

Anno XIII Numero 2
Settembre 2011

"AIP Informa"

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

Editore: AIP ONLUS - Via del Medolo 2 - 25123 Brescia

Direttore responsabile: Sergio Castelletti

Redazione: Gloria Berretta, Giorgio Filippini

Realizzazione grafica: AIP ONLUS

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

Iscrizione Trib. di Brescia n. 411/999 del 20/11/1999



Periodico di informazione dell'Associazione Immunodeficienze Primitive - Onlus



AIP Notizie
pag. 2

Grazie a...
pag. 13

Aggiornamento Scientifico
pag. 14

Testimonianze...
pag. 15

Passaggio di testimone al vertice AIP

Brescia, 19 settembre 2011

Carissimi amici, nei giorni 9 e 10 settembre si è svolto a Brescia il Convegno di AIP Onlus; benché questi incontri siano avvenimenti che si ripetono annualmente, questa edizione, come voi tutti sapete, ha rivestito un significato particolare poiché celebrava il ventennale della nostra Associazione.

Venti anni di lavoro, di impegno e di risultati lusinghieri sono stati ricordati e ripercorsi durante i lavori del Convegno, dalla fondazione nell'ormai lontano 1991 ad oggi; vent'anni che hanno visto molte persone offrire il proprio impegno, vent'anni con un unico obiettivo: il bene dei malati affetti da immunodeficienze primitive.

In questo arco di tempo AIP si è evoluta da un piccolo gruppo di persone che avevano deciso di affrontare costruttivamente gli affanni ed i timori che la malattia imponeva loro ad una Associazione che ha saputo andare oltre i limiti della propria esperienza territoriale, essere presente a livello nazionale ed internazionale, affrontare con apertura intellettuale e lungimiranza le problematiche legate alle patologie.

Il convegno di Brescia, città natale di AIP, ha confermato l'autorevolezza di cui gode la nostra Associazione con gli apprezzamenti e le manifestazioni di stima dei relatori e dei partecipanti.

A conferma della vitalità del sodalizio e dell'entusiasmo che muove coloro che ad esso dedicano le loro energie, AIP, dopo vent'anni di vita, guarda al futuro con la ferma volontà di perseguire la propria missione mettendo sempre di più al centro del proprio operato il bene del malato, inteso come



*Alberto Barberis
neo-eletto, presidente AIP*

persona a tutto tondo che, affrontando la malattia, sente la necessità di un rapporto umano, di una vicinanza la quale, oltre a fornirgli i mezzi materiali per combattere il male, lo aiuti a non perdere la speranza, a trovare nella condivisione delle esperienze gli spunti per costruire il proprio avvenire.

Per questo in futuro AIP dovrà anche sapersi porre sempre di più come il punto di riferimento e catalizzatore di un'intera comunità nazionale la quale, pur partendo dalle istanze locali, sia in grado di essere presente

Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus

AIP "Informa", periodico d'informazione dell'AIP ONLUS

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

Editore: AIP ONLUS - Via del Medolo 2 - 25123 Brescia

Direttore responsabile: Sergio Castelletti

Redazione: Gloria Berretta, Giorgio Filippini

Realizzazione grafica: AIP ONLUS

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

Iscrizione Tribunale di Brescia n. 411/999 del 20/12/1999

Sede Legale

Clinica Pediatrica

Università degli Studi di Brescia

P.le Spedali Civili, 1 - 25123 Brescia

Segreteria

Via del Medolo, 2 - 25123 Brescia

Tel. e fax 030 3386557

www.aip-it.org - info@aip-it.org

C.F. 98042750178

Comitato scientifico

Presidente Onorario:

Prof. Roberto Burgio (Pavia)

Presidente: Prof. Alessandro Plebani (Brescia)

Prof.ssa Luciana Chessa (Roma)

Prof. Bruno Dallapiccola (Roma)

Prof. Domenico De Mattia (Bari)

Prof.ssa Marzia Duse (Roma)

Prof. Francesco Indiveri (Genova)

Dot.ssa. Silvana Martino (Torino)

Dott. Baldassarre Martire (Bari)

Prof. Andrea Pession (Bologna)

Prof.ssa Maria Cristina Pietrogrande (Milano)

Prof. Claudio Pignata (Napoli)

Prof.ssa Isabella Quinti (Roma)

Prof. Paolo Rossi (Roma)

Dot.ssa Annarosa Soresina (Brescia)

Prof. Giuseppe Spadaro (Napoli)

Prof. Pier Angelo Tovo (Torino)

Prof. Alberto Ugazio (Roma)

Come iscriversi all'AIP

- come socio ordinario, con l'impegno di partecipare attivamente alla vita dell'Associazione, con una quota annuale di € 20

- 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.

Chi intende partecipare attivamente come socio ordinario dell'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS, una volta effettuato il versamento, potrà richiedere il modulo di iscrizione da compilare, che gli sarà inviato con lo statuto.

Come aiutare l'AIP

- **c/c postale** n. 11643251

intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS

- **c/c bancario**

Banca Popolare di Bergamo, Filiale Bergamo
Brigata Lupi

IBAN IT 16 R 05428 11120 000000000646

intestato all'Associazione per le Immunodeficienze Primitive ONLUS

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

In copertina: © daboost - Fotolia.com



con coscienza di sé nelle sedi ove si prendono le decisioni che influiscono sulla qualità di vita dei malati di immunodeficienze primitive.

Il convegno di Brescia ha anche concluso un triennio di gestione di AIP ed è stato l'occasione per lo svolgimento dell'Assemblea dei Soci che, con le votazioni previste dallo Statuto dell'Associazione, hanno eletto i membri del nuovo Consiglio Direttivo a cui spetterà la gestione per i prossimi tre anni; esso risulta così composto:

Francesca Ballali (Udine)
Alberto Barberis (Biella)
Gloria Berretta (Bergamo)
Michele Del Zotti (Treviso)

Giorgio Filippini (Brescia)
Franco Freddi (Sermide – MN)
Andrea Gressani (Udine)
Fabrizio Lanfiuti Baldi (Terni)
Michela Olivero (Torino)
Bianca Pizzera Piantanida (Arona – NO)
Silvia Spazzacampagna (Milano)

Il nuovo Consiglio Direttivo ha poi eletto il Presidente affidando a me, Alberto Barberis, il compito di rappresentare l'Associazione.

Compito lusinghiero e certo impegnativo che raccolgo dalle mani di Michele Del Zotti che ringrazio per tutto ciò che ha fatto per AIP nel corso dei suoi mandati; assumo questo

incarico con l'esperienza di sei anni nel Consiglio di AIP e, soprattutto, con il conforto e la certezza di avere al fianco una compagine motivata ed entusiasta.

Il nostro obiettivo è, e resta, quello di collaborare fattivamente ed a pari dignità con tutti coloro che possono aiutare i malati di immunodeficienze perché questo ci chiede la loro sofferenza.

Certo di poter contare su ciascuno di Voi per poter raggiungere i sempre nuovi traguardi che insieme ci porremo, porgo i miei più cordiali saluti. ■

Alberto Barberis
presidente AIP Onlus

Caro Alberto,

ti scrivo per congratularmi per il passo che hai deciso di fare, per aver dato un importante segnale di cambiamento nello sviluppo delle attività che sino ad ora la nostra Associazione ha cercato di svolgere.

Molto è stato fatto negli anni passati, e molto ci sarà da fare, per rappresentare in maniera autorevole i malati di IDP ed i nostri sostenitori, per far capire loro che far parte della grande famiglia AIP è importante, che per loro è un valore aggiunto, e credo che tu abbia le caratteristiche necessarie a condurre AIP verso molti altri importanti obiettivi.

