



RIVISTA DELL'ASSOCIAZIONE  
EMOFILICI E TALASSEMICI  
DI RAVENNA

ANNO LI - N. 1 - GENNAIO 2025

*Pro  
Vacazione*

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



## IN QUESTO NUMERO

### Pagina 3

CONSIDERAZIONI SUL  
CONVEGNO DI RAVENNA

### Pagina 6

BENESSERE SOCIALE  
Un nemico a tavola

### Pagina 8

Intervista all'Avvocato Marco  
Calandrino

INCHIESTA SUL SANGUE  
INFETTO

### Pagina 10

La voce delle Associazioni  
EVENTO MEMORIAL  
GIOVANNI NICOLETTI

### Pagina 13

CONVEGNO INTERREGIONALE  
DI CATANIA

### Pagina 16

BIOGENETICA

L'editing genetico per la  
beta-talassemia: strategie a  
confronto

### Pagina 21

CONVEGNO A FERRARA  
organizzato dalla Federata  
ALT "Rino Vullo

Perché pro - Vocazione?

L'esplicatio terminorum è tutta racchiusa nel bisogno urgente, avvertito dai più, di coinvolgere quante più persone alla partecipazione, e non solo alla rappresentazione di un evento, affinché esse stesse non perdano il ruolo di protagoniste, per assumere quello di platea passiva.

Un appello in realtà per risvegliare l'attenzione e allentare il torpore sociale che aleggia, quando il settore che rappresentiamo dovrebbe essere il più attivo, curioso e rumoroso.

Una chiamata alla presenza, soprattutto in un'epoca caratterizzata dal dominio tecnologico nella vita sociale, già di per sé fortemente individualista. Ed ecco che la rappresentazione avviene tutta al di fuori di noi, senza coinvolgimento attivo, se non il flebile lamento dei: *non so, si però, va bene, organizziamo, adesso non è il momento, dobbiamo parlare, vederci..*

Si è passati dalla volontà di organizzarsi collettivamente nella battaglia per la conquista dei diritti, propria degli anni 60/70, al presente in cui ognuno vive la propria situazione di difficoltà in isolamento e solitudine. E' venuta a mancare la fiducia, la corda dell'alleanza e si procede da soli, perché ci siamo lasciati convincere che i problemi personali non

sono sociali e allora bisogna recuperare una dimensione forte di società civile.

Questo ci porta naturalmente ad un paradigma, all'interno del quale troviamo la teoria dell'economia politica, oggi predominante, il cui assunto antropologico è " homo homini lupus", e quella dell'economia civile, che ha un fondamento etico e per ciò stesso subordinato e non considerato perché non dà profitto.

Ma la società civile ha bisogno del supporto dell'economia civile per raggiungere gli obiettivi che si vogliono perseguire con autentica volontà e non per ottenere momenti di plauso, come al termine di uno spettacolo.

Bisogna solo decidere da che parte stare, che ruolo sapere di poter interpretare con onestà, oppure continuare ad assistere in modo passivo, se è la sola cosa che siamo in grado di fare. Certamente la più semplice.

Eppure in questa piramide sociale costruita sulla sfiducia, indifferenza, scollamento e solitudine, ci sono energie opposte molto più potenti che vanno rivalutate per restituire priorità alle cose che contano e che possono dare dignità a tutti.

**Maria Serena Russo**

50 anni di  
**PROVOCAZIONE**  
l'impegno dell'innovazione scientifica per la cura  
dell'emofilia, talassemia e drepanocitosi

RAVENNA 14 dicembre 2024

[Home Page](#) [Programma](#) [Informazioni](#) [Iscrizione](#)



# CONSIDERAZIONI SUL CONVEGNO DI RAVENNA

**DOTT. STEFANO MORATELLI**

Sabato 14 dicembre, in occasione del cinquantenario della rivista EX e dell'Associazione dei Pazienti di Ravenna, si è tenuto a Ravenna il Congresso "50 anni di proVOCAZIONE".

Per la partecipata presenza di numerosi pazienti, di rappresentanti delle Associazioni e di prestigiose figure scientifiche dell'Ematologia si potrebbe aggiungere al titolo ... "50 anni e non dimostrarli": la strada aperta da EX procede con vivacità ed iniziative volte a fornire gli aggiornamenti clinici, terapeutici, sociali alle persone affette da Malattie Emorragiche Congenite ed Emoglobinopatie.

Ma immaginiamo di ritornare a 50 anni fa, Immaginiamo di essere nei primi anni del '70 e l'Emofilia, per molti, è ancora "questa sconosciuta".

Non tanto per la comunità scientifica (già si vedeva uno spiraglio di interesse per le malattie emorragiche congenite), ma soprattutto per la gente comune e purtroppo anche per la singola persona affetta, spesso lontana dai pochi Centri specialistici presenti in Italia in grado di fornire una diagnosi accurata e proporre i trattamenti sostitutivi all'epoca disponibili.

Isolamento e individualità sono state la consuetudine in quegli anni. I pazienti hanno vissuto la loro patologia con grande timore e, per le forme gravi, con vera e propria paura nell'affrontare la quotidianità di un percorso scolastico, lavorativo, sociale.

Non di rado si aggiungeva un senso di vergogna per l'essere additati come "diversi", accompagnati solo dalle famiglie, coin-

volte in prima persona nella realtà di quel tempo, con scarso o inesistente supporto del mondo circostante.

Vincenzo ha voluto modificare la visione passiva e attendista, ha prospettato e ha creduto in un futuro diverso, ha impegnato tutto sé stesso per realizzare un obiettivo comune.



"Non sono "il" solo, i miei diritti di persona e di cittadino sono misconosciuti, ma la Costituzione mi garantisce assistenza e sostegno: è necessario risvegliare le coscienze e le Istituzioni". Questo deve essere stato il pensiero di Vincenzo, e ha iniziato a concretizzarlo.

Oggi possiamo dire, con le parole di Vincenzo: "siamo EX postulanti" (le Istituzioni ascoltano i nostri diritti), "siamo EX invalidi gravi" (abbiamo diritto al lavoro), "siamo EX egoisti" (abbiamo aperto la nostra voce anche ad altre malattie del sangue)".

Il suo ragionamento è sempre attuale ed è al plurale, "dobbia-

*segue nella prossima pagina*



mo essere una comunità unita ed aperta”: una comunità aperta e con intento condiviso significa collaborazione.

Non diamo per scontato ciò che oggi sembra dovuto: la migliore qualità di vita dei pazienti non sarebbe stata possibile senza lo stretto rapporto, che deve continuare ad esistere, fra le Associazioni di Pazienti, la comunità medica e scientifica, l'industria farmaceutica e le istituzioni.

La parte di aggiornamento scientifico della mattina si è poi aperta puntualizzando il procedere di pari passo della ricerca scientifica e del progresso della qualità di vita dei pazienti.

Le domande della platea hanno coinvolto i professori Mannucci, De Sanctis, De Cristofaro, Castaman, Longo, Peyvandi, Bernardi, Bramante Federici, Santoro, Carulli, Biasioli e Boccalandro che si sono susseguiti per esporre in maniera magistrale le cono-

scenze, le innovazioni presenti ad oggi e le future prospettive scientifiche e terapeutiche per le malattie emorragiche congenite e le emoglobinopatie.

A seguire, nel pomeriggio, è iniziata la Tavola Rotonda moderata da Angela Venturini, giornalista e Direttore Responsabile di EX.

Il titolo racchiude l'essenza della giornata: “Emilia Romagna: un'esperienza di collaborazione virtuosa e di fiducia tra il mondo istituzionale, clinico e associativo”. Il dibattito che ne è seguito ha evidenziato il punto di vista dei pazienti, dei medici, dei rappresentanti delle associazioni e delle istituzioni con ampio ed esplicito coinvolgimento di tutti i presenti.

A chiusura di giornata è stato proiettato il collage di filmati raccolti durante il “Campo estivo in Romagna”, progetto nato per iniziativa dell'Associazione di Ravenna e con il supporto economico della Regione Emilia Ro-

magna di cui quest'anno ricorre la ventesima edizione. Trentasei fra ragazze e ragazzi, provenienti da diversi Centri per l'Emofilia in Italia che hanno trascorso con serenità e sicurezza una settimana di formazione e svago, sotto lo sguardo vigile e affiatato dei volontari che ne rappresentano il fulcro.

La socializzazione, il supporto del qualificato staff di medici, fisioterapisti, l'apprendimento degli stili di vita ideali ed i corsi per l'autoinfusione favoriscono nei giovani partecipanti la consapevolezza di poter gestire la propria vita in autonomia.

Una giornata di ricordi anche, dove la presenza dei fondatori, Vincenzo, Brunello e Antonino è stata particolarmente viva e sentita, nonostante la loro assenza fisica, quindi giornata piena di significati.

Una vera ProVOCAZIONE.

# Haemophilia and its musculoskeletal complications

Prof. **Christian Carulli**

Specialista in Ortopedia e Traumatologia - Specialista in Chirurgia della Mano

Clinica Ortopedica - Università di Firenze \_ SOD Ortopedia - Centro Traumatologico Ortopedico, AOU Careggi

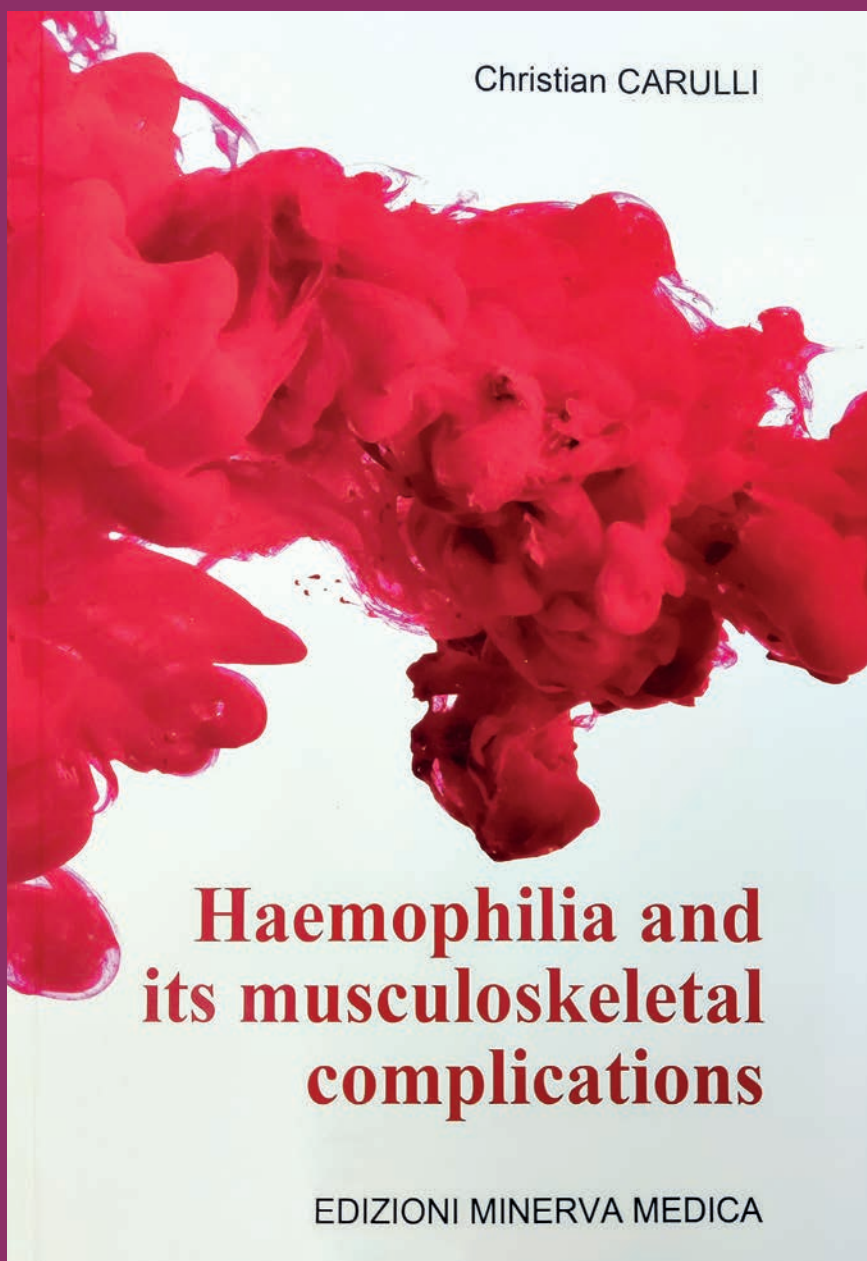
Presidente del CdL Infermieristica, Università di Firenze

