AIEOP), a volere fortemente la realizzazione di questi protocolli, al fine di raggiungere la diagnosi precoce ed il miglior trattamento terapeutico il più possibile vicino a casa. Questo significa anche cercare di migliorare la qualità della vita di ogni paziente con IDP e della sua famiglia.

Il Prof. Ugazio ha illustrato come i centri della rete nazionale continuino ad aumentare numericamente e così pure i casi analizzati, offrendo la possibilità di avere un panorama sempre più ampio delle varie patologie. La Dott.ssa Silvana Martino (Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino) e la Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande (Clinica Pediatrica, Università di Milano) hanno poi affrontato il difficile tema del passaggio per i pazienti con IDP dall'età pediatrica all'età adulta, con tutti i problemi



Massimo - Rita - Prof.ssa Pietrogrande

inerenti al raggiungimento di una continuità terapeutica. E' stato sottolineato come, per individuare e quindi interpretare i principali bisogni del paziente, sia necessaria una stretta collaborazione tra i pediatri immunologi e gli immunologi dell'età adulta, supportata anche dalle famiglie e dai pazienti stessi.

Dopo una breve pausa durante la quale non sono mancati i primi scambi di esperienze tra le famiglie, il Convegno è ripreso con la relazione del Dr. Paolo Salerno, che ha evidenziato come stia crescendo l'interesse da parte delle istituzioni nei confronti delle malattie rare.

Il Dott. Michele Lattarulo, rappresentante della Commissione Stato-Regioni per le malattie rare, ha presentato quanto si sta facendo in Puglia per i pazienti affetti da malattie rare. Entrambi hanno posto l'attenzione sullo stretto legame che si deve creare tra le associazioni di pazienti e le istituzioni, al fine di realizzare progetti di crescita mirati. I lavori si sono conclusi con l'Assemblea Ordinaria dei soci per l'approvazione del bilancio 2002 e con la presentazione del programma dell'AIP per il 2003.

Con il patrocinio di:  
Ministero della Salute  
Università degli Studi di Bari  
Regione Puglia  
Provincia di Bari  
Comune di Bari

e la collaborazione di  
Kedrion SpA  
Grifols Italia SpA  
Baxter BioScience



Gruppo di Napoli

Naturalmente, nonostante il grande interesse per gli argomenti trattati, il momento del break per il pranzo è stato occasione conviviale molto proficua per avvicinare le persone, i pazienti ai pazienti ed ai medici.

Le domande, i dubbi, le speranze diventava tutto più semplice abbattendo all'istante quella barriera inevitabile, di timore reverenziale, nei confronti di personalità medico-scientifiche che risultavano all'improvviso avvicinabili e quasi prodighi di suggerimenti ed aiuto.

L'atmosfera era molto allegra, con il "Gruppo napoletano" che faceva sentire con la propria allegria la voglia di esserci. A guidare la comitiva, come sempre il Dott. Spadaro, prodigo di aiuti, suggerimenti ma anche allegria spontanea. Si moltiplicavano i contatti tra Sud, Centro e Nord, i medici si confrontavano, noi pazienti cominciamo a sentirci molto più appartenenti alla medesima famiglia.

Gli amici siciliani, che si contavano e decidevano di attivarsi per creare un nuovo Gruppo locale. Le famiglie "storiche" dell'AIP, sempre presenti da 10 anni, insomma un'esperienza che ci da motivo forte di credere nella svolta che cercavamo da tempo. L'organizzazione del Congresso, fatta da un manipolo di volenterosi, oltre alla professionalità della Agenzia

Papiacomunicare, ci ha permesso di dimostrare quanto di bello si è raccolto.

Michele, Massimo, Gloria, Elio, Franco, Maura, Bianca (impegnata con l'IPOPI all'Estero), quanti sforzi e preoccupazioni prima...e quanta felicità dopo! La sensazione di aver raccolto il frutto di progetti che partono da lontano....

Siamo certi che il Convegno abbia fatto centro riguardo ad uno dei suoi obiettivi principali e cioè quello di diffondere un messaggio di speranza, unità e condivisione a tutto il mondo dei pazienti e delle loro famiglie: in molti hanno lasciato Bari con qualcosa in più nel cuore oltre che nella mente.

**Caro Presidente,**

*devo sinceramente confessare che ho avuto timore, quando gli amici del Consiglio Direttivo hanno chiesto a me di scrivere una lettera aperta, indirizzata a te, da pubblicare sul nostro giornalino.*

*Il timore era, io inesperto, nel non trovare le parole adatte per fare percepire pienamente, a chi non ti conosce di persona, la tua umanità e per ringraziarti dell'enorme lavoro svolto nella realizzazione del convegno di Bari, nonostante il momento poco felice che passavi, dovuto alla prematura scomparsa di tua figlia Valeria.*

*L'istinto immediato è stato di scrivere una lunga lettera con tante belle frasi, infarcite con parole di grande effetto. Quella lettera, dopo averla riletta cento volte, l'ho strappata perché la sentivo vuota nella sostanza. Così, ti voglio semplicemente dire: grazie.*

*Grazie per avere speso tanto del tuo tempo, sottratto ai tuoi bisogni e all'affetto dei tuoi cari, per l'organizzazione del nostro Convegno nazionale di Bari. La tua attitudine nel mobilitare tutte le risorse umane disponibili, la tua abilità nel superare gli ostacoli e la tua capacità di guardare sempre oltre la siepe, hanno reso possibile la buona riuscita dell'evento.*

*Grazie, ancora, per il tuo ottimismo che contagia tutti e per la tua innata qualità di sapere ascoltare e parlare alla gente.*

*Caro Michele, concludo prendendo come spunto una poesia brasiliana. Quando, nei momenti di gioia o di dolore, nel camminare lungo la spiaggia vedrai due piccole orme accanto alle tue, guardati a fianco: è Valeria che ti accompagna. Un forte abbraccio a te, tua moglie Francesca e vostra figlia Marta da tutto il Direttivo dell'AIP.*

Elio



# Aggiornamento Scientifico



## Le Immunodeficienze Primitive ed i protocolli diagnostici-terapeutici

A.R. Soresina \*, A. G. Ugazio \*\* – CSS AIEOP Immunodeficienze Primitive

\* Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Brescia

\*\* Dipartimento di Medicina Pediatrica, IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma

**N**egli ultimi anni i progressi della genetica e della biologia molecolare hanno permesso di identificare il difetto genetico di molte immunodeficienze (ID) primitive. La possibilità di saper esattamente quale è il gene alterato e quale è la natura del difetto sono i punti cardine per una diagnosi sempre più precoce e accurata. “Fare” una diagnosi precoce e “certa” di Immunodeficienza primitiva è di estrema importanza in quanto tutte le ID possono essere curate e molte possono guarire: quanto più tempestivo è l’inizio della terapia tanto maggiore è la probabilità di evitare complicanze e danni irreparabili. Inoltre, la conoscenza del difetto genetico permette di identificare i portatori sani e, nella maggior parte dei casi, di tranquillizzare i futuri genitori sul buon esito della gravidanza in corso.

Con l’obiettivo di offrire a ciascun bambino con ID primitiva una diagnosi certa e di fornire ai medici che si occupano di questi pazienti i migliori schemi terapeutici di cui disponiamo, evitando al contempo continui spostamenti ai pazienti e ai loro familiari, il Comitato Strategico e di Studio per le Immunodeficienze dell’Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica (AIEOP), ha organizzato su tutto il territorio nazionale una rete di centri che sono distribuiti in quasi tutte le regioni italiane.

