30 anni insieme

AIP *Informa*

Periodico di informazione dell'Associazione Immunodeficienze Primitive O.d.V.

Anno XX Numero 1 - Giugno 2021

AIP COMPIE 30 ANNI

LA VACCINAZIONE ANTI COVID-19

IL NUOVO PLAYSET DI LINO GLOBULINO

AIP Informa
n.1 giugno 2021

AIP INFORMA
Periodico d'informazione di AIP O.d.V.
"Poste Italiane in A.P. art.2 comma 20/c legge 662/96 Brescia"
Iscrizione Tribunale di Brescia
n. 41/1999 del 20/12/1999

Editore AIP O.d.V.
Via L. Galvani, 18 - 25123 Brescia
Direttore responsabile
Alessandro Segato
Redazione
Martina Fersini, Lara Musa
Realizzazione grafica
AIP O.d.V.
Stampa
Color Art s.r.l. - Rodengo Saiano Bs
Immagine di copertina
Freepik.com

SOMMARIO

6 AIP COMPIE 30 ANNI

10 ASSEMBLEA E BILANCIO SOCIALE 2020

12 SETTIMANA MONDIALE DELLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

16 LA VACCINAZIONE ANTI COVID-19

26 101 SFUMATURE DI EMOZIONI

32 ASCOLTO, SUPPORTO E CHIARIMENTI

34 INSIEME SI PUÒ

INOLTRE ...

Editoriale p. 4
La nostra speranza, il nostro futuro p. 5
Pandemia e impatto sui plasmaderivati p. 13
Il nuovo sito di AIP O.d.V. p. 14
Uno sguardo sul mondo p. 19
Il nuovo playset di Lino Globulino p. 20
Terapia sostitutiva p. 22
AIP@School p. 25
I Gruppi Locali p. 28
AIP incontra gli insegnanti p. 29
Integrare"Con le tue parole" p. 30
Il bello di condividere p. 31
Notizie Flash p. 33

UN IMPEGNO, UNA PROMESSA

Cari amiche e cari amici,
Dopo ben due lunghi anni forse riusciamo a scorgere la luce in fondo al tunnel.
In questo periodo la pandemia ha cambiato tutti noi, ci ha cambiati per diversi motivi: il primo ed è forse il più importante, è che ci ha reso tutti ugualmente molto fragili, non solo noi pazienti che abbiamo problemi giornalieri, la malattia ha toccato tutti senza distinzione di ceto sociale o di salute.
Il secondo motivo è che ci ha fatto riscoprire la solidarietà nella nostra vita quotidiana.
Noi, come associazione, siamo stati comunque attivi durante tutto questo periodo, molti sono stati i progetti, le iniziative e le occasioni di dialogo con i nostri soci.
Nonostante questo, spesso ci domandiamo come potremmo farvi capire ancor meglio quanto e come le persone che sono all'interno di AIP O.d.V. mettano il cuore in quello che fanno, pensando al nostro futuro.
Quando una persona offre la propria disponibilità ad essere parte attiva in una associazione è chiaro che sacrifica il proprio tempo e impegno per gli altri.
Personalmente, per quel che mi riguarda, la malattia mi ha reso una persona migliore, una persona più partecipe, empatica e sicuramente più attenta alle esigenze degli altri.
Partiamo troppo spesso dal presupposto di non avere tempo per gli altri, quelli che sono vicino a noi: ecco una cosa molto bella di AIP O.d.V. è che mi ha aperto gli occhi nei confronti di tutte le persone che vivono la mia stessa patologia.
Concludo con un invito, un invio da cogliere, un invito per tutti: impegnamoci per una vita migliore.
Non importa se con l'associazione AIP O.d.V., come lo è per me, ma impegnamoci in qualcosa che ci renda migliori perché, come diceva Seneca: «La vita è come una commedia» ovvero: non importa quanto lunga sia, ma come viene recitata.
E questa è la verità.

Un caro saluto

Alessandro Segato
Presidente AIP O.d.V.

LA NOSTRA SPERANZA, IL NOSTRO FUTURO

Carissimi ricercatori,

voi conoscete tutto delle patologie dei nostri pazienti: l'eziologia, la sintomatologia, le cure, gli effetti collaterali, gli stati di salute... e ogni giorno con un lavoro incredibile state al loro fianco, combattete con loro, cercate quell'innovazione clinica, farmacologica e genetica che possa in qualche modo dare un speranza a loro e alle loro famiglie. Anche noi, li conosciamo bene, noi siamo loro. Conosciamo le loro ansie.

Le ansie di una diagnosi che non arriva mai, troppo spesso di esclusione, i continui accessi in ospedale, le continue analisi diagnostiche.

La nascita di un figlio che si carica di preoccupazione per un ignoto che fatica a rendersi noto.

Le difficoltà di applicazione di uno screening neonatale che ci sta mettendo troppo tempo a diventare sistema.

E poi l'impatto con una diagnosi non semplice, con una prospettiva di vita non semplice, con una gestione non semplice. Un'"amica", una "compagna di viaggio" che non ti aspettavi, che ti farà compagnia tutta la vita. Di cui istintivamente vorresti liberarti, di cui non vorresti parlare, che non ti appartiene, che ti fa sentire "sbagliato, difettoso".

Poi l'accetti, non potresti fare diversamente, cominci a dialogare con le persone che come te condividono questa "compagnia", con i medici per trovare la cura migliore, che ti permetta di fare una vita "normale", il più normale possibile. Poi ti interroghi e speri che quello che hai passato tu, possa essere di aiuto per gli altri, ti coinvolgi in un'associazione, partecipi, dialoghi con le istituzioni, con i medici, con le industrie, con i donatori di plasma e sangue, con le altre associazioni di malattie rare. Provi a migliorare la tua vita di paziente, di persona, lo fai per te e per gli altri, soprattutto per gli altri, offri un sostegno, una vicinanza, una carezza e un abbraccio. Quanto ci sono mancati in questi tempi.

Quanto ne vorreste uno anche voi... dite la verità.

Hai bisogno di tutti, abbiamo bisogno di tutti. I loro plasma e sangue per noi sono salvavita, una goccia in più potrebbe fare la differenza, hai bisogno che si vaccinino, perché tu spesso non puoi o su di te non ha nessun effetto, il tuo organismo non ne vuole sapere di sviluppare anticorpi.

Non molli, mai, è la tua vita... e voi siete la nostra speranza e il nostro futuro.

Il futuro, l'innovazione, la passione, la dedizione, lo studio, la ricerca, che si traducono in diagnosi, in cura, in terapia, in qualità di vita... non mollate mai.

Fatelo per voi, fatelo per noi.

Ci saranno momenti di delusione, ci saranno momenti complessi, ma ci saranno anche soddisfazioni, gioie inattese e vittorie.

Noi siamo con voi... uniti nell'abbraccio, in cerca di una carezza, che noi desideriamo e che, siamo certi, desiderate anche voi.

Voi siete il nostro futuro.

AIP COMPIE 30 ANNI

Professor Alessandro Plebani - Direttore della Clinica pediatrica, Università degli studi di Brescia - Asst Spedali Civili di Brescia

Professor Alberto Giovanni Ugazio - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

Il 14 maggio 1991 nasceva l'Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP) con sede alla Clinica Pediatrica dell'Università di Brescia-Spedali Civili di Brescia in risposta ai bisogni dei pazienti, dei familiari e di un gruppo di medici. Quest'anno quindi AIP compie 30 anni!

Con questo breve scritto vogliamo condividere con voi un percorso a ritroso nella storia dell'AIP rispolverando obiettivi, ricordi, eventi, iniziative. Non pretendiamo di essere esaustivi, ma solo di dare qualche flash sull'attività dell'AIP.

Perché l'AIP?

All'epoca in cui l'AIP è nata, le immunodeficienze primitive (IDP) erano poco conosciute sul territorio nazionale. Spesso i pazienti venivano seguiti da più figure specialistiche: gastroenterologi, allergologi, reumatologi per via della variabilità delle manifestazioni cliniche che presentavano, ma non erano presi in carico da esperti di IDP, figure che peraltro scarseggiavano.

La poca conoscenza, anche tra la classe medica, di queste malattie portava inevitabilmente a un ritardo diagnostico e terapeutico e, non di rado, ad un trattamento non adeguato o addirittura dannoso. Inoltre, il mancato riconoscimento di queste patologie, peraltro rare, da parte del servizio sanitario era, non infrequentemente, motivo di difficoltà gravi. Anche per via delle differenti realtà sanitarie regionali, non si riuscivano a garantire ai pazienti le dovute prestazioni assistenziali e ai familiari il riconoscimento del diritto all'assistenza dei propri figli. E, "last but not least", una volta formulata la diagnosi, i pazienti e i loro familiari provavano un inevitabile senso di smarrimento e isolamento nel gestire malattie così complesse e poco note anche alle istituzioni sanitarie. Forte era il desiderio, anzi la necessità, di condividere il proprio vissuto e le difficoltà incontrate con quelle degli altri pazienti e dei loro familiari.

Questi sono stati i principali stimoli che hanno spinto alcuni genitori e pazienti a organizzarsi e a costituire l'AIP; tutti stimoli che hanno un unico comune denominatore: garantire ai propri figli la migliore assistenza possibile.

AIP come incontro

Ecco quindi la necessità di far conoscere queste malattie in vari ambiti del territorio nazionale: nelle diverse specializzazioni mediche, nella medicina pubblica e nel personale paramedico e di assistenza oltre che nel sociale. Obiettivo perseguito con incontri annuali patrocinati dall'AIP in diverse città d'Italia. Partecipavano a questi incontri medici di tutto il territorio nazionale esperti in immunodeficienze primitive, medici ospedalieri e del territorio della città/regione dove si svolgeva

l'incontro e rappresentanti delle istituzioni sanitarie locali. Alla fine di questi incontri, solitamente di due giorni, seguiva il Convegno Nazionale dell'AIP, della durata di mezza giornata, nel quale gli attori principali erano i pazienti e i loro familiari che si confrontavano su tematiche pertinenti la sfera sociale e sulle esperienze vissute. Durante la stessa giornata, i Soci venivano informati su quanto era stato discusso dai medici nelle due giornate precedenti. La contiguità temporale di questi incontri offriva l'opportunità ai pazienti e ai loro familiari di incontrarsi con i medici in un ambiente extraospedaliero, favorendo un rapporto più familiare e confidenziale. A partire dal 2014, si passò all'istituzione di sezioni/gruppi AIP regionali, per meglio conoscere le diverse realtà attraverso una presenza più capillare di AIP e quindi per favorire un dialogo più diretto con le istituzioni a favore dei pazienti e dei loro familiari. Da quel momento i convegni nazionali AIP sono stati sostituiti da quelli regionali.

AIP come diffusione di informazioni e di conoscenza

Non c'è associazione che non abbia un suo notiziario di informazione sulle novità, attività e iniziative e così è stato anche per l'AIP. Il numero 0 del notiziario AIP è stato pubblicato nell'aprile 1999.

A questo hanno fatto seguito altri numeri con regolare periodicità e con veste editoriale differente, modificata di volta in volta dai vari presidenti che si sono succeduti nel tempo. L'aspetto informativo, formativo e di aggiornamento sulle IDP che caratterizzava gli incontri, si avvaleva anche della produzione e distribuzione da parte di AIP di "quaderni" sui vari tipi di IDP. In questi quaderni venivano discussi, oltre agli aspetti scientifico-culturali, anche gli aspetti pratici della gestione quotidiana, utili non solo per i pazienti e i loro familiari, ma anche per i medici curanti.

