



AIP Informa

Periodico di informazione
dell'Associazione Immunodeficienze Primitive

Anno XXIV numero 2 - dicembre 2024



AIP Informa

Numero 2 - dicembre 2024



AIP INFORMA

Periodico d'informazione di AIP
"Poste Italiane in A.P. art.2 comma
20/c legge 662/96 Brescia"
Iscrizione Tribunale di Brescia
n. 41/1999 del 20/12/1999

EDITORE AIP O.D.V.

Via L. Galvani, 18 - 25123 Brescia

DIRETTORE RESPONSABILE

Alessandro Segato

REDAZIONE

Silvia Casati

PROGETTO GRAFICO

Beatrice Silvestri

STAMPA

Tiber srl - Milano

IMMAGINE DI COPERTINA

freepik.com

Sommario

6

ASSEMBLEA STRAORDINARIA

dei Soci di AIP

8-9

ESID 2024

Marsiglia
16-19 ottobre

22-24

SCREENING NEONATALE ESTESO IN ITALIA

Novità e limiti regionali

MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA

26-27

32-35

INCONTRI MEDICI PAZIENTI

Barletta
Milano San Raffaele
Brescia

leggi anche...

INOLTRE

Lettera del Presidente	05
Trieste Next	10
Vaccinazione - un impegno condiviso a tutela dei fragili	11
AIPEdu - live webinar	16
Voci di Noi	17
Affianco - Intrecci di racconti, storie di vita insieme	18
D come... Disgusto	20
Rinnova la tua iscrizione	27
Gli Errori Congeniti dell'Immunità	28
Rimaniamo connessi	30
In ricordo di Marco	36
Insieme si può	38
Immunohelp	39

Affianco

Intrecci di racconti, storie di vita insieme



SCOPRI IL PROGETTO

Guarda i video, leggi le storie
e richiedi la tua copia del libro.



Con la sponsorship di
KEDRION
BIOPHARMA

LETTERA DEL PRESIDENTE



Alessandro Segato e alcuni medici specializzandi presenti a ESID

Cari Soci, Amici e Sostenitori,

con grande speranza e determinazione, ci rivolgiamo a voi oggi, uniti in un percorso che ci ha visti affrontare molte sfide e ostacoli lungo il cammino. Ma, come sempre, con la forza della nostra comunità, abbiamo imparato a superarli, a crescere insieme e a guardare al futuro con rinnovata fiducia.

L'immunodeficienza, per chi ne è affetto, può sembrare una barriera difficile da abbattere, ma non è mai stata un ostacolo insormontabile. Ogni giorno, ognuno di noi dà il proprio contributo nel migliorare la qualità della vita, nel combattere con coraggio le difficoltà quotidiane e nel credere che il domani possa essere migliore. **La ricerca scientifica, le nuove terapie, il supporto reciproco e la consapevolezza di non essere soli ci permettono di guardare con speranza al futuro, consapevoli che ogni passo che facciamo è un passo verso un mondo più inclusivo e più attento alle nostre necessità.**

Oggi, mentre osserviamo fin dove siamo arrivati, ci rendiamo conto che non basta solo superare gli ostacoli che ci si presentano. Dobbiamo anche porci nuovi obiettivi, sfide che non solo migliorino la nostra condizione, ma che favoriscano un cambiamento significativo per tutti coloro che affrontano le stesse difficoltà.

Desideriamo un futuro dove le innovazioni scientifiche diventino ancora più efficaci, dove l'inclusività venga garantita a ogni livello e dove le nuove generazioni possano contare su una comunità che le protegga e le sostenga.

Il nostro impegno non si ferma alla diffusione della conoscenza delle nostre patologie, ma si estende alla costruzione di una società più equa, solidale e consapevole. Con l'aiuto di tutti, medici, ricercatori, famiglie e pazienti, possiamo ottenere risultati straordinari. Il nostro cammino è ancora lungo, ma ogni progresso che facciamo è un passo più vicino al futuro che sogniamo.

In questo percorso, ci auguriamo di poter contare sul vostro supporto, sulla vostra partecipazione attiva e sul vostro impegno. Solo uniti possiamo abbattere le barriere, raggiungere i nostri obiettivi e costruire un domani migliore per tutti coloro che vivono con immunodeficienza.

Guardiamo avanti, con la certezza che il nostro futuro, sebbene a volte incerto, sarà luminoso e pieno di speranza. Il nostro viaggio è solo all'inizio, e ogni obiettivo che raggiungiamo ci avvicina a un mondo dove le sfide non sono più ostacoli, ma trampolini di lancio verso nuove opportunità.

*Con affetto e speranza
il vostro Presidente*

Alessandro Segato

Assemblea Straordinaria dei Soci di AIP

16 novembre 2024 - Brescia

Lo scorso 16 novembre 2024 si è tenuta, nell'Aula Consiliare della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia, l'Assemblea Straordinaria dei Soci di AIP. Un momento cruciale per la nostra associazione, che ha visto una straordinaria partecipazione, permettendoci di raggiungere un quorum del 43%. I Soci sono stati chiamati a discutere e votare sui seguenti punti, tutti approvati con convinzione:

1 - **Adozione del nuovo Statuto** con il contestuale passaggio da Organizzazione di Volontariato (OdV) ad Associazione di Promozione Sociale (APS).

2 - **Approvazione del nuovo Regolamento Interno**, aggiornato per rispondere meglio alle esigenze dell'Associazione e dei suoi membri.

3 - **Richiesta di riconoscimento della personalità giuridica**, passo fondamentale per rafforzare la posizione legale e operativa dell'Associazione.

Il passaggio ad APS: cosa cambia?

Il passaggio di AIP da Organizzazione di Volontariato (OdV) ad Associazione di Promozione Sociale (APS) rappresenta un passo fondamentale nel nostro percorso di crescita e maturazione. Questa trasformazione ci permette di ampliare le attività e di essere coinvolti in iniziative sempre più significative, collaborando non solo con i nostri Soci ma anche con enti pubblici e privati. La nuova configurazione offre inoltre l'opportunità di accedere a bandi e finanziamenti più mirati, consentendoci di sviluppare progetti innovativi volti a migliorare concretamente la qualità della vita delle persone affette da immunodeficienze primitive. Diventare APS significa anche rafforzare la nostra rappresentatività e legittimità. Con l'acquisizione della personalità giuridica, possiamo costruire relazioni più solide e strutturate con istituzioni e altre realtà associative, garantendo una maggiore incisività nella tutela dei diritti dei nostri Soci.

In questo contesto, il contributo di ogni Socio diventa ancora più prezioso: il vostro coinvolgimento attivo è la chiave per una gestione trasparente e sostenibile, che guarda con ambizione al futuro. Tutti questi cambiamenti non sono solo formali, ma rappresentano una base concreta per affrontare con slancio le sfide che ci attendono. **Grazie alla vostra fiducia e alla collaborazione di tutti, AIP si evolve, rimanendo fedele alla sua missione e rafforzando il proprio impegno verso le comunità fragili che supporta.** Questo passaggio ci permette non solo di essere al passo con i tempi, ma di anticipare i bisogni e le aspettative di chi conta su di noi, costruendo insieme un futuro più inclusivo e consapevole.

Ringraziamo con affetto tutti voi che avete supportato l'iniziativa e che avete dimostrato entusiasmo e dedizione nel promuovere le votazioni: la vostra passione rappresenta lo spirito e i valori fondanti di AIP. **Continuiamo insieme a scrivere la storia di AIP, guardando con fiducia alle sfide e alle opportunità che il futuro ci riserva.**

Alessandro Segato firma il verbale per il passaggio ad APS

Eventi

ESID 2024

21° biennial meeting of the European Society for Immunodeficiencies

Autori articolo | Rossella Buttazzo e Edoardo Cataudella - Medici in formazione specialistica in Allergologia e Immunologia Clinica presso l'Università degli Studi di Firenze

Dal 16 al 19 ottobre 2024, a Marsiglia, in Francia, si è svolto il 21esimo meeting biennale dell'ESID (European Society for Immunodeficiencies). Il congresso ha riunito più di 2.500 partecipanti tra medici, biologi, ricercatori e pazienti provenienti da tutta Europa e non solo. Noi abbiamo preso parte al congresso in qualità di giovani immunologi in formazione specialistica, impegnati nella gestione di pazienti affetti da immunodeficienze primitive (PID) e secondarie (SID) dell'adulto.

In sede congressuale, abbiamo avuto modo di incontrare una cospicua delegazione italiana di pediatri e immunologi coinvolti in prima linea nella gestione delle immunodeficienze dell'adulto e del bambino. **Abbiamo potuto assistere a presentazioni e letture stimolanti sull'eziopatogenesi, la diagnosi e la gestione delle PID, a partire dalla più frequente nella popolazione, ovvero l'immunodeficienza comune variabile (IDCV), fino ai difetti congeniti più rari del sistema immunitario.** Sono state descritte e sviscerate le numerose manifestazioni che possono associarsi alle immunodeficienze primitive, delineando fenotipi complessi, come le malattie autoimmuni e autoinfiammatorie, le allergie e le malattie linfoproliferative. Nel dettaglio, sono stati descritte nuove opzioni terapeutiche per i pazienti con IDCV a fenotipo complesso, in cui il difetto anticorpale si associa a citopenie autoimmuni e/o manifestazioni granulomatose polmonari e gastrointestinali.

Tra queste opzioni si annovera l'utilizzo di farmaci immunosoppressori selettivi in grado di colpire le cellule aberranti responsabili di tali manifestazioni: tra questi troviamo gli anticorpi monoclonali come rituximab, proteine di fusione come abatacept, inibitori di vie di segnale intracellulari come il sirolimus o gli inibitori delle Janus chinasi (JAK-inibitori). Molti studi recenti hanno evidenziato l'utilità dell'anticorpo monoclonale contro il recettore dell'interleuchina 4 e 13, dupilumab, per il trattamento delle manifestazioni atopiche severe nei pazienti con immunodeficienze primitive.

