



"AIP Informa"  
"Poste Italiane in A.P. art.2 comma 20/c legge 662/96 Brescia"  
Editore: AIP ONLUS - Via del Medolo 2 - 25123 Brescia  
Direttore responsabile: Simone Mazzata  
Redazione: Gloria Berretta, Bianca Pizzera  
Realizzazione grafica: AIP ONLUS  
Stampa: Color Art s.r.l. Rodengo Saiano Bs  
Iscrizione Trib. di Brescia n. 41/1999 del 20/12/1999

Anno VI Numero 3

Dicembre 2005

## ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

Periodico di informazione dell' AIP ONLUS



Michele Del Zotti  
Presidente AIP

## Torino 8 ottobre, grande successo del Convegno Nazionale

L'incontro annuale che ci ha radunati da tutta Italia è iniziato con un caloroso benvenuto da parte del coordinatore del Convegno il Prof. Tovo, che ha illustrato il programma, e dal Presidente dell'Aip Michele Del Zotti. La parola è poi passata a Bianca Pizzera che, in qualità di Presidente dell'IPOPI, ci ha aggiornato sulla posizione delle immunodeficienze primitive a livello internazionale raccontandoci dell'ultimo incontro a cui ha partecipato e dell'importanza che vuole dare alla conoscenza di queste patologie a livello istituzionale (vedere articolo *IPOPI News* a pag 13).

La prima parte del convegno è stata dedicata all'aggiornamento sulla ricerca medica, sulla prevenzione e sulle prospettive per il futuro. Il Prof. Porta e la Dott.ssa Fagioli hanno trattato il tema del trapianto di midollo e cellule staminali nella fase pediatrica, spiegando la differenza tra il trapianto e la funzione che potrebbero avere le cellule staminali, argomento di cui si è sentito parlare molto negli ultimi anni ma che ha creato anche abbastanza confusione.

Successivamente alla Prof.ssa Roncarolo è stato affidato l'incarico di parlare della terapia genica illustrando i traguardi che sono stati raggiunti e quelli futuri, intervento interessante e complesso ma spiegato in modo molto chiaro e coinvolgente.

La seconda parte del convegno ha preso in esame le problematiche con cui pazienti e famiglie convivono quotidianamente come l'ottimizzazione delle terapie, il vivere lontano dalle infezioni nell'età pediatrica e adulta, il tutto trattato dalla Dott.ssa Martino e dal Dr. Spadaro. Hanno parlato anche di un argomento di grande attualità, ovvero l'influenza aviaria, dicendo che molti pazienti ricorrono a loro per chiarimenti e ci hanno tranquillizzati ricordandoci che a oggi non sono stati riscontrati casi di infezione sull'uomo in Italia.

In seguito poi il Prof. Plebani ci ha illustrato lo stato dei Protocolli sottolineando il fatto che ogni anno assistiamo alla redazione di nuovi protocolli e questo non può che essere considerato un grande passo in avanti perché tutti sappiamo quale sia l'importanza del riconoscimento tempestivo di una patologia poco conosciuta. Il Professore ha spiegato anche come funziona il sistema dei protocolli applicato al sistema informatico, ovvero come i medici possono far riferimento alle tecnologie informatiche per poter conoscere i sintomi relativi ad una determinata patologia, come identificarla e come curarla sapendo quindi a quale protocollo fare riferimento.

Nel pomeriggio c'è stato il momento associativo e la conclusione dei lavori con l'elezione del nuovo direttivo.

Sono state poste alcune domande in relazione alla creazione di nuovi gruppi locali e nuove proposte ed incentivi come quello di vivacizzare il forum all'indirizzo "<http://www.aip-it.org/forum/>" sul quale vi aspettiamo numerosi!!!

Un ringraziamento è dovuto agli organizzatori del Convegno, ai relatori che vi hanno partecipato, a tutto l'Aip e in particolare alla Sezione locale del Piemonte e della Valle d'Aosta: grazie che anche quest'anno ci avete offerto questa grande opportunità.

Andrea Gressani, Federica Ponzoni

### In questo numero

Aggiornamento Scientifico  
pag. 2

Convegno IUIS 2005  
pag. 4

Normative Socio-Sanitarie  
pag. 7

Grazie a...  
pag. 8

AIP Notizie  
pag. 9

IPOPI news  
pag. 13

Testimonianze  
pag. 14

L'angolo dei giovani  
pag. 15

Ci vediamo a...  
pag. 15



# Aggiornamento Scientifico



## Il Progetto Genoma Umano

Ci scusiamo con i lettori ma per problemi di spazio la seconda parte dell'articolo sul Genoma Umano verrà pubblicata prossimamente.

### TERAPIA GENICA:

### *Attualità e prospettive future per le immunodeficienze primitive.*

**Prof. Alessandro Aiuti e Prof.ssa Maria Grazia Roncarolo**  
Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (HSR-TIGET), Milano

La terapia genica è basata sull'utilizzo del DNA come "medicina" allo scopo di prevenire o curare una malattia. Si tratta di una scienza giovane, che è progredita con difficoltà tra problemi tecnici ed eventi negativi inattesi. Ma i principali successi sono stati ottenuti proprio per la cura di due forme di immunodeficienza severa combinata (SCID), a testimonianza della enorme potenzialità di questa terapia per le immunodeficienze primitive (IP).

La terapia genica consiste nel "trapiantare" una versione sana del gene malato nelle cellule del paziente per rimediare al loro difetto. Dato che ciascuna IP è causata dal malfunzionamento di un gene diverso, il primo passo necessario è quello di isolare il difetto genetico responsabile. Molti dei geni associati ad IP sono oggi noti, ma per patologie come la Immunodeficienza Comune Variabile, in cui nella maggioranza dei casi il gene responsabile non è stato ancora identificato, l'applicazione della terapia genica non è ancora possibile. Va detto però che, grazie alla mappatura del genoma umano, l'identificazione dei geni procede molto più velocemente rispetto al passato.

Perché la terapia genica sia efficace è anzitutto necessario che un numero adeguato di cellule riceva il gene sano e che questo sia trasmesso alle cellule figlie. Le cellule staminali ematopoietiche sono le cellule madri di tutte le cellule del sangue, sono dotate di una lunga vita, e sono quindi le più adatte per la terapia genica delle IP. Per questo scopo, le cellule staminali sono in genere prelevate dal midollo osseo del paziente, cresciute in laboratorio per pochi giorni, il tempo necessario per la correzione genetica, prima di essere ritrapiantate nel paziente stesso.

Ad oggi non è ancora possibile riparare in maniera mirata gli errori presenti nel gene malato, ma ci si serve di navette biologiche,

### Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus

**Sede Legale**  
Clinica Pediatrica  
Università degli Studi di Brescia

**Segreteria**  
Via del Medolo, 2 - 25123 Brescia  
Tel. e fax 030 3386557  
www.aip-it.org - aipbs@libero.it  
C.F. 98042750178

#### Comitato scientifico

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

#### Iscrivetevi all' AIP:

- come socio ordinario, con l'impegno di partecipare attivamente alla vita dell'Associazione, con una quota annuale di 15 Euro;
- come sostenitore, con una quota libera. Entrambe le forme danno la possibilità di ricevere questo notiziario e di poter usufruire dei servizi offerti dall'Associazione. Per iscriversi come sostenitore è sufficiente versare un contributo libero. Per chi invece, intende partecipare attivamente come socio ordinario dell'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS, una volta effettuato il versamento, potrà richiedere il modulo di iscrizione da compilare, che gli sarà inviato con lo statuto.

