

sommario



Michele del Zotti
Presidente AIP

Editoriale

1

AIP Notizie

2

Gruppi Locali

5

**Aggiornamento
Scientifico**

7

Testimonianze

10

Notizie Flash

15

Grazie a ...

15

Crescere Insieme

è bello vedere giorno per giorno germogliare la nostra associazione

Sono passati quasi quattro anni da quando mi è stato passato il testimone della guida dell'AIP. Un impegno, che qualche volta mi affanna, ma che è fonte di soddisfazione e di arricchimento senza eguali. Entrare nel mondo del volontariato e della solidarietà, lottare per se stessi, ma soprattutto per gli altri, con la convinzione che solo unendo le forze possiamo ottenere i risultati che tutti vogliamo di far conoscere e combattere le immunodeficienze primitive. E' bello vedere giorno per giorno germogliare la nostra associazione. Cresce il consenso per il lavoro svolto e cresce il nostro impegno volontaristico con l'entusiasmo e la determinazione di tutti gli amici del direttivo e di quanti ci aiutano nell'impegno quotidiano. Una "squadra" che non tutti conoscono, ma che senza la quale l'AIP non esisterebbe. Gloria, socio fondatore e tesoriere, riservata e discreta protagonista, sempre in prima fila, ma dietro le quinte. Oltre al certosino lavoro di far quadrare i nostri conti, è il referente per Telethon e mantiene le relazioni con le molteplici associazioni di volontariato che hanno

problemi e finalità comuni alle nostre, inoltre... indovinate chi sta lavorando alle modifiche del nuovo statuto e regolamento interno? Massimo, instancabile ottimista, giovane imprenditore capace e concreto, ha messo la propria esperienza professionale al nostro servizio. La soluzione "giusta" esce sempre dal suo cappello, non a caso la costituzione dei gruppi locali è farina del suo sacco. Bianca, socio fondatore e "meno giovane", forse è per questo che è diventata il nostro tuttofare. Con l'ultima assemblea la "squadra" si è arricchita di tre preziosi nuovi elementi: Franco, si è rapidamente trasformato da timido osservatore ad infervorato promotore del Gruppo di Torino. Elio, al termine della carriera lavorativa ha trovato un nuovo ruolo altrettanto impegnativo. Il nascente Gruppo di Milano è il primo risultato. Michele, a soli 23 anni è il più giovane consigliere che l'AIP abbia mai avuto e...chissà, forse ne rappresenterà il suo futuro! Della squadra

fanno parte altri volontari molto speciali, come Maura, la nostra preziosa segretaria, è sua la bella voce toscana che risponde alle vostre telefonate, oppure il giovane Andrea, che sta aiutandoci a rimodernare il nostro sito Internet, o la signora Marcialis e l'avv. Bonetti infaticabili scartabellai alla ricerca delle leggi che meglio ci tutelano, e tanti altri protagonisti che, dedicandoci momenti preziosi del loro tempo, ci aiutano a crescere. Unitevi alla squadra, per crescere insieme.

Michele Del Zotti
Presidente AIP

**CONVEGNO
NAZIONALE AIP 2003**

In risposta alle numerose richieste che abbiamo ricevuto, il Convegno Annuale AIP quest'anno si terrà a BARI il 1° di giugno e avrà per oggetto la "Qualità della vita nelle IDP".

Arrivederci a Bari!

Programma e le modalità di iscrizione
pagina 16

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



Notizie



Conferenza di Weimar



Panoramica di Weimar

Trascorsi già due anni dalla Conferenza di Ginevra, alla fine di ottobre le organizzazioni internazionali di pazienti (IPOPI), infermieri (INGID) e medici (ESID) si sono riuniti, questa volta a Weimar in Germania orientale, per confrontarsi sulle più importanti problematiche relative alle Immunodeficienze Primitive. La squadra italiana quest'anno era

costituita da Bianca, come rappresentante IPOPI per l'Italia, da chi vi scrive e da Gloria, quali rappresentanti AIP. Weimar, l'abbiamo raggiunta dopo un bel po' di ore tra aerei e treno. Siamo nella Germania orientale a pochi km dai confini con la Polonia. Il clima è fresco e comincia a sentirsi l'avvicinarsi dell'inverno. Le foglie degli alberi cominciano a colorarsi di un colore ligneo ed a mescolarsi

al suolo a formare tappeti molto carini. Bella la città, dove vissero a lungo e morirono Schiller e Goethe.

Il silenzio dei viali abbelliti da costruzioni caratteristiche, la piazza del Municipio con uno dei mercati più antichi d'Europa, insomma un contorno simpatico ed anche di contrasto con le problematiche che di lì a poco emergeranno dal Congresso. Arrivo in albergo, incrocio i primi visi noti, ci scambiamo simpatici saluti, con un inevitabile rituffarsi in una babele linguistica a volte preoccupante, ma sempre stimolante. Dopo un iniziale adattamento abbiamo preenziato all'apertura dei lavori che ha visto riunite le tre organizzazioni di medici, infermieri e pazienti, dopodiché, salvo qualche sessione congiunta, ciascuno ha seguito il programma stilato per il proprio gruppo.



Ingresso palazzo dei Congressi di Weimar

Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus

Sede Legale

Clinica Pediatrica
Università degli Studi di Brescia

Segreteria

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

Comitato scientifico

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

Iscrivetevi all'AIP:

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

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

Come aiutare l'AIP

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

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

ESID: gli aggiornamenti scientifici.

La maggior parte del lavoro svolto comprende due grandi capitoli: Diagnosi e Terapia.

La Diagnosi :

Interessanti sono state le presentazioni su:

- la funzione delle molecole, le cui mutazioni sono responsabili delle IDP e loro ruolo nella risposta immunitaria, come per la sindrome XL linfoproliferativa, la WAS ed altre.
- gli studi sul ruolo delle chemokines e dei recettori Toll nelle cellule che riconoscono i batteri, che permetteranno di conoscere meglio la risposta contro i microrganismi.

La Terapia :

- interessante overview dei problemi e dei miglioramenti nella terapia sostitutiva con immunoglobuline in una sessione congiunta con INGID e IPOPI presentata da Helen Chapel (Oxford).
- un importante argomento è stato la terapia genica con una relazione di Alan Fischer sul gruppo di pazienti con SCID trattati a Parigi e sulle ottime condizioni di salute della maggior parte di essi. Sebbene in un caso sia stata diagnosticata una leucemia, gli insegnamenti appresi sono estremamente positivi ed incoraggianti. Relativamente alle relazioni orali è utile puntualizzare:
 - terapia Genica: Alessandro Aiuti (Milano) ha presentato dati su

pazienti con deficit di ADA; AJ. Thrasher (Londra) ha riportato i risultati dei trattamenti effettuati su pazienti con SCID; protocolli in vitro o in modelli animali per : WAS e SCID (forma XL e deficienza ZAP-70).

- uno studio molto interessante (R. Bredius) sulla ricostituzione immunologica a lungo termine in pazienti affetti da SCID e trapiantati.
- la descrizione di un difetto molecolare in due famiglie con CVID, presentata da B. Grimbacher, che apre una nuova linea di studio per l'immunodeficienza primitiva più diffusa.

Workshop:

interessanti studi su diverse patologie e, per la prima volta, un lavoro congiunto ESID/IPOPI/INGID su "Il paziente adulto":

- R. Bredius, (Leiden) ha presentato alcuni dei problemi che insorgono in pazienti affetti da SCID e sottoposti al trapianto di midollo (sregolazioni immunitarie, problemi scolastici ed emozionali, sterilità, infezioni virali, ...), ma è stato molto chiaro sul miglioramento dei protocolli del TMO dal 1968!
- Il Dr D.Webster (Londra), con più di 25 anni di esperienza sulla terapia sostitutiva mediante immunoglobuline per via endovenosa, ha presentato i

problemi derivati dalle infezioni da Micoplasma (artrite) e da enterovirus (disturbi neurologici) e la diminuita incidenza delle broncoectasie nella CVID. Egli ha sottolineato l'importanza della collaborazione con i pediatri per il follow-up di pazienti affetti da deficit di IgA.

- U.Wintergerst (Monaco) ha parlato del follow-up di un gruppo di pazienti con CGD, alcuni per oltre 15 anni, e dei problemi degli adolescenti nell'accettare la dipendenza dalla profilassi antibiotica, la necessità di evitare fattori di rischio (principalmente per infezioni come l'Aspergillus), le limitazioni per il lavoro, ecc.

- T.Kulmala (Finlandia) ha riportato l'opinione dei pazienti sui loro problemi, come gestire la diagnosi di una patologia cronica, la dipendenza dalle terapie, ecc.
- W. Mills (Londra) ha presentato un'esperienza di assistenza infermieristica a pazienti adolescenti prossimi all'età adulta e A.Gardulf (Svezia) ha presentato un breve rapporto sulle infusioni sottocutanee.

