

Anno XVI Numero 2
agosto 2014

"AIP Informa"

"Poste Italiane in A.P. art.2 comma 20/c legge 662/96 Brescia"

Editore: AIP onlus - Via L. Galvani, 18 - 25123 Brescia

Direttore responsabile: Sergio Castelletti

Redazione: Gloria Berretta, Giorgio Filippini

Realizzazione grafica: AIP ONLUS

Stampa: Color Art s.r.l. Rodengo Saiano Bs

Iscrizione Trib. di Brescia n. 411/1999 del 20/11/1999



Periodico di informazione dell'Associazione Immunodeficienze Primitive onlus

IN QUESTO NUMERO

L'EREDITARIETÀ DELLE MALATTIE GENETICHE

LE VACCINAZIONI NELLE
IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

COME AFFRONTARE LA TRANSIZIONE DALL'ETÀ
PEDIATRICA ALL'ETÀ ADULTA

LE IMMUNOGLOBULINE, FARMACI SALVAVITA



Convegno Nazionale 2014 AIP abbraccia il Sud



Una panoramica sul convegno



Carissimi amici,

sabato 7 giugno si è tenuto a Bari il convegno nazionale AIP 2014; come al solito è stata una bella occasione per ritrovarsi e discutere le problematiche di interesse dei malati di immunodeficienza primitiva, ma questa volta i motivi per essere estremamente soddisfatti sono molti.

Innanzitutto, dopo molti anni, AIP è tornata al Sud ed è stata accolta dal calore e dall'affetto dei tanti amici baresi, pugliesi e non solo, che sono venuti a trovarci; questo dimostra che anche qui, dove non siamo ancora attivi in modo strutturato e diffuso, il nostro lavoro è apprezzato e riconosciuto. Il nostro convegno seguiva in realtà una serie di incontri preparatori con alcuni pazienti baresi ed il dottor Baldassarre Martire dell'Università locale ed il congresso è stato l'occasione per tirare le fila e ritrovare un gruppo entusiasta che ha intenzione di costituire un gruppo locale a Bari.

Inoltre, chiacchierando con i tanti amici che sono venuti anche da altre parti d'Italia, abbiamo avuto grandi dimostrazioni di affetto e molti si sono detti disponibili ed interessati ad attivarsi per portare l'azione di AIP

nel proprio territorio; sicuramente ci saranno sviluppi positivi.

Quest'anno abbiamo voluto parlare dell'esperienza con la malattia dal punto di vista della nostra soggettività, con i problemi che ciascuno di noi si pone e per i quali le risposte non bastano mai; abbiamo cioè voluto dare la possibilità di avere indicazioni pratiche a fronte di domande che spesso incombono su chi ha a che fare con queste patologie; così si è parlato di come si esplica l'aspetto ereditario per le varie forme di IDP; si è trattato dell'importante, ma spesso dimenticata problematica della gravidanza per una donna in cura per una IDP, di come affrontare le vaccinazioni, anche sfatando miti del tutto infondati, di come sorvegliare il paziente ormai diventato adulto tenendo sotto controllo tutte quelle complicanze che si stanno evidenziando in queste fasi della vita che ora, per fortuna, sono diventate fruibili.

C'è stata poi una bella testimonianza sul sistema di passaggio dei pazienti dal reparto pediatrico a quello per adulti realizzato all'interno di una struttura sanitaria con il fattivo coinvolgimento degli operatori e dei pazienti stessi. E ancora si è parlato delle immunoglo-

buline che per noi, nella maggioranza dei casi, rappresentano l'ancora di salvezza e, con uno sguardo al futuro, della punta avanzata della ricerca, la terapia genica.

La bravura dei relatori e le interessanti relazioni (riportate nelle prossime pagine), che hanno colto a pieno il senso del nostro intento ed hanno trattato gli argomenti a loro affidati in modo piano e comprensibile a tutti fornendo molte indicazioni di carattere pratico, ha calamitato l'attenzione dei presenti e creato un'atmosfera di grande partecipazione.

L'entusiasmo dei commenti finali costituisce la nostra più grande gratificazione e, soprattutto, ci rende ancora più convinti che quella che stiamo seguendo

è la strada giusta: conoscere le persone, diventare amici perché dimostriamo di avere gli stessi problemi e soprattutto le stesse aspirazioni, realizzare quella condivisione di sentimenti e conoscenze che ci unisce ed è fondamentale compendio alle medicine ed alle terapie che i nostri medici ci offrono per affrontare la malattia.

Grazie quindi a tutti coloro che hanno partecipato perché ciascuno di loro è stato artefice di questo bel momento della vita di AIP e, spero, di ciascuno di noi che eravamo presenti. ■

Alberto Barberis
Presidente AIP Onlus



AIP verso il rinnovo del Consiglio Direttivo

Cari Soci,

le elezioni degli organi di governo sono un momento fondamentale nella vita di ogni Associazione perché costituiscono l'occasione in cui la volontà della base trova il suo sbocco naturale per divenire azione concreta, mossa dalla vivacità e dall'entusiasmo delle persone coinvolte.

E' con questo spirito che AIP sta affrontando il rinnovo del proprio Consiglio Direttivo che quest'anno termina il proprio mandato dopo tre anni di attività e grande impegno.

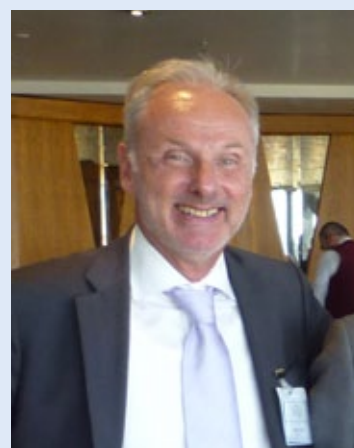
Le elezioni si terranno a Bologna, il prossimo sabato 13 settembre 2014, nella sala congressi dell'Hotel Mercure (Via Pietramellara, 59), proprio di fronte alla stazione ferroviaria.

E' stata scelta questa sede facilmente raggiungibile e questa formula snella che impegna solo la mattinata del giorno prefestivo per cercare di favorire al massimo la partecipazione dei soci poiché siamo fermamente convinti della necessità di una ampia condivisione e partecipazione alla discussione e, soprattutto, dell'apporto vitale di energie nuove, di persone che abbiano voglia di contribuire concretamente all'azione di AIP, con la consapevolezza che ognuno è parte fondamentale della nostra famiglia.