Dal 1999 ad oggi, con il supporto ed il contributo attivo dell’Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP), i rappresentanti di 54 Centri italiani hanno discusso collegialmente e adottato protocolli comuni di diagnosi e terapia per l’Agammaglobulinemia X-recessiva (XLA), la Malattia Granulomatosa Cronica (CGD), l’Immunodeficienza Comune Variabile (CVID) e l’Ipogammaglobulinemia transitoria dell’infanzia (THI). Ogni protocollo prevede un inquadramento aggiornato della immunodeficienza in questione e fornisce in modo dettagliato i criteri di diagnosi e gli schemi terapeutici più aggiornati. Inoltre, poiché la conferma della diagnosi può richiedere analisi molecolari costose e complesse, come ad esempio l’analisi di mutazione del gene BTK per la diagnosi di certezza dell’XLA o l’esecuzione di test di attività granulocitaria per il CGD, sono stati identificati sul territorio nazionale laboratori centralizzati dove è possibile inviare i campioni di sangue tramite un servizio postale gratuito, garantito dall’AIP. Quindi, ogni Centro arruola i propri pazienti fornendo i dati di registrazione, di diagnosi e di follow-up annuale. Questi dati sono centralizzati in una banca dati presso il Centro Operativo AIEOP, dove il Data Review Committee può analizzare le informazioni, elaborare i dati clinici e di laboratorio ottenuti così da poter valutare la storia naturale delle singole patologie e fornire informazioni utili per proporre schemi terapeutici sempre più aggiornati ed efficaci. Questo lavoro è stato fino ad oggi realizzato attraverso materiale

cartaceo, ma da Gennaio 2003, con il CINECA di Bologna e grazie al supporto finanziario dell’AIP, sono state create le banche dati specifiche in internet per ciascuna immunodeficienza “protocollata”, così che attualmente ogni Centro è in grado di registrare ed aggiornare via internet i dati dei propri pazienti, di consultarli “on line” per ottimizzare la pratica clinica quotidiana e di inviarli alla Banca dati specifica direttamente via internet. Naturalmente, l’informatizzazione di tutto il sistema rende più veloce la diffusione delle informazioni e delle novità e rende più semplice la condivisione delle esperienze di tutti gli Operatori coinvolti. Ma altrettanto importanti rimangono gli incontri periodici dei diversi Centri per discutere gli aspetti più difficili e controversi sia dal punto di vista diagnostico che terapeutico, per apportare le modifiche e gli emendamenti necessari ai protocolli, sia in base all’analisi dei risultati ottenuti, sia in rapporto alle nuove conoscenze acquisite. Ad oggi, i risultati raggiunti sono stati davvero significativi e sono di stimolo a continuare con maggior convinzione sulla “strada dei protocolli”. Ad oggi, nell’ambito del Protocollo per l’Agammaglobulinemia X-recessiva (XLA), di cui è responsabile il Prof. A. Plebani di Brescia, sono stati registrati 122 pazienti, provenienti da 23 Centri italiani.

L’analisi di mutazione del gene BTK è stata eseguita in 112 dei 122 pazienti arruolati presso i Laboratori centralizzati di Brescia (Clinica Pediatrica dell’Università) e di Roma (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù). All’ultimo follow-up annuale, la quasi totalità dei pazienti esegue la terapia specifica sostitutiva con Immunoglobuline per via endovenosa (IVIG) in dosaggio adeguato per mantenere livelli di immunoglobuline sieriche a livelli protettivi. Tuttavia, l’età mediana alla diagnosi è 3.3 anni (range 3 mesi-58 anni) con esordio dei sintomi a 16.5 mesi (range 3 mesi-11 anni): c’è dunque, in media, un ritardo di quasi un anno tra la comparsa dei sintomi e la diagnosi. Un periodo di tempo troppo lungo durante il quale possono verificarsi infezioni, anche gravi e possono prodursi danni, soprattutto a carico dei polmoni, che sono poi difficili da rimediare. Questo significa che è necessario impegnarsi ancora più attivamente con campagna di formazione e di informazione per far sì che la diagnosi sia più precoce e tempestiva.

Nell’ambito del protocollo per la Malattia Granulomatosa Cronica (CGD), di cui è responsabile il Prof. D. De Mattia di Bari, sono stati arruolati ad oggi 54 pazienti, provenienti da 15 Centri italiani, con età mediana attuale di 14 anni. L’età mediana alla diagnosi è 2 anni (range 0 mesi-38 anni) con esordio dei sintomi a 8 mesi (range 0 mesi-9 anni).

Anche nel caso del CGD, il tempo che intercorre tra esordio dei sintomi e diagnosi (16 mesi) è davvero troppo lungo e occorrerà un forte impegno di tutti per sensibilizzare i medici e, in ultima analisi, per abbreviare i tempi di diagnosi. Importante è l'impegno per uniformare e ottimizzare la profilassi farmacologica continuativa, necessaria per il trattamento questa condizione. Anche in questo caso, per la conferma della diagnosi i Centri che aderiscono al protocollo possono inviare i campioni di sangue a 7 Laboratori di riferimento, identificati sul territorio nazionale (Bari, Brescia, Firenze, Napoli, Roma, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e Università La Sapienza, Pesaro), sempre tramite un servizio di spedizione gratuito. Per quanto riguarda il protocollo per l'Immunodeficienza Comune Variabile (CVID), di cui è responsabile la Prof.ssa I. Quinti di Roma, sono stati raccolti oltre 200 pazienti, tra bambini ed adulti: la condivisione delle esperienze "pediatriche" e "adulte" è stata e sarà sicuramente molto arricchente e molto proficua per i pazienti, sia "piccoli" che "grandi". Infine, sta per "partire" il protocollo per

l'Ipogammaglobulinemia transitoria dell'infanzia (THI), di cui è responsabile la Dott.ssa V. Moschese di Roma.

Il "cammino" percorso in questi anni ha permesso di focalizzare alcuni problemi che accomunano i diversi protocolli e che sono cruciali nel determinare qualità di vita dei soggetti con ID primitiva. Ad esempio, i dati disponibili hanno evidenziato che per i pazienti con XLA e CVID lo sviluppo di sinusopatia cronica e di broncopneumopatia cronica rimane la complicanza più comune, nonostante una corretta terapia con IVIG: si sta quindi cercando di lavorare su questo problema per poter proporre strategie terapeutiche più efficaci. Ancora, può essere di grande aiuto capire l'impatto della malattia cronica alle diverse età e nelle diverse aree di vita.

Alcuni risultati del lavoro di gruppo sono stati oggetto di pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali: il lavoro del CSS AIEOP può così favorire un migliore trattamento di tutti i bambini del mondo affetti da ID primitive.

## Un passo in avanti nella ricerca, grazie a ricercatori italiani e tedeschi

A. Plebani, Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Brescia

Sulla rivista *Journal of Experimental Medicine* di Aprile è stato pubblicato un interessante lavoro collaborativo tra ricercatori italiani e tedeschi. Tra i ricercatori italiani, vi sono la dott.ssa Rita Carsetti dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, la dott.ssa Isabella Quinti dell'Università La Sapienza di Roma e il Prof. Alessandro Plebani della Clinica Pediatrica dell'Università di Brescia e dell'Istituto di Medicina Molecolare "Angelo Nocivelli" degli Spedali Civili di Brescia.

In questo lavoro, reso possibile anche grazie ai finanziamenti della comunità europea e al contributo dell'AIP (Associazione Immunodeficienze primitive), si dimostra in modo inequivocabile l'importanza della milza come organo che dà un contributo importante alla produzione di anticorpi diretti contro alcuni tipi di batteri. Gli anticorpi sono delle proteine che ogni individuo ha nel proprio sangue e che riconoscono e bloccano i virus e i batteri che entrano nel nostro organismo; hanno pertanto la funzione di difenderci dalle infezioni. Gli anticorpi sono prodotti da quella popolazione di globuli bianchi che è costituita dai "linfociti B". Fino

a poco tempo fa, si riteneva che il luogo dove questi linfociti si sviluppavano e maturavano fosse il midollo osseo; da qui poi migravano, già definitivamente sviluppati e quindi funzionalmente attivi, nei linfonodi e nella milza.

In questo studio si dimostra che una parte dei linfociti B che dal midollo arriva nella milza, va qui incontro ad una ulteriore fase di differenziazione e maturazione che li rende capaci di produrre anticorpi diretti contro alcuni ceppi di batteri (*H. influenzae*, meningococco, pneumococco) che hanno la peculiarità di contenere nella parete che li riveste alcuni particolari tipi di antigeni detti antigeni polisaccaridici. Questi batteri sono la causa più frequente di infezioni gravi, anche mortali, come le meningiti e le sepsi. Sono quindi i linfociti B che maturano nella milza a proteggerci da questi tipi di infezione. Questo spiega il motivo, finora rimasto elusivo, per cui soggetti che nascono senza milza o a cui è stata asportata la milza in seguito a traumi o a determinate malattie, hanno un elevato rischio di sviluppare meningiti o sepsi, e devono assumere una terapia antibiotica come profilassi per molti anni per non dire per tutta la vita.



