



Michele Del Zotti
Presidente AIP

ESID 2006: un'esperienza emozionante!

Dal 4 al 7 ottobre 2006, a Budapest, si è tenuto il XII Meeting dell'ESID (European Society for Immunodeficiencies) e, grazie all'opportunità datami dall'AIP, per la prima volta nella mia vita ho potuto assistere ad un evento tanto importante per la formazione di un medico.

Sembrerà banale e scontato descrivere l'emozione che ho provato nel ritrovarmi in mezzo a tutte quelle persone così importanti, autori dei lavori che avevo studiato per la mia tesi o delle quali avevo sentito parlare ai congressi. Erano tutti lì, con umiltà e semplicità, ad ascoltare le relazioni degli altri studiosi e a raccontare la propria esperienza per consentire un percorso di crescita comune.

Anche se la maggior parte dei lavori erano incentrati sull'ingegneria genetica e sui meccanismi molecolari alla base delle immunodeficienze, durante questo congresso è stato portato un forte contributo anche agli aspetti clinici, diagnostici e terapeutici. Questi aspetti, infatti, sono quelli che toccano più da vicino la vita quotidiana del medico e del paziente nella gestione della patologia di base.

Il congresso si è aperto con un simposio sullo sviluppo e la maturazione del sistema immunitario.

In un clima ricco di attenzione e partecipazione sono state descritte da Mary Ellen Conley (Department of Immunology, St. Jude Children's Research Hospital, Memphis, Tennessee, USA) le principali immunodeficienze derivate da difetti di maturazione dei linfociti B, quali l'XLA o la sindrome da Iper IgM, di cui successivamente ha parlato anche A. Durandy. Di quest'ultima patologia, in particolare, sono state descritte, oltre alla forma X-linked legata al CD40 ligando, già da tempo conosciuta, due forme autosomiche recessive, che colpiscono quindi anche il sesso femminile, una dovuta al deficit di espressione di CD40 ed un'altra alla mutazione dell'AID (Activation-Induced Cytidine Deaminase).

Gli aspetti clinici delle agammaglobulinemie sono stati affidati al Prof. Alessandro Plebani della Clinica Pediatrica di Brescia, che ha presentato in modo molto chiaro l'esperienza del gruppo di studio multicentrico italiano.

Per consentire una corretta diagnosi differenziale tra le diverse IDP, Bodo Grimbacher dell'Università di Friburgo (membro del Direttivo e responsabile del Registro ESID), ha presentato una brillante relazione nella quale è stata posta particolare attenzione

*Ricordiamo agli amici sostenitori
che per continuare a ricevere il
Notiziario "AIP Informa"
è necessario rinnovare l'iscrizione
con il versamento della quota annua.*

continua a pag. 8

In questo numero

Aggiornamento
Scientifico
pag. 2

IPOPI News
pag. 11

AIP Notizie
pag. 13

Lamedicina del
buon umore
pag. 15

Testimonianze
pag. 15

Grazie a...
pag. 16

Ci vediamo a...
pag. 16





Aggiornamento Scientifico

Il trapianto di midollo osseo.



Testi e illustrazioni gentilmente concessi da ADMO, Associazione Donatori Midollo Osseo, www.admo.it.

Per alcune malattie il trapianto di midollo osseo è una soluzione priva di alternative. Molte speranze di vita sono legate all'esistenza di un elevato numero di persone disposte a offrirsi, con un minimo sacrificio personale, come donatori di midollo osseo. Ma cosa significa divenire donatore? Che tipo di impegno richiede? Cos'è e come si preleva il midollo osseo? Come avviene e a cosa serve il trapianto? Questi quesiti si presentano frequentemente, e comprensibilmente, quando una persona interessata entra in contatto con la nostra Associazione.

Spesso la mancata conoscenza di ciò che effettivamente comporta la scelta della donazione può creare preconcetti o timori immotivati, perciò in questa sezione cerchiamo di dare una risposta alle domande più ricorrenti sull'argomento, sia dal punto di vista dell'impegno personale e dell'iter burocratico e ospedaliero, sia dal punto di vista medico-scientifico.

Il midollo osseo

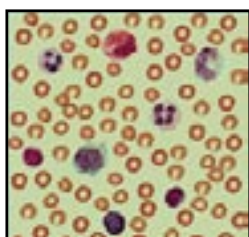
Cos'è il midollo osseo utilizzato per il Trapianto?

Il midollo osseo non è il midollo spinale.

Il midollo osseo utilizzato per il trapianto (detto in termine tecnico "midollo emopoietico") si presenta alla vista come sangue e viene prelevato solitamente dalle ossa del bacino (ossa iliache).

Il midollo osseo ha il compito di formare nuove cellule sanguigne (globuli rossi, globuli bianchi, piastrine) in sostituzione di quelle che muoiono naturalmente e terminano la loro funzione (emopoiesi). Un globulo rosso ha una vita media di 120 giorni.

L'emopoiesi si realizza a partire da un unico tipo di cellula (cellula staminale emopoietica, CSE) all'interno del midollo osseo, che è presente in vari segmenti scheletrici: coste, sterno, ossa del bacino, scapole, cranio ed estremità prossimali dell'omero e del femore.



Nelle malattie del sangue, come in alcune forme di leucemia, il midollo osseo perde questa funzione emopoietica.

Striscio di sangue periferico: visibili i globuli rossi o eritrociti e le diverse popolazioni di globuli bianchi o leucociti (sono le cellule colorate).

Cosa sono le cellule staminali emopoietiche (CDSE) ?

La cellula staminale emopoietica è una cellula non ancora differenziata, pluripotente, capostipite di tutti gli elementi fondamentali del

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 Onorario**
Università di Pavia
Prof. Alberto G. Ugazio, **Presidente**
Ospedale Bambin Gesù, Roma
Prof. Aessandro Plebani
Università di Brescia
Prof. Antonio Cao
Università di Cagliari
Prof. Bruno Dallapiccola
Il Università di Roma
Prof. Domenico De Mattia
Università di Bari
Prof. Francesco Indiveri
Università di Genova
Prof. Franco Dammanco
Università di Bari
Prof. Generoso Andria
Università di Napoli
Prof. Gianni Marone
Università di Napoli
Prof. ssa Isabella Quinti
Ospedale G.B. Grassi, Roma
Prof. Luigi D. Notarangelo
Università di Brescia
Prof. ssa M. Cristina Pietrogrande
Università di Milano
Prof. Nicola Principi
Università di Milano
Prof. Paolo Rossi
Università Tor Vergata, Roma
Prof. Pier Angelo Tovo
Università di Torino

Iscrivetevi all' AIP:

- come socio ordinario, con l'impegno di partecipare attivamente alla vita dell'Associazione, con una quota annuale di € 15
- 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 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

sangue: globuli rossi, globuli bianchi e piastrine. Si tratta di un tipo di cellula in grado di proliferare mantenendo intatta la potenzialità di replicarsi. In altri termini è capace di riprodurre se stessa e, contemporaneamente, produrre cellule figlie che, attraverso successivi processi di differenziazione e maturazione, daranno origine agli elementi maturi.

Proprio per questa caratteristica le CSE esplicano e mantengono la loro funzione per tutta la vita. Se



pensiamo che il fabbisogno giornaliero di "cellule figlie" è di 10^{11} - 10^{12} cellule (100.000.000.000-1.000.000.000.000) è facile comprendere il potenziale proliferativo delle CSE.

Cellula nella fase che precede la divisione cellulare: i cromosomi (portatori dei caratteri ereditari) sono disposti a gomito e stanno per separarsi.

Perché sono importanti le cellule staminali emopoietiche del midollo osseo ?

- Perché producono tutte le cellule del sangue e molte altre cellule accessorie o di sostegno.
- Perché ripristinano la produzione del sangue in caso di insufficienza midollare (aplasia).
- Perché sostituiscono il midollo in caso di leucemia, linfoma, mieloma, talassemie.
- Perché possono produrre enzimi carenti in caso di malattie genetiche.
- Perché consentono l'impiego di dosi elevate di chemio-radioterapia nella terapia dei tumori in genere, trattamenti che hanno come effetto collaterale, tra l'altro, la distruzione delle cellule midollari.