Sessione associativa:

l'Assemblea ha rinnovato il Consiglio Direttivo per il biennio 2002/2004, nuovo Presidente è stato eletto il prof. Luigi Notarangelo.



Attività Ipopi

Veramente intenso è stato il lavoro all'interno dell'IPOPI. Oltre alle relazioni di carattere scientifico, vale la pena elencare brevemente alcune delle principali attività che ci hanno visti impegnati in un programma molto ricco e vario:

- presentazione di alcune associazioni nazionali: Canada, Sudafrica, Italia, Danimarca, che hanno dato la possibilità di conoscere come lavorano le varie organizzazioni, quali obiettivi si prefiggono di raggiungere e quali difficoltà incontrano;
- sessione di "lobbying training", al fine di acquisire gli strumenti per rivolgersi

correttamente alla stampa, ai funzionari pubblici, ai politici, ecc. per portare avanti eventuali istanze inerenti alle IDP;

- discussione sull'impatto psicologico delle malattie croniche;
- piccoli gruppi di discussione su "grandi problemi", gruppi nei quali i rappresentanti delle varie associazioni nazionali sono stati affiancati da ricercatori dell'ESID;
- risultati dello studio effettuato presso l'Università di Oslo (Norvegia) circa la convivenza, la qualità



Da sinistra Bianca Pizzera, Massimo Prencipe, Gloria Berretta



della vita e le aspettative di adulti (età compresa tra i 20 ed i 76 anni) affetti da IDP al fine di istituire un intervento di carattere psicosociale che risponda alle esigenze emerse dallo studio;

- incontro con l'industria sul tema "Verso una cura migliore delle IDP", nel corso del quale sono state illustrate le varie possibilità di terapia per le IDP. In particolare ci si è soffermati a lungo sulla somministrazione delle immunoglobuline per via sottocutanea, che apre nuovi orizzonti nel campo della terapia sostitutiva con immunoglobuline, e sul ruolo delle infermiere come aiuto al paziente nella terapia domiciliare;
- presentazione dello Strategic Plan (programma biennale) dell'IPOPI

Una mescolanza di appartenenze e lingue diverse a garanzia del rispetto delle differenze socio-culturali di tutti paesi membri. L'IPOPI è una organizzazione internazionale i cui membri sono le associazioni nazionali e non i singoli pazienti. Il compito istituzionale dell'IPOPI è di favorire la formazione di associazioni di pazienti con IDP nei paesi dove ancora non esistono, specialmente in quelli più poveri e socialmente arretrati, attraverso la collaborazione di medici ed ospedali locali e, quando possibile, le autorità governative. Lo scopo primario è quello di far conoscere le immunodeficienze primitive e favorire lo scambio di informazioni scientifiche al fine di migliorare la diagnosi di queste malattie e di



La più giovane partecipante al Congresso di Weimar

conseguenza tenere sotto controllo il fabbisogno e la disponibilità di immunoglobuline e antibiotici e dei medicinali indispensabili per la sopravvivenza dei pazienti con IDP. Compito difficile e coraggioso a cui siamo felici di partecipare e di dare il contributo di una piccola associazione come l'AIP, che ha la fortuna di esistere in un paese che, nonostante i tantissimi problemi, è un paese intraprendente, solidale e all'avanguardia nel campo della ricerca sulle immunodeficienze primitive. Ne sono una prova i successi ottenuti da ricercatori italiani, come il trapianto di midollo

in utero, i protocolli di terapia genica, il trapianto di cellule staminali, che rappresentano una "speranza" per tutti i pazienti con IDP e ci fanno guardare al futuro con ottimismo. Unire le esperienze e le capacità dei più fortunati per difendere i pazienti più deboli non è solamente il motto, è la missione dell'IPOPI.

Massimo Prencipe

Alla fine della conferenza si è tenuta l'assemblea generale che ha eletto il nuovo Consiglio Direttivo che resterà alla guida dell'IPOPI per i prossimi due anni:

- Kees Waas (Olanda) Presidente
- Bianca Pizzera (Italia) Vice Presidente
- Keith Gray (Inghilterra) Segretario Generale
- Stephen Baxter (Nuova Zelanda) Tesoriere
- Vicky Modell (USA)
- Richard Barr (USA)
- Anneli Larsson (Svezia)
- Eva Brox (Norvegia)
- Katri Molarius (Finlandia)
- Maria Nolan (Irlanda)
- Joy Rosario (Sud Africa)

Hanno inoltre riconfermato il loro incarico David Watters (Inghilterra) di Amministratore e Teresa Espanol (Spagna) di Presidente del Comitato Scientifico.



Gruppi locali

Incontro inaugurale del Gruppo AIP di Napoli

Era il novembre del '97 quando contattai per la prima volta la nostra Associazione. Decisi di andare a Brescia per conoscerli. E da quell'occasione capii che bisognava fare qualcosa anche da noi. Il primo, ricordo, fu proprio il Prof. Notarangelo, ad incoraggiarmi. Era un proposito legittimo ma certamente difficile da realizzare. All'inizio la nostra AIP faticava moltissimo a guadagnarsi credibilità, anche per la sua indiscutibile assenza in ambito locale. Ed io insistevo con caparbieta a parlarne ai miei amici di infusione, a medici ed infermieri. Dopo alcuni anni, con l'avvio dei Protocolli arrivava finalmente il momento giusto. I medici avevano intrapreso, con grande lungimiranza, la strada della collaborazione tra loro, vincendo comprensibili diffidenze, e delle attività congiunte con l'Associazione. Ed anche noi, finalmente avevamo capito che dovevamo stimolare fortemente la costituzione di gruppi locali. Il Dott. Giuseppe Spadaro (il nostro "Peppe"), il Prof. Marone, vero Deus ex machina del Centro IDP di Napoli, il Dott. Gizi, un omone tanto Emassiccio quanto affettuoso e professionale, le cortesi ed efficienti dottoresse che periodicamente si

alternano nella nostra gestione, ecco la squadra che ci dà tranquillità e ci fa pensare ad un futuro fatto di assistenza e presenza costante. Con questo gruppo e tanti amici d'infusione il 12 ottobre scorso ci siamo riuniti per gettare le basi di un Gruppo che ha voglia di fare e di crescere. L'incontro era stato programmato da tempo, e dopo un giro di telefonate, quel sabato piovoso c'eravamo proprio tutti. Persone che venivano dalle più lontane propaggini della Regione, e nonostante il maltempo, avevano fatto centinaia di chilometri per testimoniare affetto e stima nei nostri confronti. Lo spirito allegro di Spadaro come sempre metteva tutti a proprio agio, quindi il clima diventava subito piacevole e conviviale. Il Prof. Marone nel suo intervento ha dato credibilità all'Associazione e ricordato quanto sia importante far crescere lo spirito collaborativo tra medici ed AIP, soprattutto nel costituire "massa critica" per affrontare le problematiche della Sanità Regionale a tutela del paziente. Noi, come rappresentanti AIP abbiamo sottolineato l'importanza di pretendere per il paziente, l'informazione specifica sulla patologia, la terapia e l'assistenza corrette. Che possa, inoltre, fruire

della terapia in un ambiente tranquillo, ospitale, sicuro e conviviale. Che gli sia sempre garantita la migliore terapia correlata a sicurezza e monitoraggio continuo.

L'incontro, a cui ha presenziato anche la rappresentanza della stampa locale, è proseguito con il fermo proposito di fondare a breve il Gruppo locale AIP. Quindi dopo il brindisi di rito, con tanta allegria e voglia di fare, ci siamo salutati e ripromessi di incontrarci ancora, ma poi per lavorare davvero. Dal '97 ad oggi tanto tempo è passato, con delusioni e amarezza, ma poi euforia e grande consapevolezza della nostra forza. Oggi sappiamo di poter contare su un gruppo favoloso. L'incoraggiamento di Spadaro, come il conforto di tutti gli amici dell'AIP, ci danno la certezza che insieme si può. L'emozione di quel giorno ora lascerà il posto al lavoro proficuo.