Questo è stato il messaggio che durante la mia carica ho sempre cercato di trasmettere, ma non sempre ho trovato il mezzo per farlo recepire.

Stare in AIP ed esserne il Presidente quale portavoce dei malati, unico reale obiettivo di questa carica, mi ha dato molte soddisfazioni morali, e mi dà la voglia e l'orgoglio di esser ancora in prima linea con te ed il nuovo Consiglio Direttivo.

Ho incassato anche alcune delusioni, ma il mio senso civico e morale hanno prevalso sulla frustrazione, dandomi la forza di reagire e continuare nella mia missione.

L'Associazione Immunodeficienze Primitive Onlus è un riferimento tra le associazioni di malati rari ed è un esempio che molti vogliono imitare, per le modalità con cui si relaziona con tutti, Aziende, Istituzioni e soprattutto con il mondo medico, al quale rivolgo un particolare ringraziamento per il prezioso supporto fornito in questi anni.

Concludo con l'augurio che il tuo mandato sia ricco di successi e soddisfazioni, che tu possa raggiungere, con l'aiuto dei tuoi collaboratori, i traguardi che ancora Aip ha davanti a sé.

Se ne avessi bisogno, lo sai, puoi sempre contare su di me.

I miei più cari auguri
Michele Del Zotti



Brescia, come all'inizio; tutto e' partito da qui. L'Associazione nata per volontà dei soci fondatori si ritrova nella sua città natale per tirare le somme di vent'anni di cammino e guardare avanti, verso i prossimi che l'attendono. Per far questo ci riuniamo nelle giornate del 9 e 10 settembre all'Hotel Master, ai piedi del castello che domina Brescia; sarà, ma qui ci sentiamo a casa, al sicuro, protetti. Di fronte ad una platea gremita, il Presi-

immunodeficienze primitive (IPINET), che permette una condivisione di informazioni e di dati sui pazienti con IDP da parte dei medici dei vari centri di riferimento sparsi sul territorio italiano ed ha ottenuto il prestigioso risultato della creazione dei protocolli diagnostico-terapeutici per alcune delle principali forme di immunodeficienza primitiva, assicurando così un'uguale possibilità di cura a tutti i pazienti, indipendentemente dalla regione di appartenenza.

Tocca poi al dottor Spiazzi, Direttore Sanitario dell'Ospedale dei Bambini di Brescia, il quale ricorda come le alleanze tra le associazioni e le strutture sanitarie permettano a volte di raggiungere obiettivi insperati e come le prime possano essere il pungolo che porta la sanità pubblica ad essere più vicina alle esigenze dei malati. (... non è questo uno dei nostri scopi?).

A questo punto prende la parola il professor Alberto Ugazio; AIP gli deve moltissimo perché fu proprio lui, medico in Brescia nell'ormai lontano 1991, a volere fortemente la nascita della nostra Associazione. Possiede molti titoli: Direttore del Dipartimento di Pediatria dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma, Presidente della Società Italiana di Pediatria (SIP) etc, ma la commozione che trapela dalle sue parole ce lo fa sentire vicino, uno di noi, quasi non fosse uno dei padri dell'immunologia italiana ed europea.

È un piacere ascoltarlo parlare in modo semplice quando ci riporta indietro di vent'anni, nel momento in cui con pochi altri sentì l'esigenza di fare di più per i suoi "bambini", quando intuì che non ci si poteva fermare alla diagnosi ed alla terapia, ma che un malato vale molto di più della sua malattia.

Ci parla della sua esperienza presso il Consiglio Superiore della Sanità dove si sta lavorando per individuare quale dovrà essere la struttura della rete pediatrica pubblica italiana nel futuro. Come dovrà assistere i piccoli pazienti per i quali già ora è diventata importante l'incidenza delle malattie croniche? Quali sono i bisogni di chi, bambino, convive con questo tipo di patologia? Il professore ci dà anche alcuni numeri: impressionanti! I malati cronici in Italia da 0 a 17 anni sono circa 1.700.000; questo numero comprende pazienti af-

Brescia, Convegno Nazionale 2011

dente Michele Del Zotti rompe gli indugi ed alle ore 15 di venerdì 9 apre il convegno salutando tutti i partecipanti. E' il professor Alessandro Plebani, dell'Università degli Studi di Brescia e Direttore della Clinica Pediatrica, a fare gli onori di casa; sarà il moderatore di queste due giornate introducendo i relatori che si succederanno con i loro interventi. Un gradito saluto viene anche dal professor Fulvio Porta, attuale Presidente dell'Associazione Italiana di ematologia e oncologia pediatrica (AIEOP), il quale sottolinea il ruolo che AIP ha avuto nella creazione del network italiano per le





fetti, ad esempio da diabete, da celiachia e tanti altri tra cui anche i malati rari. Per contro il 70% dei reparti di pediatria italiani, strutturati per curare le malattie infettive tradizionali, ha meno di 4 assistenti; questi presidi non sono quindi in grado di garantire un livello ottimale della sorveglianza medica e, a maggior ragione, non sono preparati ad affrontare correttamente le patologie complesse croniche. C'è bisogno di una profonda ristrutturazione della rete pediatrica.

L'intento è quello di creare equipe multidisciplinari di medici presenti sul territorio, che si occupino dell'assistenza dei malati cronici lavorando in stretta collaborazione, anche grazie alle reti informatiche, con i centri di riferimento specializzati per la cura della patologia specifica. Questo eviterebbe al piccolo paziente di fare continui spostamenti verso tali centri, assicurandogli una buona assistenza nel luogo dove risiede, al fine di migliorare la sua qualità di vita e quella della famiglia. L'approccio al paziente dovrà essere globale, dovrà tenere conto anche degli aspetti psicologici, degli impatti emotivi legati alla malattia cronica; dovrà tendere ad educare il bambino, oltre alla famiglia, ad una gestione sempre più consapevole del suo stato in modo da avere maggiore capacità ad adattare lo stile di vita alle necessità impostegli dalla malattia, anche in relazione al progredire dell'età. Un progetto importante che richiederà un lungo cammino; la sfida, come sempre, è quella di crederci fino in fondo.

Ora parliamo di AIP. Il presidente Michele Del Zotti ripercorre 20 anni di vita associativa: i primi passi, il riconoscimento di Onlus, la nascita del Comitato Strategico e di Studio dei medici immunologi, IPINET, l'affiliazione ad IPOPI, ad EURORDIS e ad UNIAMO, in quest'ultimo caso in qualità di soci fondatori, le attività di raccolta fondi, il sostegno a progetti di ricerca, la pubblicazione dei quaderni su alcune delle patologie legate all'immunodepressione, il notiziario AIP INFORMA, le sezioni locali di Piemonte, Campania, Lazio, Sardegna, Milano. Fino all'ultimo traguardo raggiunto: i corsi accreditati ECM per i medici di base in Lombardia, al fine di diffondere una conoscenza di fondo su cosa siano i deficit immunitari, per avere una diagnosi sempre più precoce. Ne ha fatta

di strada la nostra Associazione!

Non possiamo e non vogliamo fermarci, c'è una sfida ancora da vincere: quella di una maggiore presenza sul territorio! Del Zotti illustra la svolta del nuovo regolamento interno, con la novità costituita dalla possibilità di creare gruppi locali, aggregazioni spontanee di pazienti e famiglie che svolgono la stessa attività delle sezioni locali senza però il peso degli adempimenti burocratici previsti dalla normativa vigente (bilanci, assemblee, verbali, etc); questa è un'opportunità per snellire le attività locali di AIP, liberando tempo e risorse per le iniziative a favore dei malati.

