



AIP Informa

Periodico di informazione
dell'Associazione Immunodeficienze Primitive

Anno XXV numero 2 - dicembre 2025





AIP Informa

Numero 2 - dicembre 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

Color Art srl - Rodengo Saiano - Bs

IMMAGINE DI COPERTINA

freepik.com

In primo piano

23-26

*Un viaggio dall'immunologia
alla genetica*

27-28

*Manual Push: prime esperienze
ad Ancona*

33

*In rotta verso la vita, di
Tommaso Greco*



5	<i>Lettera del presidente</i>
6-7	<i>IPIC Praga</i>
9	<i>A casa tua - Comunità che curano</i>
10-11	<i>ImmunEDU</i>
12-13	<i>Storie in cammino - Vivere con APDS</i>
14	<i>Voci in ascolto</i>
15	<i>ImmunoHelp</i>
16-18	<i>Stile di vita attivo con l'IDP</i>
19-20	<i>Il polmone nelle immunodeficienze primitive</i>
21-24	<i>Un viaggio dall'immunologia alla genetica</i>
25-26	<i>Manual Push: prime esperienze ad Ancona</i>
26	<i>Verso una cura più adatta a me</i>
27-28	<i>E... come Empatia</i>
30	<i>I Gruppi Locali di AIP</i>
31	<i>Contatti dei Gruppi Locali</i>
33	<i>In rotta verso la vita</i>
34	<i>Insieme si può</i>
35	<i>Il nostro 2025</i>

**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!



“ Cari Amici, Care Amiche, ”

oggi più che mai sento che la nostra Associazione sta vivendo un momento di grande forza. Una forza che nasce da voi, dalla vostra partecipazione, dalla vostra voglia di essere parte attiva del cambiamento. Non siamo solo un gruppo di pazienti: siamo una comunità che sta imparando a farsi ascoltare. E questo è un valore enorme.

Mi piacerebbe cogliere l'occasione di questa lettera per fare il punto su alcune tematiche che mi stanno particolarmente a cuore.

Sangue e plasma

Il tema del sangue e del plasma riguarda direttamente la nostra salute e il nostro futuro. Per questo abbiamo deciso di alzare la voce, con coraggio e determinazione. Chiediamo più attenzione, più sicurezza, più garanzie. Non lo facciamo per protesta, ma perché sappiamo quanto questi temi siano vitali. Ogni passo avanti che facciamo è un passo avanti per tutti noi. Non vogliamo soluzioni a metà o promesse vaghe. Chiediamo una strategia nazionale sul sangue che sia chiara, concreta e uguale per tutti. È una battaglia difficile, sì. Ma è una battaglia giusta. E quando una comunità unita chiede ciò che serve per vivere meglio, prima o poi ci riesce. Insieme possiamo farcela.

Una nuova alleanza con i medici

Stiamo creando qualcosa di speciale: una collaborazione sincera con i medici specialisti. Non



Alessandro Segato, Presidente AIP

più ruoli separati, ma una squadra che lavora unita per immaginare la medicina del futuro. Una medicina dove il paziente non è spettatore, ma protagonista. E voi siete il centro di tutto questo cambiamento.

Gruppi locali in crescita: la nostra energia parte dal territorio

Vedere i gruppi locali crescere è una delle soddisfazioni più grandi. Ogni nuovo volontario, ogni nuova iniziativa, ogni incontro è un segnale chiaro: siamo vivi, presenti, pronti a muoverci. I territori sono il cuore della nostra Associazione, e lì sta nascendo la forza che ci permette di andare avanti.

Grazie ai pazienti, alle famiglie, ai volontari, ai medici, ai collaboratori e a tutte le persone che stanno camminando con noi. Ogni gesto, piccolo o grande, sta contribuendo a consolidare il nostro ruolo e a farci diventare più autorevoli e più uniti. Il nostro viaggio continua, e continuerà con energia, con trasparenza e con la voglia di costruire un futuro migliore. Siamo una comunità forte. E insieme possiamo ottenere risultati che, fino a poco tempo fa, sembravano impossibili.

*Con entusiasmo e gratitudine,
il vostro Presidente*

A handwritten signature in black ink, which appears to read 'Alessandro Segato'. The signature is fluid and cursive, written on a white background.

IPIIC Praga

5 > 7 novembre 2025

Dal 5 al 7 novembre 2025 si è tenuto a Praga l'International Primary Immunodeficiencies Congress (IPIIC), il congresso internazionale dedicato alle immunodeficienze primarie (PID) e agli errori congeniti dell'immunità (IEI). L'evento, organizzato da IPOPI – International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies, ha riunito clinici, ricercatori, rappresentanti di organizzazioni di pazienti, infermieri, aziende del settore e altri stakeholder chiave da tutto il mondo.

L'IPIIC si è consolidato negli anni come uno dei principali congressi internazionali focalizzati sulla cura clinica delle PID. Il programma di quest'anno ha affrontato numerosi temi di grande rilevanza clinica e scientifica. Tra questi, l'uso di strumenti di intelligenza artificiale per migliorare la gestione clinica delle immunodeficienze, le più recenti terapie mirate e le novità sulle terapie geniche, così come casi complessi di infezioni persistenti e aggiornamenti clinici a livello regionale. Sono stati inoltre approfonditi aspetti fondamentali come la gestione delle manifestazioni epatiche nelle PID, le immunodeficienze secondarie, le sfide e i successi dei trapianti, senza trascurare le riflessioni etiche e filosofiche legate ai confini clinici della genomica.

Ogni anno l'IPIIC offre anche la possibilità di candidare progetti scientifici e clinici per la presentazione di poster, dando l'opportunità di condividere contributi originali nel campo della cura delle PID. La nostra associazione ha avuto il piacere di candidare il progetto MAPPA, ottenendo la possibilità di esporre un poster sul nostro lavoro. Tra i poster selezionati come vincitori, due hanno colpito particolarmente per la loro rilevanza e innovazione, offrendo spunti concreti sul lavoro svolto nel campo delle immunodeficienze primarie (nella pagina successiva proponiamo un approfondimento delle ricerche presentate).

La partecipazione alla manifestazione da parte della nostra associazione è stata per noi un'esperienza molto significativa, perché ci ha permesso di rappresentare direttamente i pazienti, condividere le loro esperienze e confrontarci con medici e ricercatori di primo livello. È stata anche un'occasione importante per incontrare rappresentanti di altre associazioni di pazienti provenienti da diversi paesi, avviare possibili collaborazioni e scambiare idee su iniziative comuni.

IPOPI, l'organizzazione che promuove e coordina l'IPIIC, svolge un ruolo fondamentale nel sostenere le associazioni di pazienti con immunodeficienze primarie a livello globale, facilitando la collaborazione tra clinici e pazienti per migliorare diagnosi, trattamento e qualità della vita delle persone affette da queste malattie rare.

La platea dell'IPIIC Praga durante la sessione plenaria



Da sinistra: Barbara Croci - Tesoriere AIP, Monica Sani Vicepresidente AIP e Alessandro Segato - Presidente AIP





PROGETTAZIONE DEL TRIAL CLINICO E PROFILO DI SICUREZZA DELLE CELLULE T CD4 EDITATE TRAMITE HDR PER IL TRATTAMENTO DELL'IPER-IgM

Dott. Daniele Canarutto - Istituto Telethon-San Raffaele per la Terapia Genica, IRCCS Istituto Scientifico San Raffaele, Milano

Lo studio riguarda lo sviluppo di una terapia genica per l'iper-IgM tipo 1, una malattia genetica rara legata al cromosoma X, causata da mutazioni nel gene CD40LG, che compromettono la funzione delle cellule T CD4+ e aumentano il rischio di infezioni. È stato creato FT018, un prodotto autologo di cellule T CD4+ corretto in laboratorio mediante gene editing HDR. Le cellule trattate ripristinano l'espressione fisiologica di CD40LG e la funzione immunitaria, senza grandi alterazioni del DNA.

I dati preclinici hanno mostrato un comportamento normale delle cellule editate. Sulla base di questi risultati, è stato progettato un trial clinico, in cui i pazienti riceveranno le cellule corrette con dosaggi test e boost, e saranno monitorati per sicurezza, ripristino della funzione di CD40LG e riduzione delle infezioni. Questo approccio rappresenta un passo importante verso una terapia sicura, efficace e personalizzata per l'iper-IgM1, utilizzando tecnologie innovative per tracciare il gene editing a livello di singola cellula.



ANALISI DELLA SOVRAPPOSIZIONE GENETICA TRA GLI ERRORI CONGENITI DELL'IMMUNITÀ E I DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO

Dott.ssa Ines Serra – Dipartimento di Neuroscienze, Erasmus MC, Rotterdam

Lo studio indaga la possibile base genetica condivisa tra errori congeniti dell'immunità (IEI) e disturbi del neurosviluppo (NDD), partendo dall'osservazione che i pazienti con IEI presentano frequentemente manifestazioni neurologiche. Attraverso il confronto tra diversi database di geni, i ricercatori hanno identificato tre gruppi genici - specifici dei NDD, specifici delle IEI e condivisi - e ne hanno analizzato funzioni, localizzazione cellulare e pattern di espressione. È emerso che la sovrapposizione tra geni IEI e NDD è significativamente più alta del previsto.

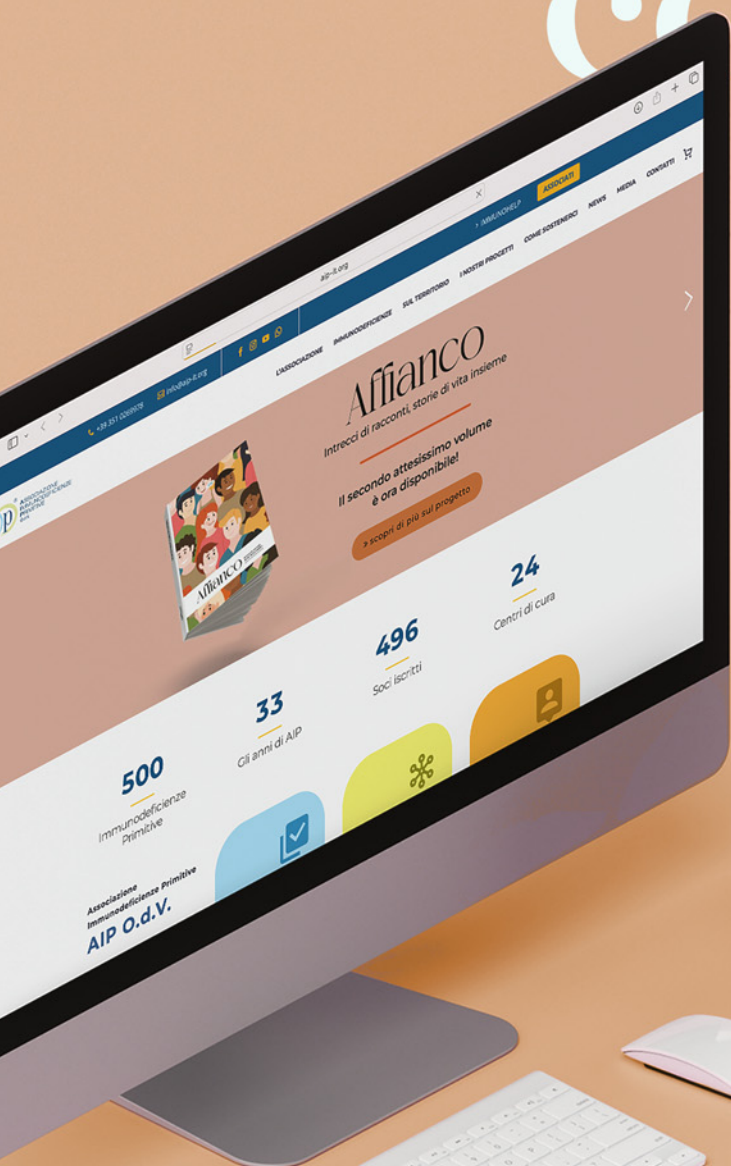
I geni condivisi presentano funzioni sia nello sviluppo immunitario sia in processi regolatori del sistema nervoso centrale. Inoltre, una parte dei geni ritenuti esclusivamente immunitari mostra un'espressione rilevante in specifiche popolazioni neuronali e gliali, suggerendo meccanismi biologici condivisi alla base della coesistenza dei fenotipi immunitari e neurologici. Nel complesso, lo studio evidenzia un legame genetico sostanziale tra IEI e NDD, suggerendo che i fenotipi neurologici nei pazienti IEI possano essere sottostimati e meritevoli di ulteriori approfondimenti clinici e di ricerca.