Massimo Prencipe



Platea presente all'incontro del Gruppo di Napoli

Riunione del gruppo AIP di Milano

Un' Associazione per le Immunodeficienze Primitive (AIP) più vicina ai pazienti e ai loro familiari: è il compito assegnato dal nuovo modello associativo ai Gruppi Locali dislocati su tutto il territorio nazionale. Il loro scopo principale sarà quello di essere punto di riferimento nel territorio per quanti affrontano quotidianamente i problemi delle IDP, nonché promotori di iniziative che coinvolgono le istituzioni locali (abbiamo di fronte una sanità con peculiarità diverse a secondo delle aree geografiche), operatori sanitari e quanti si occupano di servizi alla persona. Per tutti questi motivi, sabato 16 Novembre 2002, la città di Milano ha visto la presentazione del "Gruppo Milanese" dell'AIP. All'incontro, organizzato presso

l'Aula Magna della Clinica Mangiagalli, oltre ai Consiglieri Gloria Berretta, Bianca Pizzera ed Elio Giuliana, erano presenti, accompagnati dai familiari, numerosi pazienti in cura presso il Centro di Immunologia della Clinica Pediatrica De Marchi di Milano, diretto dalla Professoressa Maria Cristina Pietrogrande, che ha fortemente sostenuto l'iniziativa. Dalla discussione e dai confronti, in modo particolare, è emerso il disagio che deriva dalla scarsa conoscenza delle norme legislative e regolamentari che tutelano i diritti dei malati e dei loro familiari, ma anche la speranza legata alla ricerca scientifica (da sostenere e promuovere) per la realizzazione di terapie innovatrici. Importante tema quest'ultimo messo in rilievo anche

dagli interventi della Professoressa e del suo staff medico, che con una chiara esposizione hanno descritto alcune forme di immunodeficienza primitiva. Inoltre, l'utilità della fisioterapia respiratoria in patologie come le nostre, caratterizzate da problemi polmonari, è stata evidenziata da parte della fisioterapista intervenuta. Infine, hanno suscitato particolari emozioni le testimonianze di un giovane paziente e di una mamma su come hanno imparato, giorno dopo giorno, a vivere e convivere con la malattia.

Offerto dai partecipanti, un buffet (che ha certamente facilitato la conoscenza nel gruppo) ha concluso la riunione e..... un "arrivederci" a presto.

Elio Giuliana

.....una testimonianza speciale

E' stato molto bello ritrovarsi tutti insieme il 16 novembre per fondare il gruppo "milanese" dell'AIP. Per questa occasione per la prima volta abbiamo riunito i nostri bambini e ragazzi e i loro genitori. Uno dei nostri papà, il signor Elio Giuliana, consigliere dell'AIP e la signora Pizzera hanno spiegato l'importanza di questo progetto che costituisce una tappa molto importante per tutti noi.

Insieme alle nostre giovani collaboratrici abbiamo parlato loro in modo spero facilmente comprensibile del sistema immunitario, dei difetti che possono manifestarsi e delle possibili terapie.

Abbiamo invitato poi a parlare una delle nostre fisioterapiste, la signora Micaela Foà e la psicologa dottoressa Tiziana Pizzatti per far capire come sia importante formare una équipe affiatata per seguire bene queste malattie e affrontare nel modo migliore

tutti i problemi che si presentano. L'impressione più bella è stata quella di sentirsi come ad una festa in famiglia.

Per noi medici la soddisfazione maggiore è stata quella di vedere tanti nostri ragazzi diventare grandi e soprattutto in grado di avere una vita del tutto normale. L'intervento di Angelo è stato poi molto significativo e per noi molto commovente: solo noi sappiamo quanto ci ha fatto tribolare e quante parole abbiamo speso per convincerlo a curarsi. Ora ha capito e la sua esperienza può essere d'aiuto a molti altri.

Vogliamo ringraziare l'AIP perchè ci ha stimolato a riunirci, a conoscerci meglio e a capire che i problemi di uno sono problemi di tutti e che insieme è più facile risolverli.

Cristina Pietrogrande e Rosy Dellepiane

Presentazione AIP Piemonte

Sabato 7 dicembre, presso il Centro Laura Vicuna di Rivalta, i protagonisti sono stati i bambini ed i ragazzi affetti da deficit immunitario o da malattie reumatologiche. Si sono ritrovati, insieme ai loro genitori, per festeggiare il Natale con i medici ed il personale paramedico dell'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino: è stato un momento per incontrarsi e divertirsi al di fuori dell'ambiente ospedaliero.

La festa è stata voluta ed organizzata proprio dal Centro di Immunologia e Reumatologia del Regina Margherita, primario il prof. Tovo, nel quale svolge in modo infaticabile il suo lavoro la dott. Silvana Martino. E' in questa cornice che è stata presentata la sezione piemontese dell'AIP, con l'intervento del suo presidente nazionale Michele Del Zotti. Dopo un momento di accoglienza, di giochi e di danze festose, i piccoli sono stati intrattenuti da un prestigiatore ed i grandi, pazienti e genitori di pazienti, si sono raccolti in un'attrezzata sala riunioni per discutere l'idea della fondazione di un gruppo locale piemontese AIP.

Ha subito preso la parola il prof. Tovo che, nel corso del suo intervento, ha evidenziato la necessità di creare una rete per scambiarsi informazioni, per dare sostegno e per far sentire la propria voce a livello nazionale. Con la dottoressa Martino ha posto l'urgente problema dei tagli alla spesa pubblica, suggerendo l'obiettivo prioritario di raccogliere fondi per la ricerca e per sostenere tutte le iniziative utili ai piccoli e grandi pazienti affetti da immunodeficienze primarie. In quell'occasione è stato distribuito un questionario, grazie al quale si vorrebbero definire le aspettative nei confronti del gruppo. Sulla base degli interessi espressi dall'utenza si vorrebbero organizzare prossimi incontri con specifici esperti.

Per tutti è stato molto importante l'intervento di Michele del Zotti, accompagnato da Elio Giuliana; la loro presenza e le loro parole hanno permesso di considerare la

realità nazionale e di conoscere la storia dell'associazione. Dopo un breve dibattito, gli adulti sono tornati ai bambini e alla festa, che è proseguita tra brindisi, spuntini e balli. C'è stato anche un altro importante momento: la vendita delle magliette studiate per l'occasione, nell'intenzione di raccogliere qualche soldino. L'incontro si è concluso con l'arrivo di Babbo Natale che ha distribuito doni a tutti i bimbi: ma il dono più grande è la solidarietà che ciascuno di noi potrà offrire loro.

Franco e Anna Vinassa



Momenti dell'incontro di Torino

Aggiornamento Scientifico



La speranza della terapia cellulare

molta strada è quindi da percorrere

Da qualche tempo si sente parlare sempre di più di cellule staminali e del loro impiego nella terapia di diverse malattie, da quelle ereditarie al cancro. La scoperta dell'esistenza di queste cellule presenti non solo nel sistema ematopoietico (sangue) ma anche in diversi altri tessuti ha portato alla nascita di un nuovo campo della medicina, la terapia cellulare. Grazie all'utilizzo di tale cellule è ora possibile pensare di poter "rigenerare" organi o tessuti che sono andati distrutti per malattie degenerative, o addirittura ricreare organi o tessuti che il paziente non presenta a causa di malattie genetiche. Molti sono gli esempi da citare, ma sicuramente le patologie più conosciute sono quelle degenerative del sistema nervoso, quali il Morbo di Alzheimer o il Parkinson, o il diabete o tutte le malattie del fegato fino ad arrivare a quelle del sangue. Ma cosa sono esattamente le cellule staminali e come il loro utilizzo in terapia può essere di aiuto? Se non dovessimo usare termini

scientifici, potremmo paragonare le cellule staminali ad un grande magazzino presente in tutti i tessuti e da cui si attinge quando il materiale in uso è finito. Cosa c'è di più economico se non avere delle cellule "scorta" che possono differenziare in cellule di cui l'organismo ha più bisogno? Più precisamente sono cellule immature, cellule neonate non specializzate capaci di svilupparsi in alcuni tipi di tessuti o addirittura come recentemente dimostrato, in grado di dare origine a qualsiasi tipo di tessuto (trans-differenziamento, concetto che discuteremo poi).

Per comprenderne bene il significato di staminale bisogna illustrare il concetto di differenziamento cellulare. Tutte le cellule di un organismo, uomo compreso, hanno

lo stesso genoma (DNA), eppure sono estremamente diverse l'una dall'altra. Questa diversità consente loro di espletare le funzioni più disparate. Una cellula differenziata è pronta per eseguire un compito nell'economia generale dell'organismo. Tuttavia essa paga questa sua nuova proprietà con una perdita nella capacità di riprodursi che diventa limitata o addirittura sparisce. Vi sono comunque cellule che non si differenziano o si differenziano pochissimo e che mantengono la capacità di riprodursi e dare origine a cellule che si differenzieranno ma anche a cellule identiche a se stesse: queste cellule vengono dette staminali,

Anna Villa, ricercatrice presso il Laboratorio Interdisciplinare di Tecnologie Avanzate del CNR (Centro Nazionale Ricerche) di Milano. Ha partecipato al Progetto Genoma Umano diretto da Renato Dulbecco e da Paolo Vezzi, coordinatore italiano di tale progetto ed a numerose collaborazioni nazionali e internazionali nel campo delle immunodeficienze. Nel 1999 ha scoperto l'alterazione genetica che causa la Sindrome di OMEN una grave forma di immunodeficienza.