Prof. Plebani



Va inoltre detto che la completa maturazione funzionale di questa popolazione di linfociti B nella milza, si realizza attorno ai 3-4 anni di vita; questo spiega la ragione per cui i bambini, anche quelli che possiedono un sistema immunitario che funziona normalmente, sono più a rischio di meningiti rispetto all'adulto. Questo studio ha consentito anche di fare un'altra osservazione che riteniamo importante per le ricadute pratiche che ne potrebbero derivare. Fra le varie forme di immunodeficienze primitive ve ne è una denominata "ipogammaglobulinemia comune variabile", che risulta essere la forma di immunodeficienza primitiva più frequente, e che è caratterizzata da una incapacità dei pazienti a produrre anticorpi, predisponendoli quindi ad una aumentata suscettibilità alle infezioni, principalmente causate dai batteri sopramenzionati. La prevenzione delle infezioni in questi pazienti la si ottiene mediante una regolare somministrazione di anticorpi per via endovenosa e per tutta la vita, secondo il criterio che si somministra ciò che un individuo non

è in grado di produrre. Tuttavia, l'osservazione nel tempo di questi pazienti ha consentito di osservare che il rischio infettivo è molto variabile da paziente a paziente, alcuni possono rimanere asintomatici anche senza la somministrazione di immunoglobuline. Ebbene, alcuni dati preliminari riportati in questo studio dimostrano che è la presenza o l'assenza della sottopopolazione di linfociti B che matura nella milza a ridurre o ad aumentare il rischio di infezioni in questi pazienti.

Se questa osservazione venisse confermata su un maggiore numero di pazienti si potrebbe arrivare ad una migliore identificazione dei pazienti per i quali il trattamento con immunoglobuline è inderogabile. Inoltre, una più approfondita conoscenza sulle modalità e sulle fasi di maturazione di questi linfociti nella milza potrebbe consentire una più efficace prevenzione delle infezioni gravi (meningiti, sepsi) nei gruppi a rischio come gli splenectomizzati e i bambini.

## SARS - Severe Acute Respiratory Syndrome (Sindrome Respiratoria Acuta Grave)

Tratto dalla rivista "The Source" Aprile/Maggio 2003

Traduzione a cura del Dr. F. Fabbrizzi, Direttore Medico Scientifico, Kedrion SpA.

**R**isalgono al marzo 2003 i primi casi di una malattia che è stata chiamata SARS e che ha suscitato un interesse globale.

I primi casi di questa malattia sono stati riscontrati nella provincia di Guangdong in Cina, in Vietnam ed in Hong Kong. Da allora casi di questa malattia sono stati riportati in 24 paesi. Una catena locale di trasmissione è stata ben documentata in Cina con l'inclusione di Hong Kong e Taiwan, Singapore, Vietnam e Canada. Al 17 aprile 2003 i casi denunciati all'OMS da tutto il mondo risultano essere 3293 di cui 159 mortali (letalità 4.8%).

Gli esperti della sanità pubblica credono che la SARS si propaga con contatto vicino, da persona a persona, verosimilmente attraverso le particelle messe da un malato nell'aria quando ha attacchi di tosse. Un altro modo di propagazione potrebbe essere attraverso oggetti contaminati, ma questo non è per ora confermato.

### Diagnosi

Nella maggior parte dei casi, La SARS inizia con febbre alta, maggiore di 38C (>100.4F). La febbre è a volte associata a brividi o ad altri sintomi come cefalea, malessere generalizzato e dolori diffusi, nel 10% dei casi si può avere diarrea. Nelle fasi iniziali della malattia si può avere una sintomatologia respiratoria lieve. Dopo 2-7 giorni compare una tosse secca talvolta causata da una scarsa ossigenazione del sangue che può richiedere assistenza respiratoria meccanica nel 10-20% dei casi. Il periodo di incubazione della SARS è di 2-7 giorni anche se sono stati descritti casi con incubazione fino a 10 giorni.

### Il virus della SARS

Gli scienziati si sono messi alla ricerca dell'agente causale della SARS, isolando dai pazienti affetti da SARS un Corona Virus finora sconosciuto. Diversi

laboratori hanno anche riportato l'identificazione di un Paramyxovirus da prelievi da pazienti con SARS. Il 16 aprile 2003 l'OMS, con una conferenza stampa, ha confermato che il Corona Virus finora sconosciuto nell'uomo che era stato isolato a Hong Kong il 21 marzo 2003 era l'agente causale della SARS ().

13 laboratori in paesi di tutto il mondo hanno lavorato intensamente sui postulati di Koch per provare l'eziologia della SARS. Questi postulati dicono che per essere l'agente causale un patogeno deve soddisfare 4 condizioni:

- a) il microrganismo deve essere trovato in tutti i casi della malattia
- b) deve essere isolato dall'ospite e cresciuto in coltura pura
- c) deve riprodurre la malattia originale quando viene reintrodotta in un ospite suscettibile
- d) deve essere ritrovato nell'ospite sperimentale così infettato

Il dipartimento di Virologia dell'Erasmus Medical Centre di Rotterdam ha fatto gli studi su scimmie che hanno confermato che i postulati di Koch erano soddisfatti per il corona virus sospetto.

Solo due ceppi sono coltivabili su alcune linee cellulari e vengono pertanto usati come modelli virali. Recentemente, il Center for Disease Control and Prevention (CDC) ha sequenziato il genoma del coronavirus che è stato poi confermato come l'agente causale della SARS. I dati della sequenza confermano che il coronavirus della SARS è un membro finora sconosciuto di questa famiglia.

La disponibilità di questi dati faciliterà gli studi per capire la patogenesi della SARS e per sviluppare test diagnostici, vaccini e farmaci antivirali.

### **Virologia**

I Corona virus sono causa conosciuta di raffreddore comune nell'uomo ed in alcuni casi sono stati legati a polmoniti. Nel 1965 Tyreel e Bynoe sono riusciti a propagare il primo coronavirus umano in colture di tessuto embrionale umano. Ad oggi sono conosciute 13 specie di questa famiglia di virus che non infettano solo l'uomo ma anche bovini, ovini, suini, roditori, gatti, cani e uccelli.

I coronavirus sono virus a RNA con involucro lipidico. Le particelle virali hanno forma irregolare con diametro di 60-220 nm. L'apparenza a corona che da il nome alla famiglia, è il risultato di un involucro esterno con distinte estroflessioni a mazza da golf.

In genere i coronavirus non crescono sulle cellule di coltura per cui le informazioni che si hanno sono limitate.

### **La SARS e le terapie con plasma proteino**

Come con altre malattie virali, il dubbio che ci possa essere la possibilità di trasmissione attraverso la plasmaproteine, accende l'interesse dei pazienti che ricevono queste terapie.

I coronavirus sono virus con involucro lipidico come HIV e HCV. Il virus della SARS può essere isolato prelievi dalle mucose, ma informazioni non confermate indicano che il virus può essere riscontrato anche nel sangue dei pazienti affetti da SARS.

I Produttori di plasma proteino terapeutiche hanno dimostrato che i processi di fabbricazione hanno un'eccellente capacità di inattivazione/rimozione per molti virus ad involucro lipidico. L'inattivazione e la rimozione per i virus ad involucro lipidico è stata validata con modelli virali adatti.

Ciononostante per quanto riguarda la SARS non esiste alcun dato sull'efficacia delle procedure standard di inattivazione come la pastorizzazione, il trattamento solvente/detergente o il trattamento al calore. Le industrie associate alla PPTA sono allertate alla necessità di essere vigilanti sul rischio posto dalla SARS.

Il gruppo sulla sicurezza da patogeni della PPTA

monitorizza attentamente tutte le novità riguardanti la patologia del virus della SARS.