Le cellule staminali del midollo osseo rivestono inoltre un ruolo chiave non solo nell' emopoiesi, ma anche nella **rigenerazione di altri organi e tessuti**, rendendo possibile un'alternativa all'utilizzo delle cellule staminali embrionali nella ricerca di una terapia per tutte quelle malattie che danneggiano organi e tessuti, come il diabete e la fibrosi cistica.

Il trapianto

A cosa serve il trapianto di cellule staminali emopoietiche (CSE)?

Per trapianto di **cellule staminali emopoietiche** (CSE) si intende una procedura complessa impiegata prevalentemente, ma non solo, per curare leucemie e linfomi.

Le cellule staminali si possono ottenere **non soltanto dal midollo**, ma anche dal **sangue periferico** dopo opportuna preparazione o dal **sangue di cordone ombelicale**. Le indicazioni al trapianto di CSE com-

prendono le leucemie acute, le leucemie croniche, le forme di insufficienza midollare, le talassemie, i linfomi di Hodgkin, i linfomi non Hodgkin, il mieloma, altre malattie mieloproliferative croniche, alcuni tumori solidi (in particolare il tumore della mammella), numerose malattie genetiche e, di recente indicazione, anche alcune malattie autoimmuni.

In cosa consiste l'operazione di trapianto?

Per la maggior parte delle persone il termine "trapianto" evoca l'immagine di lettini operatori e ferri chirurgici. In realtà per il paziente la procedura si svolge in due fasi distinte:

- **trattamento chemioterapico e/o radioterapico**, con lo scopo di distruggere tutte le cellule midollari del paziente stesso (in primo luogo, ovviamente, anche quelle malate); somministrazione, mediante trasfusione, del midollo osseo prelevato dal donatore.

Le cellule staminali emopoietiche (CSE) presenti nel midollo osseo donato riescono a trovare da sole la strada per raggiungere la collocazione che compete loro per "iniziare a lavorare".

In un periodo variabile tra una e due settimane dopo il trapianto, si incominciano a vedere i primi risultati, con la comparsa, nella circolazione sanguigna, di alcuni globuli bianchi con le **caratteristiche nuove del donatore**, e successivamente anche delle altre cellule del sangue (globuli rossi e piastrine).

Il trapianto di CSE può essere allogenico o autologo: Quali sono le differenze?

Il trapianto può essere fatto con cellule staminali prelevate da un familiare (**trapianto allogenico da familiare**), da un non consanguineo (**trapianto allogenico da volontario non apparentato**) o dal paziente stesso (**trapianto autologo**).

Il trapianto autologo è ormai entrato nella pratica clinica corrente per il trattamento di molte malattie ematologiche e non.

Il trapianto autologo (o autotrapianto) consiste nella reinfusione al paziente del proprio midollo prelevato in un momento favorevole della malattia (per esempio, dopo una remissione clinica in corso di leucemia) e conservato congelato, in genere in azoto liquido (a meno 196 °C).

Chiaramente, nel trapianto autologo non esistono problemi immunologici, quindi non interviene né il pericolo di rigetto o non attecchimento (peraltro, assai raro anche nel trapianto allogenico se si rispettano i criteri di compatibilità), né la temibile **"malattia del trapianto contro l'ospite"** o GvHD, molto più frequente.

Quanti impianti di CSE sono stati eseguiti fino a oggi?

Nel 1973 sono stati eseguiti in Europa **16** trapianti di CSE (tutti da midollo osseo), nel 1983 sono stati **1.353**, nel 1993 **7.737** e nel 1999 **17.800**, dei quali **5.733** allogenici e **12.067** autologhi. Questo dato indica lo straordinario successo del trapianto di CSE e le grandi potenzialità di questa procedura.

Il trapianto viene offerto oggi a un numero sempre crescente di pazienti. Si sono ampliati il tipo di donatori (familiari e non), la sorgente di CSE (da midollo, dal sangue periferico, dal sangue di cordone ombelicale), il tipo di CSE (emopoietiche ma anche CS totipotenti ipoteticamente in grado di curare altre malattie, per esempio neurologiche) e le indicazioni. In tutto il mondo, nel solo anno 2002 sono stati effettuati 5.877 trapianti da non consanguineo.

Il trapianto autologo: le novità più importanti.

1. La mobilitazione delle cellule staminali. La cosiddetta "mobilitazione delle cellule staminali" dal midollo al sangue periferico è una delle novità degli ultimi anni. Dopo chemioterapia ad alte dosi, e dopo il periodo di aplasia midollare indotto da questo trattamento (per aplasia si intende una pressoché totale scomparsa degli elementi cellulari del sangue), nella fase di recupero della produzione del sangue, le cellule staminali emopoietiche (CSE) migrano dalla loro sede naturale (il midollo) e compaiono in numero considerevole nel sangue periferico, dove di norma sono molto scarsamente rappresentate. Se il paziente viene trattato con fattori di crescita emopoietici tale fenomeno viene amplificato. È possibile sfruttare questo fenomeno, detto di mobilitazione (dal midollo al sangue circolante) per raccogliere CSE mediante separatore cellulare. Questa tecnica si è rapidamente espansa: nel 1991 il 15% dei trapianti autologhi era da sangue periferico, nel 1994 questa percentuale era del 72%, oggi rappresenta la quasi totalità.

2. Il trapianto di cellule staminali periferiche nei linfomi.

I linfomi non Hodgkin rappresentano una delle indicazioni più frequenti: in Europa 3.029 trapianti nel 1999, e 3629 nel 2000. Risultati incoraggianti si sono ottenuti anche nei linfomi aggressivi, o ad alta malignità.

3. Il trapianto nelle malattie autoimmuni e in particolare nella sclerosi multipla.

È iniziato un programma collaborativo fra ematologi trapiantatori e immunologi specialisti in ma-

lattie autoimmuni. L' **EBMT** (European Group for Blood and Marrow Transplantation) ha costituito un gruppo di lavoro apposito.

4. Il trapianto nei tumori della mammella.

Questo settore ha avuto un grande impulso a partire dalla fine anni '90 arrivando a 2.232 interventi in Europa nel 1998; nel 2000 i trapianti per carcinoma della mammella sono invece stati 762, non perché siano diminuite le pazienti, ma a causa di uno studio che avrebbe dimostrato risultati analoghi fra trapianto e terapia convenzionale. È da evidenziare che la ricerca clinica si compie per piccoli passi, sempre confrontando quello che viene considerato convenzionale con una terapia potenzialmente migliore.

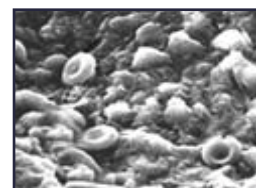
Il trapianto allogenico: le novità più importanti.

1. La irradiazione corporea: dosi alte, dosi medie, dosi piccole.

La irradiazione totale corporea (TBI) è stata da sempre impiegata a dosi elevate per eliminare la malattia leucemica dal midollo osseo, distruggendo sia le CSE sane sia quelle leucemiche (perché pure le cellule leucemiche derivano da una CSE, anche se malata). Una irradiazione totale comporta effetti letali se non è seguita da un trapianto di CSE sane: recentemente è stata introdotta una TBI a dosi ridotte.

2. L'effetto trapianto contro la leucemia.

È ormai accettato e accertato che la guarigione dalla leucemia si compie non solo per la chemioradioterapia, alla quale il paziente viene sottoposto prima del trapianto, ma anche per un effetto biologico denominato Graft versus Leukemia (**GvL**), cioè per azione delle cellule trapiantate contro la leucemia, esercitata dal midollo trapiantato sulle cellule leucemiche del paziente. La GvL si accompagna purtroppo alla **malattia trapianto contro ospite (GvHD, Graft versus Host Disease)**, che può presentarsi in forme più o meno gravi: non si è ancora riusciti a disgiungere le due reazioni in modo soddisfacente.