Coordinatore del Master di 1° livello in Biomeccanica applicata alla terapia ortesica podologica, Università di Firenze

Svariati libri sono stati pubblicati negli ultimi 20 anni sulle malattie emorragiche ed in particolare sull'Emofilia. Gran parte di questi, sono stati testi molto autorevoli, ma incentrati sulla chirurgia, specificatamente ortopedica, e con un accenno alla parte ematologica.

La Minerva Medica, importante casa editrice italiana con ampia distribuzione internazionale, ha voluto quest'opera, essenziale ma a carattere rigorosamente scientifico, a cui hanno partecipato importanti ed esperti autori, italiani e internazionali, e con due elementi originali e distintivi: molto divulgativa e soprattutto omnicomprensiva.

Infatti, come si evince dall'indice, questo libro è ad uso non solo tecnico-professionale ma guarda primariamente a figure non mediche e/o realtà che negli ultimi dieci anni hanno assunto un ruolo fondamentale e che prima non venivano considerate o erano marginali: oltre alle basi ematologiche e alle forme di chirurgia ortopedica (con le novità del trattamento delle fratture e delle patologie del gomito), vi è riferimento all'organizzazione di un Centro Emofilia, alla gestione infermieristica, alla terapia del dolore, al metabolismo osseo e all'assistenza internistica e geriatrica; non ultima, vi è la voce



delle Associazioni che, insieme alle figure prima discusse, rappresentano la moderna gestione "olistica" di questi soggetti, affetti sì da problemi muscoloscheletrici, ma con necessità di interazione multidisciplinare e multiprofessionale.

# UN NEMICO A TAVOLA

*prima puntata*

## Uno dei maggiori nemici della salute è il sovrappeso e l'obesità

A cura del Prof. **Alessandro Gringeri**

Avere un indice di massa corporea (IMC, in inglese BMI) maggiore di 25 kg/m<sup>2</sup> comporta numerosi rischi per la salute. Questo indice mette in relazione il peso corporeo con la statura. Si calcola dividendo il peso in chilogrammi per l'altezza in metri al quadrato [IMC = peso (kg) / altezza (m)<sup>2</sup>]. Si è sovrappeso per valori tra 25.0 a 29.9, si soffre di obesità moderata con valori tra 30.0 e 34.9, grave tra 35.0 e 39.9 e gravissima da 40.0 in su.

L'IMC o BMI non valuta correttamente la percentuale di grasso corporeo e la massa muscolare, ma unito ad altri indicatori specifici per la determinazione della localizzazione del grasso, si associa ad un aumentato ri-

schio di malattie quali il diabete tipo 2, le malattie cardiovascolari, le malattie articolari da sovraccarico, le disfunzioni ormonali e i tumori.

In particolare, l'elemento maggiore di rischio è il grasso addominale noto anche come obesità centrale, cioè il grasso intorno alla vita, rispetto al grasso gluteo-femorale.

Il grasso addominale è misurato tramite la circonferenza addominale trasversalmente all'altezza dell'ombelico o appena più su. Naturalmente, la medicina non fa mai le cose semplici; infatti, si può pesare poco e avere una pancia prominente, o, viceversa, pesare molto ma essere completamente asciutti (o addirittura avere la famosa "tartaruga").

È stato quindi identificato un altro indice, l'Indice di Forma Corporea (ABSI, A Body Shape Index)), una metrica che valuta i rischi per la salute in base all'altezza, al peso e alla circonferenza vita del corpo. Si calcola dividendo la circonferenza addominale per i 2/3 dell'IMC/BMI e metà dell'altezza.

Il peso e il grasso addominale sono influenzati dalla nostra alimentazione e dal nostro metabolismo, cioè quanto bruciamo ciò di cui ci nutriamo. Questo primo concetto è molto importante: una vita sedentaria non ha bisogno di un alto dispendio energetico e quindi di un metabolismo accelerato.



Il metabolismo è come un motore di un'auto: se siamo usi fare poca strada e lentamente, non abbiamo bisogno di avere un motore veloce di grossa cilindrata; invece, se di strada ne facciamo tanta ogni giorno e anche ad una certa velocità, ecco che il motore ha la necessità di essere più grande, con migliori prestazioni, di avere una cilindrata maggiore.

Naturalmente, maggiore è la cilindrata e la velocità, maggiore è il consumo. Maggiore è il metabolismo, maggiore è il dispendio di energia e quindi di consumo dei nutrienti.



Per aumentare il metabolismo dobbiamo muoverci e migliorare il tono muscolare: si va dall'alzarsi in piedi ogni 30 minuti, a passeggiate di almeno 45 minuti, al fare almeno 10 mila passi al giorno, fino ad attività fisiche ad alta intensità. Attenzione, bastano i prime due suggerimenti, praticati ogni giorno, per attivare, risvegliare il metabolismo (tra l'altro senza rischi), mentre la pratica fisica intensa praticata saltuariamente e senza preparazione può essere invece molto rischiosa. Inoltre, alcuni esercizi da abbinare al movimento sono semplici esercizi di meditazione e di respirazione profonda e consapevole. Respirare in modo corretto, oltre a permettere di rilassarci e diminuire lo stress, permette una migliore ossigenazione del sangue, di allentare la tensione muscolare e regolare la temperatura corporea.

E poi c'è l'alimentazione: attenzione anche qui, non è la quantità di cibo, ma la qualità! Non è quanto mangiamo, ma che cosa mangiamo, come mangiamo e quando mangiamo. Abbiamo bisogno di una composizione bilanciata delle sostanze nutritive: i macronutrienti, quali i carboidrati (prevalentemente in pane, pasta, zucchero), le proteine (prevalentemente in carne, pesce, legumi) e i grassi (prevalentemente olio, burro, insaccati) e i micronutrienti, come le vitamine e i minerali (in verdura e frutta), senza dimenticare l'acqua. I carboidrati sono essenziali per la produzione di energia e per il funzionamento cerebrale; le proteine sono i nostri mattoni, essenziali per muscoli e tessuti; i grassi poi sono importanti come fonte di energia, assorbimento di vitamine e produzione di ormoni.

**Prima regola:** (che sarebbe la seconda, essendo la prima il movimento): abbiamo bisogno di tutte queste sostanze, anche se diete alla moda tendono ad abolire via via queste o quelle (in particolare i carboidrati).



Una dieta giornaliera bilanciata quindi dovrebbe contenere il 50% di carboidrati, il 20% di proteine, il 10% di grassi e il 20% di frutta e verdura. Come si capisce, non sto parlando qui di calorie, ma grossolanamente di quantità.

**Seconda regola:** la colazione dovrebbe diventare quasi il pasto principale (dove carboidrati e grassi la fanno da padroni), seguito da un pranzo più moderato (dove saranno proteine, verdura e frutta a prevalere sui carboidrati), mentre la cena dovrebbe essere il pasto più piccolo e leggero (con pochi o niente carboidrati e grassi, con

un po' di proteine e tanta verdura). Se ci pensate ha senso: all'inizio della giornata abbiamo bisogno di tanta energia per metterci in moto, a pranzo dobbiamo comunque mantenerci energetici, ma senza però eccedere nelle quantità, anche per non addormentarci, mentre la sera è normalmente dedicata al rilassamento e al riposo, e quindi non c'è bisogno di produrre energia. Uno spuntino a metà mattina e metà pomeriggio con verdura o frutta, anche in guscio, aiutano ad arrivare al pasto senza che lo stomaco vi induca in tentazione.

**Terza regola:** come mangiamo

**Quarta regola:** quando mangiamo.

**Quinta regola:** che cosa mangiamo.

Queste ultime regole le approfondiremo nel prossimo numero. Sembrano tante regole, ma al contrario vi semplificheranno la vita, ma soprattutto ve la miglioreranno.

*Alla prossima.*



# INCHIESTA SUL SANGUE INFETTO



**Avv. Marco Calandrino**

**D** **Avvocato Marco Calandrino, da tanti anni lei assiste emofilici in tutta Italia, e durante la presidenza di Calizzani è stato presidente del collegio dei probiviri e consulente legale nazionale di FedE-mo; inoltre per molti anni ha collaborato col nostro giornale, curando una "rubrica legale" ricca di aggiornamenti, notizie, proposte: desidera sottolineare qualcosa di questa lunga esperienza?**

**R** Sì, molto volentieri. Prima di tutto ringrazio due amici che ci hanno lasciato e che, oltre 25 anni fa, mi coinvolsero, facendomi di fatto entrare nella grande famiglia degli emofilici italiani, come avvocato, ma soprattutto come amico: Gabriele Calizzani, che fu appunto Presidente di FedE-mo (la Federazione delle Associazioni emofilici), e Brunello Mazzoli, Direttore del giornale EX.

Li ricordo e li ringrazio perché da loro ho imparato che non ci si deve arrendere mai e che vale sempre la pena di combattere

per la verità e la giustizia.

Le battaglie che ho condiviso con Gabriele e Brunello erano sì per ottenere i giusti risarcimenti per le vittime, ma anche per fare luce su quanto accaduto, affinché non si ripetesse più.

E, allo stesso tempo, per chiedere, anzi per "pretendere", un'assistenza sanitaria all'altezza dei gravi problemi dei danneggiati da sangue infetto, come quella volta che diffidammo la Regione Emilia Romagna, affinché rendesse subito disponibili nei vari centri i farmaci ricombinanti (più sicuri), diffida che provocò un immediato riscontro positivo dell'allora presidente della regione.

Desidero poi ringraziare ogni singolo emofilico per la testimonianza e l'esempio: davvero ho incontrato persone che sanno affrontare la vita con coraggio, fiducia e in modo positivo.