Come verranno fuori nuove informazioni, le industrie associate alla PPTA sono pronte a prendere tutte le misure per assicurare la sicurezza delle terapie con proteine plasmatiche.

### **Raccolta del plasma/screening**

Nel campo della raccolta del plasma, i criteri correnti permettono la donazione di plasma solo a donatori sani. Ogni donatore deve rispondere a domande sulla sua salute e sul suo comportamento prima di ogni donazione. Inoltre ogni donatore viene sottoposto a visita medica che include la misurazione della temperatura corporea prima di ogni donazione. La febbre, che è un sintomo della SARS, è un criterio di esclusione dalla donazione. Pertanto le indagini pre-donazione di routine coprono la maggior parte di segni e sintomi conosciuti come associati alla SARS. Il periodo di quarantena di 60 giorni da un'ulteriore garanzia di sicurezza che permette di rintracciare una donazione se i sintomi compaiono dopo la donazione.

### **Test di Screening**

Gli scienziati che partecipano alla rete dei laboratori che collaborano con l'OMS hanno sviluppato diversi test per la SARS. Però, finché la epidemiologia della SARS non sarà meglio conosciuta uno screening estensivo non viene ritenuto appropriato. Sembra che l'applicazione di test diagnostici sarà appropriata come programma di organizzazione delle misure sanitarie per permettere agli operatori sanitari di determinare più rapidamente ed accuratamente quali persone dovranno essere immediatamente isolate e trattate in accordo alle procedure severe di controllo dell'infezione.

Visita [www.global.org](http://www.global.org) per vedere il comunicato ufficiale della PPTA sulla SARS

**SOSTIENI**



**L'**  
**PER FAR SENTIRE**  
**ANCHE LA**  
**TUA VOCE**

# Normative

## Socio-Sanitarie



### Il Diritto al lavoro dei disabili

La nostra Costituzione riconosce a tutti i cittadini il diritto al lavoro e, per altro verso, il lavoro è considerato un dovere da compiersi secondo le concrete possibilità e le scelte di ciascuno, al fine di concorrere al progresso materiale e morale della società. Tale finalità riguarda anche i soggetti "speciali" che, nei limiti delle loro concrete capacità ed attitudini, sono tenuti anch'essi a cooperare con la loro prestazione lavorativa, se si considera che il lavoro non è soltanto e semplicemente uno strumento economico ma è anche partecipazione e socializzazione. Esso impedisce l'isolamento di coloro che si trovano in condizioni "particolari", pertanto ciò che rende difficile e intralcia la prestazione lavorativa non deve renderne impossibile l'effettiva realizzazione. Sulla base di queste considerazioni alcune norme vengono incontro a coloro che nel mercato del lavoro si ritrovano in una posizione "particolare" e che pertanto necessitano di aiuto. Queste norme sono contenute nella legge-quadro sul collocamento obbligatorio n. 482/1968 che ha previsto la regolamentazione in materia di assunzioni obbligatorie di aspiranti lavoratori appartenenti alle cosiddette categorie protette. Successivamente la legge 12 marzo 1999, n. 68 ha riformato la disciplina sul collocamento obbligatorio e persegue come finalità "la promozione dell'inserimento e della integrazione lavorativa delle persone disabili

nel mondo del lavoro attraverso servizi di sostegno e di collocamento mirato"; essa si rivolge alle persone disabili, valorizzandone le competenze professionali, le capacità e le abilità psico-fisiche. Il presupposto non è più quello "prescrittivo", caratteristico nella normativa precedente (L. n. 482/1968), bensì viene affermata la sussistenza di un vero e proprio diritto dei soggetti "speciali" a realizzare la loro personalità anche nell'ambito lavorativo in un modo conforme alle loro specifiche caratteristiche individuali.

In sostanza, la L. n. 68/1999 tutelando i portatori di handicap, attraverso il collocamento detto "obbligatorio" prevede che le aziende pubbliche e private debbano riservare una percentuale di posti di lavoro da ricoprire esclusivamente con personale diversamente abile iscritto nelle apposite liste. Per poter accedere ai benefici della L. n. 68/1999 le persone con disabilità, prive di occupazione, devono iscriversi nell'apposito elenco tenuto dagli uffici competenti, in modo che vengano inseriti in una graduatoria unica sulla base del punteggio risultante dagli elementi e dai criteri stabiliti dalle Regioni e dalle Province. E' necessario tenere presente che le competenze del collocamento in generale, e quindi anche del collocamento obbligatorio delle persone diversamente abili, sono state trasferite dal Ministero del Lavoro alle Regioni ed alle Province (D. Lgs. n. 469/97), e che pertanto, la L. n. 68/1999.

#### 1) Modalità di avviamento

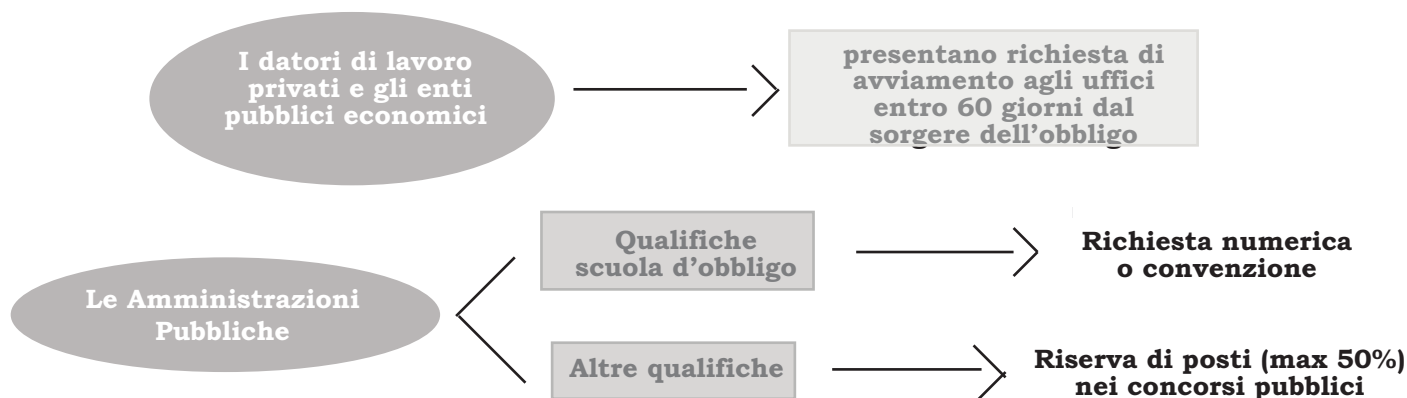
I datori di lavoro per adempiere agli obblighi relativi al collocamento obbligatorio, devono presentare agli uffici competenti la richiesta di assunzione entro 60 giorni dal momento in cui sorge l'obbligo di assunzione dei lavoratori disabili; la richiesta può essere presentata anche attraverso prospetti informativi inviati periodicamente agli uffici competenti.