Durante il congresso ESID, alcune relazioni si sono concentrate sul **trapianto di cellule staminali ematopoietiche (Hematopoietic stem-cell transplantation, HSCT), che rappresenta una potenziale opzione terapeutica, soprattutto nei pazienti pediatrici.** In particolare, sono stati proposti nuovi regimi farmacologici di condizionamento pre-trapianto, al fine di ridurre il rischio di tossicità midollare pur mantenendo delle ottime percentuali di successo.

Rossella Buttazzo (a destra) e Edoardo Cataudella (secondo da sinistra)



Barbara Croci e Sergio Vicentini (Consiglieri AIP)

Sempre più mutazioni genetiche sono state individuate essere alla base dell'insorgenza delle PID, arrivando a identificare, ad oggi, circa 560 geni responsabili del loro sviluppo, e la cui conoscenza rappresenta la base per l'impiego di terapie sempre più personalizzate sul singolo paziente, in grado di migliorarne la prognosi e la qualità di vita. Tra le terapie più innovative si è parlato, infatti, proprio della terapia genica che, nelle patologie causate dalla mutazione di un singolo gene, permette di ripristinare la normale espressione dello stesso. Questo è possibile grazie a complessi processi di laboratorio, che consistono nella trasfezione di virus, innocui per l'uomo, con forme funzionanti dei geni mutati, che vengono successivamente trasferiti nel paziente.

Alcune sessioni del congresso sono state organizzate da IPOPI, l'International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies; tra queste, abbiamo avuto il piacere di partecipare a quella incentrata sullo screening neonatale per le immunodeficienze congenite. Si tratta di un test diagnostico, rapido e poco costoso, che consente di identificare eventuali anomalie nel sistema immunitario neonatale, permettendo di intervenire tempestivamente con terapie mirate o con trapianto di cellule staminali, prevenendo così lo sviluppo di infezioni severe o complicanze gravi, e migliorando significativamente la prognosi e la qualità della vita dei bambini affetti e delle loro famiglie.

Una parte del congresso è stata dedicata anche alla tematica molto attuale delle immunodeficienze secondarie. Ad oggi, infatti, un numero sempre più cospicuo di pazienti è affetto da neoplasie ematologiche maligne, che originano da cloni di linfociti B mutati. Il trattamento di queste patologie richiede terapie di combinazione tra farmaci chemioterapici e nuovi immunosoppressori, i quali, sebbene molto efficaci nel trattamento oncologico, portano con sé un elevato rischio di soppressione del sistema immunitario con conseguente

sviluppo di un numero sempre maggiore di immunodeficienze secondarie ai trattamenti. In particolare è stato messo a confronto il rischio immunosoppressivo di alcune tra le più innovative immunoterapie antineoplastiche, quali le CAR-T, cellule ingegnerizzate per uccidere i linfociti B, e gli anticorpi monoclonali diretti contro tali linfociti. In questo ambito, **si è inoltre discusso di quali siano i livelli minimi di immunoglobuline sieriche per garantire una protezione nei confronti delle infezioni nei pazienti in terapia sostitutiva, oltre all'appropriato timing di inizio della terapia con immunoglobuline.**

Alla fine di ogni giornata congressuale si è tenuta la poster-walk, una passeggiata tra centinaia di lavori scientifici e raccolte di casi clinici rappresentati graficamente su carta, con la possibilità di conoscere personalmente gli autori dei poster e di discutere con loro della reciproca attività di ricerca, venendo a conoscenza di casi di immunodeficienza tra i più rari al mondo. Oltre a incontrare colleghi e illustri professori da tutta Europa, abbiamo ricevuto moltissime informazioni anche agli stand delle principali aziende coinvolte nello sviluppo di sistemi diagnostici sempre più accurati, e di dispositivi necessari per la terapia sottocutanea con immunoglobuline. **In particolare sono state presentate nuove tipologie di pompe infusionali, progettate per adattarsi sempre meglio alle esigenze dei pazienti a cui sono destinate.**

Per questa preziosa opportunità formativa dobbiamo ringraziare l'AIP, di cui abbiamo avuto il piacere di incontrare alcuni Soci, il Presidente Alessandro Segato e il Direttore Filippo Cristofori, con i quali ci siamo confrontati sull'importanza degli incontri tra medici e pazienti e dell'attività fondamentale che svolge l'Associazione anche nella formazione di noi giovani immunologi, organizzando corsi e lezioni tenute dai maggiori esperti in questo campo. **Dal nostro punto di vista la collaborazione tra pazienti e specialisti è essenziale, dentro e fuori dall'ambiente ospedaliero, poiché un rapporto empatico favorisce un clima di fiducia e condivisione da entrambe le parti, migliorando l'esperienza dei pazienti e facendoli sentire più consapevoli e meno soli.**

Alessandro Segato con il libro Affianco



Trieste Next

27 > 29 settembre 2024

Festival della ricerca scientifica

Autore articolo | Anna Tomelleri - Consigliere AIP e Referente Gruppo Locale AIP Verona

Il Festival della ricerca scientifica Trieste Next 2024, ha invaso per tre giorni la città con tantissime iniziative, tra cui un osservatorio-laboratorio per i più piccoli. Siamo stati invitati dall'istituto materno infantile Burlo Garofolo a partecipare e intervenire il pomeriggio di sabato 28 settembre, in uno spazio dedicato interamente alle immunodeficienze.

Nello stand da loro allestito in Piazza Unità d'Italia, immersi tra cellule e provette che ispiravano curiosità e giochi scientifici, i più piccoli hanno avuto modo di esplorare il mondo dell'immunità, scoprendo i segreti del sistema immunitario. Abbiamo potuto ascoltare interessanti interventi sui trapianti di midollo nei difetti immunitari e del percorso che porta dal sospetto di immunodeficienza alla diagnosi di laboratorio. Inoltre, siamo stati felici di aver avuto l'opportunità di presentare la nostra Associazione. **Un particolare ringraziamento va al dottor Alberto Tommasini, infaticabile organizzatore e animatore dell'evento.**



Anna Tomelleri (Consigliere AIP) e Alberto Tommasini (IRCCS Burlo Garofolo)



Vaccinazione

un impegno condiviso a tutela dei fragili

Convegno "La Toscana si vaccina"

Con la sponsorship di **GSK**

Autore articolo | Stefano Mini - Segretario del Consiglio Direttivo di AIP

Venerdì 8 novembre 2024, a Firenze, nella suggestiva Aula Magna del Meyer Health Campus, si è svolto l'incontro "La Toscana si vaccina", promosso da AIP, con il patrocinio della Regione Toscana e il contributo non condizionante di GSK, per sensibilizzare sull'importanza della vaccinazione come elemento chiave nella protezione della salute pubblica ed essenziale per le persone più fragili, come i malati rari, i pazienti immunodepressi e coloro che sono affetti da malattie croniche. A moderare l'evento è stato Filippo Cristoferi, Direttore di AIP, il cui ruolo è stato centrale nel coordinare gli interventi e favorire un dialogo aperto tra associazioni, medici e rappresentanti istituzionali. Cristoferi ha guidato la discussione con l'obiettivo di trovare soluzioni concrete per costruire una rete vaccinale efficace e accessibile, evidenziando **l'importanza di una comunicazione chiara e capillare e l'urgenza di sviluppare percorsi vaccinali che rispondano alle esigenze specifiche dei malati immunodepressi.** Tra i temi principali emersi durante il convegno, spiccano: la necessità di ridurre le barriere burocratiche e logistiche delle procedure di prenotazione e distribuzione dei vaccini, il ruolo cruciale della formazione a tutti i livelli, a partire dai medici di base, e lo sviluppo di un approccio coordinato e continuativo con obiettivi condivisi.

> Filippo Cristoferi: vaccinazione come diritto e protezione

Cristoferi ha aperto l'evento esprimendo gratitudine verso i partecipanti e ribadendo l'importanza del ruolo delle associazioni nel sensibilizzare e informare il pubblico sui benefici della vaccinazione. Ha evidenziato fin dall'inizio come la vaccinazione non rappresenti solo una scelta individuale, ma anche una responsabilità collettiva, un "atto di cura" verso i più vulnerabili, principio che ha ispirato tutti gli interventi successivi. Ha messo in luce, inoltre, l'obiettivo di "diffondere informazioni chiare e trasparenti affinché i pazienti possano fare scelte consapevoli".

> Chiara Azzari: proteggere i più vulnerabili è un dovere

La vaccinazione è fondamentale per tutelare i soggetti più fragili. Come spiegato dalla professoressa Chiara Azzari, Direttrice della Clinica pediatrica del Meyer, i pazienti immunodepressi non solo possono, ma devono essere vaccinati, poiché il vaccino rappresenta uno scudo indispensabile contro le infezioni. Purtroppo, persistono falsi miti anche tra i professionisti sanitari secondo cui i fragili non dovrebbero vaccinarsi. Al contrario, sono proprio loro ad avere maggiore necessità di protezione, per evitare decessi dovuti a infezioni prevenibili come l'influenza. **Per superare queste barriere, il Meyer ha avviato incontri multidisciplinari tra oncologi, reumatologi e altri specialisti per definire strategie vaccinali condivise.**



Tra le iniziative, spicca l'apertura di un ambulatorio vaccinale senza appuntamento, che consente ai pazienti di aggiornare il proprio libretto vaccinale durante una qualsiasi visita. Questo modello, esteso in collaborazione con Careggi e altre strutture toscane, punta a creare una rete regionale di prevenzione. "I pazienti fragili hanno bisogno di protezione, non di esclusione", ha affermato Azzari, ribadendo l'importanza di un impegno collettivo tra clinici, associazioni e istituzioni per una cultura vaccinale che promuova il benessere di tutti.