Associazione Immunodeficienze Primitive

Anno I - n. 0 - Aprile 1999

AIP Notiziario

di informazione ed aggiornamento

Sommario

In questo numero:

Ultime notizie dalle iniziative AIP ..... pag. 2
Nuovo Direttivo ..... " 2
Messaggio del Presidente ..... " 3
Attività dell'Aip in Italia: Telethon '96 ed altro ancora ..... " 4
A Bari: Seminario sulle immunodeficienze primitive ..... " 5
La corrispondenza dei nostri soci ..... " 6
Informativa IPOPI. Il Congresso di Rodi ..... " 7
La parola alla Medicina ..... " 8
Regolamento assistenza per malattie croniche invalidanti ..... " 11
L'AIP amica di Telethon 1998 ..... " 12
La Posta ..... " 13
Notizie ed indirizzi utili ..... " 14

AIP e la rete IPINet-AIEOP

Non di rado dagli incontri emergevano differenze regionali nella gestione clinico-assistenziale dei pazienti evidenziando situazioni di "disuguaglianza". Si poneva quindi la necessità di rendere omogenea l'assistenza ai pazienti sul territorio nazionale secondo protocolli di diagnosi e terapia formulati sulla base di consensi internazionali. Criticità risolta con la creazione della rete IPINet-AIEOP, patrocinata dall'AIP, alla quale hanno via via aderito 60 ospedali che si sono impegnati a condividere gli stessi protocolli assistenziali. È stata così garantita ai pazienti l'assistenza più aggiornata nell'ospedale più vicino a casa loro. Venivano evitati in questo modo spostamenti in altri centri, anche molto distanti, con notevoli disagi economici, familiari e organizzativi. Nello stesso tempo, attraverso la rete, è stato possibile costruire una banca dati sulla distribuzione dei pazienti con varie forme di IDP sul territorio nazionale, raccogliere dati sulla storia naturale di queste malattie e, attraverso l'applicazione di interventi diagnostici e terapeutici precoci e avanzati, modificare la storia naturale della malattia e migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Nel giro di pochi anni i benefici di questa rete non hanno tardato a dare i loro frutti: le diagnosi sono diventate più precoci, si sono ridotte le complicanze a lungo termine e si è ridotta la mortalità.

Da un punto di vista scientifico le numerose pubblicazioni che ne sono derivate hanno incrementato la visibilità della rete tanto che si è imposta a livello europeo anticipando il registro europeo delle immunodeficienze dell'ESID (European Society for Immunodeficiencies).

A livello nazionale IPINet ha rappresentato, inoltre, un esempio cui si sono ispirate altre associazioni di malattie rare per la strutturazione della loro attività in reti e registri.

AIP come ingresso in circuiti internazionali

Attraverso tutta una serie di attività e di iniziative, come quelle cui si è fatto cenno, l'AIP è andata acquisendo sempre più visibilità anche oltre i confini nazionali. Nel 1992 si era costituita l'IPOPI (International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies), un'organizzazione di pazienti con IDP in rappresentanza delle varie nazioni. Ciascuna nazione era rappresentata da un suo delegato. L'IPOPI è andata acquisendo nel tempo

sempre più importanza, stante anche il numero sempre maggiore di nazioni che ne facevano parte (attualmente 19), come organismo di riferimento per le IDP nelle istituzioni regolatorie della sanità europea e mondiale (OMS).
L'AIP ha nominato come suo delegato all'interno dell'IPOPI Bianca Pizzera, che dal 2004 al 2008 ha svolto anche il ruolo di Presidente dell'IPOPI. La sua presidenza è iniziata con un problema scottante da risolvere: l'OMS, nel 2003, non aveva incluso le immunoglobuline nella lista dei farmaci essenziali per i pazienti affetti da IDP. Problema grosso perché significava non garantire a questi pazienti un farmaco salvavita. Una prima richiesta di inserimento delle immunoglobuline nella lista dei farmaci essenziali per le IDP, presentata congiuntamente dall'IPOPI e dall'ESID, era stata respinta. La richiesta fu ripresentata nel 2006 da parte dell'IPOPI e dell'IUIS (International Union of Immunological Societies) con il supporto di oltre 200 dichiarazioni di sostegno da parte di organizzazioni scientifiche e di pazienti di tutto il mondo: una task force che convinse l'OMS a inserire le immunoglobuline nella lista dei farmaci essenziali per le IDP. È il caso di dire: la tenacia e l'unione fanno la forza. Attualmente il delegato Italiano nell'IPOPI è Andrea Gressani al quale va il nostro sentito riconoscimento.

AIP come iniziative territoriali e sostegno alla ricerca

Per un'associazione, il rapporto con il territorio è fondamentale. Anzitutto per prendere contatti con le strutture istituzionali chiamate a erogare l'assistenza, informandole dell'esistenza delle IDP, dei bisogni e delle necessità dei pazienti oltre che dei loro diritti e di quelli dei loro familiari. Altrettanto essenziale è accedere a contributi regionali e di istituzioni private per finanziare progetti di solidarietà sociale proposti dalle stesse associazioni. In quest'ottica nel 2004 l'AIP ha ottenuto un finanziamento da Regione Lombardia per il progetto "Realizzazione di protocolli diagnostico-terapeutici per le immunodeficienze primitive".
I contatti con il territorio sono stati essenziali anche per attuare una serie di iniziative durante i periodi natalizi e pasquali, sagre di paese, incontri sportivi e tanto altro ancora, per raccogliere fondi e finanziare progetti di ricerca. Iniziative, per la cui realizzazione, è stato fondamentale il contributo dei soci dell'AIP e di molti loro amici e simpatizzanti ai quali va il più sentito ringraziamento. Attraverso i fondi raccolti, ma anche quelli di enti pubblici e privati, è stato possibile finanziare progetti di ricerca, organizzare incontri formativi/informativi medici-pazienti e loro familiari, essere presenti nelle varie realtà regionali, intervenire a convegni internazionali medici-pazienti, aiutare famiglie bisognose e donare ad alcune strutture ospedaliere apparecchiature medicali o di laboratorio.

La vicinanza di AIP ai pazienti si è concretizzata anche con la creazione del servizio "ImmunoHelp", una piattaforma di riferimento multi-professionale per dare risposta a quesiti e dubbi dei pazienti e dei loro familiari: sulla malattia e sulle cure, sulle pratiche amministrative e sugli aspetti normativi ad esse correlati. "ImmunoHelp" fornisce, inoltre, l'indispensabile sostegno psicologico.

AIP e future iniziative

Già la continuazione delle attività cui abbiamo brevemente fatto cenno rappresenta da sola un impegno di lavoro gravoso. Se dovessimo pensare ad altri obiettivi su cui focalizzare l'attenzione per i prossimi anni, ne verrebbero alla mente almeno due, che peraltro sono già nell'agenda dell'AIP.
Il primo è l'inserimento dello screening neonatale per le immunodeficienze combinate gravi (SCID: Severe Combined Immuno Deficiencies) nello screening neonatale esteso. Tra le varie forme di immunodeficienze, le combinate gravi sono quelle per le quali il trattamento elettivo è il trapianto di midollo osseo, per giunta nei tempi più brevi.
Tuttavia la diagnosi di queste forme in genere avviene dopo che si è verificato un episodio infettivo,

solitamente grave, che può compromettere l'esito stesso del trapianto. Da qui la necessità di identificare queste malattie prima di qualsiasi episodio infettivo e questo si ottiene solo con lo screening neonatale. Lo screening neonatale per le SCID è già attivo nei 50 Stati degli Stati Uniti d'America e in alcune nazioni europee.

Anche in Italia le cose si stanno muovendo. Infatti dopo che è stato attivato in Toscana, che ha fatto da apripista, è in fase di attivazione anche in Liguria. Recentemente in Lombardia è stato creato un tavolo di lavoro, in applicazione della legge 30 dicembre 2018, che prevede l'inserimento delle malattie neuromuscolari genetiche, delle immunodeficienze combinate gravi e delle malattie da accumulo lisosomiali, nei programmi di screening neonatali. La presenza del presidente AIP Alessandro Segato nel Centro di Coordinamento per lo Screening Neonatale Esteso, come delegato di UNIAMO (Federazione italiana malattie rare onlus), potrà dare ulteriore impulso al raggiungimento di questo obiettivo in tutte le altre regioni che hanno competenze e strutture per poter farsi carico dello screening, della diagnosi e della cura di questi pazienti.

L'altro obiettivo riguarda la transizione del paziente con IDP dal pediatra al medico dell'adulto. Si tratta di un passaggio molto delicato che coinvolge pazienti diventati adolescenti/giovani adulti che, proprio per le variazioni nelle caratteristiche fisiopatologiche della loro malattia, richiedono di essere presi in carico dal medico dell'adulto.

Un passaggio che deve avvenire in modo graduale attraverso visite ambulatoriali svolte in presenza sia del pediatra che del medico dell'adulto, in modo che i pazienti, ma anche i loro genitori, acquisiscano fiducia nella nuova struttura che li prenderà in carico. Sarà il pediatra con il medico dell'adulto a decidere quando il paziente è pronto per il passaggio. Per il paziente questo passaggio rappresenta anche il raggiungimento di un'atunomia responsabile: deve garantire l'adesione ai controlli periodici e alle terapie anche in assenza dei propri familiari. Ovviamente il tutto potrà avvenire in ospedali che abbiano strutture specialistiche dell'adulto in grado di diagnosticare e trattare i problemi cui vanno incontro i pazienti con IDP. Queste considerazioni spiegano perché si parla di un passaggio delicato e l'AIP può farsi portavoce con i medici delle istanze dei pazienti e dei loro familiari.

Se l'AIP, a 30 anni dalla sua nascita, è tutt'ora così attiva, entusiasta, propositiva e capace di stimolare l'interesse delle numerose persone che partecipano agli incontri programmati, lo si deve alla validità e allo spessore degli obiettivi sui quali ha costruito la sua ragione di essere.

Obiettivi portati avanti con impegno ed entusiasmo dai vari presidenti che si sono succeduti nel tempo: Pier Sandro Pizzera, Anna Bonerba Vurro, Michele del Zotti, Alberto Barberis e Alessandro Segato. Presidenti affiancati di volta in volta dai componenti del comitato direttivo, del comitato scientifico e da tanti e tanti volontari il cui lavoro silenzioso e discreto ha contribuito a far crescere sempre più rigogliosa l'AIP.

Un ringraziamento va ai pazienti e alle loro famiglie per la loro attiva partecipazione alla vita dell'associazione e ai medici e alle infermiere che hanno assistito i pazienti e contribuito alle iniziative formative.

Non dimentichiamo e non dimenticheremo mai i pazienti che durante questo percorso ci hanno lasciato. A loro va il nostro ricordo più affettuoso.