anche se questa loro capacità può essere di grado differente. Cellule presenti nell'embrione, dette pertanto cellule staminali embrionali (CSE), possono certamente dare origine a tutti i tipi cellulari, mentre quelle presenti nell'adulto, probabilmente, possono dare origine ad una progenie più limitata. Dico probabilmente perché si tratta di un punto ancora in discussione e focus di accese polemiche scientifiche. Fino a due o tre anni fa, infatti, questa limitazione sembrava certa, ma attualmente alcuni ricercatori sostengono che, con appropriate manovre, anche le cellule dell'adulto possono diventare tanto "staminali" quanto quelle embrionali. Nel topo, che per gli scienziati rappresenta il sistema di riferimento, le CSE sono note da più di 20 anni e gli esperimenti

hanno confermato che possono differenziarsi in ogni tipo di tessuto, tuttavia la capacità di formare organi in provetta non è mai stata esplorata a fondo. Nel 1998 ricercatori americani finanziati da una ditta privata hanno isolato CSE umane partendo da embrioni umani scongelati nell'ambito di pratiche di fecondazione in vitro e che erano stati abbandonati dalle coppie donatrici. L'isolamento di queste cellule ha permesso di verificare che anche queste si potevano propagare in modo infinito mantenendo un aspetto indifferenziato, ma allo stesso tempo ha suscitato un dibattito etico sul loro utilizzo. Tuttavia, problemi etici a parte, è importante considerare le notevoli potenzialità dell'utilizzo delle cellule staminali embrionali e adulte nella terapia di molte malattie. Quali problemi si potrebbero risolvere? 3Il rigetto dei trapianti: Uno dei maggiori problemi del trapianto d'organo e di tessuti è la incompatibilità tra donatore e ricevente, incompatibilità dovuta alla presenza sulle

cellule del donatore di segnali diversi fra ospite e donatore. Attualmente si cerca di ovviare a ciò mediante l'uso di farmaci (immunosoppressori) che eliminano il sistema immunitario del soggetto ricevente. La particolarità di queste cellule è la loro scarsa immunogenicità, cioè espongono meno antigeni che vengono più difficilmente riconosciuti dall'ospite e quindi più difficilmente eliminate. 3La infinita disponibilità di cellule e tessuti: Se si potessero usare cellule staminali embrionali o dell'adulto si potrebbe far espandere le cellule in vitro differenziandole verso il tipo e lo stadio differenziativo che ci occorre e rimetterle nell'individuo senza nessuna terapia ablativa precedente e senza dover aspettare la disponibilità di un

organo compatibile. Non solo, si potrebbe usare cellule staminali adulte dello stesso paziente ridando tramite dei vettori (vettori virali) il gene mancante e successivamente rinfonderle nel paziente. Alcune di queste potenzialità sono già realtà in clinica. Nel midollo ematopoietico è stato possibile individuare delle cellule staminali capaci di differenziare in tutte le cellule che costituiscono il sangue. Molte patologie ematologiche vengono trattate rifondendo nei pazienti queste cellule staminali che possono espandersi rimpiazzando le cellule con difetto. Il trapianto di midollo è la terapia attuale di diverse malattie dalle leucemie, linfomi fino alle immunodeficienze. Non solo ma è possibile effettuare tale terapia fin dalla vita intra-uterina. Il gruppo di Brescia diretto dal Prof. Ugazio e Prof. Notarangelo insieme al Dott. Fulvio Porta sono stati i pionieri di tale terapia, iniettando cellule staminali ematopoietiche in feti affetti da Immunodeficienze severe combinati gravi. Infine, vi sono diversi protocolli di terapia genica

in tutto il mondo tra cui in Italia in cui sono stati trapiantate cellule staminali ingegnerizzate, cioè in cui sono stati immessi i geni corretti usando dei vettori virali. Le malattie del sistema ematopoietico sono state quelle che più hanno beneficiato di questi studi.

In quali altri organi si possono trovare cellule staminali?

- Nel sistema nervoso diversi studi hanno dimostrato la presenza di cellule staminali neuronali capaci di migrare e differenziarsi nelle diverse cellule di questo complesso sistema. Ecco che si apre la possibilità di curare malattie degenerative come il Parkinson o Alzheimer.

-Nel sistema vascolare recentemente è stato dimostrato la esistenza di cellule multipotenti mesodermiche capaci di differenziarsi in cellule dei vasi ma anche in cellule contrattili del sistema muscolare, da qui la possibile terapia di molte distrofie muscolari.

Infine un ultimo punto molto

dibattuto ma che se riconfermato costituirebbe la rivoluzione nel campo della biologia cellulare e della terapia. Pioniere di tale scoperta è un brillante ricercatore italiano Angelo Vescovi che è stato capace di dimostrare per la prima volta che cellule staminali isolate dal cervello possono in determinate condizioni differenziarsi in altri tessuti, nel caso da lui pubblicato nel topo le cellule staminali nervose si differenziano in sangue. Questo processo viene chiamato processo di trans-differenziamento e costituisce il nuovo argomento su cui moltissimi gruppi di ricerca stanno lavorando. Molta strada quindi è da percorrere, ma sembra sempre più possibile in un immediato futuro la possibilità di sostituire alla tradizionale terapia farmacologica una terapia cellulare.

D.ssa Anna Villa
CNR, ITBA, LITA, Milano

Controlli di qualità sulle IVIG

Nello scorso numero abbiamo pubblicato un breve articolo sul procedimento produttivo delle immunoglobuline per uso endovenoso, il presente articolo spiega invece i controlli di qualità eseguiti sulle immunoglobuline prima della emissione in commercio

La qualità e la sicurezza delle immunoglobuline endovenose (Ig e.v.) e degli emoderivati in generale, sono garantite dall'adozione di alcuni approcci, fra loro complementari:

- selezione e screening dei donatori;
- controllo del materiale di partenza;
- sviluppo e validazione di metodi di produzione che includano specifiche fasi di rimozione e/o inattivazione virale;
- controllo del prodotto finito. La preparazione di questi prodotti, inoltre, deve essere eseguita nel rispetto delle norme di buona fabbricazione (GMP) e con un appropriato Sistema di Assicurazione dei Qualità.

Controllo della materia prima

I criteri di selezione e di esclusione dei donatori sono definiti, a livello internazionale, dal Consiglio d'Europa, dall'Organizzazione Mondiale della Sanità e, per quanto riguarda il plasma per frazionamento, dalla Farmacopea Europea. In Italia l'argomento è attualmente regolato dalla legge 107/90 e dal Decreto applicativo del 15 gennaio 1991.

Su ogni singola donazione viene eseguita la ricerca di HbsAG, di anticorpi anti HCV e anti HIV 1/2 mediante l'impiego di kit commerciali approvati dalle Autorità competenti. Inoltre, almeno in alcuni paesi, viene determinato il livello di alamina-amino-transferasi (ALT). Sui pool di plasma destinati al frazionamento viene ripetuta la

ricerca degli stessi marcatori virali. Questo controllo, eseguito con metodi di adeguata specificità e sensibilità, è un'altra delle fasi che contribuiscono alla "sicurezza virologica" delle Ig, in quanto permette di evidenziare eventuali inclusioni erronee di donazioni positive nei pool inviati alle ditte. Nonostante l'accertata sensibilità e specificità dei test, la ricerca dei marcatori virali nelle singole

Tab. 1 Requisiti di Farmacopea Europea per le Ig e.v.

- Preparazioni liquide o liofilizzate ottenute da un *pool* di almeno 1000 donatori.
- **Aspetto**
 - **Liquide:** limpide o leggermente opalescenti, incolori o giallo pallido
 - **Liofilizzate:** massa friabile o polvere bianca o leggermente giallognola
- Devono contenere anticorpi – per almeno due dei quali (uno antivirale e uno antibatterico) siano disponibili Standard Internazionali – ad una concentrazione almeno 3 volte superiore a quella del *pool* iniziale.
- Devono avere una distribuzione definita di sottoclassi IgG.
- Devono soddisfare il saggio per la funzionalità del frammento Fc.