AIP sta mettendo anche un nuovo abito organizzativo; abbiamo infatti individuato aree d'intervento per le azioni del Consiglio Direttivo ed un'organizzazione dello stesso che, suddividendo il lavoro per settori operativi, permetterà d'individuare meglio gli obiettivi da raggiungere senza disperdere le forze. Qualcuno ha detto "i migliori anni della nostra vita....., sono quelli che verranno."

Dopo un gradito caffè, riprendiamo i lavori; sono circa le 18,00 quando sale sul palco (è proprio il caso di dirlo) il professor Giuseppe Spadaro dell'Università Federico II di Napoli. Ha la rara capacità di parlarci delle nostre malattie facendoci sorridere; infatti rompe subito il ghiaccio con alcune battute particolarmente apprezzate dall'assemblea per poi passare ad illustrare la sua relazione.

Quali sono le domande, più o meno velate, che i medici si sentono spesso rivolgere? Quanto vivrò? Come vivrò? Potrò lavorare? Potrò avere dei figli? Saranno malati anche loro?

Parla della sua esperienza di immunologo degli adulti, delle difficoltà che talvolta incontrano quest'ultimi a seguire fedelmente le terapie prescritte, del suo paziente 84enne. Dello smarrimento di chi ha scoperto da poco di essere malato e, per aiutarlo, viene chiamato a fare la terapia a fianco di chi combatte da tanti anni "visto, io ce l'ho fatta; ce la puoi fare anche tu!". Parla dei nove bambini messi al mondo dalle sue pazienti: tutti sani! Dell'importanza di un approccio interdisciplinare al malato: non solo l'immunologo, ma l'otorino, il gastroenterologo, l'epatologo, lo pneumologo, lo psicologo. E' necessario che tutti concorrano alla cura del paziente,



Michele Del Zotti



Il prof. Alessandro Plebani



Il professor Alberto Ugazio



*Il dottor Raffaele Spiazzi,
la dottoressa Annarosa Soresina e
il dottor Fulvio Porta*

abbandonando il vecchio approccio di tanti medici per i quali"il malato è mio". Per ultimo un appello ad AIP: l'associazione deve saper essere il megafono dei malati, il grido di chi non ha voce. E' una bella consegna quella che ci lascia il professor Spadaro!

Ottima la cena, organizzata di tutto punto dall'esperienza della nostra Maura. Piacevolissima la passeggiata seguente per il centro di Brescia con Giorgio Filippini a fare da cicerone. Riusciamo a trascinare un riluttante professor Spadaro ed un'allegria professoressa Martino; si fa gruppo anche così, fuori dai momenti ufficiali. Giusto il tempo per qualche foto, anche se il flash di Giorgio fa le bizze e in un attimo siamo a sabato mattina.

Michele presenta ancora il cammino ventennale di AIP perché questa mattina ci sono molti volti nuovi tra i convenuti e poi passa la parola a Renza Barbon, Presidente di UNIAMO, la federazione che raggruppa in Italia ben 123 associazioni legate alle malattie rare con l'intento di formare una voce unica nei confronti della sanità pubblica. Ci spiega che la federazione lavora per offrire servizi ai propri soci: ad esempio si sta operando per creare un modello assistenziale (MOMO) più consono possibile alle esigenze di chi si confronta quotidianamente con ciò che significa essere affetto da patologia rara. L'obiettivo è comunque quello di creare una strategia unica a livello europeo; EURORDIS, la federazione europea delle malattie rare, sta infatti cercando di attuare le direttive europee attraverso un progetto denominato EUROPLAN, che, finanziato dalla Commissione Europea, coinvolge tutti gli stati membri e in Italia è coordinato dal Centro Nazionale delle Malattie Rare dell'ISS (Istituto Superiore di Sanità). Per tale progetto UNIAMO è il referente nazionale e per questo partecipa al tavolo delle concertazioni per portare le esigenze dei pazienti.

Altro tema di grande interesse è quello della preparazione, spesso carente, degli assistenti sociali e degli educatori chiamati a seguire i malati. Una volta che questi si affacciano nel mondo del lavoro, come integrarli? Come riuscire a far esprimere le loro potenzialità? Come assicurare loro una dignità lavorativa? La signora Barbon riporta a tale propo-

sito un'esperienza di UNIAMO: d'accordo con alcune famiglie, è stato avviato un progetto chiamato FANTÀSIA che ha dato vita a Venezia ad una società che opera nel settore della ristorazione nella quale lavorano anche persone affette da malattie rare. In questo progetto coloro che sarebbero altrimenti escluse dal mondo del lavoro trovano spazio e, assistiti da educatori appositamente preparati, riescono ad imparare ed appassionarsi ad un'attività lavorativa. Sentirsi capaci di svolgere un compito, rendersi conto di essere utili, migliora sicuramente il livello della qualità di vita e giova anche alla loro condizione clinica.

Ecco un esempio di associazionismo che può diventare protagonista: là, dove non arriva la sanità pubblica per mille motivi, può invece agire la dedizione di chi sa stare accanto ai malati con amore. Bisogna rinunciare a trincerarsi dietro ad un atteggiamento passivo, lamentandosi che "intanto lo Stato non fa niente"; è mille volte più positivo l'atteggiamento attivo e propositivo di chi dice "allora facciamo qualcosa noi".

Sulla stessa lunghezza d'onda è la relazione della dottoressa Paola Facchin, referente della Rete delle malattie rare della macro-area del Triveneto. Parla con trasporto della struttura che è stata creata, ribadendo che è una priorità voluta dal DL 279 del 18/05/2001. Ricorda i criteri con cui è stata organizzata, cercando di razionalizzare le risorse e di non disperdere le competenze, ma, soprattutto, mirando all'efficacia, per poter essere realmente in grado di curare e seguire ovunque nel territorio i malati con patologie complesse croniche. Molti problemi a questo proposito possono derivare dalla mancanza di collegamento tra i centri di cura specialistici dove viene seguito il paziente e le strutture sanitarie presenti nel territorio dove quest'ultimo vive; come si supplisce a questa carenza?

Come si può far sì che il medico di base, l'assistente sociale, lo psicologo siano costantemente informati sullo stato di salute del paziente ed il lavoro di ciascuno non resti sconosciuto agli altri? Il progetto, già partito per 20.000 pazienti, a questo scopo ha creato, attraverso apposite reti informatiche, la possibilità di condivisione delle cartelle

cliniche da parte di tutti gli attori coinvolti in modo che, ad esempio, anche il farmacista possa sapere quali farmaci ha prescritto il centro di cura, evitando così al malato di doversi recare dal medico curante a farsi prescrivere le medicine. Questo permette di porre al centro le esigenze del paziente e della sua famiglia e di realizzare una sanità sul territorio veramente prossima ai bisogni di quest'ultimi.

Segue l'intervento della dottoressa Daniela Cecchi, referente per l'ASL di Brescia della rete regionale lombarda delle MR. Illustra le azioni poste in essere nella sua Azienda per superare le difficoltà legate ad una gestione del percorso assistenziale spesso troppo parcellizzato; il primo passo è stato quello di conoscere gli effettivi bisogni del malato con l'istituzione del Centro Territoriale per le MR. Poi l'attuazione di percorsi di cura integrati ed il sostegno alle famiglie. Lo spirito di fondo che anima tutte queste azioni è che il malato non si senta solo, ma accolto, ascoltato ed aiutato.

