



AIP Informa

Periodico di informazione
dell'Associazione Immunodeficienze Primitive

Anno XXV numero 1 - luglio 2025



AIP Informa

Numero 1 - luglio 2025



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 APS

Casa delle Associazioni,
Via Giovanni Cimabue, 16
25134 Brescia

DIRETTORE RESPONSABILE

Alessandro Segato

REDAZIONE

Silvia Casati

PROGETTO GRAFICO

Beatrice Silvestri

STAMPA

Tiber srl - Milano

IMMAGINE DI COPERTINA

freepik.com

Sommario

5

Lettera del Presidente

6

Sondaggio immunodeficienze e lavoro

8-9

1° Congresso Nazionale ImmuniTA

10

Giornate Immunologiche Torinesi

12-13

Voci di Noi

14-16

Tecnologie al servizio della salute

17-18

Sondaggio MAPPA

19

Giovani donatori crescono

21-23

Editing genomico nelle immunodeficienze primitive

24-25

Alimentazione e microbiota: un ponte verso la salute

27-29

Fisioterapia respiratoria

30-31

D... come Diffidenza

34-36

I Gruppi Locali di AIP

37

La mia vita con la Malattia di Bruton

38

Insieme si può

Una vita **bellissima**, ma **fragile**
come una bolla di sapone!

Proteggila con il TUO 5x1000

Per devolvere il tuo 5x1000 a favore di AIP APS scrivi il codice fiscale

98042750178

nel riquadro "sostegno degli enti del terzo settore iscritti nel RUNTS"

“ Cari Amici, Care Amiche, ”

eccoci arrivati all'estate, quel periodo dell'anno in cui — si sa — si tira un po' il fiato e si prova a rallentare il passo. In un mondo che spesso ci chiede di correre, questa stagione può diventare un'occasione preziosa per fermarsi, ascoltare, riflettere. È un tempo diverso, più lento, che ci invita a prenderci cura di noi stessi, delle persone che amiamo, delle nostre energie.

Anche per me è il momento di guardarmi intorno e dentro, e pensare con gratitudine a tutto ciò che, come associazione, abbiamo portato avanti nei primi mesi di quest'anno. Ma anche di immaginare cosa ci aspetta, quali sfide e quali opportunità ci riserverà il futuro.

Un punto fermo, ormai da tempo, è rappresentato dai giovani. Lo sapevamo, ci credevamo, ci abbiamo investito: dai progetti per i giovani pazienti alle iniziative dedicate ai giovani medici. Ma ciò che davvero mi ha colpito e dato nuova forza è stata la straordinaria partecipazione al primo congresso della neonata società scientifica ImmunITA, tenutosi a Firenze: più di cento medici under 40 presenti, pieni d'entusiasmo e voglia di fare. È stato un momento emozionante che mi ha fatto pensare che siamo sulla strada giusta!

”



Alessandro Segato insieme a
Ilaria Ciancaleoni, Direttrice OMaR

A proposito di futuro, un altro tema che ci sta a cuore (e che d'estate diventa più urgente) è quello della donazione di sangue e plasma. Le scorte calano, la gente va in ferie, e invece la necessità resta. Allora tocca ricordarcelo tutti: donare è un gesto semplice, ma di quelli che fanno la differenza davvero.

Quest'anno possiamo contare su segnali incoraggianti, le donazioni sono in aumento, in particolare quelle da parte delle donne e delle giovani donne. È una direzione promettente, ma serve fare di più. Il traguardo ambizioso di un milione di chili di plasma all'anno si raggiunge solo con il contributo di tutti. Per questo chiediamo alle nuove generazioni di continuare a esserci, con la loro generosità e il loro senso di responsabilità.

A tutti voi, buon riposo! Che sia per noi il momento per rimettere in fila le idee e ripartire con più voglia — ché tanto le ferie durano poco e le sfide non mancano mai.

**Un caro saluto,
il vostro Presidente**

IMMUNODEFICIENZE E LAVORO

Sondaggio su bisogni, attese,
proposte di pazienti e famiglie.

***Sei un paziente
o un familiare
caregiver?***

Grazie alle **tue
risposte**
riusciremo a
promuovere
diritti, tutele e una
migliore qualità
della vita
lavorativa.



Inquadra il **QR-Code** e
rispondi al sondaggio!

Come vivi il lavoro?
Come potrebbe
migliorare la tua
condizione lavorativa?



Eventi

I° Congresso Nazionale ImmuniTA

I 6 e 7 marzo 2025, al Meyer Health Campus di Firenze, si è tenuto il primo congresso nazionale della Società Scientifica ImmuniTA. Un debutto che ha lasciato il segno, soprattutto per l'attenzione data ai giovani medici, protagonisti e promotori del rinnovamento in immunologia clinica. Fin dall'apertura, la presenza dei giovani è apparsa non come un gesto simbolico, ma come una scelta strutturale.

Entrambe le giornate del congresso prevedevano a programma sessioni interamente organizzate e gestite da medici under 40, che solo per tradizione vengono definiti "junior", ma nella realtà dei fatti, spesso professionisti già affermati nel campo delle immunodeficienze.

Il gruppo dei giovani medici esiste ormai da diversi anni e fino al 2024 ha organizzato incontri di formazione e educazione in modo non strutturato.

"ImmuniTA", racconta con orgoglio Lorenzo Lodi, rappresentante under 40 all'interno del Consiglio Direttivo, **"è la prima società di immunologia clinica che valorizza il ruolo delle nuove generazioni di medici e permette loro di massimizzare l'interazione, il confronto delle idee, la produttività e la condivisione di obiettivi a lungo termine"**.

Nel corso del congresso, l'agenda si è snodata tra sessioni dedicate all'immunologia di base e clinica, con approfondimenti su patogenesi, diagnostica e terapie delle immunodeficienze primitive e secondarie. Sono intervenuti oltre trenta relatori nazionali e internazionali, tra cui Klaus Warnatz, Alain Fischer, Fabio Candotti e Talal Chatila, che hanno offerto panoramiche sia consolidate sia di frontiera sul campo, spaziando dalle novità scientifiche ai futuri scenari terapeutici. Ma soprattutto si è parlato di alleanze: tra medicina e ricerca, tra clinici e pazienti, tra generazioni.

I partecipanti del 1° congresso ImmuniTA



"ImmuniTA è una società giovane, nata nel marzo del 2024 e si propone di studiare e promuovere la divulgazione e la conoscenza sulle immunodeficienze primitive e secondarie in tutte le età", ha spiegato Alessandro Aiuti, Presidente ImmuniTA. **"I pazienti hanno un ruolo fondamentale, per questo abbiamo una stretta collaborazione con l'Associazione dei pazienti."**

Il nostro obiettivo è sia accrescere la conoscenza sulle IDP, sia migliorare le possibilità di cura e la qualità di vita di pazienti e famiglie. Ci proponiamo di promuovere attività di formazione tramite incontri e webinar e supportare progetti di ricerca attraverso la collaborazione con altre società scientifiche nazionali e internazionali".

L'Associazione dei pazienti, AIP APS, ha lavorato gomito a gomito con ImmuniTA per creare uno spazio dialogico reale, di confronto su bisogni, criticità e proposte concrete. Un segnale forte che malattia e cura sono un percorso comune, fatto di ascolto e progettualità condivise.

Di fronte a una ricca platea di immunologi, abbiamo avuto l'opportunità di portare la voce dei pazienti e condividere una riflessione su quanto sia centrale per noi la figura del medico di riferimento: cosa rappresenta, che ruolo ha nelle nostre vite, cosa ci aspettiamo da loro.



A sinistra, Lorenzo Lodi
Rappresentante dei medici Under40



A sinistra, Filippo Cristofori
Direttore AIP



Sulla destra, Alessandro Segato
Presidente AIP

Il presidente Alessandro Segato ha emozionato il pubblico descrivendo l'idea dell'immunologo ideale: non solo un professionista preparato e aggiornato, ma anche un pioniere dell'innovazione, un punto di riferimento capace di guidare e accompagnare i pazienti lungo il percorso di cura, un comunicatore empatico e un aggregatore di competenze e talenti multidisciplinari.



Il gruppo dei medici Under40

Il primo congresso di ImmuniTA ha segnato l'inizio di un percorso che guarda lontano, dove scienza e umanità si intrecciano e crescono insieme. Per noi, come Associazione, è stato importante esserci non solo come osservatori, ma come parte attiva di una comunità che vuole costruire il futuro dell'immunologia clinica con ascolto, collaborazione e fiducia reciproca. Siamo certi che questo sia solo il primo passo di una lunga strada da percorrere insieme – medici, pazienti, famiglie – per dare voce a tutti e risposte sempre più adeguate a chi convive con una immunodeficienza.

Giornate Immunologiche Torinesi 2024

Dal 12 al 14 dicembre 2024 Torino ha ospitato la quinta edizione delle Giornate Immunologiche Torinesi, un appuntamento ormai consolidato nel panorama scientifico nazionale. L'evento, organizzato dalla SIAAIC (Società Italiana di Allergologia, Asma e Immunologia Clinica) con il patrocinio del Gruppo LES Italiano ODV e la responsabilità scientifica della prof.ssa Luisa Brussino, si conferma come un momento di confronto multidisciplinare e di aggiornamento ad alto livello sui temi dell'immunologia clinica.

Le malattie immuno-mediate, complesse e dai molteplici aspetti clinici, rappresentano una sfida quotidiana per i medici. Il congresso ha affrontato questi temi attraverso sessioni dedicate a patologie specifiche come connettiviti, lupus, vasculiti, angioedema, mastocitosi, asma, malattie eosinofile e rare.

Non sono mancate anche tematiche di frontiera come il recettore neonatale Fc, la genetica delle immunodeficienze, la miastenia gravis e le malattie infiammatorie intestinali. Il programma proposto presentava un ottimo equilibrio tra aggiornamento scientifico e casi clinici tratti dalla realtà, con l'obiettivo di offrire strumenti pratici per la gestione quotidiana del paziente, soprattutto ai giovani professionisti. La seconda giornata ha ospitato un simposio interamente dedicato alle immunodeficienze, moderato da Giuseppe Spadaro, Cinzia Milito e Maria Giovanna Danieli.

Di particolare interesse è stato l'intervento del dott. Luca Lo Sardo, che ha affrontato il tema della sorveglianza infettivologica e neoplastica nei pazienti con immunodeficienza, evidenziando l'assenza di linee guida nazionali e internazionali univoche sulla frequenza degli esami di screening e monitoraggio. È emersa la necessità di un approccio preventivo strutturato: risonanze, endoscopie e profilassi farmacologiche (antibiotiche, antivirali e, in casi selezionati, antimicotiche e antimicobatteriche) non solo riducono le complicanze, ma migliorano la qualità della vita dei pazienti. Centrale anche il ruolo dell'educazione del paziente e dei caregiver, attraverso una programmazione attenta delle visite e una maggiore sensibilizzazione sulla prevenzione.