#### Come aiutare l'AIP

- c/c postale n. 11643251 intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS
- c/c bancario 646/1 Banca Regionale Europea Ag. 1 di Bergamo ABI 6906 CAB 11101 intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS

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

chiamate vettori virali, che trasportano all'interno della cellula una copia sana del gene e lo inseriscono stabilmente nel cromosoma. Dopo che il gene sano è stato inserito, la cellula malata può ricominciare a funzionare normalmente. I vettori di tipo retrovirale sono stati i più utilizzati in studi clinici, a partire dalle prime sperimentazioni cliniche iniziate quindici anni fa negli Stati Uniti ed in Italia in alcuni pazienti affetti da SCID da deficit dell'enzima adenosin deaminasi (ADA).

Negli ultimi anni le ricerche condotte dall'HSR-TIGET di Milano si sono intensificate con la messa in opera di un nuovo protocollo clinico più efficace, che ha consentito di ottenere la cura di 6 bambini affetti da SCID-ADA. In questa grave forma di immunodeficienza i bimbi non crescono e sono soggetti ad infezioni ripetute, spesso fatali. Grazie alla terapia genica il gene sano dell'ADA è stato inserito nelle cellule staminali del midollo osseo e le cellule sono state poi reintrodotte nei pazienti mediante una semplice trasfusione. Un'importante innovazione è derivata dall'uso di un farmaco destinato a creare nel midollo osseo dei pazienti uno "spazio" utile a favorire l'attecchimento delle cellule ingegnerizzate. Il farmaco utilizzato (busulfano) viene normalmente impiegato nel trapianto di midollo osseo, ma in questo caso è stato usato ad un dosaggio inferiore per ridurre la tossicità. Dopo poche settimane dalla terapia genica i linfociti hanno cominciato a svilupparsi e a funzionare normalmente, permettendo ai piccoli pazienti di proteggersi dalle infezioni. Le cellule corrette sono in grado di produrre l'enzima ADA normale ed i bambini hanno ricominciato a crescere. A quasi cinque anni dal trattamento del primo paziente, i bambini sono tutti in buone condizioni cliniche e non necessitano più della terapia enzimatica sostitutiva con PEG-ADA.

Il sistema messo a punto dall'HSR-TIGET è stato recentemente adottato da altri centri negli Stati Uniti per altri pazienti affetti da SCID-ADA ed applicato al trattamento di due pazienti affetti da malattia granulomatosa cronica in Germania, con risultati incoraggianti. L'HSR-TIGET ha come prossimo obiettivo l'utilizzo della terapia genica, con ulteriori miglioramenti tecnici, nella correzione della Sindrome di Wiskott-Aldrich, per la quale si prevede di giungere alla applicazione clinica nei prossimi due anni. Il nostro Istituto è anche impegnato in ricerche di base in altre immunodeficienze come la sindrome IPEX e la malattia linfoproliferativa X-linked (difetto di SAP).

Un altro importante successo è stato ottenuto prima dal gruppo del Prof. Alain Fischer dell'Hôpital Necker di Parigi e poi dal gruppo del Prof. Adrian Thrasher del Great Ormond Street Hospital di Londra per il trattamento della SCID X-linked. A partire dal 1999, diciotto bambini affetti da questa patologia sono stati curati grazie alla terapia genica con il gene IL2RG (catena comune del recettore "gamma-chain"), consentendo di ristabilire le loro normali difese immunitarie. Tuttavia, tre pazienti dello studio francese hanno sviluppato una forma di proliferazione linfoide non controllata (simile ad una leucemia). In seguito all'insorgenza di questi eventi avversi, le autorità regolatorie di diversi paesi hanno disposto una sospensione precauzionale di alcuni studi clinici di terapia genica in attesa di chiarimenti. Le commissioni scientifiche internazionali hanno espresso parere concorde sul fatto che questa patologia sia correlata all'inserzione del vettore retrovirale in un gene "sensibile", implicato nell'origine dei tumori, ma che altri fattori specifici, propri della malattia SCID X-linked e del gene utilizzato nello studio francese (IL2RG), abbiano contribuito allo sviluppo di questa proliferazione abnorme. In tutti i casi di leucemia il vettore retrovirale si è inserito nello stesso punto di DNA. Si tratta del gene LMO2, che è un vero e proprio promotore tumorale dei linfociti T. Sia LMO2 che il gene usato per curare la malattia (IL2RG), sono potenziali oncogeni, geni cioè capaci, se stimolati eccessivamente, di scatenare un tumore. Dopo una fase iniziale di sospensione cautelativa in Italia ed in alcuni altri paesi, il parere degli esperti è stato favorevole alla riattivazione dei protocolli di terapia genica per tutte le altre malattie gravi, comprese le immunodeficienze quali la SCID-ADA. Sebbene esista un rischio potenziale legato ai vettori retrovirali per tutte le procedure, si ritiene che esista un rischio specifico legato alla terapia genica della SCID-X linked. Va ricordato che ad oggi nessun altro paziente fra le centinaia finora trattati con vettori retrovirali in altri studi condotti in tutto il mondo ha sviluppato forme leucemiche o altri eventi avversi. È importante sottolineare infine come nei pazienti SCID-ADA non siano stati osservati gli effetti avversi riscontrati nei casi francesi. Infatti, l'enzima ADA non ha nessun potenziale tumorale nella cellula, a differenza del recettore IL2RG usato nell'altra forma di SCID. Questa esperienza ci ha insegnato innanzitutto che la terapia genica, come ogni altra terapia innovativa può essere associata a dei rischi. Anche il trapianto



di midollo, la terapia di scelta per molte IP, comporta rischi importanti come il rigetto, la reazione del trapianto verso l'ospite, la tossicità dei farmaci e le infezioni gravi. Il primo trapianto di midollo per una IP fu realizzato nel 1968, ma solo negli ultimi anni i ricercatori hanno compreso meglio i meccanismi di questi problemi e oggi possono intervenire per ridurne gli effetti deleteri. E' compito quindi dei ricercatori prevenire i rischi insiti nella terapia genica, migliorando le tecnologie a disposizione, identificando eventuali problemi precocemente ed intervenendo in maniera appropriata per ridurre

al minimo le conseguenze. Va ricordato che ogni vettore e gene terapeutico rappresenta un "farmaco" diverso, specifico per una determinata IP. Da questo consegue che non si possono estendere subito a tutte le IP i successi ottenuti per una malattia, ma allo stesso tempo non se ne possono generalizzare i rischi. L'HSR-TIGET è impegnato a portare avanti la ricerca e i protocolli terapeutici che minimizzino i rischi associati a queste procedure, al fine di applicare con successo la terapia genica ad un numero sempre maggiore di immunodeficienze primitive.

