

EX

RIVISTA DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI E TALASSEMICI DI RAVENNA

ANNO XLVI N. 9 - OTTOBRE 2020

In caso di mancato recapito, rinviare all'Uff. Postale di Ravenna CPO, detentore del conto, per la restituzione al mittente, che si impegna a pagare la relativa tariffa. / Taxe Perçue - Tassa pagata SPED. IN ABB. POST. COMMA 20/C LEGGE 662/96 - FILIALE DI RAVENNA



XVII CONVEGNO TRIENNALE

SUI PROBLEMI CLINICI E SOCIALI DELL'EMOFILIA E DELLE MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE





Considerazioni e programmi futuri di Fedemo e AICE

DAL XVII CONVEGNO TRIENNALE SUI PROBLEMI CLINICI E SOCIALI DELL'EMOFILIA E MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE

di Brunello Mazzoli

Ritrovarsi a questo appuntamento ha sempre rappresentato una tappa fondamentale ed una emozione da raccontare ai nostri lettori per chi come me lo vive e cerca di illustrarlo nelle sue componenti più significative per la quindicesima volta.

Cercare di scoprire i progressi della cura, quelli della ricerca ed anche e soprattutto la vivacità e l'importanza delle nostre associazioni è stato un privilegio che mi ha sempre reso orgoglioso di contribuire a dare una informazione soprattutto corretta.

Quest'anno poi, con le restrizioni e le paure legate al coronavirus, Milano rappresentava una tappa fortemente voluta per dimostrare che il nostro mondo ha continuato a "vivere" nonostante le difficoltà. Non ci siamo potuti permettere il lusso di seguire le relazioni tutti assieme, medici e rappresentanti dei pazienti come era sempre avvenuto, ma questo non ha comunque impedito di essere presenti (per chi lo ha desiderato) nelle sessioni che si sono susseguite.

Inoltre, come promesso, la neopresidente della Associazione Italiana dei Centri Emofilia (AICE), dottoressa Angiola Rocino (alla quale auguro buon lavoro), per ricordare i cinquant'anni di incontri sull'emofilia, ci ha fatto trovare un libretto firmato da lei stessa, da Massimo Morfini e da Antonio Coppola, dal titolo "Ricordo del Primo Convegno Triennale sui Problemi Clinici e Sociali dell'Emofilia", che si era tenuto nei giorni 13 e 14 giugno del 1970 in località "Il Ciocco" nelle Alpi Apuane.

In questa pubblicazione c'è anche l'immagine del nono convegno, quello di Sorrento del 1996 che segnò la definitiva separazione dalla Fondazione dell'Emofilia da parte delle associazioni con l'istituzione della Federazione delle Associazioni Emofliche (che diventerà in seguito FedEmo).



Naturalmente darò la precedenza proprio allo svolgimento della parte associativa di questo diciassettesimo triennale, esprimendo innanzitutto amarezza e delusione per come al Federazione si sia trasformata in questi ultimi due anni in una sorta di gruppo conflittuale. In questi quasi cinquant'anni ho vissuto a fianco di persone che ho informato ma che mi hanno anche insegnato e fatto conoscere un mondo a me sconosciuto. Ho vissuto tutte le loro battaglie per ottenere una cura, per entrare da persone attive in questa società ed anche a combattere contro una infezione terribile trasmessa da quel farmaco che aveva permesso loro di vivere come gli altri, fra gli altri.

In questi ultimi due anni invece ho preso il sopravvento una conflittualità che rischia di distruggere tutto ciò che si è costruito.

E l'ho raccontato nell'editoriale del mese di giugno intitolato "La casa brucia", nel quale descrivevo la situazione conflittuale che si era venuta a creare all'interno della Federazione a causa delle ormai note divergenze con i vertici della Fondazione Paracelso.

IN QUESTO NUMERO

Pagine 2/7

Il triennale dell'emofilia

Pagina 8

Beta-Talassemia
buoni risultati dalla terapia genica
Beti-Cel.

Pagina 9

Fermo in Sardegna il progetto
di una rete delle talassemie

Pagina 10/11

Anemia falciforme
una malattia rara in forte crescita.

Pagine 12/13

Giornata mondiale
dell'emofilia

Pagine 14/15

Emofilia A, il dialogo continua

Pagine 16/17

Bambini, pandemia
ed infusione domiciliare

Pagine 18/19

Seconda edizione
di "Più unici che rari"

Pagina 20

anche Telethon
contribuisce alla lotta
al SARS-COV-2

Pagina 21

"Ciao Gabriele"

Pagine 22/23

Progetto "fianco a fianco"
di AISMME



Infatti questa situazione ha sortito che in questo triennale si presentassero non una, ma due liste per la elezione del nuovo Consiglio Direttivo della stessa Fedemo.

Due liste dalle quali è stata eletta quella presentata dalla presidente uscente Cristina Cassone che ha ottenuto 18 voti tra le 28 associazioni presenti e votanti.

Il programma presentato dalla stessa Cassone infatti non fa altro che avvalorare ciò che ho scritto in precedenza.

Infatti nel punto due si afferma testualmente:

“L'anno appena trascorso ha profondamente segnato anche la nostra comunità, evidenziando fragilità e criticità che dovranno essere affrontate in maniera efficace al fine di salvaguardare il ruolo e l'importanza strategica di una Federazione nazionale che rappresenti in modo adeguato gli interessi degli emofilici italiani e delle loro famiglie”.

Ecco, appunto.... Gli interessi degli emofilici e delle loro famiglie.

“Il principale obiettivo che ci proponiamo – ha scritto ed affermato nella sua relazione la neo presidente rieledda per la terza volta - di perseguire è quello di consolidare sia internamente che esternamente alla comunità la fiducia nei confronti della Federazione e ricercare l'armonia tra tutte le Associazioni aderenti a FedEmo.”

L'anno appena trascorso ha profondamente segnato anche la nostra comunità, evidenziando fragilità e criticità che dovranno essere affrontate in maniera efficace al fine di salvaguardare il ruolo e l'importanza strategica di una federazione nazionale che rappresenti in modo adeguato gli interessi degli emofilici italiani e delle loro famiglie”.

Sotto il titolo **“un confronto con tutti”** nel quale descrive **“Cosa può succedere.....”**, afferma che *“per ulteriormente sviluppare la linea d'azione futura di FedEmo riteniamo opportuno proporre i seguenti punti programmatici, che è nostro desiderio e intenzione realizzare nell'arco del prossimo mandato del Consiglio direttivo.....”.*

Che è così composto:

Cristina Cassone, dell'Associazione ABCE di Martina Franca (TA);

Luigi Ambroso dell'Associazione AVEC di Vicenza;

Francesco Ceglie dell'Associazione “Teo Ripa” di Bari;

Angelo Lupi dell'Associazione AMARE di Pescara;

Marco Bianconi dell'Associazione AEV di Verona.

PROGRAMMI ED OBIETTIVI DI FEDEMO PER IL TRIENNIO 2021/2023

Illustrato durante l'assemblea il programma di Fedemo dalla confermata neo presidente Cristina Cassone

Questa la scaletta dei lavori e degli intenti del gruppo sopra citato, naturalmente con a capo Cristina Cassone.

** Rinforzare la rete tra le Associazioni locali e supportarle in ambito regionale e locale, in particolare per garantire un'adeguata assistenza sul territorio e la disponibilità e l'accesso a tutte le terapie disponibili.*

** Proseguire il lavoro di promozione e pressione in ambito istituzionale finalizzato al raggiungimento di un'effettiva attuazione dell'Accordo MEC a livello nazionale.*

** Affrontare e difendere il principio della non equivalenza terapeutica tra i vari prodotti oggi disponibili nel confronto con i decisori nazionali e regionali.*

** Rinforzare il dialogo e instaurare nuove sinergie con AIFA, Ministero della Salute e AGENAS.*

** Proseguire confronto e collaborazione con INPS e Agenzia delle Entrate per uniformare a livello nazionale i criteri di valutazione delle Commissioni di accertamento della disabilità e dei benefici fiscali connessi alla L.104/92.*

Riportare equilibrio nei rapporti tra FedEmo e Fondazione Paracelso e tra gli statuti dei due enti.

** Rinnovare i rapporti di collaborazione con AICE.*

** Sostenere e incentivare l'attività del Comitato Giovani e regolamentarne adesioni e finalità.*

** Individuare un referente per gli affetti da von Willebrand, che sia di supporto al Direttivo nel rappresentare i bisogni di questa categoria di pazienti.*

** Proseguire le attività progettuali intraprese nel corso del triennio precedente.*

** Rafforzare e integrare la comunicazione, sia interna che esterna.*

** Raccogliere e valutare spunti e proposte provenienti dalle Associazioni.*

A tale riguardo, l'incontro in occasione del prossimo Convegno triennale potrà rappresentare per la nostra comunità un primo e importante momento di confronto e approfondimento”.

Come si legge fra i punti fondanti del programma ne cito uno su tutti che potrebbe risultare fondamentale per il prosieguo della collaborazione e della vita stessa delle due istituzioni ed è:

“Riportare equilibrio nei rapporti tra FedEmo e Fondazione Paracelso e tra gli statuti dei due enti”. In proposito, mentre andiamo in stampa, è pervenuto alle associazioni questo comunicato da Fedemo:

“A seguito dell'invio di una bozza contenente alcune proposte di modifiche statutarie, inoltrata da Fondazione Paracelso alla Prefettura di Milano in data 1 ottobre e della conseguente comunicazione di FedEmo ai medesimi uffici il 3 ottobre, la Prefettura ha invitato le due parti a un incontro da tenersi il giorno 21 ottobre p.v., per un confronto rispetto al tema in discussione”.

segue a pagina 4





segue da pagina 3

La cronaca completa, come scritto in precedenza non può prescindere dal dare spazio anche alla lista che ha ottenuto 10 voti, presentata da Anna Fragomeno e che è così composta.

Anna Fragomeno dell'Associazione ARLAFE di Genova;

Francesco Cucuzza dell'Associazione ASE di Catania;

Giovanni Matteo Mussari dell'Associazione ICORE di Cosenza;

Elisabetta Nardini dell'Associazione ATE di Firenze;

Carlo Vita dell'Associazione AESA di Salerno.

Anna Fragomeno ha esposto il programma che avrebbe messo in atto il suo gruppo ed era così illustrato:

“Riprendere i contatti personali con le istituzioni, troppo spesso affidati all’interlocuzione con terze parti.

** Proseguire con l’attività di controllo e tutela della libertà prescrittiva, dell’accesso ai farmaci e continuità terapeutica, al fine di trovare una soluzione definitiva (compatibilmente con i mezzi a nostra disposizione) ai tentativi di equiparare tutti i farmaci per l’emofilia in commercio (equivalenza terapeutica).*

** Intervenire sulle problematiche crescenti dei Centri Emofilia, rilanciando l’unico strumento riconosciuto e nelle nostre mani, quale è l’accordo Mec.*

** Continuare con azioni burocratiche efficaci, al fine di ottenere protocolli e percorsi assistenziali ad hoc, a tutela dei pazienti coagulopatici. (Es: INPS, riconoscimento invalidità, legge 104; lavoro, sport...)*

** Istituire tavoli tecnici di lavoro che coinvolgano coloro i quali si renderanno disponibili a partecipare, all’interno delle associazioni.*

** Emergenza SARS-CoV-2 Covid-19 ed Emofilia*

Progetti

** Cercare di riaprire un dialogo politico per ridiscutere le problematiche di varia natura, legate agli emodanneggiati della nostra comunità.*

** Chiusura di progetti ormai superati o che non hanno portato risultati concreti ed utili per la comunità, oppure che comportano un dispendio inutile di risorse umane ed economiche.*

** Istituzione di un percorso di formazione parauniversitaria, della durata di 12-18 mesi, con superamento di esami e rilascio di eventuali crediti formativi.*

Il programma del gruppo non eletto presentato da Anna Fragomeno

PRIORITÀ NEI RAPPORTI CON AICE ED I MEDICI, CON LE ASSOCIATE E MAGGIORE UTILIZZO DELLA COMUNICAZIONE

Tale percorso sarà costruito ad HOC sulle esigenze della nostra comunità.

Fundraising

** Individuazione di nuove fonti di approvvigionamento e raccolta fondi. Verranno utilizzate le expertise già presenti all’interno dello staff di Federazione.*

** Verranno rivisti, riorganizzati e rafforzati i ruoli dello staff di Federazione, cercando di utilizzare al meglio le potenzialità inespresse delle attuali risorse umane di FedE-mo.*

Rapporti con AICE e medici

** Ricreare un rapporto con AICE ed insieme costruire un percorso che riporti ad una collaborazione più stretta e fattiva.*

** Contattare le società scientifiche, inizialmente di cardiologia, ortopedia e neurologia, per avviare un percorso che porti a linee di raccomandazioni condivise, per la cura del paziente coagulopatico (successivamente esteso anche alle altre specialità di interesse clinico).*

** Individuare, congiuntamente ad AICE, percorsi formativi e professionali per giovani medici e specializzandi, volti ad avvicinarli alla clinica dei deficit della coagulazione.*

** Individuazione di un percorso condiviso, mirato alla risoluzione del problema dell’accesso ai PS e ai DEA del paziente coagulopatico nell’emergenza-urgenza.*

** Ampliare gli orizzonti di FedE-mo, provando ad accogliere, supportare e dare voce anche a pazienti con altri deficit della coagulazione (es: Von Willebrand) ed emofilia acquisita.*

Rapporti con le associate:

Riprendere fattivamente i rapporti con le associazioni locali, supportandone le attività istituzionali, mettendo a disposizione una figura dello staff, a coloro che lo richiederanno.

FedE-mo Giovani (da progetto a soggetto)

Fedemo Giovani è oggi una realtà da normare, dando oneri, onori e nuove responsabilità a giovani che si avvicinano al mondo associativo. Questa nuova veste sarà frutto di un percorso condiviso che il Direttivo intende fare con i giovani, raccogliendo istanze e suggerimenti.

Tra le altre attività, verrà loro affidata la stesura di una mail o newsletter, con cadenza bimensile, che aggiornerà le associate sul lavoro fatto, sia da Federazione che da Fedemo Giovani.

Comunicazione

Maggiore utilizzo dei social media. Utilizzo maggiore delle uscite stampa, siano esse in forma digitale o cartacea”.

I due programmi, sia quello della lista eletta che quello della lista perdente, esprimono volontà di lavoro e ricchezza di idee che non vanno perdute ma confrontate e prese nel meglio di ognuna, nel puro spirito democratico che deve prevalere nelle nostre associazioni.