I rappresentanti delle Associazioni nazionali membri di IPOPI



Rimaniamo connessi!

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



Seguici!



#STAY TUNED



www.aip-it.org

A casa tua

Comunità che curano

Con la sponsorship di

Kedrion
Biopharma

"Chiara sfiora il mouse con l'indice destro e scorre rapidamente i dati sul monitor. Ci pensa un attimo, poi prende il telefono e scrive un messaggio veloce al collega di un altro Centro di ricerca: "Hai un minuto per dare un'occhiata a questo andamento? Mi sembra insolito." Il suono della notifica di invio si perde tra i rumori familiari del laboratorio: il fruscio dell'aria filtrata, i passi rapidi di qualcuno che attraversa il corridoio, una centrifuga vibra a ritmo costante sul banco laterale. Indossa i guanti con un gesto automatico, uno di quelli che il corpo impara dopo anni, e sposta una piastra sul banco freddo. Sta per prendere nota quando una voce la richiama dall'altra stanza: "Puoi venire un attimo? Vorrei un tuo parere su questo campione." In quel richiamo c'è tutto il senso del loro lavoro: un sapere che si costruisce insieme, un passo alla volta, al ritmo silenzioso della ricerca".



Le immunodeficienze primitive non sono soltanto diagnosi mediche: sono percorsi di vita, fatti di abitudini che cambiano, decisioni quotidiane, relazioni che si stringono. Intorno a ogni malattia rara, infatti, si muove una rete fatta di persone e di quotidianità. Sono storie che si muovono tra luoghi e ambienti diversi - negli ambulatori in cui medici e infermieri seguono il percorso clinico, nei corridoi di una scuola che impara ad accogliere, nelle mani di chi dona plasma senza sapere a chi arriverà. **Sono storie che si intrecciano, che a volte si sostengono e a volte si sfiorano soltanto, ma che insieme compongono una realtà complessa e profondamente umana: quella della cura condivisa.**

Da questa consapevolezza nasce *A Casa Tua - Comunità che curano*, il nuovo progetto di AIP che vuole portare alla luce il valore profondo della rete che circonda ogni persona che vive una immunodeficienza. L'obiettivo è raccontare la cura nei suoi luoghi più autentici. Non solo dove si fa medicina, ma soprattutto dove si vive la vita di tutti i giorni. La casa, prima di tutto. E poi i corridoi degli ospedali, gli studi dei medici, i laboratori di ricerca, gli ambienti in cui i volontari ascoltano, sostengono, orientano.

A Casa Tua raccoglie testimonianze di pazienti, familiari, clinici, ricercatori, donatori di plasma e volontari, per mostrare come la cura non è mai un gesto isolato, ma un ecosistema. Un insieme di persone, competenze e gesti che si intrecciano e si rafforzano a vicenda, giorno dopo giorno.

Il progetto prende forma gradualmente, attraverso una narrazione che mostra scorci di vita quotidiana e momenti dietro le quinte. Al centro ci saranno sempre loro: le persone che rendono possibile questo cammino, ognuna con il proprio ruolo e la propria prospettiva. È un viaggio fatto di emozioni, realtà, relazioni. Un viaggio che parte da un luogo semplice e universale: casa.

"La sera, quando la casa si riempie di silenzi e le stoviglie tintinnano appena prima di essere riposte, Lucia trova finalmente un momento per rallentare. Si appoggia allo schienale della sedia, sente il calore rimasto nella cucina e lascia che il pensiero scivoli via, anche solo per un istante. È una pausa breve, ma preziosa — la stessa che un medico si concede tra due visite, quando chiude per un attimo la porta dell'ambulatorio; la stessa che un ricercatore vive mentre il macchinario completa l'analisi; la stessa che un volontario ritaglia dopo una telefonata impegnativa, prima di passare alla successiva. Sono pause diverse, in luoghi diversi, ma tutte appartengono alla stessa storia: quella di una comunità che cura, che sostiene, che rimane accanto".



ImmunEDU: formare i medici di domani per curare meglio i pazienti di oggi

Il programma promosso da AIP APS e ImmunITA e patrocinato da ESID (European Society for Immunodeficiencies), che porta nei webinar italiani casi clinici reali, errori condivisi e letture di esperti di fama internazionale.

Programma promosso da   Con la sponsorship di    

Patrocinato da 

Affrontare le immunodeficienze primitive significa operare in un campo della medicina ad alto contenuto specialistico, dove aggiornamento scientifico, confronto tra professionisti e capacità critica sono elementi essenziali. È in questo contesto che nasce ImmunEDU, un progetto pensato per accompagnare la crescita dei giovani immunologi e per alimentare quella vocazione al confronto e all'approfondimento che caratterizza la comunità scientifica delle immunodeficienze.

Realizzato da AIP APS in collaborazione con ImmunITA, la società scientifica italiana per le immunodeficienze, e guidato dalla direzione scientifica di **Lorenzo Lodi** (IRC-CS Meyer Children's Hospital, Firenze), il programma si propone di offrire spazi di incontro in cui costruire conoscenze, condividere esperienze e immaginare nuove soluzioni per la cura dei pazienti. La puntata inaugurale ha ospitato il professor **Luigi Notarangelo** (NIH, US), che ha ripercorso l'evoluzione dell'immunologia moderna intrecciandola con aspetti della propria esperienza clinica e di ricerca. A partire da questo primo incontro, il programma ha dato avvio a una stagione formativa che si estenderà da aprile 2025 a febbraio 2026, e che coinvolge ogni mese più di cento professionisti tra immunologi pediatrici e dell'adulto, medici in formazione e ricercatori.

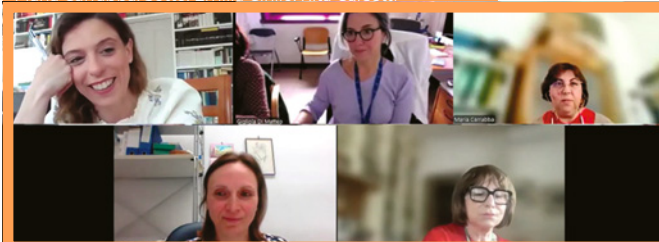
> Come funziona ImmunEDU

Il programma prevede una serie di webinar, gratuiti e accessibili da remoto, costruiti per favorire un apprendimento dinamico e partecipato. Al centro vi è il format *Sbagliando si impara*, in cui vengono presentati casi complessi in modalità multimediale: un'occasione per esplorare l'incertezza, ripercorrere il ragionamento clinico, discutere scelte diagnostiche e terapeutiche. Non semplici lezioni, ma veri esercizi di ragionamento condiviso: dubbi, errori, intuizioni diagnostiche, scelte terapeutiche difficili.

Ogni incontro diventa così una palestra in cui affinare la capacità di osservare, decidere e imparare insieme. Accanto ai casi clinici trova spazio la discussione dei progetti di ricerca, che permette ai giovani immunologi di confrontarsi su studi in corso o in fase di progettazione e di ottenere suggerimenti dai colleghi, creando una rete che favorisce la collaborazione e la crescita reciproca.

Questo duplice approccio - clinico e scientifico - rende ImmunEDU non solo un programma formativo, ma anche un laboratorio di idee in cui costruire reti professionali e rafforzare la collaborazione tra centri. Il tutto è coordinato dai soci junior di ImmunITA con il supporto degli immunologi senior, a garanzia di un percorso che valorizza sia l'iniziativa dei più giovani sia l'esperienza dei professionisti già affermati. A scandire il programma si alternano inoltre le lectures dei relatori invitati, moderate - in un interessante ribaltamento dei ruoli - da giovani immunologi che si stanno già distinguendo nel panorama nazionale. Tra i relatori italiani di questa stagione si sono avvicendati, tra gli altri, Rita Carsetti, presidente della International Union of Immunology Societies (IUIS), che ha offerto nuove prospettive diagnostiche e di ricerca sulla citofluorimetria; Gigliola Di Matteo, genetista dell'Università di Tor Vergata, che ha approfondito il ruolo della genetica nel ridisegnare il panorama delle immunodeficienze; ed Emilia Cirillo, ricercatrice e pediatra dell'Università Federico II di Napoli, che ha discusso criticità e opportunità nella transizione dei giovani pazienti all'età adulta.

In alto da sinistra: Federica Pulvirenti, Gigliola Di Matteo, Maria Carrabba. Sotto: Emilia Cirillo, Rita Carsetti



> Due ospiti internazionali di eccezione

La stagione in corso ha visto la partecipazione di due relatrici di prestigio internazionale. Il 30 settembre, la professoressa **Emma Morris** (University College of London, UK), figura di riferimento mondiale nel trapianto di cellule staminali nei pazienti con immunodeficienze, ha approfondito la gestione clinica degli adolescenti e degli adulti affetti da immunodeficienza primaria, illustrando le indicazioni, le sfide e le opportunità del trapianto di cellule staminali emopoietiche alla luce delle tecnologie emergenti, e condividendo riflessioni maturate nella sua esperienza clinica e umana. L'11 novembre, la professoressa **Maria Grazia Roncarolo** (Stanford University), pioniera nello studio della tolleranza immunologica e delle terapie cellulari, ha fornito una panoramica della biologia delle cellule T regolatorie e delle applicazioni cliniche attualmente in sviluppo nei contesti delle immunodeficienze, dell'autoimmunità e del trapianto.

La discussione strutturata di casi complessi contribuisce a migliorare le competenze diagnostiche e terapeutiche; il confronto tra centri favorisce l'armonizzazione degli approcci clinici; il dialogo aperto facilita l'identificazione precoce dei segnali di malattia e la scelta delle strategie più adeguate. **Investire nella formazione dei professionisti significa, in ultima analisi, potenziare la qualità di vita delle persone con immunodeficienze, garantendo percorsi di cura più tempestivi, coerenti e informati.**

In conclusione, ImmunEDU è molto più di un ciclo di webinar: è un progetto che forma, collega e sostiene i medici che si prenderanno cura dei pazienti di oggi e di domani. Un'iniziativa che, pur essendo pensata per i professionisti, rappresenta un valore profondo per chi vive con un'immunodeficienza: un medico meglio formato è infatti in grado di offrire un'assistenza più solida, più consapevole e più orientata alle reali necessità cliniche.