## CONVEGNO IUIS 2005

### Nuove acquisizioni in tema di Immunodeficienze Primitive

---

**Prof. Alessandro Plebani - Clinica Pediatrica Spedali Civili di Brescia**

---

Dal 15 al 18 Giugno 2005, si è tenuto, a Budapest, un simposio del comitato di esperti sulle immunodeficienze primitive, sponsorizzato dall'IUIS (International Union of Immunological Societies) e dalla JMF (Jeffrey Modell Foundation). L'incontro, organizzato dal Prof. R. Geha e dal Prof. LD. Notarangelo, ha visto la partecipazione di 105 tra medici e ricercatori di 21 nazioni con lo scopo di fare il punto della situazione sulle più recenti acquisizioni in tema di immunodeficienze primitive.

Prima dell'apertura delle sessioni scientifiche, è stato commemorato il Professor Fred Rosen, recentemente scomparso, figura di primo piano nel campo delle immunodeficienze primitive. Con maestria, Egli ha saputo integrare le osservazioni che gli derivavano da una critica e attenta osservazione clinica dei pazienti con quelle che gli provenivano da una profonda conoscenza dell'immunologia, consentendogli da una parte di fornire ai pazienti un'assistenza clinica ottimale e dall'altra di scoprire le basi genetiche di diverse forme di immunodeficienze primitive.

Le sessioni scientifiche sono state suddivise in argomenti sulla base del difetto immunologico che caratterizza queste differenti malattie.

In una sessione si è parlato dei difetti relativi all'immunità innata. L'immunità innata rappresenta la forma più primordiale di difesa nei confronti dei microrganismi. E' un'immunità rapida e ha lo scopo di fronteggiare immediatamente il patogeno penetrato nel nostro organismo, in attesa che contro lo stesso si attivino i meccanismi dell'immunità adattiva con formazione di anticorpi. L'immunità adattiva impiega circa una decina

di giorni per essere protettiva. E' in questo intervallo di tempo che agisce l'immunità innata. Questo tipo di immunità viene mediato da una famiglia di molecole, denominate Toll-like receptors (TLRs), presenti sulla superficie delle cellule del sistema immune. I TLRs hanno la capacità di riconoscere strutture ripetitive presenti nella parete cellulare dei batteri e visto che queste strutture ripetitive sono comuni a batteri appartenenti a specie diverse, la risposta immune mediata dai TLRs interessa indiscriminatamente tutti i batteri che condividono queste strutture. E' in questo senso che questa immunità è definita aspecifica. Ha lo stesso significato della fanteria in un esercito: contrastare l'invasione di un nemico in prima battuta indipendentemente dalle sue caratteristiche e consentire quindi agli altri reparti più specializzati (il reparto dei linfociti T e dei linfociti B) di meglio organizzarsi e di sferrare contro il nemico attacchi più tardivi ma più mirati ed efficaci.

Il legame del TLR con un patogeno attiva una via biochimica che porta alla produzione di una serie di citochine che sono tossiche per il microrganismo stesso. Questa osservazione ha suggerito che un difetto lungo questa via potrebbe essere responsabile di infezioni gravi in pazienti che non presentano alterazioni dei linfociti T o dei linfociti B. E in effetti questa ipotesi si è dimostrata veritiera. Il convegno ha dato l'opportunità di illustrare le più recenti acquisizioni sui meccanismi di difesa mediati dai TLRs e di presentare dei pazienti con infezioni ricorrenti nei quali sono state trovate mutazioni nei geni (es. IRAK-4) che codificano per proteine coinvolte nella via di attivazione mediata dai TLRs consentendo di identificare nei difetti della via dei TLRs, un

nuovo capitolo delle immunodeficienze primitive. Sono stati presentati anche i risultati preliminari di studi che sottolineano l'importanza dei TLRs nel controllo delle infezioni gravi sostenute dagli Herpes virus.

Durante questa sessione è stato fatto un aggiornamento anche su un altro aspetto dell'immunità innata, che vede nell'interazione dell'IL-12 e dell'IFN- $\gamma$ , due molecole prodotte dalle cellule del sistema immune, con i rispettivi recettori, i passaggi chiave nella difesa contro patogeni a localizzazione intracellulare (es. micobatteri). Pazienti con aumentata suscettibilità a infezioni da micobatteri presentano infatti un difetto lungo questa via.

In un'altra sessione si è parlato dei difetti di migrazione delle cellule del sistema immune. Si sa che ogni qualvolta vi è un processo infettivo, queste cellule migrano nei siti dove si realizza l'infezione. Qui si rende possibile un "corpo a corpo" tra le cellule di difesa e i patogeni con eliminazione di questi ultimi. La migrazione di queste cellule avviene attraverso l'espressione sulla loro superficie di molecole che interagiscono con dei recettori in grado di riconoscerle, e che sono presenti sulla superficie delle cellule endoteliali che rivestono i vasi sanguigni. Questa interazione rallenta la loro velocità di scorrimento e consente loro di farsi strada tra le cellule della parete dei vasi, di uscire dal circolo e di recarsi nel sito di infezione. Appare evidente come un difetto nei meccanismi di migrazione di queste cellule possa dare luogo ad una condizione di immunodeficienza per incapacità a eliminare i patogeni. Durante il convegno è stato fatto un aggiornamento sui difetti genetici (ELA-2, CXCR4, CD18, GDP-fucose transporter gene, Munc13) che determinano un'incapacità delle cellule del sistema immune a migrare nei siti dell'infezione e sulla gravità del quadro clinico che queste condizioni comportano. Si è discusso anche di altre forme di immunodeficienze da difetto di migrazione per le quali il difetto genetico non è ancora noto (LAD III) e degli studi in corso al riguardo.

In un'altra sessione si è parlato dei risultati degli studi in corso sui meccanismi che regolano lo sviluppo dei linfociti T con particolare riferimento al ruolo svolto dai geni AIRE e FOXP3. Studi recenti hanno anche dimostrato che mutazioni in questi geni favoriscono lo sviluppo di malattie autoimmuni. È possibile che l'aumentata suscettibilità allo sviluppo di malattie autoimmuni osservata in presenza di mutazioni di questi geni sia da mettere in relazione ad uno squilibrio nelle varie sottopopolazioni di linfociti T prodotte nel timo? I risultati degli studi pianificati per rispondere a questa domanda

sono stati illustrati nel corso del convegno.

In breve, normalmente i linfociti T si formano nel timo durante il periodo gestazionale e ciascun linfocita T che viene generato è specifico per un determinato antigene (specificità). La specificità del linfocita T per l'antigene è il risultato di un evento casuale. Pertanto nel timo vi saranno linfociti T specifici per antigeni che sono presenti sulle cellule umane (self) e per antigeni che non sono presenti sulle cellule umane (non-self) ma presenti sui microorganismi. I linfociti specifici per il self vengono eliminati, mentre quelli specifici per il non self sopravvivono e contribuiscono a difenderci dai patogeni. È attraverso questa selezione che vengono normalmente eliminati i linfociti T dannosi per l'organismo perché potenzialmente capaci di indurre malattie autoimmuni. I risultati degli studi presentati hanno dimostrato che lo sviluppo delle malattie autoimmuni osservate in pazienti con mutazioni dei geni AIRE o FOXP3 è proprio dovuto ad una difettiva eliminazione di linfociti T nel timo, sottolineando il ruolo essenziale di questi geni per una corretta eliminazione dei linfociti T specifici per il self e per il controllo delle malattie autoimmuni.