Naturalmente l’auspicio che faccio questa volta ancora in prima persona, come del resto avrei voluto fare in sede di convegno ma non ho potuto perchè c’erano dei limiti di spazio minimi per gli interventi, non come direttore di questo giornale ma come persona che ha vissuto tutti questi anni al fianco degli emofilici, cercando di dare anche soltanto un minimo contributo, è quello che il buon senso prevalga ma soprattutto prevalga la volontà di collaborazione fra tutte le componenti delle rappresentanze associative.

Come ho avuto modo di dire nel mio purtroppo brevissimo intervento, questo è stato il mio ultimo triennale (lo spazio va lasciato ai giovani) ma mi riprometto, questa volta però come direttore di questo giornale e fino a quando lo sarò, di battermi affinché ritorni l’armonia e la voglia di collaborare per il bene di tutti, superando i personalismi ed il sentirsi “padroni” di qualche cosa che è di tutti.



SURVEY SULLA GESTIONE CLINICA ED I PROBLEMI APERTI

La relazione del dott. Paolo Cortesi del Dipartimento di Medicina e Chirurgia dell'Università Bicocca di Milano



Sabato 10 ottobre, in seconda giornata del Triennale, il nostro interesse si è focalizzato sull'intervento del dott. Paolo Angelo Cortesi del Dipartimento di Medicina e Chirurgia dell'Università Bicocca di Milano, con tema: "Survey emofilia: soddisfazione della gestione clinica e problemi aperti in Italia".

L'indagine, originata da un'idea del Prof. Lorenzo Mantovani dell'Università Milano Bicocca e

che trova la propria collocazione nell'ambito dell'Health Technology Assessment, è stata sviluppata in collaborazione con i medici dei Centri emofilia del nostro Paese e ha coinvolto 144 pazienti adulti, 97 genitori di bambini emofilici e i clinici di 37 differenti Centri emofilia.

L'obiettivo del progetto era descrivere la percezione che pazienti, caregivers (ovvero familiari che si prendono cura, assistono e supportano i propri figli in tenera età) e medici hanno circa la gestione dell'emofilia nel nostro Paese, analizzando poi i dati raccolti, evidenziando gli eventuali bisogni ancora insoddisfatti della comunità emofilica.

L'indagine era intesa a definire la situazione attuale del mondo dell'emofilia in Italia, in considerazione di quanto realizzato sinora e delle aspettative e dei cambiamenti che animeranno il futuro, al fine di fornire informazioni utili per indirizzare al me-

glio i prossimi interventi nella gestione della malattia e nel supporto della comunità emofilica.

"La comprensione dei bisogni insoddisfatti dei pazienti e degli ematologi e i futuri possibili benefici di nuovi trattamenti e approcci gestionali – ha affermato il relatore - dipendono in gran parte dalla percezione del miglioramento del paziente e dall'auto-segnalazione dell'attività della malattia e più in generale del carico che la malattia porta con sé, ovvero in questo caso della perdita di scuola/lavoro/produttività).

Attualmente stiamo vivendo un periodo di profonda trasformazione del trattamento e gestione dell'emofilia, in conseguenza dell'arrivo di terapie innovative e a causa dei cambiamenti nella gestione delle malattie congenite/croniche (e non solo) legate all'emergenza sanitaria dovuta al Covid-19.

Sfortunatamente, finora mancavano dati aggiornati sull'attuale percezione dei pazienti o dei genitori di bambini con emofilia e dei clinici in merito a vari aspetti relativi al trattamento, controllo e gestione della malattia, agli aspetti sociali/lavorativi e alla qualità di vita".

UNO STUDIO OSSERVAZIONALE DEL MONDO DELLEMOFILIA

Il relatore è passato poi alla descrizione del metodo utilizzato nella ricerca, ricordando che si è trattato di uno studio osservazionale, trasversale di valutazione dell'attuale situazione del mondo emofilia in Italia, condotto dall'Università Milano-Bicocca e dalla Fondazione Charta col supporto di FedEmo e AICE.





segue da pagina 5

Lo studio è stato condotto – ha continuato il dott. Cortesi - attraverso la creazione di questionari ad hoc per le differenti tipologie di soggetti coinvolti, nel contesto di una survey condotta tra i pazienti emofilici e i clinici che si occupano della gestione della malattia, nel periodo che va dal 23 novembre 2019 al 19 giugno 2020.

Lo studio ha utilizzato i questionari in versione online.

Uno dedicato ai pazienti adulti, uno per i caregiver dei pazienti minorenni e uno per i medici.

Tutti i questionari consistevano in una serie di domande a risposta multipla.

I questionari sono stati strutturati sulla base di domini ben definiti, includendo domande su molteplici aspetti quali: gestione della malattia, accesso alle cure, trattamento, esperienza della malattia, percezione del controllo della malattia, qualità di vita, attività lavorativa, aspetti sociali, attività fisica e relazioni sociali.

L'indagine è stata condotta attraverso un processo di sviluppo e validazione dei questionari.

Tale processo ha coinvolto un gruppo di lavoro costituito da tre medici esperti in emofilia, tre pazienti adulti e due 2 caregiver di pazienti minorenni più un esperto di outcome research”.

“Dalla survey si nota un miglioramento in aspetti di controllo, dei sintomi e della qualità di vita dei pazienti”

LO SVILUPPO DEI QUESTIONARI suddiviso in varie fasi

° La Revisione della letteratura per identificare i possibili aspetti da includere nell'indagine. Sulla base di questa revisione sono stati strutturati dei documenti di lavoro che contenevano le bozze preliminari dei questionari.

° La conduzione di un focus col gruppo di lavoro per identificare gli aspetti principali da includere nel questionario e la sua struttura, partendo dai documenti creati nella fase 1.

° Una nuova versione dei questionari è stata sviluppata sulla base dei commenti e indicazioni ricevute durante il focus group.

Questa versione è stata condivisa coi membri del gruppo di lavoro al fine di rivedere la bozza del que-

stionario e inviare commenti e modifiche.

° Sulla base dei commenti ricevuti e di un nuovo confronto con i membri del gruppo di lavoro (via call conference) sono state create le versioni finali dei questionari.

° Tali versioni sono state mandate ai membri del gruppo di lavoro per la loro approvazione finale.

° I questionari creati avevano la funzione di raccogliere le stesse informazioni (laddove possibile) o informazioni specifiche relative ai diversi domini, adattate per le diverse figure coinvolte. In questo modo è stata creata una versione per il paziente adulto, una per il paziente minorenne tramite il suo caregiver e una per il medico.

I questionari sono stati successivamente condivisi con la comunità emofilica (pazienti, caregiver e medici) al fine di raccogliere le informazioni sul percepito circa

DUE PUBBLICAZIONI PRESENTATE AL TRIENNALE DI MILANO

Al triennale 2020 sono stati presentate da AICE due importanti pubblicazioni oltre alla prima illustrata a pagina due.

La prima ha come titolo: “Dalla diagnosi di portatrice di emofilia alla diagnosi prenatale e alla diagnosi preimpianto”.

È un opuscolo informativo dedicato alle donne portatrici.

L'altra pubblicazione è dedicata alle raccomandazioni per la gestione dei pazienti con emofilia A lieve o moderata ed alla malattia di Von Willebrand di fronte alla situazione di carenza di un farmaco.





la gestione dell'emofilia, i risultati raggiunti e i bisogni ancora insoddisfatti in Italia.

° Una lettera di invito con il link per accedere ai questionari è stata inviata agli associati di FedEmo e alle diverse associazioni regionali collegate a FedEmo, grazie al supporto della stessa associazione.

° Vari reminder sono stati inviati durante l'intero periodo di raccolta dati.

° I questionari e l'invito a partecipare alla survey sono stati diffusi anche attraverso la bacheca del sito di FedEmo.

Il relatore ha così concluso:

“La survey condotta ha permesso di descrivere la situazione attuale dei pazienti emofilici in Italia dal punto di vista clinico, gestionale, sociale e di qualità di vita dei pazienti.

Dai risultati si deduce che la gestione della malattia e il controllo della stessa ha raggiunto dei livelli percepiti come positivi dai pazienti, ma con significative differenze di percezione tra clinici e pazienti.

Esistono comunque diversi aspetti che necessitano di ulteriori sforzi per poter migliorare la condizione attuale dei pazienti emofilici e la loro gestione: il condizionamento legato al rischio di sanguinamento, il numero di sanguinamenti, le modalità di trattamento, diversità negli approcci multidisciplinari e attività fisica/lavorativa.

Questi dati forniscono anche la possibilità di avere un riferimento utile per valutare gli effetti che le modifiche nel trattamento e nella gestione dell'emofilia avranno in futuro per quegli aspetti valutati nella survey.

Un'analisi approfondita dei dati raccolti consentirà di valutare il modo in cui si è modificata, e si modificherà in futuro, la percezione di pazienti e clinici intorno alla gestione della malattia. Una primissima considerazione, basata su letteratura ed esperienza, è già possibile farla estraendo le risposte dei soggetti con inibitore.

Dalla survey si evince un miglioramento in aspetti di controllo della malattia, sintomi e qualità di vita dei pazienti, che li hanno portati a raggiungere livelli simili a quelli dei soggetti senza inibitori, partendo da una situazione che era riconosciuta come significativamente più impattante”.

da Thrombosis ed Hemostasis



QUALI RISPOSTE PER I PAZIENTI CON MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE IN TEMPO DI COVID-19?

Nei giorni scorsi sono stati pubblicati online due articoli che sottolineano il rischio di sanguinamenti anche gravi nei pazienti con malattie emorragiche congenite (MEC) affetti da COVID-19.

Il primo è un “case report” pubblicato su Haemophilia1 dai medici del Centro Emofilia di Parma, che hanno seguito una paziente con deficit grave di Fattore XIII colpita da COVID-19, insieme ai colleghi dell'ospedale di Piacenza, dove la paziente era stata ricoverata per febbre, tosse stizzosa, dolore addominale e diarrea. La gestione del COVID-19, diagnosticato in questa donna all'ingresso in ospedale, è stata complicata dall'evidenza di un voluminoso ematoma rifornito della parete addominale, verosimilmente scatenato dai violenti e ripetuti accessi di tosse, che ha necessitato accanto alla terapia sostitutiva con il concentrato di FXIII, di una procedura di embolizzazione per via endovascolare.

La profilassi con il concentrato di FXIII è stata protratta, per consolidare la risposta emostatica, per consentire la profilassi antitrombotica con eparina a basso p.m. (a dose aggiustata secondo il peso), che ha un ruolo chiave nella gestione del COVID-19.

Questi temi sono stati ripresi dai medici di Parma, insieme a Massimo Franchini, Direttore del SIMT Servizio Immunoematologia e Medicina Trasfusionale di Mantova, in un commentary pubblicato da Seminars in Thrombosis and Hemostasis2, che sottolinea come siano ancora poco noti il decorso clinico e il rischio emorragico del COVID-19 nei pazienti con MEC e che non vi sono dati sul possibile impatto del difetto coagulativo sull'incidenza e sulla gravità della malattia, alla luce del ruolo che invece l'ipercagulabilità riveste in termini di complicanze trombotiche polmonari e sistemiche e di mortalità. Viene ribadito che i pazienti con MEC devono essere trattati secondo i protocolli previsti per tutti i pazienti, senza preclusione per nessun approccio terapeutico, anche invasivo, purché sia associata una adeguata profilassi antiemorragica.

Accanto al rischio di emorragie dovuto alla malattia stessa (es. emottisi, epistassi, emorragie gastro-enteriche), anche la gestione clinica e terapeutica usuale può incrementare la possibilità di eventi emorragici nei pazienti con MEC, come per via delle ripetute punture arteriose per il monitoraggio emogasanalitico o gli accessi venosi centrali necessari alla terapia, la ventilazione invasiva e l'uso di farmaci, in primis gli antinfiammatori non steroidei e l'eparina a basso p.m.

La fase pandemica da COVID-19, non è ancora purtroppo in via di attenuazione per come ci si poteva attendere.

Quando i medici specialisti saranno meno pressati dall'emergenza, sarà importante cercare di raccogliere quante più informazioni possibili per rispondere alle numerose incognite riguardanti COVID-19 e i pazienti con MEC.



Notizie da:



Dall'XI Congresso Nazionale SITE

BETA-TALASSEMIA, BUONI RISULTATI DALLA TERAPIA GENICA BETI-CEL

In occasione dell'edizione virtuale del XI Congresso Nazionale SITE, bluebird bio ha annunciato che i dati del sottogruppo di dieci pazienti italiani partecipanti allo studio di Fase III attualmente in corso con betibeglogene autotemcel (beti-cel) dimostrano che i pazienti con beta-talassemia trasfusione-dipendente (TDT) e un'ampia serie di genotipi, fasce d'età e livelli di severità raggiungono e mantengono l'indipendenza da trasfusione (TI) con significativo miglioramento dei livelli di emoglobina totale (Hb) di 11,8 g/dl rispetto al basale.

RISULTATI INCORAGGIANTI

“I risultati di pazienti italiani sono molto incoraggianti, la cui sopravvivenza è legata a trasfusioni croniche per tutta la vita e a terapia ferro-chelante regolare” - commenta Franco Locatelli, Professore Ordinario di Pediatria, Università “La Sapienza” di Roma e Direttore del Dipartimento di Oncoematologia e Terapia Cellulare e Genica dell'Ospedale Bambino Gesù - In seguito al trattamento con beti-cel, tutti e dieci i pazienti hanno raggiunto e mantengono l'indipendenza dalle trasfusioni, a prescindere dal genotipo e dall'età.

Vedere i pazienti raggiungere l'indipendenza dalle trasfusioni e mantenere nel tempo questo beneficio clinico con livelli di emoglobina consistenti è gratificante.

I dati a lungo termine raccolti, che dimostrano miglioramenti nell'istologia del midollo osseo, nello stato del ferro corporeo e nella sopravvivenza dei globuli rossi, indicano che beti-cel può consentire di correggere la fisiopatologia sottostante la beta-talassemia trasfusione-dipendente”.

L'endpoint primario d'indipendenza dalle trasfusioni è stato raggiunto e mantenuto da una popolazione più ampia di talassemici che partecipa agli studi di Fase III.

Precedentemente al trattamento con beti-cel, tutti e dieci i pazienti italiani avevano ricevuto in media a 20,5 trasfusioni di sangue all'anno (min.-max. 17.5-37), indipendentemente dal genotipo ed età, mostrando un carico trasfusionale più alto rispetto alla popolazione più ampia di talassemici. La risposta positiva dimostra che anche i pazienti più gravemente colpiti rispondono positivamente alla terapia, raggiungendo livelli di emoglobina consistenti in seguito all'infusione di beti-cel.