Tab. 2 – Saggi di Farmacopea da eseguire sul prodotto finito

Test	Limiti
Solubilità	completa dissoluzione entro 30? A 20-25°C
pH	4.0 – 7.4
Osmolarità	240 mosmol/kg
Contenuto proteico	Almeno 3.0 g/l
Composizione proteica	95% IgG
Distribuzione tagli molecolari	monomeri + dimeri 90% polimeri e aggregati 3%
Attività anticomplementare (ACA)	< 1 CH50/mg
Attivatore della precallieina (PKA)	< 35 U/ml
Emagglutinine anti-A e anti-B	< 1:64
Umidità residua	< 3%
Sterilità	Sterile
Pirogeni	Apirogeno
Anticorpi anti-HBsAG	< 0.5 U/g di Ig
Attività specifica	quelli previsti dalle monografie specifiche

donazioni non è sufficiente a garantire la completa assenza di virus in quanto intercorre un certo intervallo di tempo, chiamato "periodo finestra", tra il momento dell'infezione e lo sviluppo di una risposta anticorpale, o di un accumulo di antigene, rilevabile con i kit oggi disponibili. L'introduzione della ricerca di genomi virali, mediante l'uso di tecniche di amplificazione di acidi nucleici (NUT) permette di ridurre questo intervallo; la riduzione più significativa si ha per il virus HCV. L'esperienza accumulata nel settore attraverso studi collaborativi per la standardizzazione delle metodiche, per la verifica dell'applicabilità ai plasma pool e per la definizione dello Standard Internazionale di HCV RNA, ha recentemente consentito di introdurre, su base routinaria, questo controllo per tutti i plasma pool destinati al frazionamento. La linea-guida CPMP/BWP/390/97 raccomanda, infatti, che a partire dal 1° luglio 1999 vengano rilasciati solo emoderivati prodotti da plasma pool negativi per HCV RNA. Nello stesso documento sono sottolineati alcuni punti salienti: importanza della strategia del "mini-pool testing"; validazione e approvazione, da parte delle competenti Autorità sanitarie, della metodica utilizzata; inclusione in ogni test di un controllo positivo che contenga 100 U.I./ml.

Controlli di qualità

Le Ig e.v. devono soddisfare i requisiti stabiliti dalla monografia rilevante della Farmacopea Europea, riportati nella tabella 1. Ogni ditta deve assicurare il

monitoraggio di parametri rilevanti del processo produttivo attraverso controlli in process descritti nel dossier di registrazione. Suo ogni lotto di prodotto finito devono essere eseguiti i saggi previsti dalla Farmacopea (tabella 2), nonché tutti i controlli indicati nel dossier di registrazione. Ai sensi dell'articolo 4.3 della Direttiva Europea 89/381/EEC, le Autorità competenti di uno Stato membro dell'Unione Europea possono sottoporre a controllo (Official Batch Release) un emoderivato prima della sua immissione in commercio. Il batch release, eseguito dagli Official Medicin Control Laboratories (OMCLs), è costituito da una

valutazione critica dei protocolli di produzione e controllo forniti dalla ditta, nonché dalla ripetizione di alcuni saggi sui campioni inviati all'OMCL dalla ditta stessa, secondo quanto indicato nelle linee-guida rilevanti. La linea-guida III/3010/93, relativa alle immunoglobuline, prevede che l'OMCL esegua i saggi di fase 1 (tabella 3). Questa linea-guida e le altre relative ai fattori della coagulazione e alle albumine sono state recepite dai D.M. del 22 aprile 1996 che hanno istituito in Italia il batch release di tutti gli emoderivati.

In casi particolari, ad esempio a seguito di incidenti d'uso, variazioni della registrazione, cambiamenti di sito produttivo, ecc. l'OMCL può eseguire saggi addizionali per un periodo transitorio, istituendo un cosiddetto batch release di fase. Al termine dei controlli viene emesso un certificato di batch release oppure un certificato di non-compliance, che sono mutuamente riconosciuti da tutti gli Stati Membri e sono quindi validi su tutto il territorio dell'Unione Europea. Ogni OMCL prepara annualmente un rapporto sull'attività di batch release eseguita. Tale rapporto viene distribuito a tutti gli OMCLs e quindi discusso in meeting dedicati a questo aspetto che si tengono annualmente a Strasburgo, durante i quali vengono scambiate esperienze e discussi i problemi relativi alla qualità e alla sicurezza delle Ig e.v. e degli altri emoderivati

M. Wirz, G. Pisani, G. Gentile
Laboratorio di Immunologia
Istituto Superiore Sanità,
Roma

Tab. 3 – Batch release delle Ig

Plasma pool	Prodotto
➤ Anti-HIV	➤ Composizione proteica
➤ Anti-HCV	➤ Distribuzione dei tagli molecolari
➤ HbsAg	➤ Solubilità
➤ HCV RNA*	➤ Attività specifica
	➤ Attività anti HAV (solo per Ig intese per la profilassi dell'epatite A)
	➤ Contenuto proteico**
	➤ PH**
	➤ Aspetto**

* a partire dal 1° luglio 99

** test previsti dalla linea-guida PA/PH/OMCL (97) 31, PROP, che, dopo approvazione, sostituirà quella attualmente in vigore

Testimonianze



Il coraggio di intraprendere la terapia

invece di prendere il treno, venne l'ambulanza

Mi è stato dato questo breve spazio per raccontare la mia storia, anche se confrontata con altre non risulta irrisolvibile. La testimonianza che ora vi darò potrà comunque essere di aiuto a quanti è stata diagnosticata questa malattia e come me non hanno il coraggio di intraprendere subito la terapia.

Nel 1999 al ritorno da una vacanza in Sudamerica e dopo un anno lavorativo molto stressante fui soggetta a tre mesi di continue dissenterie. Non riuscivo a trovare la causa di queste infezioni, finché dopo aver perso sette chili con la febbre a 40 fui ricoverata in ospedale. Era Natale e lavorando all'estero sarei dovuto rientrare in Italia, avevo preparato i regali e non vedevo l'ora di rivedere parenti, amici e ragazzo. Invece di prendere il treno, venne l'ambulanza a prelevarmi.

Grazie al consiglio di un'amica avevo spedito delle analisi all'istituto per le malattie tropicali che constatò la presenza della giardia lamblia nelle mie feci. Misi l'ospedale in contatto con l'istituto e dopo una settimana di successive analisi e lotte contro febbre e disidratazione, la dottoressa venne da me e mi disse: - "lei è affetta da immunodeficienza". Al che tirai un sospiro di sollievo, pensando nella mia ignoranza: - "per lo meno non è cancro!" Dopo un'ora avevo una fiala di Endoboulin accanto al mio letto. Mi dissero: - "durante l'infusione potrà essere soggetta a qualche reazione, non si spaventi."

Fecero scendere le gocce molto velocemente, senza la presenza di un medico o un'infermiera accanto: divenni subito di un rosso violaceo, mentre la testa mi scoppiava. La vicina di letto chiamò l'infermiera, venne interrotta l'infusione. Lo shock mi provocò un rifiuto totale verso la terapia. Non conoscevo nemmeno la mia malattia, né i medici con cui parlavo ne sembravano abbastanza informati, anzi il mio caso era diventato d'interesse particolare all'interno dell'ospedale. Questo, però, non mi

aiutò a comprendere. Cercarono di convincermi a riprovare, ma nel frattempo avevo raccolti pareri discordi persino tra i medici. Non sapevo che pesci pigliare.

Uscita dall'ospedale, il mio intestino tardava a recuperare la sua funzionalità: vivevo in un incubo. Perdevo chili e forze, la depressione e il panico erano costantemente presenti nel mio animo.

La sala d'aspetto del pronto soccorso di gastroenterologia dell'ospedale e quei contenitori per le analisi che ci davano da portare a casa costellavano i miei sogni.

Tra tanti tentativi e ricerche, alla fine il mio ragazzo ed io cercammo in internet qualcosa che potesse darci maggiori informazioni. Fu così che conobbi l'Aip, Bianca e Massimo.

Nel frattempo riuscii a mettermi in contatto con un medico in gamba, oggi il mio immunologo, che con tanta pazienza e dolcezza riuscì a spiegarci ogni sfumatura della malattia.

Massimo mi convinse con il suo ottimismo e la sua perseveranza che era il caso di intraprendere la terapia. Era la voce di uno che come me ne era soggetto e a cui la terapia non aveva fatto che del bene. Dopo sei mesi dall'uscita dell'ospedale con un breve ricovero intrapresi la terapia. Il mio calvario non era finito. Le reazioni all'infusione per un anno e mezzo furono estremamente violente: vomito, diarrea, coliche, mestruazioni anticipate, ma il mio intestino finalmente funzionava. Usai ogni mezzo per venire fuori: psicoterapia, cure omeopatiche, vitamine, calmanti e il sostegno spirituale dell'Aip. Fu così che scoprii il trucco: far scendere le gocce con una velocità inferiore a 40 unità per minuto, interrompere l'infusione dopo la reazione per cinque minuti e usare del ghiaccio sulla fronte.

Mi ci volle circa un anno per convincere le infermiere dell'ambulatorio e fui costretta a portare con me sempre una persona cara che potesse far rispettare queste regole, dato il mio stato di

semioscienza.

Oggi a distanza di quattro anni le reazioni sono quasi del tutto scomparse, tranne un piccolo arrossamento. Questo mi permette di recarmi al mio appuntamento mensile serena e quasi contenta di godermi quel giorno di riposo! Ringrazio tutti i miei amici, i miei parenti, i medici, le infermiere e l'Aip per l'aiuto e il tempo che mi hanno concesso e in particolare il mio immunologo.