Vaccinazione: un impegno condiviso a tutela dei fragili

> Lucia Bernazzi: l'esperienza personale e il ruolo di AIP

Lucia Bernazzi, Consigliere di AIP e paziente immunodepressa, ha condiviso la propria esperienza personale e raccontato di come l'Associazione abbia promosso numerose iniziative per sensibilizzare sia i pazienti sia il pubblico generale sui pericoli legati alla mancata vaccinazione. Inoltre, ha posto l'accento sull'importanza di lavorare con i giovani, in particolare attraverso progetti educativi nelle scuole, affinché la cultura della prevenzione vaccinale diventi una priorità condivisa su scala nazionale. "Per un paziente immunodepresso" ha sottolineato, "il rischio di ammalarsi è sempre presente, e l'ansia vissuta durante la pandemia di Covid-19 è stata immensa. La consapevolezza che il vaccino potesse proteggerci è stata una svolta fondamentale, dimostrando quanto sia essenziale continuare a lavorare su molteplici fronti — ricerca, informazione e sensibilizzazione — per promuoverne l'importanza. **La speranza è che ciascuno, nel proprio ambito, contribuisca a diffondere questa consapevolezza: i clinici con la ricerca, le associazioni attraverso il dialogo e la comunicazione, e la politica mediante interventi istituzionali**".

> Emanuele Vivarelli: comunicazione e fiducia tra medico e paziente

Emanuele Vivarelli, della SOD Immunoallergologia di Careggi, ha sottolineato l'importanza di una comunicazione chiara e umana tra medico e paziente per promuovere la vaccinazione, in particolare nei soggetti fragili. Spesso, l'esitazione dei pazienti è dovuta alla mancanza di dialogo, e anche pochi minuti per rispondere ai dubbi, soprattutto sulla sicurezza dei vaccini, possono fare la differenza. Durante la pandemia di Covid-19, Vivarelli ha maturato un'esperienza diretta come medico, vaccinatore e specialista, confermando che la maggior parte delle vaccinazioni è sicura anche per gli immunodepressi, salvo eccezioni specifiche. Ha evidenziato che la vaccinazione è un gesto di responsabilità collettiva, non solo per proteggere sé stessi ma anche per i più vulnerabili e un valore imprescindibile per una comunità più sicura e consapevole. **"Una società", ha concluso, "non è la semplice somma di individui: è un insieme che ha una forza e un valore differenti dalla somma dei singoli"**.



Filippo Cristoferi (Direttore AIP) e Chiara Azzari (Direttrice Clinica pediatrica Meyer)

> Le Associazioni di pazienti fragili: la richiesta di supporto al Sistema Sanitario

In rappresentanza delle associazioni di pazienti fragili, erano presenti anche Marco Sonnini, Presidente della Federazione Toscana Diabete, Paola Grossi, Presidente dell'Associazione Toscana Malati Reumatici (ATMaR), e Marco Rossi, Presidente AOPI e Coordinatore Regionale FAVO Toscana. La frequente presenza di comorbidità in alcune patologie causa un elevato rischio di aggravamento in caso di infezioni: per questo motivo è raccomandato un approccio vaccinale proattivo nel rispetto delle linee guida. **È fondamentale che il Sistema Sanitario supporti i pazienti nel percorso vaccinale, per evitare che siano lasciati soli di fronte a decisioni cruciali per la propria salute.**

> Cecilia Berni: la Rete delle Malattie Rare e la protezione vaccinale

Cecilia Berni, responsabile organizzativo della Rete Regionale delle Malattie Rare, ha esposto come la Regione Toscana stia implementando percorsi assistenziali specifici per i pazienti con malattie rare. Berni ha evidenziato che la transizione dalle cure pediatriche a quelle per adulti richiede un coordinamento particolare affinché la continuità della vaccinazione sia garantita. Ha anche mostrato esempi di come la Rete, in collaborazione con le associazioni, lavora per promuovere una cultura della vaccinazione informata e accessibile per le persone con malattie rare.



Da sinistra: Marco Sonnini (Federazione Toscana Diabete), Marco Rossi (FAVO Toscana), Filippo Cristoferi (Direttore AIP) e Lucia Bernazzi (Consigliere AIP)

> Barbara Porchia: strumenti e tecnologie di accesso facilitato

Barbara Porchia, Direzione Diritti di Cittadinanza e Welfare della Regione Toscana, ha spiegato l'importanza di creare reti di supporto per portare i servizi vaccinali direttamente ai pazienti. Ha descritto come in Toscana siano stati implementati portali digitali per agevolare la prenotazione delle vaccinazioni, e ha annunciato che le Case della Comunità, attualmente in fase di costruzione, diventeranno centri fondamentali per la promozione della salute e della prevenzione. "Dobbiamo sfruttare tutte le occasioni di contatto con il paziente per promuovere la vaccinazione," ha concluso.

> Emanuele Montomoli: raggiungere la copertura vaccinale ottimale

Il professore Emanuele Montomoli, specialista in Igiene e Medicina Preventiva, ha presentato dati preoccupanti sulle coperture vaccinali insufficienti, in particolare per vaccini chiave come quelli contro lo pneumococco e l'Herpes Zoster. Ha lodato il modello dell'Ospedale Meyer, dove è possibile accedere alla vaccinazione senza prenotazione, come un esempio positivo che potrebbe essere replicato a livello regionale. Montomoli ha affermato che garantire un accesso facilitato è essenziale per migliorare l'adesione alla vaccinazione, soprattutto per i pazienti più vulnerabili.

> Simone Bezzini: il sostegno istituzionale

L'Assessore alla Salute della Toscana, Simone Bezzini, ha parlato dell'impegno a livello regionale nel migliorare le campagne vaccinali e rafforzare la cultura della prevenzione. Pur con livelli di copertura tra i più alti in Italia, è necessario incrementare l'adesione, soprattutto tra gli adulti. Bezzini ha evidenziato che i vaccini, pilastro della salute pubblica, richiedono maggiore valorizzazione per contrastare i sentimenti anti-scientifici emersi dopo la pandemia.

"La vaccinazione deve essere vista come una priorità sanitaria e come un obiettivo di comunità. Un lavoro di coordinamento tra istituzioni e associazioni è fondamentale per sensibilizzare e supportare le persone più vulnerabili, creando una cultura della prevenzione radicata sul territorio". Le Case della Comunità possono diventare centri cruciali per promuovere salute e prevenzione, integrando il lavoro dei dipartimenti sanitari. Tuttavia, questi interventi necessitano di risorse iniziali rilevanti, soprattutto per introdurre nuovi vaccini e campagne. L'Assessore ha infine ringraziato le associazioni per il loro ruolo nel sensibilizzare i cittadini, ribadendo che solo una sinergia tra istituzioni, operatori sanitari e società civile può garantire coperture vaccinali migliori e un sistema sanitario sostenibile.



Simone Bezzini (Assessore Diritto alla Salute e Sanità Regione Toscana)

> Claudia Firenze: la collaborazione tra AVIS e AIP

Claudia Firenze, Presidente di AVIS Toscana, ha raccontato la profonda collaborazione tra AVIS e AIP, definendo la vaccinazione come un atto di solidarietà. Durante la pandemia, AVIS ha sostenuto la campagna vaccinale, contrastando disinformazione e fake news. Firenze ha ricordato che vaccinarsi è un modo per garantire sicurezza anche ai donatori, riducendo i rischi di influenze o altre malattie che potrebbero limitare la capacità di donare. Ha concluso con un appello alla responsabilità collettiva, "perché la vaccinazione ci permette di tutelare non solo noi stessi, ma anche l'intera comunità".

Vaccinazione: un impegno condiviso a tutela dei fragili

> Giovanni Ghini: la vaccinazione come impegno comunitario

Giovanni Ghini, Presidente della Fratellanza Militare, ha sottolineato l'importanza della vaccinazione come un atto di responsabilità sociale, essenziale per la protezione collettiva. Durante la pandemia, i volontari hanno giocato un ruolo fondamentale, dimostrando che vaccinarsi è un impegno verso la comunità. Ghini ha spiegato che il termine "comunità" deriva dall'idea di un impegno condiviso, in cui ciascuno contribuisce per un obiettivo comune. Ha anche evidenziato come, al di là della semplice assistenza, il volontariato oggi svolga un ruolo educativo, colmando le lacune culturali in temi come la vaccinazione. Durante il Covid, i volontari sono stati in prima linea, non solo per assistere, ma anche per diffondere messaggi di consapevolezza. **Ghini ha ribadito che la vaccinazione è un atto di riconoscimento della dignità dell'altro, un impegno che va oltre il singolo individuo, verso la collettività.** Il suo appello è stato chiaro: sensibilizzare chi è più lontano e convincere tutti dell'importanza di proteggere la salute pubblica.

> Enrico Sostegni: una rete comunitaria per diffondere fiducia

Enrico Sostegni, Presidente della Commissione Sanità della Regione Toscana, ha affermato che l'informazione corretta e diffusa è essenziale per una democrazia sana. Ha ricordato come la Regione stia lavorando per promuovere una rete comunitaria di fiducia, dove le associazioni, i medici di base e i farmacisti possano collaborare per diffondere un messaggio chiaro e affidabile sulla vaccinazione. **Inoltre, Sostegni ha ribadito l'impegno della Toscana per una prevenzione efficace, affermando che la spesa in prevenzione dovrebbe essere vista come un investimento per garantire la salute della popolazione.**



Da sinistra: Giovanni Ghini (Fratellanza Militare), Enrico Sostegni (Presidente Terza Commissione "Sanità e politiche sociali" Regione Toscana) e Claudia Firenze (AVIS Toscana)

> Conclusioni: vaccinazione come diritto e responsabilità sociale

L'evento "La Toscana Si Vaccina" ha dimostrato come la collaborazione tra istituzioni, associazioni e comunità possa favorire l'accesso alla vaccinazione e migliorare la protezione dei pazienti fragili. Grazie all'impegno di tutti i partecipanti, è stato lanciato un forte messaggio di solidarietà e responsabilità. **Cristoferi ha concluso con l'auspicio che questa iniziativa possa diventare un modello per altre regioni e che il diritto alla vaccinazione diventi una realtà accessibile a tutti i pazienti**

garantendo
a ciascuno la
possibilità di
vivere in
salute e
sicurezza.

