



RIVISTA DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI E TALASSEMICI DI RAVENNA

ANNO LI - N. 5 - NOVEMBRE 2025

Speranza

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

Pagine 3

I CENTRI MEC IN ITALIA

Intervista alla Dott.ssa

ALESSANDRA BORCHIELLINI

- Dirigente medico presso
A.O.U. Città della Salute e
della Scienza di Torino -
Ospedale Molinette - S.S.C.V.D.
Malattie Trombotiche ed
Emorragiche

Pagina 13

VALORE ESPERIENZIALE

**VERSO SCELTE PIÙ UMANE E
SOSTENIBILI**

A cura della Dott.ssa

VERONICA GRIPPA

Pagina 15

I CENTRI MEC IN ITALIA

Intervista al Dott. BERARDINO

POLLIO S.S.D Medicina

Trasfusionale Materno

Infantile Traumatologica

Presidi Ospedalieri OIRM - S.

**Anna CTO - Città della Salute
e della Scienza Torino**

Pagina 26

BIOETICA CLINICA

Intervista alla Dott.ssa

VERONICA GRIPPA

Consulente in Bioetica Clinica

Pagina 31

ASSEMBLEA UNITED

**Eletto il nuovo Consiglio
Direttivo**

“Oltre ogni speranza domina l'intelligenza che escogita soluzioni”

da Antigone di Sofocle

La speranza che qualcosa accada oppure no.

E lì, in agguato, l'ospite inquietante: il nichilismo che ci fa scambiare la speranza per utopia. Questa sì è un'illusione- un mondo ideale senza guerre né malattie-, mentre la speranza è frutto del lavoro, della forza di volontà di ciascuno di poter contribuire ad un cambiamento, seppur piccolo. Escogitare soluzioni possibili.

Da qui la scelta di EX della parola di copertina. Nuda e potente. Un invito, rivolto soprattutto alle nuove generazioni perché attuino vigilanza, previsioni, monitoraggio, difesa dei diritti acquisiti, aiuto a chi è rimasto indietro. Siano strateghi.

Ex tocca temi, non ha presunzione di affrontarli, li individua e ne evidenzia le possibilità interpellando di volta in volta chi può darne concretezza. Non una semplice opinione.

Anche in questo numero, nel corso delle interviste, emergono speranza in scenari nuovi, aspetti a volte distrattamente sottaciuti, che diventano argomento di approfondimento come, in un passo dell'intervista al dott. Pollio, il tema del PMA (procreazione medicalmente assistita) e che richiederebbe maggiore attenzione per chi, come noi, appartiene al mondo delle Malattie Rare.

Lasciamo spazio alle possibilità, ad un approfondimento sereno, apolitico, facciamo respirare una situazione che tante famiglie hanno affrontato e affronteranno in futuro. Lasciamo che venga presentata loro una lettura chiara, priva di pregiudizi, affinché una scelta consapevole e attuabile possa realizzarsi e ricordiamo che recentemente si è svolto un incontro istituzionale allo scopo di proporre una nuova normativa sulla legge 40/2004 “Norme in materia di procreazione medicalmente assistita” e successivi aggiornamenti in cui si propone una riorganizzazione del settore.