Il prof. Francesco Cinetto ha invece posto l'attenzione su un'importante campanello d'allarme diagnostico:

l'eczema come possibile esordio atipico di una immunodeficienza. In alcuni casi, infatti, i sintomi cutanei precedono le infezioni ricorrenti e possono essere l'unico segnale nelle prime fasi di malattia. Tra questi bisogna porre l'attenzione soprattutto su lesioni eczematose estese prima dei due mesi di vita, candidiasi persistente o generalizzata, infezioni virali diffuse, porpora, anomalie del tessuto connettivo e del volto. È fondamentale che i professionisti che si occupano di dermatologia e allergologia siano adeguatamente formati per riconoscere i segni precoci di una possibile immunodeficienza e orientare tempestivamente il paziente verso un percorso diagnostico specialistico.



La platea dell'evento durante la sessione dedicata alle immunodeficienze.

La giornata si è conclusa con una tavola rotonda che ha visto protagoniste le associazioni di pazienti, segno tangibile di una medicina che vuole essere sempre più partecipata e condivisa. Hanno preso parte all'incontro ITACA Angioedema, Gruppo LES - Lupus Eritematoso Sistemico, Associazione Respiriamo Insieme, ASIMAS - Associazione Italiana Mastocitosi, APACS - Associazione Pazienti con Sindrome di Churg Strauss e la nostra Associazione AIP - Associazione Immunodeficienze Primitive.

Ogni realtà ha illustrato i progetti in corso e le iniziative di supporto ai pazienti, avviando un dialogo diretto con i clinici presenti. Il confronto ha messo in luce l'importanza di costruire percorsi comuni tra medici e pazienti, puntando su informazione, supporto reciproco e advocacy e la necessità di una rappresentanza più puntuale davanti alle istituzioni.

Pro get ti

Voci di Noi

Ogni voce conta

Con la sponsorship di **CSL Behring**

Tra novembre 2024 e gennaio 2025, l'Associazione AIP ha promosso il sondaggio Voci di Noi, un'indagine anonima rivolta a pazienti con immunodeficienze primitive (IDP) e ai loro familiari. L'obiettivo è quello di guidare al meglio l'Associazione, perché possa essere sempre più vicina a pazienti e famiglie, e ispirare Soci e Volontari orientando energie e risorse verso battaglie concrete e obiettivi comuni.

Le risposte raccolte sono state 150. Il 71% dei partecipanti ha risposto in qualità di paziente, mentre il restante 29% si è identificato come familiare o caregiver. La fascia d'età più rappresentata è quella compresa tra i 40 e i 60 anni (60%), seguita da chi ha meno di 40 anni (17%) e da chi ha superato i 60 (23%). Un gruppo eterogeneo, dunque, che ha restituito un mosaico di voci diverse, accomunate dalla volontà di raccontare e di essere ascoltate.

Le prime domande vertevano sul momento della diagnosi, spesso delicato e destabilizzante. Il ricordo di quel giorno, vicino o più lontano negli anni, porta con sé sensazioni forti e ricordi vividi. Le emozioni che più frequentemente sono state descritte sono la paura — indicata dal 30% — seguita da preoccupazione, ansia, confusione e sconforto. Ma non mancano anche sollievo, accettazione, speranza e fiducia, elementi che rappresentano per molti l'inizio di un nuovo equilibrio. Nella gestione della patologia, convivere con una condizione cronica comporta difficoltà quotidiane. Tra queste, l'isolamento risulta essere una delle sensazioni più frequenti, indicato dal 27% delle persone. Il 20% ha parlato della fatica di mantenere la costanza nei trattamenti, il 17% ha evidenziato la difficoltà nel gestire gli effetti collaterali e il 12% ha raccontato di centri di cura distanti o poco attrezzati.

Il rapporto con il medico emerge come un nodo cruciale: per il 69% dei rispondenti si tratta di una relazione positiva, basata su fiducia, gratitudine e stima. Tuttavia, il 22% percepisce la relazione con i clinici frettolosa o superficiale, mentre il 9% la descrive come instabile e faticosa.

Il condizionamento che la malattia esercita sulla vita quotidiana è stato raccontato con sfumature diverse. Il 35% delle persone ha dichiarato di dover valutare attentamente i rischi di ogni attività prima di svolgerla, mentre il 33% ha imparato a gestire nuove situazioni in modo più consapevole. Solo il 9% ha affermato che la patologia non influisce in modo significativo sulla propria routine.



Per quanto riguarda la qualità della vita, il 55% ha riferito che la malattia ha modificato in modo profondo il modo di vivere, in contrasto con il 10% che, seppur con alcune precauzioni, non sente di aver perso nulla.

Alla domanda su cosa potrebbe concretamente contribuire a migliorare il benessere delle persone con IDP, le risposte hanno spaziato su più livelli. Alcuni hanno espresso il desiderio di terapie meno invasive, altri hanno sottolineato l'importanza di un supporto psicologico stabile e continuativo.

Altri ancora hanno manifestato la necessità di un maggiore riconoscimento istituzionale della patologia o il bisogno di ricevere più empatia da parte delle persone incontrate lungo il percorso di cura. In molti casi, emerge un bisogno semplice ma profondo: sentirsi visti e compresi.

Anche le voci dei caregiver raccontano una dimensione spesso invisibile: il 28% ha espresso un senso di impotenza legato alla mancanza di strumenti o coordinate chiare, mentre il 18% ha indicato il deficit di conoscenza delle IDP come fonte di smarrimento. Il 16% ha lamentato l'assenza di supporto istituzionale e il 13% la

mancanza di riconoscimento di diritti fondamentali, che renderebbero il percorso più sostenibile.

Il rapporto con i medici, in questo caso, è stato descritto per lo più in termini positivi: l'87% dei caregiver si sente coinvolto nella giusta misura e parte attiva di una relazione collaborativa. Anche da parte loro sono emersi

spunti molto chiari su ciò che potrebbe rendere tutto più semplice e umano. Alcuni hanno indicato nella riduzione della burocrazia un elemento fondamentale (25%). Altri hanno auspicato una maggiore informazione, soprattutto per i medici di base e i pediatri, spesso primi interlocutori delle famiglie. In tanti hanno ribadito l'importanza di un supporto psicologico non solo per chi è malato, ma anche per chi se ne prende cura quotidianamente, spesso in silenzio (14%). Infine, ci siamo chiesti:

Cosa può fare AIP per te?



Il sondaggio Voci di Noi evidenzia richieste chiare: maggiore presenza (21%), più attività di formazione (16%) e il consolidamento della rete dei Centri di cura (25%).

Le risposte raccolte nel sondaggio tracciano un quadro prezioso che continuerà a orientare il nostro impegno, dando spazio concreto a ogni voce.

Tecnologie al servizio della salute

Nel campo delle immunodeficienze primitive, l'innovazione tecnologica sta aprendo nuove strade per migliorare la qualità della vita delle persone coinvolte. Dalla ricerca scientifica alla gestione quotidiana della salute, le soluzioni smart stanno trasformando il modo in cui pazienti, famiglie e professionisti sanitari affrontano la complessità di queste patologie. Le tecnologie digitali, oggi più accessibili e integrate che mai, rappresentano un supporto concreto in ogni fase del percorso di cura, dalla diagnosi alla terapia, dal monitoraggio quotidiano alla formazione.

Strumenti digitali di vario tipo – app, portali, piattaforme web, sistemi di telemedicina e dispositivi connessi – possono contribuire a semplificare numerosi aspetti della gestione della malattia.

Permettono, ad esempio, di prenotare appuntamenti in modo rapido e intuitivo, ricevere promemoria per le terapie o i controlli, monitorare sintomi e parametri clinici, ma anche orientarsi nella scelta del centro specialistico più adatto in base alla patologia o accedere a contenuti formativi aggiornati e affidabili. Alcuni strumenti sono pensati per migliorare la comunicazione medico-paziente.

Altri sono pensati per supportare i medici, offrendo accesso rapido a linee guida, calcolatori clinici, aggiornamenti scientifici o strumenti per facilitare il processo decisionale. L'uso mirato della tecnologia può migliorare l'aderenza terapeutica, ridurre lo stress legato alla gestione della malattia e rendere più efficiente l'intero percorso di cura.

In questo articolo, AIP vi propone una selezione di soluzioni tecnologiche pensate per facilitare la vita quotidiana e migliorare la qualità dell'assistenza nelle immunodeficienze primitive.

L'obiettivo è promuovere l'accesso a strumenti innovativi, efficaci e sicuri, che possano fare davvero la differenza nel percorso di cura.

> Tecnologie utili per pazienti con immunodeficienze primitive e caregiver

Vivere con un'immunodeficienza primaria significa confrontarsi ogni giorno con numerosi aspetti organizzativi, clinici e psicologici: monitorare i sintomi, seguire terapie complesse, ricordare visite ed esami, trovare informazioni affidabili. La tecnologia può rappresentare un alleato prezioso lungo tutto il percorso, semplificando la gestione quotidiana e favorendo una maggiore autonomia e consapevolezza.

Di seguito proponiamo alcune applicazioni che, seppur diverse tra loro, offrono strumenti utili per migliorare l'organizzazione personale e il dialogo con i professionisti sanitari.



“Per chi convive ogni giorno con una malattia cronica, anche le piccole cose possono diventare un peso. Le tecnologie digitali non risolvono tutto, ma possono alleggerire quella fatica silenziosa che spesso passa inosservata”.

Dr.ssa Elena Buti - Medico in formazione, Scuola di Specializzazione in Allergologia e Immunologia Clinica dell'Università Politecnica delle Marche

1 _ TeraPiù: promemoria farmaci

Lingua: italiano



SCARICA L'APP!

Questa app, semplice e intuitiva, è stata sviluppata per aiutare gli utenti a ricordare l'assunzione dei farmaci e rispettare gli orari delle terapie. È particolarmente utile per chi deve seguire regimi terapeutici articolati o assumere più farmaci ogni giorno. Non è pensata esclusivamente per pazienti con PID, ma può essere uno strumento efficace anche per loro, soprattutto nelle fasi di avvio o modifica della terapia.