Striscio di sangue al microscopio elettronico. Si notano, in particolare, gli eritrociti (che appaiono come dischi biconcavi) e, fra i globuli bianchi, in particolare, i linfociti (corpi rotondeggianti scabrosi).

3. L'impiego con sempre maggiore successo di donatori non consanguinei selezionati tramite i Registri Internazionali.

Il Registro Nazionale Donatori (**IBMDR**), collegato con un network mondiale detto **BMDW** (Bone

Marrow Donors World Wide) ha sede a Genova all'Ospedale Galliera. Il Registro ha svolto dal 1989, anno di costituzione, un ruolo cruciale nella selezione dei donatori italiani e stranieri per pazienti di tutto il mondo. La probabilità per un paziente italiano di trovare un donatore idoneo è passata dal 10% nel 1992 al 40% nel 1995 ed è in continua crescita. Questo grazie anche al lavoro di **ADMO**, che in questi ultimi 10 anni ha dato grande impulso a tale attività.

4. Una selezione diversa dei donatori.

È importante caratterizzare le incompatibilità: si tratta di classificare le diversità genetiche fra donatore e ricevente non consanguinei, non solo in base al numero (**quantità**) ma anche al tipo (**qualità**) di eventuali differenze. Alcuni studi dimostrerebbero che esistono incompatibilità con diverso peso sull'esito del trapianto. Se le conclusioni di questi lavori verranno confermate, potrebbero portare a una modifica sostanziale dei **metodi di identificazione dei donatori**.

5. Primi successi con i donatori familiari non compatibili.

Il 60-70% dei pazienti non trova all'interno della famiglia il donatore idoneo. Da qui la necessità di ricorrere a donatori volontari. Comunque, soltanto la metà dei pazienti trova, tra non consanguinei, il donatore compatibile in tempi utili con il decorso della malattia. Ecco allora la necessità di allargare la scelta dei potenziali donatori anche ai **familiari parzialmente incompatibili**. Si stanno ottenendo risultati molto incoraggianti in questo campo.

6. Impiego di cellule diverse da quelle staminali emopoietiche.

È stata attivata da poco più di un anno una collaborazione con un laboratorio americano di biotecnologia per l'utilizzo di **cellule staminali mesenchimali** nel trapianto di midollo osseo allogenico. Le cellule staminali mesenchimali si differenziano in cellule del tessuto osseo (osteoblasti), cartilagineo, muscolare, adiposo, tendini e cellule stromali. Le cellule stromali costituiscono il microambiente in cui vivono le cellule staminali emopoietiche. I primi dati sono estremamente incoraggianti sia in termini di recupero ematologico, sia di reazioni di rigetto (praticamente assenti). Se questi primi dati verranno confermati sarebbe un altro importante passo in avanti sia per i trapianti compatibili, sia per quelli parzialmente incompatibili.

7. L'aumento dei limiti di età.

Il rischio trapianto è stato ridotto in modo conside-

revole con il passare degli anni. Oggi è consentito proporre il trapianto a pazienti al di sopra dei 45 anni, età che fino a poco tempo fa veniva considerata come limite superiore. Di conseguenza si assiste oggi a un significativo aumento del numero di pazienti che possono beneficiare della procedura, anche perché, in molti tumori del sangue, l'età media di insorgenza è oltre i 60 anni.

Il donatore

Come si fa a diventare donatori di midollo osseo?

Per diventare donatori di midollo osseo è necessario presentarsi, senza impegnativa medica, presso un Centro Prelievi che aderisce al progetto, per sottoporsi al prelievo di un campione di sangue (**come per una normale analisi**). Il Centro Prelievi farà firmare l'adesione al **Registro Italiano Donatori Midollo Osseo**.

I risultati delle analisi verranno poi inseriti in un archivio elettronico gestito a livello regionale e a livello nazionale. In seguito, al riscontro di una prima compatibilità con un paziente, il donatore sarà chiamato a ulteriori prelievi, sempre di sangue, per definire ancora meglio il livello di compatibilità.

A questo punto entra anche in gioco la "serietà" del donatore: l'adesione iniziale firmata in corrispondenza del primo prelievo ha solo valore morale e fino all'ultimo il potenziale donatore può ritirarsi (con quali conseguenze morali per tutti coloro che si sono impegnati sul programma e per le speranze del paziente e dei suoi familiari è facile immaginare).

Tutto ciò rende chiaro che il donatore di midollo osseo è un donatore atipico, che offre la propria disponibilità, nel caso raro di compatibilità con un paziente, a sottoporsi, nel più vicino centro autorizzato, al prelievo, che seppur fastidioso non comporta alcuna conseguenza per la salute. La sua disponibilità, gratuita e anonima, non ha limiti geografici; viene, infatti, a far parte dell'insieme dei donatori di tutto il mondo. Si deve anche sottolineare che, il più delle volte, il donatore selezionato è l'unico al mondo a essere compatibile con quel ma-



Chi può candidarsi come donatore di midollo osseo?

Qualunque individuo di età compresa tra i **18** anni (per motivi legali) e preferibilmente i **35** anni, che abbia un peso corporeo superiore ai 50 kg, può essere un do-

natore di midollo osseo purché, ovviamente, non sia affetto da malattie del sangue, da malattie croniche gravi o da altri gravi forme infettive (AIDS, epatite, ecc.). La disponibilità del donatore resta valida fino al raggiungimento dei **55 anni** (per motivi clinici). **Il donatore di midollo osseo è uno dei pochi donatori che, una volta chiamato a rispondere della propria disponibilità, ha la consapevolezza di poter contribuire al tentativo di salvare la vita di un individuo ben preciso, spesso di un bambino.**

I criteri che escludono dalla donazione di midollo osseo sono gli stessi applicati per la donazione di sangue e sono quelli enunciati dalla legge trasfusionale italiana n. 107 del 4 maggio 1990 e dai relativi decreti attuativi e di aggiornamento: "I principali motivi per cui non devono donare sangue coloro che così facendo metterebbero a rischio la salute dei riceventi la donazione, come il caso di coloro che hanno comportamenti sessuali ad alto rischio di trasmissione di malattie infettive o sono affetti da infezioni da virus HIV/AIDS e/o da epatite o sono tossicodipendenti o fanno uso di sostanze stupefacenti". (Estratto dal Decreto riguardante i protocolli per l'accertamento dell'idoneità del donatore di sangue e di emocomponenti emanato dal Ministero della Sanità il 26 gennaio 2001)

La donazione del midolo è riconosciuta dal Servizio Sanitario Nazionale?

I diritti del donatore sono oggi riconosciuti in modo specifico dalla **legge n. 52 del 6 marzo 2001**, la cui recente entrata in vigore dopo anni di iter parlamentare si deve all'impegno e agli sforzi di tutta l'organizzazione ADMO in Italia.

Il donatore di midollo osseo è equiparato agli altri donatori (assenza retribuita dal posto di lavoro per il tempo occorrente a effettuare la tipizzazione HLA, gli esami necessari a verificare l'eventuale compatibilità con un paziente e la donazione effettiva a carico del servizio sanitario, così come l'assicurazione infortuni, ecc.) e finalmente il Registro Italiano può operare con la sicurezza e l'autorità conferitagli dalle Istituzioni nazionali, al pari di quelli degli altri 39 Paesi collegati.

ADMO può fornire a tutti gli interessati le indicazioni più opportune, in funzione della residenza del potenziale donatore.

Il 5 giugno 2002, con Decreto del Ministro della Salute, ADMO è stata nominata nella "**Commissione Nazionale per i trapianti allogenici da non consanguineo**" prevista dalla legge sopraindicata.

A cosa è sottoposto un donatore che viene trovato

"compatibile" con un paziente?

Il prelievo delle cellule staminali emopoietiche può avvenire secondo due diverse modalità. La scelta dipende dalle indicazioni del trapiantologo, in base alle necessità del paziente e dalla disponibilità del donatore alla tipologia richiesta.