Nei pazienti trasfusione indipendenti, si è osservato un miglioramento dei marcatori di eritropoiesi inefficace, supportando il potenziale di beti-cel nel correggere la fisiopatologia sottostante la TDT. Per quanto riguarda il profilo di sicurezza, il regime di trattamento è stato in generale coerente con gli effetti conosciuti del condizionamento mieloablativo con monoagente busulfano.

“La nostra visione sul beti-cel è di agire sulla fisiopatologia sottostante la beta talassemia trasfusione-dipendente, consentendo ai pazienti di produrre livelli adeguati di emoglobina per raggiungere l'indipendenza dalle trasfusioni a vita” - afferma David Davidson, M.D., Chief Medical Officer di bluebird bio - I risultati positivi che abbiamo visto nella Coorte di pazienti italiani rappresenta un importante passo avanti nell'utilizzo della terapia genica come una possibile soluzione terapeutica valida che potrebbe cambiare radicalmente la vita delle persone con TDT di diverse fasce d'età e genotipi”.

La TDT è una malattia genetica grave causata da mutazioni del gene della beta-globina che inducono valori di emoglobina ridotti o assenti.

La TDT colpisce circa l'1,5% della popolazione mondiale e circa 6.500 persone in Italia.

Per sopravvivere, le persone affette da TDT sono costrette a trasfu-

sioni croniche di sangue per tutta la vita per mantenere adeguati livelli di emoglobina.

Tali trasfusioni comportano un inevitabile sovraccarico di ferro che, se non trattato con terapia chelante per rimuoverne l'eccesso dall'organismo, si accompagna ad un progressivo danno in numerosi organi. Per molti anni il trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche (TCSE e cioè il trapianto di cellule staminali emopoietiche) è stato l'unico trattamento potenzialmente curativo per la talassemia trasfusione dipendente.

Tuttavia, tale approccio trova alcune limitazioni in relazione alla disponibilità di donatori ed è associato a rischi.

Al Congresso SITE è stato presentato anche uno studio retrospettivo monocentrico che ha analizzato pazienti con beta talassemia sottoposti a trapianto allogenico (N=80) - la maggior parte dei quali affetti da TDT (79/80) - all'Ospedale Bambino Gesù di Roma durante il periodo marzo 2011 e agosto 2018.

Lo studio ha dimostrato che il trapianto allogenico ha portato a risultati positivi per la maggior parte dei pazienti e all'interruzione delle trasfusioni.

Tuttavia è ancora associato alla malattia da rigetto del trapianto (GVHD), mancato attecchimento e morte.

Solamente il 22,5% dei pazienti aveva un donatore familiare di CSE con antigene leucocitario (HLA) compatibile, evidenziando una limitazione importante del trapianto allogenico.

I risultati positivi osservati nella coorte di pazienti italiani trattati con beti-cel rappresenta un passo avanti importante per poter offrire ai pazienti di diverse fasce d'età e genotipi la terapia genica come un'opzione potenzialmente in grado di cambiare la loro vita in meglio.



IN SARDEGNA FERMO IL PROGETTO DEL TAVOLO PER RIORGANIZZAZIONE LA RETE DELLE TALASSEMIE

Massimiliano Vinci (ThalassAzione): “Il tavolo regionale per la riorganizzazione della Rete Talassemie ed Emoglobinopatie è un progetto che è rimasto solo sulla carta”

da un'intervista concessa a OMAR

Oristano – In Sardegna i portatori di beta talassemia sono il 10-12%, e i malati sono circa 1.000.

Però, se fino a qualche decennio fa nell'Isola nascevano circa 120 bambini affetti ogni anno, oggi, nonostante la riduzione della natalità, sono in media solo 3-5 l'anno su una popolazione di 1.650.000 abitanti.

Partiamo da questi dati, diffusi in un'intervista concessa a OMAR dal dr. Giovanni Monni, direttore della S.C. di Ostetricia e Ginecologia, Diagnosi prenatale e preimpianto dell'Ospedale Microcitemico di Cagliari, per analizzare la condizione dei talassemici sardi.

Lo faremo con Massimiliano Vinci, presidente dell'Associazione Talassemici Oristano e vice presidente di ThalassAzione.

Vinci è appena stato riconfermato come componente del Comitato Tecnico-Scientifico per le Malattie Rare della Regione Sardegna in rappresentanza delle associazioni, insieme a Nicola Spinelli Casacchia, dell'Associazione Sarda Coagulopatici Emorragici (ASCE), e a Gigliola Serra, della Sezione di Sassari dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM).

Presidente Vinci, è un momento di grandi cambiamenti nell'ambito delle associazioni sarde per i talassemici...

“Proprio così. Per circa un anno abbiamo collaborato proficuamente con ThalassAzione come comitato di Ori-

stano, ma per questioni soprattutto di logistica, nell'aprile 2014, abbiamo deciso di costituire ufficialmente l'Associazione Talassemici Oristano Onlus.

All'epoca ThalassAzione non era ancora pronta per affrontare una realtà associativa allargata; nonostante questo, siamo riusciti a creare un coordinamento di tutte le associazioni e i comitati sardi di categoria, creando il CAST, Coordinamento Associazioni Sarde Talassemici.

Il coordinamento ha lavorato per circa tre anni, riuscendo persino a organizzare un convegno scientifico degno di nota, con diversi esponenti medici di fama nazionale.

Il CAST è stato poi sciolto nel momento in cui si è capito che la strada da percorrere era quella di creare un'unica associazione sarda di persone con talassemia, anche perché la nuova riforma del terzo settore, che si avvicinava, prometteva di vincolare e impegnare burocraticamente molto di più i volontari.

Nel frattempo, l'associazione storica di Sassari ha chiuso la sua attività.

A questo punto abbiamo avuto ancor di più la consapevolezza che creare un'unica associazione, con i vari responsabili e gruppi di lavoro distribuiti in tutta l'Isola, fosse la strada giusta, anche perché intanto il gruppo di lavoro era cresciuto, si era amalgamato e aveva imparato a lavorare in maniera condivisa: ci si sentiva una squadra.

Così, nel gennaio 2020, è stata costituita ThalassAzione Onlus APS, e

all'interno del suo direttivo sono rappresentati tutti i centri di cura e i servizi dell'Isola.

Le altre associazioni chiuderanno nell'arco di qualche anno, per dare tempo di smaltire gli impegni presi e di poter incassare il 5x1.000 già destinato”.

Ora che esiste un'unica associazione, quali sono i problemi che dovrà affrontare?

“Esistono diverse criticità, tutte molto gravi, ma forse la più evidente è la disparità di assistenza nei vari centri e servizi.

Il centro di riferimento regionale si trova a Cagliari, dove, al Microcitemico A. Cao, vengono seguite circa 500 persone.

Ricordiamoci, però, che in Sardegna ci sono circa 1.000 pazienti, perciò esistono anche altre realtà con servizi semplici che contano circa 60 pazienti ognuno, e che ovviamente non hanno la stessa organizzazione di un centro regionale.

La talassemia è una patologia multidisciplinare che necessita non solo di costanti trasfusioni di sangue, ma di monitorare diversi organi, come il cuore e il fegato, per scongiurare problematiche legate all'anemia o al sovraccarico di ferro.

Nel 2017 abbiamo fortemente richiesto un impegno da parte della Regione Sardegna per attivare un tavolo per la riorganizzazione della Rete Talassemie ed Emoglobinopatie.

Il 25 luglio 2017 il tavolo è stato istituito, ma dopo il primo incontro è rimasto fermo per diverso tempo e, finalmente, nel 2018 è stato riattivato, con la nomina a coordinatrice della dr.ssa Susanna Barella.

Il tavolo, però, è tuttora arenato, nonostante le nostre pressanti richieste per il riavvio: a richiederlo sono anche le direttive nazionali, che impongono dei percorsi specifici ben definiti per i pazienti.

In fondo, il contributo delle associazioni è sempre quello portato avanti negli ultimi anni: un dialogo costruttivo con le istituzioni per far sì che la salute e il benessere delle persone con malattie rare sia tutelato, che i pazienti vengano presi in carico in maniera umana e professionale, e infine che ci sia attenzione per le necessità dei nostri reparti, con un adeguato organico di operatori sanitari dedicati e formati per affrontare le complicanze dovute alla nostra patologia”.





Cogliamo l'occasione di queste due interviste ringraziando l'Osservatorio per le Malattie Rare che ci permette di parlare di drepanocitosi con due importanti rappresentanti dei medici e ricercatori. Una patologia che sta avendo un incremento legato soprattutto alle migrazioni dall'Africa.

È online un nuovo sito dedicato ai pazienti. Il punto sulla patologia con il prof. Aurelio Maggio (Palermo) e la dr.ssa Raffaella Colombatti (Padova). Sono fra i 2.500 e i 4.000 i pazienti italiani affetti da anemia falciforme, una malattia genetica ereditaria che rappresenta l'emoglobinopatia più diffusa al mondo.

In assenza di un registro, le stime della SITE (Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie) e dell'AIEOP (Associazione Italiana di Ematologia e Oncologia Pediatrica) parlano dunque di una malattia che rimane rara, ma che è in rapida evoluzione. Storicamente, la Regione più colpita è la Sicilia, ma oggi, a causa delle recenti ondate migratorie, è il Nord Italia la zona con il maggior numero di casi.

L'aspettativa di vita è aumentata molto rispetto al passato, ma rimane più bassa rispetto a quella dei talassemici per il forte rischio di complicanze; sono pochi, infatti, i pazienti

Un'intervista dall'Osservatorio Malattie Rare (OMAR)

ANEMIA FALCIFORME: UNA MALATTIA RARA IN COSTANTE CRESCITA

Il prof. Aurelio Maggio e la dr.ssa Raffaella Colombatti parlano del nuovo sito dedicato ai pazienti drepanocitici

che vivono oltre i 60 anni, se non ben trattati sin dall'esordio della malattia. Con la fine di settembre, si è appena concluso il mese dedicato all'anemia falciforme: l'iniziativa, nata negli Stati Uniti, è chiamata "Sickle Cell Awareness Month".

Per l'occasione, Osservatorio Malattie Rare ha intervistato due esperti della patologia: il prof. Aurelio Maggio, direttore del Dipartimento di Ematologia e Oncologia dell'ospedale "Cervello" di Palermo, e la dr.ssa Raffaella Colombatti, pediatra ematologa presso la Clinica di Oncoematologia Pediatrica, Dipartimento della Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliera Università di Padova, e coordinatrice del gruppo di lavoro AIEOP sulle Patologie del Globulo Rosso.

LA TRASMISSIONE

"L'anemia falciforme è determinata da una mutazione che causa la sostituzione di un aminoacido in una forma anomala di emoglobina, l'emoglobina S. Normalmente, una persona ha il 98% di emoglobina adulta (emoglobina A, formata da due catene alfa e due catene beta) e solo il 2% di emoglobina A2 (sempre adulta, formata da due catene alfa e due catene delta). I portatori sani di anemia falciforme, invece, hanno quasi la metà di emoglobina S rispetto al totale (intorno al 40-45%), e i pazienti affetti dalla malattia arrivano addirittura al 70-80% di emoglobina S - spiega il prof. Maggio - Due genitori portatori di anemia falciforme ad ogni gravidanza hanno il 25% di possibilità che il nascituro abbia un'emoglobina normale, il 50% che sia portatore sano e quindi asintomatico, e il 25% di trasmettere la mutazione al neonato, che quindi risulterà affetto dalla malattia.

Esiste poi una variante molto comune in Italia, che si verifica quando un genitore è portatore di anemia falciforme e l'altro è portatore di talassemia: in questo caso, il nascituro sarà nel 25% dei casi normale, nel 25% portatore sano di talassemia, nel 25% portatore sano di anemia falciforme, e nel rimanente 25% sarà affetto da talasso-drepanocitosi, una forma di

malattia che ha una sintomatologia molto simile a quella dell'anemia falciforme".

I SINTOMI

In condizioni di ridotta concentrazione di ossigeno, l'emoglobina S (falciforme) precipita all'interno del globulo rosso trasformandolo in una piccola falce (in inglese "sickle"): diventato rigido, esso non riesce ad attraversare i piccoli vasi, e ciò provoca l'arresto della circolazione. Questa disfunzione dei globuli rossi, oltre a peggiorare l'anemia, attiva la cascata di alcune proteine, tra cui le p-selectine, molecole di adesione che fanno sì che le cellule del sangue (globuli bianchi, piastrine e globuli rossi) aderiscano tra loro e alle pareti dei vasi sanguigni, formando dei piccoli trombi e creando uno stato infiammatorio cronico. Questo si traduce in intensi dolori ossei nelle zone in cui la presenza di ossigeno è più bassa, ovvero negli arti (possibile la necrosi della testa del femore) e nella colonna vertebrale.

Si tratta delle cosiddette crisi vaso-occlusive, che richiedono una gestione multidisciplinare in quanto possono presentarsi anche in altri organi: il cervello (con ischemia cerebrale o infarto), il fegato (con insufficienza epatica) o i polmoni (con insufficienza respiratoria).

Tali crisi, inoltre, sono più frequenti in seguito a infezioni, gravidanza, variazioni di temperatura (in particolare il freddo) o di ossigeno (ad esempio in alta montagna).

L'esordio dell'anemia falciforme è in accordo con la sua severità, ma in genere si verifica intorno ai 5-6 anni.

IL TRATTAMENTO

"Occorre distinguere fra il trattamento in acuto e in cronico, quest'ultimo finalizzato a prevenire l'insorgenza delle crisi vaso-occlusive" - prosegue il prof. Maggio - In acuto è necessario controllare il dolore, con antinfiammatori o morfina, e idratare il paziente per diluire i globuli rossi, affinché riprendano la loro forma tondeggianti.



In alcuni casi, tuttavia, come nell'ictus cerebrale, nella sindrome toracica acuta o nell'insufficienza epatica acuta da falcizzazione, è necessario intervenire prelevando i globuli rossi falcemici dal paziente e sostituendoli con quelli normali.

Tale procedura si chiama eritrocitoferesi (eritro = globulo rosso, aferesi = portare via) e può essere eseguita con l'ausilio di una macchina o in manuale.

Per la prevenzione, invece, le armi attualmente a disposizione sono poche e consentono di ottenere risultati parzialmente soddisfacenti in termini di efficacia.

L'idrossiurea, ad esempio, aumenta la concentrazione di emoglobina fetale e ha l'effetto di impedire la falcizzazione.

Il suo utilizzo è abbastanza diffuso in Italia, specialmente nell'adulto.