2 _ flexIG

Lingua: italiano



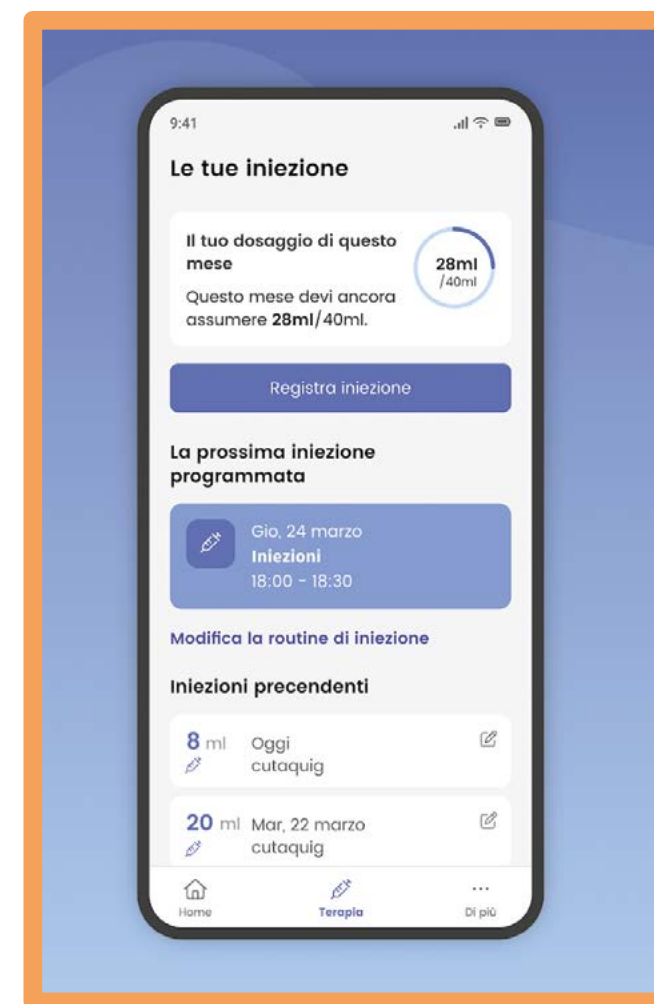
SCARICA L'APP!

flexIG è un diario terapeutico digitale dedicato ai pazienti in trattamento con immunoglobuline sottocutanee. Permette di registrare ogni infusione in modo semplice, aggiungere commenti, generare report da condividere con il medico, ricevere promemoria per le infusioni e per gli appuntamenti e monitorare l'andamento della terapia nel tempo. Disponibile anche in italiano, è una risorsa utile per aumentare il coinvolgimento del paziente nella propria cura e rafforzare la comunicazione con il team medico.



“Il rapporto con il proprio medico resta insostituibile, è fatto di ascolto, fiducia, dialogo. Ma sapere che la tecnologia può sostenere i pazienti anche nei momenti in cui siamo lontani da loro è rassicurante, per noi e per loro”.

Dr.ssa Elena Buti



3 _ MyTherapy

Lingua: italiano



SCARICA L'APP!

MyTherapy è un'applicazione completa per il monitoraggio della salute. Oltre a ricordare l'assunzione dei farmaci o la programmazione delle infusioni, permette di tenere un diario dei sintomi, registrare effetti collaterali e generare report dettagliati da condividere con il medico. L'app consente inoltre di monitorare parametri importanti come temperatura, peso e pressione arteriosa, risultando utile anche nei percorsi a lungo termine.

> Tecnologie a supporto dei medici

L'immunodeficienza primaria è un ambito complesso che richiede strumenti rapidi ed efficaci per facilitare il percorso diagnostico, supportare la scelta terapeutica e promuovere l'aggiornamento continuo. Le tecnologie digitali rappresentano oggi un'opportunità concreta anche per i professionisti sanitari, offrendo applicazioni pensate per l'uso clinico, la classificazione delle patologie, il supporto decisionale e persino l'inquadramento fenotipico tramite intelligenza artificiale.

Proponiamo una selezione di strumenti digitali affidabili, pensati per accompagnare i clinici nei diversi momenti del percorso diagnostico e terapeutico.

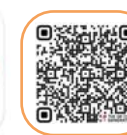


“Ogni giorno ci troviamo davanti a storie diverse, spesso complesse. Gli strumenti digitali ci aiutano a essere più precisi e vicini ai bisogni reali delle persone che curiamo”.

Dr.ssa Elena Buti

1 _ PID Toolkit App

Lingua: inglese



SCARICA L'APP!

Sviluppata da Canadian Blood Services in collaborazione con esperti del settore, PID Toolkit è un'app pensata per supportare i clinici nella diagnosi e gestione delle immunodeficienze primitive. Include strumenti interattivi basati sulle linee guida internazionali, algoritmi decisionali, materiali di approfondimento e riferimenti bibliografici. È particolarmente utile in ambito ospedaliero e per i professionisti che desiderano un supporto rapido ma validato.

2 _ Face2Gene

Lingua: inglese

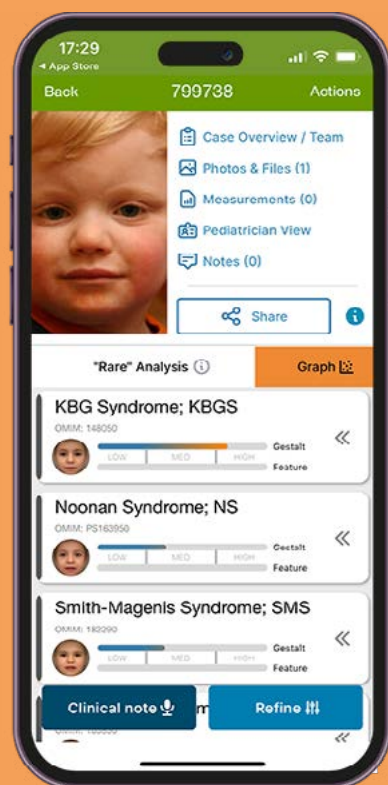


Face2Gene è una piattaforma avanzata basata su intelligenza artificiale, sviluppata per supportare i medici – in particolare pediatri, genetisti e immunologi – nella diagnosi di patologie genetiche rare. Tramite il riconoscimento facciale, l'app analizza le caratteristiche fenotipiche del paziente e suggerisce sindromi potenzialmente compatibili, basandosi su un database in continua espansione. È uno strumento che affianca l'expertise clinica e può accelerare l'iter diagnostico, specialmente nei pazienti più giovani.



“Tecnologia e medicina non devono viaggiare su binari paralleli: è nella loro integrazione che risiede il potenziale per un'assistenza più personalizzata, efficace e umana”.

Dr.ssa Elena Buti



3 _ PID Phenotypical Diagnosis

Lingua: inglese



Questa applicazione consente un accesso rapido e aggiornato alla classificazione ufficiale delle immunodeficienze primarie, secondo i criteri IUIS. È possibile effettuare ricerche per codice, nome della patologia o sintomi principali, anche in modalità offline. È uno strumento utile nella pratica quotidiana, sia per i medici esperti sia per coloro che desiderano approfondire il campo delle PID in modo strutturato.

Ringraziamo la dott.ssa Elena Buti, Medico in formazione, Scuola di Specializzazione in Allergologia e Immunologia Clinica dell'Università Politecnica delle Marche, per le integrazioni al testo e la prof.ssa Maria Giovanna Danieli, Responsabile della SOS Immunologia delle Malattie Rare dell'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche.

Sondaggio MAPPA

Appunti di rotta

In collaborazione con **Kedrion**
Biopharma

Monitoraggio e Analisi dei Percorsi dei PA-zienti con immunodeficienza primitiva: è questo il significato dell'acronimo MAPPA, un sondaggio promosso da AIP, realizzato in collaborazione con Kedrion, per raccogliere informazioni reali, dirette, vive. Per ascoltare, comprendere e, soprattutto, agire. Un'iniziativa semplice nella forma – un questionario anonimo da compilare in pochi minuti – ma con l'importante obiettivo di trasformare i dati in strumenti concreti di cambiamento.

“Crediamo fortemente che la collaborazione tra associazioni e aziende possa generare cambiamenti concreti. Il progetto MAPPA nasce proprio da questo spirito: raccogliere dati reali, per dare voce ai bisogni e costruire risposte efficaci a favore dei pazienti e delle loro famiglie” - Alessandro Segato, Presidente AIP APS.

A partire da aprile 2025, il sondaggio ha raccolto 191 risposte. La grande maggioranza – circa il 79% – proviene direttamente da persone con IDP, mentre il restante 21% è stato compilato da familiari o caregiver. Numeri che testimoniano la partecipazione attiva della nostra comunità e che offrono uno spaccato prezioso e autentico della realtà che viviamo ogni giorno.

Uno dei primi elementi emersi riguarda il momento della diagnosi, che rappresenta sempre il punto di partenza. I dati mostrano con chiarezza che la strada da percorrere è ancora lunga: solo una piccola percentuale, pari al 7%, riceve una diagnosi prima del primo anno di vita. Al contrario, una fascia significativa – il 26% – riceve la diagnosi in età adulta, tra i 35 e i 50 anni. Questi ritardi non sono senza conseguenze: ben il 30% dei partecipanti ha riportato danni permanenti agli organi prima della diagnosi, e nell'80% dei casi si tratta di danni ai polmoni.

Lo screening neonatale rappresenterebbe una risorsa essenziale per garantire una diagnosi precoce e un accesso tempestivo alle cure, ma la sua applicazione è ancora disomogenea sul territorio italiano, con molte regioni in cui è assente o poco strutturata. Il sospetto diagnostico nasce, nella maggior parte dei casi, da infezioni frequenti o insolite. È questa la situazione descritta nel 70% dei casi.

Un dato che rafforza il nostro impegno nella diffusione dei 10 campanelli d'allarme delle IDP tra pediatri e medici di famiglia, affinché possano riconoscere i segnali precoci della malattia e indirizzare rapidamente verso gli specialisti. Dal sondaggio emerge anche un quadro chiaro sulla presenza di altre patologie che spesso si intrecciano alla diagnosi di IDP, complicando ulteriormente la gestione clinica e quotidiana. Le bronchiti croniche o ricorrenti sono tra le condizioni più frequenti, segnalate da oltre il 40% dei partecipanti. Seguono le malattie infiammatorie intestinali, che colpiscono circa un terzo dei pazienti, e la stanchezza cronica, riportata da un paziente su quattro. Sono segnali che a volte vengono sottovalutati, ma che rappresentano vere e proprie spie di un quadro clinico complesso e bisognoso di attenzione.

**Circa 7
pazienti
su 10**

*vivono limitazioni –
lievi o moderate –
nelle attività quotidiane,
a causa della malattia
o del peso emotivo.*

Continua a leggere



Inoltre, abbiamo voluto indagare come l'immunodeficienza influisce sulla vita di tutti i giorni. Le risposte ci restituiscono una realtà sfaccettata: per oltre due terzi dei partecipanti, la patologia condiziona – in misura più o meno evidente – le scelte quotidiane legate al lavoro, allo studio, alle relazioni sociali o al tempo libero.

Ma al di là degli aspetti pratici, emerge un impatto emotivo altrettanto significativo. Ansia, stress, scoraggiamento o episodi depressivi sono esperienze comuni e spesso difficili da raccontare.

In molti casi è proprio questo “peso invisibile” a limitare di più: la sensazione di dover rinunciare, di non potersi espri-

mere con la stessa libertà di chi ci sta accanto, di sentirsi soli anche quando si è circondati da persone. Questa dimensione personale e familiare, fatta di fragilità, merita ascolto, riconoscimento e vicinanza.

Nessuno dovrebbe sentirsi invisibile nel proprio percorso, e anche per questo il sondaggio MAPPA rappresenta molto più di una raccolta di dati: è uno strumento concreto per orientare l'azione dell'Associazione, fornire indicazioni ai clinici e sensibilizzare le istituzioni. È anche una base preziosa per sostenere studi, ricerche e azioni di advocacy che migliorino davvero la qualità della vita della nostra comunità.

Un grazie sincero a tutte le persone che hanno trovato il tempo, l'energia e la voglia di raccontarsi.

Il questionario è ancora aperto: il tuo punto di vista può fare la differenza! Ogni nuova risposta arricchisce il progetto e rafforza la nostra voce comune.