ASSEMBLEA E BILANCIO SOCIALE 2020

Sabato 29 maggio si è svolta l'Assemblea annuale dei Soci AIP O.d.V..
Purtroppo a causa della pandemia, per il secondo anno, non è stato possibile organizzarla in presenza, ma si è scelto la modalità on line.
All'approvazione dei soci c'erano il Bilancio d'esercizio e relazione attività al 31/12/2020, il Bilancio preventivo e relazione attività 2021 e il Bilancio sociale 2020.
Il 2020 per l'associazione, nonostante la pandemia, è stato un anno ricco di progetti e iniziative. Iniziative che sono state raccontate, per il terzo anno consecutivo, all'interno del Bilancio Sociale.
Grazie ad un linguaggio semplice ed intuitivo sono state raccontate le azioni che l'associazione ha compiuto per sostenere i pazienti e i loro familiari e far crescere ogni giorno questa grande famiglia.
Non sono stati esposti solo numeri, ma iniziative concrete: vita di un'associazione attiva e viva, persone e famiglie, bisogni e risposte, gioie e fatiche.
I pazienti con queste patologie stanno affrontando e dovranno affrontare sfide importanti legate ai percorsi di cura e assistenza, alle modalità e disponibilità terapeutiche, al poter stare ed essere all'interno dei propri, cari contesti di vita sociale.
Si affacciano sfide inimmaginabili fino ad alcuni mesi fa. I temi che l'Associazione stava presidiando stanno subendo una significativa accelerazione.

«Non è il momento di passi indietro, ma di passi avanti, non è il momento degli "io", ma è il momento dei "noi."
Stare insieme e condividere, è questo lo spirito con cui affrontiamo ogni sfida.
L'associazione vuole essere un rifugio sicuro per tutti i pazienti e le loro famiglie, ma non solo, vuole anche essere un incubatore di idee e sviluppo di una serie di iniziative per migliorarne la vita.»

È quanto ha affermato il presidente Alessandro Segato durante l'Assemblea dei soci.
Un dato importante, che conferma la crescita dell'associazione, è l'aumento del numero dei soci e dei soci volontari.
Sempre più persone riconoscono all'associazione un ruolo fondamentale e a dimostrarlo parlano i numeri.
Ad un anno dalle elezioni che hanno visto il rinnovo del Consiglio direttivo, il lavoro dell'associazione continua senza sosta per cercare di migliorare ogni giorno le condizioni fisiche e psicologiche dei pazienti e delle loro famiglie.

Ricordiamo che il nuovo Consiglio Direttivo è composto da: Alessandro Segato, Barbara Croci, Sergio Zeno Vicentini, Andrea Gressani, Lucia Bernazzi, Luigi Musci, Gaetano Priolo (dimessosi in novembre), Monica Sani e Anna Tomelleri.

SETTIMANA MONDIALE DELLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE 2021

Anche quest'anno si è tenuta, dal 22 al 29 aprile, la Settimana Internazionale per le Immunodeficienze Primitive-World PI Week. In quei giorni l'attenzione mediatica internazionale si concentra sul tema delle immunodeficienze primitive, cercando di evidenziare gli aspetti legati a diagnosi, cura e trattamento di queste patologie, con l'obiettivo di informare e sensibilizzare l'opinione pubblica.

Il motto scelto per il 2021 è l'invito a fare sì che il cambiamento che stiamo aspettando parta prima di tutto proprio da noi.

I veri protagonisti della settimana sono stati i pazienti, le loro storie e le loro esperienze. Grazie alla campagna #MyPIstory.

L'obiettivo era quello di far capire come si convive con un'immunodeficienza primitiva, come si offre assistenza a chi ne è affetto e come si lavora accanto e per chi ne soffre.

Il vero cuore della comunicazione di questa edizione è stato: **mostrare agli altri quanto la comunità dei pazienti sia unita e si senta parte di una grande famiglia, esattamente come fa AIP ogni giorno con tutti noi.**

Nei prossimi mesi tutti i contributi verranno raccolti in un video che diffonderemo sui nostri canali.

Oltre ai contributi dei pazienti, non sono mancate una serie di iniziative istituzionali per focalizzare l'attenzione dell'opinione pubblica sulle IDP.

Parlare di IDP in un anno come questo non è stato semplice, la pandemia che ci ha travolti ha messo a dura prova ognuno di noi, è per questo molto importante mantenere aperto il discorso su diagnosi, trattamento e cura per tutte le persone affette da IDP.

Far parte di un panorama internazionale vuol dire scoprire che la famiglia di pazienti affetti da IDP si allarga e che in realtà non esistono limiti di espressione o confini geografici, ma che possiamo tutti parlare la stessa lingua, quella della forza e del coraggio.

PANDEMIA E IMPATTO SUI PLASMADERIVATI

AIP C'È E FA SISTEMA!

La pandemia ancora in corso ha reso particolarmente complicato l'accesso alla donazione di plasma e sangue volontaria, solidale e non remunerata di milioni di italiani che, periodicamente, attraverso le associazioni di donatori, garantisce gran parte della disponibilità di farmaci plasmaderivati, come le immunoglobuline, che per molti dei nostri pazienti sono salvavita.

I dati, presentati dal Centro nazionale sangue nella riunione del 5 maggio, dimostrano una grande resilienza del sistema, che sta cercando di recuperare terreno e che, nel primo trimestre 2021, ha avuto una raccolta superiore allo stesso periodo del 2020, anche se con significative differenze regionali.

La donazione di plasma in Italia e il conferimento alle aziende farmaceutiche per la lavorazione e la trasformazione, permette al sistema sanitario di essere autosufficiente per circa il 70-75%.

La restante parte di prodotto per coprire la necessità, in particolare di immunoglobuline, viene acquistata a mercato.

In un quadro della donazione che va progressivamente migliorando, e si auspica che torni presto alla normalità con livelli di raccolta che superino quelli pre-pandemici, vi sono alcune problematicità. Fortunatamente per il momento si tratta di eccezioni limitate a singoli casi o a specifici contesti regionali, segnalate da pazienti, da aziende farmaceutiche e da clinici, di carenze di disponibilità di prodotti plasmaderivati, nello specifico di immunoglobuline umane.

È per questa ragione che AIP ha avviato dialoghi e interlocuzioni con tutti i portatori di interesse (medici, istituzioni e aziende) per monitorare la situazione, verificare e risolvere le criticità.

AIP ha, inoltre, avviato interlocuzioni istituzionali portando ai tavoli, a cui sedevano tra gli altri Istituto Superiore di Sanità - Centro nazionale sangue, AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) e Ministero della Salute, la voce dell'associazione in particolare sui seguenti temi:

- **per le immunodeficienze primitive, il trattamento sostitutivo con immunoglobuline è l'unica terapia ed è salvavita.** Si è avanzata la richiesta di dare indicazione prioritaria di somministrazione per quelle patologie **che non hanno alternative terapeutiche;**
- **avviare iniziative strutturate e sistemiche di comunicazione** che indichino la donazione come possibilità solidale per dare un piccolo contributo individuale;
- **favorire, ove possibile, la solidarietà interregionale,** garantendo le adeguate disponibilità omogeneamente sui territori regionali.

L'esito dell'azione è un documento di accordo condiviso da società scientifiche e istituzioni che individua una classificazione di somministrazione in caso di carenze di prodotti plasmaderivati, di cui si attende a breve diffusione, e in cui le immunodeficienze primitive saranno tra le priorità.

RINNOVARE SE STESSI:

IL NUOVO SITO DI AIP O.d.V.

In quest'anno di profondo cambiamento abbiamo avuto modo di riflettere su quanto sia importante per una associazione come la nostra comunicare nella maniera più adeguata, e mettersi in gioco ogni volta per farlo nel migliore dei modi.
Una delle missioni di AIP O.d.V. è proprio quella di poter dialogare con i propri soci e con chi non conosce il mondo delle immunodeficienze primitive, per far questo bisogna necessariamente avere gli strumenti giusti e le giuste risorse.
Curare la comunicazione non è mai un lavoro semplice, un'associazione di pazienti come AIP necessita di un'organizzazione strutturata per curare ogni ambito della comunicazione: sito, social, newsletter, messaggistica istantanea gruppi whatsapp.
In un anno che segna un po' la storia dell'associazione per via del trentesimo anniversario che ricorre proprio in questo 2021, la volontà di realizzare un nuovo website dell'associazione parte proprio dal percorso intenso e costruttivo che abbiamo sviluppato in questo ultimo anno, attraverso la collaborazione dei soci, dei consiglieri tutti e di chi si è speso per l'associazione, donando un contributo, un'idea, creatività impegno e talento. Molti sono stati i progetti realizzati in questo anno segnato da una pandemia che ha travolto tutto e tutti, ma la creatività non si ferma e insieme abbiamo trovato tanti modi per starvi accanto e sentirci una grande famiglia.

Con questo obiettivo abbiamo pensato il nuovo sito di AIP O.d.V. una nuova veste grafica per tutti noi, perché dopo questo anno così particolare ci meritiamo "un vestito nuovo".

Nel nuovo sito abbiamo inserito le informazioni di sempre, quelle che rendono AIP una realtà cosi strutturata e forte.

Troverete come sempre i contatti dei vari centri di cura sparsi su tutto il territorio italiano, oltre che i quaderni scientifici, un patrimonio di grande valore, costruito in trent'anni di vita dell'associazione.
Troverete anche informazioni inerenti la divulgazione e la conoscenza sulle immunodeficienze primitive, oltre Tall'archivio dei notiziari "AIP Informa" pubblicati finora.

A fare da apripista sarà una nuovissima sezione dedicata alle donazioni e ai regali solidali come le ormai famosissime bomboniere solidali AIP O.d.V., felpe e album giochi dedicati alla nostra mascotte Lino Globulino.

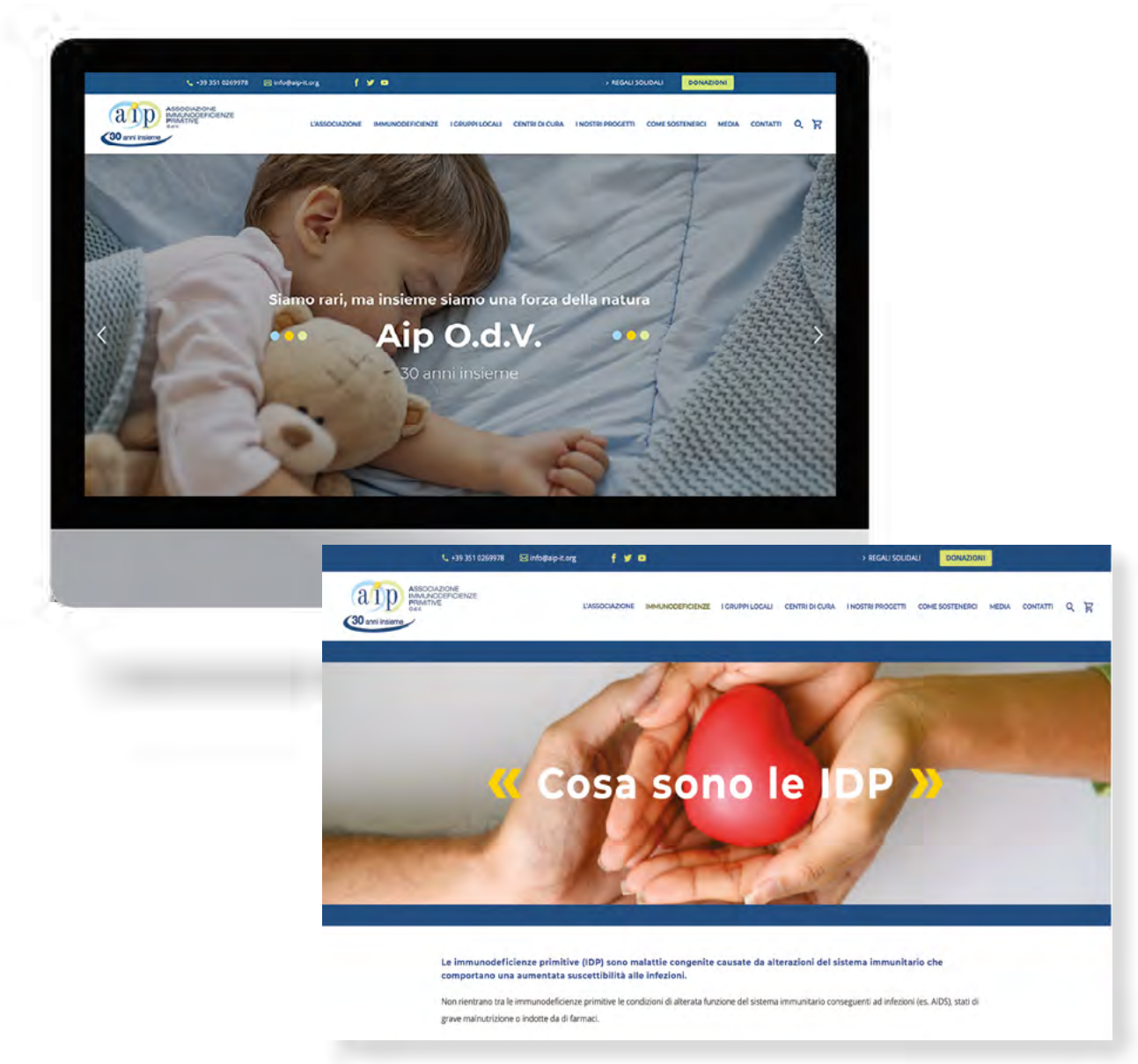
Le motivazioni di questa operazione di restyling sono da ricercare nella volontà di potersi servire di uno strumento di comunicazione in linea con i nuovi sistemi operativi, supporti tecnologici e browser di riferimento.
Il progetto del nuovo sito ha un'interfaccia chiara