Ne è prova anche il grande impegno di tutti nelle associazioni locali, in FedE-mo e in Fondazione Paracelso: mi permetto solo di sollecitare una maggiore unità di intenti, una maggior collaborazione, a cercare ciò che unisce e non ciò che divide. L'ultima volta che andai a trovare Brunello in ospedale qui a Bologna mi confidò il suo profondo dispiacere per le divisioni e i litigi nel mondo associativo e la speranza in una nuova stagione.

**D** **Avvocato Calandrino, può aggiornarci su quanto accaduto in Gran Bretagna in relazione a un'inchiesta sul sangue infetto, tema che interessa molto gli emofilici, vista la tragedia che ciò ha rappresentato per tutti?**

**R** Leggendo i giornali dei mesi scorsi scopriamo che cosa successe in Gran Bretagna fra gli anni Settanta e Novanta: gra-

zie a un rapporto reso pubblico il 20 maggio 2024 dall'Infected Blood Inquiry, una commissione di inchiesta indipendente istituita nel 2017, che ha condotto le sue indagini sotto la guida di Sir Brian Langstaff, già Giudice dell'Alta Corte inglese, è stato rivelato che oltre 3.000 persone sono morte nel Regno Unito fra gli anni Settanta e Novanta dopo aver ricevuto emoderivati e/o trasfusioni di sangue infetto da virus come l'HIV o l'epatite, mentre le persone infettate sono state più di 30.000. Dopo sette anni di indagini è arrivato il verdetto: una condanna senza appello che inchioda le istituzioni britanniche alle proprie colpe.

"Pur sapendo del problema, hanno rifiutato di accettare le proprie responsabilità arrivando anche, di fronte alla possibilità di azioni legali nei loro confronti, a distruggere documenti chiave", afferma Sir Brian Langstaff. Il contagio avvenne perché negli anni '70 e '80, di fronte alla carenza di prodotti emoderivati, venne importato plasma dagli Stati Uniti senza sottoporlo ai dovuti esami.

Una pratica che si ripeté sino all'inizio degli anni novanta nonostante l'allarme lanciato dall'Organizzazione mondiale per la sanità. Il testo spiega come migliaia di persone ricevettero trasfusioni di sangue o emoderivati (in gran parte provenienti dagli Stati Uniti) contaminati con virus dell'HIV o dell'Epatite B e C. Furono, come detto, 30.000 le persone che in Gran Bretagna si ammalarono di queste patologie, e il 10% di loro morirono. Per molti fu uno shock vedersi diagnosticato l'AIDS, senza che ci fosse stato alcun comportamento a rischio. Nel rapporto conclusivo della lunghissima inchiesta indipendente emerge come non si sia trattato di un errore casuale, ma di una serie di "fallimenti" del sistema.

A questi avrebbero fatto seguito numerosi tentativi da parte delle autorità pubbliche di nascondere l'accaduto. Anche attraverso



*segue dalla pagina precedente*

"l'eliminazione di documenti compromettenti". Di questi gravi insabbiamenti sarebbero corresponsabili a vari livelli il governo britannico, il sistema sanitario nazionale (Nhs) e i servizi trasfusionali di decine di ospedali del Regno Unito.

L'Infected Blood Inquiry ha evidenziato, poi, come le vittime dello scandalo più grave della sanità pubblica britannica, siano state di fatto tradite e abbandonate al loro destino più volte e a più livelli, a partire dai loro medici, in uno scandalo che "poteva essere evitato". Per Kate Burt, amministratrice delegata della Haemophilia Society, i risultati dell'inchiesta dimostrano che "per anni il governo ha rifiutato di accettare il dolore e la sofferenza di coloro che sono rimasti coinvolti in questo scandalo e di riconoscere l'enormità del suo fallimento". "Troppa gente - ha detto Burt - è morta credendo che nessun primo ministro avrebbe mai riconosciuto le responsabilità per ciò che è successo. Una comunità profondamente danneggiata e ferita è stata marginalizzata e ignorata dalle istituzioni create per difendere i loro diritti".

### **D** **Avvocato Calandrino, quanto messo in luce in Gran Bretagna ci fa riflettere e ci interpella: in Italia è mai stato fatto un analogo lavoro d'inchiesta?**

**R** Devo prima fare una premessa: la vicenda del sangue infetto in Italia si è sviluppata dagli anni settanta agli anni novanta e ha visto la somministrazione di sangue, plasma ed emoderivati con la presenza dei virus delle epatiti HBV e HCV e dell'HIV.

I principali contagiati dai virus furono le persone emofiliche che necessitavano dei fattori della coagulazione (fattore VIII e fattore IX) ottenuti dal plasma umano. Secondo alcune stime, in Italia i decessi per infezione da emoderivati sono, al 2009, circa 2600.

Non dimenticherò mai quella mamma di un ragazzo emofilico morto a 26 anni di HIVAids, che piangendo mi disse: avvocato, davamo a nostro figlio gli emoderivati, farmaci salvavita, e quegli stessi farmaci che avrebbero dovuto salvarlo, lo hanno portato alla morte.

E ora, per rispondere alla sua domanda, uso le parole del Direttivo di FedEmo (fonte: sito web di EX) che nel 2019, all'indomani della sentenza del Tribunale di Napoli che mandò assolti tutti gli imputati (dirigenti del Servizio Sanitario e di società), scrisse: si nega che circa 2.600 sono stati contagiati e più di 500 sono morti. La sentenza è arrivata a distanza di quasi 40 anni dall'inizio dei contagi causati da emoderivati c.d. industriali, che per quasi un ventennio (inizi anni '70 fine anni '80) venivano prodotti con sangue infetto, raccolto da donatori non controllati ad alto rischio, per lo più proveniente dagli Stati Uniti... La conseguenza di questa pratica di raccolta ha provocato il contagio della quasi totalità degli emofilici Italiani (ma così è stato in tutto il mondo).

Negli anni '70 si calcola siano stati circa 2.600 gli emofilici italiani, praticamente tutti contagiati dal virus dell'epatite C (HCV), metà di loro anche dell'HIV. Ad oggi oltre 500 di noi non ce l'hanno fatta e purtroppo altri ancora ci lasceranno. Da quasi 25 anni la nostra comunità sta cercando di

ottenere giustizia...Fedemo, che rappresenta l'intera comunità emofilica, ... si appella alla sensibilità della politica, per chiedere, a nome di tutti gli emofilici Italiani, che venga formata una Commissione Parlamentare d'Inchiesta in grado di ricostruire finalmente la verità storica su quei fatti e di individuare le responsabilità.

Io osservo come siano trascorsi 5 anni, un periodo "normale" per i tempi della politica e delle Istituzioni per valutare e sviluppare una proposta di questo tipo, ma adesso, dopo l'inchiesta inglese che ha "scoperchiato" una realtà fino ad oggi rimasta oscura, ritengo che i tempi siano davvero maturi anche in Italia per un approfondimento di quanto successo.

Lo dico a livello personale, come mio spunto di riflessione.

Una Commissione d'Inchiesta che serva a illuminare la verità storica e riaffermare così il valore della memoria e il valore della giustizia: l'etica deve venire prima del profitto, prima di tutto, e le vittime del sangue infetto ce lo ricordano, ieri, oggi e per sempre. Lo scienziato Luc Montagnier, Premio Nobel per aver scoperto il virus HIV, diceva: mentre la menzogna prende l'ascensore la verità prende le scale. Nonostante ci metta più tempo la verità finisce sempre per arrivare.



# Associazione Emofilici Campania

**Gerardo Guerrino**

Presidente dell'A.R.C.E. ODV - Associazione Regionale Campana dell'Emofilia

## Evento " MEMORIAL GIOVANNI NICOLETTI "



Viaggio nella storia contemporanea dell'Emofilia.

Potrebbe sembrare il titolo di un romanzo che illustra l'evoluzione di una malattia, ma in realtà è la cornice di una delle vite più intensamente vissute al fine di migliorare la condizione degli emofilici tutti: questa è stata la vita di Giovanni Nicoletti.

Laureato in Giurisprudenza, funzionario prima e dirigente INPS poi, primo Presidente della Federazione delle Associazioni Emofilici, Presidente dell'Associazione Regionale Campana dell'Emofilia per 40 anni, figlio, fratello, marito, zio, padre, nonno, amico, confidente, punto di riferimento per generazioni di giovani...: tut-



to questo era Giovanni Nicoletti e lo era in modo impeccabile! Gerardo Guerrino, attuale Presidente dell'Associazione Regionale Campana dell'Emofilia, con il placet unanime del Consiglio Direttivo, ha voluto fortemente dedicare una giornata interamente al ricordo di Giovanni Nicoletti e al suo enorme e fondamentale contributo al mondo dell'Emofilia.

Il 17 novembre 2024 presso l'Hotel Montespina a Napoli, alla presenza di medici, associazioni nazionali, pazienti giovani e meno giovani, politici locali, si è svolto il Memorial Giovanni Nicoletti, evento finanziato dall'A.R.C.E. Con grande maestria, Gerardo Guerrino ha intervistato in un'atmosfera di simpatia e leggerezza le persone che hanno avuto un ruolo importante nella vita di





Giovanni Nicoletti. Medici e collaboratori hanno ricordato i momenti fondanti che hanno fatto la storia dell'emofilia in Italia: l'atto costitutivo dell'A.R.C.E. del 1976, l'istituzione della Federazione delle Associazioni Emofiliche nel 1996 a Sorrento.

Il mondo dell'associazionismo lo ha ricordato, come lui sentiva e viveva, parlando di emofilia non come malattia, ma come volontà, solidarietà, comune sentire, tenacia, forza e soprattutto amicizia. E del suo aspetto intimo, personale ed emotivo ne abbiamo avuto un inedito affresco attraverso i racconti del figlio di Gianni, la moglie, la nuora e le sue due adorato nipotine.

Inoltre la signora Titti Di Martino, moglie di Nicoletti, conoscendo la dedizione del marito al mondo dell'emofilia e la fiducia e la speranza che nutriva nei confronti delle nuove generazioni, ha voluto mettere a disposizione ed istituire un premio in denaro per la realizzazione di un progetto presentato da giovani aderenti alle associazioni emofiliche italiane. Numerosi i videomessaggi di chi non è potuto venire e tanti sono stati i video e le immagini che hanno valorizzato l'importanza di Giovanni Nicoletti nella storia dell'Emofilia in Italia.

A conclusione dell'evento c'è stata poi l'assegnazione della prima edizione del "Premio Memorial Giovanni Nicoletti" che ha

visto vincitore il progetto dal titolo "E-mo' ascoltamì: storie di vita quotidiana di ragazzi con emofilia" ideato dai giovani LORENZO GHIRARDI e FEDERICO BERTARELLI e presentato da A.V.E.S. ODV Associazione Volontariato Emofilici e Simil-Emofilici di Parma, a cui è andato il plauso della commissione esaminatrice e di tutti i presenti.

"E' stata una giornata dalle mille emozioni, - dichiara il Presidente G. Guerrino - "insieme a tutto il Consiglio Direttivo, abbiamo sentito forte la necessità di ricordare e raccontare un Uomo unico che ha scritto una pagina importante per la Comunità Emofilica Italiana. "

"Quando una Comunità come la nostra, beneficia di una persona di uno spessore morale, etico, culturale, dotato di capacità elevate e soprattutto di una Umanità non comune, questo va portato d'esempio per tutti coloro che non hanno avuto modo di conoscerlo, soprattutto i giovani.