Il tuo punto di vista può fare la differenza!

Inquadra il QR-Code e rispondi al sondaggio!



Giovani donatori crescono

I buoni frutti di tre anni di lavoro congiunto tra AIP APS, AVIS Comunale Siena e l'I.I.S. "Sallustio Bandini" di Siena

Autore articolo: Laura Luci, Professoressa e Socia AIP

Tutto è partito tre anni fa dall'incontro, che io e la collega Barbara Cellesi abbiamo fortemente voluto, tra due progetti: “Perché donare” dell'I.I.S. “Sallustio Bandini” di Siena, con la collaborazione della sezione comunale A.V.I.S. di Siena, e “Plasmavita” dell'Associazione Immunodeficienze Primitive - AIP APS. L'I.I.S. “Sallustio Bandini” è stato uno degli istituti pilota a livello nazionale ad aver aderito al progetto “Plasmavita” di AIP e confidiamo nella prosecuzione di tale partecipazione anche per gli anni a venire. Il 3 marzo 2023 gli studenti delle classi quinte hanno viaggiato nel mondo delle immunodeficienze primitive (IDP) con Fabio, Fede, Ludo, Rux, Vin, i cinque personaggi della piattaforma Plasmavita e hanno iniziato a conoscere la realtà della donazione di sangue e degli emoderivati grazie ai volontari A.V.I.S. Le testimonianze del Presidente dell'AIP, Alessandro Segato, e di Lucia Bernazzi, Consigliere e referente regionale AIP Toscana, hanno stimolato la curiosità degli studenti, che hanno appreso da fonti dirette l'impatto di una IDP nella vita quotidiana.

Il 9 febbraio 2024 gli studenti hanno approfondito la condizione di chi possiede una immunodeficienza grazie al progetto “Affianco”, presentato da Lucia Bernazzi e Stefano Mini, Consigliere e Segretario AIP, e a video illustrativi di A.V.I.S. sull'importanza del donare sangue, plasma e piastrine.

A partire dai dubbi degli studenti emersi durante gli incontri, A.V.I.S. e AIP hanno perfezionato le proprie proposte, rendendo sempre più concreto e stimolante il percorso di sensibilizzazione. Il 10 gennaio 2025 i toccanti video del progetto “Affianco 2” di AIP hanno mostrato le due facce della medaglia delle donazioni - i riceventi con immunodeficienze e i donatori A.V.I.S. - mentre i volontari della sezione comunale A.V.I.S. di Siena hanno catturato l'attenzione degli studenti con un quiz interattivo riguardante un video sulle caratteristiche del donatore ideale e sui gruppi sanguigni.

Già nella primavera del 2024, io e la docente Cellesi Barbara - alla quale desidero esprimere un sentito ringraziamento per l'instancabile dedizione con cui ha promosso per anni il volontariato nella nostra scuola - avevano pensato di far fare un ulteriore passo in avanti al progetto “Perché donare”, coinvolgendo gli studenti in effettive donazioni; ma è stato necessario attendere il 2025 per mettere in moto un'efficiente macchina organizzativa, che garantisse supporto e sicurezza ai ragazzi coinvolti. Ciò è stato reso possibile grazie all'interessamento dei volontari della sezione comunale A.V.I.S. di Siena, che hanno saputo mettere in pratica la nostra idea, istituendo navette gratuite da e verso la scuola per le visite d'idoneità e per le giornate di donazione dei numerosi studenti, interessati a diventare donatori.

Dal 12 al 20 marzo 2025 trenta studenti di sei classi quinte e uno studente di una classe quarta dell'istituto hanno partecipato a visite d'idoneità presso il Centro trasfusionale dell'Ospedale “Le Scotte” di Siena per diventare donatori di sangue ed emoderivati. Di questi, venti sono risultati immediatamente idonei e hanno partecipato alla seconda fase del progetto, tenutasi dall'8 al 16 aprile 2025, diventando a tutti gli effetti donatori di sangue ed emoderivati. Una parte dei restanti studenti dovrà attendere qualche mese prima di poter intraprendere tale percorso, ma la motivazione resta alta.

Un ringraziamento sentito per l'impegno profuso nell'organizzazione va a Sara Mannino, segretaria provinciale e comunale A.V.I.S., Marco Pajetta e Cecilia Cuglitore, rispettivamente Presidente e Vicepresidente della sezione comunale A.V.I.S. di Siena, Ludovica Mannino, Consigliera della sezione comunale A.V.I.S. di Siena, nonché a Lara Miscia, volontaria del Servizio Civile.

I docenti organizzatori che insieme a me hanno coordinato il progetto “Perché donare” nel 2025: Bartolini Valentina, Sacino Donato e Vegni Marta, sottolineano la soddisfazione per l'ampia risposta ottenuta dagli studenti nell'intraprendere il percorso di donazione. Tale progetto dell'I.I.S. “S. Bandini”, attualmente l'unica scuola di Siena ad aver attivato un percorso che accompagna fisicamente gli studenti alla donazione di sangue ed emoderivati, ha avuto risonanza anche in altre province della Toscana. Infatti, durante l'incontro medici-pazienti AIP a Firenze il 18 gennaio 2025, alcuni genitori hanno chiesto informazioni per poter replicare l'iniziativa nelle scuole dei propri figli. Si spera che tale buona pratica si diffonda tra gli studenti di tutta la penisola, nonché tra le loro famiglie, i loro amici e conoscenti, perché ogni goccia di sangue ed emoderivati conta e può fare la differenza per la salvezza e la cura di tanti pazienti.



Gli studenti dell'IIS Bandini insieme ai volontari AIP e AVIS

Aggiornamenti scientifici

Editing genomico nelle immunodeficienze primitive

Autori articolo: Alessandro Aiuti, professore ordinario di pediatria e Daniele Canarutto, pediatra - Università Vita-Salute San Raffaele, Milano; UO di Immunoematologia Pediatrica e Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-TIGET), IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

> La terapia genica virale ex-vivo delle immunodeficienze primitive

Molte immunodeficienze primitive sono dovute a mutazioni di geni coinvolti nel differenziamento delle cellule del sistema immunitario a partire dalle cellule staminali emopoietiche, che risiedono nel midollo osseo, oppure a mutazioni di geni coinvolti nella funzione delle cellule immunitarie stesse. I difetti di maturazione delle cellule del sistema immunitario possono risultare nella riduzione o assenza di alcune popolazioni cellulari, quali i linfociti T; difetti di funzione risultano invece in comportamento anomalo delle popolazioni cellulari presenti.

Alcune immunodeficienze primitive possono essere trattate con il trapianto di cellule staminali emopoietiche, che sostituisce le cellule staminali difettive con cellule sane del donatore. Il trapianto di cellule staminali emopoietiche è una procedura molto intensiva, purtroppo non disponibile a tutti, e con rischi significativi di complicanze.

In questo contesto la terapia genica si pone come un'alternativa efficace, universale e meno incline a complicanze del trapianto di cellule staminali emopoietiche.

Le terapie geniche attualmente in uso per la terapia delle immunodeficienze primitive sfruttano virus ingegnerizzati per inserire nelle cellule staminali emopoietiche malate del paziente una nuova copia, funzionale, del gene difettivo. Per fare ciò è necessario raccogliere le cellule malate dal midollo osseo o dal sangue, dopo averle mobilitate dal midollo osseo con farmaci specifici, correggerle nei laboratori farmaceutici, e reinfonderle dopo una chemioterapia che rimuova le cellule malate presenti nel midollo osseo. Queste terapie geniche hanno avuto grande successo clinico per trattamento,

ad esempio, del deficit di adenosina deaminasi, della sindrome di Wiskott Aldrich, dell'anemia di Fanconi, ed altre malattie.

Questa tecnologia è detta di “gene addition”: consente, cioè, di inserire una o più copie del gene corretto, ma non di definire dove questo si integra nel genoma.

Non è quindi adatta per il trattamento di malattie in cui sia necessario correggere il genoma in una posizione specifica. In generale, la correzione sito-specifica del genoma è indispensabile in due casi:

- 1 - quando sia necessario ripristinare la regolazione fisiologica del gene, ad esempio il gene CD40LG, alla base della sindrome da Iper IgM 1;
- 2 - in caso di malattie autosomiche dominanti, in cui sia necessario abolire o correggere l'espressione del gene mutato, ad esempio il gene ELANE, le cui mutazioni causano forme di neutropenia.

In questi contesti l'uso di terapie geniche di “gene addition” risulterebbe inefficace oppure pericoloso.

> Basi tecnologiche dell'editing genomico

La modifica sito-specifica del genoma richiede l'impiego di proteine ingegnerizzate chiamate “editor”, in grado di compiere due funzioni, tramite due domini distinti:

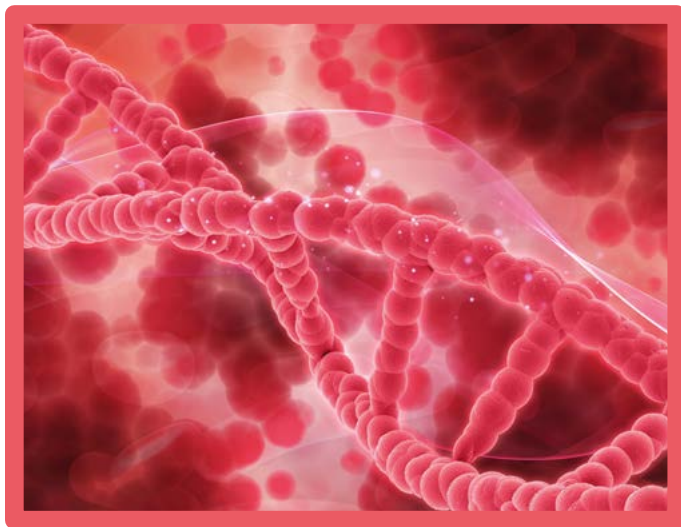
- 1 - Il primo è programmabile per riconoscere la sequenza genomica di interesse;
- 2 - Il secondo modifica il genoma come desiderato.

[Continua a leggere](#) ➞

La programmazione viene generalmente effettuata fornendo una corta sequenza di RNA, chiamata gRNA (RNA guida) complementare alla sequenza genomica di interesse. Riconosciuta la complementarità tra il gRNA e il genoma, l'editor si collocherà sul genoma nella posizione desiderata, per compiere l'azione prevista.

Le modifiche che possono essere compiute sul genoma, una volta riconosciuto dall'editor sono:

- 1 - Sostituzioni di una o più basi del DNA, con i base-editor;
- 2 - Sostituzione di corte sequenze di DNA, con i prime-editor;
- 3- Taglio del DNA.



> Sostituzione di una o più basi

Con i base-editor è possibile correggere alcune mutazioni puntiformi, sostituendo la coppia G-C con A-T o viceversa.

Questo consente di correggere alcune mutazioni cosiddette “missenso”, di stop, o di splicing, che risultano cioè in una sostituzione aminoacidica, oppure in una proteina troncata.