Questi interventi hanno rappresentato non solo un'opportunità di aggiornamento per i professionisti coinvolti, ma anche un momento di visibilità internazionale per le iniziative promosse da AIP e ImmuniTA, richiamando l'interesse di giovani immunologi in ambito internazionale.

> Perché questo progetto è così importante per chi vive con un'immunodeficienza

Sebbene rivolto ai professionisti, ImmunEDU ha un impatto diretto sulla qualità dell'assistenza offerta ai pazienti.

10
casi clinici

9
progetti di ricerca

3
letture da speaker
internazionali

16
ore di formazione
+ di 600
partecipanti totali

Storie in cammino

Vivere con APDS

Con la sponsorship di  Pharming®

La sindrome da attivazione di PI3Kδ (APDS) è una rara immunodeficienza di origine genetica identificata nel 2013, che compromette la normale funzione del sistema immunitario e si presenta con infezioni respiratorie ricorrenti, linfoproliferazione, autoimmunità e una grande variabilità di sintomi. In presenza di questa patologia, i linfociti hanno una ridotta capacità di regolare la produzione di anticorpi e di eliminare le cellule infettate dai virus, per cui i soggetti affetti possono sviluppare infezioni a carico del polmone, delle alte vie aeree e possono andare incontro ad aumento di dimensioni di milza e linfonodi. Nella maggior parte dei casi è una malattia ereditaria a trasmissione autosomica dominante: basta un genitore malato perché possa essere trasmessa ai figli, ma ci sono casi in cui entrambi i genitori sono sani in quanto la malattia è insorta de novo.

La diagnosi è spesso complessa e arriva dopo un percorso lungo, perché i segni clinici possono sovrapporsi ad altre condizioni più comuni e perché la conoscenza di questa malattia, sia tra i pazienti sia tra i clinici, è ancora limitata.

La diagnosi certa di APDS è effettuata solo con l'analisi genetica dei geni PIK3CD e PIK3R1 che codificano per le due subunità di PI3Kδ. Il trattamento della APDS deve agire su due fronti: da una parte prevenire e curare le infezioni dovute al deficit immunitario e, dall'altra, curare le manifestazioni autoimmuni con terapie immunosoppressive che riducono ulteriormente la funzione immunitaria.

Per contribuire a colmare questo divario, AIP negli ultimi anni ha avviato una serie di iniziative dedicate all'APDS, con l'obiettivo di migliorare la consapevolezza, favorire diagnosi più tempestive e offrire supporto informativo sempre più completo.

Sono nati così il quaderno scientifico-informativo dedicato alla sindrome, pensato come strumento affidabile e aggiornato per medici, pazienti e caregiver, e i volantini divulgativi in italiano e in inglese, distribuiti in ambito clinico e associativo per diffondere conoscenza in modo immediato e accessibile.

A questo si è aggiunto il progetto "Focus APDS", che ha raccolto testimonianze scritte di pazienti e familiari, restituendo la dimensione più autentica dell'esperienza di vita con questa malattia, fatta di sfide quotidiane ma anche di grande resilienza.

Da questo percorso è nato qualcosa di nuovo. Il desiderio di dare ancora più voce e più spazio alle persone ha portato alla creazione di *Storie in Cammino*, un progetto di medicina narrativa che trasforma le esperienze vissute in racconti video capaci di parlare a tutti: a chi convive con l'APDS, ai familiari, ai medici e alla comunità più ampia delle immunodeficienze primitive. Attraverso le storie di pazienti, familiari e medici, scopriremo le difficoltà di un cammino incerto, tra viaggi, esami, tentativi e attese.



Manuel Bonassi e il professore Vassilios Lougaris

La scoperta del nome della malattia diventa un punto di svolta: il momento in cui la conoscenza apre la strada alla scelta del miglior trattamento possibile, costruito insieme al proprio immunologo.

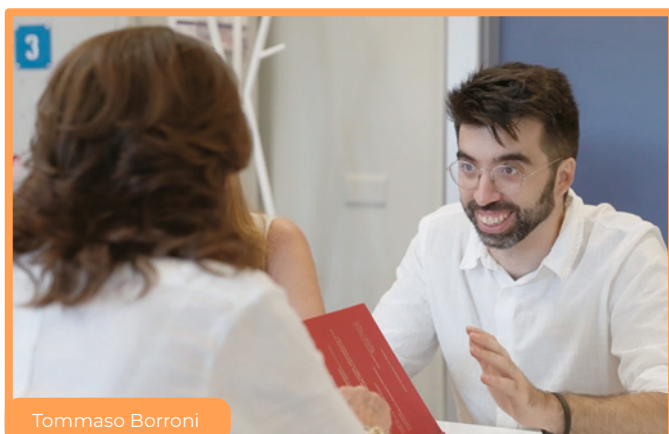
È l'inizio di una nuova fase. Quella della rinascita, della vita che ricomincia, delle prospettive che si riaprono e dei sogni che tornano a sembrare raggiungibili. Questo formato permette di mostrare non solo ciò che l'APDS è da un punto di vista clinico, ma soprattutto ciò che rappresenta nella vita reale delle persone: il bisogno di essere compresi, la fatica di convivere con una sintomatologia complessa, le paure, le speranze e la capacità di trovare nuove strade grazie ai percorsi terapeutici oggi disponibili.

Storie in Cammino nasce per unire e per far sentire meno soli. È uno strumento di sensibilizzazione, perché attraverso le immagini riesce a raggiungere un pubblico più ampio e immediato; è un sostegno emotivo, perché offre a chi vive la malattia la consapevolezza di far parte di una comunità che condivide le stesse difficoltà; ed è anche un aiuto per i clinici, che possono cogliere aspetti della vita dei pazienti che vanno oltre i dati medici. Con questo progetto, AIP fa un passo importante nel proprio impegno verso l'APDS: non solo informare, ma umanizzare la conoscenza e trasformare ogni storia in un ponte che avvicina, educa e ispira.

Inquadra il QR-code



e scopri tutte le storie!



Voci in ascolto

Spazi di dialogo e di supporto psicologico

Con la sponsorship di **CSL Behring**

Voci in Ascolto nasce dal desiderio di AIP di offrire un luogo autentico in cui potersi fermare, respirare e raccontarsi. Un luogo digitale, sì, ma profondamente umano. Un progetto semplice nella forma - un ciclo di webinar gratuiti - e allo stesso tempo prezioso nel suo intento: dare spazio a quelle emozioni che spesso restano in silenzio. L'idea è nata dopo il sondaggio Voci di Noi, realizzato tra il 2024 e il 2025, un grande momento collettivo di ascolto che ha messo in luce quanto il vissuto emotivo delle immunodeficienze primitive sia spesso più ingombrante della dimensione clinica. Per questo AIP ha scelto di trasformare quel bisogno in un percorso concreto, aperto a pazienti, familiari e caregiver. Un percorso reso possibile anche grazie al contributo non condizionante di CSL Behring.

Chi convive con una IDP sa che la malattia non si manifesta solo nel corpo. Entra, con discrezione o con prepotenza, nella vita quotidiana, nelle abitudini, nei sogni, nelle relazioni. Molte persone ci hanno raccontato come sette giorni su sette, in modo lieve o profondo, la patologia influenzi il lavoro, lo studio, la capacità di godersi il tempo libero o di sentirsi davvero presenti con gli altri. E accanto agli aspetti più visibili - esami, terapie, controlli - c'è un livello più nascosto, spesso difficile da nominare: la fatica emotiva, la paura che ritorna, lo stress che si accumula, la sensazione di sentirsi "meno liberi" degli altri. A volte è proprio questo peso invisibile a impattare di più sulla quotidianità. Anche famiglie e caregiver spesso vivono su di sé questo carico emotivo pieno di preoccupazioni e responsabilità: il tentativo quotidiano di mantenere un equilibrio che non sempre è semplice.

Per questo "Voci in Ascolto" vuole essere prima di tutto una carezza: uno spazio dove potersi sentire compresi, senza giudizio, senza aspettative, con la libertà di mostrarsi per ciò che si è davvero. Gli incontri si svolgono online, sono aperti a tutti e guidati da una psicoterapeuta con comprovata esperienza nelle malattie rare e croniche, che facilita il confronto e accompagna i partecipanti nell'esplorazione dei propri vissuti.

I primi due incontri, realizzati tra ottobre e novembre, hanno affrontato i temi "Essere genitori oltre la diagnosi" e "Io, nel mio corpo".

Ciò che è stato percepito come più prezioso è stato il semplice atto del condividere: raccontare la propria fragilità e scoprire che risuona con quella dell'altro. Una madre che parla della paura di non fare abbastanza, il racconto del dolore per una perdita. E poi, insieme a tutto questo, anche la dolcezza delle piccole strategie quotidiane che ciascuno ha costruito per andare avanti. In quelle conversazioni, molti hanno ritrovato forza, normalità, e soprattutto la consapevolezza di non essere soli.

Nel 2026 il percorso continuerà con due nuovi incontri tematici, ancora una volta aperti a tutti. "Fratelli in-visibili" sarà un momento di riflessione per tutte le famiglie, non solo per i fratelli e le sorelle delle persone con IDP. L'incontro nasce infatti dal desiderio di esplorare come ogni ruolo all'interno della famiglia — genitori, figli, fratelli, caregiver, partner — conviva con la presenza della malattia, spesso in modi diversi ma ugualmente significativi. È uno spazio pensato per riconoscere la singolarità di ciascuno, dare valore a ciò che ognuno porta con sé e interrogarsi su quanto l'equilibrio familiare sia fatto di voci diverse, tutte importanti. "Ricominciare da qui", invece, si concentrerà su chi ha ricevuto una diagnosi in età adulta e ha dovuto cercare un equilibrio tutto nuovo per non perdere il sé costruito nel tempo.

"Voci in Ascolto" vuole essere un abbraccio collettivo. Un luogo dove riconoscersi, dove essere accolti e dove capire che ogni storia, con le sue forze e le sue fragilità, merita di essere ascoltata. Perché nessuno dovrebbe affrontare da solo il peso emotivo di una malattia rara. E perché, insieme, quel peso può diventare più lieve.



ImmunoHelp

Il nostro punto di ascolto!

chiamaci o invia una mail

351 026 9978

info@aip-it.org



Con il supporto non condizionato di

CANE
MEDICAL TECHNOLOGY
www.canespa.it

Stile di vita attivo con l'IDP: il movimento come alleato di salute

Autrici articolo: Chiara Castellani, Chiara Degl'Innocenti, Beatrice Ferrari - Fisioterapiste, specialiste in fisioterapia dell'età pediatrica, Unità Professionale di Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS, Firenze

Per le persone con immunodeficienza primitiva (IDP) con forme lievi e moderate, diagnosi precoce e cure adeguate, l'aspettativa di vita si sta avvicinando a quella della popolazione generale. In questo nuovo scenario, il ruolo dell'attività fisica emerge come un elemento essenziale nella gestione globale della malattia, tanto nei bambini quanto negli adulti. L'attività fisica costituisce infatti un'occasione di crescita, migliora la salute e la qualità della vita e favorisce l'interazione con i coetanei e la socialità.

Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) per attività fisica si intende "qualsiasi movimento corporeo volontario, quindi prodotto dai muscoli, che richiede un dispendio energetico inclusa l'attività lavorativa o puramente ricreativa" cioè un'ampia gamma di attività, dalle normali occupazioni della vita quotidiana alle attività sportive. Per promuovere e facilitare l'attività fisica è necessario l'intervento e la collaborazione di più "attori", in primis la famiglia che ha il ruolo di "dare l'esempio", adottando ed acquisendo uno stile di vita sano e attivo e privilegiando la vita all'aperto.

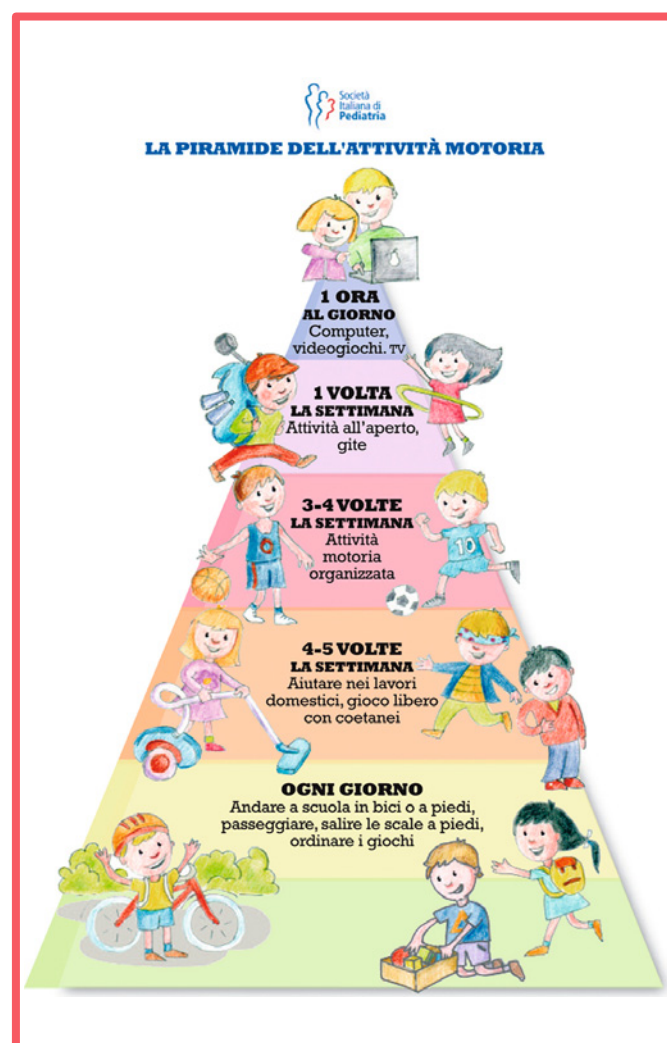
Per promuovere e facilitare l'attività fisica è necessario l'intervento e la collaborazione di più "attori", in primis la famiglia che ha il ruolo di "dare l'esempio", adottando ed acquisendo uno stile di vita sano e attivo e privilegiando la vita all'aperto.

L'attività fisica induce sia nei bambini sia negli adulti, una serie di modificazioni benefiche per l'organismo e per la sfera psico-emotiva favorendo la socializzazione ed anche un effetto positivo sulla salute dei polmoni. I soggetti con stili di vita attivi hanno una progressione più lenta della malattia respiratoria; è perciò da consigliare sicuramente l'avvio e la continuità nel tempo anche alle persone con IDP.

L'esercizio fisico è un sottotipo di attività fisica con caratteristiche specifiche di frequenza, intensità e durata;

è cioè un programma pianificato, strutturato e ripetitivo che ha come obiettivo il miglioramento della forma fisica, della salute o della performance (allenamento).

Secondo la Società Italiana di Pediatria è indicato svolgere almeno 3-4 volte a settimana attività motoria organizzata (sport) ed avere uno stile di vita attivo svolgendo ogni giorno passeggiate, salire le scale, andare in bicicletta e soprattutto non utilizzare i dispositivi elettronici per più di un'ora al giorno (vedi Piramide dell'attività motoria).



In passato ai soggetti con IDP veniva consigliato uno stile di vita cauto, talvolta persino sedentario, per ridurre il rischio di infezioni e complicanze respiratorie. Tuttavia, le attuali evidenze scientifiche e cliniche sottolineano i benefici di un'attività fisica personalizzata e ben strutturata, fra cui:

- migliorare la capacità di esercizio aerobica-anaerobica
- aumentare la forza muscolare
- migliorare la funzionalità respiratoria
- ridurre la dispnea
- migliorare il senso di benessere e l'autostima
- migliorare la flessibilità articolare
- migliorare la coordinazione
- ritardare la comparsa di osteoporosi
- migliorare la qualità di vita.

Per tali benefici l'esercizio fisico è diventato parte integrante dei programmi di cura rivolti ai soggetti con IDP. Il tutto, naturalmente, deve avvenire nel rispetto delle specificità individuali: tipo di immunodeficit, presenza di altre patologie associate, stato clinico attuale e regime terapeutico.

La scelta dell'attività sportiva dipende da numerosi fattori, sia personali che ambientali, e andrebbe sempre valutata insieme al medico e al fisioterapista. Le persone con immunodeficienza, infatti, possono praticare la maggior parte degli sport, purché vengano rispettate le caratteristiche individuali e le eventuali limitazioni cliniche.

Un aspetto fondamentale per il successo di un programma di attività fisica è l'aderenza, cioè la capacità di mantenere l'impegno e la costanza nel tempo. Scegliere un'attività gradita e motivante aumenta significativamente la probabilità di continuità. Al contrario, è stato osservato che programmi standardizzati, ripetitivi e poco personalizzati – come l'uso esclusivo di attrezzi da palestra (es. cyclette) – pur essendo efficaci dal punto di vista fisico, tendono a ridurre la motivazione e quindi la costanza nel lungo periodo.

Il bambino è invece per natura portato al movimento: per questo promuovere e incentivare il movimento e l'attività fisica nell'infanzia risulta più semplice che nel soggetto adulto. È importante ricordare che lo stile di vita di un bambino è fortemente influenzato da quello della famiglia ed è stato dimostrato che la propensione al movimento, in particolare all'attività fisica a partire dall'età scolare è strettamente correlata a quanto essa fa parte della vita quotidiana della famiglia. Genitori attivi solitamente hanno figli attivi.

Lo stile di vita di un bambino è anche fortemente influenzato dal contesto sociale in cui vive, dalle persone che frequenta, dalla scuola e dal luogo in cui vive. Al contrario gli adolescenti e gli adulti spendono meno tempo in attività di intensità moderata-vigorosa e sono meno attivi dei bambini. Riportiamo di seguito quelle che sono le raccomandazioni dell'OMS (Organizzazione Mondiale Sanità) per la quantità di movimento nelle varie fasce di età.

> **Bambini (0-5 anni), movimento come Gioco e Sviluppo**

- Scegliere attività adeguate all'età e allo sviluppo del bambino
- Creare luoghi sicuri in cui giocare, sorvegliando l'attività del bambino (ovviamente il livello di sorveglianza/autonomia differisce molto in base all'età)
- Limitare a brevissimi periodi l'utilizzo di "schermi" (televisioni, tablet e smartphone)



[Continua a leggere](#)



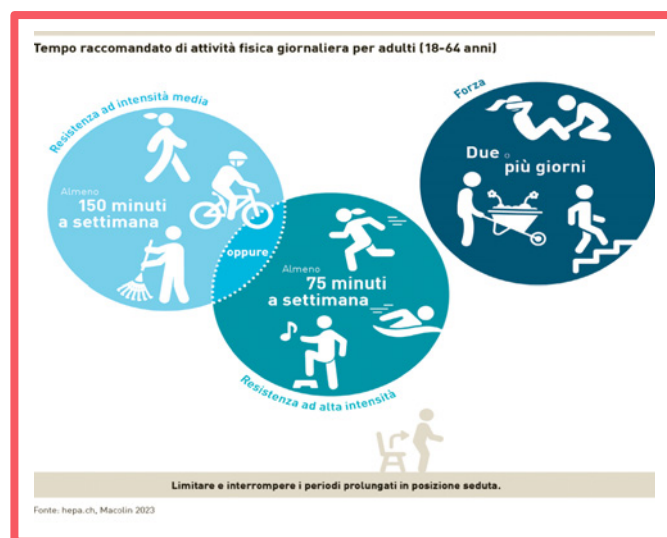
> **Bambini e adolescenti dai 5 -17 anni, individuazione dell'attività sportiva**

- Incoraggiarli a fare un'attività sportiva
 - Farli partecipare all'educazione motoria a scuola, con eventuali adattamenti
 - Limitare l'utilizzo di televisori, PC, tablet e smartphone per un periodo di svago specifico oltre al tempo necessario per l'eventuale svolgimento dell'attività didattica
 - Far rispettare i consueti orari per il sonno
- Attenzione: informare gli insegnanti e gli allenatori sulla condizione di salute.



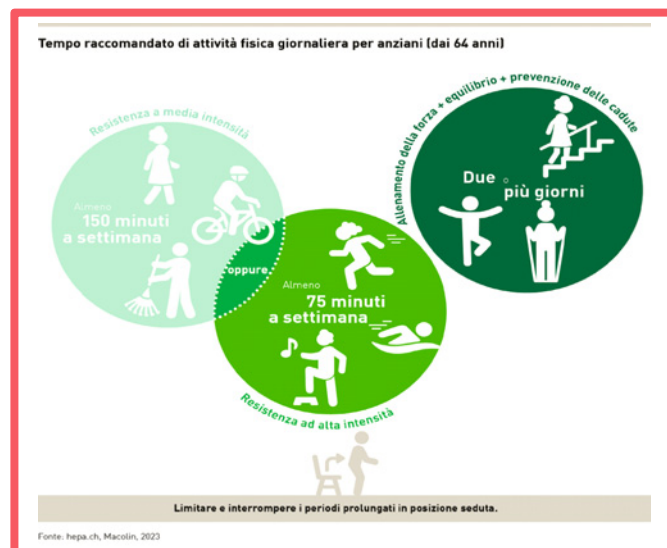
> **Adolescenti-adulti dai 18-64 anni, mantenimento della salute e prevenzione**

- Svolgere attività aerobica regolare (cammino, cyclette, nuoto) almeno 150 minuti a settimana o almeno 75 minuti a settimana di esercizi di resistenza ad alta intensità
- Inserire esercizi di rinforzo muscolare almeno 2 volte a settimana
- Limitare e interrompere i periodi prolungati in posizione seduta.



> **Anziani dai 64 anni, mantenimento della salute**

- Svolgere attività aerobica regolare (cammino, cyclette, nuoto) almeno 150 minuti a settimana o almeno 75 minuti a settimana di esercizi di resistenza ad alta intensità
- Inserire esercizi di rinforzo muscolare, di equilibrio e prevenzione delle cadute almeno 2 volte a settimana
- Limitare e interrompere i periodi prolungati in posizione seduta.



Nei soggetti con patologia respiratoria in fase avanzata è indicato eseguire un programma di riabilitazione strutturato e specifico per patologia e livello di gravità, impostato a seguito di una valutazione da parte del team multidisciplinare (immunologo, medico dello sport, fisioterapista).

In sintesi è fondamentale che l'attività fisica diventi parte integrante della quotidianità, in ogni fascia d'età, attraverso percorsi individualizzati e condivisi con il team curante. La collaborazione tra famiglia, scuola, operatori sanitari e allenatori è un elemento chiave per favorire l'aderenza e il mantenimento nel tempo di uno stile di vita attivo e sano.