Sempre in questa sessione si è parlato di alcune malattie la cui patogenesi non è da ricondurre ad una condizione di immunodeficienza, ma al contrario ad una condizione di ipereattività del sistema immune. Quando si sviluppa un'infezione, le cellule del sistema immune producono una serie di citochine che danno luogo ad un processo infiammatorio i cui sintomi più comuni sono la febbre, astenia, mialgia, variamente associati alla comparsa di quadri sistemici tipo sierositi, rash orticarioide. In condizioni normali, il processo infiammatorio si spegne spontaneamente dopo alcuni giorni per eliminazione delle cellule attivate mediante apoptosi. Alterazioni nei meccanismi dell'apoptosi determinano un difetto dell'eliminazione delle cellule dell'infiammazione e una persistenza nel tempo dei sintomi clinici. Durante il convegno sono stati presentati dei dati che dimostrano che alcune malattie infiammatorie croniche (es. sindrome di Muckle-Wells, l'orticaria cronica "a frigore") sono dovute a mutazioni del gene NAPL-3. Mutazioni di questo gene determinano una attivazione costitutiva della proteina codificata dal gene difettivo; le cellule dell'infiammazione sfuggono quindi all'apoptosi e continuano così a produrre citochine (IL1 $\beta$ ) che mantengono vivo il processo infiammatorio.

La sessione scientifica dedicata allo studio dei meccanismi di differenziazione dei linfociti B è stata quella che ha fornito i risultati più interessanti e nuovi per la comprensione delle basi patogenetiche delle forme di



immunodeficienza caratterizzate dalla incapacità a produrre anticorpi (es. ipogammaglobulinemia comune variabile). Gli anticorpi sono prodotti dalle plasmacellule, che rappresentano l'ultimo stadio di maturazione dei linfociti B. Durante la sua vita, il linfocita B va incontro a fasi sequenziali di maturazione. Ciascuna di queste fasi è caratterizzata dall'attivazione di specifici geni che codificano per determinate proteine. Queste proteine vengono espresse sulla superficie cellulare e fungono da sensori: ricevono dei messaggi dall'ambiente circostante e trasmettono questi messaggi al nucleo. In risposta a questi messaggi, nel nucleo vengono attivati altri geni che codificano per altre proteine. Anche queste vengono espresse sulla superficie cellulare e sono in grado di ricevere altri messaggi che inviano di nuovo al nucleo. La maturazione dei linfociti B passa quindi attraverso varie fasi, ciascuna caratterizzata, in tempi differenti, dall'espressione sulla superficie di molecole specifiche come risposta a stimoli ambientali.

L'ipogammaglobulinemia comune variabile è un'immunodeficienza caratterizzata da incapacità a produrre anticorpi. Studi preliminari in pazienti affetti da questa malattia avevano consentito di dividere i pazienti in vari gruppi, ciascuno caratterizzato da blocchi in fasi differenti della maturazione dei linfociti B. Il risultato finale era lo stesso (mancata produzione di immunoglobuline), ma il difetto genetico responsabile poteva essere differente. In altre parole, l'ipogammaglobulinemia comune variabile, poteva essere considerata non un'unica malattia ma un insieme di malattie differenti. La veridicità di questa ipotesi è stata inequivocabilmente confermata dai dati presentati a questo convegno. È stato dimostrato che mutazioni di almeno tre geni che codificano per tre proteine diverse (TACI, BAFF-R e CD19) sono responsabili dell'ipogammaglobulinemia comune variabile. È interessante notare che mutazioni in questi geni si osservano solo nel 10% dei pazienti, suggerendo che molti altri geni non ancora identificati siano coinvolti in questa malattia. Vi è ancora molto spazio per ulteriori studi!

Da un punto di vista terapeutico, notevole interesse ha suscitato la presentazione dei risultati preliminari della terapia genica per la cura della malattia granulomatosa cronica. Questa malattia nella sua forma X-recessiva è dovuta a mutazioni di un gene localizzato sul cromosoma X, che codifica per la proteina gp91. Mutazioni di questa proteina non consentono la formazione corretta del complesso multienzimatico della NADPH che svolge un ruolo essenziale nel combattere i microrganismi. Il trapianto di midollo osseo da donatore HLA identico è considerato al momento attuale l'uni-

ca vera possibilità di guarigione per questi pazienti ma la difficoltà a reperire un donatore HLA identico, ha indotto a sviluppare strategie terapeutiche alternative, come la terapia genica. In questo caso si inserisce nelle cellule del midollo osseo del paziente un vettore che contiene il gene normale. Le cellule "corrette" vengono quindi reinfuse nel paziente, con la speranza che possano moltiplicarsi nel midollo e sostituire le cellule difettive. Durante il convegno sono stati presentati i risultati preliminari di terapia genica in due pazienti con malattia granulomatosa cronica. I risultati sembrano incoraggianti: le cellule "corrette" si sono moltiplicate nel midollo, il complesso NADPH ricostituito si è dimostrato in grado di controllare le infezioni e di migliorare il quadro clinico dei pazienti. Un attento follow-up di questi pazienti è indispensabile al fine di confermare la persistenza del recupero funzionale delle cellule e per escludere complicanze gravi che si sono verificate in altre forme di immunodeficienza trattate con terapia genica. Se l'efficacia e la sicurezza di questo approccio si dovessero riconfermare anche a distanza di tempo, penso che si possa dire che per questi pazienti si aprano possibilità di guarigione fino a poco tempo fa impensabili.

Per ultimo, come ciliegina sulla torta, sono stati presentati dei dati estremamente interessanti che dimostrano come un sistema immune, anche se più rudimentale, sia presente anche nella "Lamprey", un pesce la cui comparsa sulla terra è riconducibile a milioni di anni fa, ben prima della comparsa dell'uomo. Sui linfociti di questo pesce è stata evidenziata la presenza di strutture denominate "Variable Lymphocyte Receptors" (VLR) la cui struttura richiama il TCR dei linfociti T umani. Questi dati suggeriscono che meccanismi di difesa di efficienza diversa si trovano in specie differenti e mantengono una struttura di base comune caratterizzata dalla presenza di sistemi di riconoscimento che si sono affinati nel corso degli anni per adattarsi a situazioni ambientali differenti.

**Occhio per occhio...  
e il mondo diventa cieco**

(Gandhi)

## Normative Socio-Sanitarie

### L'inserimento dei disabili nel sistema scolastico.

Gli effetti della legge 104/92 sono stati significativi anche nel settore concernente l'inserimento dei diversamente abili nel sistema scolastico. Nel più vasto ambito di un completo riordinamento della scuola, il decreto legislativo n. 297/94, ha dedicato ampio spazio alla normativa diretta ad assicurare l'integrazione degli alunni disabili e a rendere effettivo il diritto di questi all'istruzione. Il decreto riprende espressamente la nozione di persona disabile contenuta nell'art. 3 della L. 104/92, prevede la formazione di un piano educativo mirato sul singolo soggetto e richiede la collaborazione dei genitori, degli operatori delle Unità Sanitarie Locali, del personale docente specializzato e di esperti in materie psico-pedagogiche. L'integrazione scolastica deve avvenire con l'impegno concomitante dei servizi sanitari, culturali, socio-assistenziali, ricreativi, sportivi e per interessamento diretto degli Enti Locali, degli organi della scuola e delle strutture del Ministero della pubblica istruzione. Norme sull'adempimento dell'obbligo scolastico per gli alunni in situazione di handicap sono state dettate con D.M. n. 323/1999 e dalla L. n. 30/2000, legge quadro in materia di riordino dei cicli dell'istruzione. Questi provvedimenti sono stati accompagnati da un sostegno finanziario, previsto come spesa annuale corrente per il potenziamento e la qualificazione dell'offerta di integrazione scolastica degli alunni in situazione di handicap.