Infine, la terapia trasfusionale: obbligatoria se il paziente ha avuto un ictus cerebrale o nei casi di sindrome toracica acuta che non rispondono all'idrossiurea.

Delicata, poi, è la gestione della gravidanza nella paziente falcemica, che richiede un'équipe multidisciplinare esperta dedicata (ematologo, trasfusionista, ginecologo, etc.).

LE TERAPIE FUTURE

La falcizzazione, come abbiamo visto, è un processo infiammatorio acuto nel quale si attivano proteine che favoriscono l'infiammazione (pro-infiammatorie) e che reclutano anche i globuli bianchi e le piastrine.

Lo stato infiammatorio e l'aumentata adesività all'interno dei vasi sono però processi cronicamente presenti nei pazienti con drepanocitosi, anche durante periodi liberi dagli episodi acuti.

Negli ultimi anni sono stati studiati farmaci innovativi che agiscono su diversi meccanismi coinvolti nella malattia: ad esempio inibendo la polimerizzazione dell'emoglobina e riducendo, quindi, la falcizzazione dei globuli rossi, come nel caso di voxelotor; oppure inibendo i processi di adesione multicellulare, prevenendo e/o riducendo la vaso-occlusione e la frequenza delle crisi vaso-occlusive, come nel caso di crizanlizumab.

Ad oggi, l'unico approccio potenzialmente curativo per l'anemia falciforme è il trapianto di midollo osseo da donatore compatibile.

Tuttavia, esistono due ordini di problemi: la ricerca di un donatore compatibile e il possibile rigetto, oltre agli eventuali effetti indesiderati della chemioterapia, necessaria a fare spazio al midollo osseo del donatore.

Inoltre, sono in fase avanzata studi su vettori lentivirali in grado di inserire nelle cellule l'informazione cor-

“In futuro, è auspicabile che l'anemia falciforme entri a far parte dello screening neonatale del nostro paese”

retta, ovvero un gene sano che possa sintetizzare un'emoglobina normale.

In questo caso, il vantaggio consiste nel fatto che si utilizzano le cellule del singolo paziente, prelevate, modificate geneticamente e poi reinfuse nel paziente stesso, evitando in questo modo il rigetto, complicanza frequente quando si utilizza il trapianto di midollo da donatore.

Un'altra terapia attualmente in fase di sperimentazione in Germania, Italia e USA, si avvale della tecnica di editing genomico CRISPR, attraverso cui si sostituisce il gene malato con uno sano direttamente nelle cellule del paziente.

Questi possibili trattamenti, tuttavia, necessitano di essere accuratamente testati prima di poter passare all'uso clinico di routine.

LA QUALITÀ DI VITA

L'anemia falciforme ha un deciso impatto sullo stile di vita dei malati: “Da ciò che è emerso da questionari e articoli, l'impatto emotivo viene percepito in modo molto diverso dai pazienti e dai medici. - spiega la dr.ssa Colombatti - Essendo una malattia congenita, quindi presente dalla nascita, porta spesso con sé un senso di ineluttabilità. Inoltre, l'anemia falciforme è di origine genetica, quindi i genitori dei bambini affetti possono sentirsi in colpa.

Le manifestazioni cliniche, poi, sono molto variabili, ma tutti i pazienti soffrono di crisi vaso-occlusive che, oltre ad essere estremamente dolorose, richiedono a volte l'ospedalizzazione, con la conseguente perdita di diversi giorni di scuola o di lavoro. Dal punto di vista psicologico, l'anemia falciforme è una condizione che ha un effetto dirompente, perché le crisi sono imprevedibili e il paziente è costretto a stare sempre in allerta, per il costante rischio di eventi gravi come infarti o ictus. La vaso-occlusione a livello cerebrale può portare, inoltre, a problemi di attenzione e memoria, che impattano ancora di più sulla vita dei bambini e degli adulti”.

UN NUOVO SITO DEDICATO AI PAZIENTI

Oggi, per i pazienti con anemia falciforme è disponibile un nuovo sito dedicato alla malattia: si chiama “Not Alone in Sickle Cell” ed è disponibile in 9 lingue (italiano, inglese, francese, tedesco, spagnolo, portoghese, olandese, arabo e indiano). “Si tratta di uno strumento di divulgazione che, con un linguaggio semplice e immediato, può raggiungere e mettere in comunicazione persone di diverse nazionalità e livelli culturali, facilitando la diffusione delle informazioni” - sottolinea la dr.ssa Raffaella Colombatti. - I pazienti hanno necessità di un simile strumento, ricco di suggerimenti, di risposte a tanti dubbi e di chiarimenti sui miti da sfatare.

Oltre ai contenuti scientifici, per promuovere una maggiore consapevolezza della malattia, il sito propone numerosi video-racconti di pazienti provenienti da tutto il mondo: per coloro che vivono con l'anemia falciforme, sapere di non essere gli unici ad affrontare la malattia è sicuramente utile per contrastare il senso di solitudine e aumentare la capacità di “regiare”.

LO SCREENING NEONATALE

In Italia, l'anemia falciforme non è fra le patologie sottoposte a screening neonatale, nonostante il suo inserimento sia raccomandato dalle linee guida europee.

Tuttavia, alcune Regioni lo hanno implementato.

“Il Friuli Venezia Giulia ha avviato uno screening mirato ai figli degli immigrati, l'Emilia Romagna ha optato per uno screening universale ma limitato alle province di Modena e Reggio, mentre il Veneto, in seguito a uno studio pilota a Padova, ha ora in programma di realizzare uno screening universale in tutta la Regione - conclude la dr.ssa Colombatti - In futuro, è certamente auspicabile che l'anemia falciforme entri a far parte del pannello di screening neonatale su tutto il territorio nazionale”.



dalla Giornata Mondiale dell'Emofilia

La Federazione: “I pazienti emofilici non sono tutti uguali, ora più che mai c'è bisogno di cure appropriate e personalizzate”

La Federazione delle Associazioni Emofilici (FedEmo) lancia un appello: *“I pazienti emofilici non sono tutti uguali e non esiste una cura uguale per tutti.*

Ora più che mai c'è bisogno di cure appropriate e personalizzate anche perché le difficoltà legate a una patologia preesistente non scompaiono in questo momento di emergenza nazionale.

“Ribadiamo il principio della non equivalenza terapeutica in emofilia indirettamente confermato dalla sentenza del Consiglio di Stato dello scorso luglio, che supporta le richieste dei pazienti in merito all'affermazione dei concetti di personalizzazione e appropriatezza della cura per le persone con emofilia”.

È quanto emerso dall'evento che si è tenuto il 17 settembre per ricordare la Giornata Mondiale dell'Emofilia, normalmente celebrata in tutto il mondo il 17 aprile, quest'anno rinviato a causa dell'emergenza da COVID-19, nel rispetto delle disposizioni governative.

Secondo gli ultimi dati diffusi dall'Istituto Superiore di Sanità sono 10.627 i pazienti colpiti da malattie emorragiche congenite (MEC).

Terapia su misura: l'unica cura.



“Di questi 4.179 sono affetti da emofilia A e 898 da emofilia B”, ha dichiarato Angiola Rocino Presidente Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE).

Gli emofilici A gravi sono in totale 1.850; gli emofilici B gravi 314. Oltre a questi vanno considerati 572 emofilici A e 190 emofilici B affetti da una forma moderata, mentre 1.757 e 394 sono rispettivamente gli emofilici A e B lievi.

I Centri Emofilia presenti in Italia sono 54.

La distinzione tra forme gravi moderate e lievi è estremamente importante, poiché sono gli emofilici gravi, ovviamente, a richiedere maggiore assistenza”.

Ma come vivono i pazienti emofilici in questi momenti di grave emergenza sanitaria?

Le malattie croniche rare pregresse, infatti, non scompaiono solo perché è in atto una pandemia. *“I bisogni dei pazienti emofilici, la loro fragilità – ha spiegato Cristina Cassone, Presidente FedEmo – diventano ancora più evidenti e preoccupanti. Bisogna inoltre ricordare che per l'emofilia non esiste, attualmente, una cura valida per tutti ma diverse opzioni terapeutiche, che vanno valutate da medici esperti in grado di individuare quelle più appropriate per il singolo paziente.*

L'unica terapia possibile è quella su misura.

Lanciamo pertanto un appello alle istituzioni per vedere garantito il diritto di parità nell'accesso a tut-





te le cure disponibili. Tale diritto è stato messo in discussione da alcune politiche regionali, ma recentemente una sentenza pronunciata a luglio dal Consiglio di Stato ha ribadito come non si possa affermare un principio di equivalenza tra i farmaci per la cura dell'emofilia. Se nel nostro Paese dovesse prevalere il principio dell'equivalenza terapeutica tra i farmaci attualmente disponibili, si sacrificerebbero gli studi clinici rivolti all'innovazione e le conquiste raggiunte attraverso le nuove terapie.

Una mancata personalizzazione della cura si tradurrebbe in una minore efficacia terapeutica e andrebbe di conseguenza a incidere negativamente anche sui costi del Servizio Sanitario Nazionale, ma soprattutto sulla qualità di vita degli emofilici”.



Relativamente al Servizio Sanitario Nazionale (SSN), così è intervenuta la senatrice Paola Binetti: “Il nostro SSN ha due caratteristiche vincenti: è universale e gratuito, il che significa che non ammette discriminazioni di sorta!

Tutti i pazienti con emofilia hanno gli stessi diritti e debbono godere delle stesse risorse.

Con il Recovery fund in arrivo, il tema salute è al centro per un salto di qualità.

Occorre colmare ogni disuguaglianza e garantire le migliori cure possibili a tutti i pazienti, integrando in modo adeguato anche gli aspetti socio-assistenziali”.



Sulla personalizzazione della terapia e appropriatezza prescrittiva come obiettivi fondamentali nella cura delle patologie croniche in generale – e quindi, ancor più quando si tratta di patologie genetiche che richiedono trattamento per tutto l'arco della vita, come l'emofilia – è

L'intervento della senatrice Paola Boldrini

“Ogni cittadino italiano deve avere parità di accesso alle cure in qualsiasi posto risieda”

intervenuta anche la senatrice Elisa Pirro: “Differenze minime nella risposta o nella tolleranza a farmaci equivalenti possono essere accettabili quando si affrontano terapie di breve durata ma non nella gestione a lungo termine, per cui ritengo imprescindibile consentire ampia libertà di scelta del farmaco più appropriato al medico, quando si tratta di pazienti che devono affrontare già sfide continue ogni giorno, senza doversi anche scontrare con difficoltà per ottenere la terapia più adatta al proprio caso”.



Infine, la senatrice Boldrini ha chiarito che: “L'obiettivo primario della politica e delle istituzioni dovrebbe essere quello di fare in modo che ogni cittadino italiano abbia parità di accesso alle cure in qualsiasi posto esso risieda. Purtroppo, sappiamo che la realtà è molto diversa.

In particolare, i pazienti emofilici, in virtù delle problematiche connesse alla loro patologia richiedono una risposta ad hoc.

Risposta che in prima istanza potrebbe venire dall'attuazione dell'Accordo sulle MEC, ossia quel percorso di assistenza sanitaria ai pazienti affetti da Malattie Emorragiche Congenite, che garantirebbe accesso e standard di cura ma soprattutto servizi e prestazioni adeguate.

Una risposta altrettanto concreta può arrivare dall'istituzione dell'Infermiere di Comunità, figura già prevista nel Patto per la Salute e istituita dal Decreto Rilancio varato dal Governo.

Già l'OMS aveva indicato come gli Infermieri di comunità debbano

essere una figura atta ad aiutare i bisogni di salute della persona e a migliorare la Sanità soprattutto a livello territoriale, per affrontare al meglio anche l'emergenza COVID-19”.



In Europa si stimano circa 32.000 persone colpite da emofilia A o B. Se in un individuo sano la fuoriuscita di sangue dai vasi sanguigni si arresta rapidamente, chi è colpito da emofilia è soggetto a numerose emorragie, anche spontanee, dovute a un deficit delle proteine coinvolte nel processo della coagulazione.

“La terapia per l'emofilia consiste nella terapia sostitutiva, cioè nella somministrazione endovenosa del fattore mancante (fattore VIII nell'emofilia A, fattore IX nella B) – ha dichiarato Giancarlo Castaman, Direttore del centro Emofilia di Firenze - Recenti trial clinici hanno evidenziato l'importanza anche di terapie alternative per via sottocutanea, oggi registrate in Italia, soprattutto nei pazienti con inibitori. Inoltre, la terapia genica è stata già utilizzata in diversi pazienti con emofilia A e B in trial clinici controllati, utilizzando vettori che veicolano al fegato i geni che sintetizzano i fattori VIII e IX, con risultati molto lusinghieri.

Se confermati, tale terapia promette di evitare al paziente emofilico, per diversi anni o sperabilmente per sempre, le infusioni del fattore della coagulazione mancante”.



La pandemia da Coronavirus che imperversa in tutto il mondo ormai da molti mesi ha costretto tutti a rivedere i comportamenti di vita e, per quel che riguarda le nostre categorie, a ridimensionare incontri, meeting e convegni. Ci si è così inventati incontri definiti "Streaming on line". Faremmo torto ai molti (case farmaceutiche in special modo) che li hanno organizzati, se non scrivessimo che tutti in qualche modo sono stati importanti ed utili per continuare un dialogo sulla cura, sulle nuove terapie, in pratica, racconti sulla quotidianità, nonostante il Coronavirus.

Abbiamo scelto così quello che si è svolto con il patrocinio di molte associazioni con in testa Fedemo e Fondazione Paracelso, con il contributo di Roche, al quale hanno partecipato molti rappresentanti di associazioni ed in rappresentanza dei medici, il dott. Giancarlo Castaman responsabile del Centro di riferimento Regionale della Toscana per le coagulopatie congenite di Firenze e la dottoressa Angiola Rocino del Centro Emofilia e Trombosi dell'ospedale S. Giovanni Bosco di Napoli. Per le associazioni la presidente di Fedemo Cristina Cassone ed Andrea Buzzi presidente della Fondazione Paracelso.

Lo abbiamo scelto perché il titolo era: "Emofilia, il dialogo continuo".

In realtà il vero titolo era: "cosa voglio chiedere al mio medico su..."

Lo spazio come sempre tiranno ci ha in qualche modo costretti a sintetizzare l'incontro concentrando la nostra attenzione su alcune domande rivolte soprattutto al dott. Castaman ed alla dottoressa Rocino.

Naturalmente la prima domanda faceva richiesta di risposta sull'attualità della terapia dell'emofilia.