Il movimento non è solo possibile, ma auspicabile: con le giuste precauzioni, la pratica regolare di attività fisica può diventare un alleato prezioso per tutti.

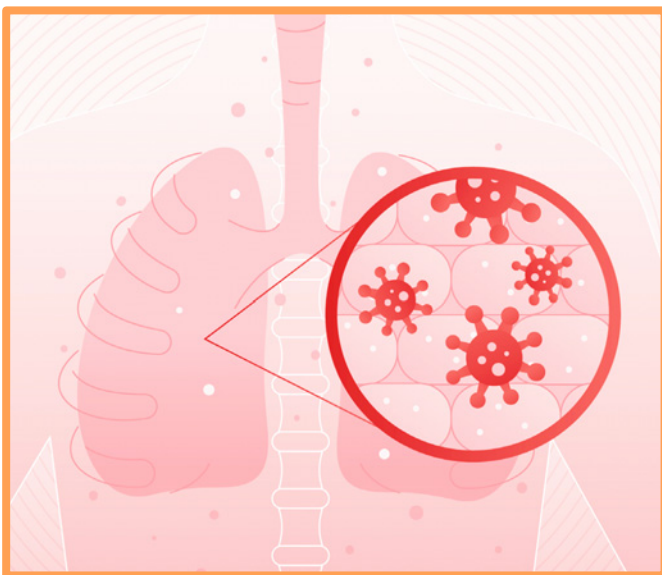
Il polmone nelle immuno-deficienze primitive

Quando respirare diventa una sfida nascosta

Autore articolo: Paolo Cameli, Professore Associato e Direttore della Scuola di Specializzazione in Malattie dell'Apparato Respiratorio, Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Neuroscienze – U.O. Malattie Respiratorie, Università di Siena.

Le immunodeficienze primitive (PID) sono un gruppo di malattie rare che compromettono, con una gravità ed esordio estremamente eterogenee, il funzionamento del sistema immunitario, cioè le difese naturali del nostro corpo contro virus, batteri e altri agenti patogeni esterni. In Europa e negli Stati Uniti si stima che colpiscano una persona ogni 600–10.000 abitanti, anche se molti casi non vengono riconosciuti o diagnosticati con mesi o anni di ritardo.

L'apparato respiratorio rappresenta uno degli organi più frequentemente interessati da queste patologie: oltre la metà dei pazienti con PID presenterà problemi polmonari nel corso della vita e molto spesso la problematica respiratoria è la manifestazione d'esordio delle PID. Questo accade perché le vie respiratorie rappresentano la prima barriera contro le infezioni e, se il sistema immunitario non funziona correttamente, diventano una porta d'ingresso per batteri e virus.



> Le “red flags” da non ignorare

I primi segnali di una PID si manifestano spesso con infezioni respiratorie ricorrenti. È importante prestare

attenzione a situazioni come:

- **bronchiti o polmoniti ripetute;**
- **necessità di cicli antibiotici prolungati per ottenere la guarigione;**
- **infezioni “insolite” o causate da germi opportunisti, che normalmente non provocano malattia;**
- **scarsa risposta alle vaccinazioni.**

Riconoscere questi segnali è cruciale per avviare il percorso diagnostico mirato, molto spesso lungo e complesso, necessario ad arrivare al riconoscimento tempestivo di una PID ed implementare al più presto una terapia adeguata. Una diagnosi precoce può infatti cambiare radicalmente la qualità della vita e la sopravvivenza dei pazienti con PID.

> Dal problema acuto al danno cronico

Quando le infezioni respiratorie si ripetono nel tempo, possono causare dei danni morfologici e funzionali potenzialmente irreversibili. Una delle conseguenze più comuni è la bronchiectasia, una condizione in cui i bronchi si dilatano in modo anomalo, rendendo più difficile espellere il muco e favorendo ulteriori infezioni. È un vero e proprio circolo vizioso: più infezioni → più danno strutturale dei bronchi → peggioramento della clearance mucociliare delle secrezioni bronchiali → più infezioni, e così via. **Le bronchiectasie rappresentano la manifestazione respiratoria più frequente nelle PID. Tuttavia, ancora oggi esiste un tasso significativo di sotto-diagnosi o di ritardo diagnostico: infatti, le cause di bronchiectasie possono essere molteplici. Si stima che circa il 4-5% di tutti i pazienti con bronchiectasie diagnosticate in Europa possano essere affette da PID: pertanto, come espressamente raccomandato dalle linee guida internazionali in merito, è fondamentale fare sempre uno screening immunologico in tutti i pazienti al primo riscontro di bronchiectasie ed agire in maniera multidisciplinare in caso di sospetto immunodeficit.**

Continua a leggere



Una delle più note è la GLILD (Granulomatous-Lymphocytic Interstitial Lung Disease), che interessa soprattutto, ma non solo, le persone con immunodeficienza comune variabile (CVID). Nella GLILD, cellule immunitarie si accumulano nei polmoni formando granulomi (piccoli noduli infiammatori) e/o zone di fibrosi polmonare. I sintomi più comuni sono fiato corto, tosse persistente e stanchezza. Tuttavia, possono essere lievi o confusi con altre patologie come la sarcoidosi, rendendo la diagnosi non sempre immediata.

L'inquadramento clinico e la TC ad alta risoluzione (HRCT) sono strumenti fondamentali per distinguere le diverse forme, ma talvolta è necessaria anche una biopsia polmonare per confermare la diagnosi.



> Come monitorare e proteggere la salute respiratoria in corso di PID

Per chi vive con una diagnosi di PID, il monitoraggio clinico e funzionale pneumologico rappresenta una parte essenziale del percorso di cura. Un'adeguata informazione ed educazione alla salute del paziente con PID è fondamentale. Di seguito, alcune delle buone pratiche da mettere in atto per una gestione ottimale della patologia:

- **Controlli periodici: programmare regolarmente visite e spirometrie per monitorare la funzione respiratoria.**
- **Riconoscere i segnali di allarme: variazione o peggioramento della tosse, comparsa di espettorato purulento o aumento di volume dello stesso, peggioramento del fiato corto o stanchezza crescente vanno sempre segnalati.**
- **Vaccinazioni: antinfluenzale, antipneumococcica e anti-SARS-Cov2, per ridurre il rischio di infezioni.**

• **Riabilitazione e fisioterapia respiratoria: migliorano la capacità di eliminare il muco e mantengono più elastici i polmoni.**

• **Attività fisica e idratazione: anche una camminata regolare favorisce la ventilazione e il benessere generale.**

• **Prevenire le esposizioni: evitare l'esposizione a fumo attivo e passivo e ad ambienti inquinati aiuta a ridurre i sintomi respiratori e il rischio di riacutizzazioni.**

Ad oggi, non esiste una cura valida per tutte le PID, ma i trattamenti oggi disponibili permettono di controllare i sintomi e prevenire complicanze. Le principali strategie terapeutiche di natura farmacologica comprendono:

• **Terapia sostitutiva con immunoglobuline, che aiuta a rinforzare le difese immunitarie e a ridurre il rischio di infezioni respiratorie (come le polmoniti), soprattutto quelle più gravi;**

• **Farmaci immunosoppressori o corticosteroidi, nei casi di infiammazione polmonare come la GLILD.**

> Le indagini strumentali: come e quando

Molti pazienti si chiedono quanto spesso sia necessario eseguire esami come radiografie, TC o RM.

La TC ad alta risoluzione resta l'esame di riferimento per fornire un adeguato inquadramento dell'interessamento dei bronchi o del parenchima polmonare, ma devono essere prescritte con criterio, bilanciando il bisogno di controllo con il rischio legato all'esposizione alle radiazioni ionizzanti che tale esame comporta.

Negli ultimi anni, tuttavia, si stanno sperimentando tecniche innovative, come la RM toracica o la TC a bassa dose, che permettano di ridurre l'esposizione mantenendo una qualità diagnostica adeguata.

Il dialogo con il proprio medico è fondamentale per stabilire tempi e modalità di monitoraggio personalizzati, in base al tipo di PID, all'età e alla storia clinica.

> In sintesi: tre messaggi chiave per i pazienti

1 - Conoscere la propria immunodeficienza primitiva aiuta a proteggere meglio i polmoni e a prevenire complicanze.

2 - Collaborare con il centro di riferimento consente di costruire un percorso di monitoraggio e cura personalizzato.

3 - Prendersi cura ogni giorno della salute respiratoria, con attenzione e consapevolezza, migliora concretamente la qualità di vita.

Un viaggio dall'Immunologia alla Genetica

La storia di un bambino che si ammala troppo spesso

Autori articolo: Dr. Erica Valencic, SS Clinica, Cura e Ricerca delle Immunodeficienze, UCO Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo - Prof. Flavio Faletra, DMED Dipartimento di Medicina, Università degli Studi di Udine

C'era una volta...

Andrea (nome di fantasia) aveva quasi 7 anni quando la sua pediatra inizia a farsi qualche domanda sul suo stato di salute. Non è la prima volta che lo vede nel suo ambulatorio, anzi, tra un'otite, una sinusite e una polmonite e l'altra è diventato quasi un appuntamento fisso.

Certo, i bambini che frequentano la scuola primaria si ammalano spesso, è normale. Il loro sistema immunitario sta ancora "imparando" a riconoscere virus e batteri. Ma c'è qualcosa nel caso di Andrea che non torna. Scorrendo le annotazioni degli ultimi diciotto mesi, emergono otto episodi di otite media acuta, tre polmoniti e numerose infezioni delle vie respiratorie superiori. Inoltre, secondo la mamma, ci mette un po' più degli altri bambini a rispondere alle terapie prescritte e a volte c'è la necessità di cambiare antibiotico perché il primo non funziona. Andrea ha, anche, avuto bisogno di antibiotici per via endovenosa, in ospedale, per la cura dell'ultimo episodio di polmonite.

Nella mente della dottoressa stanno prendendo forma i cosiddetti "segnali d'allarme" per le immunodeficienze primarie, un gruppo di oltre 500 malattie genetiche che compromettono il funzionamento del sistema immunitario. Si tratta di malattie dovute a errori genetici presenti già alla nascita, anche se i sintomi possono manifestarsi più tardi.

Così, la pediatra di libera scelta prescrive alcuni primi semplici esami per valutare la corretta distribuzione dei globuli bianchi e i livelli di anticorpi presenti nel sangue di Andrea.

Ogni qualvolta il nostro organismo incontra un virus, per sconfiggerlo, ha a disposizione diverse armi, una di queste sono gli anticorpi (o immunoglobuline), particolari molecole prodotte da un particolare tipo di globuli bianchi: i linfociti B. Una volta sconfitta l'infezione, gli anticorpi prodotti per combatterla riman-

gono in circolo e possono essere quantificati. Nel caso di Andrea gli esami eseguiti hanno evidenziato dei livelli più bassi del normale delle immunoglobuline. Il bambino ha una ipogammaglobulinemia, cioè il suo organismo produce pochi anticorpi e ha quindi poche armi a disposizione per combattere le infezioni; è come avere una faretra con poche frecce.

A questo punto la pediatra di famiglia consiglia di effettuare una visita specialistica da un pediatra immunologo. Durante questa seconda visita emerge un altro dettaglio: il padre del bambino tende, da quando era piccolo, ad ammalarsi facilmente e i medici gli avevano già prescritto una terapia sostitutiva con immunoglobuline.