In alcuni casi è anche possibile fare il contrario, ovvero troncare prematuramente una proteina nativa. Questo sistema è stato utilizzato ad esempio per la correzione di una forma immunodeficienza combinata severa dovuta alla mutazione c.202C>T del gene CD3δ dovuta alla mutazione. Sebbene questa tecnologia sia molto efficiente, l'applicazione è in qualche modo limitata alla distribuzione delle mutazioni in ciascuna patologia; spesso le immunodeficienze congenite sono dovute a più mutazioni e non ad una singola mutazione correggibile con i base-editor, limitando quindi lo sviluppo clinico. Il profilo di sicurezza è inoltre ancora da caratterizzare appieno.

> Sostituzione di corte sequenze di DNA

I prime-editor abbinano al dominio di riconoscimento del DNA, un dominio capace di sintetizzare DNA a partire da una sequenza complementare di RNA. Questo consente di inserire nel sito desiderato una corta sequenza arbitraria, diversa da quella già presente. In questo modo è possibile correggere qualunque tipo di mutazione, anche quelle non correggibili con i base editor, purché sufficientemente corta, incluse le delezioni e le inserzioni. Una strategia di prime editing è stata sviluppata per correggere una rara forma di malattia granulomatosa cronica dovuta a mutazioni del gene NCF1 ed è prevista a breve la sperimentazione clinica.

Il prime editing promette di essere una strategia molto versatile, e possibilmente con un profilo di sicurezza superiore ai base editor, seppur attualmente limitata nell'applicazione dal numero di mutazioni correggibili simultaneamente per ciascuna malattia – che devono essere vicine - e dall'effettiva efficacia nei locus di interesse (1).

> Taglio del DNA

Knock-out di geni autosomici dominanti

Gli editor che causano rotture di entrambi i filamenti del DNA sono chiamati “nucleasi”. In assenza di altri componenti, i tagli del doppio filamento del DNA vengono riparati dalla cellula in modo impreciso, con l'aggiunta e/o la rimozione di corte sequenze nucleotidiche nel sito di taglio. Queste mutazioni generalmente risultano nell'abolizione dell'espressione della proteina codificata da quel gene.

Un esempio di potenziale applicazione terapeutica è il knock-out di ELANE, gene responsabile della forma più comune di neutropenia severa congenita. In questa malattia la presenza della proteina mutata codificata da ELANE impedisce la corretta maturazione e differenziamento dei neutrofili a partire dalla cellula staminale emopoietica. Una volta rimossa la proteina mutata dalle cellule staminali emopoietiche per knockout di ELANE si ripristina quindi la corretta maturazione dei *neutrofili* (2).

Correzione di interi geni in situ

Il taglio del DNA può anche essere combinato con altri reagenti e sfruttato per inserire sequenze relativamente lunghe di DNA nel sito di taglio, fornite alle cellule generalmente con vettori virali non integranti. Questo processo sfrutta un meccanismo cellulare di riparazione del DNA chiamato di “ricombinazione omologa”: grazie ad esso le cellule possono integrare nel proprio genoma, nel sito desiderato, la sequenza di DNA fornita. Con questa strategia è possibile correggere simultaneamente più mutazioni, fino a singoli geni, mantenendone la

regolazione endogena. Esempio di applicazione di questa tecnologia è la correzione dei linfociti affetti da mutazioni gene CD40LG, causa dell'immunodeficienza combinata chiamata sindrome da Iper IgM 1. Il gene CD40LG richiede regolazione precisa dell'espressione, in quanto coordina l'interazione tra i linfociti CD4 e le altre cellule del sistema immunitario, inclusi i linfociti B. In sua assenza i linfociti B non ricevono il segnale necessario alla maturazione e alla produzione di IgG; mentre un'espressione disregolata porta ad esagerata attivazione immunitaria, con insorgenza di patologie *linfoproliferative* (3).

Altri esempi di impiego della correzione genica per “ricombinazione omologa” sono la correzione dei linfociti con mutazioni di CTLA-4, o delle cellule staminali emopoietiche con mutazioni del gene RAG1. CTLA-4 è necessario a regolare e contenere l'attivazione immunitaria: in assenza di una delle due copie del gene si sviluppa una rara immunodeficienza con simultanea eccessiva attivazione del sistema immunitario e *autoimmunità* (4).

Le mutazioni di RAG1 possono causare forme di immunodeficienza severa combinata, la sindrome di Omenn,

caratterizzata da devastante autoimmunità, come anche forme più lievi di disregolazione immunitaria o *granulomatosi* (5). In tutte queste malattie l'impiego di vettori virali convenzionali non consentirebbe di ricostruire la regolazione fisiologica del gene, esponendo potenzialmente a rischi di disimmunità e/o trasformazione neoplastica delle cellule modificate.

> Prospettive cliniche e sguardo al futuro
I nuovi strumenti di manipolazione genomica specifici consentono di estendere il campo di applicazione della terapia genica a nuove malattie, non trattabili con sistemi tradizionali di “gene addition”.

Il prime editing per la terapia della malattia granulomatosa cronica da mutazioni del gene NCF1 e la correzione del gene CD40LG per ricombinazione omologa saranno verosimilmente i primi ad entrare in fase di trial clinico per il trattamento di nuove malattie altrimenti curabili solo con il trapianto di cellule staminali emopoietiche. Va sottolineato che, sebbene i dati preclinici di sicurezza siano incoraggianti, sarà necessario un lungo follow-up per stabilire il profilo di sicurezza.

> Riferimenti bibliografici

- (1) Fiumara M, Ferrari S, Omer-Javed A, Beretta S, Albano L, Canarutto D et al. Genotoxic effects of base and prime editing in human hematopoietic stem cells. *Nat Biotechnol* 2023. doi:10.1038/s41587-023-01915-4.
- (2) Nasri M, Ritter M, Mir P, Dannenmann B, Aghaalla ei N, Amend D et al. CRISPR/Cas9-mediated ELANE knockout enables neutrophilic maturation of primary hematopoietic stem and progenitor cells and induced pluripotent stem cells of severe congenital neutropenia patients. *Haematologica* 2020; 105: 598–609.
- (3) Canarutto D, Asperti C, Vassori V, Porcellini S, Rovelli E, Paulis M et al. Unbiased assessment of genome integrity and purging of adverse outcomes at the target locus upon editing of CD4+ T-cells for the treatment of Hyper IgM1. *EMBO J* 2023; 42: e114188.
- (4) Fox TA, Houghton BC, Peterson L, Waters E, Edner NM, McKenna A et al. Therapeutic gene editing of T cells to correct CTLA-4 insufficiency. *Sci Transl Med* 2022; 14. doi:10.1126/scitranslmed.abn5811.
- (5) Castiello MC, Brandas C, Ferrari S, Porcellini S, Sacchetti N, Canarutto D et al. Exonic knockout and knockin gene editing in hematopoietic stem and progenitor cells rescues RAG1 immunodeficiency. *Sci Transl Med* 2024; 16. doi:10.1126/scitranslmed.adh8162.

Alimentazione e microbiota: un ponte verso la salute

Autori articolo: Francesca Cuffaro e Amedeo Amedei - Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Università di Firenze

Negli ultimi anni, la scienza ha rivolto una crescente attenzione al microbiota, un insieme complesso e dinamico di microrganismi, comprendenti batteri, virus, funghi e archaea, che colonizzano varie superfici corporee dell'organismo umano, tra cui l'intestino, la pelle, il tratto genito-urinario e le mucose orali e respiratorie (1). In particolare, il microbiota intestinale rappresenta la comunità microbica più numerosa, diversificata e studiata (2). Questo ultimo non solo contribuisce alla digestione e alla sintesi di nutrienti essenziali, come vitamine e acidi grassi a catena corta, ma riveste anche un ruolo cruciale nella formazione e modulazione del sistema immunitario (2).

Comprendere come alimentazione e microbiota si influenzano reciprocamente può aprire nuove prospettive per migliorare la qualità della vita.

> Perché il microbiota è così importante?

Il microbiota intestinale può svolgere un duplice ruolo all'interno del nostro organismo. In condizioni di *eubiosi* (ovvero quando è in equilibrio e caratterizzato da una composizione microbica diversificata e stabile) contribuisce a migliorare la funzionalità dell'intestino, supportare il sistema immunitario, favorire la digestione e la sintesi di nutrienti essenziali, oltre a modulare processi infiammatori e neuroendocrini (2).

Sebbene la sua composizione vari da persona a persona, una caratteristica fondamentale di un microbiota in salute è l'equilibrio tra specie benefiche e specie potenzialmente patogene. Questo equilibrio è determinante per il funzionamento del sistema immunitario, che si basa su una comunicazione costante con il microbiota, creando l'asse microbiota-immunità (3).

Al contrario, in condizioni di *disbiosi*, ovvero un'alterazione dell'equilibrio del microbiota dovuta a fattori come dieta squilibrata, stress, farmaci (ad esempio antibiotici), invecchiamento o patologie, si osserva una riduzione della biodiversità microbica ed un aumento di batteri potenzialmente dannosi (patobionti) (4). Questo stato può portare a conseguenze negative sulla salute, tra cui alterazione della barriera intestinale, compromissione immunitaria e metabolica, ed aumento del rischio sia di infezioni che di patologie croniche (4).



> L'alimentazione come strumento di modulazione del microbiota

Il microbiota intestinale, come detto in precedenza, è influenzato da molteplici fattori, che ne determinano equilibrio e funzionalità. Il nostro stile di vita ha un impatto significativo sulla sua composizione: abitudini quotidiane come l'attività fisica, il sonno, la gestione dello stress e l'uso di farmaci possono favorire o alterare la salute del microbiota, influenzando di conseguenza il benessere generale dell'organismo (5).

Un'alimentazione varia e ricca di fibre, frutta, verdura, legumi e cereali integrali favorisce la crescita di batteri

benefici, mentre una dieta povera di fibre e ricca di zuccheri e grassi saturi può promuovere la disbiosi (6).

> Cosa possiamo fare per supportare o migliorare il nostro microbiota (7,8)?

1 - Incrementare il consumo di fibre e prebiotici: le fibre alimentari, presenti in alimenti come verdure, frutta, cereali integrali e legumi, servono da "nutrimento" per i batteri benefici. Una dieta ricca di fibre può favorire la produzione di acidi grassi a catena corta (SCFA), migliorando la salute della barriera intestinale e regolando le risposte immunitarie.

2 - Integrare alimenti fermentati e probiotici: lo yogurt, kefir, crauti e altri cibi fermentati contengono probiotici, ossia batteri vivi che possono arricchire il microbiota intestinale e supportare la diversità microbica. Tuttavia, è fondamentale valutare la tolleranza individuale a questi alimenti, specialmente nei pazienti con condizioni specifiche.

3 - Ridurre l'assunzione di zuccheri semplici e grassi saturi: questi alimenti, che troviamo in particolare nei prodotti processati, possono favorire la crescita di batteri patogeni e ridurre la diversità del microbiota, aumentando l'infiammazione.

4 - Inserire nella nostra alimentazione i polifenoli: presenti in tè verde, cacao, frutti di bosco e olio extravergine d'oliva, i polifenoli hanno proprietà antiossidanti che possono influenzare positivamente la composizione del microbiota.