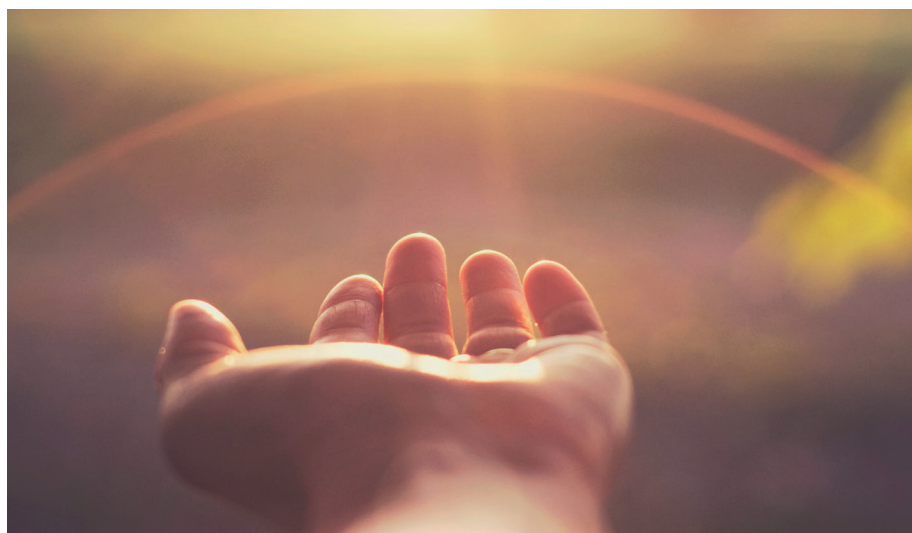
Le leggi vengono scritte nel rispetto della Costituzione che sancisce la difesa dei diritti delle persone, da qui scaturiranno la riflessione etica, morale e per molti anche religiosa da analizzare con consapevolezza e libertà.

La società, tutte la società aspirano al miglioramento, a dispetto degli orizzonti inquieti e della malvagità che è la malattia più terribile per la quale non esistono né prevenzione (potrebbe), né cura.

Per tutte le altre la Scienza offre una chance.

Non abbandoniamo la speranza.

Maria Serena Russo



Il nostro viaggio continua. Questo mese siamo a Torino per conoscere i responsabili dei centri MEC.

“Il principale obiettivo della terapia è permettere alla persona di svolgere un ruolo attivo nella società, perchè devi essere nella società, non ai lati”.

Intervista alla Dott.ssa ALESSANDRA BORCHIELLINI

**Dirigente medico presso A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino
Ospedale Molinette**



Domanda Dott.ssa Borchielli, lei opera all'interno delle Molinette di Torino, le chiedo come è riconosciuto il centro MEC all'interno di questa struttura?

BORCHIELLINI - Il centro è all'interno dell'azienda ospedaliera universitaria Città della Salute e della Scienza, quindi dove vi è una commistione di personale universitario e personale ospedaliero; in particolar modo il centro è collocato nel presidio di Molinette che è prevalentemente ad indirizzo medico-internistico. Fanno parte di Città della Salu-

te anche il presidio chirurgico-ortopedico CTO, la struttura pediatrica Regina Margherita e la struttura ostetrico-ginecologica Sant'Anna.

IL Centro MEC è all'interno dell'Ematologia Universitaria e fa parte del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Emorragiche e Trombotiche. Ha quindi una identificazione regionale e non ha una connotazione specifica a livello aziendale. Siamo un gruppo che in qualche modo si dedica prevalentemente alla cura dei pazienti con MEC e di tutte le patologie dell'emostasi, siamo "dedicati" ma non esclusivi, per cui

in realtà noi dobbiamo svolgere un ruolo anche nell'ambito delle altre attività assistenziali previste all'interno dell'ematologia

D Per quanto riguarda il rapporto con gli altri specialisti e con gli altri reparti, sono al bisogno oppure sono strutturati con appuntamenti già stabiliti in anticipo?

BORCHIELLINI - Abbiamo dei percorsi stabiliti e formalizzati, soprattutto per alcune specialità; abbiamo agende a volte condivise (come nella transizione con il Centro Pediatrico), a volte dedicate (come ortopedia) o parzialmente dedicate (fisiatria) in cui affluiscono anche altre malattie rare. In questi ambiti gli specialisti coinvolti sono sempre gli stessi, sensibilizzati sulla patologia. La calendarizzazione delle visite viene stabilita a seconda delle necessità durante la nostra visita. Per altre specialistiche quali la gastroenterologia che inizialmente in passato in alcuni periodi dell'evoluzione della storia dell'emofilia è stata particolarmente coinvolta, abbiamo un rapporto stretto e valido da tantissimi anni per la storia precedente che ha caratterizzato l'emofilia e il follow up viene svolto in maniera autonoma dai colleghi sui pazienti già noti. Attualmente, visto che i pazienti più giovani sono per la maggior parte o sani o comunque in buo-

ne condizioni generali, i controlli vengono fatti sulle singole necessità, più prevalentemente al bisogno.