La prima modalità di donazione è quella più "antica", consistente cioè nel prelievo di midollo osseo (**CSE midollari**) dalle creste iliache posteriori e richiede la spedalizzazione del volontario. Il prelievo avviene nel più vicino centro autorizzato, in anestesia generale o epidurale, con un intervento della durata media di circa 45 minuti. La procedura prevede dei rischi minimi legati all'anestesia e alla modalità di raccolta.

La quantità di sangue midollare che viene prelevata mediante punture alle ossa del bacino (0,7-1 litro) varia in funzione del peso del ricevente. Dopo il prelievo il donatore è tenuto normalmente sotto controllo per 48 ore prima di essere dimesso e si consiglia comunque un periodo di riposo precauzionale di 4-5 giorni. Il midollo osseo prelevato si ricostituisce spontaneamente in 7-10 giorni. Il donatore generalmente avverte solo un lieve dolore nella zona del prelievo, destinato a sparire in pochi giorni.

La seconda modalità è la donazione di CSE con prelievo da sangue periferico dopo stimolazione con fattori di crescita ematopoietici.

Negli ultimi anni, con l'avvento di nuovi protocolli trapiantologici che si giovano dell'utilizzo di **CSE da sangue periferico** dopo stimolazione con fattori crescita, vi è stato un incremento della richiesta di tale donazione. In Italia essa è proponibile, anche in prima donazione, dal gennaio 2005.

La donazione in questo caso prevede la somministrazione di un farmaco nei 3-4 giorni precedenti il prelievo. Il farmaco è un "fattore di crescita" che ha la proprietà di rendere più rapida la crescita delle cellule staminali e di facilitarne il passaggio dalle ossa al sangue periferico; esso viene somministrato mediante iniezioni sottocutanee. Il prelievo di CSE avviene in **afesi**, impiegando separatori cellulari: il sangue, prelevato da un braccio, attraverso un circuito sterile entra in una centrifuga dove la componente cellulare utile al trapianto viene isolata e raccolta in una sacca, mentre il resto del sangue viene reinfuso dal braccio opposto.

Per tale motivo, restando valide tutte le controindicazioni alla donazione già previste per la donazione di CSE midollari, non sono considerati idonei per questa modalità coloro che hanno un accesso venoso difficoltoso.

I disturbi che più comunemente si possono avvertire sono: febbre, cefalea, dolori ossei causati dalla stimolazione dell'attività del midollo osseo, senso di affaticamento. Essendo legati alla somministrazione del farmaco, essi scompaiono rapidamente alla sospensione del trattamento farmacologico. Nel mondo già diverse migliaia di donatori hanno donato CSE sottoponendosi a tale modalità e non sono state registrate problematiche legate all'assunzione del farmaco che non abbiano potuto essere risolte. Il donatore sottoposto a tale donazione viene seguito e sottoposto a esami di controllo nei 30 giorni successivi alla donazione stessa, per evitare qualunque possibile, e al momento ignota, conseguenza.

Con entrambe le modalità di raccolta di cellule staminali emopoietiche il donatore non subisce, quindi, nessuna menomazione.

E' possibile candidarsi a una seconda donazione?

Il nostro organismo è in grado di sopportare più di una donazione di midollo osseo ma il Registro Italiano Donatori Midollo Osseo (IBMDR), in collaborazione con il Gruppo Italiano Trapianti Midollo Osseo (GITMO), ha stabilito che i donatori volontari non verranno più inseriti nel Registro dopo aver effettuato una donazione, a tutela dei donatori stessi.

Unica possibile eccezione, in caso di fallimento del primo trapianto, un'ulteriore donazione a favore dello stesso paziente.

Questa seconda donazione può riguardare: 1) nuovamente le cellule staminali emopoietiche (CSE), in caso di mancato attecchimento del midollo donato; 2) le cellule nucleate periferiche (e allora si parla di DLI: Donor Lymphocyte Infusion - Infusione di linfociti del donatore) in caso di ricomparsa della malattia.

Raccolta di cellule staminali.

L'ulteriore raccolta di cellule staminali può avvenire attraverso un nuovo prelievo di sangue midollare oppure dal sangue periferico, ovvero dal sangue circolante.

Per quest'ultima procedura è prevista la somministrazione al donatore di particolari farmaci noti come "fattori di crescita", in grado di mobilitare - cioè di "far accorrere" - nel sangue periferico un gran numero di cellule staminali, che di solito risiedono nel midollo osseo.

Infusione di linfociti del donatore (DLI).

Il numero di seconde donazioni effettuate dai donatori IBMDR dal 1989 a oggi è pari a 80, rispetto alle oltre 1.100 prime donazioni (7% circa). Se però si osservano nel dettaglio i dati, si nota come dal 2002 la percentuale di seconde donazioni sia in costante

aumento. Analizzando la tipologia delle donazioni eseguite appare chiaro che l'incremento è in massima parte dovuto all'aumentata richiesta di DLI.

A spiegazione di questo fenomeno va ricordato che, a partire dal 2002, sono stati introdotti nuovi protocolli di trapianto che prevedono per il paziente una preparazione al trapianto meno aggressiva (e meno rischiosa), con una irradiazione corporea a dosi ridotte. La maggior probabilità di ricaduta che questo comporta viene bilanciata dalla somministrazione di linfociti prelevati dal donatore di midollo, per ottenere la completa eliminazione delle cellule malate del paziente. Quindi: non solo trapianto di midollo, ma anche infusione di linfociti, possibili entrambi grazie a uno stesso donatore.

La donazione di linfociti comporta un prelievo in "afèresi", una procedura normalmente eseguita nei servizi trasfusionali: nel corso della stessa sessione di prelievo, il sangue viene fatto passare attraverso un particolare strumento - un separatore cellulare - e reinfuso al donatore dopo essere stato "alleggerito" delle cellule necessarie alla donazione.

Questa procedura è priva di pericoli e non necessita di alcun tipo di anestesia né di trattamenti farmacologici preliminari, ma rappresenta comunque un ulteriore impegno (quantomeno di tempo) per donatore IBMDR, che ha già ampiamente risposto alle aspettative del paziente, sottoponendosi al primo prelievo di midollo osseo.

Visto che la probabilità di richieste di DLI è quasi raddoppiata dal 2001 a oggi, è parso opportuno rivedere e aggiornare le notizie che vengono date all'iscritto IBMDR al momento del colloquio informativo che precede la prima donazione, e che devono essere ovviamente ribadite anche dopo la stessa. Si ricorda, fra l'altro, che l'IBMDR richiede l'eventuale disponibilità del volontario a essere ricontattato in caso di necessità di una nuova donazione attraverso un questionario, proposto a un giorno e poi a trenta giorni dalla donazione.

A dimostrazione della grande generosità dei donatori, va sottolineato che ben l'80% dei volontari già sottoposti a prelievo ha confermato la propria disponibilità a una seconda donazione a favore dello stesso ricevente.

L'uomo è nato libero e ovunque è in catene.

(Rousseau)

ESID 2006: un'esperienza emozionante!

continua da pag. 1

all'iter diagnostico da seguire nei difetti della produzione anticorpale, che possono essere primitivi o secondari a sindromi metaboliche e alterazioni cromosomiche, quali la Trisomia 21.

E' stato poi ricordato che alcuni agenti infettivi come EBV, CMV, Rosolia, Toxoplasma o HIV, ma anche alcuni farmaci quali ad esempio gli antimalarici o i glucocorticoidi, possono dare un quadro simile.

Il ruolo degli agenti infettivi nello sviluppo di un quadro di immunodeficienza è stato approfondito anche nella lettura di Jean Laurent Casanova (neo eletto Presidente ESID, opera presso il Necker di Parigi), che ha concluso i lavori e che ha ricordato al medico l'importanza di una valutazione clinica e anamnestica completa per una corretta diagnosi differenziale.