L'ATTUALITÀ DELLA TERAPIA DELL'EMOFILIA

In questo caso specifico la domanda è stata rivolta al dott. Giancarlo Castaman il quale ha così risposto: "La terapia dell'emofilia è sempre stata considerata come una terapia sostitutiva quindi dobbiamo dare il fattore carente o fattore VIII o IX attraverso la via endovenosa.

Tradizionalmente abbiamo avuto dei concentrati inizialmente plasmaderivati e poi ricombinanti che erano stati disegnati per quell'epoca per trattare l'emorragia più che pensare di concepire il concetto di profilassi.

Dopo di che proprio per cercare di diminuire il numero di infusioni, di prolungare la vita del fattore carente quando veniva somministrata per via endovenosa, si è cercato di modificare queste molecole di fattore VIII e IX perché vivessero più a lungo e quindi proteggessero di più e quindi fossero più idonee alla profilassi e quindi fossero più con-

fortevoli per il paziente e familiari laddove si riducesse in maniera significativa il numero di infusioni.

Così sono arrivati i long acting sia per il fattore VIII che per il IX, la differenza fondamentale è che mentre per il fattore IX è stato possibile ottenere un allungamento dell'emivita anche di 4-5 volte rispetto al fattore tradizionale, questo non accade per l'emofilia A quindi fattore VIII laddove appunto l'allungamento attuale dell'emivita è 1.5 volte l'emivita del fattore VIII normale. Questo in qualche modo consente di risparmiare il numero delle infusioni, consente anche in accordo con le esigenze del paziente, lo stile di vita, l'età, la situazione articolare ecc, di poter disegnare anche dei progetti e dei programmi di profilassi più adeguati al singolo caso.

Questa è la classica terapia sostitutiva che tramite anche queste modifiche cerca anch'essa di potenziare quello che è l'approccio della profilassi cioè prevenire piuttosto che dover sempre rincorrere l'evento emorragico che si è verificato.

Infine, parliamo solo di farmaci attualmente registrati in uso in Italia, c'è la così detta terapia sostitutiva che attualmente si limita all'anticorpo monoclonale emicizumab che ha la capacità di simulare in qualche modo l'azione del fattore VIII e quindi solo per i pazienti con emofilia A.

inizialmente questa terapia è stata disegnata per venire in contro ad uno dei grandi problemi rimasti nell'emofilia che è l'insorgenza dell'inibitore, questo farmaco si è dimostrato in grado di sfuggire all'azione dell'anticorpo inibitore contro



il fattore VIII e in qualche modo è in grado ripristinare un certo grado di coagulazione e quindi ridurre il rischio emorragico nei pazienti con inibitore che avevano come alternativa solo la possibilità di utilizzare l'immunotolleranza che non sempre è efficace al 100% e comunque di utilizzare agenti bypassanti che imponevano infusioni più volte alla settimana e senza aver la garanzia di coprire al 100% il rischio emorragico.

È chiaro che la terapia alternativa non sostitutiva per via sottocutanea con ridotti numeri di iniezioni per il paziente rappresenta uno scenario estremamente appetibile sia per il paziente che per il medico laddove appunto come nel settore degli inibitori ha dimostrato una chiara efficacia e superiorità rispetto al trattamento tradizionale.

E poi questa si è recentemente registrata come terapia anche per i pazienti con emofilia A senza anticorpi inibitori, sempre pazienti gravi con fattore VIII inferiore all'1%, in qualche modo per avere una profilassi quanto meno simile ai prodotti tradizionali ma in maniera più confortevole per pazienti e familiari e in particolar modo l'ambito pediatrico rappresenta un problema significativo".

SICUREZZA ED EFFICACIA DEI NUOVI FARMACI

La dottoressa Rocino ha risposto ad alcune domande iniziando dalla prima che tratta l'argomento dei nuovi farmaci

È favorevole, chiede un paziente, a sostituire la profilassi classica con l'infusione sotto cute? E se ha la stessa efficacia.

"Sono favorevole ma lo sono per pazienti selezionati, i quali possono realmente giovare di questo cambiamento di approccio alla terapia di profilassi.

E questi secondo me sono quelli che hanno difficoltà di accesso venoso. Sono altrettanto favorevole per i bambini che hanno difficoltà di accesso venoso.

Per quello che riguarda questo particolare gruppo di pazienti, come medico mi sento di dover precisare a tutti loro che dell'efficacia a lungo termine della profilassi con l'Emicizumab noi al momento non abbiamo evidenze a lungo termine, mentre sappiamo soprattutto per l'attività cominciata dai nostri colleghi svedesi 40 anni fa che la terapia sostitutiva con fattore VIII in profilassi è efficace nella prevenzione dell'artropatia cronica, seppure

DUBBI DEI PAZIENTI E RISPOSTE DEI MEDICI SULLE TERAPIE INNOVATIVE

Le risposte del dott. dott. Giancarlo Castaman del Centro Emofilia di Firenze e della dottoressa Angiola Rocino neo presidente di AICE

però dei limiti, perché non è che riusciamo al 100% a prevenire l'artropatia cronica, degli sanguinamenti intercorrenti ci sono sempre solo per il fattore VIII emivita standard, ci sono anche con l'emicizumab e ci sono anche con la terapia genica. Per cui quelli che possono essere i reali vantaggi a lungo termine dell'emicizumab e della terapia genica nel prevenire l'artropatia cronica noi oggi non siamo in grado di dare risposte che siano vere dal punto di vista scientifico".

Dovrei iniziare il trattamento con Emilibra. Può convivere questa terapia con il fattore VIII emoderivato?

"Le dirò di più. Ci saranno occasioni in cui dovrà convivere la terapia con il fattore VIII. non ha importanza che sia plasmaderivato o ricombinante e questo avverrà ogni qual volta ci sarà un episodio emorragico in corso tra e emilibra, se si tratta di un episodio emorragico di una certa e sicuramente dovranno convivere in caso lei abbia bisogno di un intervento chirurgico.

Ci sono tanti piccoli interventi in cui non è necessario ricorrere al trattamento con il fattore VIII ma ci sono degli interventi più rischiosi che noi chiamiamo interventi di chirurgia maggiore che possono essere quelli che intervengono sull'apparato muscolo scheletrico tipo una protesi, dove il fatto che lei sia già in profilassi con l'emilibra non la garantirà sufficientemente e quindi l'intervento dovrà ricevere del fattore VIII, salvo poi a riprendere rapidamente la profilassi con l'emilibra o addirittura senza sospenderla mai. Se non è soddisfatto della mia risposta me lo dica".

Avevo sentito dire che potevano esserci rischi di tipo trombotico.

"Questa è una fake news, perché il fattore VIII "spiazza" immediatamente l'emilibra, quindi un effetto di somministrazione ai fini del rischio trombotico non si verifica perché appena arriva il fattore VIII l'emicizumab

va via, ciononostante siccome non abbiamo tutta questa esperienza a lungo termine, la nostra osservazione, la nostra attenzione a tutto ciò che succede dovrà essere sempre puntuale e ravvicinata nel tempo ma se lei dovesse avere un episodio emorragico tale da dover richiedere il fattore VIII o dovesse andare incontro ad un intervento chirurgico, sicuramente lei sarà sotto stretto controllo del suo medico".

In caso di trauma, per un paziente trattato con terapia non sostitutiva, come ci si comporta?

"Secondo me dipende dall'entità del trauma. Potrebbe darsi che nonostante questo trauma grazie all'azione protettiva dell'emicizumab non avvenga nulla, può darsi però anche che invece un episodio emorragico si verifichi e allora la risposta è, e qui sembrerò di parte, di rivolgersi sempre precocemente al suo Centro e di chiedere al suo medico come comportarsi".

In caso di emergenze... Pronto soccorso ecc..?

"Noi abbiamo emanato come AICE delle indicazioni ben precise per i medici del Pronto Soccorso, sia per i pazienti che ricevono l'emilibra avendo inibitore sia per quelli che non lo hanno, avendo fatto questa operazione noi speriamo che i medici del Pronto Soccorso che accoglieranno questi pazienti, abbiano ben repito quelle che sono le nostre indicazioni.

La cosa più importante però è che il paziente abbia sempre con sé, nel momento in cui si reca al Pronto Soccorso, quel documento che prossimamente sarà un APP per il telefono che è collegata al registro dell'AICE, da cui il medico del PS potrà dedurre tutte quelle che sono le sue problematiche gestionali".



COVID-19, Medico e Bambino

BAMBINI, PANDEMIA ED INFUSIONE DOMICILIARE

a cura di Giuseppe Lassandro e Paola Giordano

Questo articolo è datato aprile 2020 ma, stando alla situazione attuale, diventa di nuovo di grande attualità. Ringraziamo AICE per averci dato la possibilità di pubblicarlo e di informare tutti i pazienti e le famiglie.

Mentre scriviamo questo piccolo articolo divulgativo è in corso la pandemia mondiale del virus SARS-CoV2 che determina la Malattia da Coronavirus denominata COVID-19 (COronaVirus Disease 2019).

Il virus si trasmette da persona a persona attraverso le goccioline di saliva che vengono emesse quando si starnutisce, tossisce o si parla.

Le superfici possono "sporcarsi" delle goccioline di saliva e quindi favorire la trasmissione del virus.

Sono in corso studi che cercano di dimostrare la sopravvivenza del virus sulle superfici.

I dati preliminari evidenziano che il virus può sopravvivere su alcune superfici anche alcune ore, ecco perché lavare spesso le mani (dopo aver tossito/starnutito, dopo aver assistito un malato, prima durante e dopo la preparazione di cibo, prima di mangiare, dopo essere andati in bagno, dopo aver toccato animali o più in generale quando le mani sono sporche in qualunque modo).

L'infezione determina un ampio spettro di sintomi che vanno da un banale raffreddore (rino-congiuntivite) ad una sindrome influenzale (febbre, tosse stizzosa) fino ad arrivare nei casi più gravi alla sindrome respiratoria acuta (insufficienza respiratoria da polmonite interstiziale).

Ci possono, anche, essere soggetti infetti ma "asintomatici".

Tali soggetti stanno bene ma possono trasmettere il virus.

I soggetti anziani (particolarmente quelli già provati da patologie croniche: diabete, ipertensione essenziale...) sono statisticamente più a rischio di sviluppare una sintomatologia severa mentre i bambini, nella quasi totalità dei casi, presentano sintomi lievi.

Le possibili spiegazioni delle maggiori difese di cui sembrano godere i bambini sono diverse: da una migliore salute dei polmoni alla vicinanza con le vac-

nazioni, aspetto che potrebbe rendere più efficiente la risposta immunitaria in caso di contagio.

Un'altra ipotesi è che nei bambini piccoli il recettore ACE2, a cui si leggerebbe il virus per entrare nelle cellule, sarebbe meno esposto.

Secondo il Prof. Franco Locatelli, Direttore del Dipartimento di Oncoematologia e Terapia Cellulare e Genica dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma, non è da escludere «che il sistema immunitario dei bambini riconosca qualsiasi patogeno come nuovo» e, dopo nove mesi trascorsi in un ambiente protetto (l'utero), «sia più pronto a difendersi da qualsiasi insidia».

A difendere i più piccoli, dunque, sarebbe una «loro caratteristica intrinseca», per riprendere quanto dichiarato dal Prof. Locatelli. Maggiore attenzione deve, però, essere posta quando a manifestare i (possibili) sintomi dell'infezione da Coronavirus sono i bambini con meno di un anno.

In un decimo dei casi registrati tra i neonati (secondo quanto riportato dai dati di letteratura) si è assistito a un'evoluzione della malattia verso le forme più gravi.

Meglio dunque essere ancora più accorti se il proprio figlio ha una febbre che non accenna a calare, manifesta difficoltà respiratorie, ha poca voglia di bere e molta di dormire.

A preoccupare maggiormente è la possibilità che i bambini (sintomatici e non) hanno di «veicolare» l'infezione ai genitori e, soprattutto, ai nonni e, quindi, di essere fonti attive di contagio.

Non disponendo, attualmente, di farmaci in grado di bloccare selettivamente il virus o di vaccini in grado di immunizzare e prevenire l'infezione l'unica strategia possibile per limitare la diffusione del virus è il "distanziamento sociale".

Le misure di "distanziamento sociale" stanno comportando la prolungata chiusura delle scuole, delle palestre e degli oratori tutti i luoghi necessari per il benessere e la crescita globale del bambino.

I bambini devono esclusivamente stare a casa (leggi anche le informazioni presenti sul portale dell'Istituto Superiore di Sanità).

Tante le domande che nascono spontanee:

Qual è l'impatto dello stare a casa per un bambino emofilico?

Quali le conseguenze sul suo benessere articolare?

Quali le azioni da intraprendere in caso di un'emergenza emorragica?...

Innanzitutto, va sottolineato che un bambino con emofilia non ha maggiori rischi o una prognosi peggiore di un bambino di pari età nell'essere contagiato da SARS-CoV2 e nello sviluppare COVID-19.

I genitori ed i caregivers vanno rassicurati che, in assenza, di particolari immunodeficit (non tipici del bambino emofilico) non bisogna prestare cure aggiuntive se non quelle del buon senso e dell'igiene sociale.

Utile continuare a perseguire uno stile di vita sano in tutti i componenti della famiglia.

Un'alimentazione corretta, l'esercizio fisico, la cura del sonno, la limitazione del fumo e degli alcolici, una vita di relazione positiva nella famiglia, anche attraverso la scelta di attività piacevoli da fare insieme, i contatti a distanza (mediante i social media) con amici e parenti: sono tutte modalità per favorire un aumento del senso di autoefficacia e per ottenere vantaggi per la salute nella sua globalità (leggi anche il nostro focus sugli aspetti psicologici). A casa bisogna continuare a svolgere un minimo di attività fisica regolare (leggi anche il nostro focus sul movimento).

Gli ospedali sono, ormai, organizzati in caso di emergenza emorragica con percorsi che cercano di evitare il contagio distinguendo pazienti con sintomi respiratori e/o febbre da pazienti con chiara storia di emorragia legata alla patologia di base.

Il Centro Emofilia (con i suoi recapiti telefonici) deve continuare a rimanere il primo punto di riferimento per agire prontamente (se necessario) o per ridurre l'accesso in ospedale (lì dove non fosse necessario).

E poi la pandemia può essere un'opportunità per riflettere su un cardine della gestione del soggetto con emofilia: l'infusione domiciliare.

Spesso per paura, pigrizia e/o inesperienza le famiglie con un bambino emofilico non ripongono molta attenzione sull'infusione domiciliare.