> Ruolo del microbiota nell'immunodeficienza

Nei pazienti con immunodeficienza, il microbiota può essere compromesso, portando a una ridotta capacità di contrastare infezioni e mantenere un equilibrio immu-

nitario (9). In questi casi, un intervento dietetico mirato può rappresentare un valido supporto. Le strategie per la modulazione del microbiota includono, sotto consiglio di medico esperto, (10):

- l'integrazione con probiotici può migliorare la risposta immunitaria e ridurre il rischio di infezioni opportunistiche.

- l'uso di prebiotici e simbiotici (combinazione di probiotici e prebiotici) può promuovere la crescita di batteri benefici e rafforzare la barriera intestinale.

Modulare il microbiota attraverso un'alimentazione equilibrata non è solo una strategia per migliorare la salute intestinale, ma anche un modo per supportare il sistema immunitario nel suo complesso (8).

Consultare un professionista della nutrizione può aiutare a personalizzare queste indicazioni in base alle esigenze specifiche di ciascun individuo. Insieme, alimentazione e microbiota possono diventare un ponte verso una maggiore salute ed un miglioramento della qualità della vita.

> Riferimenti bibliografici

(1) Joos, R.; Boucher, K.; Lavelle, A.; Arumugam, M.; Blaser, M.J.; Claesson, M.J.; Clarke, G.; Cotter, P.D.; De Sordi, L.; Dominguez-Bello, M.G.; et al. Examining the Healthy Human Microbiome Concept. *Nat. Rev. Microbiol.* 2024, 1–14, doi:10.1038/s41579-024-01107-0.

(2) Gomaa, E.Z. Human Gut Microbiota/Microbiome in Health and Diseases: A Review. *Antonie Van Leeuwenhoek* 2020, 113, 2019–2040, doi:10.1007/s10482-020-01474-7.

(3) Zheng, D.; Liwinski, T.; Elinav, E. Interaction between Microbiota and Immunity in Health and Disease. *Cell Res.* 2020, 30, 492–506, doi:10.1038/s41422-020-0332-7.

(4) Logan, A.C.; Jacka, F.N.; Prescott, S.L. Immune-Microbiota Interactions: Dysbiosis as a Global Health Issue. *Curr. Allergy Asthma Rep.* 2016, 16, 13, doi:10.1007/s11882-015-0590-5.

(5) Redondo-Useros, N.; Nova, E.; González-Zancada, N.; Díaz, L.E.; Gómez-Martínez, S.; Marcos, A. Microbiota and Lifestyle: A Special Focus on Diet. *Nutrients* 2020, 12, 1776, doi:10.3390/nu12061776.

(6) Niv Zmora, Jotham Suez & Eran Elinav You Are What You Eat: Diet, Health and the Gut Microbiota. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 2019, 16, 35–56.

(7) García-Montero, C.; Fraile-Martínez, O.; Gómez-Lahoz, A.M.; Pekarek, L.; Castellanos, A.J.; Nogueras-Fraguas, F.; Coca, S.; Guisjarro, L.G.; García-Hondurilla, N.; Asúnsolo, A.; et al. Nutritional Components in Western Diet Versus Mediterranean Diet at the Gut Microbiota-Immune System Interplay. Implications for Health and Disease. *Nutrients* 2021, 13, 699, doi:10.3390/nu13020699.

(8) Wastyk, H.C.; Fragiadakis, G.K.; Perelman, D.; Dahan, D.; Merrill, B.D.; Yu, F.B.; Topf, M.; Gonzalez, C.G.; Van Treuren, W.; Han, S.; et al. Gut-Microbiota-Targeted Diets Modulate Human Immune Status. *Cell* 2021, 184, 4137–4153.e14, doi:10.1016/j.cell.2021.06.019.

(9) Pellicciotta, M.; Rigoni, R.; Falcone, E.L.; Holland, S.M.; Villa, A.; Cassani, B. The Microbiome and Immunodeficiencies: Lessons from Rare Diseases. *J. Autoimmun.* 2019, 98, 132–148, doi:10.1016/j.jaut.2019.01.008.

(10) Liu, Y.; Wang, J.; Wu, C. Modulation of Gut Microbiota and Immune System by Probiotics, Pre-Biotics, and Post-Biotics. *Front. Nutr.* 2022, 8, doi:10.3389/fnut.2021.634897.

Rimanziamo connessi!

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



Seguici!



www.aip-it.org

#STAY
TUNED

Fisioterapia respiratoria:

un aiuto concreto per le persone
con IDP e complicanze respiratorie

Autore articolo: Beatrice Ferrari, fisioterapista, specialista in fisioterapia e riabilitazione respiratoria e specialista dell'età pediatrica - Unità Professionale di Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS, Firenze

Le persone con immunodeficienza primitiva (IDP) sono spesso più vulnerabili alle infezioni respiratorie che possono portare a complicanze come bronchiectasie, polmoniti ricorrenti e accumulo di secrezioni nei polmoni. Per questo motivo, la fisioterapia respiratoria (FTR) rappresenta un'importante strategia per migliorare la funzione polmonare e prevenire problemi respiratori a lungo termine.

La FTR è un insieme di tecniche volte a migliorare la ventilazione polmonare, rimuovere il muco in eccesso e facilitare la respirazione. Può includere esercizi di respirazione, tecniche di drenaggio bronchiale, utilizzo di dispositivi come la PEP mask e manovre di espettorazione.

La fisioterapia respiratoria (FTR) si occupa della prevenzione, cura e riabilitazione di persone con problematiche cardio-respiratorie acute e croniche.

Può essere necessaria in varie fasi della malattia respiratoria, in vari contesti sanitari che spaziano dai reparti intensivi di un ospedale e Pediatria, fino al domicilio. Il fisioterapista respiratorio si occupa, all'interno di un team multidisciplinare, della valutazione e gestione di diversi aspetti tra cui: disostruzione delle vie aeree, aerosolterapia, ventilazione, esercizio fisico e ricerca.

Nel team curante, il fisioterapista respiratorio apporta il suo contributo eseguendo una valutazione specifica, volta a misurare non solo la perdita specifica della funzionalità respiratoria ma anche i danni secondari cioè l'impatto sullo stile di vita, la riduzione delle abilità, e partecipa alla stesura ed all'attuazione del progetto riabilitativo con obiettivi sia generali, condivisi con l'equipe, che obiettivi specifici fisioterapici.

Per le persone con immunodeficienza che sviluppano complicanze respiratorie potrebbe essere indicata

una valutazione fisioterapica, in particolare in situazioni come: la presenza di bronchiectasie, la ricorrenza di infezioni polmonari, la ipersecrezione di muco/catarro nelle vie aeree, la difficoltà a disostruirsi/liberarsi dalle secrezioni bronchiali o nasali. **Infatti, i principali obiettivi della FTR sono migliorare la ventilazione e gli scambi gassosi, ridurre la dispnea, migliorare la tolleranza all'esercizio e la qualità di vita.**

Prendendo in esame solamente l'ambito della disostruzione bronchiale ulteriori obiettivi specifici possono essere: permettere la mobilizzazione e l'eliminazione delle secrezioni in eccesso, riesperdere delle zone del polmone collassate, rendere la tosse più efficace, prevenire le infezioni ricorrenti delle vie aeree inferiori evitando che le secrezioni ristagnino nelle zone dilatate (bronchiectasie), quindi mantenere deterse le bronchiectasie, abbreviare un ricovero per riacutizzazione respiratoria, addestrare all'uso dei dispositivi per garantire una autogestione della terapia.



Continua a leggere



La valutazione del paziente è il punto di partenza fondamentale per un intervento riabilitativo appropriato. Essa consente di identificare i problemi del singolo soggetto, gli obiettivi a breve e lungo termine del programma fisioterapico e di elaborare un trattamento mirato e personalizzato, seguirne il decorso, verificarne i risultati, modificandolo, ove necessario, effettuando controlli periodici. La valutazione fisioterapica respiratoria è composta da più fasi e sicuramente comprende l'anamnesi fisioterapica (colloquio su problemi percepiti, dispnea, sonno, aderenza alle terapie) e valutazioni oggettive (fra cui valutazione di segni e sintomi respiratori, mobilità del torace e alterazioni muscolo-scheletriche, valutazione della tosse, auscultazione, spirometria, ecc.)

Nelle recenti linee guida dell'European Respiratory Society sulla gestione sia del bambino sia dell'adulto con bronchiectasie è fortemente raccomandato che vengano impiegate regolarmente tecniche volte alla *clearance* (pulizia) delle vie aeree. La frequenza e la tipologia di tecnica devono essere individualizzate ed eventualmente modificate nel tempo in base alle condizioni cliniche del soggetto.

La FTR si avvale di una serie di tecniche e procedure specialistiche, da scegliere ed adattare in base ad una valutazione funzionale del sistema respiratorio.

In età pediatrica gli interventi fisioterapici vengono applicati in modo adattato alla conformazione e alla fisiologia dell'apparato respiratorio, che presenta notevoli differenze a seconda dell'età e della fase di sviluppo. L'intervento dovrà essere inoltre il più possibile aderente alle indicazioni della letteratura scientifica e alle prove di efficacia o, in assenza di queste, il fisioterapista esperto dovrà adattare degli strumenti utilizzati con i pazienti affetti da altre patologie - per esempio la fibrosi cistica - ai soggetti che deve prendere in carico, facendosi guidare da un'attenta valutazione e dalla continua verifica dell'efficacia o meno del trattamento. L'obiettivo primario rimane quello di migliorare la qualità della vita, senza aggravare ulteriormente il carico assistenziale per i soggetti e/o per i loro caregivers.

Parlando della persona con immunodeficit le problematiche respiratorie potrebbe riguardare prevalentemente le vie aeree superiori (ostruzione nasale cronica, sinusite, rinosinusite), le vie aeree medio-inferiori (bronchiectasie, tosse cronica produttiva, broncopolmoniti ricorrenti) oppure entrambe.

> **Disostruzione delle vie aeree superiori**

Il ristagno del muco nelle cavità nasali favorisce la cronicizzazione della sinusite e delle otiti, pertanto le persone con immunodeficienze primitive dovrebbero essere sottoposte quotidianamente ad irrigazioni nasali, meglio se con quantità abbondanti di soluzione fisiologica me-

diante sistemi a caduta. I dispositivi presenti sul mercato e/o prescrivibili sono molti e possono essere scelti in base alla quantità di soluzione da irrigare, all'età del soggetto e al grado di collaborazione, alla possibilità di irrigare soluzioni sterili, alle modalità pulizia e disinfezione, al costo.

> **Disostruzione delle vie aeree medie e inferiori**

Le tecniche più utili per trattare la periferia polmonare e le vie aeree inferiori sono le tecniche a pressione positiva combinate con tecniche che hanno l'obiettivo di aumentare/accelerare il flusso espiratorio e la tosse. Le tecniche possono essere combinate per raggiungere il massimo risultato, come ad esempio la PEP mask e il drenaggio autogeno. Eccone una breve e parziale esposizione.