Pro get ti

AIPEdu

Live webinar

Con la sponsorship di **CSL Behring** **GRIFOLS**

Autore articolo | Lorenzo Lodi - Medico Immunologo SOC Clinica Pediatrica, AOU Meyer, IRCCS, Firenze.
Dipartimento di Scienze della salute, Università degli Studi di Firenze.

L'Associazione AIP ha inaugurato il nuovo format AIPEdu lo scorso 10 ottobre con un incontro online a cui hanno assistito oltre 100 giovani mediche e medici da tutta Italia. I webinar di AIPEdu sono eventi formativi che si propongono di incrementare la consapevolezza e la conoscenza dei professionisti sanitari relativamente alla patologia immunologica e ai difetti congeniti dell'immunità fornendo ai giovani immunologi occasioni di incontro uniche con i maggiori esperti mondiali nell'ambito delle immunodeficienze. **Questo primo incontro ha avuto come ospite il professor Luigi Notarangelo, uno dei maggiori esperti mondiali e un pioniere della diagnosi e del trattamento delle immunodeficienze primitive**, oggi direttore del Laboratorio di Immunologia Clinica e Microbiologia e della Sezione di Genetica delle Immunodeficienze al National Institute of Health di Bethesda, Washington, USA. In modo innovativo e vivace, la moderazione dell'incontro è stata assegnata agli stessi giovani immunologi.

Il professor Notarangelo, uno dei Soci Fondatori di AIP, ha ricapitolato rapidamente e in modo entusiasmante la storia delle immunodeficienze dagli anni '70 ad oggi mostrando come in 50 anni la ricerca scientifica abbia sostanzialmente rivoluzionato il settore con implicazioni per tutta la medicina e l'avanzamento del progresso scientifico. Dalla prima intuizione dell'esistenza della agammaglobulinemia di Bruton, al bambino-bolla con ADA-SCID con una speciale tuta della NASA che lo preservava dalle infezioni, ai primi trattamenti col trapianto di cellule staminali ematopoietiche sino alla rivoluzione del concetto di immunodeficit prima considerato sovrapponibile al solo incremento delle infezioni e oggi ben più ampio e comprendente tutte le manifestazioni di immunodisregolazione. Si è delineato, in sostanza, il passaggio dal termine "immunodeficienza primitiva" a "difetto congenito dell'immunità", termine ombrello che accoglie tutte quelle manifestazioni geneticamente determinate che comportano sia un incremento della gravità e della frequenza degli eventi infettivi ma anche tutte le manifestazioni di "plus" come l'autoinfiammazione, l'autoimmunità, la linfoproliferazione e la linfoistiocitosi emofagocitica. In questo viaggio av-

vincente il professor Notarangelo ha illustrato le principali conquiste in ambito diagnostico e terapeutico dalle prime applicazioni del trapianto di midollo sino alla terapia genica. Ampio spazio è stato dato ai risultati incredibili offerti dallo screening neonatale per le SCID e le immunodeficienze primitive in senso lato. Infine, sono state affrontate le principali problematiche attuali, la difficoltà dell'attribuzione di significato alle varianti genetiche di significato incerto e le prospettive future più avvincenti nella riduzione della tossicità da trapianto, le target therapy e il gene editing.

Da ultimo, è stato lasciato ampio spazio alla discussione, fornendo ai giovani immunologi italiani la possibilità di interagire direttamente con il Professore e confrontarsi su casi clinici complessi, inclusività nei database genetici, screening neonatale e gestione clinica. Questo meeting eccezionale che è riuscito ad attrarre oltre 100 giovani professionisti sanitari su un ambito spesso misconosciuto e a portare l'attenzione sulla malattia rara in ambito immunologico sarà il primo di una lunga serie che speriamo partecipata e vivace.

La formazione e la consapevolezza è il primo passo per la diagnosi e la cura. Questo scambio bidirezionale in cui anche l'Associazione di pazienti contribuisce alla formazione, alla cultura e all'aggiornamento dei professionisti che si prenderanno cura di loro è un concetto innovativo di cui AIP è una delle prime promotrici al mondo.



Voci di Noi

la **TUA** esperienza la **NOSTRA** voce!

Inquadra il QR-Code e



compila il sondaggio!



Affianco

Intrecci di racconti, storie di vita insieme

Con la sponsorship di **KEDRION**
BIO PHARMA

Quando abbiamo lanciato il progetto AFFIANCO, non ci aspettavamo un tale successo. La prima edizione ha conquistato soci e sostenitori di AIP, ma ha anche fat-

to breccia nel cuore di tante persone che non ci conoscevano. **È stato un viaggio straordinario, che ci ha permesso di raccontare le vite di chi convive con le immunodeficienze primitive (IDP) e dei medici che li accompagnano ogni giorno.**

Un progetto impegnativo, senza dubbio, e molto ambizioso. Le interviste video, le trascrizioni, il libro stampato: tutto ha richiesto un enorme lavoro di squadra. Ma la soddisfazione è stata altrettanto grande, soprattutto quando ci siamo accorti che questi racconti avevano il potere di arrivare a un pubblico così ampio e vario. Abbiamo portato i primi undici racconti in molte città italiane, li abbiamo mostrati a ogni nostro incontro e a ogni evento a cui siamo stati invitati.



Dottorssa Francesca Conti durante le riprese del primo episodio "Anime comunicanti", disponibile su YouTube

Quelle storie ci hanno emozionato

ci hanno fatto riflettere, e ci hanno anche riservato una sorpresa inaspettata: **il Premio Speciale UNIAMO all'interno del concorso cinematografico Uno Sguardo Raro, al quale avevamo candidato i cortometraggi dello scorso anno.**

Non potevamo che raccogliere la sfida di riproporre il progetto con una nuova edizione. Rimanendo fedeli al desiderio di innovarci e superare noi stessi, quest'anno abbiamo voluto fare un passo avanti: abbiamo coinvolto AVIS, e AFFIANCO si è arricchito di una figura fondamentale per chi vive con IDP: il donatore di sangue e plasma. Questa seconda edizione rappresenta un viaggio intergenerazionale che ha raccolto le testimonianze di nove nuovi protagonisti: nove storie inedite, molto diverse tra loro ma unite dalla stessa speranza e attaccamento alla vita. **Ogni racconto è un mondo a sé, ma allo stesso tempo intrecciato con mille altre vite che, anche solo per un accenno, si fanno sentire tra le righe. È un intreccio che ci ricorda come ogni storia abbia una risonanza che va oltre i suoi protagonisti.** Realizzare tutto questo è stato possibile grazie al supporto non condizionato di Kedrion, alla professionalità di Typimedia e alla dedizione di Matteo e Aurora, che hanno curato con grande sensibilità la stesura dei testi. Fondamentale è stato anche il contributo dei pazienti, dei medici e dei donatori di sangue che si sono aperti con generosità per condividere frammenti della loro vita; e, naturalmente, dello staff di AIP, che ha coordinato tutto con la passione e l'entusiasmo che da sempre ci contraddistinguono.

AFFIANCO, oggi come ieri, è molto più di un semplice libro o un progetto video: **è un mosaico di storie che raccontano il valore della solidarietà e dell'umanità.** Un progetto che continua a crescere, con la promessa di farci guardare sempre oltre, per costruire legami forti e percorrere nuove strade, senza lasciare nessuno indietro.

Aggiorna menti scientifici

D come... Disgusto

Autore articolo | Monica Sani - Psicologa, Psicoterapeuta e Vicepresidente AIP

Il disgusto è un'emozione di base: è quindi innata e si manifesta attraverso sensazioni sgradevoli quali nausea, sudorazione, repulsione, avversione e intolleranza alla presenza di cibi, odori o persone che percepiamo come minacciosi o ripugnanti. Si attiva anche sulle memorie passate evocate da odori, sapori o immagini che riportano alla mente precedenti contatti con la sostanza che lo provoca.

È considerata un'emozione universale e ha una funzione biologica protettiva: induce al distanziamento da potenziali minacce di contaminazione. Suscita reazioni fisiologiche anche intense, si manifesta attraverso espressioni del volto tipiche (si arriccia il naso, le sopracciglia s'inarcano verso l'alto, le labbra si stirano all'insù come per chiudere le narici e serrare la bocca, mentre la lingua si protende all'esterno come voler fare uscire il cibo). **Eckman capì che le espressioni facciali collegate alle emozioni sono altrettanto innate e universali. Osservò che funzionano come reazioni involontarie e non sono legate a fattori culturali poiché tutti gli uomini sono capaci di leggerle e interpretarle in maniera inequivocabile.** È probabile che, per gli uomini primitivi, avessero lo scopo di avvertire gli altri umani del gruppo della presenza di un potenziale pericolo, in assenza di un linguaggio codificato.

Darwin definì il disgusto come una reazione emotiva legata al senso del gusto, atta a impedire l'assunzione di sostanze dannose attraverso la bocca, che per odore, colore o consistenza, potrebbero potenzialmente compromettere la salute; può attivarsi anche attraverso il ricordo di precedenti reazioni avverse al contatto con specifiche sostanze. È, come la paura, un'emozione primaria innata che segnala un potenziale pericolo o una minaccia e induce ad allontanarsi come protezione.

Ha avuto un ruolo biologico ed evolutivo molto importante per la prosecuzione della specie.



Se pensiamo alla preistoria e agli uomini primitivi che vivevano in habitat pieni di pericoli e minacce, il disgusto permetteva di identificare e allontanarsi da cibi avariati, acqua contaminata o animali in putrefazione, contribuendo così alla sopravvivenza del genere umano. La funzione principale era di proteggere la specie da potenziali fonti di malattia e contagio. Il disgusto può scaturire dalla vista, dal gusto o dall'odore di sostanze nauseabonde che provocano repulsione. Cibi marci, odori stomachevoli o la vista di qualcosa di ripugnante scatenano subito reazioni di disgusto anche viscerali, tuttavia non è solo un'emozione sensoriale.