Questo particolare attira l'attenzione del medico: non è una semplice coincidenza che padre e figlio condividano lo stesso problema. Secondo il medico potrebbe trattarsi di una forma di Immunodeficienza Comune Variabile (CVID): è una delle immunodeficienze primarie più frequenti, anche se resta una malattia rara, che colpisce circa una persona su 25.000. Nella CVID, i linfociti B non riescono a maturare correttamente e a produrre gli anticorpi.

Spiega che non si tratta di una singola malattia, ma di un gruppo eterogeneo di disturbi che possono essere causati da degli errori presenti nel DNA. Dato che questi errori possono essere trasmessi da genitore a figlio, queste malattie possono, a volte, manifestarsi in più individui all'interno di una stessa famiglia, talvolta anche con diverse gravità cliniche. Per confermare questo sospetto serviranno ancora due provette di sangue di Andrea che andranno inviate, una al laboratorio di Immunologia e una a quello di Genetica.

[Continua a leggere](#)

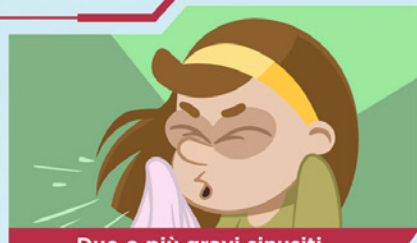


10 CAMPANELLI DI ALLARME DELLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

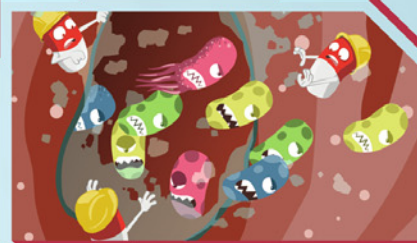
Le Immunodeficienze Primitive (IDP) sono responsabili di infezioni ricorrenti o insolitamente difficili da trattare in bambini e adulti.
1 persona su 500 è affetta da una delle Immunodeficienze Primitive attualmente conosciute.
Se tu o qualcuno che conosci presenta almeno due dei seguenti Campanelli di Allarme, parlane con il tuo medico per escludere un'Immunodeficienza Primitiva.



Quattro o più otiti in un anno



Due o più gravi sinusiti in un anno



Più di due mesi di terapia antibiotica con scarso effetto



Più di due polmoniti in un anno



Scarso accrescimento staturoponderale



Ascessi ricorrenti della cute e di organi interni



Mughetto persistente o altre candidosi dopo l'età di un anno



Necessità di terapia antibiotica e.v. per ottenere la guarigione



Due o più infezioni agli organi interni



Storia familiare di immunodeficienze primitive

Il laboratorio di Immunologia: vedere e contare le cellule

Il nostro sistema immunitario è composto da diverse popolazioni di cellule, ognuna con un ruolo specifico: i granulociti (neutrofili, eosinofili e basofili), i linfociti B, i linfociti T e i monociti. Per capire cosa non funziona nel piccolo Andrea dobbiamo essere in grado di riconoscere e contare queste diverse popolazioni. Per fare questo possiamo sfruttare una particolarità che quasi tutte le cellule del nostro organismo hanno: delle molecole specifiche che si trovano sulla superficie solo in una popolazione cellulare e non in un'altra. Per rimanere nell'ambito del sistema immunitario i linfociti B, ad esempio, sono caratterizzati dalla presenza di una molecola che viene chiamata CD19, mentre i linfociti T da una chiamata CD3. Quindi se io potessi "vedere" quel CD19 o quel CD3 e capire quanto ce n'è potrei sapere quanti linfociti B e quanti T circolano nel sangue di Andrea. Questo, non solo, è possibile farlo, ma posso spingermi anche oltre: capire tra i linfociti B quanti sono quelli che si sono attivati durante un'infezione e che sono stati poi capaci di produrre anticorpi, perché quelli che sono in grado di farlo sono diversi dagli altri grazie proprio a delle immunoglobuline presenti sulla loro superficie.

Lo strumento che mi aiuta a "vedere" le cellule si chiama citofluorimetro: grazie ad un ago aspira un campione di cellule sospese in un liquido e le trascina, impilandole in fila indiana, fino ad un punto in cui una ad una, vengono caratterizzate riconoscendo le molecole che ciascuna di loro presenta sulla superficie. Nell'immagine (Figura 1), ogni puntino colorato corrisponde ad una cellula ed è possibile riconoscere dei gruppi di cellule in base alla presenza (gruppo di cellule più a destra o più in alto) o assenza (più a sinistra o più in basso) di determinate molecole (come se fossero delle nuvole di puntini colorati). La popolazione di linfociti B "con anticorpi funzionanti" in Andrea è ridotta (Switched mem: 0,30). Questo dato, insieme ai dati clinici e ai bassi livelli di anticorpi nel sangue, è sufficiente a fare la diagnosi di immunodeficienza anticorpale (CVID), ma ancora non spiega perché Andrea e suo papà sembrano avere la stessa malattia.

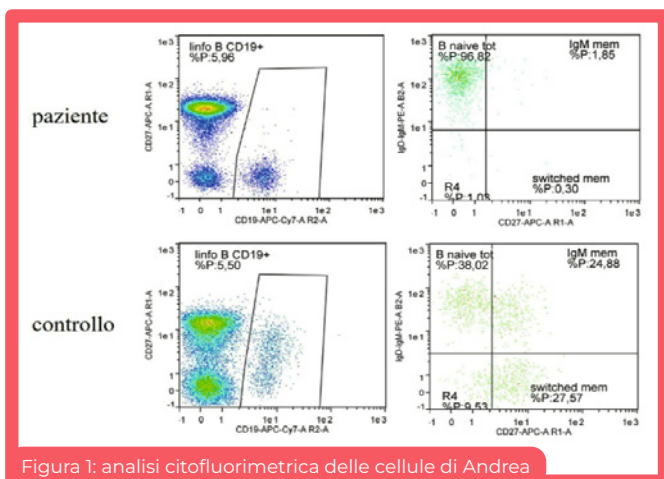


Figura 1: analisi citofluorimetrica delle cellule di Andrea

Il laboratorio di Genetica: leggere e decifrare il DNA

A questo punto, il testimone passa al laboratorio di genetica. Con sofisticate tecniche di analisi del DNA, che permettono di analizzare contemporaneamente tutte le possibili cause "conosciute" di CVID (immunodeficienze comuni variabili) e comparando il DNA del bimbo con quello dei genitori, i genetisti scoprono la causa del problema: una mutazione nel gene NFKB2, ereditata dal papà. L'immunodeficienza associata a questo gene è una di quelle che si trasmette direttamente da un genitore al figlio comportandosi come malattia genetica dominante.

L'immunodeficienza da difetto di NFKB2, identificata nel nostro caso, è dovuta ad una specifica alterazione genetica (c.1097G>A p.G366D) e la sua presenza sia nel bambino che nel suo papà spiega perché il sistema immunitario di entrambi non funziona correttamente. Se pensate a un laboratorio di genetica vi verrà probabilmente in mente un ambiente futuristico, pieno di provette colorate e macchinari complessi. La realtà non è poi così diversa: i moderni laboratori di biologia molecolare sono luoghi dove scienza e tecnologia si incontrano per svelare i misteri nascosti nel nostro DNA e nel nostro sistema immunitario. Negli ultimi anni, le tecnologie disponibili hanno permesso di analizzare il DNA dei pazienti con sempre maggiore completezza e rapidità e, al tempo stesso, con costi più contenuti. Oggi basta un piccolo prelievo di sangue per analizzare in poche settimane la sequenza di migliaia di geni. **Tuttavia, non si deve pensare che basti inviare un po' del proprio sangue ad un servizio di analisi per ottenere con facilità una diagnosi. A volte può accadere che venga identificata una particolare alterazione genetica ben conosciuta e l'interpretazione del risultato sia molto facile. In altri casi i risultati non sono di facile interpretazione ed è necessario che il genetista si consulti con l'immunologo per capire insieme quali alterazioni del DNA sono davvero importanti. Identificare la mutazione genetica ha conseguenze concrete e immediate per tutta la famiglia.**

> Diagnosi precoce

Sapere esattamente quale malattia genetica colpisce il bambino permette di intervenire tempestivamente e pianificare eventuali controlli futuri, evitando che l'organismo accumuli danni via via sempre più complicati e difficili da curare.

> Terapia mirata

Conoscere il problema specifico consente di avviare il trattamento più appropriato in un tempo rapido. A seconda del difetto genetico, la terapia potrebbe beneficiare, non solo della somministrazione di immunoglobuline per ridurre il rischio di infezioni, ma anche di farmaci in grado di controllare l'instaurarsi di risposte immunitarie anomale, con segni di autoimmunità che possono essere caratteristiche di queste patologie.

[Continua a leggere](#)



> Analisi familiare

È possibile verificare se altri membri della famiglia portano la stessa mutazione, anche se hanno avuto sintomi minori o non ne hanno ancora manifestati.

> Pianificazione futura

La famiglia può valutare, se lo desidera, opzioni come la diagnosi prenatale o preimpianto per future gravidanze.

> Comprensione dei rischi

Si possono calcolare con precisione le probabilità che la malattia si ripresenti nei futuri figli.

L'Unione fa la forza

Questa storia dimostra quanto sia fondamentale l'integrazione tra diverse competenze mediche. La pediatra di libera scelta ha intuito il problema, l'immunologo ha richiesto gli approfondimenti specifici, il laboratorio di immunologia ha identificato il malfunzionamento, e il laboratorio di genetica ha trovato la causa alla radice.

Far collaborare esperienze diverse - l'occhio clinico del medico, la precisione del laboratorio di immunologia, e la profondità di analisi del laboratorio di genetica - permette di offrire ai pazienti risposte concrete e terapie efficaci. In un'epoca in cui la medicina è sempre più personalizzata, questi laboratori non sono semplici luoghi dove si analizzano campioni. Sono centri dove si scrivono storie di diagnosi corrette, terapie mirate e famiglie che finalmente trovano le risposte che cercavano.



Manual Push: prime esperienze ad Ancona

Autori articolo: Dott. Davide Palmeri, Prof.ssa Maria Giovanna Danieli - SOS di Immunologia delle Malattie Rare dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ancona. Co-autori: Bartolucci Martina, Buti Elena, Costanzo Sabrina, Sordani Martina.

La tecnica Manual Push, comunemente detta anche metodica “a spinta manuale”, rappresenta una nuova modalità di somministrazione sottocutanea della terapia sostitutiva con le Immunoglobuline. Attraverso l'ausilio di una siringa manuale anziché di una pompa infusiva, il paziente, (o il Caregiver, cioè la persona che si fa carico delle esigenze della persona affetta da immunodeficienza), inietta il farmaco spingendo lentamente lo stantuffo della siringa. Questa, precedentemente riempita con le immunoglobuline, è collegata ad un deflussore che permette l'infusione del prodotto in uno o più siti sottocutanei, generalmente localizzati a livello dell'addome, delle cosce o della parte superiore del braccio.

In un primo incontro tra noi medici della SOS di Immunologia delle Malattie Rare dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ancona - guidata dalla Prof.ssa Maria Giovanna Danieli, da anni impegnata con entusiasmo e passione nello studio delle immunodeficienze con particolare riguardo ai deficit anticorpali – e il gruppo dei pazienti afferenti al nostro centro, anche da fuori regione, la metodica è stata proposta suscitando notevole interesse.