e comprensibile, intuibile, navigabile da qualsiasi dispositivo.

Il nuovo aspetto del sito sarà utile per comunicare un passaggio di crescita dell'associazione, sia in termini di dimensioni, che di valori e importanza nella rete nazionale.

Allo stesso tempo il progetto del nuovo sito dovrà continuare ad essere un punto di riferimento e incontro per i soci e una vetrina di presentazione per chi non conosce il mondo dell'associazione.

Quale occasione migliore se non quella del nostro trentesimo anniversario per continuare a crescere e a sognare insieme.



VI ASPETTIAMO SUL NOSTRO NUOVO SITO! WWW.AIP-IT.ORG

LA VACCINAZIONE ANTI COVID-19

Professoressa Isabella Quinti, responsabile del Centro regionale per le Immunodeficienze primitive Policlinico Umberto I Roma

Le vaccinazioni sono uno strumento sicuro ed efficace per la prevenzione e il controllo delle malattie infettive, in particolare nei soggetti con malattie con immunodeficienze primitive (IDP). La vaccinazione anti Covid-19 è un dovere a livello individuale e collettivo, impedendo lo sviluppo della malattia può consentire, infatti, di raggiungere l'immunità di popolazione, necessaria per bloccare la pandemia. I vaccini anti Covid-19 composti da proteina ricombinante Spike e adiuvanti analoghi a quelli tradizionali, non sono ancora disponibili. I vaccini che impiegano vettori virali viventi non replicanti, come quelli anti Covid-19 AstraZeneca e Janssen/Johnson & Johnson e i vaccini anti Covid-19 che impiegano RNA messaggero (mRNA), come quelli sviluppati da Pfizer/BioNTech e Moderna già registrati, e CureVac sono innovativi e i primi ad essere autorizzati e utilizzati su vasta scala. L'mRNA che codifica per la proteina Spike di SarsCoV-2 è inserito in nanoparticelle lipidiche che lo proteggono dalla degradazione delle RNAsi circolanti, favorendone l'ingresso nella cellula. Questa nuova categoria di vaccini, costituiti da acidi nucleici e liposomi, viene somministrata in assenza di adiuvanti o vettori. **Dopo mesi di osservazione i gruppi trattati con questi vaccini hanno mostrato un'alta efficacia, intesa come riduzione dei casi di malattia, a fronte di un profilo di sicurezza giudicato ottimale.**

Le IDP non presentano un aumento del rischio di contrarre Covid-19 e non hanno una mortalità aumentata rispetto alla popolazione generale, con l'eccezione di rare forme di difetto congenito di produzione di interferone. Per tutti i pazienti è indicata anche la vaccinazione dei conviventi.

Nelle IDP il rischio di una non-risposta al vaccino deve essere attentamente valutato, soprattutto nei gravi difetti combinati e in quelli dell'immunità umorale. Sappiamo però che nell'infezione da Sars-CoV2 il ruolo protettivo è svolto sia dall'immunità adattativa T-cellulare che dagli anticorpi e che tutti i vaccini approvati o vicini all'approvazione sono in grado di stimolare un'adeguata risposta cellulare T protettiva. Nel caso di non risposta esiste la possibilità del trattamento precoce con anticorpi monoclonali in caso di infezione. Inoltre, la terapia con immunoglobuline potrà a breve contenere anche anticorpi anti Covid-19. Lo specialista fornirà tutte le informazioni su come gestire il trattamento nella prospettiva della vaccinazione.

Tabella 1. Caratteristiche dei vaccini anti-COVID-19 disponibili o in fase avanzata di approvazione

Vaccini	Composizione/Dose	Somministrazioni	Protezione
Pfizer	30 µg mRNA Spike	2 a 3 settimane	95%
Moderna	100 µg mRNA Spike	2 a 4 settimane	94.1%
AstraZeneca	Vettore Virale Spike	2 a 6-12 settimane	70%
Janssen (J&J)	Vettore Virale Spike	1	73% e 82% a 14 e 28 giorni
CureVac	12 µg mRNA Spike		
Novavax	Spike ric. + Adiuv.	2 a 3 settimane	

TUTTE LE DOMANDE CHE VORRESTE FARE SUI VACCINI

Il vaccino presenta problemi di sicurezza?
Finora non sono emersi. Per tutti i vaccini gli eventi avversi in ordine di frequenza sono: febbre, cefalea, dolori muscolari/articolari, dolore in sede di iniezione, brividi e nausea, insorgenti nelle prime 24-48 ore. Non sono descritti casi di decesso a seguito di shock anafilattico e la reazione simil-anafilattica non sempre è associata ad una storia di patologie allergiche. Un evento avverso grave e molto raro, sospettato di essere collegato ai vaccini a vettore virale inattivato (AstraZeneca, Janssen/Johnson & Johnson), riguarda le trombosi dei seni venosi intracranici e le trombosi multiple in sedi atipiche.

C'è rischio infettivo con i vaccini a RNA?
No.

È meglio un vaccino a mRNA o con vettori virali innocui non replicanti?
I dati forniti dai lavori scientifici pubblicati indicano una protezione più elevata per i vaccini a mRNA.

Ci si può vaccinare con due vaccini diversi in momenti diversi?
Non sembrano esserci controindicazioni all'uso di vaccini diversi a livello immunologico generale.

Ci sono controindicazioni per pazienti con IDP?
L'unica controindicazione è la presenza di un'infezione in atto.

Ci sono controindicazioni per alcune particolari IDP?
Apparentemente no. Comunque è necessario che lo specialista consideri caso per caso in base al deficit e alle infezioni intercorrenti. Non ce ne sono dal punto di vista della sicurezza. Il problema principale consiste nell'immunogenicità, ma la risposta T-cellulare è stata dimostrata nei vaccini a mRNA disponibili e questi potrebbero proteggere i pazienti con difetti degli anticorpi.

Si possono vaccinare i soggetti guariti dall'infezione?
La vaccinazione è apparentemente sicura, ma a bassa priorità ed è preferibile una sola somministrazione.

Ci sono controindicazioni al vaccino per una pregressa neutropenia, e/o linfopenia, e/o anemia e/o piastrinopenia da IDP?
Apparentemente no. Pertanto, i soggetti con piastrinopenia pre-vaccinale primitiva o associata a IDP devono essere vaccinati contro il Covid-19, ma non devono ricevere vaccini a vettori virali non replicanti.

Ci sono controindicazioni in caso di citopenie autoimmuni in fase attiva?
È necessario stabilizzare il quadro clinico per avere una migliore risposta immunologica al vaccino e maggiore sicurezza. Comunque, la valutazione costo-beneficio dovrà essere effettuata dallo specialista di riferimento su base individuale.

Vi sono controindicazioni generali all'uso dei vaccini per pazienti in trattamento con farmaci immunosoppressori?
No.

I farmaci vanno sospesi dopo il vaccino ed eventualmente quali?
Gli steroidi devono essere ridotti al più basso dosaggio compatibile con il controllo della malattia e i farmaci anti-CD20 devono essere opportunamente separati dalla vaccinazione.

È prevista una sospensione nel giorno della vaccinazione?
Generalmente no.

I soggetti in trattamento con anti-coagulanti, quale eparina, possono continuare il trattamento?
Sì, nel caso debbano ricevere vaccini a mRNA.

Quanto dura la protezione nei confronti del virus indotta dal vaccino?

Le conoscenze sugli altri tipi di coronavirus indicano che l'immunità umorale scompare nei primi 2-3 anni, mentre quella cellulare si mantiene molto più a lungo.

Vi sono maggiori probabilità di eventi avversi da vaccino nei pazienti con IDP?

Non sono descritti.

Quali sono gli eventi avversi del vaccino più e meno frequenti?

Gli eventi avversi più frequenti sono: rossore, edema, rossore e prurito nella sede di inoculazione. Meno frequenti: febbre, cefalea e linfoadenopatia consensuale (cavo ascellare, latero-cervicale). Rari o rarissimi: orticaria/angioedema e anafilassi e trombosi.

Occorre fare il tampone molecolare prima del vaccino?

No, salvo i casi di chi abbia avuto recenti contatti a rischio o che abbia sintomatologia suggestiva di Covid-19.

Sarebbe bene avere una valutazione dei livelli di anticorpi anti Sars-CoV2 prima e dopo il vaccino?

No, in considerazione del fatto che non sono ancora stabiliti con certezza i livelli di protezione anticorpale, pertanto la valutazione degli anticorpi specifici dovrebbe attualmente essere solo mantenuta nell'ambito di studi clinici. In caso di non risposta, se il paziente si infetta con il Covid-19, deve essere valutata l'opportunità della terapia con anticorpi monoclonali.

Chi decide le eventuali controindicazioni alla vaccinazione?

Lo specialista di riferimento.

Le varianti del virus possono ridurre o annullare l'efficacia del vaccino?

Teoricamente sì, anche se i controlli eseguiti sui sieri dei soggetti vaccinati indicano che la risposta immunitaria è rivolta anche verso le varianti del virus recentemente comparse. Comunque, sulla base dei dati epidemiologici relativi all'eventuale prevalente ricircolazione di varianti scarsamente intercettate dai vaccini attuali (variante indiana- Delta), si sta ipotizzando una possibile terza somministrazione di un vaccino opportunamente modificato per intercettare le varianti prevalenti. Gli attuali vaccini consentono una rapida modifica della preparazione allo scopo di essere adattati alle eventuali varianti. Dato che i virus a mRNA hanno una tendenza alle mutazioni non è da escludere che occorrerà vaccinarsi negli anni prossimi per la variante in quel momento maggiormente diffusa (come per il virus influenzale).

