

S o m m a r i o



Miche Del Zotti
Presidente AIP

**Aggiornamento
Scientifico**
pag. 2

AIP Notizie
pag. 8

**Normative
socio-sanitarie**
pag. 11

Testimonianze
pag. 12

Notizie Flash
pag. 13

Grazie a ...
pag. 14

**I dieci campanelli
di allarme**
pag. 16

Eccoci arrivati all'ultimo numero di "AIP Informa" del 2003. Vorremmo ringraziare tutti gli amici che ci sostengono nell'attività della associazione e che puntualmente ci offrono la loro consulenza per la pubblicazione del nostro notiziario. Un particolare ringraziamento lo dobbiamo ai medici e ricercatori che collaborano con i loro preziosissimi aggiornamenti scientifici, ma vorremmo anche ringraziare tutti Voi che ci seguite e che con la vostra fiducia ci aiutate a lottare per le battaglie comuni.

Il nostro obiettivo più ambizioso è quello di unire tutte le persone che condividono la dura esperienza di convivere con un'immunodeficienza primitiva, nelle sue diverse forme, di creare un legame

tra le famiglie per sconfiggere il senso di solitudine ed impotenza che ci prende. L'AIP si prefigge anche questo, creare una rete di contatti tra coloro che non vogliono più sentirsi soli con la malattia. E allora vi invitiamo a scriverci: fateci conoscere la vostra esperienza,

raccontateci dei problemi più difficili e di quelli che vi siete lasciati alle spalle, dite a tutti come siete riusciti a superarli; sarete di grande aiuto a chi si trova nelle vostre stesse condizioni. Ancora, esortateci a trattare gli argomenti che più vi interessano, vogliamo creare una rubrica dedicata alle vostre domande perché questo giornalino diventi il nostro primo momento di incontro.

Auguri a tutti e...al prossimo anno.

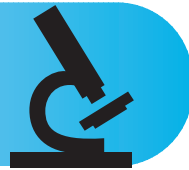


Tutto quello che facciamo è una goccia nell'oceano, ma se non lo facciamo quella goccia mancherà per sempre
(Madre Teresa)

Per il prossimo Natale fatevi il regalo più bello: ricordatevi dell'AIP!



Aggiornamento Scientifico



Terapia genica: speranze e delusioni

Anna Villa, *Ricercatrice del CNR,
Laboratorio Interdisciplinare di Tecnologie Avanzate, Milano*

La possibilità di intervenire sul DNA delle cellule viventi ha aperto una nuova via per il trattamento di numerose malattie ereditarie e acquisite. Quante volte abbiamo aperto un giornale o sentito una trasmissione televisiva o visto un film di fantascienza in cui si parlava di manipolazione di materiale genetico? Ma in cosa consiste realmente la terapia genica? Per prima cosa occorre sapere quale è il frammento di DNA cioè il gene il cui malfunzionamento causa la malattia. Nel caso delle malattie ereditarie molti sono i geni che sono stati identificati quali responsabili di malattia; in alcuni casi di malattie acquisite quali ad esempio alcuni tumori vi sono molti geni detti "oncogeni" che alterati nella loro funzione determinano l'insorgenza del cancro. Ecco che allora la conoscenza dei fini meccanismi molecolari che hanno determinato la malattia ha permesso di pensare ad una nuova forma di terapia, cioè andare ad agire a livello molecolare sul DNA del paziente rimpiazzando il gene difettoso o come nel caso dei tumori, mal funzionante. Da qui la nascita della terapia genica e lo studio e sviluppo di nuovi vettori che facciano da trasportatori di frammenti di DNA.

Il primo passo consiste, dunque, nella introduzione del frammento di DNA detto "gene" sano all'interno della cellula dell'organismo. Quali cellule però trattare e con che cosa? Tra tutte le cellule dell'organismo, le cellule staminali, ovvero quelle cellule capaci di differenziarsi in diversi tessuti, costituiscono il bersaglio ottimale per andare a rimpiazzare il gene mancante o mal funzionante. Le cellule staminali del midollo ematopoietico sono fra le meglio studiate a tale scopo e fra le più utilizzate per la terapia di diverse malattie. Le immunodeficienze severe combinate (SCID) caratterizzate da difetto delle cellule T e o B che portano a severe e ripetute infezioni hanno rappresentato il primo bersaglio da trattare utilizzando questa nuova forma di terapia.

Come fare però ad inserire il gene sano nelle cellule del paziente? Bisogna affidarsi a dei vettori che trasportano oltre al proprio patrimonio genetico un gene in più, quello di cui l'organismo ricevente ha bisogno. Questi vettori sono rappresentati da virus detti ricombinanti i quali si replicano in diversi modi ma tutti hanno in comune come prima cosa il trasferimento della propria informazione genetica al DNA dell'organismo ospite. I vettori virali utilizzati in terapia si dividono in 2 classi: 1) quelli che persistono nella cellula ospite e sono usati per la terapia genica a lungo termine quali ad esempio quella delle Immunodeficienze 2) i virus che infettano le cellule ma non si replicano e vengono eliminati brevemente dall'organismo e che pertanto vengono usati per le vaccinazioni e per la terapia di alcuni tumori.

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
PUniversità 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.



Se però le Immunodeficienze possono essere risolte con il trapianto di midollo, perché trattare con la terapia genica e quale forme trattare?

Le immunodeficienze severe combinate (SCID) rimangono una delle malattie di elezione per il trattamento con terapia genica. Purtroppo i pazienti affetti da questa malattia solitamente muoiono per infezioni ricorrenti se non trattati precocemente con il trapianto di midollo che costituisce la terapia di elezione in questi pazienti. Tuttavia alcuni pazienti non possono essere sottoposti a tale intervento in quanto non hanno donatori di midollo compatibili e il trapianto da parenti non ha un buon successo di riuscita.

Per questi bambini si apre ora una nuova possibilità. La prima malattia ad essere trattata mediante terapia genica è stata una immunodeficienza chiamata deficit da ADA (adenosin deaminasi). I soggetti affetti da tale malattia hanno continue infezioni per un mal funzionamento dei linfociti T. La terapia finora attuata è la somministrazione settimanale dell'enzima mancante PEG ADA, con il conseguente svantaggio che alcuni pazienti diventano resistenti alla terapia farmacologica. Per questa particolare categoria di pazienti per i quali non c'era più nessuna speranza terapeutica si è pensato di trasferire il gene mancante che produce l'enzima ADA nei linfociti T difettosi utilizzando un virus a RNA cioè un vettore retrovirale. I linfociti così trattati e portanti il gene nuovo vengono ri-iniettati nel paziente stesso. Il primo trapianto genico è stato effettuato da Michael Blaese nel 1995 e da allora sono stati effettuati diversi trapianti da parte di diversi gruppi andando ogni volta a modificare lo schema terapeutico. Diversi sono i fattori su cui si può influire, quali ad esempio la scelta delle cellule da infettare (linfociti circolanti oppure cellule staminali del midollo osseo) oppure il numero di cellule da ri-iniettare nell'organismo. Si è cercato di infettare direttamente i progenitori del sistema ematopoietico al livello del midollo osseo, o le cellule staminali ottenute dal cordone ombelicale. In tutti i casi però nel caso dell'ADA, non è mai stato sospesa per motivi etici la somministrazione farmacologica di PEG ADA. Recentemente il gruppo italiano diretto da Alessandro Aiuti ha ulteriormente modificato la terapia, sottoponendo i pazienti prima del trapianto di cellule trattate con terapia genica ad una terapia ablattiva, (cioè alla completa eliminazione delle cellule ematopoietica tramite chemioterapia) ed inoltre ha sospeso il PEG ADA nei pazienti. Questo nuovo approccio sembra stare ottenendo dei buoni risultati, anche se solo l'osservazione di questi pazienti nel tempo permetterà di monitorare gli effettivi vantaggi di questo nuovo approccio rispetto alla terapia classica. Finora però i risultati sembrano essere abbastanza promettenti.