Presentata con l'ausilio pratico di dispositivi monouso destinati a tale scopo, la MPT (tecnica Manual Push) si è subito distinta per la semplicità di acquisizione, la praticità di utilizzo, e la rapidità di somministrazione. L'impegno di tutta l'equipe nell'arruolamento dei pazienti per questa nuova metodica di somministrazione della terapia sostitutiva ha messo in luce numerosi benefici e vantaggi diretti (e indiretti) per i pazienti, ad iniziare dal venir meno di ogni eventuale problematica connessa all'impiego della pompa e dei relativi ausili e presidi.

A distanza di oltre un anno, la tematica è stata quindi ripresa con l'obiettivo di condividere la gioia di traguardi e risultati. Con l'ausilio di un questionario volto ad indagare lo stato di salute dei pazienti e lo stato dell'arte in merito all'auto-somministrazione di immunoglobuline sottocutanee (SCIg) con tecnica manual push, il campione ridotto di quanti avevano avviato la metodica in modo

consolidato ha fornito delle prime risposte che abbiamo deciso di commentare insieme.



Da sinistra dott.ssa Elena Buti, prof.ssa Maria Giovanna Danieli, dott. Davide Palmeri

Il 75% dei pazienti, dell'età media di 48.5 anni, si è dichiarato in grado di autogestire la terapia, giudicando positivamente nel 100% dei casi il training ospedaliero offerto dal nostro gruppo all'avvio della metodica. Tra i pazienti che vi hanno fatto ricorso, inoltre, ha riscontrato notevole successo la maggiore flessibilità e indipendenza, spesso dovuta ad una notevole minore interferenza con le attività quotidiane.

In altre parole, ci è stato segnalato un notevole miglioramento della qualità della vita in ambiti chiave quale l'attività lavorative e la gestione del tempo libero, con la possibilità di variare ampiamente gli orari di somministrazione nell'arco della giornata, benefici dai quali è scaturita una migliore aderenza terapeutica (migliore compliance) con associata normalizzazione della routine quotidiana.

[Continua a leggere](#) ➔

È bene inoltre ricordare come alla base dei benefici della somministrazione sottocutanea in modalità manual push vi sia anche il lento assorbimento degli anticorpi somministrati attraverso il sistema linfatico, con picchi plasmatici meno marcati rispetto alla somministrazione endovenosa. Questo consente di mantenere livelli di immunoglobuline nel sangue più stabili e costanti nel tempo, con notevoli benefici anche sul piano clinico.

Dimostrandosi, infine, sicura e ampiamente tollerata (assenti o notevolmente ridotti gli effetti collaterali anche locali), l'esperienza con la tecnica Manual Push rivela che, con il giusto supporto e informazione, i pazienti possono diventare ancora di più protagonisti attivi del proprio percorso terapeutico, ritrovando libertà e fiducia nella quotidianità.

Verso una cura più adatta a me

La testimonianza di Elena Perticone

La diagnosi di Immunodeficienza Comune Variabile è arrivata che avevo superato i quarant'anni, grazie al professor Aiuti, e ha segnato l'inizio di un percorso impegnativo, ma anche di nuove soluzioni che, nel tempo, mi hanno restituito autonomia e serenità. Ho iniziato subito la terapia endovenosa a Roma e poi a Urbino, nel reparto trasfusionale. L'infusione in vena era efficace, ma per me molto pesante: quattro flaconi di immunoglobuline, un liquido molto denso, da infondere in circa quattro ore. Avevo dolore già dopo la prima boccetta, oltre a importanti effetti collaterali. Inoltre, serviva personale, una stanza, tempo e tutta la logistica dell'ospedale. Era una terapia salvavita, certo, ma complessa e impegnativa.

Per questo, dopo un confronto con la professoressa Danieli, si è deciso di passare alla terapia sottocutanea con infusore. All'inizio usavo siringhe da 50 ml collegate a un piccolo "computerino" che regolava velocità e quantità. Dovevo imparare a montare e programmare tutto, ma potevo farla a casa e ridurre gli spostamenti. La seduta durava circa un'ora e mezza. Anche il successivo infusore, più piccolo e con siringhe da 100 ml, richiedeva manualità ma mi dava più autonomia.

I pro erano evidenti: niente viaggio in ospedale, più libertà, meno effetti collaterali importanti.

Il contro restavano il tempo necessario, la gestione dell'apparecchio e le reazioni avverse: astenia, un po' di febbre, e il tipico rigonfiamento sottocutaneo che si riassorbiva lentamente. Qualche anno dopo, grazie a una presentazione durante l'incontro Medici-Pazienti di AIP, mi sono interessata a un nuovo metodo innovativo: la terapia sottocutanea "manual push". Una siringa da 10 ml collegata a una cannula morbida, due piccoli flaconcini e basta. Nessun computer, niente montaggi complicati. La faccio a giorni alterni, sempre a casa, di solito dopo cena mentre guardo la TV. Una vera svolta. L'infusione dura pochi minuti, da sei a dieci. Gli unici accorgimenti sono ricordarmi la data (uso un diario e una sveglia sul telefono), conservare il farmaco in frigo e non scottare la zona di infusione in estate.

È un metodo rapido, poco doloroso, che posso gestire totalmente da sola e che mantiene i miei livelli di Ig molto più stabili: non ci sono più i "picchi" e i "crolli" delle terapie precedenti.

Quando viaggio, mi basta una borsa frigo e un alloggio con un frigorifero: posso portare tutto con me e restare indipendente. Il vero limite, oggi, è la parte organizzativa: ricordarmi ogni mese di rinnovare la scorta del farmaco, verificare che arrivi all'ospedale, coordinare la consegna. È forse l'aspetto più faticoso, più della terapia stessa.

Nonostante tutto, cerco sempre di essere ottimista. La mia speranza è che la ricerca faccia un passo avanti decisivo: una terapia più semplice, magari una compressa quotidiana o — perché no — una cura risolutiva nata per un'altra malattia ma utile anche a noi. Fino ad allora, il manual push è per me un compromesso prezioso: pochi minuti di terapia in cambio di molto tempo di vita in più. Un piccolo regalo che mi faccio, un giorno sì e un giorno no.



E... come Empatia

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

Il termine “empatia” deriva dal greco ed è formato da “en” (dentro) e “pathos” (sofferenza o sentimento); vuol dire letteralmente “sentire dentro”. In psicologia si usa per descrivere l’abilità di capire, di partecipare ai sentimenti di un essere umano e, più precisamente, consiste nella capacità di mettersi nei panni di qualcuno capendo il suo stato d’animo o immedesimandosi nella sua situazione, senza tuttavia, identificarsi completamente con lo stato emotivo dell’altro. Il processo equivale a intuire nell’altro emozioni e vissuti, come se si visse la sua esperienza, vedendo il mondo dalla sua prospettiva.

È una capacità fondamentale per le relazioni sociali. È una dinamica che porta a entrare nello stato emotivo di un nostro simile, rimanendo tuttavia noi stessi, cioè conservando una parte di noi che mantiene la sua alterità e non partecipa all’emozione scoperta nell’altro.

È diversa dal riconoscere nell’altro i propri sentimenti: si tratta, piuttosto, di capire il sentimento che si muove nell’altro, rispettando la sua diversità e unicità, senza compararsi o immedesimarsi. L’empatia non implica fusionalità ma incontro tra due umani che riescono a capire i vissuti uno dell’altro rimanendo definiti e distaccati.

È molto importante chiarire che empatia non significa “rivivere o riprodurre” internamente quello che l’altro sta provando, non confonde il vissuto altrui con il proprio; consiste nel sapersi identificare nel punto di vista dell’altro, anziché nel proprio, sperimentando il modo in cui l’altra persona vive un’esperienza. Questa dinamica è qualitativamente molto diversa dal vedere un’emozione nell’altro e cercare di accomunare, istintivamente, il sentire dell’altro al nostro. Questo attiene, invece, al meccanismo della proiezione.

Choi-Kain e Gunderson (2008) concepiscono l’empatia come una reazione affettiva allo stato emotivo dell’altro, usando strumenti cognitivi come l’immaginare il punto di vista dell’altro mantenendo, contemporaneamente e in modo chiaro, la distinzione sé-altro.

Ci sono varie forme di empatia ma sicuramente si differenzia dalla sensibilità ovvero dall’essere sensibili e attenti ai bisogni e ai sentimenti degli altri. È partecipazione emotiva al vissuto degli altri, nasce da un movimento di imitazione interiore al vissuto degli altri, ma presuppone una distanza nel rispetto dell’altro come altro da Sé.

Le basi neurobiologiche sono una scoperta relativamente recente frutto del lavoro del gruppo di ricerca dei proff. Rizzolatti e Gallese (2006) che hanno individuato dei particolari neuroni cerebrali detti “specchio” che si attivano quando riconosciamo le emozioni in un altro essere umano.

I neuroni specchio sono in grado di sintonizzarci sulla stessa emozione coinvolgendo anatomicamente in modo speculare le stesse aree cerebrali, come se i cervelli stessi si sintonizzassero, attivandosi nelle stesse aree. Ne consegue che si provano le stesse emozioni, in prima persona, come se stessero accadendo a noi, in sintonia con l’altro.



Continua a leggere ➞

L'empatia nasce quindi, da una simulazione incarnata (meccanismo innato, istintuale di natura motoria) che coinvolge prima il cervello rettiliano (quello istintivo e pulsionale) e poi quello evoluto, dove si trasforma in una riflessione cognitiva. Hoffmann (2008) asserì che le prime forme di empatia si attivano alla nascita e formulò l'ipotesi che questa abilità si sviluppi insieme alla crescita emotiva passando attraverso tre forme: affettiva, cognitiva e motivazionale.

Nei primi giorni di vita è attiva solo la componente affettiva, il cervello non è ancora formato e solo quella è utile; poi, a mano a mano che le abilità cognitive si sviluppano, la componente cognitiva si integra con quella affettiva e, da ultimo, si consolida la componente motivazionale: aiutare chi è preoccupato o soffre fa stare bene; non intervenire, al contrario, muove malessere e senso di colpa. La maturazione piena di questa dote complessa generalmente si consolida dopo i tredici anni come risposta all'integrazione di diversi stimoli (comportamentali, cognitivi, affettivi ed espressivi). Quando la capacità di riconoscere e controllare le proprie emozioni si evolve attraverso la crescita dell'intelligenza emotiva allora si diventa capaci di provare compassione ed empatia per i nostri simili. In presenza di analfabetismo emotivo, l'attivazione cognitiva rimane ma la componente comportamentale può non attivarsi verso la solidarietà e l'aiuto.

In definitiva l'empatia nasce come una forma di risonanza interna che aiuta a capire in profondità gli altri sia dal punto di vista emotivo che cognitivo; è una dote che se coltivata e allenata, può crescere rendendo migliori i rapporti tra le persone. È utile, tuttavia, riuscire a gestirla in maniera flessibile per decidere in che situazioni e in che misura lasciarsi coinvolgere secondo il contesto sociale e delle situazioni: sia il totale coinvolgimento, sia l'assenza di empatia possono essere dannosi.