I datori di lavoro procedono alle richieste di assunzione attraverso chiamata numerica e chiamata nominativa

#### MODALITA' DI AVVIAMENTO

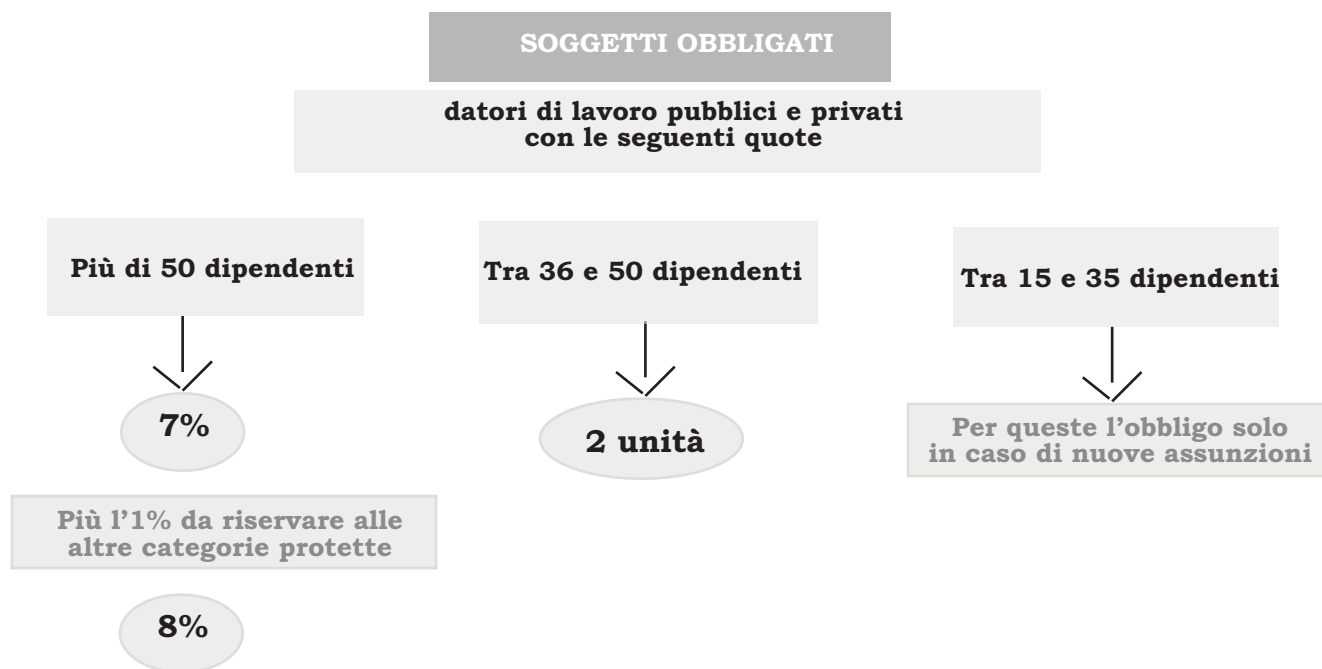
**I disabili sono iscritti e collocati in una graduatoria presso uffici del Ministero del lavoro**

**I datori di lavoro devono inviare periodicamente a tali uffici l'indicazione dell'organico, dei disabili in servizio e dei posti disponibili.**



## 2) Soggetti obbligati

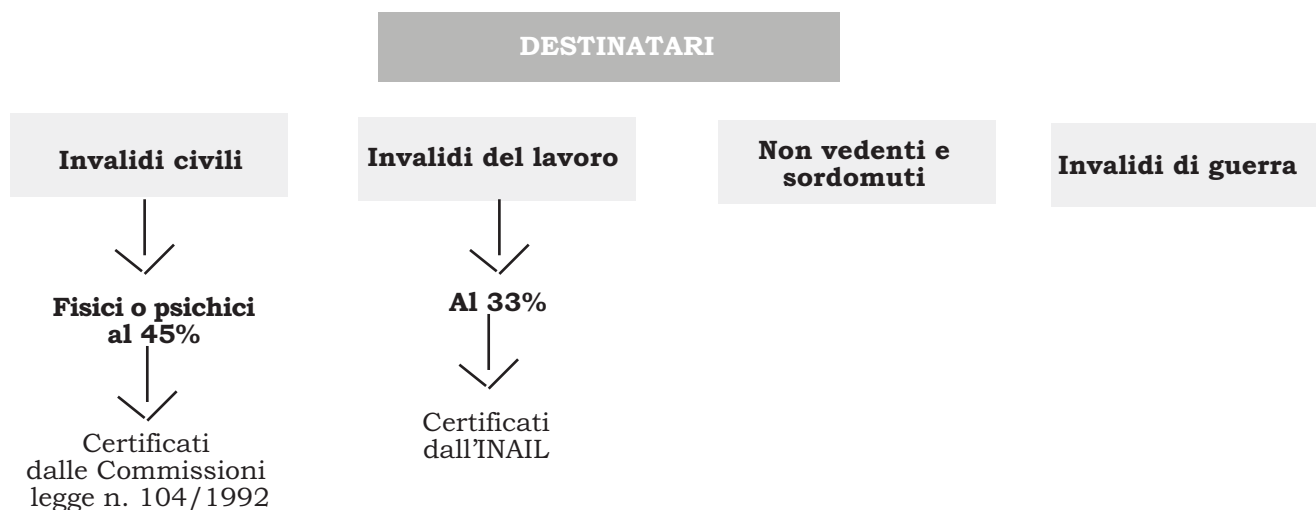
La legge prevede che le aziende obbligate procedano all'assunzione secondo il seguente prospetto



La quota d'obbligo di assunzione per le aziende pubbliche e private è scaglionata secondo il numero di addetti; la quota d'obbligo è abbassata (dal 15% al 7%) rispetto alla legislazione precedente, estendendola ad un numero maggiore di datori di lavoro (l'obbligo di assunzione parte da 15 dipendenti invece dei 35 della legislazione precedente). Inoltre, nel caso il lavoratore necessiti di un particolare percorso di sostegno all'inserimento lavorativo, le aziende possono richiedere agli uffici provinciali del collocamento obbligatorio di stipulare apposite convenzioni. In tal caso l'azienda fa richiesta di assunzione attraverso chiamata nominativa. La procedura delle convenzioni consente di accedere alle agevolazioni previste dalla legge.

## 3) Destinatari

I beneficiari della legge n. 68/1999 sono le persone disoccupate indicate nel seguente prospetto:



In conclusione la normativa suindicata dimostra l'intento da parte del legislatore di voler riconoscere il diritto al lavoro al disabile assegnandoli un posto di lavoro che sia concretamente compatibile alle sue capacità effettive, con il conseguente definitivo abbandono delle posizioni assistenzialistiche e, riaffermando allo stesso tempo l'uguaglianza sostanziale con i cittadini più fortunati per natura.

(tratto dal manuale "Il diritto del lavoro", T. Treu ediz. Utet e aggiornato dal sito internet del Ministero Lavoro e delle Politiche Sociali)

## Testimonianze



### La storia di Davide

...è sempre pronto a elargire un sorriso

Ciao a tutti, siamo Alberto e Silvia, genitori felici di 3 splendidi bambini: Stefano di 6 anni e mezzo, Roberto di 4 anni e mezzo e Davide di 2 anni. E di Davide, appunto, vogliamo raccontare: il nostro cucciolo di casa è nato il 16 Maggio 2001 ed è stato benissimo fino alla fine d'Agosto, quando ha iniziato ad avere una fortissima tosse con catarro accompagnata da dissenteria e febbre alta; dopo 10 giorni gli abbiamo dato il suo primo antibiotico riuscendo a debellare la febbre, ma non la tosse e trovandoci con un bimbo di 3 mesi che aveva perso ben 300 gr. Tosse e raffreddore sono andati avanti senza nessun miglioramento finché a 6 mesi sono subentrati nuovamente febbre alta, dissenteria ed anche una grave difficoltà respiratoria e, malgrado l'antibiotico e 10 giorni di mare, a parte il calo della febbre, non c'è stato nessun altro miglioramento. Antibiotici continui (comprese punture di Rocefin) alternati a febbre alta sono quindi andati avanti da Novembre a Gennaio.

A parte il forte malessere del piccolo Davide si è aggiunto, naturalmente, il malessere, non fisico, ma psicologico degli altri 2 bimbi, che hanno visto diminuire le uscite, le gite e anche le visite dei loro compagni d'asilo.

Naturalmente per un pò, sia noi che il nostro pediatra abbiamo dato la colpa di tutto ciò al fatto che Davide, essendo il più piccolo, prendesse tutti i microbi portati a casa dai 2 fratellini; poi il dottore ha iniziato a pensare a una forma di laringite che, però avrebbe dovuto essere notata già alla nascita; infine dopo l'ennesimo episodio di febbre ricomparsa dopo 2 giorni dalla sospensione dell'antibiotico, siamo andati a fare degli esami del sangue in ospedale dal nostro pediatra che, dopo 2 giorni ci ha fatti rientrare in isolamento per accertamenti.

Ed infine la notizia alla quale il nostro dottore ci aveva già preparati: Davide aveva una gravissima forma di immunodeficienza!