E' difficile con qualche riga scritta istruire alla pratica della venipuntura, pertanto, ci riproponiamo di evidenziare alcune tematiche relative all'infusione domiciliare al fine di stimolare l'attenzione sull'argomento.

Riprendiamo pedissequamente quanto già riportato in un nostro precedente focus: *"La cura dell'emofilia si basa sul principio "infusion first" cioè trattare l'evento emorragico il prima possibile al fine di arrestare il sanguinamento che potrebbe arrecare un danno in acuto ma, anche, per prevenire il danno cronico. Sulla base dell' "infusion first" la comunità scientifica e dei pazienti è riuscita a garantire, attraverso lotte normative, il trattamento e la custodia domiciliare di farmaci infusionali ad esclusivo uso ospedaliero..."*

Per somministrare il concentrato del fattore carente bisogna accedere al sistema venoso.

La via preferenziale è la puntura estemporanea delle vene periferiche (venipuntura), che può essere eseguita dal paziente stesso o da un caregiver. Le vene periferiche, infatti, presentano diversi vantaggi: sedi (braccio, mano... omolaterali e controlaterali) e punti di infusione diversi che possono essere alternati, logistica (non si richiede di ambienti asettici, ma di un semplice tavolino con materiale sterile), strumenti semplici (ago a farfalla monouso).

La puntura delle vene periferiche però ha anche qualche svantaggio: l'accesso può essere difficile per difficoltà di localizzazione delle vene e l'utilizzo ripetuto delle stesse sedi può generare un indurimento (fibrosi) che rende difficile le iniezioni successive.

Inoltre è necessaria una notevole pratica con sessioni di addestramento svolte in forma sia individuale che collettiva (ad esempio nei corsi di autoinfusione).

L'infusione domiciliare è il fondamento dell'efficacia della terapia medica in emofilia, in quanto permette di trattare l'episodio emorragico nel più breve tempo possibile, riducendo così lo sviluppo di complicanze; evitare i ritardi dovuti al trasferimento in ospedale; ottenere una rapida risoluzione dell'emorragia con un minor numero di infusioni; ridurre lo stress da ospedalizzazione; ridurre gli accessi in ospedale per le infusioni; ridurre le assenze da scuola; ridurre le assenze dal lavoro per i genitori.

Nelle ultime raccomandazioni per il trattamento dell'Emofilia A e B edite nel 2018 l'AICE ribadisce:

"L'infusione è generalmente praticata dallo stesso paziente o dai suoi familiari, consentendo di attuare il regime di trattamento domiciliare. Tale modalità di gestione, raccomandata anche dagli European Principles of Haemophilia Care formulati dall'EAHAD, consente di effettuare la terapia sostitutiva con la massima tempestività, garantisce una maggiore efficacia terapeutica in caso di episodi emorragici acuti, favorisce l'aderenza a regimi di profilassi a

"In questo momento "difficile", consultare il Centro Emofilia può essere l'occasione per trovare una soluzione "originale" ad ogni singola richiesta"

lungo termine e assicura una migliore qualità della vita del paziente e della sua famiglia. Implica, tuttavia, che gli stessi pazienti (e/o i loro familiari) siano correttamente addestrati ad assumere decisioni circa le condizioni cliniche che necessitano di trattamento sostitutivo e la dose da praticare, siano in grado di riconoscere la comparsa di eventuali effetti collaterali, siano istruiti circa le modalità di corretta conservazione, preparazione ed infusione del prodotto, e tengano accurata documentazione delle infusioni praticate.

A tale scopo, i Centri Emofilia organizzano periodicamente corsi d'informazione e addestramento, volti al conseguimento dell'abilitazione all'infusione domiciliare e si fanno carico della periodica verifica delle competenze acquisite da ogni singolo paziente o da un suo familiare.

Tali procedure sono regolamentate da specifiche normative solo in alcune delle Regioni italiane. In accordo a quanto sancito dall'accordo della Conferenza Stato Regioni siglato nel 2013. (Accordo Stato-Regioni sulla "Definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)", 13.03.2013. GU n.107 del 09.05.2013.)..."

Sul nostro sito è già presente una piccola guida sulle procedure per eseguire una perfetta infusione endovenosa: rileggerla potrebbe essere utile per ripassare le varie fasi e provare a "mettersi in gioco".

La World Federation of Hemophilia ha anch'essa una guida in italiano (tradotta grazie all'intervento dell'Associazione Emofiliaci Lazio).

Inoltre su YouTube abbiamo reperito un'interessante video per chi volesse realizzare un "braccio di esercitazione" per accesso venoso periferico al fine di addestrare l'intera famiglia senza "pungere" inutilmente il paziente.

Attraverso una semplice videochiamata, infine, il medico Centro Emofilia potrebbero sostenere e guidare nell'infusione domiciliare i caregivers alle prime armi.

In questo momento "difficile" consultare il Centro Emofilia può essere, infatti, l'occasione per trovare una soluzione "originale" ad ogni singola richiesta... compresa l'infusione domiciliare.

EX

PERIODICO DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI E TALASSEMICI DI RAVENNA

fondato da VINCENZO RUSSO SERDOZ
Aut. Trib. Ravenna 10-7-1974 n. 587

DIRETTORE
BRUNELLO MAZZOLI

DIRETTORE RESPONSABILE
ANGELA VENTURINI

SEGRETARIA DI REDAZIONE
CORINNA CANE

RESPONSABILE DEI RAPPORTI
CON LE ASSOCIAZIONI
MARIA SERENA RUSSO

COMITATO DI CONTROLLO
**ROBY VERITÀ
GIOVANNI BENEDETTINI
SERENA GUZZARDI**

DIRETTORE MEDICO
Dr. ANTONINO MANCINO

IN COLLABORAZIONE CON
FEDERAZIONE ASSOCIAZIONI EMOFILICI
FONDAZIONE PARACELSO
**ALESSANDRO MARCHELLO
ALBA PISCONE
CRISTINA IELO**

REDAZIONI ESTERNE E COLLABORATORI
**LORIS BRUNETTA
LUISA RINALDI
MONICA PRATELLA
ENRICO FERRI GRAZZI
LORENZO GHIRARDI
NICOLA SPINELLI CASACCHIA**

REDAZIONE E DIREZIONE

**VIA PASTORE 1 (Zona Bassette)
48123 RAVENNA
Cell. 335.6154812 - Fax 0544.451720**

Sito Internet: <http://www.emoex.it>

E-mail: bruno1940@libero.it

QUOTA ASSOCIATIVA A EX:

**ORDINARIA € 10,00
SOSTENITORE € 20,00
BENEMERITO € 50,00**

per sottoscrivere una quota versamento in

C.C.P. 1008927293

oppure in

CONTO CORRENTE BANCARIO 000002842663
PRESSO UNICREDIT BANCA / AGENZIA DI RAVENNA
IBAN: IT 59 Q 02008 13120 000002842663

ASSOCIATO A



UNIONE STAMPA PERIODICA ITALIANA

STAMPA EDIZIONI MODERNA - RAVENNA

Soc. Coop. p.a.
Via G. Pastore, 1 - Tel. 0544.450047
48123 Ravenna

Consegnato all'ufficio postale per la spedizione
il 30 ottobre 2020

Questo numero del giornale è pubblicato con il contributo non condizionato di



CSL Behring



MALATTIE RARE

SECONDA EDIZIONE DI “PIU’ UNICI CHE RARI”

La campagna educativa per ragazzi promuove il valore della diversità con un percorso didattico e una nuova piattaforma online.

Mai come oggi è importante interrogarsi su diversità e inclusione, su paure ed emozioni, specie nell'età della crescita, per diventare adulti più consapevoli. È con questo spirito che prende il via la seconda edizione di “Più unici che rari”, la campagna educativa dedicata a ragazze e ragazzi delle scuole primarie e secondarie di primo grado, promossa da Libri Progetti Educativi supportata da Sanofi.

Obiettivo della campagna è raccontare il valore dell'unicità di ciascuna persona e promuovere l'importanza dell'accoglienza e dell'inclusione nell'ambiente scolastico, partendo da quelle difficoltà e barriere che possono nascere in presenza di malattie rare o altre patologie, come l'asma o la dermatite atopica.

È questo che raccontano il libro illustrato “Più unici che rari. Storie dei ragazzi della III C” e il percorso didattico sviluppato dalla campagna: ogni persona è unica, con le proprie caratteristiche fisiche e caratteriali, i desideri e le paure.

Ma se si impara a riconoscerle e a comprenderle il valore, queste diversità possono trasformarsi in talenti e qualità che andranno ad arricchire l'intera collettività.

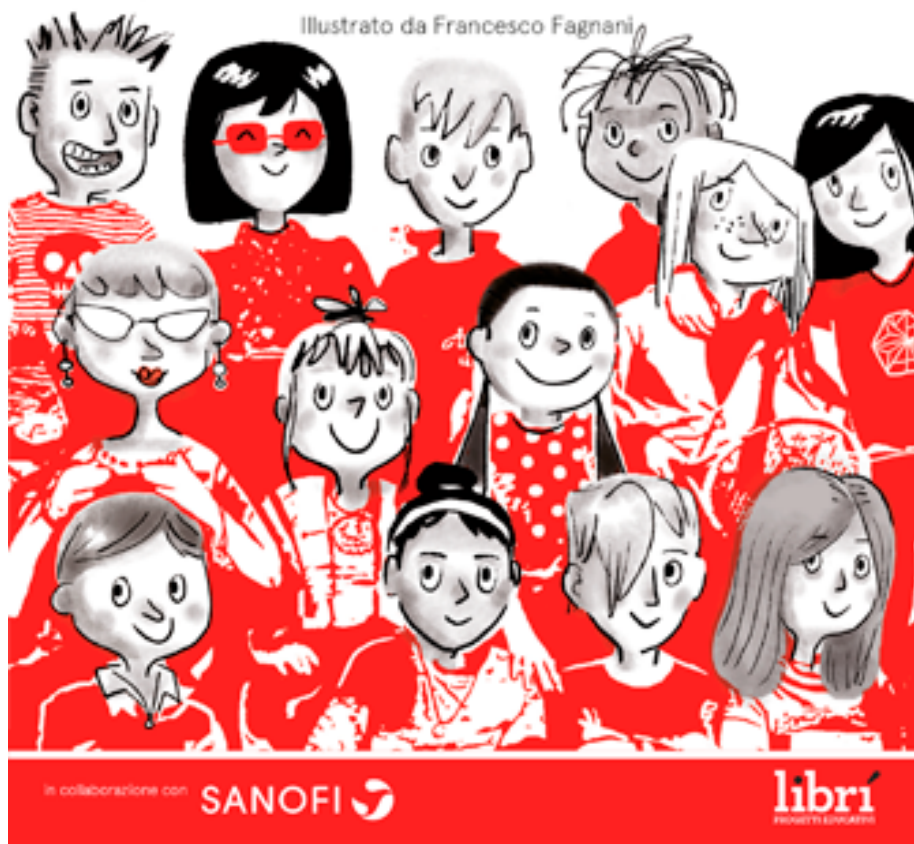
“Con grande entusiasmo sosteniamo questa nuova edizione della campagna che porta in classe temi chiave per la crescita di ragazze e ragazzi, in un momento in cui le “diversità” vengono rifiutate e spesso ridicolizzate anche tramite i social, causando seri problemi tra i giovani più fragili”, commenta Marcello Cattani, Presidente e Amministratore Delegato di Sanofi.

“Consapevoli del momento di difficoltà che il ritorno a scuola sta comportando, abbiamo accolto con favore la proposta di Libri di sviluppare una piattaforma digitale per consentire la fruizione dei materiali e del percorso didattico anche

*Più unici
che rari*

STORIE
DEI RAGAZZI
DELLA III C

Illustrato da Francesco Fagnani



da casa e soprattutto per metterli a disposizione di più persone possibili.”

Quest'anno, infatti la campagna si arricchisce di un sito web dedicato, dal quale è possibile scaricare il volume illustrato e l'edu-kit per le insegnanti e per le famiglie. Uno strumento in più che permette a sempre più classi e genitori di partecipare alla campagna, sulla scia del successo della precedente edizione.

“Il risultato della prima edizione della campagna è stato sorprendente, con quasi 1.000 classi e più di 24.500 alunni e famiglie coinvolti lo scorso anno”, commenta Maria Cristina Zannoner, Amministratore Delegato di Libri Progetti Educativi.

“Questi numeri ci hanno spinto ad allargare la visibilità del progetto alle librerie nazionali, inserendo il titolo nella nostra collana di narrativa ‘Collilunghi’, che tratta argomenti come la perdita di una persona cara o il terrorismo attraverso piccole storie dal cuore grande, irriverenti, ironiche, divertenti e tenere. Questo grazie a grandi firme dell'editoria per ragazzi, autori e illustratori, che sanno dosare perfettamente umorismo e delicatezza, rendendo semplici le cose difficili.

E con un affettuoso sguardo di speranza verso il futuro. ‘Più unici che rari’ coniuga tutti questi ingredienti in uno splendido equilibrio narrativo tra testo e immagini, riuscendo a trattare il difficile tema dell'inclusività e della valorizzazione delle differenze.”

Sul sito dedicato all'iniziativa è anche disponibile il nuovo percorso didattico “Come stai”, pensato per far esplorare agli studenti le loro emozioni, i sentimenti e le paure attraverso 4 parole “chiave” – Amici, Paura, Corpo, Te stesso – che toccano aspetti importanti, tipici della loro fascia d'età. Sviluppate in forma di pagine illustrate e fumetti, le parole vogliono stimolare ragazzi e ragazze a pensare criticamente a questi aspetti per riflettere sulla loro esperienza e sull'esperienza degli altri, sentirsi compresi e comprendere, accettarsi e accettare.

Al termine del percorso, gli studenti saranno incoraggiati a partecipare al concorso “Come stai. Dillo con arte!”: dopo aver scelto una delle parole, potranno liberare la propria creatività per esprimere le emozioni che quella parola suscita, attraverso le più varie tecniche (pittura a tempera, disegno a matita o pastelli, acquerello, collage, ecc.).



Tutte le opere dovranno essere inviate entro il 14 febbraio 2021 secondo le modalità previste dal regolamento. Tutti gli elaborati delle classi saranno visibili sul sito e potranno essere condivisi sui principali social network. Le classi vincitrici saranno comunicate in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2021.

Il volume illustrato "Più unici che rari. Storie dei ragazzi della III C", che compone il kit per insegnanti, studenti e famiglie, racconta le storie di undici compagni di terza media, ideate e scritte da Sabrina Rondinelli, insegnante e scrittrice. Ognuno di loro si distingue per qualcosa: una qualità particolare, una passione, un'attività in cui riesce bene, ma anche un modo personale di essere (alcuni convivono con una malattia, come la rara malattia di Fabry, l'asma o la dermatite atopica), di raccontare sé stesso e i propri limiti, le proprie emozioni, le paure.