Ci tuffiamo poi nell'immunologia con il professor Alessandro Plebani che ci parla degli sviluppi che la scienza ha fatto in questo campo e, con la semplicità che lo contraddistingue, riesce a renderci comprensibili alcuni concetti altrimenti impossibili per i non addetti a lavori. E' vero, sottolinea, che da anni ormai la terapia non è molto cambiata: si infondono sempre le gammaglobuline, ma, ad esempio, la sicurezza dei farmaci ha fatto passi da gigante riducendo al minimo i rischi derivanti dalla loro natura di emoderivati. Ora è possibile anche la somministrazione sottocute, e non è improbabile che tra un po' di tempo si riesca ad accorciare anche i tempi di infusione. Sessant'anni fa, con Bruton, l'approccio era soltanto clinico, si ipotizzava un deficit immunitario sulla base dei disturbi del paziente, sul tipo ed il numero delle infezioni contratte; poi c'è stata la svolta immunologica con la quale si cercava di regolarizzare i livelli delle immunoglobuline. Ma perché alcuni soggetti con la stessa patologia avevano fenotipi diversi, cioè manifestavano differenti condizioni cliniche?

Lo si è capito quando la scienza, con l'aiuto delle nuove tecnologie, ha intrapreso la strada della medicina molecolare; si è scoperto allora che una stessa

apparente malattia può essere generata da diversi difetti nella catena del DNA. Lo sviluppo della genetica permette di tentare (solo tentare, per ora!) la sostituzione del gene difettoso con uno sano. Si aprono così davanti a noi orizzonti sconfinati e fino a poco tempo fa impensabili; è vero che siamo ancora agli albori, che possiamo considerare l'immunologia una scienza giovane, ma è altrettanto vero che sono stati fatti dei progressi enormi nella comprensione di ciò che determina la risposta immunitaria di un individuo, nella diagnosi e nei processi terapeutici. Dobbiamo, senza dubbio, ringraziare la Ricerca e chiedere ad AIP di continuare a stimolare i medici a collaborare tra di loro per poter raggiungere risultati sempre più importanti.

Conclude i lavori la relazione dalla professoressa Maria Cristina Pietrogrande, coordinatrice nazionale di IPINET, sullo stato dell'arte della rete per le IDP. Ribadisce l'importanza della creazione dei registri che hanno permesso un collegamento reale e fruttuoso tra i vari centri di riferimento, la condivisione di esperienze che ha contribuito molto allo sviluppo della ricerca, con una ricaduta estremamente positiva in termini di qualità di vita dei pazienti. La possibilità di una diagnosi precoce, l'istituzione di protocolli, l'approccio interdisciplinare al malato sono tutti traguardi raggiunti anche grazie al lavoro di collaborazione tra medici e associazione dei pazienti. Siamo in ritardo di almeno un'ora sulla tempistica prevista, anche a causa delle domande ai relatori, ma ...ben vengano; il pranzo può ancora attendere.

A Michele Del Zotti e al professor Plebani spettano i saluti finali. E' un arrivederci al prossimo convegno dopo questo importante compleanno; AIP ha raggiunto i vent'anni di vita, ma è animata da uno spirito giovane, ricca di sogni e proiettata in avanti, a progettare il futuro.

Non mancano incertezze, perplessità, ma trovare la capacità di mettersi in discussione, anche spinti dalle sollecitazioni di tutti, è sintomo di vitalità, come si addice ai ragazzi che crescendo si affacciano al mondo degli adulti con instancabile entusiasmo. ■

*Fabrizio Lanfiuti Baldi
consigliere AIP*



La dottoressa Paola Facchin



La dottoressa Renza Barbon

Brescia,
Convegno
Nazionale 2011



gestione assistenziale integrata tra il medico di famiglia ed il centro specialistico di riferimento per queste patologie.

Questo evento è stato seguito, il 24 settembre, da uno simile che si è tenuto presso l'aula magna della clinica Mangiagalli dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano; anche in questo caso la collaborazione di AIP con l'Università degli Studi di Milano, la Fondazione Ca' Granda e l'ASL-MI ha

L'ottimo successo dell'iniziativa è stato decretato in entrambi i casi dal numero dei partecipanti che ha dimostrato l'esistenza di un forte interesse della comunità medica sui temi delle immunodeficienze primitive; l'auspicio comune al termine delle riunioni è stato, da parte di tutti, di poter dare inizio a collaborazioni virtuose per far sì che la diffusione delle conoscenze sulle immunodeficienze primitive porti ad abbassare sempre di più

Corsi di aggiornamento per medici e pediatri

Sabato 25 giugno, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia, l'Associazione per le Immunodeficienze Primitive Onlus (AIP) ha organizzato un Corso di aggiornamento per medici sui difetti primitivi dell'immunità, a cui hanno partecipato circa 70 professionisti di medicina generale e pediatri di famiglia provenienti dalle province di Brescia e Bergamo.

Il corso, realizzato con la collaborazione dell'Università di Brescia, dell'ASL Brescia e degli Spedali Civili, si inserisce nel progetto di AIP Onlus dal titolo "Informare per prevenire: realizzazione di interventi divulgativi/formativi sulle immunodeficienze primitive rivolti al personale medico di base attraverso il canale dei corsi ECM e indagine clinica della comunità di riferimento", che ha ottenuto un finanziamento da parte della Regione Lombardia nell'ambito del Programma Famiglia e Solidarietà Sociale.

Relatori del corso di Brescia sono stati il Direttore della Clinica Pediatrica Prof. Alessandro Plebani, il Prof. Raffaele Badolato, il Dott. Vassilios Lougaris e la Dott.ssa Annarosa Sorensina che hanno presentato e discusso interattivamente con i partecipanti alcuni casi clinici, nell'ottica di una

permesso la realizzazione dell'evento che è stato organizzato e coordinato dalla Prof.ssa Pietrogrande, responsabile dell'UOS Immunologia Pediatrica della Clinica De Marchi.

Anche il questo caso lo staff medico costituito dalle Dott.sse Dellepiane, Fabio, Bacchetta, Aiuti, Pavesi, Raimondi, Carrabba ha presentato casi clinici che interessavano sia l'ambito pediatrico che quello dell'adulto, dimostrando anche come deve essere seguito il paziente nel tempo, con il suo passaggio dall'infanzia all'età matura, gestendo così il processo di transizione tra le strutture pediatriche a quelle per gli adulti.

l'età della diagnosi, in modo da poter assicurare ai pazienti la migliore efficacia delle terapie e, in ultima analisi, a garantire loro la prospettiva di una più alta qualità di vita.

AIP, nell'ambito del progetto finanziato, organizzerà un altro corso che si terrà nel prossimo mese di ottobre a Varese con lo scopo di diffondere la conoscenza delle Immunodeficienze Primitive per combattere la sottodiagnosi causata dalla carenza di informazioni su queste patologie da parte della classe medica. ■

*Alberto Barberis
presidente AIP*



Un momento del corso di Brescia



Nei giorni 16 e 17 maggio 2011 si è tenuto a Genova il primo incontro di IPINET per l'anno 2011.

I lavori sono stati introdotti dal Dottor Marco Gattorno, reumatologo della Pediatria II dell'Istituto Gaslini di Genova e dalla Professoressa Maria Cristina Pietrogrande, responsabile dell'U.O.S. di Immunologia Pediatrica dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano e coordinatrice di IPINET.

Ha poi preso la parola il Prof. Massimo Fiorilli che ha presentato un aggiornamento sulle Raccomandazioni per l'Atassia Teleangectasia (AT). Il Prof. Fiorilli ha evidenziato come l'elaborazione dei dati a disposizione sia migliorata da quando si è passati dalla raccolta dei dati su materiale cartaceo al data base online realizzato negli ultimi anni ed ha illustrato i criteri di arruolamento dei pazienti nel registro e i criteri di registrazione dei dati alla diagnosi e al follow-up. Dai dati raccolti risulta evidente come sia necessario arrivare ad una diagnosi precoce, ma diverse sono le difficoltà che si incontrano, in quanto, per esempio, esistono dei casi con sintomi sia neurologici che immunologici lievi oppure, anche all'interno della stessa famiglia, i sintomi all'esordio sono molto variabili.