Pur facendo parte delle emozioni di base, nelle moderne società industrializzate, lo avvertiamo di rado.

Come detto, il suo valore biologico è legato all'istinto di vita e alla sopravvivenza del genere umano, ma con l'evoluzione e lo sviluppo della conoscenza e delle tecnologie, è diventato meno usuale. Se gli uomini preistorici potevano basarsi solo sulla vista, sul sapore, sull'odore o sulla reazione facciale dei simili, per non ingerire carne in putrefazione o frutti non maturi o indigesti, ai nostri giorni le etichette ci informano del contenuto dei cibi, inoltre siamo mediamente ben informati su come scegliere o scartare gli alimenti. La sua funzione adattativa è proteggere da sostanze, alimenti o persone che riteniamo dannosi: infatti, in molte culture, il disgusto verso specifici cibi o comportamenti è alla base di tabù e divieti che hanno lo scopo di preservare regole religiose, la salute o l'ordine sociale, e per questo, ai giorni nostri, è considerato come un comportamento difensivo che si muove anche verso pericoli non legati al cibo. Il disgusto non è solo sensoriale;

Esiste anche una forma di disgusto definito morale

che svolge una funzione protettiva di tipo sociale, quando proviamo avversione verso qualcosa che riteniamo offensivo per la nostra sensibilità o verso persone che, per le loro azioni, a volte per le idee, talora solo per l'aspetto, possono disgustarci muovendo comportamenti volti a evitarle e tenerle lontane da noi e dalla nostra vita. Contribuisce per questo a definire le norme morali e i valori di una società, tracciando ciò che è consentito o è ritenuto inaccettabile.

Può nascere contro idee, comportamenti o persone che consideriamo moralmente riprovevoli o eticamente inaccettabili; talora comportamenti efferati, crudeli oppure sleali, ingiusti, disonesti o sprezzanti possono evocare un profondo senso di disgusto morale. In questo caso, difende da una minaccia al proprio senso di dignità e ha lo scopo di distanziarci da persone, ambienti o situazioni che non condividiamo e da cui vogliamo rimanere disgiunti.

In pratica ci aiuta a mantenere una barriera e a separarci da ciò non approviamo e non ci fa sentire a nostro agio e che costituisce una minaccia alla nostra integrità morale.

Il disgusto svolge anche un ruolo protettivo del Sé corporeo:

le sostanze di scarto, per esempio, diventano disgustose non appena fuoriescono dal nostro corpo, così i fluidi che produciamo (la saliva o il sangue quando fuoriescono diventano disgustosi per molti).

Si rivolge a tutto ciò che è estraneo, esterno a noi. Pertanto, si affievolisce nelle relazioni di attaccamento e intime (con i neonati e tra amanti, per esempio, quando bere dallo stesso bicchiere o mangiare cibo già morsicato non suscita ribrezzo o timore di contaminazione), perché le relazioni filiali e sentimentali azzerano i confini corporei e rendono confusa la distinzione sé-altro. **Quando una situazione provoca ribrezzo, per salvaguardare le relazioni, possiamo provare a considerare quella stessa situazione cercando di metterci nei panni degli altri, osservando le cose da un punto di vista diverso dal nostro, per superare l'empasse.**

Poiché la sua funzione è di difesa verso pericoli per la salute e la dignità, quando insorge in situazioni potenzialmente traumatiche, può diventare predominante nella vita delle persone, assumendo forme patologiche, come per esempio nelle fobie (ragni, sangue, ecc). Inoltre, può causare disturbi alimentari, sessuali e, per la sua caratteristica di evitamento della contaminazione, può esprimersi anche in disturbi ossessivo-compulsivi.

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

Novità e limiti regionali

Autore articolo | Raffaele Badolato - Direttore Clinica pediatrica dell'Università degli Studi di Brescia

Lo screening neonatale è una procedura che ha le sue basi in una brillante intuizione del pediatra Robert Guthrie. Questi ipotizzò e poi realizzò una procedura di screening universale di una rara malattia metabolica, la *fenilchetonuria*, che comporta danni neurologici gravi a chi ne è affetto a meno che il neonato non sia sottoposto ad una dieta speciale che deve essere iniziata prima della comparsa dei sintomi. Questa procedura, che sarebbe stata estesa ad altre malattie come l'ipotiroidismo congenito e la fibrosi cistica, prevede la raccolta di alcune gocce di sangue in tutti i neonati nella seconda o terza giornata di vita attraverso la puntura del tallone.

Il cartoncino con il sangue e i dati del bambino (noto anche come *cartoncino di Guthrie*) viene analizzato presso laboratori di riferimento, che provvedono a richiamare le famiglie allorché il risultato di uno dei test di screening richieda una valutazione clinica e una eventuale conferma diagnostica. **Questa procedura di screening, avviata in Italia a partire dal 1992, è stata ampliata ad oltre 40 malattie metaboliche secondo quanto previsto dalla legge 217 del 2016, rendendola obbligatoria per tutti i nati in Italia.**



Nel 2019, la legge finanziaria ha stabilito l'estensione dello screening neonatale esteso (SNE) ad altri tre gruppi di malattie che comprendono l'atrofia muscolare spinale (SMA), le immunodeficienze combinate severe (SCID), e le malattie lisosomiali, senza però prevedere un finanziamento di queste attività. Si tratta, infatti, di malattie per le quali si erano rese disponibili nuove terapie avanzate in grado di curare i bambini che ne sono affetti, come farmaci anti-senso per la SMA, il trapianto di cellule staminali ematopoietico per i bambini affetti da SCID, e le terapie enzimatiche per le malattie ad accumulo lisosomiale.

Tuttavia, poiché questi nuovi screening non rientrano nei livelli essenziali di assistenza, ogni Regione ha assunto decisioni diverse sull'applicazione di quanto previsto dalla Legge di Bilancio del 2019. In forza di queste scelte regionali, i bambini nati in una certa regione possono beneficiare della possibilità di essere curati tempestivamente per alcune di queste malattie, ma non necessariamente per tutte.

Per questa ragione, a giugno 2024, la Società Italiana di Pediatria ha deciso di verificare attraverso le sue sezioni regionali lo stato di avanzamento dello screening neonatale per questi tre gruppi di malattie nelle regioni italiane.

Ne è derivato un quadro estremamente eterogeneo con differenze non solo tra le regioni, ma talvolta anche nell'ambito della stessa regione.

Lo screening per la SMA è attualmente avviato su 13 regioni (a cui si è aggiunta a settembre l'Emilia Romagna), ed è stata deliberata in altre 4, mentre non è ancora previsto per chi nasce in Molise o in Calabria.

Per quanto riguarda lo screening della SCID, basato sulla misurazione dei TRECS, un marcatore del numero di linfociti T, lo screening è stato avviato in 6 regioni ed è stato deliberato in altre 3 regioni. Di queste 6 regioni, tre hanno anche avviato lo screening della agammaglobulinemia attraverso la misurazione di un marcatore del numero di linfociti B, ovvero i KRECS.

Ancora più intricata la situazione di screening per le malattie lisosomiali, il cui screening è stato avviato in 5 regioni, ma con scelte diverse sul tipo di malattia. Abbiamo voluto anche verificare se fossero stati definiti i criteri di competenza dei Centri clinici di riferimento regionali responsabili della valutazione e della presa in carico dei bambini identificati attraverso lo screening di queste malattie, nonché della definizione di protocolli diagnostici terapeutici con i Pediatri specialisti di queste condizioni.



Abbiamo così potuto accertare che solo in 7 regioni si è affrontato il problema della presa in carico dei bambini identificando Centri clinici e protocolli di gestione e di cura.

Continua a leggere ----->

Lo Screening Neonatale Esteso in Italia

In occasione dell'incontro tenutosi a Roma il 5 settembre sullo stato di attuazione degli screening neonatali, sono state presentate le attività di raccolta dati della rete IPINet-AIEOP, che ha monitorato i casi di immunodeficienze ed emanato protocolli di raccomandazione diagnostica e terapeutica per la SCID ed altre forme di immunodeficit. Questi protocolli, disponibili attraverso AIEOP dovranno essere rivisti alla luce dell'ampliamento dello screening neonatale alla SCID.

La diffusione su tutto il territorio nazionale di Centri IPINet con competenza nella diagnosi della SCID

e di centri trapianto di midollo osseo per i bambini affetti da SCID renderà possibile in tempi brevi l'implementazione della rete nazionale di screening delle immunodeficienze combinate gravi anche in Italia.

Badolato R., Burlina A., Cortesi M., & Corsello G. (settembre 2024). Dallo screening neonatale esteso allo screening per SMA, SCID e malattie lisosomiali: a quando un piano nazionale?. *Pediatria*. n.9, p.10.



Screening Neonatale per la SCID nelle regioni italiane

Malattia Granulomatosa Cronica

Uno studio sugli outcome a lungo termine dei pazienti adulti in terapia conservativa

Autore articolo | Giulia Di Colo - Responsabile del Centro di Allergologia e Immunodeficienze dell'adulto - Unità di Immunologia, Reumatologia Allergologia e Malattie Rare - IRCCS Ospedale San Raffaele

Le malattie granulomatose croniche (CGD) sono un gruppo di immunodeficienze primitive causate da difetti genetici che compromettono il complesso NADPH ossidasi, un enzima essenziale per la funzione ossidativa dei fagociti. I fagociti sono le cellule del sistema immunitario deputate all'eliminazione di elementi estranei all'organismo, come i microbi, e quando non funzionano come dovrebbero espongono il corpo in particolare ad infezioni batteriche e fungine.