Voglio infine, ringraziare tutti Voi, per la grandissima partecipazione non solo fisica ma anche emotiva, è stato motivo d'orgoglio per Noi, nel vedere una comunità gioiosa e desiderosa di essere parte di una giornata memorabile!"



# In viaggio...!

## Di Felicita Coscioni

In treno, di ritorno da Napoli, dove si è appena conclusa la giornata commemorativa dedicata a Giovanni Nicoletti (detto Gianni), storico Presidente di ARCE Associazione Regionale Emofilici Campani, ho ancora cuore e mente pervasi da emozioni intense.

La commozione, innanzitutto, la mia e quella che ho colto negli occhi di tutti i presenti, nell'ascoltare i ricordi di chi ha conosciuto Gianni Nicoletti e ha fatto parte a vario titolo della sua vita.

E il piacere sincero di essermi ritrovata insieme a persone arrivate da tutta Italia, accomunate non solo dall'essere parte di una comunità, ma dal desiderio, nel rendere omaggio ad un uomo che per oltre 40 anni della sua vita si è dedicato con impegno e passione alla conquista del diritto alla cura delle persone con emofilia, di ritrovare quello spirito positivo e di comunione di intenti, che da qualche anno a questa parte le Associazioni che aderiscono a FEDEMO, sembrano aver purtroppo perso!

Nel ricordo del "Presidente", l'attuale direttivo di ARCE è riuscito in un'impresa difficile negli ultimi anni per la nostra comunità: riunire pazienti, medici, amici, soci di FEDEMO in un clima sereno e costruttivo, senza polemiche e sterili discussioni. Un riconoscimento in più per un uomo che si è prodigato non solo per gli emofilici della sua regione, la Campania appunto, ma per gli emofilici di tutta Italia.

Sono tante le riflessioni che la giornata appena trascorsa mi ha portato a fare, ma prima di tutto vi è la consapevolezza che, in un momento cruciale per il mondo dell'emofilia e della Sanità nel suo complesso, la disponibilità di terapie innovative e farmaci sempre più efficaci, la competenza dei medici che dirigono i Centri Emofilia, sembrano non essere sufficienti a garantire cure adeguate per tutti su tutto il territorio italiano. E in questo senso sempre più importante è il ruolo che le Associazioni di pazienti possono svolgere nel sostenere istanze nei confronti di tutte le Istituzioni coinvolte nella cura e nel supporto alle persone con emofilia.

L'importanza del ruolo ricoperto dalle Associazioni, purtroppo non sembra essere chiaro a tutti i pazienti e anzi, la disponibilità di farmaci e cure rappresenta un boomerang per il mondo dell'associazionismo, che sta progressivamente depauperandosi e invecchiando.

Ripenso, allora, alla figura di Gianni Nicoletti, che è riuscito, durante il suo lungo mandato come Presidente di ARCE e come presidente di FEDEMO, a gettare il seme dell'entusiasmo, che abbiamo visto oggi nell'agire di chi ha preso il suo posto nell'Associazione campana e che il "Presidente" Nicoletti ha voluto trasferire ai giovani emofilici di tutta Italia, promuovendo negli anni tanti progetti rivolti ai giovani, finalizzati a coinvolgere nel mondo dell'associazionismo nuove leve, il più recente, quella bellissima iniziativa che è stata Scuola FEDEMO.

Guardava lontano Gianni Nicoletti e oggi ARCE, insieme alla famiglia Nicoletti, ha voluto intitolare alla sua memoria un premio destinato proprio ad un progetto pensato da giovani emofilici.

Tra i progetti presentati è risultato vincitore, apprezzato dai quattro giurati, che a vario titolo componevano la giuria, E-mo' ascoltami: storie di vita quotidiana di ragazzi con emofilia, proposto dai giovani di AVES Parma. Con grande gioia, emozionata come una ragazzina (che più non sono), è "toccato" a me l'onore di ritirare il premio!

Grande la soddisfazione dei nostri ragazzi che non vedono l'ora di far sentire la propria voce attraverso i microfoni di un podcast.

L'idea di realizzare un podcast sull'emofilia, è nata dalla considerazione che a parlare di emofilia sono sempre, o quasi sempre, gli adulti: pazienti, genitori di pazienti, medici, rubando un po' la scena ai giovani, che desiderano invece essere, attraverso il podcast, i protagonisti.

Scopo del progetto è dunque raccontare e ascoltare storie di vita quotidiana di ragazzi con emofilia, intervistare medici, ricercatori, esperti a vario titolo nel campo, utilizzando come mezzo di comunicazione uno strumento giovane e versatile, che consentirà loro di raccogliere testimonianze, creare relazioni, fare informazione e sensibilizzare gli ascoltatori su una patologia rara e ancora poco conosciuta, anche in ambiente medico. Nel racconto saranno coinvolti anche personaggi esterni alla comunità emofilica: attori, sportivi, intellettuali, chiunque voglia prestarsi a fare da testimonial per parlare di emofilia al di fuori di contesti istituzionali e formali.

Le interviste saranno condotte dai promotori del progetto, ma anche, ci auguriamo, da altri giovani con emofilia appartenenti ad altre Associazioni d'Italia e non solo.

Attraverso una narrazione itinerante resa possibile grazie all'uso di strumenti semplici; un paio di microfoni e una telecamera, i giovani ideatori del progetto raccoglieranno testimonianze di diverse esperienze di vita con l'emofilia, vissute da persone che vivono nelle diverse regioni d'Italia e che devono confrontarsi con le diverse realtà che esistono nel nostro Paese nel mondo della Sanità, ma anche della Scuola e del Lavoro. Porteranno così all'attenzione di tutti gli ascoltatori un altro tema importante nel mondo della Sanità oggi in Italia: il regionalismo, che ha prodotto evidenti disparità nella cura non solo dell'emofilia.

Si prospetta dunque un'attività "movimentata", interessante e ci auguriamo per i nostri giovani protagonisti divertente.

**E-mo' ascoltateci!**

# CONVEGNO INTERREGIONALE DI CATANIA

A cura del Dott. **FRANCESCO CUCUZZA**

Si è tenuto a Catania il 30 Novembre e 1 Dicembre il X Convegno Interregionale Sicilia Calabria sul tema: "Evoluzione della gestione clinica e laboratoristica delle malattie emorragiche congenite".

Due intense giornate arricchite non solo dagli interventi dei relatori provenienti come al solito da tutto lo stivale, quanto da un'atmosfera in cui la presenza dei pazienti, bambini, giovani e adulti, è stata molto forte.

La partecipazione dei pazienti è spesso scarsa, e riuscire a coinvolgerli è un aspetto fondamentale di cui, noi associazioni e medici, dovremmo tenere conto; Il fulcro di ogni evento dovrebbero essere proprio le persone affette da MEC, in quanto sono loro i

fruitori finali sia delle nuove terapie, quanto dei progetti portati avanti con tanta fatica dalle associazioni.

Quest'anno il parterre dei relatori è stato arricchito dalla presenza del Dr Giacomo Scalzo, responsabile del Centro Regionale Sangue della regione Sicilia.

L'intervento del Dr Scalzo, che verteva sui costi dei farmaci e sul ruolo della regione nella gestione degli stessi, era molto atteso e alla fine della relazione, il dibattito su questo tema, come sappiamo molto sentito, ha creato un acceso confronto tra medici, pazienti e rappresentanti delle Istituzioni. Nonostante il clima infuocato, però i rappresentanti della Regione si sono impegnati seria-

mente ad incontrare i pazienti e i medici per risolvere i bisogni ancora insoddisfatti della comunità emofilica siciliana.

Gli altri interventi sono stati assolutamente significativi e si sono svolti in un clima sereno e di confronto tra tutta la platea e i relatori.

Voglio ribadire ancora una volta l'importanza dell'essere presenti a questi eventi. Presenziare vuol dire ascoltare direttamente i migliori clinici della patologia, vuol dire confrontarsi direttamente con loro, vuol dire mettersi in gioco direttamente.

In questo modo ciascuno di noi parla, ascolta, si confronta, diventa più cosciente della propria situazione e si sente meno solo davanti la propria patologia.

Quest'anno nel programma stilato dal Dr. Giuffrida e dal Dr Sottilotta si è voluto dare spazio anche a patologie meno conosciute come la Porpora trombotica trombocitopenica acquisita (aTTP) e le trombocitopenie autoimmuni, a precedere le 2 relazioni, c'è stato il saluto di Barbara Lovrencic, Presidente di AIPIT (associazione Italiana Porpora Immune Trombocitopenica).

Una relazione che ha destato molto interesse è stata quella della D.ssa Linari, che ha parlato della situazione della terapia genica in Italia. Questa nuova frontiera terapeutica, che in futuro potrebbe rappresentare la cura delle Malattie emorragiche congenite ha destato interesse soprattutto tra i Presidenti delle associazioni pazienti, che spesso vedono proporsi dai propri soci numerose domande su questo tema.



*segue nella prossima pagina*



Interessantissima e coinvolgente è stata la tavola rotonda sui problemi dell'apparato muscolo scheletrico che ha visto come moderatore il Prof. C Carulli che ha come al suo solito, insieme al resto dei discussant, tra cui voglio ricordare il Prof C. Mattia e la D.ssa R. Chiaramonte, ha reso comprensibili e leggeri temi molto complicati e difficili, quali il dolore o l'artropatia emofilica, specie per i non esperti del settore.

Si è parlato poi del ruolo dell'advocacy, tema di interesse all'interno della nostra comunità, infatti con la riforma del Terzo Settore, e le nuove richieste fatte dalle istituzioni, la formazione richiesta alle associazioni è sempre maggiore. Il ruolo di queste si sta trasformando e cambierà sempre di più anche in virtù delle nuove terapie che richiedono sempre di meno progetti legati al supporto terapeutico dei soci e sempre di più, un associazionismo politico e di lobbying all'interno delle istituzioni.

Quest'anno di questo tema e non solo, ha parlato un membro della WFH, M. Jackson. Con lui abbiamo avuto modo di confrontare la nostra realtà regionale e nazionale, con quella del resto del mondo.

Quello che è venuto fuori da questa tavola rotonda è che, l'obiettivo finale, che come comunità dobbiamo proporci, è coinvolgere le associazioni che tutelano le persone con patologia rara e cronica, nelle decisioni e iniziative sviluppate a livello nazionale e che lo stesso avvenga a livello regionale e aziendale.

Quindi dobbiamo migliorare la formazione e qualificazione dei volontari, affinché acquisiscano e/o migliorino le capacità gestionali e comunicative che li porti ad operare con efficienza, laicità, affidabilità e competenza.

Le domande che dobbiamo porci sono diverse.

Le Istituzioni sono pronte ad accettarci con un ruolo di parità? Siamo pronti ad affrontare questa sfida? Siamo davvero in grado a livello nazionale di stare seduti sui tavoli decisionali all'interno dei Ministeri?

A livello locale quante associazioni hanno rapporti con la Regione e questo rapporto è davvero paritario?