Terapia genica delle SCID legate a cromosoma X : un particolare gruppo di immunodeficienze severe combinate (SCID) sono caratterizzate da deficit dei linfociti T. Diversi sono i geni responsabili di tale condizione, quella legata al cromosoma X e che pertanto colpisce i maschi, è determinata da un gene che codifica per la catena gamma del recettore per l'interleukina. La terapia di elezione per questi pazienti è il trapianto di midollo. Diversi sono stati e sono tuttora in corso trial clinici di terapia di questo difetto. In particolare, nel 1999 è iniziato da parte del gruppo francese diretto da Alain Fisher e Marina Cavazzano Calvo un trial di terapia genica al fine di correggere questo difetto in pazienti che non avevano nessun

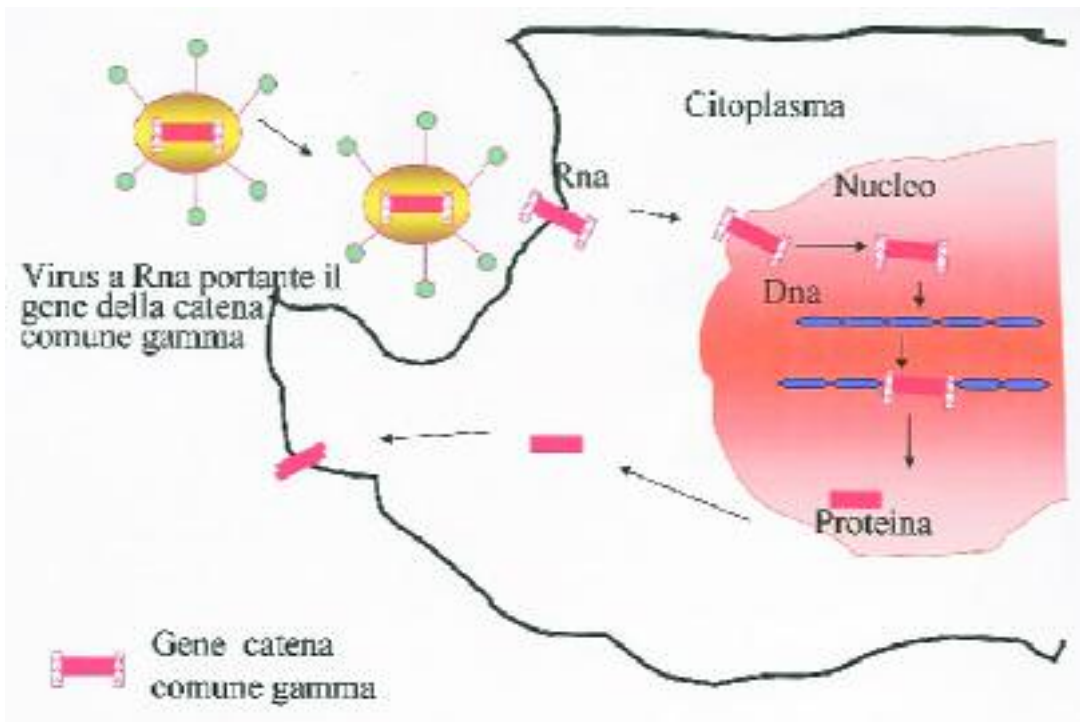
donatore di midollo ematopoietico. Il protocollo questa volta prevedeva l'utilizzo di cellule staminali (CD34) ottenuto dal midollo osseo prelevato dalla cresta iliaca del paziente. Alcuni dei pazienti trattati presentavano a 3 mesi dalla terapia dei linfociti T normali ed un miglioramento della sintomatologia. Tuttavia, ad alcuni anni di distanza, questa nuova tecnica ha recentemente mostrato delle gravi complicanze che hanno aperto un grande dibattito all'interno della comunità scientifica e hanno portato ad un parziale arresto delle terapie in corso nei diversi stati. Quali sono state queste complicanze? 2 degli 11 pazienti trattati dal gruppo francese hanno sviluppato una leucemia determinata dall'inserzione del retrovirus a monte di un oncogene ovvero di un gene la cui attivazione causa cancro. Questi 2 casi hanno inizialmente sconvolto e fermato i diversi trial in corso in diversi stati.

Molti scienziati si sono interrogati se realmente valesse la pena di perseguire questa strada ed esporre i pazienti alla possibilità di sviluppare una malattia così severa come il cancro. Cosa pensare dunque? Fermarsi o continuare?

Diversi sono i fattori che si devono considerare: il primo è che la terapia genica costituisce un nuovo approccio terapeutico che non ha ancora compiuto un decennio di vita e che necessita ancora di tempo e soprattutto di un numero considerevole di pazienti trattate per poter essere giudicata serenamente e oggettivamente.

Molte sono ancora le variabili su cui poter intervenire, primo fra tutti lo studio e l'utilizzo di nuovi vettori virali capaci di infettare cellule già mature così da limitare la insorgenza di tumore determinata dalla possibile infezione da parte del virus di cellule staminali con grosse potenzialità proliferative. Secondariamente occorre ricordare che i pazienti che vengono arruolati in questi studi clinici non hanno dei donatori di midollo disponibile e pertanto non avrebbero comunque alcuna speranza. Per ultimo lo stesso trapianto di midollo, terapia elettiva nella maggior parte delle immunodeficienze, riserva pericoli e complicanze severe quale un possibile rigetto. Quale futuro dunque dare alla terapia genica? Nonostante i due casi di leucemia insorti in pazienti trapiantati, penso che la terapia genica offra realmente una valida alternativa al trapianto di midollo in pazienti che non hanno un donatore HLA identico disponibile. Molta è la strada da percorrere, e molte sono le tecniche da affinare. La ricerca di base, lo studio di nuovi vettori virali usati come trasportatori di geni, e l'attento follow-up dei pazienti trattati utilizzando nuove tecnologie porterà senz'altro a far in modo che la terapia genica entri nella quotidianità della pratica clinica.

Quali malattie da considerare candidate per la terapia genica? Tutte quelle condizioni per cui le cellule infettate con il virus che porta il gene mancante o mal funzionante acquistano un vantaggio selettivo sulle cellule malate. Un esempio di queste malattie sono le immunodeficienze severe combinate (SCID) da deficit di Jak3 e recettore dell'Interleukina 7 alfa, o i deficit dei geni Rag1 e Rag2 (SCID T-B- e la sindrome di Omenn) o il deficit da difetto del gene Artemis o la sindrome Wiskott Aldrich... (vedi Tabella 1), l'elenco potrebbe essere veramente lungo ma sicuramente questo nuovo approccio terapeutico costituisce una valida speranza a cui rimanere saldamente aggrappati e per cui lavorare.



Esempio di terapia genica della SCID X linked da difetto della catena comune gamma: Le cellule staminali del midollo ematopoietico (CD34) una volta isolate dal midollo del paziente vengono messe ad incubare con un medium contenente i retrovirus o virus a RNA che sono stati modificati in modo da contenere il gene che codifica per la proteina mancante (in questo caso il gene gamma della catena comune rappresentato in rosso). Il virus, una volta entrato nella cellula viene trascritto nel Dna della cellula e successivamente la cellula così infettata può produrre la proteina mancante che raggiungerà il citoplasma e verrà poi complessata e portata in membrana.



Tabella delle malattie candidate alla terapia genica

Classe di malattia	Malattia	Gene terapeutico
Emoglobinopatie	Beta talassemia G6PD Porfiria Difetti del citoscheletro	Beta globina G6PD Ferrochelatase Spectrina
Immunodeficienze	SCID (Immunodeficienze severe combinate) Wiskott Aldrich IperIgM da CD40L Agammaglobulinemia	Catena comune gamma, ADA, Jake3, Rag. Artemis WASP CD40L BTK
Difetti Leucocitari	Malattia granulomatosa cronica Difetti di adesione leucocitaria	Gp91phox, p47phox CD18
Malattie lisosomiali	Malattia Gaucher Sindrome Hurler	Glucocerebrosidasi alfaIduronidase
Leucodistrofie	Adrenoleucodistrofia X linked Leucodistrofia Metacromatica	ALDP Arysulphatase A
Difetti di cellule staminali	Anemia di Fanconi	FANC A-E

PARLIAMO DI FARMACOVIGILANZA

Tra gli argomenti trattati nel corso di una recente riunione con la Kedrion, industria farmaceutica italiana produttrice di emoderivati, si era parlato dell'importanza della farmacovigilanza nell'uso prolungato o cronico di farmaci. Per saperne di più abbiamo chiesto alla dottoressa Maddalena Parenti, responsabile Kedrion Medical Affairs (che include anche il Servizio di Farmacovigilanza), di scrivere per noi un breve sunto su che cos'è la farmacovigilanza

Per farmacovigilanza si intende l'insieme delle attività che permettono un approfondimento delle conoscenze di un farmaco nelle sue reali condizioni di impiego ovvero l'identificazione di particolari aspetti di beneficio o di rischio che non sono stati evidenziati durante le fasi di sviluppo del prodotto e che ne completano la conoscenza sotto il profilo di efficacia e sicurezza.