Con le loro caratteristiche, i ragazzi della III C esemplificano le differenze e le unicità di ciascun individuo.

Peculiarità che spesso, soprattutto durante l'infanzia e l'adolescenza, possono far sentire i ragazzi esclusi o derisi.

La lettura delle loro storie, narrate in chiave positiva, vuole essere uno stimolo per studenti e studentesse a riflettere sulla ricchezza della diversità e sul valore dell'accettazione dell'inclusione.

Oltre al volume illustrato, il kit educativo comprende una Guida per gli insegnanti, che facilita la discussione in classe su temi come l'identità, le emozioni, l'empatia, il bullismo.

La Guida propone anche esercitazioni pratiche da fare in classe. Inoltre, ogni alunno riceverà una scheda per la famiglia, che racconta brevemente il progetto e propone un questionario per raccogliere l'opinione dei famigliari sui temi trattati.

Il progetto ha il patrocinio di 20 Associazioni di pazienti (AIAF, AIG-Gaucher, AIG-Glicogenosi, AIL, AIMAME, AIMPS, AIRP, ANDeA, ANMAR, ANPTT, APMAR, Federasma e Allergie, Fight the Stroke, Niemann-Pick, RespiriamoInsieme, Salute Donna e Salute Uomo, AISM, UICI-Sezione Provinciale di Trieste, UNIAMO e vEyes), dell'Ospedale Pediatrico "Gaslini" di Genova, dei Centri di Coordinamento Malattie Rare della Regione Abruzzo e della regione Campania, e del Comune di Modena.

È realizzato in collaborazione con Fondazione ASPHI Onlus.

da AICE on line



LA FISIOPATOLOGIA DI ALTERATA COAGULAZIONE IN PAZIENTI CON COVID-19

a cura di Anna Chiara Giuffrida

Circa il 5-10% dei pazienti con infezione da COVID-19 presenta un quadro respiratorio acuto detto ARDS che necessita del ricovero in Terapia Intensiva ed un supporto ventilatorio. Inoltre, i pazienti con quadro respiratorio critico presentano frequentemente anche eventi trombotici come embolia polmonare (20-30% dei casi), trombosi venosa profonda (TVP), trombosi del catetere venoso centrale e trombosi arteriose. Ma quali sono i meccanismi fisiopatologici alla base di questo fenomeno di ipercoagulabilità?

A tale riguardo, vi invitiamo a leggere l'articolo di Bérangère S. J. Et al. dal titolo "Understanding pathophysiology of hemostasis disorders in critically ill patients with COVID-19" dove si espongono i meccanismi che spiegano come il paziente critico sia esposto all'ipossia, ad un eccessivo stato infiammatorio ed a maggiori eventi trombotici venosi ed arteriosi.

Ormai è noto che il virus penetra nelle cellule legandosi all'angiotensin-converting enzyme 2, un enzima appartenente alla famiglia delle carbosipetidasi che converte l'angiotensina, altamente espresso sulla superficie delle cellule dell'alveolo polmonare, dei miociti cardiaci, dell'endotelio vascolare ed altre cellule). L'aggressione da parte del virus delle cellule del polmone causa distruzione cellulare ed uno stato infiammatorio a livello alveolare.

In alcuni pazienti la risposta infiammatoria è così importante da scatenare una "tempesta sistemica" che precipita il quadro clinico infiammatorio.

L'aumentata incidenza di eventi trombotici venosi ed arteriosi nei pazienti critici infettati da COVID-19 è verosimilmente dovuta ad una combinazione di fattori: ipossia, alterazione endoteliale ed ipercoagulabilità. Il ruolo dell'endotelio nel processo è supportato da più dati:

- l'ipossia associata all'infezione da COVID-19 causa vasocostrizione e riduzione del flusso sanguigno con conseguente disfunzione endoteliale;
- l'ipossia modifica l'endotelio che da status antinfiammatorio ed anti-trombotico diventa infiammatorio e di maggior coagulabilità;
- le citochine prodotte dall'endotelio danneggiato provocano un aumentato rilascio di multimeri del fattore di von Willebrand (ULVWF) ed una maggior espressione di Tissue Factor (TF). Gli ULVWF agiscono da ponte tra le piastrine circolanti, l'endotelio danneggiato ed il sottoendotelio. Il TF, com'è noto, attiva la coagulazione attraverso la via FVIIa-TF. Si generano grandi quantità di trombina con maggior coagulabilità.

In definitiva, il ridotto flusso sanguigno, provocato da vasocostrizione e stasi, insieme al danno endoteliale e l'ipercoagulabilità spiegano come i pazienti critici affetti da COVID-19 siano a maggior rischio di trombosi venose ed arteriose.

Sul versante venoso, trombosi venose profonde ed embolia polmonare sono verosimilmente dovute ad un'eccessiva generazione di trombina; sul versante arterioso, le trombosi macroscopiche (strokes) sono causate piuttosto da un aumento di ULVWF.

Gli Autori sottolineano inoltre un fatto interessante: il quadro tipico del paziente critico con COVID-19 ha delle sue peculiarità che lo differenziano dalla coagulopatia che si riscontra per esempio nella sepsi e nella DIC. Inoltre, il quadro di microtrombosi polmonare è alla base dell'ARDS riscontrata nei pazienti critici con COVID-19.

Nella pratica clinica, risulta quindi utile il monitoraggio dei parametri di coagulazione, che dovrebbero comprendere, accanto alla conta piastrinica il PT, fibrinogeno e D-dimero. Alti livelli di fibrinogeno e D-dimero riflettono entrambi uno status di ipercoagulabilità ed infiammazione. Elevati livelli di D-dimero predicono un rischio concreto di ARDS, la necessità di un supporto rianimatorio ed alta mortalità.

Per quanto riguarda il trattamento, la prevalenza di eventi trombotici è inusuale alta, nonostante una profilassi antitrombotica standard; una terapia antitrombotica più "aggressiva" andrebbe presa in considerazione, specie in quei pazienti che, per altre caratteristiche (obesità, neoplasia, ecc), sono ad alto rischio trombotico.



FONDAZIONE



ANCHE TELETHON CONTRIBUISCE ALLA LOTTA AL SARS-COV-2

Dalla Fondazione Telethon 200 mila euro per finanziare quattro progetti di ricerca scientifica che utilizzano le malattie genetiche rare come "lente" sul Covid-19

Sono quattro i progetti finanziati da Fondazione Telethon per una cifra complessiva di 200 mila euro con lo scopo di utilizzare le malattie genetiche rare come strumento per comprendere aspetti ancora non noti dell'infezione da SARS-CoV-2. Come la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare può contribuire alla lotta a Covid-19?

Se lo è chiesto Fondazione Telethon, che lo scorso maggio ha deciso di istituire un bando ad hoc per finanziare i migliori progetti di ricerca che utilizzassero le malattie genetiche rare.

Le 114 proposte inviate al bando Telethon "Malattie genetiche rare e Covid-19" sono state rigorosamente valutate da una commissione scientifica istituita ad hoc, formata da nove scienziati di fama internazionale e presieduta da Michael Caplan, professore di Biologia cellulare e Fisiologia presso la facoltà di medicina dell'Università di Yale, che attualmente è anche membro del consiglio di indirizzo scientifico della Fondazione.

«Fondazione Telethon – ha dichiarato Michael Caplan – ha scelto il modo per migliore per mettere le proprie risorse e competenze al servizio della lotta contro la pandemia che ha sconvolto il mondo intero.

Sono stato davvero onorato di partecipare a un'iniziativa che definirei unica nel panorama mondiale: per quanto globalmente siano stati messi tantissimi fondi a disposizione della ricerca scientifica su Covid-19, questo bando è un esempio brillante di come si possano mettere efficacemente a frutto risorse limitate.

Del resto, questo è il marchio di fabbrica dell'organizzazione che, con capacità economiche ben lontane da quelle di agenzie di finanziamento quale per esempio l'NIH qui negli Usa, è riuscita ad arrivare all'incredibile risultato di mettere a punto e rendere disponibile ai pazienti la prima terapia genica ex vivo al mondo.

Con questa iniziativa Fondazione Telethon ha mantenuto fede al patto con i propri stakeholder – pazienti e donatori – e al contempo ha messo la propria competenza al servizio di questa emergenza globale in modo efficace e focalizzato».

Manuela Battaglia, Responsabile della Ricerca di Fondazione Telethon ha dichiarato:

«L'attuale emergenza coronavirus ha reso infatti ancora più fragili le persone che vivono con una malattia geneti-

ca rara, aumentando le difficoltà che questi pazienti devono affrontare, ma ha fatto anche comprendere il valore universale e l'importanza della ricerca. Le malattie genetiche rare a causa della loro complessità portano a indagare meccanismi biologici allo stesso tempo fondamentali e che possono rivelarsi trasversali rispetto allo studio di altre patologie.

Per questa ragione, coerentemente con la nostra missione di fornire ai pazienti risposte concrete in termini di cure e terapie, abbiamo stimolato la comunità scientifica a mettere a frutto le conoscenze derivate dagli studi sulle malattie genetiche rare, finanziate da Fondazione Telethon da 30 anni, per lo studio dell'infezione da SARS-CoV-2, creando una sinergia internazionale con l'obiettivo di dare il nostro importante contributo anche a questa emergenza sanitaria globale».

I progetti finanziati avranno la durata di un anno e coinvolgeranno diversi istituti di ricerca e universitari. Presso l'UO di Pediatria dell'Ospedale San Raffaele di Milano Gianni Russo proverà a fornire ulteriori elementi a sostegno dell'impiego dei glucocorticoidi, farmaci con azione anche antinfiammatoria, che recentemente hanno dimostrato una certa efficacia nel trattamento dei pazienti Covid19 più critici con compromissione respiratoria.

UNO STUDIO INCENTRATO SUI MECCANISMI DELL'IMMUNITA' INNATA

In particolare, Russo e il suo team sfrutteranno la loro decennale esperienza nel trattamento di pazienti con iperplasia surrenalica congenita, malattia genetica che viene tenuta sotto controllo grazie a una somministrazione cronica di questo tipo di farmaci: con questo studio proveranno a capire se la eventuale lieve immunosoppressione indotta dalla somministrazione precoce e cronica di glucocorticoidi possa avere un impatto sia sulla suscettibilità all'infezione da SARS-Cov-2 sia sul trattamento dei sintomi, aprendo potenzialmente nuove possibilità terapeutiche.

Sempre a Milano, Anna Kajaste-Rudnitski dell'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) coordinerà invece uno studio incentrato sui meccanismi dell'immunità innata, la nostra prima linea di difesa verso i

patogeni. In particolare, si concentrerà sui geni coinvolti nella risposta cellulare contro il nuovo coronavirus che sono anche alterati nella malattia genetica di cui si occupa da anni, la sindrome di Aicardi-Goutières: utilizzando i modelli cellulari di questa rara sindrome cercherà di capire se i geni causativi abbiano un ruolo anche nella protezione dall'infezione da SARS-CoV2 e possano così essere sfruttati per sviluppare nuove terapie antivirali.

Il progetto di Maria Teresa Fiorenza della Sapienza Università di Roma si focalizzerà invece sull'analogia tra i meccanismi sfruttati dal nuovo coronavirus per entrare nelle cellule dell'epitelio respiratorio umano e le alterazioni cellulari tipiche di una rara malattia genetica degenerativa, quella di Niemann-Pick di tipo C.

Questa malattia è dovuta infatti a difetti in una proteina fondamentale per l'integrità della membrana cellulare, quella "barriera" che anche il virus deve aggirare per infettare la cellula e replicarsi.

Inoltre, è noto da altri studi che alterazioni di questa proteina rendono le cellule più resistenti all'ingresso e alla propagazione di altri virus, come per esempio Ebola, SARS, MERS e HIV. I modelli cellulari della malattia di Niemann-Pick di tipo C potranno quindi aiutare a comprendere se questo vale anche per SARS-CoV-2 e contribuire quindi a individuare nuove strategie farmacologiche per contrastarlo.

Infine, Cristina Sobacchi dell'Istituto di ricerca genetica e biomedica del Cnr e di Humanitas Research Hospital di Milano approfondirà i meccanismi cellulari che il nuovo coronavirus utilizza a proprio vantaggio per entrare nelle cellule bersaglio e replicarsi.

Per farlo sfrutterà le conoscenze su questi meccanismi acquisite studiando una rarissima malattia genetica dello scheletro, la disostosi acro-fronto-facciale di tipo 1, che è dovuta a mutazioni in una proteina coinvolta in questi processi.

Peraltro, mutazioni nella stessa proteina sono state già correlate a un'aumentata suscettibilità a infezioni polmonari di origine virale: approfondire questi meccanismi nei modelli cellulari di questa rarissima malattia potrebbe quindi contribuire a chiarire meglio la relazione tra SARS-CoV-2 e la cellula ospite, e di conseguenza a suggerire nuove strategie terapeutiche mirate.



Ciao Gabriele...



Marco, puoi darci una mano? Furono queste le parole che nel 1996 mi rivolse Gabriele: assistere e aiutare gli emofilici.

Ma facciamo un passo indietro. Conoscevo Gabriele dagli anni universitari a Bologna: lui studiava medicina ed io giurisprudenza.

Frequentavamo lo stesso gruppo studentesco: "Impegno Universitario".

Un gruppo politico indipendente che animava la vita dell'Ateneo di Bologna presentando liste alle elezioni.

E Gabriele era attivo soprattutto nel gruppo della Facoltà di Medicina.

Era solare, allegro, sempre pronto allo scherzo e alla battuta: univa rigore e serietà a un atteggiamento "goliardico".

Un tipo in gamba.

Mai parlò dei suoi problemi, ma trasmetteva solo gioia e fiducia.

Ecco perché quella domanda del 1996 mi spiazzò.

Avevo appena superato l'esame da avvocato.

Era sera, ancora lo ricordo, e stavamo camminando in via Ugo Bassi, a Bologna.

Lo guardai stupito.

E Gabriele mi raccontò di es-

sere emofilico, mi spiegò che cosa voleva dire e che cosa comportava.

Mi raccontò della tragedia che aveva colpito i tanti emofilici italiani che, assumendo farmaci salvavita, emoderivati, si erano infettati di epatite e/o di aids.

Molti erano morti. Tanti erano i problemi, anche di rapporti con le istituzioni per poter garantire le terapie più idonee a tutti.