Quali sono i motivi dei tempi rapidi (più che per altri vaccini) con cui sono stati realizzati i vaccini anti Covid-19?

Energie e risorse di molte compagnie orientate allo scopo; disponibilità di moltissimi pazienti per la sperimentazione; esperienza con tecnologie impiegate con vaccini precedenti (infezione da MERS o anti-tumorali); "rolling review" e non "step by step" per i procedimenti autorizzativi e per la catena produttiva.

È indispensabile o soltanto consigliato vaccinare i soggetti con IDP?

Indispensabile.

I vaccini attualmente autorizzati possono attivare o peggiorare la mia malattia?

No, perché sono vaccini a mRNA e non con virus vivo attenuato.

Chi occorre consultare prima del vaccino: il medico di medicina generale o lo specialista?

Lo specialista di riferimento.

Che cosa occorre fare in caso di effetti collaterali di bassa/media gravità a precedenti vaccini?

Rivolgersi allo specialista di riferimento e comunicarlo all'operatore che dovrà effettuare la vaccinazione.

A chi occorre comunicare un evento avverso ritardato al vaccino?

Al medico di medicina generale, allo specialista di riferimento e, soprattutto, all'operatore che dovrà somminstrare la seconda dose.

I vaccini a mRNA potrebbero modificare il DNA della cellula (teoria genotossica)?

Costituisce un non-senso scientifico: il vaccino è costituito da RNA messaggero (capace di far produrre la glicoproteina S del virus alla cellula ospite) molecola labile, che rimane nel citoplasma della cellula senza arrivare nel nucleo, che si degrada e si distrugge in tempi brevi. Non ci sono possibilità di inserzione di queste sequenze nel DNA della cellula. È una delle fake news che ha maggiore seguito.

Conviene vaccinare tutti i componenti del nucleo familiare?

Possibilmente sì, compatibilmente con l'età e le comorbilità presentate dai congiunti.

La gravidanza è una controindicazione?

No. L'immunogenicità appare adeguata con la comparsa di anticorpi indotti dal vaccino, che transitano anche nel cordone ombelicale e nel latte materno.

L'allattamento è una controindicazione?

No.

UNO SGUARDO SUL MONDO

Andrea Gressani, Vice presidente AIP O.d.V.

In questi ultimi 15 mesi gli eventi scientifici e di rappresentanza internazionali riguardanti la nostra associazione e le nostre patologie non si sono fermati. Da delegato dell'associazione mi sono adeguato alle nuove modalità con cui si sono svolti questi incontri, passati dalla realtà al mondo virtuale.

EUROPEAN MEDICINE AGENCY

Nell'ultimo anno è assurto agli onori della cronaca questo acronimo EMA ovvero European Medicine Agency, l'Agenzia europea del farmaco. L'equivalente dell'AIFA, Agenzia Italiana del Farmaco, solo a livello europeo, l'ente che approva i farmaci e i presidi medico/chirurgici per l'intera Europa. Data la ridondanza mediatica assunta dal nuovo coronavirus prima e dai suoi vaccini poi, l'EMA ha pensato bene di fare un po' di chiarezza in questa grande confusione informativa. Così, nei mesi scorsi, ha realizzato diverse dirette prima per spiegare quale sia il percorso di approvazione di un qualsiasi vaccino, poi quale sia stato il percorso di approvazione d'emergenza per l'immissione sul mercato dei vaccini Covid-19 e, infine, ulteriori eventi informativi di aggiornamento sulla vaccinazione con la relativa spiegazione sugli effetti avversi ampiamente raccontati dai mass media. Dal 2012 l'EMA ha ideato un sistema di sorveglianza sugli effetti collaterali dei farmaci l'EudraVigilance (https://www.adrreports.eu/it/index.html) mediante il quale medici e pazienti possono segnalare un effetto avverso a qualsiasi farmaco. Lo stesso sistema è attivo anche per i vaccini Covid-19.

EUROPEAN SOCIETY FOR IMMUNODEFICIENCIES

Anche se in forma virtuale, l'ESID si è comunque svolto. Molti gli scienziati presenti dai loro videoterminali che hanno esposto le proprie novità in campo scientifico, derivate da studi in ambito clinico e di laboratorio. Dai vari report è emerso che sempre più **si stanno esguendo trapianti di midollo osseo anche su adulti oltre i 40 anni. Procedura impensabile fino a non molti anni fa.** Si sono affinate le tecniche e, nei casi in cui il paziente versi in particolari condizioni di gravità, oggi è possibile percorrere la strada del trapianto di midollo anche su pazienti adulti.

Naturalmente prima vanno fatte molte considerazioni medico-scientifiche. Un fattore fondamentale per scegliere se percorrere questa via, per un paziente affetto da immunodeficienza primitiva, è sicuramente la sua storia clinica e la sua situazione al momento della valutazione.

Ultima, ma non per importanza, la chance di trovare un donatore compatibile.

PLASMA PROTEIN THERAPEUTIC ASSOCIATION

La PPTA, una delle federazioni mondiali che riuniscono le aziende farmaceutiche che si occupano di emoderivati, come le immunoglobuline che molti dei nostri pazienti utilizzano, si è riunita in forma virtuale. Durante l'incontro è stata evidenziata la costante crescita di richiesta di immunoglobuline da parte del mercato e la costante carenza di raccolta di plasma e sangue a livello europeo.

C'è stata e c'è molta preoccupazione sulla disponibilità di emoderivati per i prossimi mesi, dovuta al calo delle donazioni a causa della pandemia.

La nostra associazione si è mossa per tempo sui tavoli istituzionali italiani per far capire quanto per noi siano importanti questi farmaci e, in caso di carenza, abbiamo operato per cercare di garantire la priorità di somministrazione ai nostri pazienti, dal momento che per noi questi sono farmaci salvavita e di cui non esistono alternative terapeutiche.

IL NUOVO PLAYSET DI LINO GLOBULINO

È arrivata una grande novità: l'album dei giochi di Lino Globulino!
Il progetto è stato pensato e realizzato in occasione della Settimana Mondiale delle Immunodeficienze Primitive 2021.
L'associazione era alla ricerca di un progetto concreto che potesse lasciare un segno tangibile dell'impegno che AIP O.d.V. mette quotidianamente per affrontare le mille battaglie legate alle IDP.
Da qui è nata l'idea di un playset, un kit di giochi ispirato al nostro supereroe Lino Globulino e dedicato ai nostri piccoli pazienti che sono in cura nei vari centri e ospedali di tutto il territorio nazionale. I nostri piccoli amici infatti passano molto tempo all'interno degli ospedali, a causa delle diverse cure ed analisi.
Il playset è composto da un album giochi, un puzzle e una confezione di matite colorate.
Il kit giochi verrà distribuito nei centri di cura di tutta Italia e offerto gratuitamente ai nostri piccoli amici in cura.
È possibile anche richiedere e ricevere gratuitamente* il kit giochi di Lino Globulino scrivendo una mail a: **comunicazione@aip-it.org**.

Lino Globulino è il supereroe dei bambini affetti da Immunodeficienza Primitiva! Insieme al dottor Battista, aiuta i bambini a scoprire come vivere felici e insieme agli altri anche con una IDP.

(*pagherete soltanto le spese di spedizione)

BOMBONIERE SOLIDALI Aip O.d.V.

Nel tuo giorno più importante noi vogliamo esserci...

Scrivi a **comunicazione@aip-it.org**

ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE O.d.V.

30 anni insieme

TERAPIA SOSTITUTIVA

NELLA IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE

Maria Giovanna Danieli, Cristina Mezzanotte
Clinica Medica, Dipartimento di Scienze Cliniche e Molecolari - Ospedali Riuniti, Ancona - Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione del paziente adulto con immunodeficienza primitiva nella Regione Marche

Il caposaldo del trattamento nei pazienti affetti da immunodeficienza comune variabile è costituito dalla terapia sostitutiva con immunoglobuline umane (Ig), emoderivato ottenuto grazie al contributo di migliaia di donatori di plasma, contenente le plurime specificità anticorpali sviluppate dai donatori contro i patogeni con cui sono venuti a contatto.

I preparati di immunoglobuline umane normali attualmente disponibili in commercio sono costituiti quasi esclusivamente da anticorpi della classe IgG (circa il 96-98%) con tracce di IgA e IgM.

Lo scopo della terapia nelle immunodeficienze primitive anticorpali si è modificato nel tempo: negli anni '50 il colonnello Bruton, pioniere in questo campo, si augurava di non assistere a episodi settici; in seguito, lo scopo è diventato prima la prevenzione degli episodi infettivi più gravi e quindi di quelli più 'comuni'.

Oggi chiediamo qualcosa di più: non solo evitare la comparsa delle infezioni, ma anche delle complicanze a lungo termine della malattia, come il progressivo deterioramento della funzione polmonare.

Sono diversi i prodotti a base di Ig disponibili in Italia, le principali indicazioni cliniche comprendono non solo le malattie caratterizzate da deficit delle Ig come l'immunodeficienza comune variabile (CVID), ma anche malattie autoimmuni o immunomediate.

L'attuale pandemia da SarsCoV-2 ha purtroppo condizionato in modo considerevole le donazioni di sangue e quindi l'attuale disponibilità del plasma e delle Ig.

È quindi imperativo impiegare le Ig per le giuste indicazioni e alle giuste dosi.

Nella CVID, l'inizio della terapia con immunoglobuline non dipende strettamente dai valori di IgG del paziente, vi sono altri criteri da considerare prima di giungere alla decisione definitiva, come la mancata risposta alle vaccinazioni e l'entità delle ricorrenze infettive che possono condizionare lo stato di salute dell'individuo.

Compatibilmente con il ritardo diagnostico, che purtroppo è ancora oggi di parecchi anni, la terapia andrebbe iniziata il prima possibile, per prevenire lo sviluppo di complicanze infettive, ma anche l'insorgenza di malattie autoimmuni o neoplastiche. Va ricordato, infatti, che le immunoglobuline non hanno solo un ruolo meramente sostitutivo, ma possono svolgere un'azione immunomodulante particolarmente utile nei pazienti con citopenie autoimmuni.

Il dosaggio standard del trattamento sostitutivo con immunoglobuline è di 400-600 mg/kg/mese, con

possibili differenze interindividuali. Ad esempio, nei soggetti senza complicanze sono sufficienti dosaggi minori, mentre serviranno dosaggi maggiori nei pazienti affetti da bronchiectasie, malattia polmonare cronica o enteropatia. Lo schema di trattamento, ossia il dosaggio di Ig da somministrare e l'intervallo tra una somministrazione e l'altra, va quindi individualizzato e può variare da paziente a paziente.
Il target da raggiungere con la terapia sostitutiva non è attualmente rappresentato da un prefissato valore di IgG nel sangue. Dalle diverse ricerche condotte negli anni si è dimostrato, infatti, come ogni paziente abbia un suo livello ottimale di IgG, che consente un certo grado di protezione nei confronti delle ricorrenze infettive. Pertanto, l'obiettivo da raggiungere è rappresentato da una significativa riduzione degli episodi infettivi annuali, individuato nelle varie casistiche come inferiore a 2-3 episodi/anno.