La scuola offre ai bambini diversamente abili adeguate opportunità educative, realizzandone l'effettiva integrazione secondo un articolato progetto educativo e didattico, che costituisce parte integrante della programmazione. Tale progetto richiede una accurata diagnosi funzionale che consenta la conoscenza del "deficit" e l'individuazione delle capacità potenziali, la promozione delle condizioni in grado di ridurre le situazioni di handicap attraverso l'analisi delle risorse organizzative, culturali e professionali della scuola, il riconoscimento delle condizioni di vita e delle risorse educative della famiglia, il reperimento delle opportunità esistenti nell'ambiente. La formulazione di specifici progetti educativi individualizzati deve considerare il soggetto protagonista del proprio personale processo di crescita (sul piano relazionale, sociale e cognitivo). Tutti gli insegnanti della scuola concorrono collegialmente alla riuscita del progetto educativo generale e di integrazione.

Una attenzione del tutto particolare va riservata ai bambini ospedalizzati: la presenza degli insegnanti permette di stimolare il dialogo, la relazione, la formazione di gruppi, così come anche la presenza delle insegnanti animatrici permette di stimolare il confronto recuperando nella relazione educativa i bisogni e i desideri attivi. La presenza di "Gruppi di Gioco" e di "Studio" in alcuni ospedali italiani, nasce dall'esigenza di creare una sorta di ponte con la vita fuori dall'ospedale. La malattia e l'ospedalizzazione rappresentano per i bambini e i ragazzi un momento di brusca rottura con la vita di tutti i giorni: improvvisamente cambiano ritmi e tempi quotidiani e si modificano le relazioni con la famiglia e con gli amici. Il proposito è quello di curare i pazienti senza mai dimenticarsi dei loro bisogni come bambini e come persone.

*(Tratto dal testo "Codice dei disabili" Ed. La Tribuna)*

**"Quando un bambino entra in ospedale, è come se fosse portato nel bosco, lontano da casa.**

**Ci sono bambini che si riempiono le tasche di sassolini bianchi, e li buttano per terra, in modo da saper ritrovare la strada anche di notte, alla luce della luna.**

**Ma ci sono bambini che non riescono a far provvista di sassolini, e lasciano delle briciole di pane secco come traccia per tornare indietro. E' una traccia molto fragile e bastano formiche per cancellarla: i bambini si perdono nel bosco e non sanno più ritornare a casa".**

Il gesto di lasciare dei sassolini rappresenta per il bambino la capacità di procurarsi delle tracce, dei segnali che lo aiutino una volta entrato in ospedale, a trovare una via d'uscita, ovvero la strada che conduce al proprio mondo domestico, divenuto improvvisamente così lontano e remoto. L'idea di traccia ci richiama al concetto di comunicazione.

In altri termini la scuola, se vuole esercitare il proprio ruolo di agenzia educativa anche all'interno dell'ospedale, dovrebbe adattarsi a svolgere una serie di attività atte ad aiutare il bambino a creare il proprio percorso cognitivo, emotivo e sociale, mantenendo i legami con il proprio ambiente di vita e, allo stesso tempo, a comprendere la realtà dell'ospedale.

*(Dal libro di Andrea Canevaro, "I bambini che si perdono nel bosco"- La Nuova Italia).*



## Congedi retribuiti a fratelli e sorelle:

Intervento della Corte Costituzionale con sentenza n. 233 dell'8/06/05.

La legge finanziaria per il 2001 (legge n. 388/2000) ha introdotto una importante agevolazione lavorativa per i genitori di persone con handicap grave: la possibilità di richiedere due anni di congedo straordinario retribuito (anche frazionabili), indicazione ripresa dal Testo Unico delle disposizioni legislative in materia di tutela e sostegno della maternità e paternità (decreto legislativo n. 151/2001). Questo beneficio era esteso unicamente ai genitori che assistono i figli disabili, mentre non era esteso agli altri gradi di parentela o affinità, ad esempio non era ammesso il congedo in favore del figlio che assiste il padre disabile o alla moglie che assiste il marito. Unica eccezione ammessa era riservata ai lavoratori conviventi con il fratello o sorella con handicap grave; in questo caso la norma originaria prevedeva che il congedo retribuito potesse essere concesso a condizione che entrambi i genitori fossero defunti. Tale discriminazione è stata finalmente censurata dalla recente sentenza della Corte Costituzionale dell'otto giugno 2005 n. 233 che ne ha rilevato l'illegittimità costituzionale. Con circolare 107 del 29 settembre 2005 l'INPS ha recepito l'indicazione della Corte, sottolineando che i fratelli e sorelle possono beneficiare del congedo straordinario retribuito nonostante i genitori siano viventi, ma totalmente invalidi, e i fratelli beneficiari siano conviventi con il disabile.

In sintesi i diretti interessati, ossia i fratelli o le sorelle di persone con handicap grave con i quali convivono, possono ora richiedere il congedo retribuito di due anni anche se i genitori sono in vita, a condizione però che i genitori siano totalmente inabili. Non è sufficiente che i genitori siano solo anziani o solo invalidi parziali: l'inabilità dei genitori deve essere comprovata da specifica documentazione da cui sia rilevabile lo stato di invalidità totale (sia civile, di guerra, per lavoro, servizio di pensioni di invalidità INPS o analoghe).

La sentenza della Corte Costituzionale e la successiva circolare dell'INPS hanno rappresentato un'importante agevolazione anche per gli altri familiari più stretti dei disabili in situazione di gravità, che ora possono richiedere i congedi retribuiti di due anni. Tuttavia se si pensa che i permessi di cui alla L. 104/92 sono estesi anche ai parenti o affini, entro il terzo grado ed agli affidatari di soggetti disabili gravi, tale sentenza appare ancora piuttosto restrittiva e discriminante.

(Tratto dal sito [www.handylex.org](http://www.handylex.org).)



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

Grazie alle signore Lucia Rama Bragato e Marinella Bortolin, che hanno voluto ricordare con un'offerta all'AIP i loro cari, che non sono più tra noi.

Ancora una volta ringraziamo la B.M.C. di Gussago, Savina Torelli e tutti gli amici e parenti di Lauretta per i loro contributi a favore della cura delle IDP e in particolare dell'atassia telangectasia.

E ancora Rossella Martinelli, Alessio Confente, Giulio e tutti gli amici di Beppe, Anna Gandini, la famiglia Saputelli, la famiglia Ciampi Sorbo, Sabia De Vitis, Emiliano Tremolanti, Roberto Grotto Maffiotti, Lina Scudeller, Giorgio Discardi, Addolorata Gernone, le famiglie Barberis e Bovolone e la famiglia Piazza, che da sempre ci è vicina e ci sostiene.