Ed io, mi disse, avrei potuto dare una mano, come avvocato.

Risposi di sì, senza esitazione. Quel "sì" ha dato un senso alla mia vita professionale che stavo per intraprendere.

Da quel momento e per tanti anni l'assistenza legale agli emofilici, sotto vari profili, è stata una delle materie prevalenti di cui mi sono occupato.

Dapprima solo in collaborazione con le associazioni emiliano romagnole e col giornale "EX" di quel personaggio che è Brunello Mazzoli, ma successivamente, quando Gabriele divenne Presidente di FedEmo, la Federazione delle associazioni emofilici, mi impegnai anche come consulente nazionale di FedEmo stessa.

L'ho vissuta come una "chiamata" che mi ha permesso di realizzare un desiderio.

Don Tullio Contiero, anima di quel "Centro Studi Donati" che Gabriele frequentava da studente, sacerdote a servizio degli ultimi, quel don Contiero che Gabriele, anche in anni recenti, mi citava e ricordava, una volta mi chiese: tu sei un avvocato dei ricchi o un avvocato dei poveri?

E mi guardava con occhi indagatori.

Domanda che mi imbarazzava. Posso dire che Gabriele mi ha permesso di essere un avvocato "dei poveri", cioè di persone ammalate, con difficoltà, molte danneggiate dagli emoderivati infetti, familiari di deceduti, e quindi richiedenti indennizzi e risarcimenti.

Tante cause, cause "giuste", per fare davvero Giustizia, con la G maiuscola.

Grazie, Gabriele!

Grazie, come dico sempre ai convegni, per avermi accolto nella grande famiglia degli emofilici, fatta di persone coraggiose, forti, magari anche testarde.

Che sanno che la vita va conquistata giorno dopo giorno.

Io mi sento piccolo piccolo di fronte a Gabriele e alla sua forza.

Una cosa in particolare ammiravo in lui: di saper fare di ogni problema personale un'occasione di impegno a favore di altri, a favore di chi si trovava a subire lo stesso problema.

Quando Gabriele si sposò, "imposi" a mia moglie e alle tre figlie, allora piccole (e una anche febbricitante), di recarci tutti nel Lazio per condividere con lui questo momento di felicità. Dissi: per Gabriele questo ed altro.

Francesca e Sofia, dovete essere orgogliose di avere Gabriele come marito e come papà: dal Cielo vi segue e vi protegge.

Per me Gabriele è stato un amico, un esempio: vivere con gioia, combattere con coraggio ogni battaglia, non arrendersi.

Il tuo sorriso rimarrà per sempre nella nostra memoria. Con te muore un pezzo di me.

Marco Calandrinio



Sono coinvolti circa 150 piccoli pazienti metabolici e le loro famiglie nel progetto "Fianco a Fianco", sviluppato da remoto, 'rimodulato' a seguito dell'emergenza COVID-19, e destinato alle famiglie e ai pazienti pediatrici e adulti con malattia metabolica seguiti dal Centro di cura di Verona.

L'iniziativa è promossa dall'associazione AISMME Aps nell'ambito delle molte iniziative di supporto del Centro Cura e del Centro Screening dell'Ospedale di Verona - Borgo Trento. "Fianco a fianco" gode di un co-finanziamento della Regione del Veneto e si colloca nel quadro della Convenzione tra AISMME e l'Ospedale.

"Nonostante la rimodulazione che abbiamo dovuto pensare per il COVID - ha spiegato la presidente di AISMME, Cristina Vallotto - che inizialmente ci lasciava perplessi, il risultato è stato fantastico e l'adesione entusiasta e molto alta.

Ci siamo resi conto che il lavoro insieme, da remoto, è un modello che funziona e replicabile, dal momento che è più comodo per queste famiglie, che hanno tempi quotidiani complessi e difficoltà di spostamento dovuti alle patologie.

I materiali prodotti saranno disponibili per tutti da gennaio 2021 sul canale YouTube di AISMME".

Grazie all'utilizzo di webinar e piattaforme informatiche, fino a fine 2020 vengono proposte moltissime attività, con l'obiettivo di rendere più facili gli approcci alle diete salvavita per bimbi e famiglie, ma anche di non farli sentire soli, grazie ad attività di sostegno psicologico telefonico o in videochiamata, e di creare una rete solidale di auto-aiuto tra le famiglie, attiva anche quando non si è in ospedale.

"I piccoli pazienti metabolici sono spesso costretti a diete salvavita molto rigorose, che eliminano elementi che possono rappresentare per loro un veleno.

Quasi tutti i genitori vivono l'aspetto dietetico con ansia e preoccupazione per le ristrettezze nella scelta del cibo dei piccoli, i particolari sapori a cui si devono abituare, le rinunce a cui devono sottostare.

Per i loro bambini, il confronto con gli altri e la socializzazione rischiano di essere difficili ed esclusivi" - ha spiegato Cristina Vallotto.

Ecco perché ci siamo focalizzati in particolare su questi temi con diverse iniziative.

Abbiamo registrato e inviato alle famiglie la preparazione di otto ricette, alipidiche, aproteiche e MCT, con il Cuoco Giovanni.

Quindi abbiamo invitato a spedirci delle foto mentre le preparavano a casa, con premi per tutti.

I video e la possibilità di partecipare a questo piccolo contest sono piaciuti molto; hanno risposto 34 famiglie di bambini e 12 adulti, che hanno inviato molte foto ogni settimana, anche di piatti creati da loro".

Inviati anche sette brevi videografici con semplici informazioni sulle diverse diete, gli alimenti, le patologie metaboliche e altro.

Infine, un incontro con una decina di famiglie, in diretta video, sulla dieta dei fruttogenici (fruttosemia).

Quindi, sette incontri di medicina narrativa via zoom, in condivisione, e cinque videoregistrati, che hanno coinvolto 10 famiglie nel progetto "Cuore intelligente", che mira a creare una comunità di volontari, pazienti adulti e famiglie, una rete di auto-aiuto che rappresenti un sostegno strutturato di caregiver.

"Abbiamo inviato registrazioni di letture di due album illustrati e della favola di AISMME "L'elefante blu", e attivato videodirette formative per quattro famiglie che volevano 'imparare' a leggere le favole con i loro bambini - ha continuato Cristina Vallotto. - Anche qui si è registrata una grande partecipazione, una forte sintonia tra le famiglie e una costruttiva condivisione delle esperienze.

Tutti si sono avvicinati con entusiasmo alla lettura, anche se prima non la amavano.

Simpatica anche l'iniziativa che ha coinvolto gli adolescenti: interviste doppie in stile "Jene" a quattro ragazzi, che saranno inviate a tutte le famiglie".

Infine lo yoga, con l'invio ogni mese di video registrati con suggerimenti di meditazioni e la possibilità prenotare una lezione di gruppo o individuale con l'insegnante yoga.

PROGETTO FIANCO A FIANCO AREA MULTIFUNZIONALE PER PAZIENTI E FAMIGLIE

Offrire maggiore vicinanza e sostegno al di fuori dell'Ospedale e incrementare il benessere psicologico, anche favorendo una maggiore aderenza alla "terapia" alimentare, delle famiglie e dei pazienti pediatrici e adulti con malattia metabolica seguiti dal Centro di cura di Verona. E' questo "Fianco a Fianco, area multifunzionale per i pazienti e per le Famiglie" il progetto promosso da Aismme e cofinanziato della Regione del Veneto (DDR 110 del 7.10.2019) e "rimodulato" con il potenziamento delle attività 'da remoto' a seguito dell'emergenza Covid 19.

A chi è dedicato

Possono accedervi i pazienti pediatrici e adulti con malattia metabolica ereditaria e i loro familiari residenti in provincia di Verona, Vicenza e Rovigo e altri pazienti e famiglie che frequentano il Centro Regionale di Diagnosi e Cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie presso l'AOUI Verona Borgo Trento.

Le azioni

Eliminate tutte le attività in presenza a causa dell'emergenza sanitaria Covid-19, grazie all'utilizzo di webinar e piattaforme informatiche, verranno proposte attività di biblioterapia e medicina narrativa con videolezioni registrate e incontri narrativi in video-presenza, utilizzando per i più piccoli anche la favola L'Elefante blu; meditazione e yoga grazie a videolezioni individuali e di gruppo, e un nutrito pacchetto di iniziative di educazione alimentare per varie patologie, con video di lezioni, ricette e interviste. Il tutto declinato a seconda delle diverse età, a partire dai più piccoli per finire con gli adulti.

A conclusione dei diversi percorsi, un incontro in fattoria didattica per passare una piacevole merenda in compagnia con prodotti biologici, una passeggiata tra le coltivazioni, giro didattico, gioco libero e ...chiacchiere tra amici.

Sostegno psicologico telefonico o in videochiamata

Yoga, ginnastica dolce e posturale
Videolezioni individuali e di gruppo, per promuovere l'esercizio fisico e il benes-



sere in particolare verrà presentata la pratica dello yoga per il miglioramento della respirazione e della postura.

Biblioterapia e medicina narrativa

ADULTI: verranno stimolati a raccontarsi ai tempi del coronavirus attraverso l'utilizzo di strumenti diversi e le narrazioni verranno condivise in maniera anonima sui social e sul giornale Aismme.

BAMBINI: creazione di video di letture ad alta voce online di albi illustrati, tra cui "L'elefante Blu"; la scelta dei testi sarà per fasce d'età.

FAMILIARI: Incontri formativi online (non registrabili) per le famiglie individuate dal progetto sulla "Pratica della lettura ad alta voce in famiglia: perché, come e cosa leggere ai più giovani... parliamone insieme!" Con i genitori scopriremo come orientarci nella scelta di libri da proporre, come creare uno spazio/tempo dedicato al piacere di leggere, come prendere confidenza con alcuni stili del linguaggio iconico e testuale e conosceremo le principali case editrici italiane per bambini. Infine, impareremo alcuni "trucchi" della lettura a voce alta.

Educazione alimentare

a) "Assaggi di...": brevi video, i cui contenuti saranno curati dall'equipe medica del Centro per la Diagnosi e la Cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie di Verona, che affronteranno tematiche legate alla terapia alimentare associata alle MME:

- educazione alimentare di base: nutrienti, digestione, metabolismo
- dieta aproteica: per quali patologie MME, tipologie di alimenti, strategie
- dieta alipidica: per quali patologie MME, tipologie di alimenti, strategie
- i grassi MCT: mini-video abbinato alla dieta alipidica
- dieta per Galattosemia: la spesa alimentare + Card/tessera scaricabile
- dieta per Fruttosemia: la spesa alimentare

b) Videoricette per pazienti con mme: videoserie di 4 puntate di preparazione di ricette da parte di cuochi professionisti in collaborazione con Flavis srl, società di produzione alimenti per diete specifiche, a cui seguirà un contest fotografico a cadenza quindicinale tra le famiglie coinvolte.

c) Videolezione in diretta con è Cucina (società esperta in corsi di cucina personalizzati), durante la quale verrà illustrata una ricetta dedicata ai pazienti con fruttosemia, le famiglie potranno prepararla assieme ai docenti e dialogare con loro.

d) Metabolic Cooking Real Life: filmati che mostreranno come è la preparazione dei pasti nel quotidiano delle famiglie di Aismme.

e) Adolescenti & Dieta: interviste doppie che metteranno in scena i conflitti e le risorse del rapporto degli adolescenti con MME e la loro dieta.

Durata

Il progetto durerà fino al 24 dicembre 2020.

POLITICHE SOCIALI E SOCIO SANITARIE NELLA CONVERSIONE DEL DECRETO "RILANCIO"

Nel numero quattro di giugno/luglio di quest'anno abbiamo pubblicato alle pagine 18 e 19 un articolo dal titolo: **"Primi commenti sulle novità introdotte dal Decreto Rilancio e disabilità"**.

Nel cappello iniziale si legge:

Il Decreto Legge n. 34 del 19 maggio 2020, cosiddetto "Decreto Rilancio", introduce un complesso di misure per imprese e cittadini con l'obiettivo di favorire la ripartenza sociale ed economica del Paese.

Il provvedimento conferma e proroga alcune disposizioni contenute nel precedente Decreto "Cura Italia" e contiene ulteriori norme rilevanti, specifiche per la vita delle persone con disabilità.

Cominciamo ad esaminare le principali partendo da quelle attinenti alla salute e alla sicurezza.

Si leggevano anche le prese di posizione di alcune categorie di pazienti.

L'autore era Claudio Castegnaro e l'articolo era preso da Wel Forum.it

La legge 17 luglio 2020, n. 77 "Conversione in legge, con modificazioni, del decreto legge 19 maggio 2020, n. 34, recante misure urgenti in materia di salute, sostegno al lavoro e all'economia, nonché di politiche sociali connesse all'emergenza epidemiologica da Covid-19" introduce novità sostanziali rispetto al cosiddetto Decreto Rilancio.

Qui si evidenziano quelle che riguardano in modo specifico la disabilità: la sperimentazione di strutture di prossimità e il ricorso al budget di salute individuale e di continuità; le linee guida per la gestione dell'emergenza epidemiologica nelle strutture socio-sanitarie, socioassistenziali e socioeducative; il fondo a copertura della maggior spesa a seguito della sentenza della Corte Costituzionale sulle pensioni di invalidità civile totale; l'erogazione in via sperimentale per l'anno 2020 di ausili, ortesi e protesi a tecnologia avanzata a carico del SSN; la garanzia della continuità dei servizi sociali, socio-assistenziali e socio-sanitari anche in situazione di emergenza in quanto riconosciuti come servizi pubblici essenziali.

Per chi volesse informazioni più dettagliate, Franco Pesaresi, che è direttore dell'Azienda Servizi alla Persona «Ambito 9» di Jesi (An) che gestisce i servizi sociali per i 21 comuni dell'Ambito sociale, illustra le ulteriori novità normative in questo articolo sul Decreto 34/2020 "RILANCIO" e lo si può leggere a questo link:

<https://francopesaresi.blogspot.com/2020/06/le-politiche-sociali-nel-dl-342020.html>

Le novità divise per argomenti sono quelle sotto elencate:

- A. Assistenza socio-sanitaria**
- B. Disabilità**
- C. Minori e famiglia**
- D. Politiche sociali**
- E. Poveri**



EX



Cari lettori,
dal mese di novembre riparte
la collaborazione tra la nostra
associazione e Media For Health,
agenzia di comunicazione e marketing.
Non vediamo l'ora di mostrarvi
la nostra rinnovata pagina Facebook
dove troverete tantissimi contenuti
interessanti!

Vi invitiamo a mettere mi piace,
commentare e condividere i nostri
post con i vostri amici!



In collaborazione con