Essenzialmente ciò è possibile tramite la raccolta e la valutazione delle reazioni avverse o effetti collaterali, eventualmente verificatesi durante l'impiego del prodotto dopo la sua immissione in commercio.

In questo senso la farmacovigilanza va vista come una seconda fase di ricerca che consente di acquisire dati sul farmaco in una popolazione più vasta e variegata: infatti gli studi clinici effettuati durante lo sviluppo del farmaco danno informazioni in condizioni peculiari perché riguardano pazienti selezionati, affetti da patologie esattamente diagnostiche, prevedono condizioni di utilizzo rigidamente controllate e periodi di somministrazione di relativa breve durata, rispetto al tempo di impiego del farmaco nell'uso reale.

In seguito all'immissione in commercio il farmaco viene utilizzato in condizioni ben diverse che possono incidere sul suo profilo di sicurezza: i soggetti a cui il farmaco è prescritto possono avere malattie concomitanti, assumere altri farmaci o essere comunque in condizioni che aumentano il rischio di sviluppare una reazione avversa o effetto collaterale.

Quindi la conoscenza completa del profilo di sicurezza di un farmaco va considerata un "Work in progress", che in realtà non è mai possibile considerare del tutto esaurito e che trova nella farmacovigilanza la sua maggiore fonte di informazione.

L'attività di farmacovigilanza costituisce un obbligo normativo sia per le Società farmaceutiche, titolari delle autorizzazioni al commercio dei farmaci, che per le autorità sanitarie e si applica a tutti i prodotti autorizzati al commercio (vedi Decreto Legislativo 44/97).



In particolare per l'azienda farmaceutica è obbligatorio istituire un idoneo Servizio di farmacovigilanza, gestito da un responsabile con laurea in discipline scientifiche, che garantisca la raccolta, l'analisi e la valutazione delle informazioni relative alle reazioni avverse verificatesi in conseguenza di farmaci prodotti e/o distribuiti dalla Società.

In questa ottica la Società Kedrion si fa promotrice di uno studio con un unico obiettivo di farmacovigilanza, ovvero di raccolta e valutazione di reazioni avverse eventualmente insorte dopo la somministrazione del concentrato a base di immunoglobuline standard, distribuito dalla Società in Italia da molti anni come terapia sostitutiva nei pazienti con immunodeficienza oppure come trattamento immunomodulante nelle malattie a patogenesi autoimmunitaria.

Lo studio prevede la collaborazione con i principali centri di impiego del prodotto, che dovranno provvedere ad eseguire un attento controllo nei pazienti che hanno ricevuto il concentrato di immunoglobuline della società, circa la comparsa di particolari sintomi ben specificati, che rappresentano le più comuni reazioni ai concentrati di immunoglobuline, oltreché di qualsiasi altro tipo di evento avverso non atteso che abbia secondo il parere del medico un nesso di causalità plausibile con il farmaco ricevuto.

Lo studio sarà svolto su tutto il territorio nazionale per la durata di un anno in modo da soddisfare quanto sopra specificato in termini di farmacovigilanza e in definitiva al fine di garantire ai pazienti un uso del prodotto sempre più sicuro.

Maddalena Parenti, Laurea in Medicina e chirurgia, specializzazione in farmacologia clinica, lavora nelle aziende farmaceutiche da dieci anni e precedentemente ha lavorato circa 2 anni in una unità di immunologia clinica presso l'ospedale di Pisa.

CHE COSA SONO LE MALATTIE GENETICHE

Le malattie genetiche sono patologie causate da alterazioni a carico del patrimonio genetico di un individuo. Tale patrimonio genetico è codificato all'interno del DNA sotto forma di **geni**, viene trasmesso da ogni generazione alla successiva. In questo senso, le malattie genetiche sono anche **ereditarie**, ed il DNA è stato anche definito "il codice della vita".

Per alcune malattie genetiche, l'alterazione (**mutazione**) a carico di un gene è sufficiente a determinare lo stato di malattia: in questi casi si parla di **malattie monogeniche**. In altri casi, invece, perché la malattia si manifesti occorre, oltre all'intervento di più geni, anche il concorso di fattori ambientali: si parla allora di **malattie multifattoriali** (perché dipendono appunto da diversi fattori) o complesse.

Nell'ambito delle malattie monogeniche (o mendeliane, dal nome di Gregorio Mendel l'abate che per primo studiò i meccanismi di trasmissione ereditaria dei caratteri), si distinguono diversi sottogruppi, in funzione delle modalità con cui viene trasmessa (e quindi ereditata) la malattia. E' importante sapere che ciascuno di noi ha, in ogni cellula del nostro corpo, 46 cromosomi, distinti in 22 coppie di **autosomi** e in 2 **cromosomi sessuali** (che sono due cromosomi X nella donna ed un cromosoma X e un cromosoma Y nel maschio). Per ogni gene localizzato su un autosome, esistono quindi due coppie (una su un autosome e l'altra sull'autosome omologo); tali coppie sono definite alleli.

Relativamente alle malattie monogeniche, si conoscono le seguenti modalità di trasmissione ereditaria: **autosomico-dominante**, **autosomico-recessiva** e legata al cromosoma X (quest'ultima viene a sua volta distinta in **X-dominante** e in **X-recessiva**). Nelle malattie autosomico-dominanti e in quelle autosomico-recessive, il gene alterato è localizzato su uno dei 22 autosomi. La differenza fra queste due forme di malattie genetiche consiste nel fatto che mentre nelle malattie autosomico-dominanti è sufficiente che uno solo dei due alleli di un gene sia alterato (mutato) per dare lo stato di malattia nelle malattie autosomico-recessive la malattia si verifica quando entrambi gli alleli di un gene sono alterati. Questa distinzione è importante anche per definire i rischi di trasmissione di malattia.

Quando si fa un figlio, ciascuno dei due genitori contribuisce donando metà del proprio patrimonio genetico: in particolare, trasmette con le proprie cellule sessuali un membro di ogni coppia di autosomi, più uno dei due cromosomi sessuali.

Per un soggetto affetto da una malattia autosomico-dominante, vi è quindi il 50% di rischio di trasmettere la malattia ad ogni figlio (indipendentemente dal sesso di quest'ultimo).

Tra le malattie genetiche a trasmissione autosomico-dominante ricordiamo al acondroplasia (una forma di nanismo), l'anemia da sferocitosi e la Corea di Huntington.

Al contrario, per una coppia che abbia già avuto un figlio affetto da una malattia autosomico-recessiva, ciascun genitore è portatore sano del difetto genetico:

in questo caso, la probabilità che la malattia si ripeta in un figlio successivo è di 1 su 4, ad ogni nuova gravidanza. Tra

le malattie autosomico-recessive ricordiamo la fibrosi cistica (o mucoviscidiosi) e la talassemia.

Nelle malattie X-recessive, le donne sono portatrici sane (perché hanno due cromosomi X, uno solo dei quali è mutato ed è sufficiente il cromosoma X sano a non dare alcun problema clinico). Quando tali donne hanno un figlio maschio, vi è il 50% di rischio di trasmettere il cromosoma X mutato. Poiché i figli maschi hanno un solo cromosoma X (che ricevono appunto dalla madre, mentre dal padre ricevono il cromosoma Y), vi è quindi il 50% di rischio che il maschio abbia ereditato la malattia. Una donna portatrice sana di malattie X-recessive corre anche il 50% di rischio di trasmettere il cromosoma X "sbagliato" ad ogni figlia femmina; poiché tuttavia le femmine hanno due cromosomi X (ed uno di questi è sano, essendo stato ricevuto dal padre), si tratterà, al massimo, di generare una portatrice. Tra le malattie a trasmissione X-recessiva ricordiamo la distrofia muscolare di Duchenne, le emofilie, la agammaglobulinemia.