La terapia sostitutiva può essere somministrata secondo diverse modalità: oltre alla classica per via endovenosa (IVIg), oggi vi è sempre maggiore diffusione della somministrazione per via sottocutanea convenzionale o facilitata (20% SCIg e fSCIg).

La terapia per via endovenosa consiste in infusioni mensili di immunoglobuline, eseguite nei centri ospedalieri autorizzati o nei Day Hospital dedicati. L'infusione ha una durata di alcune ore e, benché raramente, può essere seguita da reazioni avverse, nella maggior parte dei casi di lieve entità (ad esempio cefalea, nausea, brividi, malessere generale, dolori osteo-muscolari, febbricola...). Oggi si osservano più raramente effetti gravi come rash cutaneo, febbre, orticaria, broncospasmo, insufficienza renale acuta, fenomeni trombo-embolici, ipotensione fino allo shock anafilattico. Nel caso di reazioni avverse lievi, vi è la possibilità di prevenirle grazie alla premedicazione con paracetamolo, antistaminici o cortisonici o mediante la riduzione della velocità di infusione endovenosa.
La somministrazione per via sottocutanea convenzionale prevede l'utilizzo di pompe infusive portatili, avviene con cadenza settimanale e può essere comodamente effettuata al domicilio del paziente dopo un adeguato addestramento effettuato in ospedale. La terapia può essere somministrata a livello dell'addome, oppure sul tessuto sottocutaneo di cosce o braccia; il dosaggio mensile totale è sempre di 400-600 mg/kg/mese, suddiviso in questo caso in infusioni settimanali.
Vi sono numerosi vantaggi legati a questa modalità di somministrazione, in particolar modo non vi è né la necessità di recarsi in ospedale né di posizionare un accesso venoso. Il paziente può quindi decidere autonomamente il momento della giornata più opportuno per la terapia, conciliando così l'attività lavorativa, lo studio e il tempo libero con la flessibilità dell'infusione. Si possono somministrare Ig sottocute anche nei pazienti che hanno riportato in passato reazioni avverse gravi alle Ig endovena. Infine, è bene ricordare come le immunoglobuline sottocute persistono più a lungo nel sangue rispetto a quelle endovena, per cui consentono di mantenere dei livelli ottimali e stabili nel sangue, senza gli 'alti e bassi' legati alla somministrazione endovena.
Da alcuni anni, è stata introdotta la modalità per via sottocutanea facilitata, che prevede la somministrazione di immunoglobuline in associazione alla ialuronidasi, un enzima che crea una sorta di 'tasca' nel tessuto sottocutaneo, con la possibilità quindi di somministrare maggiori volumi di Ig in una sola volta. In questo modo è possibile effettuare la terapia con cadenza ogni 3-4 settimane, sempre al domicilio del paziente e con tutti i vantaggi legati alla somministrazione sottocutanea.

La terapia per via sottocutanea, convenzionale o facilitata, è in genere ben tollerata, con effetti collaterali modesti, più spesso transitori e auto-limitantesi.
Sono descritti rossore, fastidio nel sito di inoculo, prurito e tumefazione; in genere questi effetti regrediscono dopo alcune ore dall'infusione e tendono a ridursi progressivamente nelle somministrazioni successive.

Generalmente, gli effetti collaterali che possono seguire alla somministrazione di Ig, per via endovena o sottocute, sono legati ad alcuni fattori predisponenti, come la presenza di un'infezione in atto, la frequenza delle infusioni con intervalli troppo ravvicinati, la velocità di infusione troppo alta o il cambio di prodotto, le comorbidità cardiovascolari e renali, il diabete mellito, l'ipovolemia, la tendenza alle trombosi e altre condizioni mediche.
Le complicanze legate alla trasmissione di agenti infettivi, quali epatite B o C, sono oggi estremamente rare. È tuttavia necessario sorvegliare i pazienti in terapia con immunoglobuline per la trasmissione di agenti sconosciuti o nuovi patogeni.

Le tre procedure di somministrazione delle Ig sono sovrapponibili in termini di efficacia, per cui considerato il fatto che si tratta di una terapia cronica ('terapia a vita') con conseguente forte impatto sulla qualità di vita del paziente, la decisione del tipo di modalità di infusione va condivisa e spetta al singolo soggetto, **salvo alcune specifiche controindicazioni mediche.**

La tabella illustra le principali differenze tra Ig endovena, sottocute convenzionali e facilitate.

	IVg	20% SCIg (SCIg convenzionali)	fSCIg (SCIg facilitate)
Numero di infusioni al mese	1	3-4	1-2
Frequenza delle infusioni	Ogni 3-4 settimane	Ogni 7-10 giorni	Ogni 3-4 settimane
Tempo necessario per la terapia	5-6 ore	45-60 minuti	1-2 ore
Effetti avversi sistemici lievi: cefalea, nausea, brividi, malessere generale, dolori osteo-muscolari, febbricola. Gravi: rash cutaneo, orticaria, broncospasmo, insufficienza renale acuta, fenomeni trombo-embolici, ipotensione fino allo shock anafilattico	Possibili	Rarissimi	Rari
Effetti avversi locali	Nessuno	Rossore, modesto gonfiore e prurito che si risolvono in poche ore	Rossore, tumefazione e prurito che in genere si risolvono in 24 ore

AIP@SCHOOL

A scuola di solidarietà con Lino Globulino

Se questi mesi sono stati, e continuano ad essere, particolarmente complicati per ognuno di noi, a maggior ragione l'impatto di limitazioni, distanziamento sociale, impossibilità di dedicarsi alle normali attività è stato molto pesante per i più piccoli.
I bambini si sono dovuti confrontare con nuove modalità di vivere la propria socialità, prima fra tutte la scuola.
Non poter vedere i propri compagni se non attraverso lo schermo di un computer, interazione e vicinanze scomparse, nessun momento di svago in compagnia degli amici di sempre hanno certamente avuto un impatto psicologico, oltre che fisico, pesante.

Da queste considerazioni è nato il progetto AIP@School che ha coinvolto gli alunni delle scuole medie con l'obiettivo di far capire che ci sono bambini, forse anche fra i loro compagni, che convivono con una patologia e vanno a scuola ogni giorno.

Nel nostro caso si tratta ovviamente di piccoli pazienti affetti da IDP che, in profilassi terapeutica, possono avere una vita 'normale', compreso l'andare a scuola.
Il progetto ha avvicinato i bambini alla patologia utilizzando contenuti e modalità innovative.
Protagonista **«Lino Globulino e le sue avventure», attraverso l'uso dei suoi fumetti vengono trattati temi come l'inclusione, la solidarietà, la diversità, la collaborazione e altri principi di moralità che devono caratterizzare il ruolo educativo della scuola e della società civile in generale.**

In questo modo è stato possibile far conoscere l'immunodeficienza primitiva, chiedendo, poi, ai ragazzi di inventare una storia a fumetti sul tema delle IDP e delle malattie rare.
Il progetto prevede due distinti momenti formativi di un'ora ciascuno. Il primo è dedicato all'illustrazione del percorso fatto dall'associazione nello studio dei materiali relativi a «Lino Globulino e le sue avventure», il secondo è caratterizzato dal lavoro degli studenti.
I gruppi di lavoro devono sviluppare, prima dell'inizio del prossimo anno scolastico, elaborati che saranno poi valutati dal Consiglio Direttivo dell'associazione.
L'elaborato che meglio avrà colto lo spirito del progetto sarà premiato.
Tre le scuole che hanno partecipato con 10 classi:

Scuola secondaria di primo grado Frassati - Comune di Seveso (Mi)

Istituto Comprensivo Desiderio da Settignano - Comune di Dicomano (Fi)

Scuola Secondaria di primo grado Leonardo Da Vinci - Comune di Rufina (Fi)

101 SFUMATURE DI EMOZIONI

Dottoressa Monica Sani, psicologa e consigliere AIP O.d.V.

La pandemia ci ha catapultato in un mondo dove le relazioni si consumano, per lo più, attraverso schermi e incontri virtuali. Ci siamo abituati all'e-learning e all'e-working, interagiamo più comodamente tramite e-mail e persino ci siamo arresi agli acquisti e-commerce, privandoci del piacere di - vedere, toccare, provare- la merce. Il mondo intorno a noi è cambiato... e dentro di noi? Sono cambiate anche le nostre e-mozioni?

Emozione deriva dal latino, è una parola composta da: e (tirare fuori) e moveo (muovo). Significa tirare fuori ciò che sta dentro, nel profondo della nostra anima, dei nostri pensieri, segnala il gesto di esprimere, cioè, portare all'esterno il carattere intimo di ciò che si prova. Che natura hanno le e-mozioni? Nascono nel corpo al quale restano strettamente legate per la vita: il neonato piange se ha fame, se ha male alla pancia o se ha bisogno di vicinanza perché ha paura; anche da adulti, le emozioni, si fanno sentire attraverso variazioni fisiologiche più o meno intense e soggettive. L'ansia, la paura, attivano la sudorazione, provocano variazione nel battito cardiaco oppure aumentano i livelli di adrenalina.

Le emozioni sono percepibili e riconoscibili quando l'individuo rivolge uno sguardo all'interno e si ascolta: stati d'animo e variazioni fisiologiche aiutano a riconoscerle e si influenzano reciprocamente.

Talora prima si sente il nodo alla gola e poi ci si domanda «Ma cosa mi ha angosciato?». In altre circostanze ci accorgiamo solo dopo che ci siamo spaventati che il cuore batte forte.

Si esprimono attraverso il corpo con azioni, consapevoli o inconsapevoli, basti pensare alla mimica facciale, alla postura, ai gesti impulsivi, alle fughe o alla carica motivazionale che induce ad azioni mirate. Infine, quando le proviamo, possono rimanere attive a lungo, modificando la percezione del mondo e lo stato d'animo. Se qualcuno ci ha offeso al lavoro, per esempio, questo evento può cambiarci l'umore e potremmo essere molto critici verso gli altri, per tutta la giornata, anche al di fuori dell'ufficio.

Si possono, grossolanamente, dividere in due grandi categorie: le emozioni di base (primarie, legate agli istinti e all'omeostasi corporea) e quelle più sofisticate legate all'uso della razionalità, quindi legate al giudizio e alle valutazioni personali.

Le prime servono a garantire la sopravvivenza e sono regolate dalla parte più profonda dell'encefalo, quella parte molto antica che abbiamo in comune con gli animali; le altre sono quelle più raffinate, regolate dalla parte più evoluta del cervello, la corteccia, coinvolta quando dobbiamo prendere delle decisioni o fare dei programmi e che è deputata al controllo degli impulsi e alla gestione delle relazioni con altri.

Da secoli cuore (emozioni) e cervello (ragione) sono stati messi in contrapposizione, ma la loro connessione costituisce il modo migliore per controllare ed esprimere gli affetti e per rimanere in un buono stato di equilibrio psicoaffettivo, sia che si tratti di raggiungere obiettivi personali, sia di stabilire relazioni con il mondo esterno. La continua interazione tra i due sistemi ci permette di imparare a decodificare i nostri sentimenti e quelli degli altri, ci sostiene nell'affrontare nuove esperienze motivandoci

nelle scelte e aiutandoci a decidere. Ci spinge inoltre a superare le esperienze negative, permettendoci di maturare, con la costante ricerca di adattamento, in linea con l'innata spinta evoluzionistica che ci stimola a migliorarci.