Per questo, invito caldamente tutti i soci alla partecipazione e chi è disponibile a presentare la propria candidatura, così da poter rinnovare e portare avanti la nostra Associazione.

L'augurio quindi è quello di ritrovarci numerosi a Bologna per celebrare la vitalità di AIP scegliendo le persone e gli obiettivi per il nostro futuro.

A presto, Alberto Barberis



Alberto Barberis

In questo numero

Aggiornamento
Scientifico

pag. 4-15

AIP Notizie

pag. 16-18

Grazie a...

pag. 19

Convegno Nazionale 2014 Immunodeficienze Primitive e AIP in Puglia

Baldassarre Martire

Responsabile nazionale del Registro Italiano della Malattia Granulomatosa Cronica
Dipartimento di Biomedicina dell'Età Evolutiva dell'Università di Bari.

Con delibera dell'Agosto 2012 la Regione Puglia ha definito la Rete regionale dei presidi per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare" e l'elenco dei centri interregionali di riferimento, individuati sulla base di documentata esperienza in attività diagnostica e terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari. Il Coordinamento regionale ha voluto avvalersi della collaborazione sia scientifica sia tecnologica di altre reti di malattie rare, stipulando una convenzione con la Regione Veneto al fine di condividerne il modello organizzativo, che prevede la presa in carico dell'assistito dalla fase di diagnosi fino alla cura ed assistenza utilizzando il proprio sistema informativo per la gestione delle malattie rare. Con la stessa delibera la Regione Puglia ha individuato nella U. O. di Pediatria "Federico Vecchio" della Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Giovanni XXIII di Bari il Centro di Riferimento Interregionale per le Immunodeficienze Primitive in

età Pediatrica, con il compito di definire il percorso diagnostico-terapeutico dei pazienti affetti da IDP, assicurare il collegamento funzionale con ogni singolo presidio della rete, raccogliere le richieste dei medici e dei pazienti per smistarle verso i presidi, di rendere disponibili ed efficaci le reti operative di comunicazione, di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle informazioni e l'inserimento in rete.

Nel nostro Centro di Riferimento Interregionale abbiamo diagnosticato e trattato oltre 150 casi di Immunodeficienza Primitiva negli ultimi 10 anni e sono attualmente seguiti circa 60 pazienti affetti da varie forme di IDP. Il Centro è parte operativa del Network Italiano per le Immunodeficienze Primitive (IPINET) nato nel 2000 con lo scopo di: 1) definire dei protocolli diagnostico - terapeutici aggiornati, omogenei e praticabili su tutto il territorio nazionale; 2) registrare la storia naturale della malattia; 3) rendere disponibile la conferma della diagnosi mediante analisi di mutazione eseguite gratuitamente presso laboratori cen-

tralizzati. In particolare il nostro Centro è responsabile del coordinamento del Registro Italiano della “Malattia Granulomatosa Cronica” e della diagnostica biochimica e molecolare di questa malattia per tutto il territorio nazionale. I pazienti vengono assistiti essenzialmente in regime farmaceutico ambulatoriale o di Day Hospital secondo specifici protocolli assistenziali, disegnati sulla base delle raccomandazioni definite dal Comitato Strategico e di Studio, che abbiamo contribuito a produrre e che sono stati adottati anche a livello regionale. L'iter prevede la conferma molecolare della diagnosi immunologica e quindi il counseling genetico alla famiglia. Contestualmente il paziente entra in un protocollo di gestione globale che investe gli aspetti terapeutici, di profilassi e di sorveglianza delle complicanze associate alla malattia. Questo modello operativo ha molte caratteristiche che lo rendono adatto alla gestione delle malattie rare: assicura una copertura ampia e tendenzialmente uniforme del territorio nazionale garantisce il controllo diagnostico sia ai pazienti che ai centri partecipanti, assicura una raccolta longitudinale dei dati e di protocolli aggiornati. In ultima analisi consente di offrire i migliori strumenti di diagnosi e il miglior trattamento disponibile a tutti i pazienti che afferiscono alla rete dei Centri. Il “cammino” percorso in questi anni ha permesso di focalizzare alcuni problemi che sono cruciali nel determinare la qualità di vita dei soggetti.

A fronte di questo sforzo organizzativo e di risorse umane, messo in campo negli ultimi dieci anni, c'è purtroppo da registrare, a livello regionale, una ancora insufficiente interazione tra i diversi livelli di assistenza; tra strutture ospedaliere di terzo livello e i servizi di base, medici di medicina generale (MMG), pediatri di libera scelta (PLS) e specialisti ambulatoriali, che molto spesso sembrano ignorare l'esistenza di questo

sistema operativo consolidato ed efficace a due passi da casa. Occorre quindi promuovere l'integrazione fra le reti assistenziali, la collaborazione tra presidi di alta specializzazione e gli altri presidi sanitari identificati ed inclusi nella rete regionale, anche diffondendo l'informazione su realtà già da lungo tempo operanti efficacemente in questo settore, al fine di evitare ai pazienti e alle loro famiglie migrazioni ormai non più sostenibili sia in termini economici che di qualità di vita. A tal fine, nelle scorse settimane, le famiglie e i pazienti con IDP si sono incontrati per discutere queste problematiche anche alla luce della difficile situazione sanitaria e sociale attuale e della possibilità di creare un presidio regionale all'interno della Associazione Immunodeficienze Primitive, che rappresenti in maniera congiunta le proprie istanze nei confronti degli organi sanitari e amministrativi della nostra regione. ■