Al contrario, se la malattia è a trasmissione X-dominante, anche nella donna è sufficiente che uno solo dei due cromosomi sia mutato per dare lo stato di malattia. Tra le malattie a trasmissione X-dominante si ricorda una forma particolare di rachitismo da difetto renale.

Negli ultimi anni, sono stati fatti importanti progressi nello studio delle malattie genetiche. Con il progetto genoma, si è riusciti a caratterizzare i difetti genici responsabili di centinaia di malattie genetiche. Per ogni famiglia con una malattia genetica, identificare il difetto genetico che causa la malattia significa anche offrire uno strumento concreto che permetta di trasformare quel rischio teorico di generare figli malati cui si è fatto riferimento in una diagnosi pronta e sicura, attraverso la diagnosi prenatale (con ricerca diretta della presenza/assenza del difetto genetico nel feto).

Già oggi, la conoscenza dei difetti molecolari che sono responsabili di malattie genetiche può consentire di studiare meglio le alterazioni di tipo biochimico che contraddistinguono le cellule di un individuo malato rispetto ad uno sano. A sua volta, questa migliore conoscenza della fisiopatologia della malattia può servire ad utilizzare in modo più consapevole e mirato farmaci già disponibili o a sviluppare nuove strategie farmacologiche per contrastare gli effetti della malattia. Quello della lotta alle malattie genetiche è quindi un percorso lungo, che coinvolge oltre a ricercatori e medici pazienti, familiari, assistenti sociali, terapisti della riabilitazione. E proprio da un consapevole e attivo impegno della società che possono scaturire nuove e importanti acquisizioni scientifiche per debellare le malattie genetiche.



DEFICIT SELETTIVO DI IgA

Nome Inglese: IgA selective deficiency

Frequenza : 1/600 (razza bianca)

Che cos'è il deficit selettivo di IgA? Il deficit selettivo di IgA è la forma più frequente di immunodeficienza primitiva e consiste nell'assenza o in una drastica riduzione di un tipo specifico di anticorpi, le immunoglobuline di classe A. Le IgA hanno la specifica funzione di proteggere dalle infezioni le mucose del corpo (le superfici che si trovano nell'occhio, nella bocca, nella gola, nel tubo digerente e genito-urinario). Quando le IgA sono assenti, o gravemente ridotte, l'organismo diventa facilmente soggetto a infezioni, allergie e diarrea. La deficienza è detta "selettiva" perché le altre classi di anticorpi e gli altri sistemi di difesa immunitaria sono normali.

A cosa è dovuto il deficit di IgA? Nelle persone affette dal deficit, i linfociti B (le cellule che producono gli anticorpi) non sono in grado di compiere la loro naturale maturazione e di trasformarsi in cellule che producono gli anticorpi IgA. Si tratta quindi di un problema che arresta la maturazione terminale dei linfociti B, ma le cui cause non si conoscono ancora.

Qual è la frequenza della malattia nelle diverse popolazioni? Il deficit colpisce più frequentemente le popolazioni di razza bianca, dove raggiunge la frequenza di 1 caso su 400 o su 700, secondo diversi studi. Le popolazioni afro-americane hanno una percentuale circa venti volte inferiore di casi rispetto ai bianchi. Anche fra gli asiatici le frequenze sono molto più basse che per i bianchi.

La gravità della malattia è la stessa per tutte le persone affette? No. I sintomi della malattia possono essere molto variabili da persona a persona. La maggior parte degli individui affetti dal deficit di IgA non mostra alcun sintomo, mentre una percentuale minore presenta una suscettibilità alle infezioni che può essere anche grave.

Molte persone, quindi, possono essere affette da deficienza di IgA senza accorgersene mai. Non si conoscono le cause dell'ampia variabilità con cui si può manifestare questa patologia, anche se è noto che alcune persone che presentano gravi sintomi, oltre al deficit di IgA presentano anche un deficit parziale di IgG (un'altra classe di anticorpi) e ciò aggrava la loro condizione.

Quali possono essere le conseguenze della deficienza di IgA? Fra le persone che presentano i sintomi, sono comuni infezioni ricorrenti dell'orecchio, sinusiti e polmoniti. Altre infezioni possono colpire la gola, gli occhi o il tratto gastrointestinale. Queste infezioni a volte diventano croniche e richiedono una terapia antibiotica prolungata.

Nelle persone malate sono comuni anche le manifestazioni allergiche, più o meno gravi. Possono manifestarsi anche asma ed allergia ai cibi, con diarrea o crampi addominali.

Un'altra conseguenza del deficit di IgA può essere la comparsa di malattie autoimmuni- in cui l'organismo produce anticorpi contro i suoi stessi tessuti- come il lupus erimatoso sistemico o l'artrite reumatoide, e altre malattie autoimmuni più rare.

In alcuni casi si osserva anche una maggiore tendenza a sviluppare tumori, specialmente a livello gastrointestinale.

Se, per qualunque motivo, le persone con il deficit dovessero subire delle trasfusioni, il sangue va trattato in modo particolare (es. utilizzo di emazie "lavate") per evitare il rischio di shock anafilattico, causato dalle (poche) IgA presenti nel sangue del donatore.

Come fa il medico a diagnosticare il deficit? Si può sospettare la malattia quando ci siano episodi ricorrenti di infezioni croniche, allergie, malattie autoimmuni o diarree. La diagnosi è confermata dagli esami del sangue e/o della saliva, se si riscontra un livello di IgA molto inferiore rispetto al normale. Particolare attenzione va posta alla diagnosi di altre patologie (celiachia, malattie autoimmuni) che sono spesso associate al deficit di IgA. Inoltre, il deficit di IgA può essere associato a malattie più complesse, come altre immunodeficienze primitive o l'atassia-telangiectasia.

Esiste una cura per il deficit di IgA? Attualmente non esiste nessuna terapia specifica per curare definitivamente il deficit e quindi si mira a trattare i diversi disturbi che possono essere causati dal deficit. Per le infezioni, è indicata la profilassi antibiotica; altre cure (come il trattamento con steroidi) possono essere utili in caso di malattia autoimmune. L'infusione di immunoglobuline endovena non è utile per curare il deficit, sia perché le preparazioni di immunoglobuline in commercio contengono pochissime IgA, sia e soprattutto perché dal sangue le IgA non possono comunque arrivare sulle mucose, dove sarebbero richieste.

Quali sono le cause del deficit? Le cause che portano al deficit di IgA sono ancora sconosciute. Al momento non è ancora chiara quale sia la componente genetica di questa malattia. Il deficit è talvolta familiare, ma è stato riscontrato anche in associazione a infezioni trasmesse dalla madre al feto (toxoplasmosi, rosolia, infezioni da citomegalovirus) o a seguito del trattamento con alcuni farmaci (fenilidantoina, valproato di sodio, penicillamina, captopril, sali d'oro), senza che emerga una chiara origine genetica. Secondo alcuni studi, esisterebbe un'associazione fra la malattia e un'alterazione presente sul cromosoma 18.

Quali sono i rischi di trasmettere la malattia ai figli? Non si conoscono i rischi di ricorrenza nei figli, né quali siano le basi genetiche della malattia. Inoltre, dato che il deficit non è diagnosticabile prima dei 6 mesi circa di età, non è possibile effettuare alcuna indagine prenatale e neonatale.