Grazie a questa persona ora da pochi mesi anche in Austria è nata un'associazione di sostegno ai malati di immunodeficienza che viene denominata "OESAI" (Oesterreichische Selbsthilfgruppe fuer Angeborene Immundefekte), che sta impegnandosi per portare chiarezza e sostegno a quanti come me e peggio di me non sanno che "pesci pigliare".

Rita, Vienna

**RICORDATI
DI
RINNOVARE
LA TUA
ADESIONE
ALL' AIP**

Una decisione difficile

..... ho donato il midollo osseo a mio fratello per farlo guarire e adesso posso giocare con lui

Siamo i genitori di Mattia, un bambino di sette anni.

Abbiamo voluto scrivere questa lettera all'AIP ringraziandola per l'aiuto che ci ha dato in questi anni e per dare una testimonianza sulla guarigione di nostro figlio, grazie al trapianto di midollo osseo donato dalla sorella Marzia, di due anni più grande.

Mattia era affetto dalla nascita da una rara malattia, neutropenia congenita grave (Sindrome Kostman), diagnosticata nel reparto oncologico dell'ospedale pediatrico "Salesi" di Ancona che lo ha seguito in tutti questi anni.

Nei primi sei anni Mattia, per poter mantenere una conta di neutrofili sufficiente a proteggerlo da infezioni, veniva sottoposto ad una iniezione giornaliera con il G-CSF ed una profilassi antibiotica con periodici esami per tenere sotto controllo i valori ematologici.

Nello stesso tempo ha vissuto quasi sempre chiuso casa e, pur proteggerlo, evitavamo: di far venire persone a casa, di portarlo in

luoghi pubblici o affollati, ha rinunciato a frequentare la scuola materna e, di conseguenza, socializzare con gli altri bambini. Nonostante tutte queste precauzioni, e altre attenzioni avute, Mattia ha avuto continue infezioni, anche con ricoveri ospedalieri e questo ha provocato in noi genitori ansia e paure continue, anche se vedevamo sempre nostro figlio vivace e pieno di vita.

Nell'agosto del 2001 Mattia si ammalò gravemente per un'infezione intestinale, di qui, vista la compatibilità del midollo della

sorella Marzia, i medici del "Salesi" ci hanno proposto di prendere in considerazione il trapianto di midollo stesso, proposta che, per qualche giorno ci ha lasciato sconvolti perché era una decisione difficile da prendere, ma sapendo che la riuscita del trapianto avrebbe cambiato la vita di nostro figlio e di tutta la famiglia; ci siamo messi

al 3 dicembre 2001, giorno della dimissione, e nei due mesi successivi, i cui ci siamo fermati a Pavia per effettuare i controlli periodici in Day Hospital Oncoematologico, Mattia non ha mai avuto particolari effetti collaterali.

Il 3 febbraio 2002 siamo ritornati a casa e adesso, ad un anno dal

trapianto, Mattia sta bene ed incomincia a conoscere il mondo esterno, va a scuola, frequenta la seconda elementare, sta in compagnia con altri bambini e fa molte cose a lui finora sconosciute. La sorella Marzia, consapevole che avrebbe aiutato suo fratello, ha affrontato l'espianto di midollo con grande serenità. Queste sono due righe che lei ha voluto apportare a questa lettera: "Sono stata molto contenta che per merito mio Mattia non sia più in pericolo e non mi scorderò mai di questi giorni poiché per me sono stati unici perché ho donato il midollo osseo a mio fratello per farlo guarire



Mattia con la sorella Marzia

definitivamente e adesso posso giocare con lui senza vederlo sofferente." Ringraziamo il Signore che ci ha messo nelle mani di persone eccezionali, il Professor Pievani e l'equipe del reparto oncoematologico dell'ospedale "Salesi" di Ancona, il Professor Locatelli e l'equipe dell'oncoematologia pediatrica del Policlinico S. Matteo di Pavia oltre a tutte le persone che ci sono state vicine. Un grazio di cuore a tutti.

Nel periodo di degenza, durato fino

definitivamente e adesso posso giocare con lui senza vederlo sofferente."

Ringraziamo il Signore che ci ha messo nelle mani di persone eccezionali, il Professor Pievani e l'equipe del reparto oncoematologico dell'ospedale "Salesi" di Ancona, il Professor Locatelli e l'equipe dell'oncoematologia pediatrica del Policlinico S. Matteo di Pavia oltre a tutte le persone che ci sono state vicine.

Un grazio di cuore a tutti.
Loris e Giuliana,
Montecosaro (MC)

Il trapianto di midollo osseo da un donatore compatibile è l'unica terapia in grado di guarire definitivamente i pazienti affetti da Sindrome di Kostman. Nel caso di Mattia è stato impiegato un approccio innovativo nella terapia di preparazione al trapianto che ha consentito di ottenere un decorso particolarmente favorevole e di ridurre al minimo i rischi associati al trapianto.

Oggi, a quasi un anno di distanza dal trapianto, Mattia si può a tutti gli effetti considerare completamente Guarito.

Prof. Carlo Locatelli,
Direttore Rep. Oncoematologia Pediatrica
Policlinico "San Matteo" - Pavia

La mia malattia

... la cura migliore per continuare a sorridere

Mi chiamo Angelo, ho 25 anni e sono un ragazzo affetto da una malattia rarissima detta CGD. Sono contento di essere qui oggi con Voi perché finalmente anche qui a Milano è stata creata l'AIP, che ha il compito di aiutare noi tutti per un nostro futuro migliore.

Per iniziare, vorrei complimentarmi con la Clinica De Marchi che per me è stata, e continuerà ad esserlo, una seconda famiglia. Un grazie di cuore ai medici e alle infermiere della 2^a Infanzia B che mi hanno aiutato sempre con la loro accoglienza e pregevole esperienza lavorativa.

Da Voi ho imparato a conoscere:

- 1) la mia malattia
- 2) la voglia di continuare, non mollando mai
- 3) l'amore verso altre persone malate che magari stanno peggio di me
- 4) continuare la mia profilassi
- 5) essere fiducioso per la mia guarigione

In aggiunta a quello che ho appena detto, vorrei inoltre ringraziare anche i miei genitori che mi hanno aiutato a crescere in tutti questi anni, come nei giorni e nelle notti dei miei momenti più difficili. (un applauso anche a loro che se lo meritano)

Per chi non conosce quello che ho io, vi posso dire che la Malattia Granulomatosa Cronica viene descritta per la prima volta nel 1957 e rappresenta un raro gruppo di alterazioni genetiche ereditarie che colpiscono il sistema immunitario, caratterizzate dalla incapacità delle cellule fagocitiche di uccidere i microrganismi. I soggetti affetti vanno incontro a frequenti e gravi infezioni batteriche e fungine a polmoni, cute, sistema osseo ecc.

La malattia colpisce in media 1:250000 nati vivi

Per prevenire queste infezioni, bisogna basarsi fondamentalmente sulla profilassi farmacologica e sull'adozione di norme comportamentali basate sull'igiene personale e ambientale. La cura che sto facendo io è composta da:

-Interferone-gamma 3 volte alla settimana che serve per potenziare la produzione dei metaboliti tossici dell'ossigeno e di indurre un più efficace killing batterico e micotico.

-Sporanox compresse tutti i giorni in orari alterni

-Bactrim forte una compressa al giorno

Mi raccomando per quelli che hanno il mio stesso problema, non smettete di fare questa cura, non fate esperimenti, io ho provato già tempo fa e ne ho pagate le conseguenze con una bella infezione ai polmoni. La vostra salvezza dipende solo da voi, quindi ricordatevi sempre l'alcool, cotone, punture e compresse.

Se volete il mio consiglio, abbiate molta fede, perché, secondo me, questa è la cura migliore per continuare a sorridere.

Angelo, Milano

foto
gruppo di
milano da
inserire!