Baldassarre Martire

Convegno Nazionale 2014 L'ereditarietà delle malattie genetiche

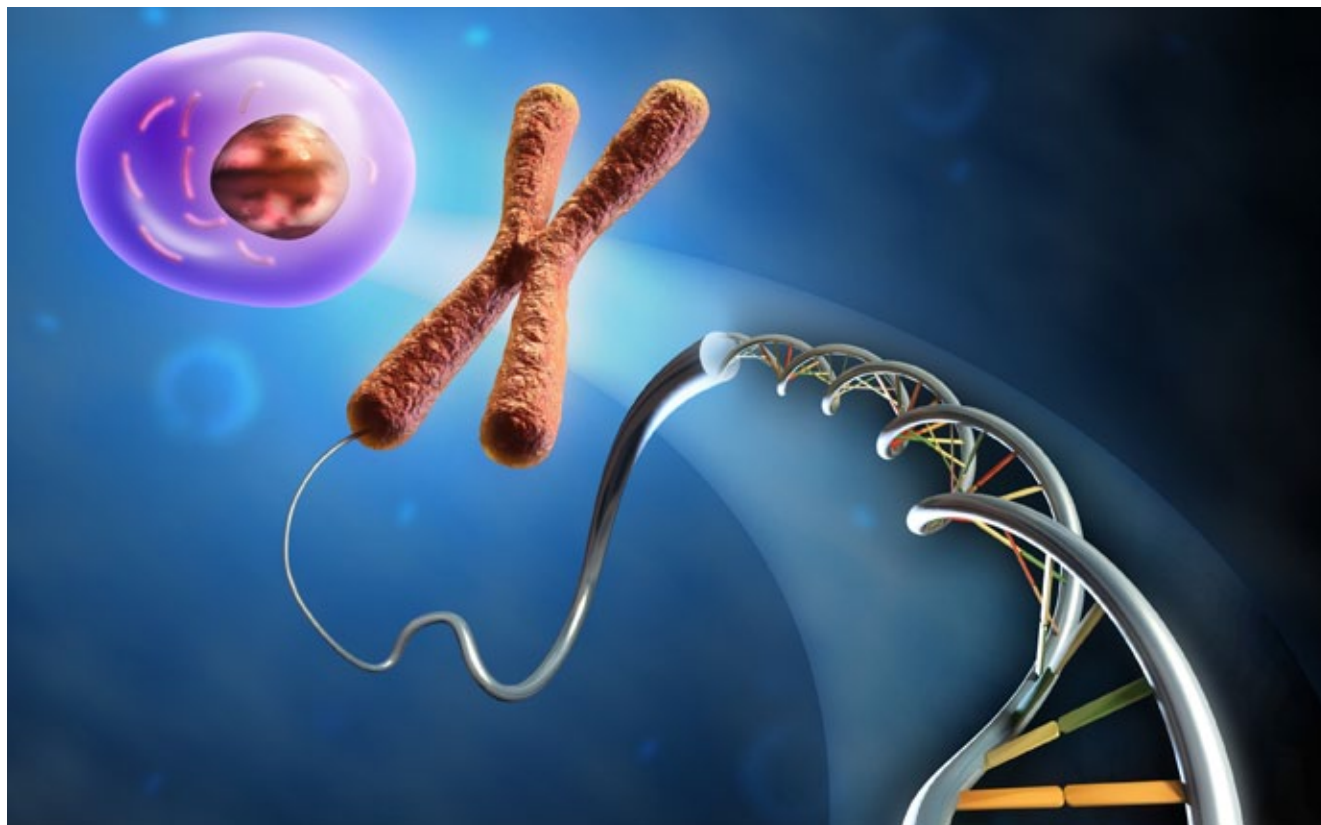
Carmelo Salpietro

Responsabile Unità Operativa Complessa di Genetica e Immunologia Pediatrica, Messina.

Le mutazioni monogeniche spesso causano malattie ereditarie che si trasmettono nelle famiglie secondo le leggi ben definite da Gregor Mendel, noto anche come “il padre della genetica”. I suoi esperimenti di selezione artificiale su piante di pisello lo portarono a formulare le fondamentali leggi che costituiscono la base di tutti gli studi sulla genetica moderna dell'ereditarietà. Le malattie mendeliane possono essere determinate da mutazioni di geni localizzati sugli autosomi (malattie autosomiche) o da mutazioni di geni localizzati sui cromosomi sessuali (prevalentemente sul cromosoma X). Per ciascuna delle due classi esiste l'ulteriore suddivisione in malattie dominanti e malattie recessive. Le malattie dominanti si manifestano in persone che portano un singolo gene mutato, le malattie recessive colpiscono i soggetti che portano due copie del gene mutato. Un fattore di rischio per le malattie autosomiche recessive è costituito dalla consanguineità poiché antenati comuni sono più a rischio di essere portatori sani delle stesse mutazione genetiche. Alcune mutazioni

determinano malattie che comportano conseguenze già apprezzabili nel neonato per la presenza di malformazioni o altre anomalie dello sviluppo.

Altre malattie monogeniche si manifestano, invece, durante le età successive della vita e alcune rimangono silenti per anni e si manifestano solo in età adulta, altre determinano alcuni immunodeficit. Negli ultimi anni, il sequenziamento del genoma umano, con il conseguente progresso esponenziale della diagnostica genetica, ha rivoluzionato l'approccio alle malattie genetiche e il concetto stesso di malattia genetica è, rispetto al passato, molto più articolato. La classica contrapposizione un gene, una malattia è stata oggi superata dal concetto che uno stesso gene, a seconda del tipo di difetto, può essere responsabile di malattie molto diverse e che malattie diverse sono dovute all'azione di una mutazione insorta in un unico gene. Si parla di eterogeneità allelica quando mutazioni diverse dello stesso gene possono causare quadri clinici diversi, e di eterogeneità genetica quando



malattie simili o identiche possono essere causate da mutazioni in geni diversi. E' quindi chiaro che il riconoscimento del difetto di base, oltre a consentire la diagnosi precoce, fornisce la possibilità di prevedere lo stato e il rischio di ricorrenza della malattia e, grazie alla caratterizzazione genica della regione deleta o duplicata, effettuare una più accurata e precisa caratterizzazione fenotipica e, di conseguenza, migliorare il follow-up dei pazienti.

Sono nate nuove tecnologie, come ad esempio l'analisi esomica o "*exome sequencing*", tecnica che sfrutta le conoscenze derivate dalla recente decifrazione dell'intero genoma umano per analizzare l'esoma di un individuo, cioè tutta la porzione di DNA che contiene le informazioni per la sintesi delle proteine o l'aCGH Array (metodologia molecolare applicata all'ibridazione in situ) che permette un'analisi completa e precisa delle variazioni del numero di copie delle sequenze di DNA e consente di valutare contemporaneamente e con alta specificità più regioni cromosomiche in modo da poter evidenziare sbilanciamenti cromosomici, regioni di amplificazione genica, riarrangiamenti inter-intracromosomici e delezioni. Grazie all'introduzione di questa nuova tecnica, si è verificata una rivoluzione nella citogenetica classica che ha portato ad un miglioramento significativo nella diagnosi di quei soggetti con un fenotipo "cromosomico" (patolo-

gie neurologiche/ritardo mentale, dismorfismi, anomalie congenite) e cariotipo normale.