Posso assicurare a chiunque che una notizia del genere è una vera bomba e per mesi e mesi la mia reazione di mamma è stata di incredulità e speranza, anche se non abbiamo perso tempo a metterci nelle mani dello staff della Professoressa Pietrogrande, la quale ha iniziato a spiegarci al meglio che cos'è il Morbo di Bruton e che cosa esso comporti e, nel frattempo, ha fatto fare gli esami del sangue anche a Stefano e Roberto, perché questa malattia dovrebbe essere trasmessa da madre portatrice sana a figlio maschio malato.

Nel nostro caso, essendo gli altri 2 bimbi sani, è probabile che Davide abbia avuto qualche mutazione genetica in gravidanza. Una delle nostre prime reazioni è stata quella di cercare un contatto, oltre che con lo staff medico, con persone "come noi" e così ho telefonato a Bianca che a Sua volta mi ha messo in contatto con un'altra mamma che mi ha raccontato la Sua ormai decennale esperienza, facendomi tra l'altro scoprire che avevamo evitato, grazie al Buon Dio, un'ulteriore complicazione: la poliomelite che Davide avrebbe potuto prendere in seguito alla vaccinazione.

Questi contatti umani, la pazienza della Professoressa e delle Sue bravissime collaboratrici, l'umanità e la bravura delle infermiere che si sono trovate a dover bucare un piccolino di 8 mesi urlante e fortissimo ci hanno portato pian piano ad accettare la situazione; anzi, quando qualcuno ci chiede informazioni, diciamo sempre che è molto meglio adesso che non prima quando non sapevamo perché il nostro bimbo stesse sempre male.

Certo è che ogni volta che dobbiamo portarlo in ospedale, ci viene un pò di male allo stomaco, anche perché non sappiamo mai come andrà la giornata: a volte fila tutto liscio, sia al momento del buco che nelle 4 ore successive, altre volte Davide urla e si agita tantissimo e in questi casi capita anche che l'ago esca e che quindi debba fare uno o due buchi in più nel braccino o nella manina; a volte sembra che la pomata Emla serva, altre volte non funziona proprio.

C'è da dire però una cosa: anche quando va malissimo, il nostro stupendo bambino è sempre pronto, passato un momento, a elargire un sorriso a noi e alle infermiere; è normalmente un bimbo sereno, vive una vita normalissima coi suoi fratelli e in mezzo a tantissimi altri bambini, a parte la tosse e, a volte il raffreddore, sta benone e, quindi noi non possiamo far altro che ringraziare tutti di ciò, oltre, naturalmente sperare che, prima o poi, anche per la sua malattia venga inventata una bella pastiglia come l'Eutirox, da prendere la mattina appena sveglio e via.....



## Una positiva esperienza d'Oltralpe

**Q**uesti nostri intraprendenti amici Massimo e Rita hanno avuto l'idea di voler far conoscere l'esperienza di un'associazione dei pazienti con IDP al di là delle Alpi. Detto, fatto: Rita, approfittando del fatto che lavora a Vienna, ha ottenuto e tradotto per noi un'interessante intervista al Prof. H. Wölfl, docente di immunologia all'Università di Vienna, medico presso la clinica privata della Dott.ssa M. Eibl, nonché referente scientifico e fondatore dell'Associazione di volontariato Ösai.

**Prof. H. Wölfl, da circa un anno è stata fondata a Vienna l'ÖSAI, associazione di volontariato formata dai pazienti e dai loro parenti, ho letto sulla homepage dell'ÖSAI () che scopo dell'organizzazione è quello di aiutare gli ammalati e i loro parenti, creare uno spazio per lo scambio delle loro esperienze, far conoscere alle istituzioni le loro esigenze...**

**A questi scopi se ne aggiungono degli altri? Come è nata l'idea di un gruppo volontario di aiuto agli ammalati affetti da immunodeficienze primitive?**

*L'ÖSAI è nata dall'iniziativa di un gruppo di pazienti. Tali tipi di associazioni esistono in altri paesi, pertanto la nascita di un gruppo di volontariato austriaco appare più che ovvia. Oggi le associazioni di volontariato costituiscono parte integrante della cura e dell'assistenza degli ammalati cronici. Il loro compito è quello di sostenere i pazienti e i loro cari soprattutto nel cercare di dare una risposta agli interrogativi che esulano dall'aspetto propriamente medico. A tale riguardo proprio nelle malattie croniche è di notevole importanza per i pazienti venire informati su eventuali nuovi sviluppi. Uno degli scopi principali di tali associazioni come l'Ösai è non solo la possibilità di uno scambio di esperienze personali, ma pure uno scambio di informazioni.*

**Quanti sono gli ammalati a Vienna e in Austria finora registrati?**

*Non ci sono indicazioni attendibili e complete sul numero di pazienti con deficit immunitario sul territorio austriaco, né esiste un registro centrale delle attestazioni. In seguito alle valutazioni internazionali si calcola che l'incidenza di ammalati con immunodeficienza (con esclusione della deficienza isolata di IgA) si aggiri per lo meno su una percentuale di 1: 10000 o poco al di sopra.*

**Lei lavora alla clinica della dott. essa Martha Eibl: si tratta di una clinica universitaria? Nel centro si fa anche molta ricerca...potrebbe presentarci il suo Centro e descrivere quali sono i vostri obiettivi?**

*La clinica immunologica è un istituto privato per ammalati che opera come ambulatorio per la diagnosi, il controllo del decorso e la terapia delle malattie immunitarie con deficit primario e secondario e altre malattie immunitarie. La clinica immunologica ha buone relazioni con istituti universitari, ma risulta indipendente dall'Università di Vienna. A partire da quest'anno la clinica immunologica appartiene in qualità di Jeffrey Modell Center a un gruppo di centri di diagnosi, terapia*

*e ricerca di tutto il mondo, che in cooperazione con la fondazione Jeffrey Modell lavora intensivamente per la diffusione dell'informazione sulle deficienze immunitarie come anche per il miglioramento dell'assistenza medica e la diagnostica dei pazienti non ancora rilevati.*

*I progetti di ricerca che vengono seguiti alla clinica immunologica si occupano principalmente della patogenesi e della patopsicologia di diverse forme di immunodeficienza, in particolare dell'indagine della patogenesi dei disturbi della creazione degli anticorpi.*

**Come è organizzato il centro?**

*Al di fuori della città di Vienna vi sono altri centri di riferimento per le Idp e come sono distribuiti sul territorio nazionale?*

*La clinica immunologica è organizzata sotto forma di ambulatorio con lavoratori propri. I pazienti vengono indirizzati alla clinica per analisi clinico-immunologiche dai loro medici di base o da medici specialistici, in seguito esiste la possibilità di effettuare ivi terapie, p.es. infusioni di immunoglobuline. Questa clinica è l'unico centro austriaco specializzato per la diagnosi delle immunodeficienze. Soltanto all'ospedale pediatrico S. Anna di Vienna vengono condotti trapianti di cellule staminali su pazienti con particolari forme di immunodeficienze congenite.*

**Quali sono i tipi di IDP più frequenti in Austria?**

*Non esiste una statistica esatta della distribuzione di forme diverse di immunodeficienze congenite in Austria, poiché non esiste un centro unico di registrazione. In base alla nostra esperienze dovrebbero esserci le forme di immunodeficienza più attestate in Europa (secondo la statistica dei pazienti ESID si tratta per 2/3 dei pazienti di disturbi di immunodeficienze congenite di immunità umorale)*

**Esiste in Austria un protocollo nazionale su tali patologie oppure un programma nazionale della sanità pubblica per l'informazione dei medici di base? Conosce il sistema dei protocolli che è stato creato in Italia? Che ne pensa?**

*In Austria per quanto io ne so non esistono delle linee-guida a livello nazionale. La diagnosi e la cura dei pazienti austriaci vengono effettuate sulla base dei protocolli internazionali indicati con scadenza biennale p.es. dalla commissione di esperti IUIS per i difetti immunitari.*

## NOTIZIE FLASH

### Concerto per pianoforte a favore dell'AIP

La suggestiva Sala Tiepolo, nella splendida Villa Pisani a Strà di Venezia sulla riviera del Brenta, concessa, dopo la scomparsa del Conte Pisani, solo per questo evento, ha ospitato il Concerto per Pianoforte, organizzato dall'International Inner Wheel, Italia Club Venezia-Riviera del Brenta per sostenere l'AIP.