Per altre specializzazioni il percorso è un pochino più complicato e deve essere concordato con il singolo consulente che viene sensibilizzato sulla problematica; abbiamo la fortuna che in ospedale abbiamo una buona

mento regionali di emostasi e trombosi sono quelli di Torino (il nostro e il pediatrico al Regina Margherita), nati molto prima dei Centri esperti. I rapporti sono a volte difficili, a volte molto semplici,

ma dipende un po' dalle circostanze, dai pazienti e dalle condizioni in cui dobbiamo confrontarci e in cui siamo coinvolti, però

necessità anche proprio pratica per i pazienti. Ci si confronta molto spesso con Roma sia con la dottoressa Santoro sia con il professor De Cristofaro, tantissimo con il dottor Coppola, a seconda del quesito clinico.

D Il fatto di appartenere alla comunità scientifica di Aice fa-



rete di conoscenze essendo chiamati spesso in consulenza per la nostra competenza in emostasi. Diciamo che i pazienti emofilici che accedono al nostro centro, possono usufruire di tutte le competenze (per es. l'urologo, il cardiologo, l'urgentista,) però diciamo che con queste persone specialisti i rapporti sono occasionali nel momento del bisogno e non c'è un percorso stabilito ad hoc.

D Il vostro centro è l'unico centro di riferimento per la cura dell'emofilia nel capoluogo o nel Piemonte ci sono altri centri? E se ci sono come sono i vostri rapporti con loro?

BORCHIELLINI - In Torino metropolitana, che è un po' più ampia di città di Torino, non ci sono altri centri esperti per adulti. Ci sono altri due centri esperti per le MEC in tutta la regione Piemonte, mentre centri di riferi-

diciamo che abbiamo creato un PDTA regionale grazie proprio allo sforzo di una condivisione di intenti e di obiettivi.

D Avete anche rapporti extra-regionali, con gli altri grandi centri sparsi in tutta Italia e se ci sono, con quali preferibilmente avete dei percorsi già utilizzati?

BORCHIELLINI - Allora, sicuramente il percorso attualmente più lineare e ben definito è il percorso per l'analisi genetica che inviamo a Parma, percorso che funziona molto bene, dopo aver messo a regime anche tutta la parte burocratica che a volte è la parte più complicata da creare e da mettere in piedi.

Abbiamo un buon confronto con Genova, con il dottor Molinari, visto che per alcuni pazienti la Liguria è molto vicina, quindi comunque alla fine può essere una

vorisce questo scambio di rapporti tra di voi o è a prescindere dall'esistenza di Aice?

BORCHIELLINI - Secondo me AICE aiuta, aiuta l'organizzazione, aiuta intanto a conoscersi e perché comunque, il momento dell'incontro, del congresso, dell'unione aiuta, perché è un momento anche più facile per confrontarsi e poi; comunque vengono stabiliti dei pilastri dell'approccio clinico, quei pilastri che servono a tutti come punti di riferimento.

Credo che AICE sia importante soprattutto in un momento difficile come questo per la sanità. Il ruolo svolto dalle associazioni pazienti e dalle associazioni mediche, scientifiche sono fondamentali per sorvegliare sul rispetto di doveri e diritti dei pazienti e dei sanitari.

Quindi le associazioni pazienti e quelle scientifiche dovrebbero aiutare in questo senso, sot-

tolineando, in qualche modo confermando continuamente quelle che sono le esigenze, le necessità e quindi in fondo i diritti di medici e pazienti.