Un grazie particolare va all'Inner Wheel "Vittoria Alata" di Brescia, alla ZLB Behring Spa, alla YSE (Your Special Events), alla Pietrobon Pavimenti, al Comitato Coalonga e agli amici di Formazione Unindustria Treviso per aver contribuito a sostenere i nostri progetti.

Ringraziamo la Baxter Spa per il supporto fornito nell'organizzare la campagna pubblicitaria dello spettacolo "I colori della solidarietà" tenutosi l'11 settembre presso il Teatro La Fenice di Venezia.

Infine i nostri ringraziamenti più sinceri vanno all'Associazione Emofilici per aver assegnato all'AIP il Premio Vincenzo Russo Serdoz, riconoscimento che ci onora profondamente.



## AIP Notizie

### Nuovo Direttivo

A Torino, in occasione del Convegno Nazionale 2005 si sono tenute le elezioni del nuovo Consiglio Direttivo che resterà in carica per i prossimi tre anni. Numerose le candidature che hanno permesso la nomina di quattro nuovi consiglieri che vanno ad affiancare i cinque riconfermati della vecchia guardia. Eccovi una breve presentazione del nuovo gruppo;

**Michele Del Zotti**, Presidente, *Treviso*

**Gloria Berretta**, *Bergamo* - **Bianca Pizzera**, *Arona* - **Massimo Prencipe**, *Napoli* - **Franco Vinassa**, *Torino* -  
**Andrea Gressani**, *Udine* - **Alberto Barberis**, *Biella* - **Carlo Lovati**, *Milano* - **Giorgio Filippini**, *Brescia*

Un ringraziamento particolare a Elio Giuliana di Milano che, per motivi familiari, non ha potuto ricandidarsi per questo mandato. In questi anni si è impegnato in maniera esemplare dimostrando sempre grande disponibilità ed è stato il promotore per la costituzione della Sezione di Milano.

La porta dell'associazione rimarrà sempre aperta qualora Elio volesse tornare a ricoprire la carica appena lasciata. Grazie da tutto il Consiglio.

**BUON NATALE**

Per queste Feste,  
l'augurio di vivere appieno lo spirito del Natale,  
rendere più solidi gli affetti e le amicizie e prepararsi  
al nuovo anno con meravigliose speranze.





*Il Teatro gremito per l'occasione*



*Il segreto dell'esistenza  
umana non sta soltanto nel  
vivere, ma anche nel sapere  
per che cosa si vive.*

*(F. Dostojevskij)*

## Concerto al Gran Teatro La Fenice

*Michele Del Zotti*

Il Gran Teatro La Fenice, nel pomeriggio di domenica 11 settembre, era pieno in ogni ordine di posti per un happening musicale di beneficenza dal titolo: *"I colori della solidarietà. Sfumature in musica"* organizzato e promosso dall'AIP per sensibilizzare l'attenzione del grande pubblico su queste gravi patologie del sistema immunitario. Si è trattato di uno spettacolo di grande pathos, denso di momenti di vera commozione.

Sul palcoscenico un trionfo di fiori, giochi di luce e di colori abbinati alle musiche; il verde della musica da camera, l'azzurro del canto corale, il giallo della musica etnica, il rosso della lirica ed il blu del jazz. Nel corso dello spettacolo si sono alternati professionisti di vari generi musicali, che hanno eseguito brani di Chopin, Debussy, Piazzolla e romanze famose di Cilea, Rossini e Puccini. Un gruppo di cantanti amatoriali ha rivisitato in chiave corale canzoni di Renato Zero, Gino Paoli, Paul Simon, Elton John.

Questi i nomi degli artisti che si sono esibiti gratuitamente e con grande passione: Letizia Michielon, pianista, i Cori AIP "Altre voci- Piccole Voci di Valeria", direttore Roberto Grigolo con la collaborazione di Anna Nichetto e Franco Naidi, il Trio Porteño, i ballerini Alessandra Simoncini e Claudio Ruberti con le coreografie di Ernesto Carmona, Antonella Meridda soprano, Roberto De Biasio tenore, Roberta Ferrari al piano, Jact/Jazz At The Conservatory. Ha condotto lo spettacolo Lisa Gritti, presentatrice di Canale 5, con gli interventi del Presidente AIP, Michele Del Zotti e del Prof. Alessandro Plebani della Clinica Pediatrica dell'Università di Brescia.

Un pubblico entusiasta e commosso ha applaudito più volte a scena aperta.



*I Cori AIP, "Altre voci e Piccole Voci di Valeria"*

## Corriburcina

Alberto Barberis

Una bella giornata di caldo sole autunnale, dopo una intera settimana di pioggia battente, ha salutato la 2a Corriburcina svoltasi a Biella nella magnifica cornice naturale del parco della Burcina.

La corsa podistica non competitiva, il cui ricavato è stato devoluto a favore dell'AIP, era stata ideata e voluta, lo scorso anno, da Marco Barberis che proprio in quei giorni aveva cominciato a risentire dei primi sintomi del male che, tra lo stupore ed il dolore di tutti, lo ha portato via nel giro di poco più di un mese.

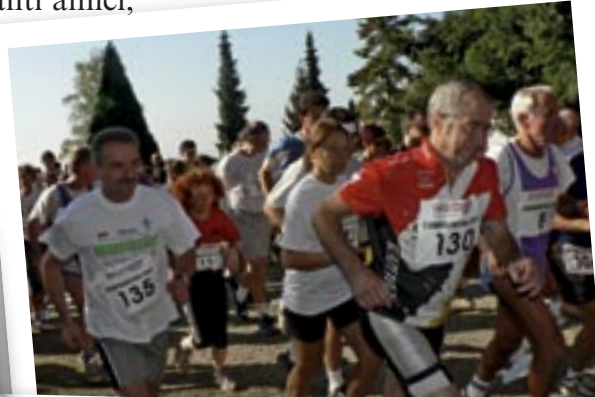
La manifestazione è stata così anche l'occasione per ricordare con affetto l'amico scomparso oltre ad essere una festa ed un ritrovo per le famiglie e gli sportivi uniti dal proposito di "fare qualcosa" per gli altri. Il Presidente Del Zotti nel suo discorso, ha sottolineato questo aspetto e ha ringraziato calorosamente i presenti a nome dell'AIP.

Gli amici ed i parenti di Marco Barberis hanno voluto in particolare mettere in risalto la partecipazione dei bambini riservando loro un giro del circuito di gara da 1350 m; il successo della manifestazione è stato sancito dai 60 bimbi e 200 adulti iscritti e dai tanti amici,

che, dopo le gare, hanno usufruito del ristoro offerto dall'organizzazione e manifestato interesse per il gazebo dell'AIP gestito dai volontari e presso il quale vi era la graditissima presenza del personale della Clinica Pediatrica dell'Ospedale di Brescia.



*La partenza dei bambini*



*Una fase della gara degli adulti*

## Motoraduno Harley-Davidson

Giorgio Filippini

Eccoci, un anno dopo, ancora con gli amici del Moto Club "Rombo di Tuono" capitanati dal Presidente, il Sig. Corrado Comanzo. Nella giornata del loro raduno annuale hanno voluto rinnovare la fiducia all'operato dell'Associazione devolvendo all'AIP le donazioni raccolte durante la giornata. Il Prof. Plebani è intervenuto durante la festa che si è tenuta a Moniga del Garda, dove il motogiro ha fatto tappa, per illustrare le finalità dell'associazione.