Successivamente sono seguite ampie discussioni circa altre patologie che si possono presentare nei pazienti affetti da AT, l'opportunità di sottoporre questi pazienti alle vaccinazioni, le terapie farmacologiche e la terapia sostitutiva con immunoglobuline.

Poi il Dott. Daniele Moratto, biologo del Laboratorio Nocivelli di Brescia, ha presentato un aggiornamento circa la diagnosi precoce (analisi di difetti di ATM in citofluorimetria), argomento già trattato a Firenze dalla Dott.ssa Silvia Giliani, ed ha sottolineato la velocità della risposta di questo metodo al quesito diagnostico.

Il Prof. Vincenzo Leuzzi ha trattato i sintomi neurologici in pazienti AT, in quanto più del 91% dei pazienti presenta sintomi neurologici all'esordio della malattia.

Sono in seguito stati presentati i risultati relativi a EEG e RMN encefalo effettuati all'esordio della malattia e al follow up e studi che evidenziano come i sintomi

neurologici aumentino al follow-up. Infine la Prof.ssa Luciana Chessa ha riferito i risultati della diagnosi molecolare effettuata in 46 pazienti, ribadendo la necessità di pervenire ad una diagnosi molecolare molto veloce.

Il Prof. Claudio Pignata, responsabile dell'Area Progetti di Ricerca IPINET, ha poi introdotto alcuni giovani ricercatori di Firenze, Napoli, Bari, Milano, Brescia e Roma, i quali hanno presentato diverse proposte di studi sulle IDP da svilup-

paggiare e al follow-up e le terapie ed è stato proposto di utilizzare i dati disponibili per studi ulteriori sulla Sindrome Del22.

In seguito la Prof.ssa Isabella Quinti, responsabile dell'Area Relazioni Internazionali, ha fornito l'ultimo aggiornamento sui dati ESID 2011, nei cui registri sono attualmente arruolati 13.444 pazienti affetti da IDP. La Prof.ssa Quinti ha presentato uno studio di IPIDnet sulle sottopopolazioni linfocitarie per

Genova,
16-17 maggio 2011

riunione IPINET

pare in collaborazione con i dati forniti dai vari centri aderenti a IPINET e da condurre sotto la supervisione di un ricercatore senior.

Successivamente il Prof. Paolo Rossi, responsabile dell'Area Trials Clinici, ha affrontato il tema della sperimentazione clinica in pediatria, in particolar modo la sperimentazione farmacologica. Infatti è opportuno eseguire studi in pediatria, in quanto il bambino è differente dall'adulto, ma si incontrano diverse difficoltà dovute agli aspetti etici, economici e metodologici della sperimentazione. Il Prof. Rossi, rappresentante per l'Italia all'EMEA (European Medicine Agency), ha parlato dei piani di sperimentazione per i farmaci per le patologie dell'età pediatrica (PIP), riferendo l'esperienza dell'EnprEMA e del Clinical Trial Center dell'ospedale Bambin Gesù di Roma entro The European Community Research Projects.

Il giorno seguente i lavori sono stati aperti dal Prof. Alberto Martini, Direttore della Pediatria II dell'Istituto Gaslini di Genova, dopodiché la Dott.ssa Caterina Cancrini ha fornito l'aggiornamento dei dati per il protocollo della Sindrome Del22. Al momento i pazienti arruolati sono 228 (maschi e femmine in egual misura), provenienti da 16 centri.

Successivamente sono seguite discussioni circa le manifestazioni cliniche alla

eseguire la tipizzazione dei fenotipi, e ha concluso fornendo l'update per la CVID.

La Dott.ssa Annarosa Soresina, responsabile dell'Area Gestione Banche Dati, ha poi illustrato le modalità di raccolta ed elaborazione dei dati, mentre il Prof. Alessandro Plebani ha fornito un aggiornamento relativo all'Agammaglobulinemia X recessiva (XLA) e autosomica recessiva (AAR), per le quali attualmente sono registrati 180 pazienti (XLA 143, AAR 37).

Grazie ad una maggior conoscenza e sensibilizzazione su queste malattie negli ultimi anni l'età media alla diagnosi è diminuita e l'efficacia del trattamento con immunoglobuline è dimostrata invece dal numero di episodi e dal tasso annuo di incidenza delle infezioni durante il follow-up.

Relativamente alla terapia sostitutiva sottocutanea, il professore si augura che un numero sempre maggiore di pazienti ne possa usufruire, al fine di evitare gli accessi in ospedale per la terapia endovenosa.

I lavori si sono conclusi con i saluti della Prof.ssa Pietrogrande, che ha annunciato che il prossimo incontro IPINET si terrà in novembre a Roma. ■

*Gloria Berretta
consigliere AIP*



Il 15 e 16 marzo 2011 si è svolto a Lisbona il diciassettesimo congresso IPPC (International Plasma Protein Congress) il congresso internazionale sulle proteine del plasma della PPTA (Plasma Protein Therapeutics Association) l'associazione delle case farmaceutiche che si occupano di prodotti emoderivati. Vi è grande attenzione da parte della PPTA per le associazioni di pazienti e la diagnosi precoce delle patologie dato che si stima a livello globale un mancato

USA e 32 in Europa, donatori qualificati, una comunità di donatori, donatori; si avvale di standard sui marcatori virali e della donazione incrociata.

I donatori possono essere di due tipologie retribuiti o volontari; in alcuni Paesi, infatti, è permessa la donazione di sangue anche con retribuzione, in Italia ad esempio questo non è possibile per le normative vigenti. In altri Paesi ove la donazione retribuita è vietata i donatori più assidui vengono ricompensati mediante premi e riconoscimenti al fine di incentivare la donazione, fondamentale per la produzione di emoderivati. Sei fra le maggiori aziende produttrici di emoderivati si sono accordate per il controllo della qualità del plasma, l'IPPIA ha quindi stabilito degli standard di qualità per i controlli dei processi e nella scelta dei donatori avviando due programmi per la sicurezza e la qualità dei prodotti.

Industrie russe ad esempio possono mettere in commercio prodotti biologicamente simili ad altri già in commercio senza un trial clinico e questo sicuramente può essere fonte di insicurezza del prodotto.

Le immunoglobuline sono diventate il prodotto principe delle case di emoderivati a differenza di altri usati ad esempio nell'emofilia.

Per la cura dell'Alzheimer stanno testando l'utilizzo delle immunoglobuline con dosaggi simili a quelli delle immunodeficienze primitive: 400mg/kg ogni due settimane. Pare funzionare e far riacquistare le capacità mnemoniche a persone che avevano già iniziato il cammino della demenza conseguenza di questa patologia. L'età media dei pazienti in questo trial clinico era di 72 anni ma si attendono ancora conferme in merito in quanto il numero di casi presi in esame al momento della presentazione dei dati, sicuramente incoraggianti, era insufficiente ed il periodo di monitoraggio troppo breve.

È nato anche un progetto denominato Achille per avviare organismi di controllo e di sviluppo in Paesi sottosviluppati. In queste zone capita che si riesca a raccogliere il sangue da donatori e poi non si trovi un'industria per il frazionamento e quanto raccolto non venga utilizzato per la produzione di emoderivati che potrebbero essere utilizzati

Lisbona, XXVII congresso IPPC, della PPTA

trattamento delle patologie pari a circa il 75% dei pazienti che ne avrebbero bisogno.

Quando necessario la PPTA fornisce anche un supporto per vincere i limiti burocratici. L'utilizzo di emoderivati vigenti nei diversi Paesi.