D A questo punto è doveroso rivolgere la domanda ad Elena come presidente dell'associazione per sentire la tua opinione, un tuo pensiero.

GAIANI - Grazie Serena, grazie per l'opportunità di questa intervista. Innanzitutto devo dire che abbiamo degli ottimi medici. Non ci possiamo proprio lamentare della professionalità che abbiamo in Piemonte. Grazie alle dott.sse Borchellini, Valeri, Dainese e dall'altra parte alla dottoressa Ricca, al dottor Pollio e gli altri professionisti per la cura delle MEC. La cosa che a noi come associazione pazienti ci dispiace è che non ci sia un riconoscimento da un punto di vista dell'azienda di una struttura semplice dipartimentale. Talvolta i nostri clinici si trovano a dover affrontare carichi di lavoro molto pesanti e stressanti.

D Torno alla dottoressa Borchellini e arrivo al tasto dolente, riferito all'accesso al pronto soccorso, quindi come avviene da voi?

BORCHIELLINI - È difficile... sicuramente... e noto io stessa un po' anche l'evoluzione di questo problema che è sicuramente un problema che coinvolge un po' tutti, cioè non solo il paziente con MEC, pur con tanta buona volontà e professionalità da parte dei colleghi del pronto soccorso. È un problema veramente complesso. È complesso perché come sapete il problema principale è che ormai il personale dedicato al pronto soccorso anche lì non è un personale dedicato ma molto spesso è personale

che arriva in maniera estemporanea per coprire dei turni a gettone e non ha bene idea di quale sia la struttura di quell'ospedale, quali siano le competenze, anche proprio i ruoli all'interno dell'ospedale e con competenze scarse sull'argomento specifico per cui comunque diventa complicata la formazione da parte nostra, cosa che in passato veniva svolta regolarmente.

Per quanto qui in Città della Salute ancora il personale sia stabile e non a gettone e quindi si può pensare anche a corsi di aggiornamento, visto che siamo in fase di cambio generazionale, il problema rimane nei pronto soccorso del territorio che sono tanti. Gli aspetti che mettono in difficoltà i colleghi dei pronto soccorso del territorio sono vari: Il primo è il costo del trattamento sostitutivo, il secondo è la sensibilità sulla diagnostica precoce e sul trattamento preventivo ma il secondo è ancora una volta collegato alla disponibilità e al costo del farmaco che purtroppo rappresenta ancora adesso il limite alla pronta disponibilità dello stesso, per cui la gestione dell'emergenza - urgenza è veramente complicata, perché si sovrappongono problemi pratici, amministrativi e di conoscenza medica.

Mentre prima ero più ottimista sulla possibilità di poter mantenere viva la sensibilizzazione dei colleghi, di mantenere la rete, attualmente sono un po' meno entusiasta o meno propositiva. Meno propositiva perché mi sembra proprio che sia un percorso di difficilissima costruzione.

Abbiamo in previsione una nuova riunione di tutti i centri, di tutti i presidi di pronto soccorso, delle farmacie per poter proprio riparlare di come organizzarci nell'ambito della nostra zona di competenza, sperando che gli interlocutori presenti non cam-

bino nel giro di pochi mesi. L'area è molto grande e le risorse sia umane che economiche destinate a questo percorso sono molto scarse, sono differenti fra presidi. È purtroppo un momento veramente difficile.

Ero molto più speranzosa qualche anno fa, adesso mi sento veramente in difficoltà perché gli interlocutori fissi che avevamo, cioè quelle persone di riferimento non ci sono più, vengono continuamente modificate, non c'è un atteggiamento, un'idea, sulla base della quale sia possibile tracciare poi un percorso sul lungo termine. Quindi alla fine ti confronti con qualche collega magari più disponibile o anche più consapevole del problema e con quelli riesci a fare un discorso, con altri è veramente una lotta, una discussione continua, con qualcuno è un rapporto di crescita reciproca e con qualcun altro è un conflitto, perché proprio manca il tempo, mancano le risorse.