I deficit a carico dei fagociti esitano quindi in quadri morbosi di infezioni ricorrenti ma anche di infiammazione granulomatosa; **benché la maggior parte dei pazienti ricevano una diagnosi in età infantile, l'eterogeneità di queste patologie rende ragione anche di una minoranza di pazienti che riceve una diagnosi solo in età adulta.**

Nonostante attualmente la terapia correttiva con trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSCT) risulti essere l'unico approccio potenzialmente curativo, le terapie conservative consentono oggi alla maggior parte dei pazienti affetti da CGD di raggiungere l'età adulta anche senza terapia correttiva.

Il trattamento conservativo è mirato ad evitare il più possibile le infezioni e gestire la malattia, e comprende la profilassi antimicrobica, il trattamento degli eventi infettivi e delle complicanze infiammatorie. La profilassi antimicrobica ha l'obiettivo di prevenire le infezioni batteriche e fungine. Il trattamento

può includere una combinazione di trimetoprim/sulfametoxazolo e itraconazolo. In caso di infezione potrebbero essere necessari antibiotici o farmaci antimicotici aggiuntivi. In alcuni casi vengono utilizzate iniezioni di interferone-gamma, allo scopo di potenziare la risposta contro l'infezione. Le complicanze infiammatorie vengono trattate diversamente a seconda del tipo e localizzazione delle stesse, con cortisonici o altri farmaci antinfiammatori/immunosoppressori.



Dottorssa Giulia Di Colo

Malattia Granulomatosa Cronica

Il trapianto di cellule staminali può fornire una cura per la CGD, ma la decisione di trattare i pazienti con questo approccio dipende da una serie di fattori, tra cui prognosi, disponibilità di donatori e presenza o meno di comorbidità. Potenziali trattamenti futuri includono anche la terapia genica e la riparazione dei geni difettosi: attualmente in fase di studio, necessitano di ulteriori ricerche.

Il decorso clinico delle CGD per coloro che raggiungono l'età adulta rimane scarsamente documentato. **A tal fine, nel 2021 è stato condotto uno studio pubblicato su *Journal of allergy and clinical immunology*, volto a valutare il decorso clinico di 53 pazienti adulti affetti da CGD trattati in maniera conservativa.**

> Infezioni

Durante il periodo di osservazione, in media di 17 anni per paziente, è stata registrata una frequenza annuale di 0,2 eventi infettivi all'anno per paziente e tra i germi più frequentemente isolati figuravano *S. aureus* e specie di *Aspergillus spp.*

> Ospedalizzazioni e complicanze gastrointestinali

Il 70% dei pazienti è stato ricoverato almeno una volta, principalmente per polmoniti o per complicanze gastrointestinali. Le malattie infiammatorie intestinali sono risultate essere più frequenti rispetto a quanto riportato in letteratura, con il 43% dei pazienti affetti, di cui circa la metà necessitante almeno un intervento di chirurgia maggiore (ad es. resezioni coliche) o minore, specie in età adulta. Durante il periodo di osservazione sono stati riportati tre casi di cancro gastrointestinale, tra cui due neoplasie anali e un adenocarcinoma del colon in un paziente con colite di lunga durata; questo suggerisce la potenziale necessità di intervenire con metodiche di screening personalizzate in questa categoria di pazienti.

> Complicanze polmonari

Le complicanze polmonari sono risultate estremamente frequenti, con un'alta prevalenza anche di quadri infiammatori potenzialmente non infettivi. La quasi totalità dei pazienti di cui si disponeva di uno studio TC riportava almeno un'anomalia tra cui noduli (90%), fibrosi (86%), bronchiectasie (64%), opacità a vetro smerigliato (45%) ed enfisema polmonare (40%), quest'ultimo anche in assenza di una storia di abitudine tabagica. I test di funzionalità respiratoria eseguiti riportavano quadri patologici nel 69% dei pazienti.

> Mortalità

La mortalità complessiva registrata è stata del 9,4%, con un'età media di 51 anni e crescente con l'aumentare della stessa. La principale causa di morte è risultata essere l'insufficienza respiratoria secondaria alla malattia polmonare cronica.

> Conclusioni

I dati estrapolati dallo studio indicano che gli adulti con CGD trattata conservativamente vivono con una morbidità significativa e progressiva, prevalentemente correlata ad eventi infettivi e infiammatori, che è necessario considerare quando si discute con i pazienti circa l'eventualità di sottoporsi ad un trattamento potenzialmente curativo come l'HSCT, sebbene gravato da numerose complicanze.

Campos L.C., Di Colo G., Dattani V., Braggins H., Kumararatne D., Williams A.P., Alachkar H., Jolles S., Battersby A., Cole T., Elcombe S., Gilmour K.C., Goldblatt D., Gennery A.R. et al. (marzo 2021). Long-term outcomes for adults with chronic granulomatous disease in the United Kingdom. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*. Elsevier.

Senza di te non avremmo potuto fare così tanto!

**Rinnovando la tua iscrizione
possiamo fare ancora di più**

Inquadra il QR-Code e



rinnova la tua iscrizione!



Gli Errori Congeniti dell'Immunità: la sfida della diagnosi genetica

Il presente testo è stato estrapolato dall'articolo *"Molecular pathways involved in human genetic susceptibility to infections: from the bedside to the bench"* di Moratti M, Zama D, Conti F, pubblicato sulla Rivista di Immunologia e Allergologia Pediatrica nel 2023 (37(01):4-15), ed è stato rielaborato a scopo divulgativo per il notiziario AIP Informa.

Ringraziamo di cuore la dottoressa **Francesca Conti** e il dottor **Mattia Moratta**, **Unità Pediatrica dell'IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna**, per aver messo a disposizione la pubblicazione e per aver garantito la correttezza scientifica del presente articolo.

Negli ultimi anni, il progresso nella genetica molecolare ha trasformato la nostra comprensione degli Errori Congeniti dell'Immunità (IEI): si tratta di malattie genetiche rare, ma complesse, che compromettono lo sviluppo o la funzione del sistema immunitario, rendendo i pazienti vulnerabili a infezioni ricorrenti, a volte molto gravi. Gli IEI mostrano un ampio spettro di fenotipi, che includono suscettibilità alle infezioni e quadri di immunodisregolazione (disturbi autoinfiammatori, autoimmuni e atopici, malattie linfoproliferative e suscettibilità al cancro), che possono presentarsi in maniera isolata e/o preponderante o associarsi in un fenotipo complesso. Questa costellazione di segni e sintomi costituisce il fulcro di un emergente campo di ricerca, che affronta i meccanismi patogenetici comuni e le complesse interconnessioni tra queste manifestazioni apparentemente scollegate, spesso presenti in combinazione nello stesso paziente.

Ad oggi, sono stati identificati oltre 485 geni associati agli IEI; sebbene singolarmente rari, questi disturbi hanno una prevalenza complessiva stimata tra 1:1000 e 5:1000 individui. Questi geni regolano processi cruciali per il sistema immunitario, come la segnalazione delle citochine (molecole che coordinano le risposte immunitarie) e la capacità di eliminare gli agenti patogeni.

Un numero crescente di studi sugli IEI ha portato a superare, in alcuni casi, il classico approccio *"immunological-first"*, basato sulla correlazione tra fenotipo infettivo e immunologico, in cui un ampio spettro di suscettibilità microbica corrisponde ad alterazioni immunofenotipiche rilevabili che richiedono una conferma molecolare,

tipico delle immunodeficienze primitive "convenzionali" (PID). A fronte di una suscettibilità verso uno ristretto spettro di patogeni che si esprime con quadri infettivi molto gravi o ricorrenti in persone apparentemente sane, le indagini molecolari possono rivelare un errore congenito dell'immunità innata e intrinseca.

In questo contesto in continua evoluzione, le cosiddette PID convenzionali – come gli IEI con alterazione del compartimento cellulare e/o umorale, diagnosticabili attraverso test immunologici standard di primo e secondo livello – quali le immunodeficienze (severe) combinate e i difetti anticorpali maggiori rappresentano solo una parte dell'universo in espansione degli IEI, che comprende anche forme di errori congeniti dell'immunità innata e intrinseca che si presentano con fenotipi clinici dominati da una suscettibilità ristretta a un gruppo di patogeni (alternativamente batteri, micobatteri, funghi o virus), associata ad alterazioni immunofenotipiche assenti o sfumate, diagnosticabili solo attraverso indagini genetiche e/o funzionali (di terzo livello).

In effetti, la diagnosi degli errori congeniti dell'immunità innata e intrinseca associati a una predisposizione isolata a un ristretto gruppo di patogeni è un traguardo particolarmente impegnativo, ancor più rispetto alle PID convenzionali. In questi casi, infatti, le indagini di laboratorio di primo e secondo livello spesso non mostrano anomalie rilevanti o risultano addirittura normali, causando un'interruzione inappropriata del processo diagnostico e la mancata consultazione di immunologi e genetisti, figure essenziali per guidare test funzionali e molecolari di terzo livello mirati. Un aspetto innovativo è la scoperta che non tutti gli derivano da mutazioni

genetiche: in alcuni casi, sono causati da autoanticorpi neutralizzanti. Questi autoanticorpi bloccano l'azione di citochine chiave, come l'interferone di tipo 1 (IFN-I), che ha un ruolo cruciale nella difesa contro virus come SARS-CoV-2, determinando un quadro clinico analogo ai pazienti con una diagnosi molecolare di IEI, pur in assenza di anomalie nei geni che governano la funzionalità del sistema immunitario.

Gli Errori Congeniti dell'Immunità innata e intrinseca possono manifestarsi in individui "altrimenti sani" con infezioni a spettro ristretto di patogeni e ricorrenti, che rappresentano un campanello d'allarme per i clinici. Alcuni esempi includono:

> Infezioni batteriche da germi piogeni:

causate da Stafilococco o Streptococco e Candidosi mucocutanea cronica spesso associate a difetti nella via del segnale Interleuchina (IL)-6/STAT-3/IL-17, che regola la risposta immunitaria contro batteri piogeni e funghi.

> Infezioni micobatteriche:

spesso indicative di difetti nell'asse dell'interleuchina (IL)-12/IFN γ , un circuito molecolare che potenzia la capacità dei macrofagi di distruggere i micobatteri.