La PPTA garantisce inoltre al paziente la continuità del trattamento provvedendo a fornire adeguati prodotti necessari alla terapia.

La sua missione è promuovere la disponibilità e l'accesso ad emoderivati sicuri per tutti i pazienti nel mondo.

Per questo stabilisce degli standard di produzione di emoderivati ad alti livelli di sicurezza e qualità.

I punti fondamentali del processo di produzione degli emoderivati sono:

- la raccolta di plasma
- la produzione del prodotto

La PPTA vanta 395 centri certificati in



internamente o esportati.

Ad esempio in Inghilterra non sono autosufficienti nell'approvvigionamento di immunoglobuline e devono importarle. Così hanno stilato delle linee guida nazionali, un piano per la gestione della domanda (chi le usa, dove, perché e quanto) creando così un database con questi dati. Hanno catalogato le immunoglobuline in base al loro uso distinguendo i casi di farmaco salvavita da quelli con disponibilità di terapie alternative.

In questi ultimi casi per ottenere l'erogazione delle immunoglobuline si deve richiedere l'approvazione di una specifica commissione composta da specialisti.

La commissione decide rapidamente nell'arco di poche ore o al massimo pochi giorni usando telefono e e-mail, non necessariamente incontrandosi.

Durante questo incontro è avvenuta la premiazione del Prof. Mannucci, Diret-

tore del Dipartimento di Medicina e Dermatologia dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, esperto di emofilia a livello internazionale.

È stata evidenziata l'importanza della terapia di profilassi non solo nelle IDP ma anche in altre patologie come l'emofilia. Mediante un'analisi è stato dimostrato che la terapia di profilassi porta ad un miglioramento della qualità a vita e ad un risparmio economico nonostante il costo della profilassi. Allo Stato costa di più pagare le assenze sul lavoro e le cure necessarie alla guarigione dalla malattia che non sostenere il costo della terapia di profilassi tenendo conto inoltre che una situazione di patologia degrada sicuramente la qualità della vita del paziente.

A questo incontro erano presenti anche rappresentanti dell'EMA, organismo europeo nato nel 1995 che a oggi conta 27 Stati membri.

L'EMA ha funzioni di controllo sull'utilizzo dei farmaci, promozione della produzione di farmaci necessari e non presenti sul mercato, controllo sulla qualità dei farmaci, ottimizzazione nell'utilizzo sicuro e razionale dei farmaci, controllo sull'efficacia dei farmaci.

Si è trattato sicuramente di un incontro molto tecnico, ovviamente orientato ad aziende farmaceutiche di emoderivati, ma è stato comunque illuminante per capire alcuni meccanismi che gravitano attorno all'ambiente delle industrie di questo settore.

Colgo l'occasione per ringraziare la PPTA, ed in particolare il vice presidente Charles Waller, per averci invitato a partecipare a titolo gratuito a questo convegno. ■

*Andrea Gressani
consigliere AIP*

La lettera

VENITAL, nuova AIC

Immunoglobulina standard da Plasma Nazionale



Spett. Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS,

Kedrion Biopharmaceuticals, azienda italiana specializzata nel campo delle plasma proteine terapeutiche, è lieta di informarvi che a partire dal 1° agosto 2011 è disponibile in Italia la prima immunoglobulina standard a somministrazione endovenosa con AIC esclusivamente dedicata al plasma nazionale: **VENITAL**.

L'utilizzo di Autorizzazioni all'Immissione in Commercio (A.I.C.) dedicate al Piano Plasma Italia ad esclusiva valenza nazionale, per i medicinali originati da plasma raccolto dai servizi trasfusionali italiani, costituisce un nuovo passaggio nel percorso verso l'autosufficienza di farmaci plasmaderivati, secondo quanto specificato dalla circolare del Centro Nazionale Sangue dell'11 maggio 2011.

In questo quadro di revisione normativa, Kedrion, che negli ultimi 10 anni ha restituito alle regioni italiane attraverso il Piano Plasma 140 tonnellate di albumina, 18 tonnellate di immunoglobuline endovena e 320 milioni di unità di fattore VIII, continua a svolgere il suo ruolo di partner attivo ed impegnato per l'efficientamento dell'intero sistema.

Il concetto di "Piano Plasma Nazionale", ovvero il modello organizzativo che prevede la raccolta del plasma dalle regioni italiane, la sua lavorazione industriale e la restituzione dei prodotti farmaceutici plasmaderivati che ne derivano, nasceva negli anni '80 per rispondere alla domanda sempre crescente di proteine umane ad alto valore terapeutico (quali, ad esempio, l'albumina, le immunoglobuline e il fattore VIII) e mirava al raggiungimento dell'autosufficienza nazionale in materia di plasmaderivati.

Nel corso degli anni, tale modello si è evoluto, affinato, è divenuto sempre più efficiente ed armonico, grazie all'impegno di tutti i lavoratori coinvolti, istituendo in questo modo un circolo virtuoso che ha messo a disposizione del Sistema Paese quantità importanti di proteine fondamentali per la cura di molte patologie.

VENITAL, verrà fornito nel rispetto dei processi produttivi e degli standard di qualità e sicurezza di Ig VENA (l'equivalente prodotto commerciale), per poter sempre garantire al clinico e al paziente, prodotti di alta qualità, sicuri e di provato valore terapeutico.

KEDRION S.p.A.



Amsterdam 12-14 maggio 2011. Il primo giorno è iniziato seguendo un workshop sulle indicazioni di come dovrebbero essere realizzati i siti web delle associazioni di pazienti. Sono stati illustrati alcuni siti web realizzati da Eurordis con l'intento di raccogliere i siti internet già esistenti delle associazioni di pazienti, o con l'idea di facilitare le nuove associazioni alla creazione di un sito web con degli strumenti messi gratuitamente a disposizione da parte di Eurordis.

Amsterdam assemblea annuale soci EUROORDIS

Durante la giornata successiva, tutte le Federazioni Nazionali hanno presentato un resoconto dei progressi raggiunti nello sviluppo dei Piani Nazionali per le Malattie Rare nel proprio Paese, oltre a raccontare le esperienze vissute nell'ambito della campagna "Rari ma Uguali" durante la Giornata delle Malattie Rare 2011 e hanno spiegato la scelta del tema "Solidarietà" per il prossimo

anno. Sono state, inoltre, definite ulteriori azioni per coordinare gli sforzi di EURORDIS e delle Federazioni Nazionali in materia di recepimento della Direttiva Europea sull'Assistenza Sanitaria Transfrontaliera a livello nazionale.

Il secondo giorno della Conferenza ha visto la partecipazione di un pubblico più ampio ed ha fornito l'opportunità di un aggiornamento sul lavoro che si sta svolgendo per l'adozione ed implementazione dei Piani Nazionali per le Malattie Rare in tutti gli Stati dell'Unione Europea entro il 2013. Particolare attenzione è stata posta sui risultati e le decisioni future del progetto EUROPLAN e sull'esito della 15° Conferenza Nazionale sui Piani Nazionali per le Malattie Rare che si è tenuta nel secondo semestre 2010.

Il ruolo dei pazienti nello sviluppo dei Piani Nazionali è stato illustrato attraverso l'esperienza della Francia e del Portogallo. Alla fine della giornata, una tavola rotonda dibattito, moderata da Antoni Montserrat, Responsabile scientifico incaricato della politica sanitaria sulle malattie rare presso la Commissione Europea, ha affrontato questioni importanti quali: Come spingere i Ministeri ad attuare piani nazionali? Come monitorarne lo sviluppo? Come adattarli alle realtà nazionali e alle dimensioni di ciascun Paese?