Le emozioni, come detto, sono profondamente radicate nel corpo, sono strettamente legate al substrato neurale a sua volta collegato a percezione e azione.

Nascono per garantire la sopravvivenza (affetti omeostatici quali fame, sete, sessualità), hanno una importante fonte enterocettiva (sensazioni piacevoli o spiacevoli legate al funzionamento di base del nostro corpo come: movimenti viscerali e sensorimotori), coinvolgono i movimenti sia involontari (come le espressioni facciali e il pianto), sia volontari nella ricerca del piacere o nella fuga dal pericolo, ma soprattutto: sono un potente mezzo di comunicazione sociale. Basta pensare al potere emozionale che muovono alcune espressioni facciali, oppure alle informazioni che trasmettiamo a un osservatore esterno con la nostra postura e, ancor di più, quando vogliamo nascondere l'emozione che stiamo provando. Se ancora non bastasse, pensiamo quanto, a volte, le emozioni nascono, si amplificano e poi connettono gruppi di persone anche sconosciute. Insomma le emozioni nascono e si consolidano proprio come mezzo di comunicazione e di regolazione interpersonale e la recente scoperta dei neuroni a specchio lo conferma.

Per concludere, le emozioni sono complessi processi dinamici che si intersecano collegando all'attività cognitiva gli stati soggettivi, le attivazioni fisiologiche, le tendenze all'azione e l'espressione motoria di un individuo. Hanno una funzione socio-culturale che attraverso specifici codici non verbali influenzano relazioni e comunicazioni.

La risposta alla domanda iniziale è quindi: sì. Se la parte biologica, sensoriale e motoria espressiva, tipica di ciascun individuo non si è modificata, certamente la parte relazionale e quella evocata dalle espressioni facciali degli altri (considerato che abbiamo vissuto isolamento e uso di mascherine) ha subìto delle modificazioni talora anche con gravi ripercussioni, sull'umore, sul grado di soddisfazione personale e infine sulle competenze relazionali.

In questo articolo ho descritto genesi e caratteristiche generali delle emozioni, ma potremmo approfondire, nei prossimi notiziari, le caratteristiche peculiari di ogni emozione.

Scrivetemi (monica.sani@aip-it.org) se l'argomento vi interessa, indicandomi quali emozioni vi incuriosiscono per scoprirne natura, modalità espressive e uso. Dedicheremo così la rubrica all'abc delle emozioni.

I GRUPPI LOCALI

L'ASSOCIAZIONE HA A CUORE TUTTI GLI IMMUNODEPRESSI DEL TERRITORIO

Monica Sani, Consigliere AIP O.d.V. e referente dei Gruppi Locali AIP O.d.V.

Durante le riunioni del Consiglio Direttivo, più volte ci siamo interrogati sull'effettiva capacità dell'associazione di essere vicina a tutte le persone che, nella nostra realtà nazionale, sono affette da IDP.

I numeri dicono che, probabilmente, i malati in Italia sono più numerosi di quelli che attualmente ruotano intorno alla nostra associazione. In parte la cosa non ci stupisce perché i centri specializzati nella diagnosi e nella cura delle IDP sono pochi in Italia, inoltre sono concentrati maggiormente al centro–nord. Dove mancano strutture di riferimento, o ce ne sono poche, ovviamente, possono esserci malati che non sanno di avere un'immunodeficienza perché nessuno sa riconoscerla. A discendere, se manca la diagnosi, manca la conseguente cura... purtroppo, i malati di IDP non diagnosticate e non curate potrebbero essere molti anche in Italia. Scopo principale di AIP è quello di promuovere la conoscenza e offrire supporto a tutti i portatori di IDP. Per questo AIP ha creato dei Gruppi Locali, costituiti da un referente e almeno cinque soci, con lo scopo di fare da intermediari sul territorio, tra l'associazione, i medici di riferimento e i malati, per aiutare questi ultimi a risolvere problemi personali, inerenti la patologia, di qualsiasi natura.

I Gruppi Locali costituiscono un luogo di confronto dove trovare comprensione o spunti di miglioramento, ma anche un insieme di compagni di cordata che affrontano gli stessi problemi nella vita, siano essi psicologici, operativi, amministrativi: un gruppo di persone, insomma, che condividono i disagi e le fatiche della convivenza quotidiana con IDP, malattia rara e cronica.

Il referente del Gruppo Locale ha il compito di mantenere costantemente il rapporto con i medici specialisti dei Centri di Riferimento: sono proprio loro che segnalano i nuovi casi diagnosticati e li indirizzano all'associazione. Al tempo stesso, cura l'attuazione degli incontri medici-pazienti. **AIP, dal canto suo, collabora con i medici**, talora nei progetti di ricerca, talora con donazioni di strumenti utili a tutti i pazienti, talora finanziando medici specializzandi o progetti finalizzati a rendere migliore la conoscenza delle malattie o a migliorare la qualità delle cure dei pazienti.

La costituzione dei Gruppi Locali ha, inoltre, lo scopo di rendere l'intervento di AIP evidente e riconoscibile a medici e referenti istituzionali per rendere manifesto che "sebbene rari non vogliamo essere invisibili".

In definitiva, con questo progetto AIP tenta di avvicinarsi maggiormente ai malati, con l'intento di rendere capillare la presenza, la vicinanza e la tutela dei soci. Per questo è importante che lo spirito associativo prenda un significato circolare e tutti coloro che hanno a cuore il progetto di solidarietà nei confronti delle persone affette da IDP, sostengano AIP associandosi. **Più persone entrano a far parte dell'associazione, più aiuti saremo in grado di fornire e più importanza potremo assumere sia a livello provinciale che nazionale.**

Molti soci sono malati con storie personali più o meno intricate e dolorose e che hanno inizialmente fatto numerosi pellegrinaggi in vari ospedali e consultato parecchi medici prima di capire dove/quale potesse essere il centro medico specializzato in grado di inquadrare i loro sintomi e fornire cure adeguate, per questo motivo desiderano profondere il loro impegno affinchè questo non accada più.

AIP INCONTRA GLI INSEGNANTI

"HELP" IL CORSO DI FORMAZIONE PER INSEGNANTI DI SOSTEGNO

Il corso nel quale ho portato la mia testimonianza è stato **"HELP insegnanti di sostegno"**.
Il corso si prefiggeva di aiutare gli insegnanti a integrare al meglio i ragazzi con malattie rare.
Avendo una malattia da quando ho tre anni ho accettato volentieri di portare la mia testimonianza al convegno tenutosi online con l'Università di Messina.
Durante la mattinata si sono susseguiti vari interventi di esperti su tematiche psicologiche e del comportamento, a metà mattina abbiamo parlato noi pazienti portando la nostra esperienza.
Io rappresentavo AIP, insieme alla psicologa Monica Sani, e ho raccontato della mia malattia (un'ICV con GLILD) e del rapporto con la scuola.

Devo premettere che, fortunatamente, non ho avuto grandi problemi nel frequentare le lezioni per colpa della malattia, ma ci sono stati alcuni episodi in cui professori o compagni non capivano la mia situazione da malato.

Così, ho deciso di raccontare due episodi:
Quando ero alle elementari sono stato ricoverato per alcune settimane, ricordo che una maestra si lamentava perché non ero al passo con le lezioni, mi dava compiti in più e avrebbe voluto bocciarmi per le numerose assenze. A quel punto mia madre ha spiegato quale fosse la mia situazione e per fortuna le altre maestre, più ragionevoli, mi hanno promosso.
Un altro episodio che ricordo, è accaduto quando frequentavo le superiori. La professoressa di scienze si lamentava perchè spesso arrivavo in ritardo alle lezioni e in particolare una mattina mi ha ripreso davanti a tutta la classe. Solo dopo le è stato detto che il motivo dei miei ritardi era dovuto a visite e controlli a cui dovevo sottopormi in ospedale. È stato allora che si è scusata perché non era a conoscenza della mia malattia.
Sicuramente ricevere conforto da professori e compagni aiuta a superare le difficoltà di una malattia.
Purtroppo non tutti capiscono la situazione nella quale si trova chi, come me soffre di patologie rare, penso però che da un lato occorra essere pazienti, ma dall'altro anche noi malati dobbiamo per primi avere un atteggiamento attivo anziché passivo.

INTEGRARE "CON LE TUE PAROLE"

CORSO DI FORMAZIONE PER INSEGNANTI ED EDUCATORI

Il racconto di esperienze di vita quotidiana con una malattia rara del sistema immunitario è una narrazione fatta di momenti critici ma anche di speranza, affetto e coraggio. In questo progetto abbiamo portato agli insegnanti le esperienze di vita di adolescenti che si sono trovati a combattere una immunodeficienza.

Ho 23 anni e soffro di Deficit di Adenosina Deaminasi di tipo 2 (DADA2). Tre anni fa, grazie ai risultati fatti dalla ricerca scientifica, sono stata sottoposta a trapianto di midollo osseo e così curata in modo definitivo.

Prima di allora, come ben sanno tutte le persone affette da immunodeficienze, la mia vita non è stata per nulla semplice, a cominciare dal percorso scolastico. Ecco perché è così importante poter diffondere sempre più spesso le nostre storie.
Grazie ad AIP ho potuto, insieme ad Alessandra Mortellaro, la mia dottoressa-ricercatrice, raccontare la mia testimonianza nel corso di formazione per insegnanti ed educatori «Con le tue parole».
Credo che tutto il personale scolastico debba essere consapevole delle difficoltà che una ragazza o un ragazzo, affetto da malattia genetica rara, porta con sé, e che sono veramente tante. **Spesso dico che la mia vita viaggiava su un doppio binario:** quando stavo bene andavo a scuola, avevo le verifiche, le interrogazioni, i compiti a casa, le pizzate di classe e tanto altro. Poi però stavo anche male. L'ospedale era la mia seconda casa: trascorrevo giornate intere in day hospital, lunghe settimane di degenza, nottate in pronto soccorso, conoscevo tutti i singoli reparti e i medici che ci lavoravano, conoscevo a memoria tutti i farmaci che mi venivano somministrati e che rappresentavano il mio salvavita. Molto spesso neppure i medici sapevano interpretare i miei sintomi, perché questa patologia è molto rara: non mi sentivo né compresa né accolta.
In quei momenti avevo l'appoggio di quella che è sempre stata la mia ancora di salvezza: mia sorella gemella, anche lei è affetta dal Deficit di Adenosina Deaminasi di Tipo 2. Mi sentivo compresa solo da lei. Avevo 17 anni e un lunedì mattina avrei avuto la verifica di biologia, la domenica mi sveglio presto per concludere il ripasso, ma ho la febbre alta.
I medici mi consigliano di andare in pronto soccorso. Avevo 1.000 globuli bianchi e solo 27 neutrofili nel sangue e questo voleva dire che avevo un sistema immunitario estremamente compromesso. I medici, che ormai erano diventati la mia seconda famiglia, decidono di ricoverarmi. In accordo con i miei genitori, mi mandarono a casa per sostenere la verifica, ma se la febbre si fosse rialzata nelle ore successive, mi avrebbero ricoverata e la verifica l'avrei recuperata quando sarei potuta tornare a scuola.
Grazie al cielo la febbre quella sera non comparve più e il giorno dopo andai a scuola e feci la verifica. La scuola e lo studio erano gli unici modi per riappropriarmi di quella quotidianità che mi veniva sottratta.

IL BELLO DI CONDIVIDERE

Convenzioni per i soci AIP O.d.V.