Per quanto riguarda l'XLP (X-linked linfoproliferative syndrome), legata all'infezione da EBV, ne sono state descritte due forme con caratteristiche cliniche molto simili ma con genotipo diverso: è stato evidenziato, infatti, che il 20% dei pazienti non presenta la mutazione tipica della proteina SAP pur presentando lo stesso fenotipo clinico.

Alcuni relatori hanno trattato i diversi aspetti clinici e terapeutici della malattia granulomatosa cronica (CGD); tra questi Baldo Martire (Università di Bari) ha presentato i dati del follow-up a lungo termine del gruppo di studio multicentrico italiano. I principali problemi di questa patologia riguardano, infatti, le complicanze infettive e infiammatorie che alterano la qualità di vita dei pazienti, sebbene sia stata dimostrata l'utilità della profilassi antibatterica e antimicotica.

In considerazione delle oggettive difficoltà ancora presenti nell'approccio terapeutico di patologie quali la CGD o la SCID (Severe combined immunodeficiency) sono stati presentati i primi risultati sulla terapia genica. I primi studi sull'uomo, infatti, hanno aperto prospettive interessanti, anche se è ancora alto il rischio di sviluppare patologie neoplastiche quali leucemie. Futuri protocolli, probabilmente basati sull'integrazione di vettori retrovirali sicuramente non oncogeni, potranno forse portare a risultati migliori.

Un futuro più prossimo per i pazienti italiani riguarda la terapia sostitutiva con immunoglobuline sottocute (SCIG), delle quali si è ampiamente trattato

durante il congresso.

Le SCIG sono già ampiamente utilizzate in altri Paesi europei e gli studi più recenti hanno dimostrato efficacia e sicurezza sovrapponibile a quella delle IVIG.

La somministrazione sottocute si avvale dell'utilizzo di pompe infusionali per siringhe con raccordi dotati di uno o più aghi che il paziente applica generalmente a livello addominale a seconda del dosaggio necessario.

Questo tipo di somministrazione consente una minore ospedalizzazione, in quanto può essere eseguita a domicilio; è però necessaria un'ottima compliance da parte del paziente.

Infatti, se con le IVIG è possibile una somministrazione mensile, con le SCIG la somministrazione deve essere settimanale, perché non è possibile infondere grossi quantitativi di farmaco per singola infusione. Questa nuova risorsa è da considerarsi una buona alternativa per i pazienti che lavorano o che hanno difficoltà a raggiungere l'ospedale; è da sottolineare, inoltre, l'importanza che le SCIG possono avere in tutte quelle persone che hanno presentato gravi effetti collaterali alla somministrazione endovenosa o che hanno scarsi accessi venosi.

E' necessario però ricordare che, al momento attuale, le SCIG sono disponibili in Italia solo per uso compassionevole ed il loro utilizzo è autorizzato solo in ambito ospedaliero.

Quando le SCIG saranno commercializzate in Italia si dovrà affrontare un trial in ambiente ospedaliero per istruire il paziente o la famiglia su un corretto utilizzo dei dispositivi così come avviene per i soggetti affetti da Talassemia Maior, che impiegano la desferoxamina per via sottocutanea.

Un problema non secondario riguarderà la gestione dei costi dei farmaci e dei dispositivi: saranno a carico dell'ospedale? dell'ASL di zona? del paziente? A proposito di questo, però, è da evidenziare che in tutti i paesi che utilizzano le SCIG si è osservato che con la riduzione del numero di ospedalizzazioni, sono anche diminuiti i costi. La riduzione del numero delle ospedalizzazioni, però, condurrà anche ad un minor contatto col medico con il rischio di avere un follow-up meno efficace.

Una risposta alternativa alle SCIG sono le IVIG ad alte concentrazioni. Questi preparati hanno un minor contenuto di IgA, di sodio e di glucosio; ciò consente di ottenere maggiori concentrazioni di immunoglobuline pur non presentando effetti collaterali. Concentrazioni maggiori potrebbero consen-

tire una durata di infusione minore pur mantenendo la stessa efficacia protettiva delle IVIG tradizionali. Queste nuove possibilità terapeutiche, però, non devono essere considerate allo stesso modo in tutti i pazienti e ogni scelta dovrà essere valutata in base alle esigenze di ognuno.

Al momento attuale, infatti, una corretta informazione, sia per il medico che per il paziente, è necessaria per poter effettuare la scelta giusta.

Sarebbe stato interessante riassumere le altre relazioni e in particolar modo quelle presentate dagli

altri nostri medici italiani come Annarosa Soresina, Isabella Quinti o Antonio Trizzino, che hanno esposto l'importante esperienza raccolta dai protocolli AIEOP in questi anni, ma ciò purtroppo non è possibile. Sperando che ci siano altre occasioni simili a questa ringrazio nuovamente l'AIP, le famiglie e i pazienti per avermi dato la possibilità di partecipare al congresso.

Dott.ssa Nadia Liotto

Clinica Pediatrica II Università' di Milano

Esid-Ipopi-Ingid 2006 – Una finestra sul mondo delle IDP.

Napoli, 15 Ottobre 2006

L'esperienza che vi racconto non è stata l'unica, prima di Budapest c'era stata Ginevra nel 2000 e Weimar nel 2002.

Il gruppo italiano, capitanato da Bianca, era composto da Gloria, il sottoscritto e da Rita proveniente da Vienna.

Arriviamo a Budapest il 4 ottobre notte, a causa di un ritardo aereo, ...i vantaggi dei low-cost...e ci sistemiamo in albergo, situato a 20 minuti dal centro città.

Al mattino ci accorgiamo che Budapest è davvero una grande metropoli, con tutte le bellezze ma anche i disagi del caso.

Il tassista nonostante tutte le viuzze alternative per evitare il traffico, ci consegna al Centro Congressi del Novotel Buda, con un po' di ritardo.

Entriamo nella sala dell'IPOPI e vediamo già da lontano l'inconfondibile figura di David Watters, Executive Director dell'IPOPI.

Riconosco subito alcuni visi noti, quello di Martine, rappresentante della Francia e quello di Dragana, rappresentante della Serbia.

Poi in quarta fila c'è Rita con Karin, una collega dell'associazione austriaca ÖESAI. Insomma sembra di essere ritornati, dopo quattro anni, in una grande famiglia.

Nei giorni che seguono, si alternano al microfono numerosi relatori: medici e ricercatori, consiglieri IPOPI, Fred Modell, fondatore della JMF, rappresentanti di società farmaceutiche e managers di altre organizzazioni no-profit.

Durante i lavori si è parlato dell'importanza della Consensus Conference Europea sulle Immunodeficienze Primitive (www.eupidconference.com).

Grazie a un progetto comune iniziato nel 2004

dall'IPOPI e le principali società mediche di immunologia, le Immunodeficienze Primitive sono state riconosciute come un problema di sanità pubblica nella Comunità Europea. Il principale obiettivo del progetto, attraverso la diffusione della conoscenza delle IDP, è quello di attrarre fondi per la ricerca in campo clinico e diagnostico. Il primo risultato è il finanziamento ottenuto dalla Commissione Europea per l'organizzazione della prima Consensus Conference sulle IDP in Europa, di cui pubblichiamo articolo a parte.

Un altro importante progetto dell'IPOPI che ci è stato illustrato riguarda il complesso iter per la reintroduzione delle immunoglobuline nella lista essenziale dei medicinali dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (WHO) e del rischio che l'esclusione possa compromettere la disponibilità di questi medicinali estremamente costosi, ma indispensabili per la sopravvivenza dei nostri pazienti, special-



Un fase dell'Assemblea Generale IPOPI

mente nei paesi economicamente meno sviluppati. Anneli Larson e Martine Pergent ci hanno illustrato il Piano Strategico dell'IPOPI, un importante programma di lavoro al quale si sta lavorando da due anni.

Successivamente sono state discusse e approvate alcune modifiche dello Statuto dell'IPOPI ed è stato distribuito uno Skills Manual, indispensabile per le nuove associazioni ma utile anche a quelle già costituite da tempo.