Un elemento importante dell'incontro annuale di EURORDIS è stato l'Assemblea Generale. Questa parte della conferenza, che si è svolta la mattina del venerdì, era aperta ai soli membri che hanno potuto eleggere i loro rappresentanti. Dimitrios Synodinos, della Federazione Greca Malattie Rare (PEPSA), è stato neoeletto nel consiglio di amministrazione, mentre Torben Gronnebaek (Danimarca), Dorica Dan (Romania) e Rosa Sanchez de Vega (Spagna) sono stati rieletti per altri tre anni. Dopo la presentazione del bilancio e della relazione sull'attività del 2010, i partecipanti hanno acceso una vivace discussione sulle attività svolte e sui progetti per il futuro, in particolare sull'ulteriore rafforzamento della condivisione delle informazioni, sul networking e lo scambio di esperienze, così come sul potenziamento delle capacità dei rappresentanti dei pazienti nelle strategie nazionali per le malattie rare.

Il terzo giorno, i partecipanti si sono suddivisi in workshop più ristretti per discutere le misure fondamentali, le migliori pratiche e l'esperienza concreta nelle aree più importanti della politica delle malattie rare nei vari Paesi. Dovendo scegliere quali workshop seguire, dato che si svolgevano parallelamente sessioni inerenti argomenti diversi, ho scelto quella sui Centri di expertise e reti di esperti. E' emerso che la cosa importante è sempre mettere il paziente al centro del sistema. In Europa vi sono circa 30 milioni di pazienti con 5-7000 differenti malattie rare di cui 3500 coinvolgono solo pochissime persone al mondo. 250 di queste malattie sono state scoperte di recente.

I pazienti sono pochi, la conoscenza sulle malattie è poca, le cure efficaci sono poche. E' necessario un approccio multidisciplinare, a livello sia di cure mediche che per quanto riguarda gli aspetti sociali. Le cure devono essere coordinate connettendo i pazienti e le loro casistiche. Attualmente la coordinazione avviene ad opera del paziente ma non



dovrebbe essere così. Un concetto fondamentale emerso è che gli esperti devono viaggiare, non i pazienti, a meno che non sia strettamente necessario.

Purtroppo ci sono molte barriere: psicologiche da parte dei medici che, ad esempio, non accettano che si chieda un secondo parere specie se si ritengono dei super esperti; motivi economici di rimborsi ecc.

Sono poi stati affrontati argomenti quali le migliori pratiche a livello medico e sociale, la sostenibilità per progetti a lungo termine con strutture solide con una buona coordinazione, cooperazione fra pazienti e organizzazioni per una migliore qualità della vita del paziente. Tutti i pazienti a livello europeo dovrebbero avere lo stesso trattamento e le stesse opportunità di curarsi a prescindere dalla diversità dei Paesi sia come dimensione che come situazione sociale ed economica. È indispensabile che i pazienti possano contare su una rete di referenti presenti nei centri di expertise a cui tutti i centri devono far riferimento per l'approccio a queste patologie rare.

In Francia, per esempio, per la sindrome di Willson ci sono due centri di riferimento in cui vi è un approccio multidisciplinare al problema da parte di diversi specialisti che si confrontano e cooperano. E ci deve essere questo meccanismo a livello europeo: gli

esperti devono condividere i risultati delle ricerche e le esperienze con le patologie in modo da creare assieme l'esperienza per un migliore approccio multidisciplinare. L'idea è di far entrare i centri nel network temporaneamente per due anni e fare in modo che diventino di riferimento raggiungendo determinati standard qualitativi di conoscenza circa le patologie. Europlan tenta di identificare i centri di esperienza, che devono essere complementari fra loro, non necessariamente identici.

In una delle varie pause che ci sono state fra una parte e l'altra del workshop ho avuto

modo di conoscere il presidente dell'associazione che si occupa della Sindrome di Marshall Smith, ovvero un gruppo di famiglie composto da 31 membri sparsi in tutto il mondo che rimangono in stretto contatto grazie ad Internet durante l'anno e si incontrano una volta l'anno per discutere di persona di problematiche e progressi scientifici. ■

Rielaborazione della pagina web:

<http://www.eurordis.org/it/content/eurordis-incontro-dei-membri-2011-amsterdam>
a cura di Andrea Gressani, presente al Convegno EURORDIS in rappresentanza di AIP ONLUS



Rivolgiamo i nostri più vivi ringraziamenti a tutti coloro che con la loro generosità sostengono il nostro impegno nella lotta contro le Immunodeficienze Primitive.

Grazie agli amici e parenti di Tina e Michele, Agostina Radaelli e Silvia Paiardi, che hanno devoluto contributi all'Aip in ricordo dei loro cari. Ancora una volta ringraziamo tutti gli amici e i parenti di Lauretta per i loro generosi contributi a favore della cura delle IDP e in particolare dell'Atassia Telangectasia.

E grazie alla famiglia di Enrico Villa, Maria Luisa Arioli, Epifanio Vecchio, Antonio Rossi, Marianna Anelli, Achille Cappelli, Nicola Ciampi Sorbo, Pierino Capra, Siro Danzi, Mariateresa Giudici, Luca Ceribelli, Mario Spazzacampagna, Nicolina Zanella, Monica Gandini e Anna Vinieri.

Rivolgiamo un ringraziamento particolare a Lisa e Christian che, per il loro matrimonio, hanno devoluto all'Aip un generoso contributo, all'Organizzazione Rombo di Tuono, alla Parrocchia S. Michele Arcangelo di Oreno di Vimercate,

agli Amici di Beppe, al Comune di Pineto e all'Associazione Vaffantur. Infine i nostri ringraziamenti più sinceri vanno a B.M.C. Srl, Banca Patrimoni Sella & C e Progetto Leasing Srl per aver contribuito a sostenere i nostri progetti. ■

Congratulazioni

Al dottor Davide Montin che ha recentemente ottenuto la Specializzazione.

"Dr. Montin, con i nostri più vivi complimenti e con la nostra più sincera riconoscenza, Le auguriamo una vita professionale ricca di esperienze e colma di belle soddisfazioni, mantenendo il suo delicato tratto umano.

I pazienti piccoli e grandi del Reparto di Immunologia dell'Ospedale Regina Margherita di Torino, uniti nella loro associazione AIP."



Le immunodeficienze primitive sono un gruppo di malattie nelle quali i disordini del sistema immunitario sono responsabili di un'aumentata suscettibilità alle infezioni.

In questi pazienti l'apparato gastroenterico rappresenta, insieme a quello respiratorio, uno dei maggiori target delle infezioni. Tra i tanti e svariati meccanismi con cui è possibile contrarre infezioni, è noto che, attraverso gli alimenti, molteplici e differenti agenti microbici possono penetrare nel nostro organismo. Pertanto i consigli e le indicazioni dietetiche che di seguito riportiamo hanno come obiettivo principale quello di ridurre il rischio di insorgenza di infezioni, in particolare a carico dell'apparato gastroenterico nei soggetti con deficit immunitario.

IDP e corretta alimentazione

Al fine di ridurre o, se possibile, evitare l'insorgenza di questi problemi è innanzitutto essenziale, da parte dei pazienti affetti da IDP, osservare una serie di semplici norme che definiamo igienico-comportamentali, utili per tutti, ma che assumono una rilevanza particolare per i pazienti immunocompromessi.

Le infezioni che si possono contrarre con gli alimenti sono provocate da differenti microorganismi (salmonella, clostridium, escherichia coli, giardia etc.), i quali possono essere veicolati dagli stessi alimenti contaminati, compreso l'acqua.

La contaminazione degli alimenti avviene in genere o per una non corret-

ta conservazione o per una eccessiva manipolazione. Per ottenere un'adeguata prevenzione, non è necessario, però, una estesa proibizione di interi gruppi di alimenti (almeno che non vi sia diarrea); in genere è importante, anche se non sempre sufficiente, seguire semplici indicazioni.