Normative Socio-Sanitarie



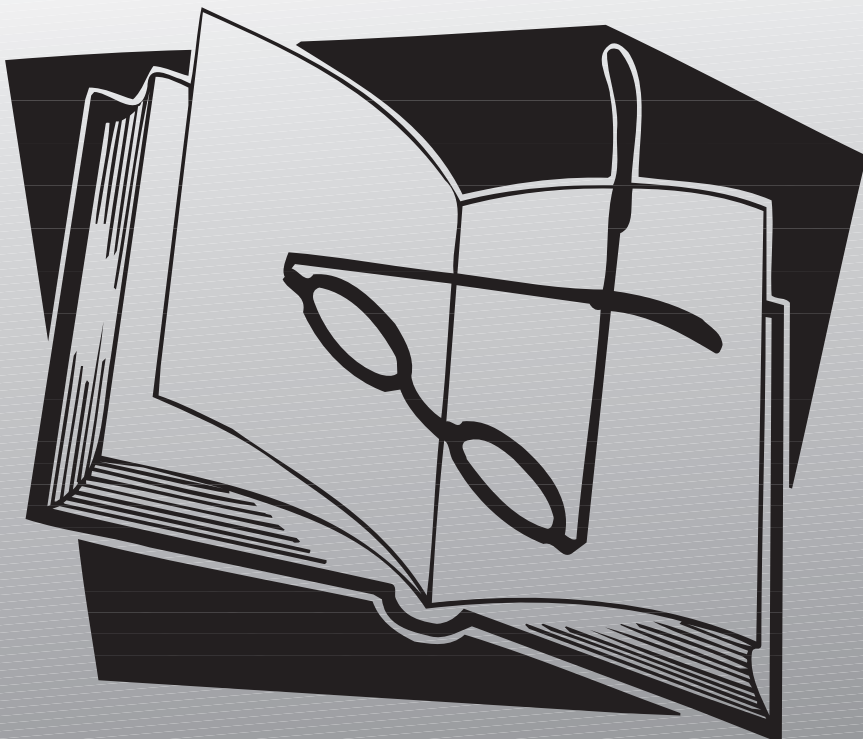
Normative socio sanitarie

LEGGE 162/98 - "Piano personalizzato di sostegno a favore di persone con handicap grave" l'esperienza di una famiglia

E oramai da un anno che usufruisco dei benefici della legge 104/92 per accudire la mia piccola Valentina di due anni e mezzo, affetta da agammaglobulinemia autosomica recessiva. La Commissione medica costituita presso la ASL di nostra residenza, ha riconosciuto l'handicap in situazione di "gravità" ai sensi dell'art. 3 della legge 104/92 ed ha prodotto la relativa certificazione. La nostra "qualità della vita" è migliorata sensibilmente: la mia bimba ha la possibilità di restare più a lungo in mia compagnia poiché ogni giorno usufruisco di un permesso di due ore. Inoltre ho ottenuto il trasferimento presso una sede di

lavoro vicina alla mia residenza, con un notevole risparmio di tempo. Da una parte lavorare in una struttura pubblica è una grande "fortuna" perché vengono riconosciuti i diritti che la legge nel nostro caso ci concede, anche se alcuni trattamenti "discriminanti" non mancano! Ultimamente non mi è stata riconosciuta la progressione economica, che invece è stata assegnata a quasi tutti i miei colleghi. La motivazione formale non fa riferimento ai miei permessi di cui alla legge 104/92, ma la relazione con questi è più che evidente! Le mie frequenti assenze, soprattutto dovute al fatto che accompagno la mia bimba ogni 20 giorni circa per ricevere la terapia sostitutiva di immunoglobuline,

hanno influito implicitamente sul giudizio formale relativo al mio rendimento lavorativo. Ho "dovuto" accettare l'attribuzione di mansioni "dequalificanti" che non hanno molta attinenza con la mia qualifica professionale, e la mia situazione attuale che limita la mia disponibilità, ne ha resa opportuna l'accettazione. Ovviamente sono stata esclusa da mansioni di una certa rilevanza e prestigio, e le critiche da parte dei colleghi, soprattutto relative ai miei "inspiegabili" ritardi ed assenze, sono oramai all'ordine del giorno. Per coloro che direttamente non sono stati colpiti da una immunodeficienza primitiva, è veramente difficile capire i problemi che i pazienti e le loro famiglie devono quotidianamente affrontare, soprattutto dal punto di vista psicologico. Credo che soprattutto noi genitori abbiamo il dovere di rendere la vita dei nostri bimbi la più "normale" possibile, evitando eccessi di ansia che potrebbero ripercuotersi negativamente sul bambino. Ulteriori difficoltà sono legate alla presenza in famiglia di un'altra sorellina o fratellino. In questo caso non bisogna commettere il grave errore di trattare i figli in maniera diversa! Sono certa che questo comportamento può provocare danni psicologici importanti, per questo motivo noi genitori dobbiamo essere sempre all'altezza della situazione, e in alcuni sentiamo la necessità di ottenere consigli e delucidazioni da parte di persone esperte. Sono venuta a conoscenza degli interventi che la nostra Regione destina a coloro che si trovano in una situazione simile alla nostra, che pur non essendo "critica", non consente di sostenere spese extra tali da alleggerire il carico familiare, che nel nostro caso è rilevante. Inoltre dalla data di compimento del 3° anno di vita della piccola, non potrò più usufruire dei trenta giorni di permesso retribuito per malattia della bimba ai sensi del D.Lgs. n. 151 del 26 marzo 2001. Per questo motivo mi sono rivolta all'Assessorato ai servizi sociali del



comune di residenza ed ho chiesto chiarimenti in merito alla possibilità di ottenere aiuti concreti da parte dei servizi sociali. Ho così ottenuto un colloquio con un assistente sociale del Comune, il quale mi ha proposto di redigere, ai sensi della legge 162 del 21 maggio 1998, un "Piano personalizzato di sostegno a favore di persone con handicap grave". Mi è stato precisato che i destinatari dei piani di aiuto possono essere solamente i disabili la cui minorazione rientra nella fattispecie di cui all'art. 3, comma 3 della legge 104/'92 ed inoltre è necessaria la presentazione della relativa certificazione. La predisposizione dei piani personalizzati prevede le prestazioni di assistenza domiciliare e di aiuto

personale, oppure l'accoglienza temporanea di breve durata presso una Comunità Alloggio, case famiglie, inserimento in centri socio-riabilitativi, ecc.. Date le caratteristiche della malattia di Valentina ho optato per la prima ipotesi. In altri termini il "Piano personalizzato" che ho presentato presso il nostro Comune di residenza, prevede la scelta di un collaboratore di fiducia che dovrà coadiuvare la famiglia, e l'erogazione dei finanziamenti per sostenere le relative spese retributive, per un massimo di Euro 13.000 annui (ottenibili con il massimo punteggio, pari a 100 punti). L'entità del finanziamento è ridotta in base alle risorse dichiarate per il nucleo familiare. Attualmente sono in

attesa di conoscere la graduatoria definitiva, tuttavia l'assistente sociale mi ha anticipato la notizia dell'approvazione del Piano. Ringrazio sentitamente prof. Notarangelo, prof. Plebani e la dr.ssa Soresina per i preziosi contributi relativi alla conoscenza della malattia contenuti nei quaderni AIP da cui ho attinto per arricchire il "Piano personalizzato di sostegno a favore di persone con handicap" per la parte relativa alla diagnosi. Nella speranza che simili interventi siano previsti presso altre regioni poiché rappresentano un concreto aiuto per le famiglie, auguro un felice anno nuovo a tutti Voi.

Marilena

SOSTIENI
L' a i p
PER FAR SENTIRE
ANCHE LA
TUA
VOCE

Nuovo prontuario farmaceutico

Comunicato stampa del Tribunale per i diritti del malato-Cittadinanzattiva su nuovo prontuario farmaceutico: garantite più uniformità ed omogeneità, ma la vera sperimentazione sarà quella sul campo

"Due sono, a nostro avviso, i principali elementi di positività nel nuovo prontuario farmaceutico" ha dichiarato Stefano A. Inglese, segretario nazionale del Tribunale per i diritti del malato/Cittadinanzattiva. "Innanzitutto la maggiore uniformità su tutto il territorio nazionale dell'offerta di farmaci gratuiti da parte del Ssn: scomparire, infatti, la classe B (contenente farmaci a parziale carico del cittadino, con ticket che variavano dal 20 al 50 per cento) e restano due sole fasce, la A, a totale carico del Ssn, e la C, completamente a pagamento per il cittadino. Aver fissato un legame tra classe A e livelli essenziali di assistenza, inoltre, garantisce ai cittadini che quanto è ricompreso

all'interno di questa fascia del prontuario dovrà essere garantito a carico del Ssn in tutto il paese. Positiva anche la possibilità, offerta a talune categorie di malati cronici, di poter contare su alcuni farmaci, come i cortisonici per uso topico, a titolo gratuito, in relazione alla loro utilizzazione particolarmente intensa, nonostante questi si trovino in classe C.

Non mancano, però, elementi di perplessità e di preoccupazione, che riguardano, ancora una volta, alcune categorie di malati cronici. Ciò vale, in particolare, per la mancata rimborsabilità di antistaminici e corticosteroidi per le forme allergiche, e dell'adrenalina autoiniezzabile, che per molti pazienti rappresenta un vero e

proprio salvavita. L'entrata in vigore del nuovo prontuario, dunque, non conclude definitivamente l'itinerario che ha portato alla sua ristrutturazione. A queste e ad altre situazioni che emergeranno con la sperimentazione sul campo, per esempio legate alla rimborsabilità solo di alcune modalità di somministrazione, e magari non quelle maggiormente utilizzate, bisognerà porre rimedio nei prossimi mesi, tenendo nella massima considerazione le segnalazioni di cittadini e medici riguardanti l'esistenza di questioni problematiche e disagi".