- Il ciclo attivo di tecniche di respirazione (Active Cycle of Breathing Technique, ACBT) consiste in manovre di espansione toracica seguite da manovre di espirazione forzata (FET): gli esercizi di espansione toracica sono esercizi di respirazione profonda, con particolare attenzione all'inspirazione lenta e controllata. La FET è una componente chiave dell'ACBT: consiste in una combinazione di una o due espirazioni forzate (huff) attraverso la glottide aperta; questa può essere favorita adoperando un boccaglio. Già in età pediatrica è possibile inserire questa parte dell'ACBT sotto forma di gioco.

- Il drenaggio posturale (gravitazionale) modificato (Modified Gravity-Assisted Drainage, ModGAD) si esegue disponendo il soggetto in posizioni specifiche (comprese quelle semi-sdraiate), che consentirebbero alla gravità di drenare le secrezioni in eccesso dai segmenti broncopolmonari. Questa tecnica è spesso combinata con tecniche manuali, come le percussioni del torace o le vibrazioni. È una tecnica *time-consuming* e che richiede la presenza di un caregiver.

- Il drenaggio autogeno (Autogenic Drainage, AD) è una tecnica in grado di massimizzare il flusso di aria in alcune zone per favorire la ventilazione e quindi la clearance delle secrezioni: la persona deve effettuare delle respirazioni a diversi volumi polmonari per raccogliere, mobilitare, trasportare e poi espettorare le secrezioni. È una tecnica che richiede collaborazione e pazienza e tecnicamente di non facile esecuzione; consta di più fasi e la durata di ciascuna fase dipende dalla quantità delle secrezioni e dalla capacità di mobilitarle; esiste una tecnica che si chiama AD assistito.

- La terapia con pressione positiva espiratoria (PEP) ha come razionale il fatto che la PEP, in presenza di ostruzione delle piccole vie aeree, è in grado di favorire il flusso di aria oltre l'ostruzione attraverso il circolo collaterale, ciò permette ad un certo volume di aria di posizionarsi dietro alle secrezioni e allo stesso tempo la pressione esercitata dal flusso di aria spinge le secrezioni verso le vie aeree più grandi.

In sintesi, la terapia si attua tramite un sistema PEP che consiste in una maschera o un boccaglio ed una valvola unidirezionale, alla quale sono collegate delle resistenze espiratorie, per un'applicazione efficace la persona dovrebbe generare in media un livello di pressione compreso tra 10 e 20 cm H₂O; durante l'espirazione, la pressione positiva aumenta anche la capacità funzionale residua, prevenendo il collasso delle vie aeree.

- La PEP oscillatoria offre la combinazione della PEP con le oscillazioni ad alta frequenza, che riescono all'interno delle vie aeree a "sfaldare" le secrezioni durante l'espirazione per facilitarne l'eliminazione. Esistono diversi dispositivi portatili a forma di tubo, o pipetta, o flauto solitamente applicati tramite un boccaglio; si genera quindi sia una PEP che una vibrazione oscillatoria che favorisce il drenaggio delle secrezioni dalle vie aeree e riduce la viscoelasticità delle secrezioni. Non tutti i sistemi sono di semplice utilizzo né adatti per l'età pediatrica, non tutti possono essere utilizzati in diverse posizioni.

- Le oscillazioni della parete toracica ad alta frequenza (HFCWO) vengono applicate alla parete toracica attraverso un gilet gonfiabile che viene indossato dal paziente. Si applicano forze di vibrazione e percussione durante l'espirazione che determinano la mobilitazione delle secrezioni.

- La ventilazione percussiva intrapolmonare (IPV) è una tecnica che combina una ventilazione a pressione positiva con oscillazioni ad alta frequenza; è una tecnica che può fornire al soggetto anche un vero e proprio supporto ventilatorio e può essere utilizzata durante quindi anche durante le riacutizzazioni, in ambito prevalentemente ospedaliero, anche in caso di insufficienza respiratoria.

> **Esercizio fisico**

Poiché spesso bambini, adolescenti e adulti affetti da patologia respiratoria cronica presentano sintomi sotto sforzo, dimostrando una capacità di esercizio inferiore ai loro coetanei sani, un altro aspetto fondamentale per la salute respiratoria è l'esecuzione di un'attività fisica/sportiva adeguata.

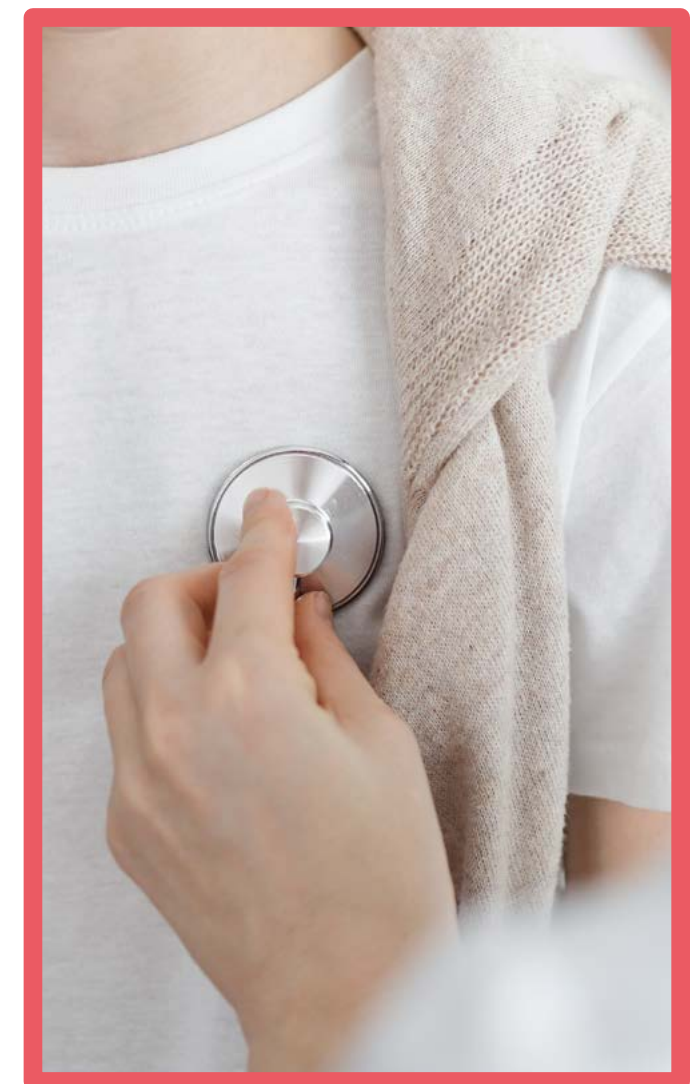
A questa sarà dedicato un articolo specifico nei prossimi mesi, in sintesi qui è utile ricordare che è indicato praticare attività sportiva al pari dei coetanei quando le condizioni cliniche lo consentono ed è consigliabile il mantenimento dell'attività fisica/sportiva anche in caso di peggioramento della malattia respiratoria, sostituendo lo sport con programmi di tipo riabilitativo specifico, che hanno caratteristiche specifiche per patologia e livello di gravità.

Qualunque sia la tecnica che, una volta effettuata la valutazione, il soggetto ed il fisioterapista concordano di

utilizzare **è poi fondamentale che il fisioterapista respiratorio effettui un chiaro addestramento rivolto al soggetto e/o ai caregivers per le attività/terapie proposte che devono essere continue a domicilio: non solo sulle tecniche specifiche di disostruzione e sui lavaggi nasali, ma anche sulla corretta assunzione della terapia inalatoria (aerosolterapia) e le corrette modalità di pulizia e disinfezione degli strumenti utilizzati.**

La fisioterapia respiratoria può essere necessaria per alcune persone con un'immunodeficienza primitiva: **nel lungo termine eseguire con costanza il programma concordato con medici e fisioterapisti può fare davvero la differenza nel mantenere una buona salute polmonare e prevenire ulteriori complicanze!**

Anche se può risultare noiosa e/o faticosa, è un tempo prezioso "investito" per il proprio benessere: come per l'allenamento è utile cercare di renderla parte della propria routine quotidiana per poi respirare meglio e vivere al massimo.



D... come Diffidenza

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

Diffidenza è una parola che deriva dal latino composta dal prefisso “dis” (che ha valore di negazione, allontanamento) e “fides” (fiducia). Significa mancanza di fiducia per timore o sospetto di qualcosa di negativo. Infatti, è un sentimento complesso che, come il disgusto, ha valore adattativo perché allontana da potenziali pericoli. Consideriamolo un istinto biologico innato: è una forza interna, una soluzione che spinge a non fidarsi subito delle situazioni nuove e anche di quelle già conosciute e valutate come negative.

La sensazione che induce a stare alla larga da ciò che non convince ha permesso all'uomo primitivo di intuire quali situazioni potevano essere nocive e quali no. Di sensazioni si tratta... Le novità, per esempio o i cambiamenti di abitudini, possono spaventare; la routine rassicura ci fa sentire capaci.

Tutti hanno esperienza di qualche anziano che è diffidente verso la tecnologia a priori; oppure pensiamo allo scetticismo esacerbato dalla pandemia verso l'efficacia dei vaccini, quanta diffidenza e confusione ha provocato in alcune categorie di persone che avevano dubbi sulla loro sicurezza? Nelle relazioni, ad esempio, la diffidenza condiziona e influenza i livelli di vicinanza e di reciprocità con gli altri, alterando gli scambi e la socializzazione. Vediamo come.

È inquadrabile come un meccanismo di difesa che spinge a non esporsi nuovamente al pericolo di soffrire quando ravvisiamo qualcosa che ci ha ferito nel passato.

Nella vita, la diffidenza, invita a non avvicinare gli altri quando abbiamo paura di essere danneggiati, sospettiamo secondi fini a nostro danno o semplicemente non riusciamo a capire se i sentimenti dell'altro siano sinceri e leali e abbiamo paura di essere ingannati e traditi.

Come si articola questo meccanismo difensivo? Si origina con esperienze negative o traumatiche. I neonati, infatti, nascono con piena fiducia nel mondo circostante

perché hanno bisogno di adulti che li accudiscano per vivere; ma, per esempio, crescere con adulti che non si fidano degli altri, che non trattano con fiducia i propri bambini o che li maltrattano fisicamente (con percosse o negligenza delle cure) oppure psicologicamente (con inaffidabilità emotiva o manipolazioni) insegna ai piccoli che il mondo non è sicuro e che le relazioni sono pericolose. In questo caso la diffidenza diventa un pensiero che orienta la vita e le relazioni; non fa stare bene e non fa sentire sicuri. Comporta, al contrario, ansia, tensione e malessere.

Talora le delusioni non arrivano dall'ambiente familiare ma da quello amicale, dai compagni di scuola o dai partner e segnano una rottura che incrina la naturale fiducia positiva nel futuro e negli altri. L'insorgere di sospettosità e la conseguente ricerca di segnali di disonestà o raggiri si costruiscono così per proteggerci dal rivivere tradimenti o maltrattamenti. Sono tentativi di evitare tutte le relazioni che potenzialmente ci richiamano sofferenze vissute e hanno lo scopo di proteggere la parte fragile di noi traumatizzata dalla doppiezza che abbiamo patito.

Purtroppo, se il meccanismo difensivo diventa prevalente e si attiva automaticamente a ogni traccia relazionale, la capacità di leggere la realtà in modo obiettivo e funzionale va perduta.