Al tavolo dei lavori sedevano rappresentative di gran parte dell'Europa, delle Americhe ed alcune rappresentanze dell'Oriente, dell'Africa e del Continente Australe con la prima partecipazione di quattro nuove organizzazioni provenienti da India, Argentina, Ungheria e Australia.

Molto interessante è stata la relazione della dott.ssa Anna Villa, collaboratrice del CNR/Tiget di Milano, che ha dato i primi rudimenti sulla Genetica e su quello che sarà il suo futuro grazie all'utilizzo delle cellule staminali adulte.

L'esperienza oltreoceano americana ha indicato nuove vie per arrivare a informare l'opinione pubblica nel modo più diffuso e immediato possibile attraverso campagne pubblicitarie, e l'appoggio dei media.

Naturalmente non vivendo di solo ascolto, negli intervalli per il caffè, abbiamo avuto modo di stabilire nuovi contatti e di conoscere nuove realtà.

Tra questi contatti non solo c'è stata la possibilità di scambiare esperienze ed iniziative tra gruppi di pazienti, ma anche di consolidare i rapporti con le ditte farmaceutiche che hanno potuto appurare il lavoro da essi svolto.

Infine, la bellissima relazione di Brian O'Mahony, che è stato Presidente della Federazione Mondiale per l'Emofilia per 10 anni, ha illustrato quali possono essere le strategie per far funzionare in modo ottimale un gruppo di volontariato di pazienti.

Nel corso di questa sezione sono stati resi noti i risultati di un sondaggio internazionale, promosso da IPOPI sull'accesso delle terapie per le IDP. Sono state ricevute risposte da: Argentina, Austria, Danimarca, Inghilterra, Estonia, Germania, Grecia, Islanda, India, Iran, Irlanda, Italia, Marocco, Paesi Bassi, Norvegia, Scozia, Serbia, Spagna, Svezia, USA.

Per quanto riguarda la disponibilità delle immunoglobuline sottocute, dalle risposte ottenute, è risultato che non sono disponibili in India, Italia, Serbia, Estonia e in Spagna (dove però sono in fase di introduzione) e parzialmente disponibili in Iran,

Irlanda e Argentina. Il sondaggio rivela inoltre che in India, Marocco e Serbia le quantità di immunoglobuline somministrate ai pazienti sono insufficienti, rispetto alle linee guida standard, a causa dei costi elevati.

E' stato utile ed interessante capire che la realtà italiana è sia dal punto di vista scientifico che di cura all'avanguardia in Europa. Ma altrettanto importante è stato rendersi conto dell'esistenza di realtà lontane da noi come l'India, dove un pediatra



coscienzioso è voluto venire a parlare delle enormi difficoltà di reperire fondi per non vedere più, come ha detto a noi, " troppi bambini morirgli tra le braccia".

Tutte le presentazioni sono disponibili sul sito IPOPI www.ipopi.org.

Naturalmente abbiamo anche avuto modo di girellare un po' per Budapest, attraversata da un maestoso Danubio, e collegata tra la Buda Alta e la vecchia Pest dal famoso "Ponte delle catene".

Sabato sono ripartito insieme a Gloria e al nostro rientro in Italia è giunta la notizia della riconferma di Bianca alla presidenza IPOPI, meritata conferma ad un incarico prestigioso anche se pieno di responsabilità.

Massimo Prencipe

*La grandezza dell'uomo
si misura in base a quel
che cerca e all'insistenza
con cui egli resta alla
ricerca.*

(Heidegger)


 IPOPI News


Bianca Pizzera

L'assemblea generale che si è tenuta a Budapest il 6 ottobre scorso mi ha rinnovato la fiducia confermandomi alla presidenza dell'IPOPI per i prossimi due anni. Un incarico che mi onora, affascina ed intimorisce allo stesso tempo.

I primi due anni alla guida dell'IPOPI sono stati impegnativi

con altalenanti momenti di ansia e di esultanza, ma, non senza emozione, mi sento di dire che il bilancio che abbiamo ottenuto può considerarsi positivo. Abbiamo portato a termine due progetti importanti: la prima Consensus Conference europea sulle Immunodeficienze Primitive e la domanda per il reintegro delle immunoglobuline nella lista dei medicinali essenziali recentemente presentata all'Organizzazione Mondiale della Sanità. Mi fa inoltre piacere citare le quattro nuove associazioni nazionali che sono entrate a far parte dell'IPOPI: Argentina, Australia, India e Ungheria ed accolte dall'assemblea generale con un caloroso applauso.

Desidero ringraziare Michele Del Zotti e tutto il Direttivo AIP che mi hanno sostenuta nei due anni passati ed incoraggiata a ripresentare la mia candidatura. Ringrazio inoltre il prof. Notarangelo, presidente uscente dell'ESID, per il lavoro che abbiamo fatto insieme negli ultimi due anni. La lunga reciproca conoscenza, il comune impegno e...la stessa lingua, hanno indubbiamente contribuito a consolidare la collaborazione tra ESID e IPOPI e, per la prima volta, condividere progetti comuni.

La lista dei medicinali essenziali dell'OMS (Who Model List of Essential Medicines)

E' stata istituita nel 1977. Sono ritenuti essenziali i farmaci che soddisfano i bisogni primari per la salvaguardia della salute della popolazione.

Il 13 ottobre u.s. IPOPI e IUIS hanno congiuntamente presentato una domanda di reintegro delle immunoglobuline nella lista dei medicinali essenziali all'Organizzazione Mondiale della Sanità. Questa lista viene usata dai Governi, principalmente nei paesi sottosviluppati, come strumento di selezione nell'assegnazione di fondi per la salute pubblica. Seb-

bene le Immunoglobuline umane polivalenti fossero state inserite sin dalla sua costituzione nel 1977, esse sono state eliminate dalla lista nel 2003 per motivi contestabili. Un'istanza di ripristino era già stata presentata da IPOPI e ESID nel 2005, ma era stata respinta con la motivazione che la prevalenza delle malattie trattate con immunoglobuline era troppo bassa e che il rapporto costo/efficacia era insufficiente. Da qui l'esigenza di preparare una documentazione più sostanziale.

La nuova domanda congiunta di IUIS e IPOPI è il risultato di oltre un anno di intenso lavoro di un gruppo, composto da rappresentanti di pazienti (IPOPI) e medici (IUIS) e delle associazioni delle ditte produttrici di prodotti plasmatici sia pubbliche che private (IPFA e PPTA).

Per la raccolta dei dati ci siamo inoltre avvalsi della preziosa collaborazione delle associazioni di pazienti utilizzatori di immunoglobuline quali: Guillan-Barre' Sindrome, Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy, Idiopathic Thrombocytopenic Purpura, Kawasaki Disease.

Il Comitato di Esperti per la selezione e l'uso delle medicine essenziali è il comitato dell'Organizzazione Mondiale della Sanità responsabile della lista, che viene rivista ogni due anni. Il Comitato di Esperti si riunirà nel mese di marzo del 2007 a Ginevra per decidere quali medicinali saranno inclusi o esclusi dalla 15° edizione della lista. Abbiamo chiesto ed ottenuto 15 minuti per discutere e far valere le ragioni della nostra domanda di fronte al Comitato. Abbiamo affidato questo arduo compito ad un paziente di un paese del terzo mondo dove l'impatto della lista è maggiore (e di riflesso la disponibilità delle immunoglobuline più a rischio) e ad un medico indiano che al Congresso di Budapest ci ha commosso parlandoci della sua lotta quotidiana per non vedere più bambini morirgli tra le braccia.

La nostra domanda ed i 14 allegati è già stata pubblicata per osservazioni pubbliche (pro o contro) sul sito: <http://mednet3.who.int/EML/expcom/expcom15/applications.htm>

Chi volesse (pazienti e medici) può inviare una dichiarazione di sostegno alla nostra istanza (Application for the Inclusion of Polyvalent Human Immunoglo-

bulins in the WHO Model List of Essential Medicines submitted by IPOPI - International Patients Organisation for Primary Immunodeficiencies and IUIS - International Union of Immunological Societies) scrivendo (in Inglese, Francese o Tedesco - l'italiano non è fra le lingue ufficiali dell'OMS) entro il 31 Gennaio 2007 al seguente indirizzo e-mail: emlsecretariat@who.int.