Si evince, in conclusione, che con il progredire delle conoscenze scientifiche, è possibile offrire, per le sindromi genetiche, opportunità diagnostiche di grande rilievo, ottenere diagnosi più precoci con conseguente migliore follow-up e fornire in sede di consulenza genetica una stima più accurata del rischio di ricorrenza. ■



Carmelo Salpietro

Convegno Nazionale 2014

Le vaccinazioni nelle immunodeficienze primitive

Alessandro Plebani

Direttore Clinica Pediatrica Università degli Studi di Brescia, Spedali Civili, Brescia.

Le vaccinazioni rappresentano, assieme alla potabilità delle acque e all'impiego della terapia antibiotica, gli interventi di sanità pubblica che hanno radicalmente modificato lo stato di salute della popolazione generale. Le epidemie influenzali, di vaiolo, di poliomielite, di tetano, di difterite, di morbillo hanno accompagnato l'umanità dalle sue origini e di fronte a queste epidemie l'uomo si sentiva impotente: o il suo sistema immune gli consentiva di superare la malattia o ne subiva le conseguenze che erano la morte o l'esito in complicanze. Basti pensare ai milioni di morti che sono stati provocati dalla spagnola (epidemia da virus influenzale) del 1918, dal virus del vaiolo, o ai casi di paralisi da virus della poliomielite solo per citarne qualcuno.

I nostri nonni ricordano di avere avuto nelle proprie classi elementari alcuni compagni che presentavano gli esiti paralitici di una pregressa infezione da virus della poliomielite o con terrore la sofferenza e gli esiti di una infezione da tetano o da difterite. L'ultima gene-

razione o forse anche la penultima non hanno più avuto in classe compagni con l'esito di una poliomielite o non hanno mai visto un caso di tetano o di difterite. Questo lo dobbiamo all'impiego della pratica vaccinale, la cui funzione è di prevenire le malattie. Con la vaccinazione si somministrano, solitamente attraverso una iniezione sottocutanea o intramuscolare, proteine purificate, o virus inattivati, o virus vivi attenuati che, pur essendo vivi, non provocano malattia, prima che l'individuo venga in contatto con il corrispondente patogeno. In questo modo l'individuo è in grado di produrre anticorpi contro il patogeno contenuto nel vaccino, anticorpi che lo proteggeranno qualora venga successivamente in contatto con lo specifico patogeno.

A questo punto, essendo questa giornata dedicata ai pazienti con immunodeficienze primitive, cioè proprio quei soggetti che non sono in grado di produrre anticorpi per via di un difetto nel loro sistema immune, ha senso eseguire le vaccinazioni? E se vengo-



no somministrate le vaccinazioni, magari prima della diagnosi della loro condizione di immunodeficienza, possono risultare dannose? Tutti i tipi di vaccini sono controindicati? Se la prevenzione delle malattie non si può ottenere con la vaccinazione, in quale modo questi pazienti possono essere protetti? Sono queste alcune delle domande alle quali cercherò di rispondere durante la mia relazione. E' importante sottolineare che, mentre un po' di anni fa vi era un consenso, diciamo generale, nel suggerire di evitare le vaccinazioni nei soggetti con immunodeficienze primitive, il suggerimento attuale degli esperti è di decidere la strategia vaccinale sulla base del tipo di immunodeficienza. Vi sono infatti alcune forme di immunodeficienza dove le vaccinazioni non sono controindicate. ■



Alessandro Plebani

Convegno Nazionale 2014

Come affrontare la transizione dall'età pediatrica all'età adulta

Cristina Pietrogrande, Giovanna Fabio, Rosa Maria Dellepiane, Maria Carrabba

Centro IPINET del bambino e dell'adulto Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Policlinico, Università degli Studi di Milano

Alcune riflessioni sulla transizione guidate dai sentimenti e dalle parole dei nostri pazienti

Tutti i giovani pazienti, in qualche momento fra l'adolescenza e l'età adulta, si devono trasferire dalle strutture pediatriche che li hanno assistiti nella prima parte della loro vita alle strutture per adulti che li seguiranno negli anni successivi. Per la maggior parte dei giovani, il passaggio al Sistema sanitario dell'adulto si verifica senza difficoltà nonostante avvenga senza alcuna pianificazione né preparazione. Anche i giovani con patologie croniche come le immunodeficienze primitive devono, prima o poi, compiere questo passaggio. Tuttavia per loro non si tratta di prendere una pillola per dieci giorni ed essere guariti, ma significa lavorare con un team clinico per controllare la malattia mese dopo mese, anno dopo anno. Secondo la definizione della Società Americana di Medicina dell'Adolescenza, la transizione è un processo deciso e pianificato per indirizzare i bisogni medici, psicofisici, educativo/vocazionali dell'adolescente e del

giovane adulto con patologia cronica dal reparto pediatrico ai centri di cura per l'adulto.

"Passano gli anni, la malattia entra nel vivo e si intreccia alla tua vita, iniziano tante complicanze: dermatologiche, intestinali, polmonari. La parola CRONICO diventa predominante"

Per loro che hanno storie cliniche complesse, bisogni di cura in crescita, necessità di diversi specialisti e di un'assistenza complessa e integrata, il percorso dei loro coetanei più sani non è né appropriato, né efficiente. Per loro che dovranno affrontare un'intera gamma di questioni sanitarie da "adulti", ad esempio fertilità, gravidanza, malattie degenerative dell'adulto ecc..., è necessaria una pianificazione della transizione coordinata, olistica, centrata sulla persona, sulla base di una scelta informata. La transizione in un reparto di cura per adulti non è quindi un semplice fatto, ma un processo complesso attraverso il quale l'individuo assume un ruolo più importante ed attivo di fruitore adulto e indipendente dell'assi-

stenza sanitaria con un reciproco stile di assistenza da parte del personale sanitario e la riconfigurazione del ruolo della famiglia. Per la maggior parte “transizione” significa anche trasferimento in un altro ospedale.

Andare verso l'ignoto, cambiare mondo

“Ma io sono sempre stata seguita qui, nella mia testa non ci può essere un altro posto dove conoscano ciò che ho, soprattutto alla luce delle esperienze pregresse”

Trasferirsi in servizi per adulti è considerato un momento di incertezza, un viaggio verso l'ignoto e un mondo diverso caratterizzato dalla preoccupazione che venga a mancare la continuità del supporto di specialisti nella cura della malattia. Questo succede se mancano le informazioni e il coinvolgimento nella pianificazione di transizione.