(tratto dal sito Telethon/Informagene)



Notizie



LE PUBBLICAZIONI AIP

Vi ricordiamo che le seguenti pubblicazioni divulgative sulle IDP rivolte a famiglie, pazienti e medici possono essere richieste gratuitamente presso la nostra Segreteria, Corso Magenta 29 – 25121 Brescia, tel/fax 030-2807813, e-mail: aipbs@libero.it

Collana dei quaderni AIP

- > **Quaderno n. 1 - La Sindrome di Wiskott Aldrich (WAS)**
Autore: *Luigi Notarangelo* (Università di Brescia)
Revisori: *Antonio Cao* (Università di Cagliari) e *B. Dalla Piccola* (II Università di Roma)
- > **Quaderno n. 2 - Il sistema immunitario**
Autore: *Annarosa Soresina* (Università di Brescia)
Revisori: *Alberto Ugazio* (Ospedale Bambin Gesù, Roma) e *Roberto Burgio* (Università di Pavia)
- > **Quaderno n. 3 - Le immunodeficienze primitive**
Autore: *Alberto Ugazio*
Revisori: *Roberto Burgio* e *Giuseppe Titti* (Ospedale G.B. Grassi Roma)
- > **Quaderno n. 4 - L'Agammaglobulinemia X recessiva (XLA)**
Autore: *Alessandro Plebani* (Università di Brescia)
Revisori: *Paolo Rossi* (Università di Tor Vergata, Roma) e *Pier Angelo Tovo* (Università di Torino)
- > **Quaderno n. 5 - Le Immunoglobuline**
Autore: *Marzia Duse* (Università di Brescia)
Revisori: *Pier Angelo Tovo* e *Nicola Principi* (Istituto di Scienze Biomediche "Sacco", Milano)
- > **Quaderno n. 6 - La Malattia Granulomatosa Cronica (CGD)**
Autori: *Domenico De Mattia* e *Baldassarre Martire* (Università di Bari)
Revisori: *Alberto Ugazio* e *Luigi Notarangelo*
- > **Quaderno n. 7 - La Sindrome con IperIgE e infezioni ricorrenti (Sindrome di Giobbe)**
Autore: *Fausto Cossu* (Università di Cagliari)
Revisori: *Antonio Cao* e *Pier Angelo Tovo*

“Il nostro sistema immunitario” un bellissimo fumetto didattico destinato ai bambini

“Vivere con le immunodeficienze primitive oggi: l'incontro tra famiglia e medicina”
Atti del Convegno nazionale AIP 2000

“Accettare per combattere le immunodeficienze primitive – Aspetti medici e psicologici”
Atti del Convegno nazionale AIP 2001

“Le immunodeficienze primitive – Aggiornamenti scientifici e aspetti legislativi”
Atti del Convegno nazionale AIP 2002

“10 campanelli di allarme delle IDP” – formato poster.
Elenca 10 condizioni che possono far sospettare la presenza di una IDP

sono in programma:

per la collana dei quaderni:

- Le Immunodeficienze Combinatae Gravi (SCID)
- Il Trapianto di Midollo Osseo
- La Immunodeficienza Comune Variabile (ICV)
- La Sindrome di De George

“Qualità della vita nelle immunodeficienze primitive” - Atti del Convegno nazionale 2003



Diventa donatore di sangue

Vogliamo in questo numero sensibilizzare sull'importanza delle donazioni di sangue. Un argomento importante per la nostra salute e in molti casi per la nostra sopravvivenza, ma che spesso sottovalutiamo. Lo facciamo con le parole di chi di esperienza ne ha molta, l'Associazione Volontari del Sangue.

Il sangue è indispensabile:

- nei servizi di primo soccorso
- in interventi chirurgici e trapianti di organo
- nella cura delle malattie oncologiche
- nelle varie forme di anemia cronica

Il fabbisogno di sangue e di emocomponenti non si verifica solamente in presenza di condizioni o eventi eccezionali quali terremoti, disastri o incidenti, o durante interventi chirurgici ma anche nella cura di malattie gravi quali tumori, leucemie, anemie croniche, trapianti di organi e tessuti...

Il sangue con i suoi componenti, costituisce per molti ammalati un fattore unico e insostituibile di sopravvivenza:

globuli bianchi	--> per la cura di leucemie, tumori, intossicazione da farmaci
globuli rossi	--> per la cura di anemie, emorragie
piastrine	--> per malattie emorragiche
plasma	--> quando vi siano state grosse variazioni quantitative dovute ad ustioni, tumori del fegato, carenza dei fattori della coagulazione non diversamente disponibili
plasmaderivati	--> Fattore VIII e IX per l'emofilia A e B, Immunoglobuline aspecifiche per alcune malattie Immunologiche, Albumina sualcune patologie del fegato e dell'intestino.

Perché donare?

Donare il sangue è un gesto di solidarietà.

Significa dire con i fatti che la vita di chi sta soffrendo mi preoccupa

Il sangue non è riproducibile in laboratorio ma è indispensabile alla vita.

In Italia servono 8.000 unità di sangue al giorno per aiutare chi è in pericolo

tratto dal sito: www.avis.it

Imparare, navigando su internet

Internet è diventato una fonte di informazioni inesauribile. Eccovi un elenco di siti che Vi invitiamo a visitare per saperne di più sulle malattie genetiche e rare

www.aip-it.org il nostro sito

www.ipopi.org IPOPI, la federazione internazionale delle associazioni dei pazienti con IDP

www.esid.org sito molto interessante della Società Europea delle Immunodeficienze

www.sanita.it Ministero della Salute

www.iss.it e www.malattierare.iss.it il sito ufficiale dell'Istituto Superiore Sanità e del Centro Nazionale delle Malattie Rare

www.pediatria.it il più grande sito di pediatria in Italia

www.irfmn.mnegri.it Istituto di ricerche sulle malattie rare "Mario Negri"

www.sigu.univr.it Società Italiana di Genetica Umana, SIGU

www.telethon.it utile fonte di informazione sulle malattie genetiche

www.admo.it offre tutte le informazioni sui trapianti di midollo osseo

www.fedemo.it il sito ufficiale della Federazione delle Associazioni Emofilici

www.avis.it informazioni sulle donazioni di sangue

www.orphanet.infobiogen.fr schede concise su tantissime malattie rare e farmaci orfani

www.rarediseases.org NORD, il catalogo di malattie rare della National Organisation for Rare Disorders.

www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed Medline/Pubmed – bibliografia medica mondiale che contiene i riassunti degli articoli pubblicati nella letteratura biomedica

www.who.org il web dell'Organizzazione Mondiale della Sanità

www.eudra.org EMEA – Agenzia europea valutazione dei medicinali

Ci ha telefonato.....

....una mamma di Pieve di Soligo dicendoci che quando arriva il nostro giornalino in famiglia se lo rubano dalle mani e fanno a gara per leggerlo per primo. Grazie, è bello sentirselo dire.

Ci ha scritto.....

Tra i vari messaggi che riceviamo abbiamo selezionato il seguente firmato con lo pseudonimo Gengis perché, al di là del tono poco gradito, ci permette di trattare alcune problematiche che ci stanno particolarmente a cuore.

“Buongiorno, non so chi risponderà al messaggio, è che sento il dovere di esprimere un paio di considerazioni ed una richiesta:

- 1) Possibile, che fra tutte le belle cose che fate, tutti i programmi che avete in mente, tutte le informazioni che date, non si abbia mai pensato a migliorare il DH a persone adulte, magari manager malati di immunodeficienze più o meno gravi che non riescono a perdere tutta una giornata di lavoro per l'infusione, di poter organizzare un Day Hospital il sabato, giorno di riposo per la maggior parte dei lavoratori, magari in reparto, con medici ed infermieri, per ovviare all'inconveniente?
 - 2) Una persona adulta ha bisogno di un ambiente adeguato, possibile che ci siano "solo" DH in reparti pediatrici (per quello che io so)?
 - 3) L'educazione e la preparazione di un medico è fondamentale, secondo me, con persone come noi, che per tutta la vita dobbiamo avere questo aiuto: alcuni medici dovrebbero fare un corso al riguardo, per poter capire e lenire le nostre incertezze, ed informare adeguatamente ciascuno di noi, persone che capiscono, non stupide come a volte vogliono farci passare.
 - 4) Vorrei sapere se avete un elenco di Ospedali che hanno il Day Hospital attrezzato per le infusioni di emoderivati, oppure se c'è la possibilità di andare il sabato per le infusioni nelle zone del Bresciano.
 - 5) Certo di una vostra attenzione, attendo una risposta in merito.
- Saluti. Gengis.”

Risponde Bianca Pizzera, Segretario AIP

Caro "Gengis"

alcuni dei problemi da Lei esposti sono veri, e non sono i soli che abbiamo. Il problema del trattamento del paziente adulto sta diventando sempre più sentito, ma non sembra trovare facile soluzione. I motivi sono diversi: le IDP sono malattie rare e istituzionalmente i numeri non "giustificano" la creazione di reparti egualmente specializzati per l'adulto. Inoltre, molti dei nostri giovani adulti preferiscono la sicurezza del centro pediatrico che li ha seguiti da sempre, dove si sentono "di casa" e di cui si fidano, al cambiamento del medico, delle infermiere e del reparto. Non si sentono spinti a mobilitarsi per avere le equivalenti specializzazioni per gli adulti. Anche per questo oggi l'AIP non ha la forza di intervenire a livello istituzionale, ma contiamo in un prossimo futuro di poter agire localmente presso le Aziende Ospedaliere interessate, attraverso i Gruppi Locali che stiamo attivando in diverse regioni.