Per costruire qualcosa ci vuole tempo, ci vuole tempo e ci vogliono risorse, sempre, stessa cosa sempre, ci vuole il tempo, ci vuole la possibilità di coinvolgere le persone in un percorso di conoscenza, per conoscere e per costruire un percorso ci vuole il tempo e ci vogliono le risorse, che sono sia risorse economiche che umane e da lì non ci si muove.

D L'osservazione da lei fatta, molto realistica e anche preoccupante, mi porta a chiederle se una comunità scientifica come Aice, che avrebbe autorevolezza, ha già tentato di portare la questione a livello istituzionale?

BORCHIELLINI - Forse AICE più che direttamente una denuncia potrebbe per esempio provare a fare un monitoraggio sui pronto soccorso, quindi arrivare a fare delle fotografie della real life. Il

dottor Pollio, per esempio, ha fatto un bel lavoro retrospettivo su questo argomento, sui tempi di attesa dei pazienti in pronto soccorso. E in passato insieme avevamo provato a fare un lavoro per valutare un po' quella che era la competenza dei pronto soccorso della Regione Piemonte con un questionario, tanto per capire cosa si sapeva della malattia, quali criticità venivano percepite: ne è emersa ancora una volta una grande necessità di formazione.

D Borrelli - Volevo intervenire ma più che altro fare una domanda, anche ad Elena - è stato già redatto un protocollo, una delibera regionale che regola l'accesso al pronto soccorso per i pazienti emofilici in Piemonte? C'è un documento del genere?

BORCHIELLINI - Non c'è un documento ufficiale, riservato al Pronto Soccorso. Il PSDTA regionale prevede un PDTA di area che ha lo scopo di organizzare e articolare l'assistenza nella propria area anche per quanto riguarda l'accesso in pronto Soccorso: il problema però è sempre lo stesso: il passaggio dal documento scritto all'applicazione nel quotidiano in una realtà dove mancano risorse, i sanitari sono esasperati e il turn over uccide la possibilità di creare reti stabili.

BORRELLI - Lo so, noi abbiamo ottenuto questa delibera, una delibera regionale che è stata inviata a tutti i 42 pronto soccorso del Lazio. Questo è un protocollo molto articolato che dà indicazioni molto dettagliate sull'accesso dell'emofilico al pronto soccorso, le modalità, la priorità e tutto quanto utile. Personalmente non posso dire di essere in grado di garantire che queste funzioni perfettamente in tutti

i pronto soccorso, anche quelli nella provincia specie quelli più periferici, però più volte ho sollecitato la Regione a ribadire che esisteva questa delibera e che i centri ne fossero perfettamente a conoscenza.

Per quanto riguarda il discorso del farmaco, e la disponibilità in Pronto Soccorso, purtroppo l'abbiamo risolto accettando la condizione che almeno venga somministrato l'emoderivato. In merito a questo specifico aspetto noi ci siamo trovati di fronte a una domanda da parte della Regione: quale di tutti i farmaci dobbiamo tenere disponibili? Tutti? Dobbiamo gestirli tutti avendo cura di tenere un registro delle scadenze?

Quindi c'è stata questa proposta dell'emoderivato che abbiamo accettato perché in questo modo in pronto soccorso veniva assicurato un immediato intervento. Obiettivamente ottenere che venisse somministrato il farmaco che ogni singolo paziente normalmente fa come profilassi sarebbe stato complicato sia in termini organizzativi che di gestione delle scadenze degli stessi. Trattandosi di situazioni di urgenza emergenza questa scelta consente a tutti di avere assicurata una prima immediata somministrazione di fattore. Dopodiché la delibera prevede anche che, con il rilascio di una apposita dichiarazione, il paziente o i familiari possano consegnare il proprio farmaco ovvero quello che normalmente hanno a casa. Questo è previsto già dall'ingresso al 118.