È importante stare insieme e vivere bene ogni momento. Essere soci di AIP ha un valore in più!
Per questo abbiamo pensato di stipulare delle convenzioni, che offrano ai nostri soci agevolazioni e sconti.
Siamo solo all'inizio e, mano a mano, siamo certi che il numero di negozi, ristoranti, bar o altre categorie merceologiche aumenterà. Proprio per questo chiediamo anche a tutti voi di attivarsi: **avete voi stessi un'attività che potrebbe essere interessata a stipulare una convenzione con noi?** Ad averla sono vostri amici o conoscenti?
Tutte le convenzioni, che verranno via via aggiornate, le trovate sul nostro sito, www.aip-it.org, seguendo il percorso: CHI SIAMO - SIAMO CONVENZIONATI CON.
Ogni socio, grazie alla tessera dell'anno associativo in corso, potrà beneficiare delle agevolazioni che anche voi avrete contribuito a trovare. In questo modo AIP vuole offrire ai propri iscritti un aiuto concreto nella vita quotidiana.
La tessera di AIP è da sempre un valore personale che coinvolge il cuore di ogni socio. È un valore aggiunto, quel "qualcosa in più" che rende la nostra associazione davvero una grande famiglia, una comunità allargata di persone che si vogliono bene e mettono la cura di questa comunità in rete!

Scriveteci a: info@aip-it.org

ASCOLTO, SUPPORTO E CHIARIMENTI

Il servizio ImmunoHelp: una linea telefonica di supporto e ascolto su cui puoi sempre contare, noi ci siamo

ImmunoHelp è la nostra linea telefonica di ascolto e supporto.
Ogni socio, paziente, caregiver, persona che ne ha bisogno oggi può chiamare il **numero 351.0269978**.
Siamo al vostro fianco per darvi un supporto, per indirizzare le vostre richieste agli specialisti di riferimento, al gruppo locale di appartenenza e anche, se ce ne fosse bisogno, ai nostri legali.
Il momento di grande confusione, dovuto a un periodo così delicato e mai affrontato prima, ci ha fatto subito capire quanto sarebbe stato importante mettere a disposizione un numero telefonico attivo dal lunedì al venerdì per chi avesse bisogno di informazioni e chiarimenti.

Per i pazienti con IDP, infatti, non è stato facile affrontare la prima ondata della pandemia, il doversi confrontare con una situazione del tutto nuova da gestire ha generato in tanti paura, angoscia e la sensazione di restare soli e inascoltati.

ImmunoHelp continua ad essere attivo per rispondere alle vostre \domande, perplessità, richieste di aiuto o soltanto ascolto.

NOTIZIE FLASH

Le indicazioni del Comitato Scientifico sulla vaccinazione anti-Covid

Nei primi mesi dell'anno alcuni componenti del nostro Comitato Scientifico hanno redatto un documento contenente le indicazioni ad interim per la vaccinazione contro il Covid-19. Il documento, pubblicato sul nostro sito, è stato approvato dal presidente della Società italiana di allergologia e immunologia pediatrica e dai centri della rete IPINet.

Giornata mondiale delle malattie rare

Il 28 febbraio si è celebrata la Giornata mondiale delle malattie rare. Ci siamo uniti all'iniziativa internazionale "Accendiamo le luci sulle malattie rare". I monumenti più rappresentativi di diverse città italiane si sono illuminati per attirare l'attenzione dell'opinione pubblica.

La Pasqua solidale di AIP O.d.V.

In occasione delle festività pasquali, abbiamo pensato di festeggiare con le nuovissime colombe solidali di AIP O.d.V.. Le nostre colombe sono cosi volate in tutta Italia, un gesto di amore e altruismo. Grazie a queste donazioni liberali abbiamo contribuito a dare vita ad un progetto ambizioso: la Casa del nostro Lino Globulino, per le famiglie dei piccoli pazienti in cura a Brescia.

Partecipazione a tavoli di discussione istituzionali

AIP in questo ultimo delicato anno di pandemia partecipa a molti tavoli di discussione per far sentire la propria voce in campo istituzionale. Ecco alcuni dei Tavoli in cui siamo attualmente attivi:

- Tavolo di monitoraggio Programma Nazionale Autosufficienza 2021
- Consultazione generale Programma nazionale plasma e MPD (PNP)
- Tavolo sulla disponibilità di immunoglobuline
- Centro di coordinamento sugli screening neonatali (ISS) - l. 167/2016 su delega di UNIAMO

Screening neonatale: un documento per armonizzare

Sono stati raccolti in un documento gli 11 principi chiave di EURORDIS-European Rare Diseases Organisation per armonizzare in tutta Europa l'approccio allo screening neonatale. Il documento è stato sviluppato dal gruppo di lavoro che include rappresentanti provenienti da vari Paesi. Per l'Italia: Domenica Taruscio (ISS Centro coordinamento screening neonatale), Manuela Vaccarotto (AISMME) e Simona Bellagambi (UNIAMO).

Corso di formazione per giornalisti

"Plasma e plasmaderivati. Preservare la donazione fra pandemia e infodemia da Covid-19". L'iniziativa, organizzata da AIP, è stata un momento di divulgazione medico-scientifica rivolta a giornalisti esperti. 50 partecipanti iscritti all'Ordine dei giornalisti hanno preso parte al corso.

Approvato alla camera il Testo Unico sulle malattie rare

Il sì unanime della Camera dei Deputati al Testo Unico sulle Malattie Rare rappresenta un primo importante passo in avanti perché grazie alla semplificazione delle normative esistenti consentirà a migliaia di pazienti, ovunque risiedano, di accedere più facilmente a cure adeguate e appropriate, anche restando a domicilio. È un ulteriore tassello nella costruzione di un Servizio Sanitario Nazionale incentrato sul concetto di 'prossimità', cioè la capacità di essere vicino ai cittadini, a cominciare da chi soffre di una malattia rara, perché non si debba mai sentire lasciato solo.

INSIEME SI PUÒ!

Diventa Socio AIP

Caro Socio,
grazie al sostegno di tutti coloro che ci hanno dimostrato la loro fuducia, **anche quest'anno la nostra associazione ha potuto intraprendere numerose iniziative** a favore dei pazienti con immunodeficienza primitiva e importanti progetti sono in programma per il futuro.

Per questo motivo, qualora volessi continuare ad essere socio ordinario di AIP O.d.V. ti invitiamo a rinnovare l'adesione. Potrai effettuare il versamento della quota associativa di euro 20,00 entro il 31 dicembre.

Ogni socio può partecipare attivamente alle attività di AIP attraverso il sostegno dei Gruppi Locali presenti su tutto il territorio nazionale.

È proprio la collaborazione attiva di ognuno di noi a rendere la nostra associazione ricca di valori inestimabili.

Associazione Immunodeficienze Primitive O.d.V.

Sede Legale
Cattedra di Clinica Pediatrica,
Università degli Studi di Brescia. P.le Spedali Civili,1
25123 Brescia

Sede operativa
c/o Casa delle Associazioni,
Via Giovanni Cimabue,16
25134 Brescia
C.F. 98042750178 • **P.IVA 04115490981**

Come iscriversi ad AIP O.d.V.
- Come socio Ordinario, con una quota annuale di € 20
- Come socio Volontario con l'impegno di partecipare attivamente alla vita dell'Associazione, con una quota annuale di € 20

Entrambe le forme danno la possibilità di ricevere questo notiziario e di poter usufruire dei servizi offerti dall'Associazione.
Chi intende iscriversi ad AIP potrà scaricare il modulo di iscrizione dal sito **www.aip-it.org** o richiederlo in segreteria, compilarlo ed inviarlo con allegata copia della ricevuta del versamento della quota di iscrizione.

Come aiutare AIP O.d.V.
- Paypal dell'Associazione con carta di credito o prepagata. Collegati al sito www.paypal.com sezione Personale - Invia denaro - ed inserisci l'indirizzo email info@aip-it.org
- C/C Postale: n. 11643251
- C/C Bancario B.C.C. di Busto Garolfo e Buguggiate - Filiale di Busto Garolfo (MI) - IBAN IT44E0840432690000000028751

Intestato a:
Associazione per le Immunodeficienze Primitive O.d.V.

info@aip-it.org - aip.onlus@pec.it
351.0269978

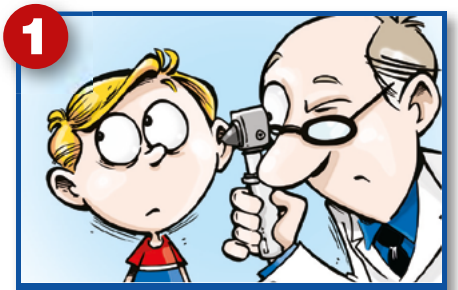
AIP - Associazione Immunodeficienze Primitive
www.aip-it.org

10 CAMPANELLI DI ALLARME
delle Immunodeficienze Primitive

Le Immunodeficienze Primitive (IDP) sono responsabili di infezioni ricorrenti o insolitamente difficili da trattare in bambini e adulti.
1 persona su 500 è affetta da una delle Immunodeficienze Primitive attualmente conosciute.

Se tu o qualcuno che conosci presenta almeno due dei seguenti Campanelli di Allarme, parlane con il tuo medico per escludere un'Immunodeficienza Primitiva.

1



Quattro o più otiti in un anno

2

Due o più gravi sinusiti in un anno

3

Più di due mesi di terapia antibiotica con scarso effetto

4

Più di due polmoniti in un anno

5

Scarso accrescimento staturoponderale

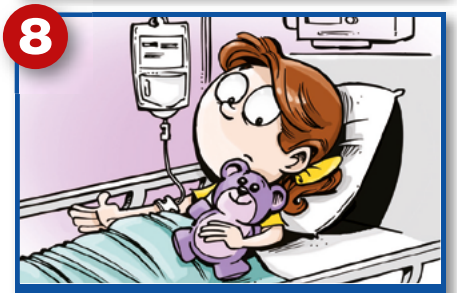
6

Ascessi ricorrenti della cute e di organi interni

7

Mughetto persistente o altre candidosi dopo l'età di un anno

8



Necessità di terapia antibiotica e.v. per ottenere la guarigione

9

Due o più infezioni agli organi interni

10

Storia familiare di immunodeficienze primitive

Servizio presentato da:

Jeffrey Modell Foundation | Curing PI. Worldwide.

Funding was made possible in part by a grant from the U.S. Centers for Disease Control and Prevention (CDC).

National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI) | National Cancer Institute | PPTA Plasma Protein Therapeutics Association | National Institute of Allergy and Infectious Diseases (NIAID) | Eunice Kennedy Shriver NICHD

Baxalta | Biotest From Nature for Life | CSL Behring Biotherapies for Life™ | GRIFOLS | KEDRION BIOPHARMA | octapharma

Questa informativa è realizzata dalla Medical Advisory Board Jeffrey Modell Foundation.
La consultazione con gli esperti di immunodeficienza primaria è fortemente consigliato. © 2013 Jeffrey Modell Foundation

Le immunodeficienze primitive
sono malattie rare
del sistema immunitario.

Una diagnosi tempestiva ci
salva la vita

aip
ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
O.d.V.
30 anni insieme

DA 30 ANNI A FIANCO DELLE PERSONE FRAGILI E DELLE LORO FAMIGLIE.

DONA IL TUO 5X1000 AD AIP O.d.V.

C.F. 98 04 27 50 178