> Infezioni virali:

quali meningiti neonatali da Herpes Simplex o insufficienze respiratorie severe in pazienti con SARS-CoV-2, legate a difetti nella via del segnale dell'interferone di tipo 1.

Come anticipato, grazie alle tecniche di sequenziamento di nuova generazione (NGS), attualmente è possibile adottare un approccio genetico di prima istanza in tutti quei casi con una clinica suggestiva per errori congeniti dell'immunità innata e intrinseca (spettro di suscettibilità ristretto a una singola categoria di patogeni per gravità o ricorrenza; assenza di segni di immunodisregolazione; assenza di anomalie immunofenotipiche di rilievo; individui "altrimenti sani").

Ad esempio, l'analisi genetica ha rivelato mutazioni nei geni coinvolti nella cascata IL-6/STAT-3/IL-17, in pazienti con infezioni gravi o ricorrenti da batteri e funghi. Questi difetti possono anche essere simulati da autoanticorpi neutralizzanti diretto contro IL-6 o IL-17, che interrompono la via del segnale pur in assenza di alterazioni genetiche.

Una diagnosi precisa degli IEI non è solo un traguardo scientifico, ma una necessità clinica. Identificare il difetto genetico o molecolare alla base della malattia

consente di sviluppare trattamenti mirati. Ad esempio, nei pazienti con mutazioni nei geni TLR, terapie che modulano la risposta infiammatoria possono prevenire complicanze; nei casi di autoanticorpi contro citochine, sono stati sperimentati trattamenti per neutralizzare questi autoanticorpi. L'analisi molecolare avanzata ha inoltre evidenziato che alcune mutazioni possono predisporre a fenomeni autoimmuni o a malattie linfoproliferative, ampliando così la nostra comprensione dei legami tra IEI e altre condizioni.

Gli IEI rappresentano una sfida unica per la medicina moderna, poiché richiedono una combinazione di competenze cliniche, immunologiche e genetiche. Il progresso nella diagnostica e nella comprensione di questi disturbi ha già migliorato significativamente le prospettive di molti pazienti. Tuttavia, il percorso è appena iniziato: la continua ricerca su questa "zona d'ombra" del sistema immunitario promette di offrire nuove soluzioni per migliorare la qualità di vita di chi ne è affetto.



Rimaniamo connessi!

Seguici sui nostri canali ufficiali
per non perderti i **nuovi eventi**,
le **news** e tanto altro!

#STAY TUNED



www.aip-it.org

In contri medici pazienti

Barletta

Autore articolo | Luigi Musci - Consigliere AIP

Il 28 settembre si è tenuto a Barletta, nella Sala Rossa del Castello Svevo, l'incontro Medici-Pazienti dell'AIP. La giornata è stata introdotta dal professore Baldassarre Martire, Direttore UOC Pediatria e Neonatologia dell'Ospedale Dimiccoli di Barletta, e dal Presidente di AIP Alessandro Segato, che ha presentato gli obiettivi e le finalità dell'Associazione, che opera da anni sul territorio per sostenere e affiancare i pazienti con IDP.

Rimarcando l'importanza di diffondere le informazioni sulle immunodeficienze, il nostro Presidente ha fatto riferimento al sostegno alla ricerca scientifica e all'assistenza ai pazienti nel riconoscimento dei propri diritti.

Il primo intervento è stato a cura della dottoressa Sonia Storelli che ha presentato i dati dei malati rari in Puglia sulla base dei numeri presenti nel registro delle malattie rare. **È grazie a Centri di riferimento come quelli di Barletta e Lecce che possiamo contare su una rete malattie rare.** Inoltre, è necessario ricordare che le malattie rare non sono solo pediatriche ma anche dell'adulto, per cui è di fondamentale importanza costruire percorsi di transizione efficaci.

Successivamente, l'intervento della dottoressa Carolina Marasco ha affrontato il tema della gravidanza in presenza di immunodeficienza primitiva: le ricerche affermano che sia indispensabile per le donne in tale condizione continuare la terapia sostitutiva con immunoglobuline. Il dottor Saverio Nenna ha presentato una relazione sulle "luci e ombre" dei percorsi assistenziali, che spesso non riflettono l'ideale che hanno i pazienti. **L'augurio è quello di vedere concretizzati su tutto il territorio italiano collaborazioni tra diverse professionalità e competenze.** Le principali difficoltà invece sono legate alla burocrazia e alla continuità terapeutica nella transizione all'adulto. La dottoressa Adele Civino ha parlato della realtà del Salento dove, da poco, si è ottenuta una sede dedicata alle malattie reumatiche e alle IDP.



Partecipanti dell'Incontro a Barletta

Il punto di vista dei pazienti è emerso attraverso le riflessioni di due genitori, che hanno riportato alcune criticità sul tema della multidisciplinarietà, che risulta ancora poco concreta. È invece un elemento positivo la certezza di poter fare affidamento sulla terapia, garantita dal Sistema Sanitario Nazionale.

"Nuovi farmaci e terapie mirate" è stato il focus dell'intervento del professor Martire, che ha evidenziato il fatto che oggi le immunodeficienze primitive non sono più caratterizzate solo da una suscettibilità alle infezioni, ma anche da una immunodisregolazione. Ha poi parlato di "medicina di precisione" e di terapie in grado di modificare l'attività cellulare o di inibire alcune funzioni. Il Professore ha fatto riferimento anche al trapianto di cellule staminali ematopoietiche e alla terapia genica. L'incontro è stato chiuso dal dottor Mattia Gentile, che ha presentato un progetto di ricerca messo in atto in Puglia, che consente di effettuare lo screening neonatale e facilitare la diagnosi precoce e la cura di malattie su base genetica.

Milano San Raffaele

Autore articolo | Dario Martino - Referente Gruppo Locale AIP Milano

L'incontro Medici Pazienti svoltosi all'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano, è stato un momento di straordinario confronto e condivisione, che ha lasciato il segno nella comunità legata al centro. A colpire maggiormente è stato il forte senso di unione emerso durante l'incontro, grazie all'impegno congiunto di pazienti e specialisti. Questo spirito collaborativo incarna perfettamente l'idea di alleanza terapeutica, considerata da AIP e dagli esperti un pilastro fondamentale per il benessere e il percorso di cura dei pazienti.

La giornata si è aperta con gli interventi della dottoressa Giulia Di Colo e di Barbara Croci, Consigliera AIP, che hanno introdotto i lavori con grande sensibilità e attenzione. A seguire, il professor Alessandro Aiuti ha fatto il punto su diagnosi, ricerca e cura delle PID (Immunodeficienze Primitive ndr), offrendo una panoramica aggiornata e illuminante. Il confronto diretto tra i presenti e il professor Aiuti ha aperto la strada agli interventi successivi. La dottoressa Federica Barzaghi ha approfondito le peculiarità delle PID in ambito pediatrico, mentre la dottoressa Di Colo ha spostato il focus sulle sfide e opportunità legate ai pazienti adulti. Le due presentazioni, complementari, hanno offerto una visione chiara e integrata di un percorso di cura continuo e coerente. **Uno dei momenti più toccanti è stato quello dedicato alle testimonianze dirette di alcuni pazienti esperti, che hanno dovuto far fronte a difficoltà, proprie della condizione e non solo, dimostrando di saper mettere in campo risorse ed esperienze.** Questi racconti hanno arricchito la giornata, creando un ponte emotivo e umano tra i partecipanti e dimostrando quanto sia importante il valore della condivisione comunitaria.

A chiudere l'evento, il professor Lorenzo Dagna, con un intervento che ha sintetizzato i temi trattati e offerto nuovi spunti di riflessione. In particolare, ha sottolineato il ruolo delle malattie autoimmuni e i punti in comune con le Immunodeficienze Primitive.

Dopo il dibattito, il rinfresco conclusivo ha regalato un momento conviviale, dove clinici e pazienti hanno potuto interagire in un'atmosfera familiare e rilassata. Questi spazi informali sono preziosi per

rafforzare i legami

e costruire quella rete di fiducia che supera i confini della semplice relazione medico-paziente, trasformando la nostra Associazione in una vera e propria comunità di sostegno e crescita reciproca.

L'evento si è rivelato un successo, dimostrando ancora una volta che l'unione tra medici e pazienti non è solo auspicabile, ma anche una strada vincente per affrontare insieme sfide complesse con determinazione e speranza.



Alessandro Aiuti (IRCCS Ospedale San Raffaele)

Brescia

Autore articolo | Stefano Mini, Segretario del Consiglio Direttivo di AIP

Il 16 novembre, a Brescia, in un'aula gremita, si è tenuto un evento di grande rilevanza per i pazienti con immunodeficienze primitive, un incontro che ha visto il coinvolgimento di medici, ricercatori e famiglie, uniti per confrontarsi sulle novità in ambito diagnostico e terapeutico. Il convegno, organizzato AIP con il supporto dei medici dell'Università degli Studi di Brescia, ha avuto come protagonisti esperti di livello nazionale, insieme a testimonianze toccanti di pazienti e familiari.

L'evento è stato moderato da Marzia Duse, professore ordinario di Pediatria all'Università La Sapienza di Roma e dal dottor Filippo Cristoferi, Direttore esecutivo di AIP, con i saluti istituzionali di Alessandro Segato, Presidente di AIP e del professor Raffaele Badolato, Direttore della Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Brescia.

Filippo Cristoferi ha introdotto il convegno enfatizzando l'importanza di Brescia come luogo simbolo per l'AIP, dove tutto ha avuto inizio nel 1991 grazie alla collaborazione tra pazienti e medici. Cristoferi ha ricordato come l'associazione, che ha sempre avuto solide radici nella città, sia oggi in continua evoluzione: con il passaggio ad Associazione di Promozione Sociale, AIP punta a rafforzare la propria rete, estendendo l'impegno a livello nazionale e mantenendo un dialogo costante con istituzioni e aziende.