La bravura della pianista Michèle Scharapan, le note di Schubert e l'incantevole scenario, uniti alla valenza sociale, hanno contribuito a farne una serata davvero speciale.

La grande sala, che può ospitare fino a 200 posti, era completamente gremita, erano presenti il Sindaco, l'Assessore alla cultura della regione Veneto, la Presidente Nazionale del Club, Signora Luciana Roson Passerella, e le Presidenti dei distretti locali di Venezia e Padova. Il nostro Presidente Michele del Zotti, dopo un saluto in ricordo di Valeria, ha presentato l'AIP, il suo impegno nella lotta alle immunodeficienze primitive e i suoi progetti per il futuro.

Ringraziamo l'Internazional Inner Wheel Club di Venezia ed in particolare la sua Presidente per averci offerto questa occasione di raccolta fondi e, non meno importante, di far conoscere l'AIP.

### Rita Levi Montalcini premia Marone

Il 10 maggio scorso, nel Teatro di Corte del complesso Vanvitelliano di Caserta, Rita Levi Montalcini, premio Nobel per la Medicina, ha consegnato al Professor Gianni Marone, Direttore dell'Istituto di Immunologia del Policlinico di Napoli, il premio "I grandi della Campania" per l'anno accademico 2003. L'ambito riconoscimento gli è stato conferito per aver contribuito con ricerche scientifiche originali di livello internazionale a delucidare i meccanismi immunologici di malattie ad elevato impatto sociale, come l'AIDS, le malattie reumatiche e le malattie allergiche. Tra le scoperte del Professor Marone, l'identificazione di un nuovo recettore sulle cellule del sistema immunitario per il virus HIV.

## GRAZIE A ...

**D**esideriamo esprimere la nostra più profonda gratitudine a tutte le persone che con la loro generosità ci sostengono nella lotta contro le Immunodeficienze Primitive.

Un grazie di cuore va ai genitori, ai parenti ed agli amici di Filippo, di Valeria e di Vincenzo, che, in ricordo dei loro angioletti, hanno destinato un contributo alla nostra associazione. In particolare ringraziamo insegnanti e ragazzi della Scuola Elementare Anna Frank, dell'Istituto Ipsia Giorgi, della Scuola Materna di Via Cervellini, della Scuola Elementare Don Milani, della Scuola Media SMS e della Scuola Media A. Serena di Treviso.

Ringraziamo Paolo Gilardi, che vive a Londra e che, invece

## I P O P I

Il Consiglio Direttivo dell'IPOPI si è riunito a Londra nei giorni 30 maggio/1 giugno. E' stata la prima riunione vis à vis dopo il rinnovo delle cariche avvenuto a Weimar lo scorso ottobre. E' stato approvato il piano di lavoro biennale 2003/2004 e rinnovata la struttura interna con la costituzione di quattro sottocomitati, che coprono quattro distinte aree di lavoro: assistenza alle associazioni associate, e sostegno tecnico ed economico per lo sviluppo di nuove associazioni nazionali di pazienti con IDP; informazione e comunicazione; raccolta fondi e amministrazione; trattamento e cura delle IDP.

Ogni comitato ha nominato un group leader che riporta periodicamente al Direttivo l'avanzamento del proprio programma e sottopone le nuove proposte operative per l'approvazione a procedere.

L'IPOPI è una organizzazione ombrella che raggruppa associazioni di tutto il mondo con economie, problematiche, lingue e culture diverse, che devono essere tenute nella massima considerazione. La nuova struttura mira ad avere contatti più stretti e più frequenti con le diverse associazioni sorelle sparse nel mondo al fine di conoscere i problemi in anticipo e, ove possibile, intervenire con celerità ed efficacia attraverso i comitati preposti. Il motto dell'IPOPI è migliorare la vita dei pazienti con immunodeficienza primitiva di tutto il mondo. C'è un solo modo per farlo e l'IPOPI ne ha fatto una regola: l'associazione più forte aiuta la più debole!

### Gli USA tolgono la sospensione alla ricerca sulla terapia genica

La terapia genica è stata "promossa" dalla FDA (Food and Drug Administration), l'agenzia americana di controllo di alimenti e farmaci che ha anche il compito di vagliare le varie novità mediche. Il via libera è arrivato anche grazie al successo italiano nel campo della terapia genica, con 4 bambini affetti da SCID-ADA, una grave forma di immunodeficienza primitiva, guariti grazie ad una tecnica d'avanguardia messa a punto dai ricercatori dell'Istituto San-Raffaele-Telethon (Tiget) di Milano.

A gennaio la FDA aveva posto una sospensione a tutti gli studi clinici che prevedevano l'uso di vettori retrovirali per trasferire geni in cellule staminali ematopoietiche (da cui derivano le cellule del sangue e del sistema immunitario). La decisione aveva fatto seguito a due casi di leucemia riportati in uno studio francese di terapia genica di una immunodeficienza congenita. Dopo l'analisi dei dati del metodo francese e di quelli dello studio italiano, il comitato di esperti dell'FDA ha concluso di togliere la sospensione alle sperimentazioni in corso, mantenendola solo per lo studio francese, che può però essere adottato quando tutte le terapie esistenti si dimostrassero inutili.

del regalo di matrimonio, ha chiesto agli amici Rossana e Bruno di versare un contributo all'AIP.

Ancora una volta il nostro grazie va al Comm. Ezio Foppa Pedretti, alla zia Titti, alla fedele Signora Enrica Zoja, alla Signora Maria Durando, all'Avv. Paola Spinatonda, a Ivana e Angelo Longo, a Epifanio Vecchio, alla famiglia Amighetti, a Luca Borelli, a Francesco Freddi, al nonno di Maurizio di Nichelino, a Lidia e Claudio Cestaro

Infine i nostri ringraziamenti più sinceri vanno alla Seven Event, ed all'Associazione Turistica Pro Loco di Montaldo Scarampi per aver contribuito a sostenere i nostri progetti ed alla Grifols Italia, alla Kedrion ed alla Baxter Italia per il sostegno nella realizzazione del Convegno di Bari.

**AIEOP****ASSOCIAZIONE ITALIANA DI EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA PEDIATRICA  
COMITATO STRATEGICO E DI STUDIO PER IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE****Coordinatore: Prof. Alberto G. Ugazio****I CENTRI PARTECIPANTI AI PROTOCOLLI DIAGNOSTICI-TERAPEUTICI  
PER LE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE**