Sinceramente ad oggi non sappiamo rispondere a queste domande, però di sicuro se non vogliamo restare in dietro tutti insieme dobbiamo lavorare su questo punto.

**Sabato 25 gennaio 2025  
alle ore 10:30**

**presso Ultraspazio**

**via San Francesco da Paola 17, Torino**

**Presentazione del Concorso Letterario**

# SANGUE, AMORE E FANTASIA

**1ª edizione**

Un concorso letterario per sensibilizzare sulle malattie congenite legate al sangue attraverso il potere delle parole.

**I diritti d'autore saranno devoluti all'Associazione ACEP ODV, a sostegno delle sue attività statutarie a favore delle persone affette da MEC.**

**Organizzato da Associazione Coagulopatici Emofilici Piemontesi "Massimo Chesta" ODV e Graphot editrice**

**Per maggiori informazioni**  
info@acep-piemonte.it – 333 4926786  
redazione@graphot.com – 011 2386281



## Volontariato in festa con i Comitati Consultivi Misti

**Il contributo dei CCM delle Aziende Sanitarie ferraresi alla Festa del Volontariato 2024**



**Marilena Fabbri, responsabile Rapporti con la cittadinanza e associazioni di utenti, Regione Emilia-Romagna**

La partecipazione dei cittadini all'interno dei servizi sanitari è prevista dal legislatore non solo come diritto ma anche come responsabilità.

Il rapporto con i cittadini e le loro forme associative costituisce un patrimonio irrinunciabile per la garanzia del sistema.

**Antonio Cesare Guzzon, presidente CCM Sud Est e CCRQ - Comitato consultivo regionale per la qualità dei servizi sanitari dal lato del cittadino**

L'ottima visibilità avuta dai CCM nel Volontariato in Festa, ci fa fare un passo avanti nel rinvigorire la partecipazione nella progettazione e programmazione condivisa con l'Azienda, su interventi qualitativi dei servizi sanitari verso la cittadinanza.

**Davide Brugnati, presidente CCM Centro Nord**



Partecipare attivamente alla organizzazione della sanità ferrarese è un compito delle associazioni di volontariato in ambito socio sanitario come è compito del CCM Centro Nord di portare le istanze dei pazienti all'attenzione della sanità ferrarese e contribuire alla risoluzione dei problemi degli utenti.

**Nevio Finotelli, presidente CCM Ovest**

È un impegno che ci coinvolge tutti, come dimostrato dall'ampia partecipazione alla Festa del Volontariato. Eventi importanti, con un riscontro positivo, che andrebbero organizzati più spesso per incontrare e ascoltare le istanze dei cittadini sul territorio.

**Monica Calamai, direttrice generale Azienda USL e Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara**

La partecipazione attiva dei cittadini è fondamentale per l'implementazione di servizi che rispondano sempre più puntualmente alle esigenze di cura e assistenza della popolazione. I Comitati Consultivi Misti rappresentano l'anello di congiunzione con l'utenza, in grado di portare l'esperienza dei pazienti a supporto della costruzione di nuovi Percorsi, che dovranno sempre più caratterizzarsi per multiprofessionalità, innovazione, integrazione col sociale.

Una collaborazione che intendiamo valorizzare il più possibile.

**Lina Pavanelli, presidente CCM Ospfe**

I Comitati hanno grandi potenzialità ma non sono ancora molto conosciuti e questa iniziativa è servita per aumentare la conoscenza. La collaborazione fra cittadini e personale sanitario è di fondamentale importanza per migliorare la salute della comunità.





# L'editing genetico per la beta-talassemia: strategie a confronto

A cura del Dott. **Roberto Gambari e Alessia Finotti**

Centro "Chiara Gemmo ed Elio Zago" per la Ricerca sulla Talassemia, Dipartimento di Scienze della Vita e Biotecnologie, Università di Ferrara, Italy

## Che cos'è l'Editing genetico?

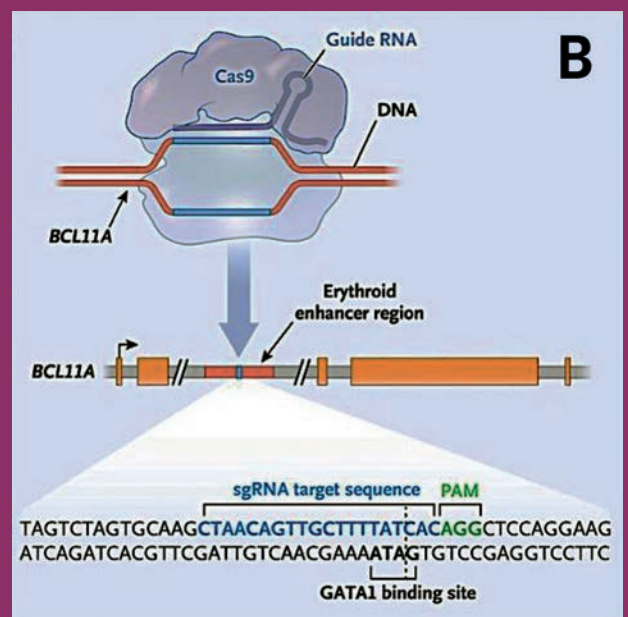
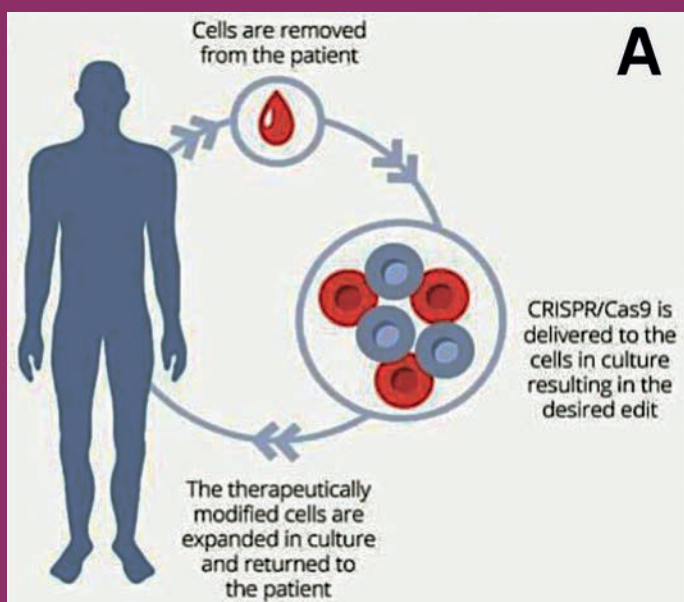
L'Editing genetico è una nuova metodica che permette di sostituire un segmento (sequenza di DNA) errato presente nel patrimonio genetico (DNA) di pazienti affetti da malattie genetiche ereditarie (come la beta-talassemia) con un segmento (sequenza) "corretto". L'editing genetico con il sistema CRISPR-Cas 9 è quello forse più studiato e per il quale si hanno più informazioni. Per questa tecnologia innovativa nel 2020 è stato conferito il Nobel per la Chimica alle scienziate Emmanuelle Charpentier e Jennifer A. Doudna [1]. L'editing genetico con il sistema CRISPR-Cas 9 funziona come un correttore del DNA ad altissima precisione e si basa sull'impiego della proteina Cas 9, una sorta di forbice molecolare che viene condotta utilizzando una molecola "guida" nel sito genetico da correggere, che viene tagliato ed eventualmente modificato con specifiche sequenze di DNA. Questo

intervento molecolare può portare alla correzione di varie malattie. Le cellule prelevate dalla persona affetta da malattie genetiche vengono (come descritto in Figura 1) corrette in laboratorio con questo approccio, e poi vengono infuse nell'organismo dove si riproducono al posto di quelle difettose.

## L'editing genetico può essere utilizzato in protocolli terapeutici per la $\beta$ -talassemia?

Le  $\beta$ -talassemie sono malattie genetiche ereditarie che colpiscono il sistema emopoietico e sono causate da più di 350 mutazioni del gene della  $\beta$ -globina adulta [2]. Queste mutazioni genetiche causano la produzione bassa o assente di emoglobina adulta (HbA) (vedi Figura 2A).

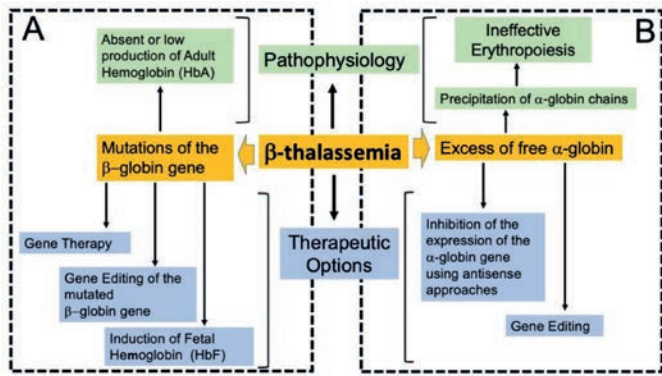
In aggiunta a ciò, un parametro clinico che influenza la patofisiologia delle cellule eritroidi nella  $\beta$ -talassemia è l'eccesso di  $\alpha$ -globina libera [3] che



**Figura 1:** A. Le fasi principali di un intervento terapeutico basato sull'Editing genetico.

B. Dove va a colpire CTX001 (anche conosciuto come Exagamglogene autotemcel).

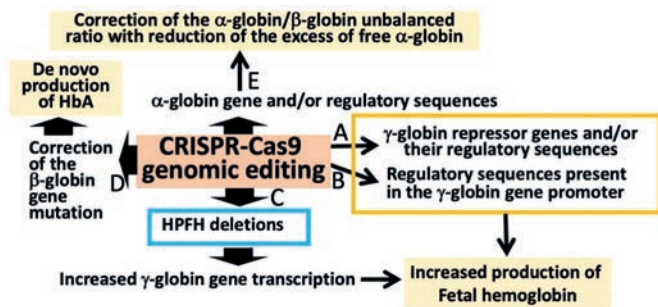




**Figura 2:** Informazioni generali sulla patofisiologia e sulle opzioni terapeutiche per la  $\beta$ -talassemia.

è causato dalla mancata o assente produzione delle catene  $\beta$ -globiniche con cui legarsi (vedi Figura 2B). Ciò è clinicamente rilevante, poiché le molecole di  $\alpha$ -globina libere tendono a precipitare, causando tossicità alle cellule eritroidi e interferenza con la maturazione cellulare (eritropoiesi inefficace) [3]. La Figura 3 mostra uno schema riassuntivo riguardante possibili applicazioni nel campo dello sviluppo di protocolli terapeutici innovativi basati sull'Editing genetico eseguito con la tecnologia CRISPR/Cas9.

Tra i possibili effetti terapeutici della tecnologia CRISPR/Cas9 possiamo avere (a) l'attivazione/potenziamento della trascrizione dei geni codificanti la  $\gamma$ -globina con conseguente aumento di produzione di HbF (Figura 3, A-C); (b) la correzione della mutazione del gene codificante la  $\beta$ -globina (Figura 3D), e (c) la correzione dello sbilanciamento del rapporto tra produzione di  $\beta$ -globina e produzione di  $\alpha$ -globina attraverso riduzione della produzione di  $\alpha$ -globina (Figura 3E).