Roma, 15 gennaio 2003

Cittadinanzattiva Onlus

TELETHON 2001



Raccolta record per la maratona Telethon 2002: le promesse di donazione hanno superato di due milioni di euro la raccolta del 2001 ed hanno raggiunto i 23.276.233 euro. Un risultato che ha superato tutte le attese

e che servirà a sostenere progetti di studio delle malattie genetiche.

NOTIZIE FLASH

IMMUNOGLOBULINE

monitorare, monitorare, monitorare

L'ultimo decennio ha visto l'affermarsi della terapia con immunoglobuline endovena nel trattamento di un numero sempre maggiore di patologie al di fuori delle immunodeficienze primitive. Ciò sta ponendo il problema della disponibilità di questi prodotti, che hanno già visto situazioni di carenza in diversi paesi. La questione è stata già discussa con esponenti del Ministero della Salute, inoltre, allo scopo di tenere sempre sotto controllo la situazione abbiamo promosso una serie di riunioni con le case farmaceutiche che producono le immunoglobuline in Italia.

Il primo incontro è avvenuto lo scorso novembre con la Società Grifols Italia alla presenza di alcuni medici e rappresentanti dell'associazione. È stato fatto il punto della situazione sul consumo, fabbisogno e produzione in Italia. Si è poi parlato delle procedure per la sicurezza e l'efficacia delle immunoglobuline e della possibilità di un piano prioritario per i pazienti con immunodeficienza primitiva. Prossime riunioni sono previste con altre aziende che ci hanno già confermato la loro disponibilità ad incontrarci.

CONGRESSO PPTA

Il Congresso annuale IPPC (International Plasma Protein Congress) organizzato dalla Associazione internazionale delle aziende produttrici di emoderivati

(PPTA-Europe) si terrà dal 25 al 27 marzo a Bruxelles, che è anche sede europea della PPTA. Quest'anno il programma risulta di particolare interesse non solo per gli addetti ai

GRAZIE A ...

Desideriamo esprimere la nostra più profonda gratitudine a tutti i nostri donatori, la cui generosità ed il costante sostegno hanno permesso la realizzazione dei programmi AIP nel 2002. In particolare ringraziamo Alberto Bono, Agnese e Arturo Premi, fondatori dell'AIP, che non hanno mai smesso di esserci vicini, le famiglie Piazza, Salbitani, Uras e Gentile, da sempre affezionate

sostenitrici delle nostre attività, i genitori del caro Andrea, di cui serberemo per sempre un dolcissimo ricordo, Angelo Chimenti, che abbiamo rivisto con grande piacere in occasione della riunione di Milano, Maria Cristina Angiletti e la sua splendida famiglia, Nicolina Zanella, Pierangela Rota, Maria Grazia Cortinovis, Antonio Spagnolo e tutti gli amici dei costituendi Gruppi di Milano, Napoli e Torino.

Immunodeficienza Primitiva

Attualità nella diagnosi e trattamento

30-31 Maggio e 1 Giugno

Hotel Sheraton - Bari

**Riunione Comunicato Strategico e di Studio
"Immunodeficienze" AIEOP**

30 Maggio (CSS)

10,30 - 11,00 Apertura dei Lavori (A.G. Ugazio)

11,00 - 12,00 Proposta Protocollo di Studio sulla qualità di vita (GL. Marseglia)

12,00 - 13,30 Agammaglobulinemia autosomica-recessiva (Addendum al Protocollo XLA) (A.Plebani, A.Soresina)

13,30 - 14,30 Colazione di lavoro.

14,30 - 17,30 Complicanze respiratorie nei deficit dell'immunità umorale: proposta di protocollo diagnostico e terapeutico (M.C.Pietrogrande, F.Rusconi, G.A.Cazzola)

17,30 - 18,30 Evidenze e controversie nella gestione WAS (L. Notarangelo)

18,30 - 19,00 Discussione

20,30 Cena

**Riservato Comitato strategico e di Studio
Immunodeficienze AIEOP**

lavori, ma anche per i pazienti utilizzatori di emoderivati e le associazioni che li rappresentano in quanto prevede un workshop specifico sul tema: I pazienti come parte del processo decisionale. I presidenti di IPOPI e della Federazione Mondiale Emofilia (WHF) parleranno del diritto dei pazienti di essere ascoltati. Il ruolo politico sarà presentato dalla parlamentare europea Emilia Muller, mentre il professor Haase, presidente

del Blood Product Working Group dell'EMEA parlerà dell'aspetto decisionale degli enti regolatori. Un viaggio virtuale visiterà i centri di raccolta plasma e di frazionamento. Concluderà i lavori il Dr. Paul Giangrande del Oxford Haemophilia Centre con un intervento sul valore terapeutico delle proteine plasmatiche. Maggiori informazioni e modalità di iscrizione e pagamento si trovano sul sito: www.ppta-eu-congress.com

Rivolgiamo un grazie particolare ai signori Solivani di Bergamo, che in occasione del 50° anniversario di matrimonio, hanno versato un generoso contributo a favore dell'AIP. Infine i nostri ringraziamenti più sinceri vanno alla Grifols Italia Spa ed alla Edilnoro Srl per aver contribuito a sostenere i nostri progetti.

CONVEGNO NAZIONALE

1 giugno (Pazienti e Genitori-AIP)
Titolo: Qualità della Vita nelle IDP

**Programma di massima
del 1 giugno 2003**

09.00	Iscrizione
09.30	Saluto del presidente e delle Autorità
09.45	Stato dell'arte delle ID (con aggiornamento sui protocolli e terapia) Prof. A. Ugazio
10.30	Dall'età pediatrica all'adulto: continuità terapeutica possibile? Dott.ssa S. Martino Prof.ssa C. Pietrogrande
11.30	Pausa caffè
11.50	Aspetti di tutela della persona con IDP nel mondo del lavoro Dott.ssa D. Taruscio Le malattie rare: Strategie di Sanità Pubblica (A. Battista) Dott.ssa D. Taruscio
13.15	Domande agli esperti
13.45	Momento associativo e conclusione dei lavori (lettura dei documenti consultivi e preventivi)
14.15	Colazione

B

SCHEDA DI PARTECIPAZIONE

O CONVEGNO DEL 31/05/2003

O CONVEGNO DEL 01/06/2003

NOME.....
COGNOME.....
TELEFONO.....
FAX.....
E-MAIL.....
AZIENDA OSPEDALIERA DI APPARTENENZA:

N° PARTECIPANTI

30/05/2003.....

01/06/2003.....

PRENOTAZIONE ALBERGHIERA

O 30/05/03 O 31/05/03 O 01/06/03

SHERATON NICOLAUS BARI

SINGOLA n°..... DOPPIA n°.....

HR HOTEL

SINGOLA n°..... DOPPIA n°.....

CORSO ECM

**Immunodeficienze Primitive:
Attualità nella diagnosi e trattamento**

31 maggio 2003**Sheraton Nicolaus Hotel - Bari**

Presidente onorario: Prof. Francesco Schettini
Presidente: (Responsabile evento):
Prof. Domenico De Mattia

Destinatari del Corso: Pediatri, Medici Internisti.**Programma**

08.30	Registrazione Partecipanti
09.00 - 09.15	Saluto alle Autorità
09.15 - 09.30	Apertura dei Lavori (D. De Mattia, A. G. Ugazio) Moderatore: F. Schettini
09.30 - 10.00	Lettura magistrale Diagnosi e trattamento delle immunodeficienze primitive (L. Notarangelo)
10.00 - 10.30	Coffe Break Moderatori: L. Armenio, A.G. Ugazio.
10.30 - 11.15	Agammaglobulinemia X recessiva (A. Plebani, A. Soresina)
11.15 - 12.00	Malattia Granulomatosa Cronica (D. De Mattia, B. Martire)
12.00 - 12.45	Immunodeficienza Comune Variabile (I. Quinti)
12.45 - 13.30	Ipogammaglobulinemia Transitoria dell'infanzia (V. Moschese, P. Rossi)
13.30 - 15.00	Colazione di Lavoro Moderatori: P. Rossi, P.A. Tovo
15.00 - 17.00	Discussione Casi Clinici Conduttore: C. Pignata Interventi preordinati: G. Colucci, F. Cardinale
17.00 - 17.30	Discussione generale e Conclusioni

Segreteria Scientifica:

G.C. Del Vecchio, B. Martire Dipartimento di Biomedicina dell'Età Evolutiva Pediatria Generale e Specialistica - Policlinico P.za G. Cesare, 11 - 70124 Bari
Tel. 080/5478906 - 080/5478972 **Fax** 080/5592290
E-mail: demattia@bioetaev.uniba.it

Segreteria: ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE (AIP) ONLUS

Presidente : Del Zotti Michele

Segreteria Organizzativa:

C.so Magenta, 29 25121 Brescia

Tel e Fax 030/2807813

E-mail: aipbs@libero.it