Ringraziamo tutti i componenti e simpatizzanti del Moto-Club e la Harley-Davidson Brescia.



## Gruppo Motociclisti Sermide (MN)

*Giorgio Filippini*

Un grosso ringraziamento a tutti gli amici di Sermide, che ogni anno, in occasione del loro motoraduno, non perdono occasione per ricordarsi che c'è anche chi è un po' meno fortunato.

Ogni anno devolvono il ricavato delle iscrizioni e delle offerte ad una associazione diversa, quest'anno hanno deciso di sostenere il nostro progetto.

I 700 partecipanti non si sono certo tirati indietro di fronte alle pessime previsioni meteo, e il sole li ha premiati; hanno sfoggiato le loro belle motociclette e hanno dimostrato notevole generosità.

L'ennesimo esempio che simpatia, semplicità e familiarità possono fare molto più di mille bei discorsi. Grazie.

## 21° Settembre Chiudunese - Fiera Valcalepio

*Giorgio Filippini*

L'edizione 2005 del Ventunesimo Settembre Chiudunese è stata un'inattesa quanto gradita sorpresa. Dietro esplicita richiesta del Prof. Plebani, che è originario proprio di Chiuduno, il Direttivo dell'Associazione Prosettembre Chiudunese ha deciso di elargire alla nostra Associazione un concreto contributo.

La manifestazione si svolta dal 9 al 18 settembre ed ha visto alternarsi spettacoli musicali a sfilate di moda, tombolate e pesche di beneficenza.

Negli stands non c'erano solo libri, mobili, capi di abbigliamento, macchine di vario tipo e di diverso livello industriale, prodotti per la casa e di giardinaggio, ma anche, ed è stato motivo di grande soddisfazione, spazi riservati ad associazioni di volontariato come la nostra.

Tutto si è svolto in un ambiente molto accogliente grazie alla perfetta organizzazione, all'instancabile lavoro di decine di volontari che si sono alternati per soddisfare tutti i visitatori, ed un'efficiente e gustosa ristorazione con le specialità locali che hanno fatto la felicità dei palati più esigenti.

Grazie quindi agli amici chiudunesi per la sensibilità dimostrata.



*Al Prof. Plebani l'onore del taglio del nastro*



*Lo stand dell'Associazione*

*Se vuoi salire fino al cielo,  
devi scendere fino a  
chi soffre e dare la mano  
al povero.*

*(anonimo)*


 IPOPI News

L'IPOPI è la federazione internazionale che riunisce le associazioni nazionali per le Immunodeficienze Primitive di tutto il mondo. E' stata costituita nel 1992 allo scopo di garantire, attraverso la costituzione di associazioni nazionali, le cure e l'assistenza sanitaria ai pazienti con Immunodeficienze Primitive, specialmente nei paesi meno sviluppati.

Oltre all'Europa (dall'Islanda alla Spagna), aderiscono all'IPOPI paesi come Sud Africa, Iran, Nuova Zelanda, Stati Uniti, Argentina, India, Marocco, che lo arricchiscono di culture, lingue ed esperienze diverse, ma che vi fanno confluire anche problemi ed emergenze troppo spesso irrisolvibili. In tutti questi anni di attività, spesso ci siamo trovati impotenti di fronte a tante situazioni difficili, che ci hanno fatto comprendere l'importanza di appartenere ad un'associazione per far conoscere i bisogni dei pazienti e fare arrivare le voci di chi li rappresenta presso i ministeri della salute e le autorità nazionali e internazionali competenti.

Nel 2004 l'IPOPI, in collaborazione con l'ESID (Società europea medico scientifica per le Immunodeficienze), ha avviato un'ampia campagna di sensibilizzazione sulle IDP presso il Parlamento Europeo.

In occasione dell'incontro della Task Force europea sulle Malattie Rare, le malattie immunologiche sono state identificate come un'area su cui intervenire. Da parte loro le organizzazioni di medici e pazienti (ESID e IPOPI) hanno richiesto il riconoscimento di priorità delle Immunodeficienze Primitive nel Piano per la Salute Pubblica dell'Unione Europea del 2005, posizioni che sono state condivise e ratificate da vari Parlamentari Europei e che hanno portato al riconoscimento dell'immunologia fra le priorità nel suddetto piano.

Tutto questo è stato possibile grazie alla collaborazione eccellente a livello europeo fra i medici e le organizzazioni di pazienti, che, sfruttando la priorità come leva, hanno poi esteso il network ad altre organizzazioni coinvolgendole in nuove proposte da sottoporre alla Commissione Europea. Come risultato, alla consolidata collaborazione tra IPOPI ed ESID si sono aggiunti l'EFIS (Federazione Europea di Immunologia) e l'INGID (Associazione internazionale degli infermieri professionali).

Alla Conferenza della Commissione Europea sulle Malattie Rare, che si è tenuta a Lussemburgo nel giugno 2005, è stato presentato congiuntamente dalle 4 organizzazioni un poster sulle pesanti conseguenze dei ritardi nella diagnosi delle IDP ed il Prof. Schmidt dell'EFIS, a nome delle parti coinvolte, ha parlato delle Immunodeficienze Primitive e di come la diagnosi precoce ed una adeguata e tempestiva terapia possano salvare o migliorare la qualità di vita dei nostri pazienti.

Ed in ultimo, ma non per importanza, lo scorso giugno, IPOPI-ESID-EFIS e INGID hanno presentato congiuntamente una domanda di finanziamento di circa 250.000 Euro, nell'ambito del Piano Europeo per la Salute Pubblica 2005, per la realizzazione di una Consensus Conference europea sulle Immunodeficienze Primitive, che avrà lo scopo di riunire 100 immunologi, ematologi, clinici, ricercatori, genetisti e organi politici ed istituzionali di tutti i paesi europei.

Alla fine di settembre sono stati comunicati i risultati della gara: su un totale di 242 progetti ricevuti dalla Commissione Europea, 55 sono risultati rispondenti ai requisiti richiesti e di questi solo 18 sono stati accettati, tra cui il progetto sulle Immunodeficienze Primitive.

Credo che questo successo, straordinario per malattie rare e poco conosciute come le IDP, dimostri quanto sia pagante la collaborazione tra medici e pazienti.

E' attualmente in corso il complesso iter burocratico e la negoziazione dell'intero progetto dovrà essere definita entro fine novembre. Vi terremo informati sugli sviluppi attraverso il nostro notiziario.



*Ann Gardulf, Pres. INGID-Bianca Pizzera, Pres. IPOPI  
Reinhold Schmidt, Membro Direttivo EFIS*



## Testimonianze

### La storia di ABC...

**M**i è stato chiesto di raccontare la mia esperienza di genitore di un ragazzo affetto da agammaglobulinemia (XLA recessiva) e lo faccio volentieri con l'intenzione di "tranquillizzare" chi si trova nelle mie stesse condizioni.

Chiaramente, come può ben capire qualsiasi genitore di un adolescente, eviterò di chiamarlo con il suo nome, perché credo che a lui farebbe piacere una certa discrezione.