Il professor Raffaele Badolato ha esordito esprimendo la sua emozione nell'aprire un evento così significativo. Ha evidenziato come l'incontro fosse rappresentazione di una fusione di esperienze differenti ma complementari, tutte finalizzate a portare ai pazienti le terapie più avanzate, sia per la cura che per la prevenzione delle malattie immunologiche. Badolato ha insistito sull'importanza della diagnosi precoce, fondamentale per ridurre l'impatto delle malattie rare e per evitare complicazioni gravi, in quanto una diagnosi tempestiva può fare la differenza nel trattamento dei pazienti.

Alessandro Segato, Presidente di AIP, ha rimarcato come la città di Brescia rappresenti un punto di riferimento per l'associazione.

"Tornare a Brescia è come tornare a casa", ha affermato, descrivendo come la città abbia dato vita a una parte fondamentale del percorso associativo. In un momento in cui le informazioni e i riferimenti concreti erano pochi, i medici e i pazienti bresciani hanno gettato le basi di una rete di supporto che oggi è un punto di riferimento nazionale. Segato ha poi parlato dell'evoluzione di AIP:

"Con il tempo, il mondo è cambiato e anche noi siamo stati chiamati a evolvere con l'obiettivo di continuare a sostenere le famiglie, garantendo accesso alle cure e ai centri di riferimento". "Non ci illudiamo che il cammino sia facile", ha concluso, "ma siamo convinti che, uniti, possiamo affrontare le sfide future. È cruciale, tuttavia, allargare la nostra base sociale. Coinvolgere più famiglie e volontari non è solo una necessità pratica, ma anche un modo per avere più forza e peso nelle interlocuzioni con le istituzioni. Più siamo, più possiamo garantire che nessuno si senta abbandonato e che i diritti dei pazienti siano rispettati".

Partecipanti dell'Incontro a Brescia



Un momento particolarmente emozionante è stato quello di Monia, una madre che ha raccontato la tragica esperienza della perdita di sua figlia a causa della delezione del Cromosoma 22. Monia ha voluto condividere il suo dolore, ma anche un messaggio di speranza e di cambiamento. Ha sottolineato l'importanza del rapporto stretto tra famiglie e medici, e ha sollecitato iniziative per migliorare la qualità della vita dei pazienti: rafforzare la collaborazione tra le associazioni di malattie rare per ottenere maggiore visibilità e supporto a livello istituzionale e portare le terapie direttamente a casa dei pazienti.

Il convegno ha poi trattato i temi più strettamente scientifici, con interventi di grande valore da parte di medici e ricercatori. Annarosa Soresina, Responsabile dell'Unità di Immunologia Pediatrica dell'Università degli Studi di Brescia, insieme alla dottoressa Manuela Cortesi, ha illustrato le "buone pratiche" in ambito diagnostico e terapeutico per il trattamento delle immunodeficienze primitive nei bambini, evidenziando l'importanza di una diagnosi precoce e di trattamenti tempestivi. Vassilios Lougaris e Silvia Giliani hanno poi parlato delle novità in diagnostica, con particolare

attenzione ai progressi nell'identificazione dei difetti genetici alla base delle malattie immunologiche e alle nuove prospettive terapeutiche. L'introduzione di tecniche diagnostiche avanzate permette oggi una diagnosi più precisa e tempestiva, elemento fondamentale per garantire ai pazienti trattamenti mirati e personalizzati.

Infine, Alessandro Plebani, Professore Onorario presso l'Università degli Studi di Brescia, incaricato di aprire la sessione di domande e risposte, ha voluto sottolineare il ruolo fondamentale della ricerca per l'apertura di nuove prospettive terapeutiche indirizzate alla cura delle numerose forme di immunodeficienza primitiva: "Come discusso nel corso della mattinata", ha proseguito, "l'identificazione dei difetti genetici alla base di queste malattie sta rivoluzionando le cure. Oltre al trapianto di midollo osseo, si stanno sviluppando opzioni come la terapia genica e la medicina di precisione. Quest'ultima, attraverso farmaci mirati, può normalizzare proteine alterate e offrire trattamenti personalizzati.

“Il futuro è promettente

e lascia intravedere grandi progressi per migliorare la vita dei pazienti con immunodeficienze primitive". I pazienti hanno potuto interagire direttamente con i medici, approfondendo le tematiche trattate. Questo incontro ha rappresentato un'importante occasione di aggiornamento, ma anche di supporto emotivo per i partecipanti, riaffermando che la collaborazione tra pazienti, medici e famiglie è essenziale per affrontare le sfide future e migliorare la vita di chi vive con malattie rare.



Anima Gentile e Riservata

La recente scomparsa di Marco Cocchieri, un uomo di 46 anni affetto da Immunodeficienza Comune Variabile, ha lasciato un profondo senso di vuoto tra chi lo conosceva. Marco era un ragazzo riservato, ma la sua bontà e il suo spirito gentile brillavano in ogni gesto, creando legami significativi anche con chi lo incontrava per la prima volta.



Affrontare una malattia rara come l'immunodeficienza non è mai facile, ma Marco lo ha fatto con grande dignità. Nonostante le sfide quotidiane, si è sempre mostrato ottimista, ispirando chi gli stava attorno. La sua riservatezza non lo faceva apparire distante; al contrario, la sua umiltà e il suo ascolto attento lo rendevano un amico sincero, sempre pronto a offrire supporto.

La sua scomparsa è stata un colpo inaspettato per tutti. Gli amici e i familiari si sono uniti per ricordare il suo sorriso e la sua capacità di portare gioia anche nei momenti più difficili. "Marco aveva un cuore enorme e un animo gentile", mi hanno detto gli amici umbri con il quale era in contatto. "La sua forza era nell'accettazione e nel modo in cui affrontava la vita ogni giorno."

In questo momento di lutto, molti hanno cercato modi per onorare la sua memoria avviando iniziative per raccogliere fondi destinati alla ricerca sull'immunodeficienza, un gesto che riflette l'impatto che Marco ha avuto sulle vite di chi lo circondava. Marco ci ha lasciato un'eredità di amore e gentilezza. La sua vita, pur breve, ha mostrato che anche in una battaglia difficile, la luce e la bellezza possono emergere. Ricorderemo sempre Marco per la sua riservatezza, la sua bontà e per il modo in cui sembrava chiedere permesso senza voler disturbare.

Alessandro Segato

Siamo rari ma insieme siamo una forza della natura!

Dona
online!



Il tuo contributo è fondamentale.

sostienici!

PAYPAL collegati al sito www.paypal.com nella tua area Personale, seleziona 'invia denaro' ed inserisci l'indirizzo email dell'Associazione info@aip-it.org

c/c Postale n. 11643251 intestato a:
Associazione per le Immunodeficienze
Primitive-O.d.V.

c/c Bancario B.C.C. Pontassieve, Agenzia Firenze Coverciano, Via G. D'Annunzio 25H/r. **IBAN IT81V0873602802000000620924**

Insieme si può

Rinnova la tua iscrizione ad AIP

Cari Soci,

i Consiglieri e lo staff di AIP desiderano ringraziarvi per il vostro prezioso sostegno e per la fiducia che continuate a riporre nella nostra Associazione. È grazie al vostro contributo che siamo riusciti a realizzare tante iniziative importanti quest'anno. Un sincero grazie va a tutti voi che ci accompagnate con il vostro impegno e la vostra generosità.

Anche per il prossimo anno, il nostro lavoro a favore delle persone affette da Immunodeficienza Primaria proseguirà con **nuovi progetti e battaglie che speriamo possano fare la differenza sia a livello nazionale che internazionale**. La vostra partecipazione è fondamentale per il successo di

queste iniziative. Anche per questo, vi invitiamo a voler a rinnovare la vostra adesione come Soci di AIP attraverso il versamento della quota associativa di € 20 entro il 31 dicembre.

Ricordiamo inoltre che **il cuore pulsante della nostra Associazione sono i nostri Gruppi Locali**, presenti in tutto il territorio, dove il vostro impegno attivo dà vita a una comunità ricca di valori e di solidarietà.

Grazie di cuore per essere sempre al nostro fianco. Cogliamo l'occasione per augurare a voi e alle vostre famiglie un Natale sereno e ricco di gioia, e un nuovo anno pieno di soddisfazioni.

COME SOSTENERCI!



SEDE LEGALE

Cattedra di Clinica Pediatrica
Università degli Studi di Brescia
Piazzale Spedali Civili, 1
25123 Brescia (BS)



SEDE OPERATIVA

Casa delle Associazioni,
Via Giovanni Cimabue, 16
25134 Brescia (BS)



CONTATTI E DATI

info@aip-it | aip.onlus@pec.it
Tel. 351.0269978 | aip-it.org

Codice Fiscale 98042750178
P.IVA 04115490981



DIVENTA SOCIO AIP

Scarica il modulo dal sito www.aip-it.org e invialo compilato a info@aip-it.org insieme alla ricevuta di versamento della quota annuale di € 20. È possibile iscriversi come **Socio Ordinario** oppure come **Socio Volontario**, con l'impegno di partecipare attivamente alla vita associativa.

Per rinnovare la propria iscrizione è sufficiente il versamento della quota annuale di € 20.



COME SOSTENERE AIP

Paypal dell'Associazione: collegati al sito www.paypal.com nella tua Area Personale, seleziona 'invia denaro' ed inserisci l'indirizzo email dell'Associazione info@aip-it.org

Bonifico Bancario: B.C.C. Pontassieve, Agenzia Firenze Coverciano, Via G. D'Annunzio 25H/r

IBAN IT81V0873602802000000620924

Versamento su c/c Postale n. 11643251 intestato a: Associazione per le Immunodeficienze Primitive

ImmunoHelp

Il nostro punto di ascolto!

chiamaci o invia una mail

351 026 9978

info@aip-it.org



Seguici sui nostri canali!



Tutti noi di AIP
vi auguriamo un

sereno

Natale

e felice

**anno
nuovo!**