Mi dispiace ma non so rispondere alla Sua richiesta: non conosciamo ospedali che operano di sabato nell'area di Suo interesse, forse i piccoli ospedali periferici che hanno meno problemi organizzativi. Comunque la soluzione ai suoi problemi potrebbe essere semplice. Esiste ed è ben collaudata in molti paesi Europei la possibilità di effettuare la terapia domiciliare sia con somministrazione di immunoglobuline per via endovenosa sia per via sottocutanea per mezzo di apposite pompe di infusione. Questo riduce i frequenti viaggi in ospedale e la perdita di giorni di lavoro o di scuola, senza che venga meno l'indispensabile follow-up in quanto il paziente continua ad essere seguito dal proprio centro di riferimento con visite periodiche ed accertamenti clinici sulla base di linee guida ampiamente sperimentate.

E noi in Italia?... Stiamo a guardare! E dovremo farlo ancora per molto se continuiamo a vedere i problemi solamente quando ci riguardano da vicino. Siamo una comunità di pazienti con problemi enormi e tanto diversi tra loro, non possiamo svegliarci solo quando il problema ci tocca personalmente e poi tornarcene al nostro sonno. Così facendo i nostri problemi non verranno mai risolti. L'AIP è nata per aiutare i pazienti con IDP in Italia, cerchiamo di farlo con serietà ed al nostro meglio, ma non abbiamo la bacchetta magica. L'unica nostra forza sono le nostre voci, che però si disperdono se non sanno unirsi.



Normative Socio-Sanitarie

Le agevolazioni fiscali per i disabili

E' online la nuova "Guida alle agevolazioni per i disabili" messa a punto dall'Agenzia per le entrate. La pubblicazione riassume le principali spese e in quali limiti possono essere fruite le detrazioni, le deduzioni e l'aliquota IVA agevolata. In base al recente riordino della normativa, le principali agevolazioni sono:

per i figli a carico

--> per ogni figlio portatore di handicap (riconosciuto tale ai sensi della legge n. 104/92) fiscalmente a carico spetta una speciale detrazione dell'Irpef pari a 774,69 Euro a prescindere dall'ammontare del reddito complessivo del genitore.

per i veicoli

--> la possibilità di detrarre dall'Irpef il 19% della spesa sostenuta per l'acquisto
 --> l'IVA agevolata al 4% sull'acquisto
 --> l'esenzione dal bollo auto
 --> l'esenzione dall'imposta di trascrizione sui passaggi di proprietà

per gli altri mezzi di ausilio e i sussidi tecnici e informatici

--> la possibilità di detrarre dall'Irpef il 19% della spesa sostenuta per i sussidi tecnici e informatici
 --> l'IVA agevolata al 4% per l'acquisto dei sussidi tecnici e informatici
 --> la possibilità di detrarre le spese di acquisto e mantenimento (quest'ultime in modo forfetario) del cane guida per i non vedenti
 --> la possibilità di detrarre dall'Irpef il 19% delle spese sostenute per i servizi di interpretariato dei sordomuti

per l'abbattimento delle barriere architettoniche

--> detrazione d'imposta (del 36%) sulle spese sostenute per la realizzazione degli interventi finalizzati all'abbattimento delle barriere architettoniche

per le spese sanitarie

--> la possibilità di dedurre dal reddito complessivo l'intero importo delle spese mediche generiche e di assistenza specifica

per l'assistenza personale

--> la possibilità di dedurre dal reddito complessivo gli oneri contributivi (fino all'importo di 1.549,37 euro) versati per gli addetti ai servizi domestici e all'assistenza personale e familiare

(documento completo sul sito www.agenziaentrate.it)

Chiamatemi per nome.
 Non voglio più essere considerato per ciò che ho.
 Ma per quello che sono: una persona come tante altre.
 Chiamatemi per nome.
 Anch'io ho un volto, un sorriso, un pianto,
 una gioia da condividere.
 Anch'io ho pensieri, fantasia, voglia di volare.
 Chiamatemi per nome.
 Non più portatore di handicap, disabile,
 handicappato, cieco, sordo, cerebroleso, spastico.
 Forse usate chiamare gli altri
 Portatore di occhi castani, oppure inabile a cantare?
 O, ancora, miope o presbite?
 Per favore abbiate il coraggio della verità.
 Abbiate occhi nuovi per scoprire che prima di tutto, io
 "sono".
 Chiamatemi per nome.

Testimonianze



IO E L'ICV

... ho scritto la mia storia col cuore senza pensarci troppo sul modo di scriverla

Per me tutto cominciò nell'inverno del 1998. Ero stata da poco assunta in un nuovo posto di lavoro, per me la realizzazione di un sogno e ci tenevo a dare il meglio di me.

Ricordo ancora quel freddo pomeriggio di febbraio in cui scesi dalla mia auto per rientrare al lavoro ed ebbi un colpo di tosse così profondo e doloroso da lasciarmi senza fiato; andai comunque in ufficio ma già sentivo la febbre, un fortissimo mal di gola e pensavo che come sempre sarebbe stata una forte bronchite che mi avrebbe costretta a letto finché non fosse passata, perché è sempre stato così, perché io ne ho sempre sofferto, perché è quello il mio punto debole pensavo.

E un po' mi rammaricavo per la settimana di lavoro che avrei perso ..., perché, pensavo ... in una settimana un'influenza guarisce pensavo. Così iniziai a prendere i soliti antibiotici, gli antinfiammatori, ma l'infezione non accennava a passare anzi peggiorava; dalla radiografia dei miei polmoni risultò che stava degenerando in broncopolmonite, il mio corpo non reagiva alla malattia.

Poi con una cura più forte, cominciai a stare meglio, ma erano già passate più di quattro settimane, e non era finita.

Si susseguirono nei mesi successivi altre infezioni alle vie respiratorie, sebbene non forti come la prima, infezioni intestinali ed ero sempre stanca. Perciò sfiancata da questa situazione chiesi al mio medico curante di poter fare le analisi del sangue dalle quale risultò che le mie immunoglobuline non erano dosabili.

A questi primissimi esami non mi venne sospettata per nulla la malattia che ho, ma mi fu consigliata una visita ematologica predicendomi altre possibili gravi affezioni.

Ed è a questo punto che conobbi il medico ematologo che fece la diagnosi, medico per cui nutro grande stima e che voglio ringraziare sentitamente. Si trattava di immunodeficienza comune variabile e andava curata facendo infusioni di immunoglobuline ogni 3-4 settimane. Per sempre.

Subito non accettai questa diagnosi, non accettai di dover sottopormi ogni mese a quelle infusioni, di dover far dipendere la mia salute da quegli "appuntamenti" mensili. Passò qualche mese, finché mi decisi che dovevo provarci.

La prima volta che andai ricordo il mio nervosismo, la mia impazienza e il mio timore di fronte a quei flaconcini di flebo interminabili, dovevano scorrere

piano perché potevano essere rifiutati dall'organismo e dovevo avvertire se mi sentivo male; fortunatamente non mi ha mai dato problemi fare le infusioni di immunoglobuline.

Oramai è diventato normale per me recarmi a questo "appuntamento" ogni mese, anche grazie alle infermiere del DH di Ematologia, sempre gentili e disponibili, che rendono piacevole ciò che all'inizio non accettavo.

Vorrei dire alle persone che stanno passando le stesse sensazioni e gli stessi conflitti che io ho passato di fronte a questa malattia che la conoscenza è molto importante perché ti rende meno vulnerabile rispetto ad un nemico che di te sa tutto ma tu di lui molto poco.

Ed è alla ricerca di qualcosa che mi aiutasse a capire di più e per condividere la mia malattia che sono venuta a conoscenza dell'esistenza dell'AIP, navigando su Internet; sono passati pochi mesi dai primi contatti con l'Associazione (in particolare con Massimo, una persona veramente disponibile e a mio avviso straordinaria) e sono convinta che l'opera che ne viene svolta è fondamentale e di primaria utilità. A me è servita molto.

Voglio concludere proprio ringraziando l'AIP, anche per lo spazio concessomi, Massimo e ultimo ma non ultimo i miei familiari.