I servizi pediatrici sono caratterizzati dall'atteggiamento protettivo e vengono considerati ambienti accoglienti dove i pazienti vengono vezzeggiati e coccolati. Al contrario, l'ambiente dell'ospedale per l'adulto appare spesso come minaccioso e spersonalizzante. Anche l'aspetto può apparire cupo e squallido, un mondo diverso dai reparti allegri e colorati delle pediatrie dove i pazienti avevano accanto i genitori e il sostegno di infermieri e terapisti del gioco. Altra differenza importante è il cambiamento di status dopo il trasferimento. Chi li assiste li vede come adulti e incoraggia il loro coinvolgimento nel processo decisionale. La filosofia di fondo cambia: dalla cura centrata sulla famiglia alla cura centrata sulla persona.

Essere flessibili sui tempi

“Poi, un giorno ti dicono che stanno creando un 'Reparto Adulti', non si sanno le tempistiche, ma prima o poi sarà necessario fare questo passaggio perché 'noi grandi di 25 anni' non possiamo più essere seguiti in pediatria”

Anche se l'età in cui iniziare un programma di transizione può variare, i pediatri dovrebbero idealmente ini-

ziare un percorso di autogestione e di progetto di transizione ad un'età compresa tra i 12 e 16 anni tenendo conto della maturità individuale. Pur essendo la transizione un processo che comincia nell'adolescenza e si estende all'età adulta, c'è comunque un momento in cui il trasferimento di cura deve effettivamente verificarsi tra un sistema sanitario e l'altro. Idealmente, il trasferimento di cura deve essere incorporato all'interno di un processo di transizione riflessivo. Troppo spesso decisioni a breve termine finalizzate a un trasferimento tempestivo sostituiscono la preparazione a lungo termine e la pianificazione che aiuta il processo di transizione. Sono stati proposti momenti diversi per l'effettivo trasferimento di cura dai 14 ai 25 anni. Fornire informazioni è di fondamentale importanza; i pazienti devono diventare esperti non solo delle loro storie personali di salute, ma anche degli aspetti generali della loro particolare condizione. Ciò è vero soprattutto per le patologie diagnosticate nella prima infanzia, quando il giovane non era parte attiva della formazione iniziale del paziente. E' anche importante educare i genitori a capire che il trasferimento al sistema adulto significa un'ulteriore riduzione dei loro poteri di vigilanza sul figlio.

“Non nascondo di aver avuto po' di timore, ma alla fine della giornata mi trovo comunque soddisfatta. Certo, è diverso: mancano quelle piccole cose che nel reparto pediatrico ti davano sicurezza, ma provo ad affrontarlo in un'ottica di crescita e tutto assume un aspetto diverso”

Occuparsi di se stessi

“Inizia una consapevolezza e conoscenza del proprio corpo diversa rispetto a quella dei sani: ad ogni minimo cambiamento, te ne accorgi e lo sai descrivere, e ti accorgi che questo per i medici è un riscontro importantissimo”

Proprio nel periodo in cui i giovani raggiungono la loro indipendenza sociale, acquisiscono anche il controllo sulle loro necessità di salute. Nello stesso periodo c'è anche un graduale processo di passaggio della gestione delle terapie e dei dispositivi a loro necessari dalla responsabilità dei genitori alla responsabilità personale.



Questo processo inizia con un periodo di responsabilità condivisa con le diverse attività che vengono trasferite in tempi diversi. I genitori continuano a svolgere un ruolo di 'allenatore', incoraggiano e sostengono i giovani in relazione alla cura di se stessi anche dopo il trasferimento ai centri per adulti.

Prendere decisioni

"Inizia il dover interagire con molti/tanti specialisti ai quali dover spiegare tutto! Impari col tempo a relazionarti con il tuo corpo e con i dottori, cercando di diventare uno strumento fondamentale per le varie diagnosi. La lucidità del 'paziente esperto' diventa fondamentale! Lui sa descrivere il proprio malessere, sa automedicarsi e riportare al medico i dettagli cruciali"

Col coinvolgimento nell'esecuzione di procedure e nella gestione delle terapie inizia la partecipazione nel reale processo decisionale circa l'assistenza sanitaria. Aver sviluppato competenze nella gestione delle terapie/dispositivi e aver imparato a "conoscere il proprio corpo" forniscono il supporto per essere in grado di apportare modifiche ai regimi terapeutici per integrarli nella vita quotidiana.

"Ho imparato cosa sia il rapporto diretto medico - paziente. Un medico che ti accompagni per mano ad analizzare ogni tappa del tuo prossimo percorso per discutere e sviscerare ogni dubbio e fare in modo che, con un'altra forma, tutto faccia meno paura. Il medico e la comunicazione con lui, oltre alla fiducia, sono fondamentali. Il rapporto con il medico diventa qualcosa di estremamente prezioso, perché il medico sa cos'hai e cosa bisogna fare quando stai male. Quella persona col camice bianco assume sempre più le sembianze di una seconda famiglia"

L'interazione con i professionisti sanitari precedentemente gestita dai genitori si modifica col trasferimento ai servizi per adulti. Transizione significa quindi cambiamenti dei ruoli, delle relazioni e dello status di indipendenza a mano a mano che il giovane acquista autonomia.

La transizione avviene in un contesto di sviluppo

"Ostruzionismo della burocrazia, accertata impossibilità di conciliare lavoro e cure. Bisogna lottare con le Asl locali per le forniture dei farmaci, degli ausili e dei

presidi medici. Bisogna lottare per un lavoro e per i diritti attinenti ai permessi di cura, affrontare le problematiche sul posto di lavoro per le ripetute assenze, e la loro ripercussione psicologica"

La transizione terapeutica si verifica contemporaneamente al drammatico sviluppo fisico, cognitivo, psicologico e sociale dell'adolescenza nel contesto di transizioni più ampie che caratterizzano l'adolescenza e la giovane età adulta, ad esempio la conclusione degli studi e l'ingresso nel mondo del lavoro, la riduzione della dipendenza dai genitori e una maggiore autosufficienza, il passaggio a una vita indipendente e l'inizio di relazioni di coppia.

"In pediatria spesso c'erano i miei genitori, loro volevano sapere, facevano domande e il medico doveva parlare con loro. Ho imparato che è possibile avere un confronto, a volte anche discutere animatamente, con altri pazienti adulti che hanno problemi analoghi ai miei"

Gli adolescenti con malattie croniche hanno spesso relazioni molto strette con i genitori e qualche volta lamentano una eccessiva iperprotettività che ritengono inutilmente limitante. Lo stesso atteggiamento viene spesso riferito anche ai loro curanti col risultato di minare autostima e capacità di rendersi autonomi e interferire col processo di transizione.