Spesso si tratta di impressioni ma, quando diventa un timore costante, che impedisce di conoscere il lato buono delle relazioni o sfocia nella sospettosità di tutto ciò che ci circonda, assume caratteristiche patologiche e disfunzionali.

Una relazione umana positiva deve basarsi sulla fiducia e sull'affetto incondizionato. Niente e nessuno potrà mai garantirci di non essere traditi o fraintesi e per vivere e costruire una relazione salda è necessario accettare il rischio di viverla. Nella vita non è possibile controllare tutto.

La persona diffidente, dunque, è un essere umano che ha sofferto e che cerca di proteggere la sua parte

fragile da ulteriori ferite, evitando di legarsi o cercando di scoprire segnali di raggiri o tradimenti nel tentativo di scongiurare potenziali pericoli. Ha una vita molto difficile, dunque, perché invece di ottenere quello che cerca (relazioni d'amore o amicizia sincera e leale in cui sentirsi sicuro) le allontana involontariamente essendo molto ansioso, sospettoso e poco disponibile a connettersi a causa della sua vulnerabilità.

Cosa possiamo dunque, fare per superare i sentimenti di sfiducia nelle relazioni e nel futuro, che inevitabilmente aumentano ansia, paura, irritazione e discostano da sentimenti di sicurezza e tranquillità? È necessario accettare di essere stati ingannati, traditi, manipolati o feriti ma non bloccarsi nel pessimismo.

Totò diceva: “*La diffidenza rende tristi*”...la diffidenza, infatti, è sostenuta da una profonda solitudine che addolora, rende sfuggenti, critici e infelici. Questo accade perché il nostro cervello, che è un organo impostato per le connessioni con i nostri simili, patisce la mancanza di legami. Che cosa succede quando siamo sospettosi e ci teniamo lontani dagli altri? L'amigdala, sede delle emozioni più antiche che si attiva nelle situazioni di pericolo e di paura, si iperattiva se emergono memorie di legami dolorosi, ma anche quando relazioni profonde si rompono in modo traumatico. Se l'atti-

vazione diventa elevata e costante, induce ipervigilanza e sfocia in stress.

La connessione con gli altri, invece, genera sicurezza. Parlare, condividere pensieri e affetti con qualcuno, quando attraversiamo un periodo di inquietudine, preoccupazione e stress, calma e fa sentire sicuri: siamo esseri relazionali nasciamo attraverso uno scambio umano e viviamo bene solo quando siamo all'interno di relazioni positive e durature. È importante per questo aprirci alle relazioni, approfondendole, lasciando libertà agli affetti di esprimersi. Al contrario, rimanere chiusi per non rischiare una delusione, non solo ci priva del benessere della connessione profonda con gli altri, ma anche aumenta ansia e stress oltre che sospettosità.

In definitiva: vivere con diffidenza il nostro presente, sulla base delle precedenti delusioni, non è una buona scelta perché provoca malessere, insicurezza e solitudine e preclude sentimenti ed emozioni positive. Aprirsi al rischio di avvicinarsi agli altri permette, invece, di godere il lato positivo delle relazioni con la ricchezza di emozioni, gioia e sicurezza in primis, che possono donare.

Hernest Hemingway disse: “Il miglior modo per scoprire se ci si può fidare di qualcuno, è dargli fiducia”.



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-APS

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

In
con
tri
medici
pazienti

I Gruppi Locali di AIP

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

Incontro Medici Pazienti **Pisa**

23 novembre 2024

Presidio Ospedaliero Santa Chiara



Incontro Medici Pazienti **Milano**

30 novembre 2024

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico



Incontro Medici Pazienti **Firenze**

18 gennaio 2025

Centro Didattico Morgagni



I TEMI SALIENTI

"Coinvolgimento polmonare nel paziente con immunodeficienza primitiva"

Dott.ssa Clementina Canessa

Il polmone ha un'importanza cruciale nelle malattie del sistema immunitario. Questo organo, costantemente esposto ad agenti patogeni come batteri e virus, è ricco di cellule immunitarie che svolgono un ruolo fondamentale nella difesa dell'organismo. Il polmone, oltre a contenere strutture essenziali come i bronchi e gli interstizi polmonari, interagisce direttamente con l'ambiente esterno, rendendolo particolarmente vulnerabile nei pazienti immunodeficienti. Identificare con precisione quale parte del polmone sia coinvolta è fondamentale per un trattamento efficace, e per questo i clinici si avvalgono di tecniche diagnostiche avanzate come la radiografia, la TAC e la spirometria. Le anomalie polmonari, come la bronchiectasia, possono essere identificate attraverso esami radiologici, aiutando a formulare trattamenti mirati. La gestione delle immunodeficienze polmonari richiede un approccio multidisciplinare, includendo diagnosi precoce, terapie tempestive come la terapia genica, profilassi antimicrobica, fisioterapia respiratoria ed esercizio fisico. Un trattamento integrato e personalizzato è fondamentale per prevenire danni polmonari e migliorare la qualità della vita dei pazienti.

Incontro Medici Pazienti **Bologna**

21 maggio 2025

Policlinico S.Orsola



Incontro Medici Pazienti **Ancona**

7 giugno 2025

Università Politecnica delle Marche, Torrette di Ancona



I TEMI SALIENTI

"Immunodeficienze in età pediatrica: riconoscere per intervenire".

Dott.ssa Irene D'Alba

La SCID (Severe Combined Immunodeficiency) è una forma di immunodeficienza combinata grave in cui i linfociti T – e spesso anche B e/o NK – non funzionano correttamente o sono assenti. La diagnosi tempestiva è fondamentale: i classici "campanelli d'allarme" richiedono tempo per manifestarsi e, nel caso della SCID, si rischia di arrivare troppo tardi.

I bambini con SCID nascono apparentemente sani, ma appena entrano in contatto con il mondo esterno iniziano a presentare infezioni ricorrenti, non gravi. Tuttavia, intorno ai 4 mesi di vita, compaiono i primi sintomi clinici importanti e inizia un rapido deterioramento. Senza una terapia adeguata e precoce, la SCID ha esito fatale. L'unica terapia salvavita è il trapianto di midollo. Se eseguito entro i primi 3 mesi di vita garantisce una sopravvivenza vicina al 100%. Dopo i 3 mesi, in presenza di infezioni attive, la sopravvivenza scende drasticamente al 50%.

Per questo è fondamentale lo screening neonatale, che consente di individuare la SCID alla nascita. In caso di sospetto, si avvia la diagnostica nei primi mesi di vita, si danno indicazioni su allattamento e isolamento protettivo, e – in presenza di conferma genetica – si procede con il trapianto.

Incontro Medici Pazienti **Chieti**

14 giugno 2025

CAST – Center for Advanced Studies and Technology



La mia vita con la Malattia di Bruton

Ciao a tutti, sono Mattia Cracco, un ragazzo affetto da una malattia rara del sistema immunitario che si chiama "Malattia di Bruton". Provate ad immaginare il sistema immunitario e i suoi globuli bianchi come se fosse un'armatura che protegge e difende il corpo umano da virus, microrganismi, batteri e agenti atmosferici.

L'immunodeficienza è la condizione medica per cui il sistema immunitario di un individuo funziona meno efficacemente rispetto al normale, o non funziona affatto, come nel mio caso. Quindi l'armatura è più debole o non esiste proprio.

Come cura sostitutiva per queste malattie ci sono delle terapie mirate come ad esempio le immunoglobuline (anticorpi), che si alleano come una squadra e aiutano il proprio sistema immunitario a rafforzarsi.

Essendo una malattia genetica, e quindi trasmissibile da genitore a figlio, i miei genitori mi hanno fatto fare gli accertamenti quando avevo solo 15 giorni e una volta diagnosticata la malattia, a 25 giorni di vita, ho iniziato con le infusioni di immunoglobuline.

Da giugno del 2017 eseguo la terapia sottocute a casa, una volta a settimana, tramite un piccolo ago che inseriamo vicino all'ombelico e una pompa che fa uscire pian piano il farmaco. Per fare questa terapia serve circa un'oretta di tempo durante la quale mi sdraio sul divano e guardo la TV "in santa pace"... vedete che qualche lato positivo c'è?!

Oltre alle immunoglobuline devo dedicarmi del tempo per fare tutti i giorni, mattina e sera, lavaggi nasali, aerosol, puff e una fisioterapia chiamata PEP-MASK.

Con tutte queste terapie cresco bene e mi ammalato meno, posso andare a scuola, giocare a basket, uscire con gli amici, andare con i miei genitori in vacanza, ricordandomi sempre di portare con me la valigetta blu della pompa, le

terapie e tutti i farmaci necessari. Insomma riesco ad avere una vita molto simile a quella dei miei coetanei.

Grazie ad AVIS e tutte le associazioni dei donatori di sangue perché sono indispensabili per le persone più fragili. Ad esempio la terapia sostitutiva che eseguo io e tutti gli immunodepressi come me, è un farmaco salva-vita che deriva proprio dal plasma, la parte liquida e gialla del sangue donato dai vari volontari che periodicamente si recano in un apposito Centro Trasfusionale per la donazione di sangue. Le immunoglobuline non sono riproducibili in laboratorio quindi capite bene che è importantissimo che ci siano molti donatori di sangue.

Ringrazio la dott.ssa Soresina e tutto il personale del reparto di Immunologia pediatrica dello Spedali Civili di Brescia che mi ha sempre seguito e supportato con amore nel mio percorso.

Mattia

Al centro Mattia Cracco durante la "Festa del bambino" di Bolca

Insieme si può

Carissimi Soci,

anche nei prossimi mesi, la nostra associazione sarà protagonista di numerosi eventi. Ecco un'anticipazione dei prossimi appuntamenti associativi pensati per rafforzare il nostro impegno e il legame tra tutti noi.

A settembre riprenderanno gli incontri locali tra medici e pazienti, spazi di confronto e dialogo pensati per chiarire dubbi e affrontare insieme le problematiche specifiche del proprio territorio. Sempre a settembre saremo presenti al **convegno IPINet-AIEOP**, dedicato al lavoro scientifico sulle immunodeficienze primitive.

A novembre parteciperemo invece a **IPIC Praga**, il congresso internazionale sulle immunodeficien-

ze primitive organizzato da **IPOPI – International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies**. L'evento vedrà la partecipazione di clinici interessati agli errori congeniti dell'immunità (IEI), esperti di riferimento, rappresentanti delle associazioni pazienti, infermieri, rappresentanti dell'industria e altri stakeholder chiave.

Per non perdere nessun appuntamento è sufficiente iscriversi o rinnovare la propria iscrizione all'Associazione. In questo modo riceverete le newsletter periodiche, il notiziario semestrale e potrete essere inseriti nei gruppi WhatsApp, nazionali o locali.

Tutte le novità sono sempre disponibili anche sul nostro sito www.aip-it.org e sulle pagine social Facebook e Instagram.

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



Seguici sui nostri canali!

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!



ImmunoHelp

Il nostro punto di ascolto!

chiamaci o invia una mail

351 026 9978

info@aip-it.org