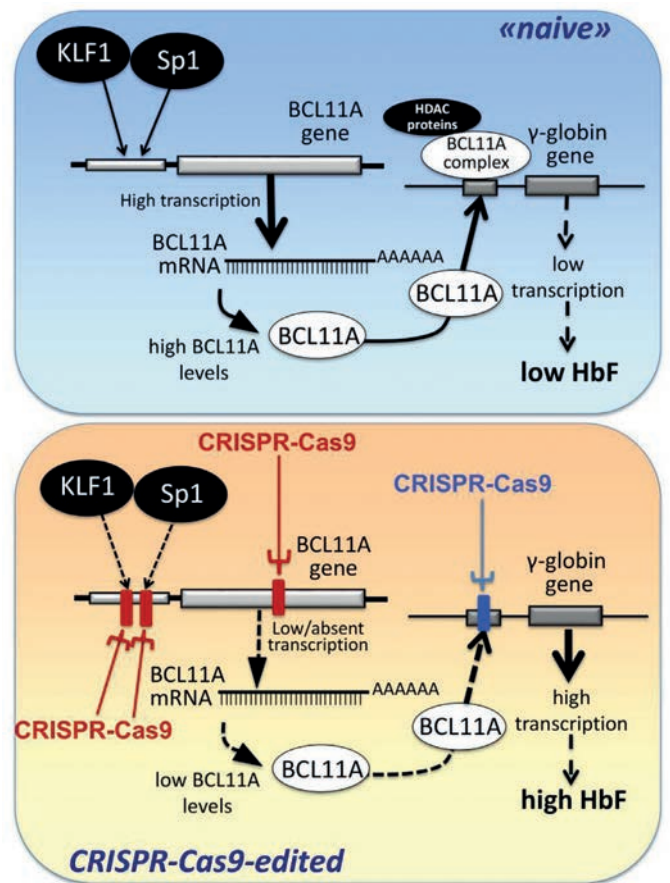
**Figura 3:** Protocolli sperimentali di interesse terapeutico per la  $\beta$ -talassemia basati sulla tecnologia CRISPR-Cas9.

**Esempio #1.**

**Strategie per riattivare l'espressione dei geni per la  $\gamma$ -globina e basate su CRISPR-Cas9**

Le prime osservazioni che suggeriscono fortemente che la riattivazione dei geni silenti della  $\gamma$ -globina nei pazienti adulti  $\beta$ -talassemici potrebbe essere di grande beneficio per i pazienti, migliorandone il fenotipo clinico, sono state riportate in studi foca-

lizzati su forme rare di  $\beta^0$ -talassemia, associate ad ampie alterazioni genomiche che causano HPFH (persistenza ereditaria dell'emoglobina fetale), identificate come "delezioni HPFH" nella Figura 3; questi pazienti sono caratterizzati dall'assenza di produzione di  $\beta$ -globina, ma dalla presenza di alti livelli di catene  $\gamma$ -globiniche, con conseguenti livelli elevati di HbF associati ad un decorso clinico relativamente benigno. Studi clinici più recenti supportano il concetto che una produzione naturalmente più elevata di HbF migliora il fenotipo clinico di una varietà di pazienti con  $\beta$ -talassemia. Tali osservazioni hanno pertanto stimolato l'attività di un gran numero di gruppi di ricerca ad effettuare studi sugli induttori dell'HbF da proporre in studi clinici, poiché riproducono in una certa misura ciò che avviene nei pazienti con  $\beta$ -talassemia con una naturale persistenza di livelli più elevati di HbF. Su questo concetto si sono basati due studi clinici, NCT03877809 e NCT04247750, che hanno testato gli effetti su pazienti  $\beta$ -talassemici del sirolimus [4,5]. Oltre agli induttori di HbF, la riattivazione della produzione di HbF può essere ottenuta utilizzando diversi approcci di editing genetico basati su CRISPR-Cas9 (Figura 4). Una strategia molto interessante è stata proposta da diversi gruppi



**Figura 4:** Protocolli sperimentali alternativi basati sulla tecnologia CRISPR-Cas9 e finalizzati alla riattivazione dell'espressione dei geni codificanti la  $\gamma$ -globina, con conseguente incremento nella produzione di HbF.

segue dalla pagina precedente

di ricerca, che hanno cercato di riprodurre alterazioni genetiche in grado di conferire un fenotipo HPFH. Ad esempio, Ye et al. [6] hanno proposto l'editing del genoma utilizzando CRISPR-Cas9 per creare un genotipo HPFH nelle cellule staminali/progenitrici ematopoietiche (HSPC), ottenendo un aumento dell'espressione dei geni della  $\gamma$ -globina. Era infatti noto (o si ipotizzava) che queste regioni geneticamente modificate contenessero un presunto silenziatore dell'emoglobina fetale (HbF). Una strategia sperimentale alternativa è stata seguita da diversi studi basati sul concetto consolidato che i geni della  $\gamma$ -globina sono sotto il controllo di repressori trascrizionali. L'obiettivo, in questo caso, è un editing genetico basato su CRISPR-Cas9 finalizzato (a) all'eliminazione dei repressori della trascrizione del gene  $\gamma$ -globina (come BCL11A) o (b) alla distruzione dei loro siti di legame presenti all'interno di regioni regolatorie. Una rappresentazione pittorica di queste strategie è mostrata nella

Target genomic sequences	Comments	References
KLF1	Genetic disruption of the KLF1 gene to overexpress the $\gamma$ -globin gene using the CRISPR/Cas9 system	Shariati L, et al. J Gene Med. 2016;18(10):294-301
Regulatory HBG sequences	Natural regulatory mutations elevate the fetal globin gene via disruption of BCL11A or ZBTB7A binding.	Martyn GE et al. Nat Genet. 2018;50(4):498-503
SOX6 gene	Disruption of SOX6 gene using CRISPR/Cas9 technology for gamma-globin reactivation: An approach towards gene therapy of $\beta$ -thalassaemia	Shariati L, et al. J Cell Biochem. 2018; 119(11):9357-9363
BCL11A	Targeted deletion of BCL11A gene by CRISPR-Cas9 system for fetal hemoglobin reactivation: A promising approach for gene therapy of beta thalassaemia disease.	Khosravi MA, et al. Eur J Pharmacol. 2019; 854:398-405
BCL11A	CRISPR-Cas9- gene editing of the BCL11A enhancer for pediatric $\beta\theta/\beta\theta$ transfusion-dependent $\beta$ -thalassaemia	Fu B, et al. Nat Med. 2022;28(8):1573-1580
RBM12	Identification and characterization of RBM12 as a novel regulator of fetal hemoglobin expression.	Wakabayashi A, et al. Blood Adv 2022
Novel HPFH-like mutations	Identification of novel HPFH-like mutations by CRISPR base editing that elevate the expression of fetal hemoglobin	Ravi NS, et al. Elife. 2022; 11:e65421
BCL11A	CRISPR/Cas9-based multiplex genome editing of BCL11A and HBG efficiently induces fetal hemoglobin expression.	Han Y, et al. Eur J Pharmacol. 2022; 918:174788
HBG gamma-globin promoters	Editing a $\gamma$ -globin repressor binding site restores fetal hemoglobin synthesis and corrects the sickle cell disease phenotype.	Weber L, et al. Sci Adv. 2020;6(7): eaay9392

Tabella tratta da Finotti and Gambari, 2023 [7].

Figura 4, mentre una sintesi di studi interessanti in questo campo di ricerca è riportata nella Tabella I. Ad esempio, Martyn GE et al. [8] hanno riportato uno studio molto importante riguardante i siti di legame dei repressori del gene della  $\gamma$ -globina BCL11A e ZBTB7A (noto anche come LRF), situati a -115 e -200 bp dall'inizio della trascrizione dei geni della  $\gamma$ -globina. Questi siti sono legati direttamente dai repressori BCL11A e ZBTB7A. I risultati ottenuti hanno dimostrato che l'interruzione basata su CRISPR-Cas9 di tali siti di legame ai repressori ha aumentato l'espressione del gene della  $\gamma$ -globina nelle cellule eritroidi [8].

### Esempio #2.

#### Editing genetico per la correzione precisa delle mutazioni del gene della $\beta$ -globina

La Tabella II riassume studi pubblicati volti a dimostrare correzioni altamente efficienti del gene mutato della  $\beta$ -globina. Le cellule bersaglio (o linee cellulari) sono state numerose ed eterogenee, confermando l'efficacia e la riproducibilità dell'approccio e dei protocolli di editing genetico. Questi

Target $\beta$ -thalassaemia mutation	Comments	References
HBB IVS2-654 (C > T)	Both TALENs and CRISPR/Cas9 directly target the HBB IVS2-654 (C > T) mutation in $\beta$ -thalassaemia-derived iPSCs	Xu P, et al. Sci Rep. 2015;5:12065
Hemoglobin E	Genetic correction of haemoglobin E in an immortalised haemoglobin E/beta-thalassaemia cell line using the CRISPR/Cas9 system	Trakamsanga K, et al. Sci Rep. 2022; 12(1):15551
Splicing defect of $\beta$ 654-thalassaemia	Correction of RNA splicing defect in $\beta$ 654-thalassaemia mice using CRISPR/Cas9 gene-editing technology	Lu D, et al. Haematologica. 2022; 107(6):1427-1437
Stop codon $\beta^{\circ}39$ -thalassaemia	Efficient CRISPR-Cas9-based genome editing of $\beta$ -globin gene on erythroid cells from homozygous $\beta^{\circ}39$ -thalassaemia patients.	Cosenza LC, et al. Mol Ther Methods Clin Dev. 2021; 21: 507-523
IVS-1-110	CRISPR-mediated gene modification of hematopoietic stem cells with beta-thalassaemia IVS-1-110 mutation.	Gabr H, et al. Stem Cell Res Ther. 2020; 11(1):390

Tabella tratta da Finotti and Gambari, 2023 [7].

includono progenitori eritroidi primari isolati da pazienti con  $\beta$ -talassaemia, cellule staminali pluripotenti indotte, linee cellulari derivate dai pazienti e cellule eritroidi da topi  $\beta$ -talassemici portatori di mutazioni selettive della  $\beta$ -talassaemia.

Ad esempio, Trakamsanga et al. [9] hanno riportato la correzione genetica dell'emoglobina E in una linea cellulare di emoglobina E/ $\beta$ -talassaemia immortalata utilizzando il sistema CRISPR/Cas9. Questo studio ha dimostrato che i cloni HbE corretti ripristinavano la produzione di  $\beta$ -globina con livelli ridotti di HbE in seguito alla differenziazione eritroide. Le cellule staminali pluripotenti derivate dai pazienti sono state impiegate da Liu et al. [10] per correggere una mutazione di delezione  $\beta$ 41-42 (TCTT). Topi talassemici sono stati impiegati da Lu et al. [11] per dimostrare gli effetti in vivo della correzione del difetto di splicing dell'RNA nei topi  $\beta$ 654-talassemici utilizzando la tecnologia di editing genetico CRISPR/Cas9.