Ogni struttura pediatrica che curi bambini con patologie rare e croniche deve organizzare un programma di transizione graduale alla sanità dell'adulto, a cui partecipino esperti in grado di fornire cure specialistiche o mediche per condizioni complesse e che prevedano il coordinamento dei servizi sanitari e di comunità.

Ogni pediatra affronta il difficile problema del modo migliore per trasferire adolescenti con patologie croniche a strutture appropriate che si occupino di adulti. Anche se il sistema perfetto non esiste ancora, alcuni principi generali possono essere usati come guida.

Prima del trasferimento è importante organizzare visite congiunte del personale sanitario pediatrico e dell'adulto

"E' fondamentale che il centro per l'età evolutiva e quello per adulti collaborino sempre, scambiandosi opinioni e suggerimenti"

L'esperienza insegna che uno degli elementi essenziali di un piano di transizione di successo è l'opportunità per i giovani e le loro famiglie di essere 'presentati' ai loro nuovi medici e infermieri da chi li ha assistiti fino ad allora. Le preoccupazioni circa l'abbandono dei precedenti curanti e l'incontro con i nuovi, insieme al dubbio sulla possibilità di ottenere delle cure di qualità equivalente, scompaiono quando vengono organizzati incontri di conoscenza a cui partecipino, insieme al paziente, entrambe le équipe.

Alla transizione deve partecipare la famiglia

"Avere una famiglia solida e forte alle spalle è stato fondamentale"

Anche i familiari sono preoccupati dall'idea di lasciare un'équipe in cui avevano fiducia per affidarsi ad altri curanti sconosciuti. Temono una diminuzione della qualità delle cure nel nuovo ambiente e che la nuova squadra non sarà così attenta ai bisogni del giovane paziente. Sono inoltre preoccupati del fatto che il loro giovane figlio/a rivendichi l'indipendenza nella cura della sua malattia.

Il medico di famiglia deve essere coinvolto

Il medico di famiglia non deve essere emarginato ma coinvolto nella cura del paziente creando collaborazione e coordinamento con la struttura ospedaliera.

È necessaria un'infrastruttura adeguata per la transizione

"Mi accorgo che nel momento del passaggio anche le più piccole cose diventano fondamentali"

I pediatri devono rispettare le capacità delle loro controparti adulte e dovrebbero cercare di limitare la comunicazione con i pazienti giovani adulti quando il trasferimento è stato completato. L'organizzazione dell'assistenza per gli adulti deve essere equivalente nella qualità e nell'intensità delle cure a quella fornita dal gruppo pediatrico, in particolare deve eguagliare l'ampiezza, la completezza e la multidisciplinarietà che caratterizza l'assistenza pediatrica. I servizi per adulti devono non solo puntare alla continuità delle cure con i colleghi pediatri, ma anche adattare le loro competenze e servizi per soddisfare le mutevoli esigenze del giovane.

Come abbiamo affrontato il problema della transizione

- Nell'ambito della nostra struttura ospedaliera gli specialisti Pediatri hanno preso contatto con i colleghi di Medicina Interna dell'adulto con competenza immunologica, sensibilizzandoli ai problemi delle immunodeficienze primitive.
- Abbiamo discusso insieme i problemi clinici dei pazienti diventati adulti e candidati al trasferimento.
- I medici dell'adulto sono stati coinvolti nelle riunioni della rete IPINET per la stesura e l'aggiornamento dei protocolli diagnostico-terapeutici.
- Abbiamo creato insieme un network tra gli specialisti dell'adulto operanti in Fondazione (cardiologo, oculista, ortopedico, endocrinologo, epatologo, ginecologo) con competenza specifica per le singole malattie.
- Abbiamo iniziato insieme un percorso di educazione terapeutica coinvolgendo gli operatori sanitari del bambino e dell'adulto, i pazienti e le loro famiglie con l'aiuto di un team della Neuropsichiatria.
- Abbiamo organizzato un servizio di supporto in ambito sociale e lavorativo per affiancare i giovani nell'organizzazione della loro vita adulta. ■



Maria Cristina Pietrogrande

Convegno Nazionale 2014

Le immunoglobuline, farmaci salvavita

Viviana Moschese, Simona Graziani

UOSD di Pediatria - Allergologia ed Immunologia,
Università di Roma Tor Vergata, Policlinico di Tor Vergata Roma

La terapia sostitutiva con gammaglobuline rappresenta il gold-standard nella gestione terapeutica dei pazienti affetti da difetti immunitari con interessamento umorale. Tale terapia è stata utilizzata per la prima volta nel 1952 e la via di somministrazione era intramuscolare. In seguito, negli anni '80, è stato possibile mettere a punto le Ig per via endovenosa, permettendo quindi la somministrazione di un maggiore volume di Ig con minori effetti avversi e soprattutto riducendo la sintomatologia dolorosa legata a tale trattamento. Nel corso degli ultimi anni tuttavia, non solo è stato possibile realizzare delle preparazioni di Ig più purificate e meglio tollerabili, ma è stato anche possibile ottenere dei prodotti che potessero essere somministrati per via sottocutanea.

Attualmente, infatti, le due maggiori vie di somministrazione utilizzate sono quella endovenosa e quella sottocutanea. Entrambe le vie di somministrazione risultano efficaci e sicure. Tuttavia, le Ig sottocute hanno il vantaggio di mantenere dei livelli più costanti nel tempo, di

indurre minori effetti avversi e soprattutto di permettere al paziente di eseguire la terapia a domicilio con un miglioramento della qualità di vita. Lo svantaggio, rispetto alla somministrazione per via endovenosa, è la necessità di eseguire più frequentemente, e.g. ogni 7-10gg, le infusioni per la limitazione del volume di somministrazione. Comunque, la modalità di somministrazione delle Ig deve essere sempre personalizzata per ogni paziente sulla base della sua storia clinica, della sua volontà e degli eventuali effetti collaterali.

L'obiettivo principale della terapia sostitutiva è quello di ridurre e prevenire eventuali episodi infettivi. Inoltre è stato osservato che dosi maggiori di Ig permettono di controllare l'evoluzione delle bronco pneumopatie croniche e talvolta favorire un miglioramento dei parametri di funzionalità respiratoria nei pazienti con bronchiectasie.

Al fine di ottenere una riduzione della mortalità e della morbilità nei pazienti con difetti anticorpali, la terapia sostitutiva deve comunque essere inquadrata nell'ambito



di una gestione terapeutica che può prevedere la profilassi antibiotica e la fisioterapia respiratoria con un attento monitoraggio clinico-strumentale del paziente.