ABC è l'ultimo di tre figli, come gli altri è stato voluto e accolto come dono, era uno splendido bambino e nulla faceva presagire che fosse affetto da una malattia cronica. Lo abbiamo scoperto proprio per caso e adesso, ripensandoci, forse c'era in tutto quello che di doloroso è successo, lo zampino della Provvidenza.

ABC avrebbe dovuto subire un piccolo intervento e mia moglie, in disaccordo con il pediatra che consigliava un ricovero, si "era fissata" di farlo in dayhospital; così abbiamo dovuto verificare i livelli di immunoglobuline nel sangue e...sorpresa...erano del tutto assenti.

Pensammo in un primo momento ad un errore ma il pediatra, nostro amico, che all'epoca aveva contatti di lavoro con la Prof. Bardare ci fissò un incontro con l'immunologa e qui scoprimmo, a dire il vero in modo molto crudo, che nostro figlio era molto probabilmente affetto da una malattia che richiedeva di essere curata subito con infusioni di immunoglobuline. Non ci era neppure molto chiaro che cosa rischiava. Rifatti gli esami, confermata la diagnosi, io e mia moglie eravamo ancora incerti sulla necessità di intervenire in un modo così "pesante" su un bambino che fino allora non era mai stato ammalato. Devo confessare che alla fine chi ci convinse che avremmo fatto il bene del nostro bambino e che non si poteva aspettare oltre fu il Prof. Ugazio, allora a Brescia. Chiedemmo un consulto e lui ci spiegò i pericoli a cui andava incontro ABC, ma ci tranquillizzò (ricordo una frase di quel colloquio "è molto meno invalidante di ...") anche dicendoci che nostro figlio poteva, se ben curato, avere una vita normalissima.

Sono passati ormai 14 anni da quei giorni drammatici e il nostro cammino di genitori è stato sempre più un cammino di consapevolezza nella conoscenza della malattia e nella fiducia verso i medici. Abbiamo cercato di accompagnare nostro figlio ad accettare questo aspetto della sua vita rispondendo sempre con chiarezza alle sue domande e ora non possiamo non riconoscere i fatti positivi che ci sono accaduti ad iniziare dalla tempestiva diagnosi della malattia che, senza un piccolo inconveniente da trattare chirurgicamente, avremmo scoperto forse troppo tardi.

Nostro figlio vive una vita normale e non si sente un "ammalato" o un diverso. Va ogni quattro settimane tranquillamente al Day Hospital e, penso, come molti, non accetta di buon grado di fare giornalmente la fisioterapia respiratoria. Ma questo lo sanno anche in De Marchi...

A proposito della De Marchi... un grandissimo ringraziamento alla Prof. Pietrogrande e a tutto il suo staff, alle infermiere che negli anni non hanno mai sbagliato un "buchino", alla maestra Benedetta che è sempre una compagnia e un conforto.

A proposito di provvidenza...ABC non ha mai subito l'intervento per il quale aveva fatto gli esami.

### MALATTIA DEL DISAMORE

*Vi sono medicine e cure per ogni genere di malattie.*

*Ma se non vi sono mani buone che servano e  
cuori generosi che amino,  
non credo che si possa mai curare la terribile  
malattia del non sentirsi amati.*

(Madre Teresa di Calcutta)



## L'angolo dei giovani

### *Il pozzo dei desideri*

Qual è quel giovane che non ha un desiderio, un sogno nel cassetto? Fare un viaggio, visitare un parco dei divertimenti, assistere ad un evento sportivo della squadra del cuore, avere le scarpette da football o altra attrezzatura sportiva, il computer, un programma informatico, la play station, un libro, la bicicletta... i sogni sono infiniti!

Se anche tu hai un desiderio molto forte che vuoi vedere realizzato, **SCRIVICI!** Raccontaci perché è importante per te e perché non hai potuto soddisfarlo.

Invia la tua richiesta (per posta o via e-mail) completa con il tuo nome e cognome, la tua data di nascita, l'indirizzo postale, il numero di telefono e l'eventuale indirizzo di posta elettronica, a:  
Segreteria AIP Onlus, presso Ospedale dei Bambini, Via del Medolo n.2, 25123 Brescia  
tel./fax 030-3386557 – e-mail: "mailto:aipbs@libero.it" aipbs@libero.it

Il Consiglio Direttivo AIP valuterà le richieste pervenute. Un solo desiderio sarà selezionato, ad esclusivo giudizio del Direttivo, ed esaudito e verrà pubblicato (in forma anonima) in questa rubrica. Un nuovo desiderio sarà esaudito ad ogni nuova uscita di AIP Informa.

### *Il pozzo della creatività*

Sei spiritoso, creativo, la tua passione è inventare cose nuove, ti piace scrivere o disegnare o scattare foto ??? **SCRIVICI!** Invia alla Segreteria AIP (all'indirizzo e con le modalità sopra riportate) un disegno, una poesia, una storiella vera o inventata, la fotografia che hai fatto e che più ti piace, un quiz o un cruciverba, o quant'altro creato o inventato da te personalmente.

Il Consiglio Direttivo valuterà i lavori ricevuti e quello o quelli ritenuti migliori, ad esclusivo giudizio del Direttivo, verranno pubblicati sul prossimo numero del giornalino. Ogni lavoro pubblicato riceverà un piccolo premio.



## Ci vediamo a ...

**P**er chi volesse partecipare più attivamente alle iniziative dell'Associazione pubblichiamo il calendario dei prossimi eventi a cui siete tutti invitati:

### **3 Dicembre 2005, Brescia**

Il "3° Incontro medici-pazienti" organizzato dalle famiglie di Brescia si terrà nell'Aula Nocivelli presso la Clinica Pediatrica, Ospedale dei Bambini, Spedali Civili 1 Brescia.

I temi del giorno saranno;

*Le malattie rare, bisogni dei pazienti e risposte delle Istituzioni.* Dott.ssa **E.Daina**,

Responsabile Centro Informazione e Diagnosi delle Malattie rare, Istituto Mario Negri, Bergamo.

*Ruolo delle Associazioni per le Immunodeficienze Primitive a livello europeo,* **Bianca Pizzera**, Presidente IPOPI.

### **10 Dicembre 2005, Parrocchia Cuore Immacolato di Maria, località Mazzocco, Mogliano Veneto (TV)**



In occasione delle festività natalizie il coro "Piccole voci di Valeria" organizza, in collaborazione con il Comune di Mogliano Veneto e la Parrocchia di Mazzocco, la 2ª rassegna annuale di canti corali per ragazzi, intitolata "Canto per Valeria".

L'obiettivo della manifestazione, patrocinata dal Comune di Mogliano Veneto, è quello di diffondere una cultura di solidarietà e di comprensione nei confronti delle malattie rare e delle diversità e di promuovere iniziative legate alla crescita educativa del bambino, valorizzando il concetto che "la diversità è ricchezza".

# 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.

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

Per informazioni: Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS:

Sede Legale: Clinica Pediatrica Università degli Studi di Brescia

Sede Operativa: Via del Medolo 2 - 25123 Brescia - Tel. e Fax 0303386557 - e-mail: aipbs@libero.it - www.aip-it.org

  
**Jeffrey Modell  
Foundation**  
[www.jmfworld.org](http://www.jmfworld.org)

  
ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE  
ONLUS

**Baxter**  
[www.ImmuneDisease.com](http://www.ImmuneDisease.com)