Se c'è un segreto del successo, esso risiede nella capacità di osservare il punto di vista dell'altra persona e vedere le cose con i suoi occhi oltre che con i nostri. ”

Henry Ford

SHAPE-PID

Aiutaci a capire come sia la vita con l'immunodeficienza primaria (PID)



IPOPI sostiene il sondaggio internazionale SHAPE-PID, che mira a scoprire come la PID condiziona la vita quotidiana.

Il tuo contributo può fare la differenza!

Le informazioni raccolte contribuiranno a migliorare l'assistenza e a far progredire le opzioni terapeutiche per la comunità PID.

Partecipa al sondaggio online e condividi le tue esperienze.

Tutte le informazioni e le risposte rimarranno riservate.

I partecipanti devono avere più di 13 anni.

Questo studio è approvato da IPOPI con il supporto logistico di Adelphi Real World ed è finanziato da Pharming.



Inquadra il QR-Code



e rispondi al sondaggio

I Gruppi Locali di AIP

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

Incontro Medici Pazienti **Verona**

21 giugno 2025

Facoltà di Medicina e Chirurgia, Verona



Incontro Medici Pazienti **Trieste**

12 settembre 2025

NH Trieste Hotel, Trieste



Incontro Medici Pazienti **Treviso**

18 ottobre 2025

Istituto Emiliani, Treviso



I TEMI SALIENTI

“Fertilità e Gravidanza nelle immunodeficienze primitive”

Dott. Riccardo Scarpa

Oggi, grazie ai progressi nella diagnosi precoce e nelle terapie sostitutive, la maternità è diventata un percorso più sicuro e concretamente possibile anche per le donne con una forma di immunodeficienza primitiva. La fertilità è generalmente conservata e il tasso di nascite vive risulta paragonabile a quello della popolazione generale, anche se si osserva una maggiore frequenza di parti pretermine (circa il 13%).

Durante la gravidanza è importante continuare la terapia sostitutiva con immunoglobuline, monitorandone i livelli e adeguando il dosaggio nell'ultimo trimestre. Questo permette di garantire una buona protezione sia per la madre che per il bambino, poiché le immunoglobuline vengono trasferite al feto attraverso la placenta, soprattutto nelle ultime settimane di gestazione. È raccomandato inoltre evitare farmaci teratogeni e pianificare con anticipo la gravidanza attraverso un percorso di counseling preconcezionale per valutare insieme al team medico i rischi individuali, completare le vaccinazioni e pianificare la gestione più adeguata. L'approccio migliore resta quello multidisciplinare, con la collaborazione tra ginecologo, immunologo e genetista.

L'allattamento è nella maggior parte dei casi possibile e sicuro, salvo in situazioni particolari legate a difetti immunitari combinati gravi. In sintesi, con un'attenta sorveglianza clinica e il supporto degli specialisti, la gravidanza in presenza di una immunodeficienza primitiva può essere affrontata con fiducia e serenità.

Continua a seguirci per non perdere i prossimi incontri!



Seguici sui nostri canali!

Gruppo Locale *Brescia*

Referente del gruppo: Antonella Tomasi **E-mail:** brescia@aip-it.org | tantonellatomasi@gmail.com **Telefono:** 347 0123 664
Centro di riferimento: Brescia, Spedali Civili | UO Pediatria | UO Reumatologia e Immunologia Clinica

Gruppo Locale *Emilia Romagna*

Referente del gruppo: Tecla Castaldini **E-mail:** tecla.59@libero.it **Telefono:** 347 4057 729
Centro di riferimento: Bologna, Policlinico S. Orsola – Malpighi | UO Pediatria

Gruppo Locale *Milano*

Referente del gruppo – sezione pediatrico: Barbara Croci **E-mail:** milano.pediatrici@aip-it.org
Referenti del gruppo – sezione adulti: Dario Martino e Daniela Turri **E-mail:** milano.adulti@aip-it.org **Telefono:** 351 0269 978
Centro di riferimento: Fondazione IRCCS Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico – Università degli Studi di Milano | UOC Pediatria a media intensità di cura | Medicina Interna

Gruppo Locale *Puglia e Basilicata*

Referente del gruppo: Anna Bonerba Vurro **E-mail:** bari@aip-it.org | annabonerba@gmail.com **Telefono:** 324 992 2111
Centro di riferimento: Bari, Azienda Ospedaliero- Universitaria "Policlinico- Giovanni XXIII" | **Centro di riferimento:** Lecce, Ospedale Vito Fazzi | **Centro di riferimento:** Barletta, Ospedale "Monsignor Raffaele Dimiccoli"

Gruppo Locale *Torino*

Referente del gruppo: Valeria Trunfio **E-mail:** piemonte@aip-it.org | vale.tru@libero.it **Telefono:** 340 1615 404
Centro di riferimento: Torino, Ospedale Regina Margherita | SC Pediatria ad indirizzo Infettivo-Allergologico U

Gruppo Locale *Toscana*

Referente del gruppo: Lucia Bernazzi **E-mail:** firenze@aip-it.org **Telefono:** 338 6237 211
Centro di riferimento: Firenze, Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi | SOD Immunoallergologia
Centro di riferimento: Firenze, Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer | Immunologia Clinica

Gruppo Locale *Pisa*

Referente del gruppo: Futura Cavallini **E-mail:** pisa@aip-it.org | futu87@gmail.com **Telefono:** 345 4455 532
Centro di riferimento: Pisa – Ospedale Santa Chiara | UO Immunoallergologia Clinica | UO Pediatria 1, Servizio Immunologia Clinica e Laboratorio

Gruppo Locale *Triveneto*

Referente del gruppo: Angela Troiano **E-mail:** angela.troiano@aip-it.org **Telefono:** 351 772 1911
Centro di riferimento: Treviso, Ospedale Cà Foncello | UOC Medicina Generale 1

Gruppo Locale *Verona*

Referente del gruppo: Anna Tomelleri **E-mail:** verona@aip-it.org **Telefono:** 347 0738 848
Centro di riferimento: Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona Policlinico G.B. Rossi | U.O. Medicina Interna B

Gruppo Locale *Marche*

Referente del gruppo: Franca Mariotti **E-mail:** marche@aip-it.org | maresole708@gmail.com **Telefono:** 368 7124 205
Centro di riferimento: Aou Ospedali Riuniti di Ancona – SOD Clinica Medica

Gruppo Locale *Lazio*

Referente del gruppo: Simona Rosati **E-mail:** simonarosati360@gmail.com **Telefono:** 339 3632 284
Centro di riferimento: AOU Policlinico Umberto I, Roma

Gruppo Locale *Abruzzo*

Referente del gruppo: Raffaella D'Angelo **E-mail:** rffl.dngl@gmail.com **Telefono:** 347 1577 105
Centro di riferimento: Ospedale Clinicizzato SS. Annunziata, Chieti

Gruppo Locale *Liguria*

Referente del gruppo: Daniela Bagliano **E-mail:** baglianod@gmail.com **Telefono:** 340 7865 474
Centro di riferimento: Ospedale Policlinico San Martino, Genova

SONDAGGIO

realizzato grazie alla
collaborazione di



Immunodeficienze e vaccini: **dì la tua!**

Indagine sulla copertura vaccinale in
pazienti con errori congeniti dell'immunità.

Rispondi qui al
**sondaggio
anonimo!**



Inquadra!



In rotta verso la vita

Ciao a tutti,
mi chiamo Tommaso Greco, ho 24 anni e vengo da Roma. Fin da quando ero bambino ho avuto un sogno ben chiaro: diventare pilota.

Dopo il liceo, con tanta voglia di realizzarlo, mi sono trasferito in Spagna per frequentare un'accademia di volo e formarmi come pilota di linea. Verso la fine dell'addestramento, però, sono arrivati i primi problemi: in quota facevo fatica a compensare i cambi di pressione per colpa di una sinusite cronica. Sono tornato a Roma, dove ho fatto due interventi chirurgici, ma appena rientrato in Spagna i sintomi si sono ripresentati. Nonostante tutto, sono riuscito a concludere gli esami e a ottenere il brevetto di pilota commerciale. A quel punto sono tornato in Italia per dedicarmi completamente alla mia salute.

Da lì è iniziato un periodo difficile: infezioni respiratorie continue, cicli di antibiotici quasi ogni mese, ricoveri e visite in vari ospedali di Roma. Più di una volta mi è stato detto di "appendere la divisa" e cambiare strada. Ma non volevo arrendermi.

Una dottoressa del Gemelli ha deciso di approfondire la situazione e, dopo vari esami, sono emersi valori molto bassi di immunoglobuline (IgA <25, IgG 364, IgM 27). Sono stato poi trasferito all'Umberto I, dove mi è stata diagnosticata una Immunodeficienza Comune Variabile (CVID). Lì ho iniziato la terapia con immunoglobuline, che ha cambiato completamente le cose.

Oggi, dopo quasi due anni di cure, sto finalmente bene e posso dire di essere idoneo al volo. Sto cercando di entrare in una compagnia aerea e, nel frattempo, continuo a volare con gli ultraleggeri. So di avere una grande responsabilità, ma anche una grande fortuna: posso fare ciò che amo.

E quando riuscirò a coronare il sogno di volare in linea, voglio restituire un po' di quello che ho ricevuto da chi mi ha aiutato in questo percorso. Per questo ho deciso di raccontare la mia storia, sperando che possa dare forza o ispirazione a chi, come me, si trova ad affrontare una diagnosi di immunodeficienza.

Grazie di cuore per il vostro tempo
e per l'attenzione.

Un caro saluto,
Tommaso Greco



Insieme si può

Grazie a chi rende possibile tutto questo!

Carissimi Soci,

arrivare alla fine di questo notiziario significa fermarsi un momento e guardare il percorso fatto insieme. Un percorso che non sarebbe possibile senza la dedizione, il tempo e il cuore di tante persone.

Un grazie sincero va prima di tutto ai volontari di AIP, anima e motore dell'associazione.

Con la loro presenza costante, la disponibilità e la capacità di trasformare ogni progetto in un'occasione concreta di supporto, ricordano ogni giorno il valore profondo della solidarietà.

Un ringraziamento speciale anche alle associazioni e realtà con cui abbiamo collaborato in questi mesi. Insieme ad AVIS, Telethon, IPOPI e molte altre realtà amiche, abbiamo costruito iniziative che mettono al centro i pazienti, le famiglie e una comunità sempre più unita e consapevole. Un grazie anche alle aziende che ci supportano con responsabilità e attenzione:

il loro contributo ci permette di ampliare i progetti, raggiungere nuovi obiettivi e immaginare percorsi che da soli non potremmo realizzare.

AIP vive grazie a un principio semplice, ma potentissimo: **ognuno può fare la differenza**. Anche con un piccolo gesto, con un po' del proprio tempo, con un'idea condivisa, con la voglia di esserci. È questo spirito che permette all'associazione di crescere, di rinnovarsi e di affrontare ogni anno un passo in più rispetto al precedente. Per continuare su questa strada, abbiamo bisogno di tutti. Di chi già ci sostiene e di chi, magari per la prima volta, sceglie di avvicinarsi alla nostra realtà. Ricorda quindi l'importanza di rinnovare la tua iscrizione e, se puoi, invita amici, colleghi e familiari ad associarsi.

È un modo semplice ma concreto per rafforzare una rete che protegge, sostiene e dà voce a chi vive una immunodeficienza primitiva.

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

Il nostro 2025



*Continua a sostenerci per
rendere unico anche il 2026!*

**Siamo rari
ma insieme
siamo una
forza della
natura!**

Inquadra e
DONA ORA!



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**