Cristina (Verona)



NOTIZIE FLASH

**Associazioni per l'emofilia/Associazione per le immunodeficienze primitive
Diverse le malattie, simili i problemi, uguali gli obiettivi: vincerle.**

Il 4 e 5 ottobre, ospiti della Federazione Nazionale Emofilici, abbiamo partecipato al Convegno organizzato da Baxter Bioscience "Noi, per l'emofilia n.2" che si è tenuto nella antica e bella città di Siracusa.

Uno splendido sole e un clima invidiabile hanno fatto da contorno a questo evento. Il programma fitto e ricco di contenuti prevedeva una sessione scientifica ed una parte associativa. Si è parlato di inibitori al fattore VIII e dell'approccio diagnostico e terapeutico "ieri e oggi"; delle ombre e paure della terapia e sono stati illustrati i progetti di studio sulla qualità della vita del paziente con emofilia e l'esperienza pilota di assistenza domiciliare assistita.

I lavori si sono conclusi con una tavola rotonda dal titolo "Le malattie rare: aspetti normativi e sociali - Le aspettative dei medici e dei pazienti"

alla quale hanno partecipato il Prof. Mannucci dell'IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, uno dei maggiori esperti in emofilia a livello mondiale; il Dr. Giovanni Nicoletti, Presidente della Federazione Nazionale delle Associazioni Emofilici; la Dott.ssa Agazio del Centro Nazionale malattie Rare dell'ISS e Bianca Pizzera dell'AIP in rappresentanza dei pazienti con malattie rare.. Era prevista la partecipazione dell'On.le Guidi, sottosegretario Ministero della Salute, che però non ha potuto essere presente per impegni istituzionali.

Ha fatto da moderatore il noto giornalista della RAI Piero Marrazzo, che ha mantenuto acceso il dibattito e messo a fuoco quello che è stato fatto e quanto ancora resta da fare nel campo delle malattie rare.

E' stato bello esserci.

Gruppi Locali

Brescia, già sede storica dell'AIP nazionale, avrà un proprio Gruppo Locale. Il primo incontro avrà luogo il prossimo 6 dicembre presso la Sala Novicelli della Clinica Pediatrica di Brescia alla presenza di medici, genitori e pazienti e rappresentanti AIP.

Sarà una prima occasione per parlare della qualità dell'assistenza sanitaria sempre più

compromessa dal frazionamento regionale e dalle politiche che vogliono trasformare il servizio pubblico in aziende più attente a far quadrare i bilanci che alle esigenze dei pazienti. Dei rischi che si prospettano per il futuro e di che cosa possiamo o dobbiamo fare per la difesa della nostra salute. L'unione fa la forza, Vi aspettiamo.



BUONE FESTE
E UN FELICE ANNO NUOVO
A TUTTI GLI AMICI
DELL'AIP

Torino, "Correndo fra i boschi"

Le prime ore del 15 giugno di quest'anno preannunciavano già una giornata calda e soleggiata, ma il gruppo dell'Atletica S. Giuseppe di Rivoli (To) era comunque al lavoro per coordinare gli ultimi preparativi della corsa non competitiva, che si sarebbe svolta di lì a poco. Questi volontari ogni anno organizzano tale evento sportivo, il cui ricavato viene devoluto ad una associazione ONLUS: per il 2003 è stata scelta l'AIP.

Grazie alla preziosa mediazione del pediatra dott. Sergio De Gobbi, esperto maratoneta, la sezione dell'AIP Piemonte si è messa in contatto con l'Atletica S. Giuseppe ed è iniziata un'importante collaborazione.

Non solo sono stati raccolti 240 €, ma soprattutto è iniziata un'opera di sensibilizzazione sul territorio

a proposito delle immunodeficienze primitive. Sono stati diffusi gli opuscoli dell'AIP ed è stato pubblicato dal periodico locale "La luna nuova", uno degli sponsor della manifestazione, un articolo sull'iniziativa che ha dato largo spazio all'attività svolta dalla nostra associazione.

L'iniziativa è stata patrocinata anche dal Comune di Rivoli che ha permesso che la gara si svolgesse nel fitto dei boschi che ricoprono la collina morenica.

Così il 15 giugno eravamo tutti, atleti e non atleti, ai piedi dell'antico ed imponente Castello di Rivoli per correre tra i boschi, per correre uniti in vista del traguardo della solidarietà.

IPOPI

Il Congresso biennale IPOPI, come di consueto in parallelo con il Congresso ESID (European Society for Immunodeficiencies) e INGID (International Nurse Group for Immunodeficiencies) si terrà a Parigi-Versailles dal 21 al 24 Ottobre 2004. Il programma preliminare sarà presto disponibile



Giornata per Valeria Sabato 13 dicembre 2003 alle ore 20.30 presso la Chiesa parrocchiale in località Mazzocco a Mogliano Veneto (provincia di Treviso), ci sarà una serata AIP. La manifestazione ha lo scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica sulle IDP come patologia rara. Sarà una serata di canti corali, musiche, danze, brani e poesie interpretate; un momento di vita e gioia in ricordo di Valeria a cui è stato dedicato e intitolato il coro dei piccoli della parrocchia di Mazzocco "Le piccole voci di Valeria". Durante la serata, patrocinata dal Comune di Mogliano Veneto e per la quale è stato richiesto il patrocinio della Regione Veneto, saranno raccolti fondi a favore dell'Associazione. L'invito è aperto a tutta la cittadinanza.

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.

Un grazie particolare va al signor Roberto Grigolo, ai parenti di Maurizio, che sono sempre con noi, alla carissima Enrica e alla sua piccola Elena. E ancora grazie a Danilo di Roccabascerana, a Maria di Acicatena, a Romolo e Giusy di Milano con i loro 3 bimbi meravigliosi, a Franco e Anna del Gruppo Torinese per aver organizzato la maratona di Rivoli a favore dell'AIP, a Nicola e sua moglie di Fontanarossa, e immancabilmente a Ezio Foppapedretti ed alla carissima Enrica Zoja sempre puntualissimi nel ricordarsi di noi. Nuovamente ringraziamo i parenti e gli amici di Valeria, il cui dolce ricordo ci accompagnerà per sempre.

Ricordati

di rinnovare

la tua adesione

all'AIP

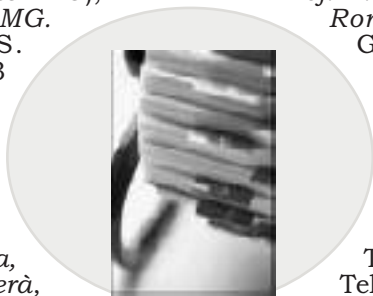
AIEOP

**ASSOCIAZIONE ITALIANA DI EMATOLOGIA ED ONCOLOGIA PEDIATRICA
COMITATO STRATEGICO E DI STUDIO PER IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE**

Coordinatore: Prof. Alberto G. Ugazio

**I CENTRI PARTECIPANTI AI PROTOCOLLI DIAGNOSTICI-TERAPEUTICI
PER LE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE**