Come ultimo esempio, Cosenza et al. hanno riportato un approccio basato su CRISPR per ottenere una correzione efficiente della mutazione della  $\beta$ 039-talassaemia nelle cellule eritroidi isolate da pazienti omozigoti con  $\beta$ 039-talassaemia [12]. Oltre agli esempi riportati in Tabella II, nuovi protocolli di editing genetico (prime editing e base editing) sono disponibili [13,14]. Si prevede che questi nuovi approcci possano limitare la geno-tossicità delle procedure di modifica genetica. Ad esempio, Hardouin et al. hanno sviluppato una strategia per correggere una delle mutazioni più diffuse (IVS1-110 [G>A]) utilizzando l'editor di base SpRY-ABE8e [14]. Questo tipo di strategia porta all'editing genetico senza rotture del DNA a doppio filamento [7]. In conclusione, nonostante le limitazioni dovute alla possibile genotossicità e alle applicazioni dei protocolli in contesti clinici, tutti questi studi hanno dimostrato la possibilità di utilizzare questi protocolli di modifica genetica altamente efficienti per il trattamento personalizzato e la medicina di precisione della  $\beta$ -talassaemia.

### Esempio #3.

#### Protocolli CRISPR-Cas9 per ridurre l'eccesso di $\alpha$ -globina libera.

La fisiopatologia della  $\beta$ -talassaemia è fortemente associata ad un eccesso di catene  $\beta$ -globiniche

libere causato dallo squilibrio tra le catene  $\alpha$ - e  $\beta$ -globiniche, soprattutto nel caso della  $\beta^0$ -talassemia; questo è il principale fattore che porta all'eritropoiesi inefficace e all'emolisi (vedi Figura 2B). La riduzione delle catene  $\alpha$ -globiniche libere ha un chiaro impatto clinicamente benefico, come suggerito da studi che dimostrano che quando l' $\alpha$ -talassemia viene ereditata insieme alla  $\beta$ -talassemia, l'eccesso di catene  $\alpha$ -globiniche libere viene nella maggior parte dei casi significativamente

**Esempio #4.**  
**Protocolli multiplex CRISPR-Cas9**

Han et al. [20] hanno recentemente pubblicato un interessante rapporto che dimostra che gli approcci di editing genetico basati su CRISPR-Cas9 possono essere combinati. Ciò è stato trovato anche da Psatha et al. [21], che hanno descritto un protocollo di editing genetico multiplex molto interessante basato sulla combinazione di due strategie



ridotto, migliorando il quadro clinico del paziente. Inoltre, Lechauve et al. [15] hanno convalidato sperimentalmente questa ipotesi, dimostrando il ruolo della chinasi ULK-1 (che attiva l'autofagia) nel promuovere la clearance controllata delle catene  $\alpha$ -globiniche libere associata all'induzione di autofagia [16,17].

L'espressione dei geni dell' $\alpha$ -globina è stata ridotta da Mettananda et al. [18] utilizzando l'editing del genoma CRISPR/Cas9 per imitare una mutazione naturale che causa l' $\alpha$ -talassemia. Questo approccio basato su CRISPR-Cas9 potrebbe avere rilevanza clinica, poiché questa strategia ha causato una riduzione dell'espressione dell' $\alpha$ -globina e una correzione dello squilibrio della catena globinica, nelle cellule CD34+ modificate geneticamente differenziate eritroidi di pazienti con  $\beta$ -talassemia [18].

Un secondo studio riguardante questo problema è stato pubblicato da Pavani et al. [19], che sono stati in grado di dimostrare una correzione del fenotipo patologico della  $\beta$ -talassemia mediante editing CRISPR/Cas9 del locus genico " $\alpha$ -globina" nelle cellule staminali ematopoietiche umane. In questo studio, l'espressione del gene per l' $\alpha$ -globina è stata inibita, mediante delezione del gene HBA2, al fine di generare un tratto  $\alpha$ -talassemico, con associata correzione dello squilibrio della globina  $\alpha/\beta$ [19].

di editing genetico singolo, una mirata a silenziare il repressore BCL11A, l'altra mirata a distruggere i siti di legame di BCL11A del promotore del gene  $\gamma$ -globina [21]. I risultati ottenuti hanno dimostrato che questo editing genomico multiplex basato su CRISPR-Cas9 ha indotto in modo efficiente l'espressione dell'emoglobina fetale.

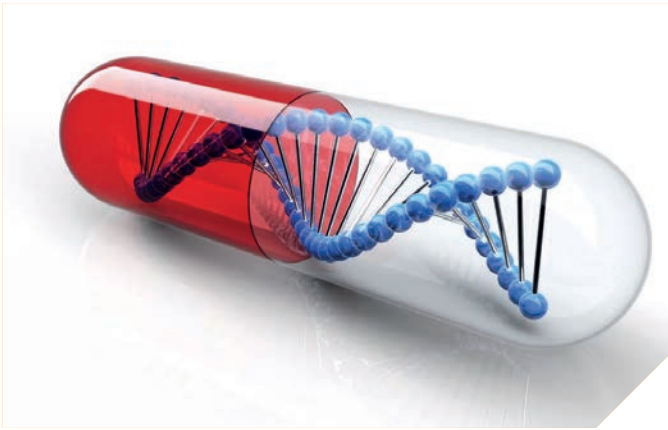
**Studi clinici in corso e prospettive future**

Il panorama dei possibili interventi terapeutici per le emoglobinopatie ha avuto un nuovo ed importante impulso quando EMA e FDA hanno approvato la terapia di editing genetico CRISPR-CAS9 per il trattamento di pazienti affetti da  $\beta$ -talassemia trasfusione dipendente e anemia falciforme [22,23]. Questa è stata la prima terapia di editing genetico a ricevere l'approvazione normativa e ha aperto la strada a una nuova era nel trattamento delle malattie genetiche monoalleliche, come  $\beta$ -talassemia trasfusione dipendente e anemia falciforme [22,23]. In particolare, due studi clinici sono già stati conclusi, CLIMB THAL-111 e CLIMB SCD-121 [24-26]. In entrambi gli studi, sono state valutate sicurezza ed efficacia delle cellule staminali e progenitrici umane autologhe CD34+ modificate attraverso la tecnologia CRISPR-Cas9 utilizzando CTX001 (vedi Figura 1), costituito da cellule autologhe CD34+ modificate attraverso la tecnologia

*segue nella prossima pagina*

*segue dalla pagina precedente*

CRISPR-Cas9 finalizzata a potenziare l'espressione dei geni per la  $\gamma$ -globina con conseguente incremento di emoglobina fetale (HbF). CTX001 è indicato anche con i nomi Exagamglogene autotemcel. I soggetti Exa-cel hanno in questi studi ricevuto una singola infusione di CTX001 attraverso un catetere venoso centrale. Per quanto riguarda il CLIMB THAL-111 (NCT03655678: A Safety and Efficacy Study Evaluating CTX001 in Subjects With Transfusion-Dependent  $\beta$ -Thalassemia), si trattava di uno studio di Fase 1/2/3, multisito, a dose singola condotto in soggetti affetti da  $\beta$ -talassemia trasfusione-dipendente (TDT). Gli esiti del trattamento da studiare erano molteplici e molto importanti, come ad esempio: (a) la percentuale di soggetti che avevano raggiunto l'indipendenza dalle tra-



sfusioni di sangue per almeno 6 mesi consecutivi; (b) la percentuale di soggetti che avevano ottenuto una riduzione nelle trasfusioni annualizzate 60 giorni dopo l'infusione di CTX001; (c) durata del periodo libero da trasfusioni; (d) la variazione della concentrazione di emoglobina fetale nel tempo. Informazioni sul tipo di endpoints da raggiungere in terapia genica e editing genetico della  $\beta$ -talassemia trasfusione dipendente possono essere reperite in Corbacioglu et al. (2024) [24].

Per quanto riguarda CLIMB SCD-121 (NCT03745287: A Safety and Efficacy Study Evaluating CTX001 in Subjects With Severe Sickle Cell Disease) si trattava di uno studio di Fase 1/2/3, multisito, a dose singola condotto in soggetti affetti da anemia falciforme. Anche in questo caso gli esiti del trattamento da studiare erano molteplici e molto importanti, come ad esempio: (a) la proporzione di soggetti che non avevano manifestato alcuna grave crisi vaso-occlusiva (VOC) per almeno 12 mesi consecutivi; (b) la proporzione di soggetti liberi da ricovero ospedaliero per VOC per almeno 12 mesi; (c) la proporzione di soggetti con HbF sostenuta ( $\geq 20\%$ ) per almeno 12 mesi; (d) la concentrazione di HbF nel tempo. Negli studi CLIMB THAL-111 e CLIMB SCD-121, l'ammissibilità dei pazienti con TDT e SCD, rispettivamente, era limitata a pazienti di età com-

presa tra 18 e 35 anni. Allo studio CLIMB THAL-111, i pazienti potevano partecipare se avevano ricevuto una diagnosi di  $\beta$ -talassemia (incluso il genotipo dell'emoglobina E) con mutazioni omozigoti o eterozigoti composte e avevano ricevuto trasfusioni di globuli rossi concentrati costituiti da almeno 100 ml per chilogrammo di peso corporeo (o 10 unità) all'anno durante i 2 anni precedenti. Allo studio CLIMB SCD-121, i pazienti potevano partecipare se avevano un genotipo documentato  $\beta\text{S}/\beta\text{S}$  o  $\beta\text{S}/\beta\text{O}$  e avevano una storia di due o più episodi vaso-occlusivi gravi all'anno durante i 2 anni precedenti. I precursori staminali ematopoietici (HSPC CD34+) nel CLIMB-111 e nel CLIMB-121 sono stati raccolti dai pazienti mediante aferesi dopo mobilizzazione con filgrastim e/o plerixafor o. CTX001 è stato prodotto da queste cellule CD34+ mediante editing con CRISPR-Cas9 con l'uso di una molecola di RNA a guida singola (Figura 1B). La percentuale di editing allelico nel sito target è stata valutata attraverso sequenziamento del DNA. I pazienti hanno ricevuto mieloablazione con busulfano prima dell'infusione di CTX001. Lo studio CLIMB-111 ha coinvolto a livello internazionale 52 pazienti con talassemia 35 pazienti avevano un follow-up sufficiente per valutare l'efficacia e 32 su 35 pazienti avevano ottenuto la completa indipendenza trasfusionale, pari ad una percentuale di poco superiore al 91%. Nello studio CLIMB - 121 sulle anemie a cellule falciformi, sono stati inclusi 44 pazienti. 30 di questi pazienti avevano un follow-up sufficiente per essere valutati e 29 di loro, pari al 97%, sono diventati liberi da crisi vaso-occlusive. I livelli di emoglobina (e in particolare di HbF) dei pazienti trattati durante CLIMB-111 e CLIMB-121 sono decisamente buoni. Questi risultati promettenti sono stati presentati da Frangoul et al. (2021) [25] e da Locatelli et al. (2024) [26] e commentati da Ledford [27] e da Locatelli et al. [28].