L'avanzamento delle conoscenze ci permetterà in un prossimo futuro di ottenere preparati sempre più flessibili a vantaggio di una gestione più serena della terapia sostitutiva. ■



Viviana Moschese



Immunodeficienze, il futuro è oggi

In Italia 3500 persone ignorano di essere affette da una IDP, i problemi derivanti dalla diagnosi tardiva e le nuove terapie.

Lucia Bernazzi
Consigliere AIP onlus

D Il 21 maggio u.s. si è tenuto a Roma a Palazzo Ruspoli un incontro educativo per la stampa dal titolo “Immunodeficienze: il futuro è oggi”.

Alcuni tra i massimi esperti italiani hanno fatto il punto sulle immunodeficienze in generale e sulle opzioni terapeutiche messe a punto negli ultimi anni a beneficio dei pazienti. Nell'agenda, oltre alla testimonianza dei pazienti (io ho parlato in rappresentanza di AIP e Francesca Ballali per la neocostituita Pro-IDP), erano presenti: il Professor Giuseppe Spadaro (Università Federico II di Napoli), il Professor Carlo Agostini (Università di Padova) e la Professoressa Isabella Quinti (Università La Sapienza di Roma).

Come ha spiegato il Professor Spadaro, le immunodeficienze possono essere di due tipologie, le primitive, che sono malattie rare, congenite e croniche causate da alterazioni del sistema immunitario, o le secondarie, che possono essere causate da altre patologie e talvolta sono temporanee.

Secondo una recente stima le IDP colpiscono nel mondo 6 milioni di persone, sia adulti che bambini, anche se solo una piccola percentuale di questi casi è ad oggi diagnosticata e censita nei registri internazionali delle immunodeficienze. Il dato italiano rispecchia la situazione globale e dei 6 milioni di pazienti nel mondo, secondo quanto stimato dall'IPOPI, l'Asso-

ciazione Internazionale dei Pazienti con Immunodeficienze Primitive, sono solo 27-60 mila i pazienti correttamente diagnosticati (dati provenienti dai registri del network dei Jeffrey Modell Center).

Nelle IDP, una volta diagnosticata la malattia, il paziente viene preso in carico dalla struttura ospedaliera di riferimento. La terapia deve essere personalizzata, cioè messa a punto in considerazione delle peculiari caratteristiche del paziente e della cinetica delle immunoglobuline. Il trattamento viene programmato, sia che si tratti di terapia endovena che sottocute, così come il seguimiento ed i controlli (generalmente da ripetere ogni tre mesi), in modo da poter monitorare

le eventuali patologie correlate e/o associate alla malattia principale.

Il Professor Agostini ha trattato l'argomento delle caratteristiche, delle indicazioni terapeutiche e dell'appropriatezza d'uso delle immunoglobuline. Sappiamo da tempo (primi anni '80) che le stesse possono essere somministrate per via endovenosa; a partire dagli anni 2000 è stata importata dall'America la terapia sottocutanea. La differenza tra le due somministrazioni è ovviamente rappresentata dalla sede di infusione. Nel caso di infusione endovenosa, essa viene necessariamente effettuata in Ospedale o in DH alla presenza di personale infermieristico, sotto il controllo medico e la somministrazione dura qualche ora. Invece con il sottocute, attraverso l'utilizzo di apposite pompe, il paziente viene, dopo un periodo di addestramento, reso autonomo e capace da solo, a casa propria, di effettuare la cura. Con questo sistema si evitano tutti i rischi legati a shock anafilattici, febbri, nausea etc, legati alla terapia endovenosa, limitando gli effetti collaterali che possono ridursi all'inconveniente

della formazione di gonfiori cutanei, che comunque si attenuano con il passare di poche ore.

Successivamente la Professoressa Quinti ha sottolineato che le IDP colpiscono 1/5000 abitanti; in Italia si contano 5.000 malati dei quali 3.500 circa non sanno di esserlo. Il ritardo di diagnosi medio è di nove anni circa con quadri clinici complicati al momento del riconoscimento effettivo della patologia. Per questo viene sottolineata la particolare attenzione per Enti come la J.M.F. (Jeffrey Model Foundation), che ha lo scopo di diffondere gli strumenti adatti per riconoscere la malattia ed evitare il ritardo della relativa diagnosi. I 10 campanelli di allarme stilati dalla Fondazione Americana citata si rivelano come potenti segnali che il medico di famiglia deve necessariamente riconoscere! La creazione di un network valido ed efficace che vada al di là delle diverse realtà regionali è necessario per assicurare a tutti i malati un trattamento uniforme ed efficace.

Particolare attenzione è stata poi posta rispetto all'uso dell'acido

ialuronico, enzima capace di far spazio nel sottocute e poter somministrare sino a 300 ml di prodotto. In questo modo si può arrivare a coprire un intervallo di tempo per la terapia sottocutanea sino a un mese (rispetto alle attuali una/due settimane di intervallo tra una somministrazione e quella successiva).

L'incontro, sponsorizzato dalla Baxter, è stato moderato dalla giornalista Carla Massi de Il Messaggero, che ha richiesto alle Associazioni dei pazienti il loro contributo ampiamente documentato dalle iniziative sia presenti che future. Le stesse hanno infatti mostrato al pubblico filmati che documentano l'impegno profuso nel portare avanti i problemi che si incontrano da malati di una malattia rara.

Per me è stata un'occasione importante, di conoscenza e di comunicazione. Il pubblico dei giornalisti presenti è stato molto attento a quanto ho avuto modo di esporre e non era facile per chi non conosce l'argomento. Spero di aver centrato l'obiettivo: **"Educare la stampa anche sulle malattie rare!"** ■



Genova, corso di aggiornamento sulle IDP

Il 13 settembre prossimo si terrà a Genova, nell'aula conferenze D.I.M.I. al n° 6 di viale Benedetto XV, un Corso di Aggiornamento sulle Immunodeficienze Primitive per medici promosso e patrocinato dalla nostra Associazione.

Il corso, per cui sono previsti crediti ECM per l'anno 2014, è stato ideato e realizzato dal Professor Francesco Puppo, Ordinario di Medicina Interna e Direttore della Scuola di Specializzazione in Allergologia e Immunologia Clinica dell'Università di Genova.

Sul sito dell'Associazione, www.aip-it.org, è disponibile la Scheda invito, in formato pdf, e il programma della giornata con indicazione dei Relatori.