ANCONA, Clinica Pediatrica Ospedale Salesi, Prof. G. Coppa, Prof. P. Pierani, Tel. 071/5962130 **ASOLA (MN)**, Divisione di Pediatria Ospedale di Asola, Dott. G. Gambaretto, Tel. 0376/721309 **BARI**, Dipart. Biomedicina dell'Età Evolutiva, Clinica Pediatrica I, Prof. D. De Mattici, Dott. B. Martire, Tel. 080/5478906, **BARI**, Clinica Pediatrica III, Prof. L. Armenio, Dott. F. Cardinale, Tel. 080/5592844 **BARI**, Dip. di Scienze Biomediche e Oncologia Umana, Policlinico, Prof. F. Dammacco, Tel. 080/5478822-860 **BOLOGNA**, Clinica Pediatrica, Prof. G. Paolucci, Prof. M. Masi, Tel. 051/347694 **BOLOGNA**, Div. Pediatria Ospedale "Maggiore", Prof. G. Ambrosiani, Dott. ssa P. Alvisi, Tel. 051/6478388-744 **BRESCIA**, Clinica Pediatrica Spedali Civili, Prof. L. D. Notarangelo, Prof. A. Plebani, Dott. ssa A. Soresina, Tel. 030/3995715-700 **CAGLIARI**, Centro TMO Ospedale Microcittemico, Clinica Pediatrica Univers., Prof. Cao, Dott. E. Cossu, Tel. 070/6095512 **CAGLIARI**, Allergologia e Immunologia Clinica Policlinico Universitario, Prof. S. Del Ciacco, Prof. P. Monconi, Tel. 070/60286240 **CAMPOBASSO**, Div. Pediatrica Ospedale Cardarelli, Dott. I. Evangelista, Tel. 087/4409272 **CATANZARO**, Div. Ematologia Ospedale Civile "A. Pugliese", Don. S. Magro, Dott. S. Morgione, Tel. 0961/883069 **CATANZARO**, U.O. di Pediatria Univ. degli Studi di Catanzaro, Ospedale Pugliese, Prof. P. Strisciuglio, Tel. 0961/883259 **CATANIA**, Div. Ematologia-Oncologia Ped. Clinica Pediatrica Università Catania Prof. G. Schillirò, Dott. ssa A. Sciotto, Tel. 095/256497 **COMO**, Divisione Pediatria Azienda Osped. "Sant'Anna", Dott. M. Sticca, Tel. 031/5855353 **COSENZA**, U.O. Pediatria, Dott. ssa M. Condusse, Tel. 0984/681315 **FIRENZE**, Dipart. di Pediatria, Ospedale "A. Meyer", Prof. G. Bernini, Dott. ssa C. Azzari, Tel. 055/5662416 **GENOVA**, Seconda Divis. Pediatria Istituto G. Gaslini, Dott. E. Castagnola, Dott. M. Gattorno, Tel. 010/5636386 **MANTOVA**, Pediatria Ospedale Poma, Dott. ssa S. Fasoli, Tel. 0376/201454 **MESSINA**, Genetica e Immunologia Pediatrica Az. "G. Martino", Prof. C. Salpietro, Tel. 090/2213114 **MILANO**, Clinica Pediatrica II Università di Milano, Prof. ssa MC. Pietrogrande, Dott. ssa F. Rusconi, Dott. ssa RM. Delle Piane, Tel. 02/57992496 **MILANO**, Ist. Clinici Perfezionamento Div. Medicina Generale, Dott. G. Cambiaghi, Tel. 02/57992672 **MILANO**, Dip. Medicina e Chirurgia Università di Milano Polic. San Marco (Zingonia Osio Sotto - BG), Prof. M. Pietrogrande, Tel. 035/886308 **MILANO**, Istituto San Raffaele, Prof. ssa MG. Roncarolo, Tel. 02/23463917 **MONZA**, Clinica Pediatrica Ospedale "S. Gerardo", Prof. G. Masera, Prof. A. Biondi, Dott. ssa A. Sala, Tel. 039/2333513 **NAPOLI**, Unità Specialistica di Univ. Federico II, Prof. C. Pignata, Tel. 081/664632 **NAPOLI**, Divisione di Pediatria-Ematologia Ospedale "Pausilipon", Prof. V. Poggi, Dott. G. Menna, Tel. 081/2205410 **NAPOLI**, I Div. Med. Pediatrica Ospedale Santobono Dott. R. Di Nardo, Tel. 081/8711782 **NAPOLI**, Ospedale S. Leonardo, Castellammare Di Stabia (NA) Dott. A. D'Apuzzo, Tel. 081/2542532 **NAPOLI**, II Pediatria Osp. SS. Annunziata, Dott. A. Pelliccia, Tel. 081/2542544-634 **NAPOLI**, Centro per la diagnosi e cura ID Primitive Immunologia Clinica e Allergologia, Univ. Federico II, Prof. G. Marono, Dott. G. Spadaro, Tel. 081/7462261 **PADOVA**, Clinica Oncoematol. Pediatrica Università di Padova, Prof. L. Zanesco, Tel. 049/8213579 **PADOVA**, Dip. Medicina Clinica e Sperim. Immunologia Clinica, Prof. G. Semenzaio, Prof. C. Agostini, Tel. 049/8218651 **PALERMO**, Clinica Pediatrica I, Prof. A. LaGrutta, Prof. GM. Amato, Tel. 091/6666038 **PARMA**, Ematologia Pediatrica Dip. di Pediatria Az. Ospedaliera di Parma, Dott. G. Izzi, Dott. ssa P. Bertolini, Tel. 0521/991222 **PAVIA**, Clinica Pediatrica Policlinico "S. Matteo", Prof. ssa G. Rondini, Dott. GL. Marseglia, Tel. 0382/502770-557 **PESARO**, U.O. Pediatria Neonatologia Az. Ospedaliera San Salvatore, Dott. L. Felici, Tel. 0721/362310 **PISA**, Clinica Pediatrica III, Prof. P. Macchia, Dott. ssa R. Consolini, Dott. C. Favre, Tel. 050/992840 **RIMINI**, Divisione Pediatria Ospedale "Infermi" Prof. V. Vecchi, Dott. ssa P. Sacchini, Dott. ssa G. Rinaldi, Tel. 0541/705210 **ROMA**, Div. ne di Immunoinfettivologia Ospedale Bambino Gesù, Prof. A. G. Ugazio, Prof. P. Rossi, Dott. ssa V. Moschee, Tel. 06/68592591 **ROMA**, Clinica Pediatrica Università Cattolica Sacro Cuore, Prof. A. Stabile, Tel. 06/30514348 **ROMA**, Ist. Clinica Pediatrica Università "La Sapienza", Prof. ssa M. Bonamico Dott. G. Nigro, Tel. 06/49971 **ROMA**, Dipart. Medicina Clinica Università "La Sapienza", Dott. ssa I. Quinti, Tel. 06/49972036 **TREVIGLIO (BG)**, Div. di Pediatria Ospedale di Treviglio, Dott. L. Rè, Dott. R. Cagliati, Tel. 0363/424273 **TREVISO**, Div. Pediatrica Osped. Regionale Treviso, Dott. G. De Zan, Tel. 0422/405522 **TRIESTE**, Clinica Pediatrica Ospedale Infantile "Burlo Garofolo", Prof. P. Tamaro, Dott. M. Rabusin, Tel. 040/3785309 **TORINO**, Dip. Scienze Ped. E dell'Adolescenza Osp. Infantile Regina Margherita, Prof. PA. Tovo, Dott. ssa S. Martino, Tel. 011/3135798 **VARESE**, Clinica Pediatrica Università di Pavia, Ospedale "F. Del Ponte", Prof. L. Nespoli, Dott. ssa M. Marinoni, Tel. 0332/285300-299231 **VENEZIA**, Dipart. Oncologia ed Ematologia Oncologica Ospedale P.F. Calvi, Noale (VE), Prof. A. Porcellini, Tel. 041/5896221 **VERONA**, Centro Fibrosi Cistica Ospedale Civile di Verona, Dott. GA. Cazzola, Tel. 045/8072294



10 Campanelli di Allarme delle Immunodeficienze Primitive

Qui sotto sono elencate alcune condizioni che possono fare sospettare la presenza di una immunodeficienza primitiva. Molte di queste condizioni sono comuni ad altre patologie, e solo il vostro medico potrà decidere quali siano gli esami atti a fornire una diagnosi esatta. Consultate il vostro medico se si verifica una o più di queste condizioni.

1 Otto o più infezioni nel corso di un anno.

2 Due o più gravi infezioni ai seni nasali in un anno.

3 Due o più mesi di trattamento antibiotico con scarsi risultati.

4 Due o più polmoniti in un anno.

5 Il bambino non riesce ad aumentare di peso o a crescere normalmente.

6 Ascessi ricorrenti e profondi alla cute o agli organi.

7 Afte persistenti nella bocca o in altre parti del corpo dopo il primo anno di età.

8 Necessità di ricorrere agli antibiotici per via endovenosa per combattere le infezioni.

9 Due o più infezioni profonde come: meningite, ostiomielite, sepsi.

10 Presenza nella stessa famiglia di casi di immunodeficienza primitiva.

Per informazioni: Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS:
Sede Legale: Clinica Pediatrica Università degli Studi di Brescia
Sede Operativa: Corso Magenta, 29 - 25121 Brescia - Tel. e Fax 030 2807913 - e-mail: aipbs@libero.it - www.aip-it.org


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


ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE
ONLUS

Baxter
www.ImmuneDisease.com