**ANCONA**, Clinica Pediatrica Ospedale Salesi, Prof. G. Coppa, Prof. P. Pierani, Tel. 071/5962130 **ASOLA (MN)**, Divisione di Pediatria Ospedale di Asola, Dott. G. Gambaretto, Tel. 0376/721309 **BARI**, Dipart. Biomedicina dell'Età Evolutiva, Clinica Pediatrica I, Prof. D. De Mattici, Dott. B. Martire, Tel. 080/5478906, **BARI**, Clinica Pediatrica III, Prof. L. Armenio, Dott. F. Cardinale, Tel. 080/5592844 **BARI**, Dip. di Scienze Biomediche e Oncologia Umana, Policlinico, Prof. F. Dammacco, Tel. 080/5478822-860 **BOLOGNA**, Clinica Pediatrica, Prof. G. Paolucci, Prof. M. Masi, Tel. 051/347694 **BOLOGNA**, Div. Pediatria Ospedale "Maggiore", Prof. G. Ambrosiani, Dott. ssa P. Alvisi, Tel. 051/6478388-744 **BRESCIA**, Clinica Pediatrica Spedali Civili, Prof. L. D. Notarangelo, Prof. A. Plebani, Dott. ssa A. Soresina, Tel. 030/3995715-700 **CAGLIARI**, Centro TMO Ospedale Microcittemico, Clinica Pediatrica Univers., Prof. Cao, Dott. E. Cossu, Tel. 070/6095512 **CAGLIARI**, Allergologia e Immunologia Clinica Policlinico Universitario, Prof. S. Del Ciacco, Prof. P. Monconi, Tel. 070/60286240 **CAMPOBASSO**, Div. Pediatrica Ospedale Cardarelli, Dott. I. Evangelista, Tel. 087/4409272 **CATANZARO**, Div. Ematologia Ospedale Civile "A. Pugliese", Don. S. Magro, Dott. S. Morgione, Tel. 0961/883069 **CATANZARO**, U.O. di Pediatria Univ. degli Studi di Catanzaro, Ospedale Pugliese, Prof. P. Strisciuglio, Tel. 0961/883259 **CATANIA**, Div. Ematologia-Oncologia Ped. Clinica Pediatrica Università Catania Prof. G. Schillirò, Dott. ssa A. Sciotto, Tel. 095/256497 **COMO**, Divisione Pediatria Azienda Osped. "Sant'Anna", Dott. M. Sticca, Tel. 031/5855353 **COSENZA**, U.O. Pediatria, Dott. ssa M. Condusse, Tel. 0984/681315 **FIRENZE**, Dipart. di Pediatria, Ospedale "A. Meyer", Prof. G. Bernini, Dott. ssa C. Azzari, Tel. 055/5662416 **GENOVA**, Seconda Divis. Pediatria Istituto G. Gaslini, Dott. E. Castagnola, Dott. M. Gattorno, Tel. 010/5636386 **MANTOVA**, Pediatria Ospedale Poma, Dott. ssa S. Fasoli, Tel. 0376/201454 **MESSINA**, Genetica e Immunologia Pediatrica Az. "G. Martino", Prof. C. Salpietro, Tel. 090/2213114 **MILANO**, Clinica Pediatrica II Università di Milano, Prof. ssa MC. Pietrogrande, Dott. ssa F. Rusconi, Dott. ssa RM. Delle Piane, Tel. 02/57992496 **MILANO**, Ist. Clinici Perfezionamento Div. Medicina Generale, Dott. G. Cambiaghi, Tel. 02/57992672 **MILANO**, Dip. Medicina e Chirurgia Università di Milano Polic. San Marco (Zingonia Osio Sotto - BG), Prof. M. Pietrogrande, Tel. 035/886308 **MILANO**, Istituto San Raffaele, Prof. ssa MG. Roncarolo, Tel. 02/23463917 **MONZA**, Clinica Pediatrica Ospedale "S. Gerardo", Prof. G. Masera, Prof. A. Biondi, Dott. ssa A. Sala, Tel. 039/2333513 **NAPOLI**, Unità Specialistica di Univ. Federico II, Prof. C. Pignata, Tel. 081/664632 **NAPOLI**, Divisione di Pediatria-Ematologia Ospedale "Pausilipon", Prof. V. Poggi, Dott. G. Menna, Tel. 081/2205410 **NAPOLI**, I Div. Med. Pediatrica Ospedale Santobono Dott. R. Di Nardo, Tel. 081/8711782 **NAPOLI**, Ospedale S. Leonardo, Castellamare Di Stabia (NA) Dott. A. D'Apuzzo, Tel. 081/2542532 **NAPOLI**, II Pediatria Osp. SS. Annunziata, Dott. A. Pelliccia, Tel. 081/2542544-634 **NAPOLI**, Centro per la diagnosi e cura ID Primitive Immunologia Clinica e Allergologia, Univ. Federico II, Prof. G. Marono, Dott. G. Spadaro, Tel. 081/7462261 **PADOVA**, Clinica Oncoematol. Pediatrica Università di Padova, Prof. L. ZanESCO, Tel. 049/8213579 **PADOVA**, Dip. Medicina Clinica e Sperim. Immunologia Clinica, Prof. G. Semenzaio, Prof. C. Agostini, Tel. 049/8218651 **PALERMO**, Clinica Pediatrica I, Prof. A. LaGrutta, Prof. GM. Amato, Tel. 091/6666038 **PARMA**, Ematologia Pediatrica Dip. di Pediatria Az. Ospedaliera di Parma, Dott. G. Izzi, Dott. ssa P. Bertolini, Tel. 0521/991222 **PAVIA**, Clinica Pediatrica Policlinico "S. Matteo", Prof. ssa G. Rondini, Dott. GL. Marseglia, Tel. 0382/502770-557 **PESARO**, U.O. Pediatria Neonatologia Az. Ospedaliera San Salvatore, Dott. L. Felici, Tel. 0721/362310 **PISA**, Clinica Pediatrica III, Prof. P. Macchia, Dott. ssa R. Consolini, Dott. C. Favre, Tel. 050/992840 **RIMINI**, Divisione Pediatria Ospedale "Infermi" Prof. V. Vecchi, Dott. ssa P. Sacchini, Dott. ssa G. Rinaldi, Tel. 0541/705210 **ROMA**, Div. ne di Immunoinfettivologia Ospedale Bambino Gesù, Prof. A. G. Ugazio, Prof. P. Rossi, Dott. ssa V. Moschee, Tel. 06/68592591 **ROMA**, Clinica Pediatrica Università Cattolica Sacro Cuore, Prof. A. Stabile, Tel. 06/30514348 **ROMA**, Ist. Clinica Pediatrica Università "La Sapienza", Prof. ssa M. Bonamico Dott. G. Nigro, Tel. 06/49971 **ROMA**, Dipart. Medicina Clinica Università "La Sapienza", Dott. ssa I. Quinti, Tel. 06/49972036 **TREVIGLIO (BG)**, Div. di Pediatria Ospedale di Treviglio, Dott. L. Rè, Dott. R. Cagliati, Tel. 0363/424273 **TREVISO**, Div. Pediatrica Osped. Regionale Treviso, Dott. G. De Zan, Tel. 0422/405522 **TRIESTE**, Clinica Pediatrica Ospedale Infantile "Burlo Garofolo", Prof. P. Tamaro, Dott. M. Rabusin, Tel. 040/3785309 **TORINO**, Dip. Scienze Ped. E dell'Adolescenza Osp. Infantile Regina Margherita, Prof. PA. Tovo, Dott. ssa S. Martino, Tel. 011/3135798 **VARESE**, Clinica Pediatrica Università di Pavia, Ospedale "F. Del Ponte", Prof. L. Nespoli, Dott. ssa M. Marinoni, Tel. 0332/285300-299231 **VENEZIA**, Dipart. Oncologia ed Ematologia Oncologica Ospedale P.F. Calvi, Noale (VE), Prof. A. Porcellini, Tel. 041/5896221 **VERONA**, Centro Fibrosi Cistica Ospedale Civile di Verona, Dott. GA. Cazzola, Tel. 045/8072294



# 10 Campanelli di Allarme delle Immunodeficienze Primitive

Qui sotto sono elencate alcune condizioni che possono fare sospettare la presenza di una immunodeficienza primitiva. Molte di queste condizioni sono comuni ad altre patologie, e solo il vostro medico potrà decidere quali siano gli esami atti a fornire una diagnosi esatta. Consultate il vostro medico se si verifica una o più di queste condizioni.

1	Otto o più infezioni nel corso di un anno.	6	Ascessi ricorrenti e profondi alla cute o agli organi.
2	Due o più gravi infezioni ai seni nasali in un anno.	7	Afte persistenti nella bocca o in altre parti del corpo dopo il primo anno di età.
3	Due o più mesi di trattamento antibiotico con scarsi risultati.	8	Necessità di ricorrere agli antibiotici per via endovenosa per combattere le infezioni.
4	Due o più polmoniti in un anno.	9	Due o più infezioni profonde come: meningite, ostiomielite, sepsi.
5	Il bambino non riesce ad aumentare di peso o a crescere normalmente.	10	Presenza nella stessa famiglia di casi di immunodeficienza primitiva.

Per informazioni: Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS:  
Sede Legale: Clinica Pediatrica Università degli Studi di Brescia  
Sede Operativa: Corso Magenta, 29 - 25121 Brescia - Tel. e Fax 030 2807913 - e-mail: aipbs@libero.it - www.aip-it.org

  
**Jeffrey Modell  
Foundation**  
www.jmfworld.org

  
ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE  
ONLUS

**Baxter**  
www.ImmuneDisease.com