Più forti sono le nostre voci, maggiore è la possibilità di farci ascoltare!

Per ulteriori informazioni:
bianca.pizzera@aliceposta.

L'Europa riconosce le immunodeficienze primitive come un problema di salute pubblica.

Il 19 e 20 giugno 2006, grazie ad un finanziamento della Commissione Europea, l'IPOPI, in collaborazione l'ESID (European Society for Immunodeficiencies), l'INGID (International Nurses Group for Immunodeficiencies) e l'EFIS (European Federation for Immunological Societies) ha organizzato una Consensus Conference di due giorni sulle Immunodeficienze Primitive al Paul-Ehrlich-Institut a Langen, Germania.

Più di 100 esperti in immunologia clinica, nel trattamento delle immunodeficienze primitive, genetisti, ministri della salute e organi politici, centri accademici, società scientifiche e gruppi di pazienti si sono riuniti per identificare e sviluppare strategie di salute pubblica per le Immunodeficienze Primitive. Le Immunodeficienze Primitive sono un gruppo eterogeneo costituito da più di 100 disordini immunologici, molti dei quali causati da difetti di un singolo gene. I difetti conducono ad un'aumentata suscettibilità ad infezioni ricorrenti e persistenti. Se le Immunodeficienze Primitive non sono diagnosticate o se vengono effettuate diagnosi errate, il sistema immune rimane compromesso conducendo a malattia cronica, disabilità, riduzione della capacità lavorativa, riduzione della qualità della vita per i pazienti e le famiglie, danni irreversibili d'organo o persino morte.

Alla Conferenza gli esperti multidisciplinari hanno concluso che:

- Le Immunodeficienze Primitive restano in gran parte non diagnosticate e vi è una mancanza di conoscenza di queste malattie presso l'opinione pubblica, gli organi sanitari, gli organi politici che si occupano di salute pubblica.
- Le terapie efficaci per le Immunodeficienze Primitive esistono ed il trattamento precoce salva la vita, previene la morbidità e migliora la qualità della vita. È inoltre dimostrato che il trattamento precoce

riduce i costi sanitari.

- Vi è una differenza significativa di cura all'interno e tra gli Stati membri dell'UE.

Gli esperti multidisciplinari hanno elaborato un **DOCUMENTO DI CONSENSO** che contiene queste conclusioni ed inoltre hanno approvato una serie di raccomandazioni centrate su tre settori chiave, per i quali deve essere intrapresa un'azione prioritaria dai governi membri della UE:

Conoscenza e formazione

Protocolli clinici per identificare attendibilmente le Immunodeficienze Primitive.

Studi epidemiologici sulla prevalenza ed incidenza delle Immunodeficienze Primitive ed il loro impatto su sanità pubblica e costi.

Registri internazionali di pazienti estesi alla valutazione della presentazione clinica, della storia naturale e dei modelli genetici delle Immunodeficienze Primitive.

Campagne sulla salute sviluppate per incrementare la conoscenza delle Immunodeficienze Primitive nell'opinione pubblica.

Programmi di formazione rivolti alla popolazione in generale, agli organi sanitari, agli organi politici che si occupano di salute pubblica.

Screening e diagnosi

Strumenti pratici per la diagnosi certa delle Immunodeficienze Primitive disponibili in ogni paese.

Valutazione degli strumenti diagnostici per le Immunodeficienze Primitive e ricerca sulla fattibilità di programmi di screening per prevenire danni.

Trattamento e gestione

Linee guida dell'UE sviluppate per garantire parità d'accesso al trattamento e per assicurare uno standard di cura ottimale.

Collaborazioni tra i diversi stati organizzate in modo tale da permettere lo scambio di esperienza tra esperti e la formazione.

Collegamento tra i centri specialistici dell'UE per determinare gli esiti della malattia.

Trattamenti sicuri con immunoglobuline disponibili a tutti i pazienti che necessitano della terapia sostitutiva.

La sicurezza dei trattamenti con immunoglobuline è una priorità.

Il **Documento di Consenso** è stato presentato ufficialmente alla cerimonia d'apertura del Congresso ESID/IPOPI/INGID di Budapest.

La versione completa tradotta in 10 lingue si trova sul sito www.eupidconference.org, collegato ai siti di tutte le associazioni dei pazienti e società mediche in

Europa.

Sono stati realizzati oltre 500 CD in 10 lingue che saranno spediti a tutti i Ministri della Salute e Organi sanitari dei 25 Stati Membri dell'Unione Europea. Il Documento di Consenso cui si è pervenuti vuole migliorare la conoscenza sulle immunodeficienze primitive al fine di ottenere finanziamenti pubblici per la ricerca in campo diagnostico e terapeutico. Come

si può capire la realizzazione della prima Consensus Conference Europea sulle IDP non rappresenta certo la fine di questo importante progetto, ma l'inizio di una campagna di sensibilizzazione, che sta a tutti noi mantenere viva e rendere efficace.

Bianca Pizzera
Presidente IPOPI

AIP Notizie

Motoraduno Harley-Davidson

Giorgio Filippini

Per il terzo anno consecutivo gli amici del Moto Club "Rombo di Tuono" capitanati dal Presidente, Sig. Corrado Comanzo, nella giornata del loro raduno annuale hanno voluto rinnovare la fiducia nell'operato dell'Associazione devolvendo all'AIP le donazioni raccolte durante la giornata. Ringraziamo tutti i componenti e simpatizzanti del MotoClub e la Harley-Davidson Brescia.

Corriburcina 2006

Giorgio Filippini

E' purtroppo saltato, a causa del maltempo, l'atteso appuntamento con la terza edizione della Corriburcina a Biella.

Il tracciato reso impraticabile della pioggia battente ha impedito lo svolgimento della manifestazione che puntava principalmente al coinvolgimento dei più piccoli.

Gli amici organizzatori hanno promesso che cercheranno, compatibilmente con la disponibilità del Parco, di riproporre la gara in primavera.

Tenetevi pronti ...

Majorette a Calcinato

Giorgio Filippini

Nel fine settimana dal 12 al 15 marzo, si è tenuto a Calcinato (Bs) il Campionato Italiano di Twirling che ha chiamato a raccolta molte Società Sportive da tutt'Italia. Notevole l'afflusso di pubblico che ha animato l'interessante e spettacolare competizione.

Un particolare ringraziamento all'amica Manuela che si è attivata per permettere la presenza dell'AIP all'evento e ai generosi sponsor che hanno devoluto parte del ricavato all'AIP.



Cena d'autunno

Giorgio Filippini

Il 28 ottobre si è tenuta in una trattoria di Brescia la “Cena d'autunno”, una cena di sensibilizzazione organizzata dai sostenitori locali. Circa cento sono stati i partecipanti con comprensibile soddisfazione per tutti quanti.

Un grazie a tutti coloro che hanno partecipato, specialmente agli amici venuti da Crema e Milano, con amici e familiari al seguito.

“Liberi di crescere” inaugura la nuova ludoteca del reparto di Oncoematologia Pediatrica di Palermo

Nino Trizzino

Sabato 18 novembre 2006 alle ore 10, 30 sarà inaugurata la nuova ludoteca del reparto di Oncoematologia Pediatrica dell'Ospedale dei Bambini di Palermo, diretto dal Dr. Maurizio Aricò. I lavori di ristrutturazione sono stati realizzati grazie all'impegno dell'associazione “Liberi di crescere” che sostiene l'attività del reparto. Il gruppo siciliano dei genitori dell'A.I.P. con la collaborazione del Dr. A. Trizzino, ha contribuito a tale iniziativa, promuovendo la realizzazione di alcuni pannelli di legno, che un gruppo di volontari dell'associazione “Arciragazzi” (Marco Fasciana, Linda Uzzo, Alice Scarcella, Valentina Fasciana) ha decorato ispirandosi al “libro della giungla” Disney, creando uno spazio a misura di bambino. Questa iniziativa costituisce il primo passo per la nascita di una sezione locale “Sicilia” dell'A.I.P. per essere più vicini a chi soffre a causa delle immunodeficienze primitive.