Essenziale è la cottura dei cibi che deve essere completa e sicura. Vanno quindi evitati qualsiasi tipo di carne cruda e/o poco cotta, come il carpaccio, le carni affumicate e gli insaccati (prosciutto crudo, speck, bresaola, salame, etc.); sono da preferire le carni cotte, di tutte le specie, da cuocere bene e da consumarsi preferibilmente calde. Analogo discorso va fatto per il pesce. Vanno evitati i piatti a base di pesce crudo come il sushi o le alici marinate, il pesce affumicato, i mollu-

per un'alimentazione leggera: evitare, quindi, frittture, dolci freschi con creme, torte farcite e condimenti grassi come il burro, lo strutto o la margarina. Sono da evitare anche gli alimenti contenenti lattosio, il latte in primo luogo, a meno che non sia privo di lattosio, e molti formaggi, in particolare quelli freschi spalmabili. È fondamentale anche ridurre l'apporto di fibre, evitando i legumi e rinunciando alla verdura a foglia larga (broccoli, spinaci, bieta etc.). Inoltre può risultare utile una supplementazione con fermenti lattici, per ripristinare una flora batterica efficiente. È necessario, infine, valutare l'opportunità di integrazioni di elettroliti per via orale o, in casi più severi, per via endovenosa.

Queste indicazioni di carattere generale valgono per tutti i pazienti affetti da deficit immunitari, ma assumono una particolare valenza per i pazienti con deficit o comunque con bassi livelli di IgA. Infatti, la ridotta azione antibatterica, secondaria al deficit di IgA, favorisce la colonizzazione dell'intestino tenue prossimale da parte di una flora batterica prevalentemente anaerobica, che comporta la deconiugazione dei sali biliari. Tutto questo determina un ridotto assorbimento di acidi grassi che aumentano nelle feci (steatorrea) con secondaria perdita di calcio e magnesio. I sali biliari deconiugati e gli acidi grassi non assorbiti causano a livello del colon una diarrea secretoria, si stabiliscono così le basi del malassorbimento. A questo punto è obbligatorio l'intervento del Medico Nutrizionista che dovrà modificare la distribuzione dei macronutrienti nella dieta da prescrivere a questi pazienti. Ma questo è argomento di un'altra trattazione.

I consigli e le indicazioni dietetiche sopra riportati hanno come obiettivo principale quello di ridurre il rischio di insorgenza di infezioni a carico dell'apparato gastroenterico nei soggetti con deficit immunitario. È comunque da evitare il fai da te: si consiglia di rivolgersi sempre al medico responsabile del centro che dovrà valutare l'opportunità di un semplice approccio dietetico o optare per un approccio terapeutico farmacologico in concerto con il Medico Nutrizionista. ■

Il Professor Giuseppe Spadaro è Responsabile Unità Operativa di Immunodeficienze Primitive. Dipartimento di Medicina Interna, Geriatria, Patologia Cardiovascolare e Immunitaria. Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II.



Un giorno al Convegno Nazionale AIP

Settembre 2011

Come ogni figlio non può dimenticare il compleanno dei propri genitori, così tutti noi non potevamo dimenticare una ricorrenza tanto importante: "Il ventesimo compleanno dell'associazione AIP". Ogni anno l'eccitazione di partecipare al convegno aumenta sempre più. La gioia di incontrare di nuovo il presidente AIP, tutti i collaboratori dell'associazione, amici e soprattutto medici... o forse angeli, che, come ricordo, in un periodo di "bonaccia d'agosto" hanno sorretto le mie ali salvandomi la vita... e tuttora continuano a starmi vicino nei momenti più difficili.

Quest'anno siamo stati onorati della presenza del professor Ugazio, direttore del Dipartimento di Medicina Pediatrica dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, che nel 1991 incoraggiò e pose le basi per la nascita dell'AIP.

Tra i temi affrontati dal Professore c'è stato quello di continuare a migliorare la "rete pediatrica" già esistente da qualche anno e gestita dalla professoressa Pietrogrande, responsabile dell'Unità Operativa di immunologia pediatrica di Milano. Grazie a IPINET, infatti, è possibile avere uno scambio di informazioni di tipo clinico in tempo reale e questo è di massima utilità per i medici e in alcuni casi di "Vitale importanza" per noi pazienti; perché come diceva qualcuno: "C'è un vero progresso solo quando i vantaggi di un nuovo successo diventano tali per tutti".

Il professor Ugazio ha voluto quindi mettere in evidenza il cosiddetto approccio alla Evidence Based Medicine, che porta ad avere conoscenze sull'andamento clinico aggiornate e il più esatte possibili, a vantaggio quindi di noi pazienti.

Ancora, il professor Ugazio ha parlato di "rivoluzione..." fatta da genitori e pazienti, armati di entusiasmo, iniziative e proposte, affinché i singoli pediatri di famiglia entrino a fare parte di una vera e propria squadra, un'"Equipe territoriale" pronta a collaborare al fine di migliorare le nostre prospettive di vita. I centri di riferimento nazionale sono molto importanti e come tali devono esistere, ma c'è un altrettanto bisogno di potenziare la pediatria territoriale e questo è possibile solo riducendo il numero di centri pediatrici collaterali. Questa manovra non deve essere tradotta in una "down regulation", e quindi in una riduzione del servizio sanitario, ma, al contrario, in un potenziamento di quelle strutture che diventerebbero importanti centri di riferimento per pazienti da 0 a 17 anni, affetti da patologie croniche, il cui numero è aumentato a circa un milione e cinquecento.

Ancora, ha ricordato il professore, molto importante risulta la capacità di autogestione di noi pazienti nell'affrontare la nostra immunodeficienza. Infatti pazienti in grado di autogestirsi riescono ad avere un "outcome", ovvero un andamento della malattia, "1000 volte" superiore a chi non riesce ad autogestirsi adeguatamente.

Come sempre interessantissimi i temi trattati dal professor Plebani, direttore della clinica pediatrica di Brescia, il quale, con spontanea semplicità, riesce a descrivere dettagliatamente a genitori e pazienti argomenti scientifici piuttosto complessi che vanno da "i meccanismi di trasduzione del segnale linfocitario", alle nuove prospettive di terapia genica per mezzo di "vettori", ovvero "virus nostri alleati", in grado di rimpiazzare "il gene malato" con uno "sano".

E che dire del professor Spadaro, responsabile dell'Unità Operativa di immunodeficienze primitive dell'Ospedale Federico II di Napoli; ogni sua parola fatta di sana ironia sarebbe in grado di far dimenticare un po' i problemi di tutti noi, ci vorrebbe un'infusione mensile dei suoi discorsi e della sua voce, penso che sarebbero in sinergia con la nostra terapia...

In conclusione vorrei ringraziare tutte quelle persone che continuano a tenere accesa la fiamma dell'entusiasmo che vive nell'associazione e quindi di conseguenza in noi, tra cui Michele Del Zotti insieme ai suoi collaboratori Giorgio, Andrea e i tanti altri, grazie ai quali "ognuno di noi può stare tranquillo... tranquillo di essere "raro" ma mai "solo".

Grazie AIP!

Un paziente affetto da IDP



10 Campanelli di Allarme delle Immunodeficienze Primitive

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

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

Per informazioni: Associazione Immunodeficienze Primitive ONLUS:

Sede Legale: Clinica Pediatrica Università degli Studi di Brescia

Segreteria Operativa: Via del Medolo 2, 25123 Brescia - Tel. e fax 030 3386557 - e-mail: info@aip-it.org www.aip-it.org


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


ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
ONLUS

Baxter
www.ImmuneDisease.com