La partecipazione è gratuita e l'adesione è riservata ad un massimo di 60 partecipanti, le iscrizioni si chiuderanno il 10 settembre 2014, data entro la quale dev'essere recapitata la Scheda Invito debitamente compilata (in stampatello) a REALTIME MEETING srl, fax n. 010.86 04 992 o all'indirizzo di posta elettronica info@realtimeeting.it



Fitness Day Convention

Quando ginnastica e solidarietà vanno a braccetto

Andrea Gressani
Consigliere AIP onlus

Il 21 giugno 2014 al palazzetto dello sport di Azzano Decimo (PN) l'Associazione Sportiva Dilettantistica "In equilibrio" ha organizzato la prima Fitness Day Convention, con lo scopo benefico di raccogliere fondi per la nostra associazione e per l'AIMS (Associazione Italiana Sclerosi Multipla).

Appena arrivato, ho subito conosciuto Marta Kerekes, il motore organizzativo di tutta la manifestazione, una donna squisita di origini ungheresi, che ha messo grande grinta ed energia per far sì che tutto funzionasse per il meglio.

Nel corso della giornata si sono susseguite lezioni di Zumba, Pilates, Body Toning, Postural Training e altre discipline.

La totalità dei partecipanti erano donne di età molto varie dai 14 anni in su, ma posso dirvi che tutte sono state molto brave, quasi eroiche, dal momento che molte di loro si sono fermate sia al mattino che al pomeriggio facendo tutte le

sessioni di allenamento, cosa non facile dato che gli insegnanti si alternavano mentre loro erano sempre le stesse. Brave ragazze!

Durante la manifestazione ho conosciuto anche Deborah della sezione di Pordenone dell'AIMS e con lei ho parlato a lungo per capire se, sia noi che Debora, potremo aiutare Marta ad organizzare altri eventi di carattere sportivo a scopo benefico e penso proprio che sia nata una bella collaborazione che in futuro darà i suoi frutti.

Al termine della giornata, tutti sudati ma felici, ci siamo salutati con alcune foto di gruppo ed un

piccolo discorso da parte mia e di Deborah per raccontare un po' le attività delle nostre associazioni e ringraziare tutti per l'impegno profuso per una giusta causa.

Nonostante l'incasso dell'evento sia stato inferiore alle spese per l'organizzazione, Marta ha comunque deciso di effettuare una donazione in favore delle due associazioni di pazienti, il tutto con la massima trasparenza pubblicando sul web ogni singolo dettaglio. Ancora un grande grazie a Marta per l'impegno profuso, speriamo di poterti aiutare per i prossimi eventi simili. ■



Alcuni partecipanti al meeting

Grazie a...

► Rivolgiamo il nostro più sincero ringraziamento a tutti coloro che con i loro contributi ci consentono di proseguire nella nostra attività volta a migliorare la qualità della vita delle persone affette da Immunodeficienza Primitiva.

Grazie ai parenti e agli amici di Cesare Baldini, che hanno offerto un contributo all'Aip in ricordo del loro caro.

Ancora una volta ringraziamo tutti gli amici e i parenti di Lairetta per il loro sostegno a favore della cura dell'Atassia Telangectasia.

E grazie a Mariagrazia Cortinovis, Antonio Ferrari, Viviana Roncallo, Gianna Borghini, Giorgia e Luca Cesarotto, Pegasus Società Cooperativa Sociale Onlus, Luigi e Tecla Luzzi, Monica Gandini, Mario Spazzacampagna, Alberto Massa Saluzzo e l'ASD In Equilibrio.

Infine ringraziamo IPOPI, Baxter SpA, CSL Behring SpA, Kedrion SpA e Intesa Sanpaolo SpA per aver contribuito a sostenere i nostri progetti. ■



ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE Onlus

AIP "Informa", periodico d'informazione di AIP onlus
"Poste Italiane in A.P. art.2 comma 20/c legge 662/96 Brescia"
Editore: AIP ONLUS - Via L. Galvani, 18 - 25123 Brescia
Direttore responsabile: Sergio Castelletti
Redazione: Gloria Berretta, Giorgio Filippini
Realizzazione grafica: AIP onlus
Stampa: Color Art s.r.l. - Rodengo Saiano Bs
Iscrizione Tribunale di Brescia n. 411/1999 del 20/12/1999

Sede Legale

Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Brescia. Piazzale Spedali Civili, 1 - 25123 Brescia

Segreteria

Via L. Galvani, 18 - 25123 Brescia
Tel. e fax 030 3386557
www.aip-it.org - info@aip-it.org
C.F. 98042750178

Comitato scientifico

Presidente

Prof. Alessandro Plebani (BS)
Prof.ssa Luciana Chessa (Roma)
Prof. Bruno Dallapiccola (Roma)
Prof. Domenico De Mattia (Bari)
Prof.ssa Marzia Duse (Roma)
Prof. Francesco Puppo (Genova)
Dott.ssa Silvana Martino (Torino)
Dott. Baldassarre Martire (Bari)
Prof. Andrea Pession (Bologna)
Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande (Mi)
Prof. Claudio Pignata (Napoli)
Prof.ssa Isabella Quinti (Roma)
Prof. Paolo Rossi (Roma)
Dott.ssa Annarosa Soresina (Brescia)
Prof. Giuseppe Spadaro (Napoli)
Prof. Pier Angelo Tovo (Torino)
Prof. Alberto Ugazio (Roma)

Come iscriversi all'AIP

- Come socio Ordinario, con una quota annuale di € 20
- Come socio Ordinario 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 dovrà compilare il modulo scaricandolo dal sito www.aip-it.org o richiedendolo in segreteria, ed inviarlo con allegata copia della ricevuta del versamento della quota di iscrizione.

Come aiutare l'AIP

- **c/c postale** n. 11643251
intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive onlus
- **c/c bancario**
Banca Popolare di Bergamo,
Filiale Bergamo Brigata Lupi
IBAN IT 16 R 05428 11120 000000000646
intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive onlus

Ricordiamo che i contributi offerti da privati sono detraibili dalle imposte fino ad un massimo di € 2.065, mentre da Enti e Imprese sono detraibili dalle imposte fino al 2% del reddito d'impresa dichiarato, o fino ad un massimo di € 2.065

Crediti fotografici

Copertina: © Andrea Danti - Fotolia.com
pag 7: © Andrea Danti - Fotolia.com
pag 9: © Ilike - Fotolia.com
pag 15: © sudok1 - Fotolia.com

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, osteomielite, 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: Via L. Galvani, 18 - 25125 Brescia - Tel. e Fax 030 3386557 - e-mail: info@aip-it.org - www.aip-it.org


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


ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
Onlus

Baxter
www.ImmuneDisease.com