Con l'augurio che
in questo meraviglioso
periodo dell'anno
la speranza e la gioia
possano rinnovarsi
nel vostro cuore.



La medicina del buonumore

Il riso (ed il buon umore)...fa buon sangue !

Abbiamo deciso, cari lettori, di inaugurare una sezione del Notiziario dell'Associazione dedicata al buonumore.

Lungi da noi l'intenzione di offendere qualcuno, né di toccare la suscettibilità di persone che, magari prese da problemi di salute, propri o dei loro congiunti, ben poca voglia possono avere di sorridere o leggere cose "futili". Volevamo invece chiarire sin dall'apertura di questa pagina, lo spirito con la quale è stata ideata.

C'era venuto in mente un libro di Bernie Warren e di Caroline Simonds "La medicina del Sorriso" (Editore Sperling & Kupfer, € 16,00) dove per la prima volta, credo, era stata introdotta l'idea di associare alla terapia medica classica, applicata soprattutto all'infanzia, un ambiente sereno, anzi allegro e gioioso.

Da una recensione del libro :

"È molto più facile curare un bambino felice: questa è la filosofia dell'associazione di clown-dottori Le Rire Médecin, di cui Caroline Simonds è fondatrice. Ogni giorno la dottoressa Giraffa e i suoi colleghi riempiono di giochi, fantasia e colori i reparti infantili di numerosi ospedali francesi. Non c'è mai fine a quello che i clown-dottori possono nascondere nei loro camici bianchi: stetoscopi trasformati in telefoni, fischietti ricavati da siringhe, bol-

le di sapone. Un "diario di viaggio" che ci rende partecipi delle storie dei piccoli pazienti che si intrecciano con quelle dei clown, e dei miracoli di medicina relazionale prodotti da questi incontri".

Ecco, quell'idea nasce anche dalla convinzione che una malattia può essere affrontata con maggiore efficacia, se si riesce a strappare un sorriso a chi ne ha perso l'abitudine. Siamo convinti che anche da queste pagine del Notiziario è possibile, affrontare argomenti difficili, senza mai perdere la voglia di un attimo d'allegria.

Partendo da questa, poi si trova sempre la strada per l'ottimismo e la voglia di farcela.

Saremmo felici se questi nostri propositi fossero accolti con benevola simpatia, magari aiutandoci, con contributi da pubblicare. Vorremmo che questo spazio fosse la vostra finestra per prendervi un momento di pausa, per una carica di spirito positivo.

Inviare in Redazione a Giorgio Filippini (filippinigiorgio@libero.it) o in segreteria a Maura (aipbs@libero.it) qualcosa che avete letto, che avete inventato, giochi di parole, un indovinello, una foto simpatica con descrizione...qualcosa che leggendola, ci metta un po' di buonumore.

Aspettiamo fiduciosi...e sorridenti.

Massimo Prencipe

Testimonianze

Una giornata particolare

Sabato 10 giugno siamo andati con nostro padre al convegno nazionale dell'AIP.

Mio padre ci aveva spiegato un po' di che si trattava, ma il programma era talmente vasto che ci vorrebbe un bel po' per diventare bravissimi... Ci ha portato con lui all'associazione per farci apprendere qualcosa di più approfondito. Abbiamo imparato un sacco di cose.

Quando siamo arrivati a Roma abbiamo cercato l'albergo, che si trova sul Lungotevere, poi siamo andati a cenare con gli altri amici e i medici. La mattina siamo andati a fare colazione sul terrazzo dell'albergo e abbiamo raggiunto gli altri al Circolo delle Poste. Abbiamo conosciuto Maura, Gloria ed insieme con altre persone abbiamo preparato una bancarella di oggetti da offrire ai partecipanti. Le figlie di Gloria avevano preparato orecchini, collanine e braccialetti colorati. C'erano anche cappellini, magliette e spille con il simbolo dell'AIP.

Uno degli obiettivi dell'AIP è di approfondire le ricerche di queste malattie che si manifestano tra grandi e bambini. Mentre io aiutavo al banchetto, Andrea giocava a pallone con dei nuovi amici nel prato vicino al Tevere.

Alla fine del convegno, siamo scesi nel parco a gustare un sacco di cose molto buone.

Sarebbe bello se la prossima volta ci fossero altri ragazzi per conoscerli e fare nuove amicizie.

Un saluto a tutti e arrivederci al prossimo convegno a Brescia.

Elena e Andrea



Grazie a...

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 agli amici e parenti di Mario Tellini, Carlo Tremolada e Dino Vascotto, che hanno voluto ricordare con un'offerta all'AIP i loro cari, che non sono più tra noi.

Ringraziamo la B.M.C. di Gussago e a 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 la famiglia Barberis e tutti i suoi amici, Giuseppe Visenzi, Gino Saputelli, Antonio Splendori, Roberto Grotto Maffiotti, Andrea Castellani, Omar, Yuri e tutti gli amici di Beppe, Maria Luisa Zoja, Maria Durando e Emma Guarneri.

Infine i nostri ringraziamenti più sinceri vanno a Il Grappolo di Eros Capra, la Lombarda Impianti di Montanari, l'Editoriale FVG e la Leonessa d'Italia Rombo di Tuono per aver contribuito a sostenere i nostri progetti.



Ci vediamo a ...

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

Canto per Valeria

Sabato 16 dicembre, alle ore 20,00, presso la parrocchia di Mazzocco nel comune di Mogliano Veneto (TV) si terrà la quarta edizione della rassegna di canti di cori per ragazzi.

Organizzata dal nostro Presidente Michele Del Zotti, patrocinata dalla Regione Veneto, Provincia di Treviso e Comune di Mogliano, la manifestazione avrà lo scopo di raccogliere fondi per sostenere le attività dell'AIP, diffondere una cultura di solidarietà e di comprensione nei confronti delle malattie rare e delle diversità e a promuovere iniziative legate alla crescita educativa del bambino.

9 Dicembre 2006, IV incontro medici-pazienti, Brescia

Il "4° Incontro medici-pazienti" organizzato dalle famiglie di Brescia si terrà il 9 dicembre alle ore 9,45 nell'Aula Nocivelli presso la Clinica Pediatrica, Ospedale dei Bambini, Spedali Civili 1 Brescia.

Nell'occasione la Sig.ra Bianca Pizzera Presidente IPOPI, presenterà i risultati della prima Consensus Conference Europea sulle IDP.

Ascolteremo le testimonianze di chi convive in prima persona con l'IDP.

L'Avv. Federico Menin, dello Studio "Formazione Industria Treviso" ci illustrerà il Progetto Vademecum: *Problematiche burocratiche e legali che interessano le famiglie e i pazienti con IDP.*

Sezione di Milano

In occasione del Natale la sezione locale di Milano organizza una campagna di sensibilizzazione allestendo un banchetto con materiale informativo e gadget dell'Associazione. Nei giorni di lunedì 27 e martedì 28 novembre potrete trovare gli amici milanesi presso il locale antistante il bar e la mensa del Policlinico tra le cliniche De Marchi e Mangiagalli di Milano.

E' inoltre in programma una cena in pizzeria aperta a tutti. Per informazioni consultate il sito dell'associazione: www.aip-it.org, sul quale verranno pubblicati i dettagli.

La partita del sole

L'incontro di calcio tra pazienti e medici che quest'anno è saltata a causa dell'accavallamento delle date con il Convegno Nazionale, tornerà nel prossimo mese di maggio. La data e il luogo verranno pubblicati sul nostro sito per consentire a quanti interessati di poter intervenire.