Nonostante i risultati molto favorevoli ottenuti in questi studi e le interessanti implicazioni per i pazienti affetti da anemia falciforme e talassemia, va fatto notare che il costo estremamente rilevante di Exa-cel (stimato nell'ordine di 2.2 milioni di dollari per paziente) limiterà notevolmente l'accesso a questa terapia estremamente innovativa [23]. Inoltre, le strutture sanitarie idonee a somministrare la terapia genica autologa sono limitate [23] e l'efficacia e la sicurezza a lungo termine delle terapie basate sull'editing genetico dovranno essere valutate con attenzione. Gli studi futuri dovranno valutare le possibili conseguenze sul genoma dell'editing genetico e gli effetti di questa procedura sull'ematopoiesi clonale e sull'eventuale espansione di cellule ematopoietiche portatrici di mutazioni potenzialmente associate a neoplasie mieloidi. Infine, la possibile combinazione tra editing genetico e induzione farmacologica di emoglobina fetale dovrà essere valutata e oggetto di attenta sperimentazione [7,29].

# Ferrara - Convegno organizzato dalla Federata ALT "Rino Vullo"



**A cura di Valentino Orlandi**  
Presidente UNITED Onlus

Grande evento medico scientifico ed associativo si è svolto a Ferrara il 23 novembre scorso, organizzato da ALT Rino Vullo, con il patrocinio del Comune, dell'azienda ospedaliero universitaria Sant'Anna, Avis comunale provinciale, Fidas Fratres e United ETS.

La Dott.ssa Longo, quale direttrice del DHTE e il presidente Orlandi, hanno evidenziato l'importanza di avere dei momenti di formazione e aggiornamento, dove l'importanza e sinergia tra Istituzioni, clinici, professionisti e associazioni vanno rimarcate, unitamente alle terapie innovative e geniche.

Il dottor Biguzzi, Direttore del Centro Regionale Sangue ha fatto presente l'intenzione di approfondire attraverso uno studio multicentrico, la qualità degli emocomponenti e avvieranno come CRS, a breve, dei progetti.

Nella prima sessione i relatori hanno toccato i temi dei PDTA, dei percorsi intrapresi volti a portare migliorie sia per gli approfondimenti che per le diagnostiche.

L'Università di Ferrara sta lavorando al progetto DDPCR con l'intento di validare una metodica, frutto di uno studio multicentrico, organizzato dalla suddetta con il contributo del centro di Orbassano e il Santa Sofia di Palermo che, una volta dimostrata valida, potrebbe affiancare o sostituire le attuali diagnostiche invasive di colacentesi (tecnica diagnostica prenatale che permette di individuare precocemente la



presenza di alcune patologie genetiche) e amniocentesi, con un semplice prelievo nelle donne nelle prime settimane di gravidanza, garantendo sicurezza per il feto e per la madre.

Si è parlato poi di REMS primo metodo al mondo basato su ultrasuoni, che riesce a valutare lo stato di salute dell'osso, attraverso una scansione ecografica, presto disponibile a Ferrara.

La presenza inoltre degli infermieri, figure importantissime, sia per i clinici che per i pazienti e dei cardiologi, che hanno parlato dell'importanza degli anticoagulanti e dei monitoraggi sulle aritmie e attraverso la diagnostica FRAPULSE, che è una sorgente energetica che isola le vene polmonari nell'ablazione della fibril-

lazione atriale nei pazienti talassemici e non solo.

E' stata poi la volta dell'urologo, il prof. Ippolito e della ginecologa, prof.ssa Morano, che ha parlato delle complicanze nelle gravidanze spesso a rischio, dell'importanza della valutazione continua, informando le pazienti sull'importanza dei sintomi percepiti, che vanno subito segnalati e monitorati.

La prof.ssa Tombesi ha affrontato le problematiche interventistiche interniste, mettendo in evidenza la grande sinergia con la gastroenterologia e la medicina interna.

A tal proposito il dott. Merighi e assistenti hanno ribadito la pro-

*segue nella prossima pagina*

*segue dalla pagina precedente*

cedura ottenuta eseguendo il monitoraggio con l'eco-addome e Fibroscan con cadenze molto ravvicinate per alcuni o come previsto dal piano quadriennale, ma rimane fondamentale sapere esattamente dove andare a guardare per approfondire, perché questo rimane il metodo migliore per poter intervenire al più presto.

E' stata poi la volta dell'ortopedico, prof. Massari che parlando della fragilità delle ossa, si è soffermato sullo stile di vita preventivo, con ginnastica e rafforzamento muscolare, sugli interventi eseguiti e nella maggiore attenzione applicata nel maneggiare le ossa dei pazienti talassemici, di evitare le cadute.

Il prof. Volpato, geriatra, ha parlato del deficit cognitivo e la dott.ssa Vecchiadini, odontoiatra, ha confermato di eseguire tutte le verifiche pre terapie per l'osteoporosi, ma che non possono intervenire, laddove fosse necessità di estrazioni o interventi, perché la Delibera Regionale ER non prevede i talassemici tra i pazienti fragili.

A tal riguardo il presidente di United, il sig. Orlandi è intervenuto, sostenendo la necessità che la



delibera regionale preveda anche i talassemici come pazienti fragili, per poter accedere ai percorsi odontoiatrici in sicurezza.

Infine la dott.ssa Straudi, fisiatra, suggerisce ai pazienti di avere una buona motricità, leggera ma continua, per preservare la muscolatura e avere forza nelle proprie articolazioni.

Anche la nutrizionista, dott.ssa Mari ha ribadito come i pazienti con talassemia debbano fare attenzione agli alimenti con alti contenuti di Fe, quindi nutrizione appropriata, senza eccedere in

abusi di alcool e fumo, in primis.

In chiusura la dott.ssa Longo si è augurata che i pazienti possano avere recepito molte cose nuove, oltre quelle già note, un momento quindi di formazione e aggiornamento e Orlandi ha evidenziato come Ferrara abbia accolto l'Italia della talassemia associativa in questa giornata e che i pazienti, quando coinvolti, rispondono con entusiasmo, essendo la sinergia fra tutte le parti in causa, fondamentale.



# LA NOSTRA FONDAZIONE Paracelso 20°

**Massimo Molinari**

Presidente A.E.T.

Associazione Emofilia in Trentino "Gabriele Folgheraiter" O.d.V.



**Fondazione Paracelso**  
Per l'emofilia e patologie affini

## ...per NON DIMENTICARE...

Alla memoria dei molti che sono venuti a mancare, in quel periodo dove il contagio da sangue infetto causò la morte di molte persone con emofilia.

G. F. di anni 14 fu uno delle giovani vittime, i sopravvissuti sono oggi testimoni della perdita di amici, fratelli, compagni.

Ci dimentichiamo spesso, dell'importanza di ricordare gli errori umani, per non dimenticare chi non è più tra noi, abbiamo il dovere di mantenerli vivi nei ricordi di tutti, anche a chi non ha vissuto quel tragico periodo e pensa che non lo riguardi.

"La Nostra Fondazione" porta il nome di "Paracelso" nata vent'anni fa dal generoso contributo di persone colpite dal contagio e/o familiari delle vittime che hanno rinunciato ad

un indennizzo individuale per dar vita a un progetto collettivo ambizioso, creare un fondo da destinare alla nostra Comunità.

Potrei scrivere fiumi di parole per poi chiedermi, **quale è il SENSO.**

### Buon pensiero...

il mio nome è Massimo Molinari, presidente dell'Associazione Emofilia in Trentino O.d.V. (A.E.T.) "alla memoria di Gabriele Folgheraiter" confederata a FedEmo.

"Come ogni uomo convivo con le mie paure, ma mi sento un privilegiato perché accolgo la vita con una visione meno materialistica e più umana".

Un caro saluto  
Massimo Molinari



# EX

PERIODICO DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI  
E TALASSEMICI DI RAVENNA

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

DIRETTORE RESPONSABILE  
**ANGELA VENTURINI**

RESPONSABILE DEI RAPPORTI  
CON LE ASSOCIAZIONI  
**MARIA SERENA RUSSO**

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

DIRETTORE MEDICO  
**Dott.ssa CHIARA BIASOLI**

IN COLLABORAZIONE CON  
**FEDERAZIONE ASSOCIAZIONI EMOFILICI**  
**ALESSANDRO GRINGERI**  
**ALESSANDRO MARCHELLO**

PROGETTO GRAFICO E REDAZIONE  
**MASSIMILIANO MONTANARI**

REDAZIONI ESTERNE E COLLABORATORI  
**VALENTINO ORLANDI**  
**ENRICO FERRI GRAZZI**

REDAZIONE E DIREZIONE

**Via B. Buozzi, 19a (Zona Bassette)**  
**48123 RAVENNA**  
Cell. 339.4699910

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

E-mail:  
[assemoravenna.ex@gmail.com](mailto:assemoravenna.ex@gmail.com)

### ABBONAMENTO A EX:

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

per sottoscrivere una quota versamento  
PRESSO SOLUTION BANK  
IBAN:  
IT 82 R 03273 13100 000409800558

Sostieni l'Associazione devolvendo  
Il 5x1000 inserendo il Codice Fiscale  
**92035250395**

ASSOCIATO A

**USPI**

Unione Stampa Periodica Italiana

UNIONE STAMPA PERIODICA ITALIANA

TAMPA EDIZIONI MODERNA - RAVENNA

Soc. Coop. p.a.  
Via B. Buozzi, 19a - 48123 Ravenna

Consegnato all'ufficio postale per la spedizione  
il 23 gennaio 2025

# PREVENZIONE PRIMARIA

## VISITA CLINICA ED ECOGRAFIA NELLA CURA DELL'EMOFILIA E DEL SISTEMA MUSCOLOSCHIELETRICO

~~~~~  
**MILANO**  
**24/25**  
**GENNAIO**  
**2025**  
~~~~~



### RAZIONALE

Si parla sempre più spesso della personalizzazione delle cure.

In questo corso analizzeremo passo passo le tappe necessarie per realizzare tale personalizzazione. Partendo dall'osservazione clinica (dall'analisi biomeccanica statica e dinamica), si passerà all'osservazione muscoloscheletrica delle articolazioni attraverso l'ecografo per la verifica o la ricerca del danno articolare, spesso causa di riduzione della mobilità con l'inevitabile coinvolgimento delle dinamiche dell'intero sistema muscoloscheletrico.

Comprendere la causa primaria del danno articolare crea i presupposti per definire un percorso di cura mirato alla sua risoluzione.

In questo processo, tuttavia, diviene necessario porre al centro il paziente non come elemento passivo, bensì attivo.

Il nuovo percorso di cura, attraverso le analisi cliniche e strumentali, favorisce quindi un'interazione speciale tra medico e paziente, poiché, attraverso l'esito delle valutazioni, promuove l'educazione del paziente stesso affinché possa prendersi cura di sé in modo responsabile.

Ecco allora che la personalizzazione della cura diviene sia uno strumento efficace per i medici, che impostano un programma ritagliato sul paziente, sia un mezzo motivazionale per il paziente stesso, che in questo modo diviene protagonista attivo e responsabile della cura che deve eseguire e del risultato che vuole ottenere.

Elena Anna Boccalandro

### DOCENTI

Valentina Begnozzi (Milano)

Elena Anna Boccalandro (Milano)

Fabio Di Martino (Napoli)

Roberta Gualtierotti (Milano)

Paola Imazio (Torino)

Carlo Martinoli (Genova)

### Sede Congressuale

**Policlinico di Milano Angelo Bianchi e Bonomi**  
**Fondazione Luigi Villa**  
**Via Pace, 9 - Milano**