L'operatore del 118, al limite, può somministrare il farmaco fornito dal paziente o dai parenti già nella prima fase di soccorso. Non credo che questa sia la migliore soluzione per tutto, però può essere un esempio da esaminare e cercare di migliorare. Io mi sto adoperando perché più associazioni ne vengano a conoscenza e

possano contribuire a che venga redatto un testo unico che valga in tutta Italia.

BORCHIELLINI - Nell'ultima occasione in cui mi è capitato di dover interagire con un pronto soccorso della nostra area, ho chiesto di infondere il paziente prima di inviarcelo per il ricovero, ma sembrava che il pronto soccorso fosse sguarnito completamente di ogni tipo di concentrato. Questa iniziativa potrebbe essere sicuramente utile, il paziente in questione era però un paziente con emofilia lieve per cui non aveva il prodotto a casa: e quindi c'è tutta una quota di pazienti che chiaramente non avranno il prodotto; sulla questione dell'auto-infusione, dipende da alcune variabili: urgenza della infusione e rapidità di accesso al prodotto in ospedale ma c'è elasticità. Poi il nostro Pronto Soccorso per fortuna ha accesso a quasi tutti i prodotti. Ma il problema come dico è poi la periferia. Ma secondo me però il problema grosso principale è che il PDTA che abbiamo fatto con tanta fatica è di tantissime pagine, ci sono tutte le informazioni possibili e immaginabili, ma io mi rendo conto che trovare le informazioni in urgenza non sia facile.

Comprendo la difficoltà perché anche a noi che ci occupiamo di MEC viene chiesto in quanto ematologhe di saper gestire le complicate da CAR T ed è estremamente complicato gestire con competenza aspetti tanto diversi della nostra specialità. In emergenza - urgenza è ancora più complesso.

E penso che quindi la lettura di un documento è utile, è giusto che ci sia, è il primo passo, ma la formazione sul campo, comunque la formazione in presenza, comunque la formazione a piccoli gruppi è molto più efficace perché permette veramente di



guardare la gente negli occhi e anche di interagire con loro. La lettura del documento casomai serve di più dopo.

BORRELLI - Sì, noi abbiamo un po' affrontato questo ovviamente, quello che dice è verissimo, certo l'informazione diffusa direttamente ai medici è quella più efficace. Noi comunque ci siamo posti il problema e abbiamo affrontato questo aspetto in due modi. Uno, nella delibera, che dovrebbe essere più o meno conosciuta, esiste una scheda molto sintetica in cui dice le cose fondamentali, ad esempio che il farmaco deve essere somministrato nella prima ora, eccetera, cose così.

Adesso la Regione Lazio nel fascicolo sanitario elettronico introdurrà una scheda di questo tipo per le malattie rare in cui noi aggiungeremo nello specifico per l'emofilia appunto, una scheda sintetica diciamo di pronto intervento.

Capisco che il medico non è che legge dieci righe e può intervenire come se avesse conoscenza di tutto, questo me ne rendo conto, ma è un primo passo.

BORCHIELLINI - Posso chiedere una cosa io invece a lei? Questo documento da quanto è che è in vigore in Regione Lazio?

BORRELLI - Dal 2018, sono anni ormai.

BORCHIELLINI - E avete provato a fare un confronto prima e dopo?

BORRELLI - Sì, fino ad ora non abbiamo avuto riscontri negativi, ma non abbiamo fatto un monitoraggio sistematico tuttavia abbiamo sollecitato la Regione a rinnovare gli inviti a rispettare questo protocollo e a rispettare le indicazioni delle scorte di emoderivato da tenere a disposizione. Adesso ci siamo resi conto che nel protocollo noi avevamo messo una scorta troppo elevata, abbiamo visto che non ci sono questi consumi e allora faremo una modifica per ridurre la scorta che ogni ospedale deve avere e questa è una cosa che sta funzionando.

GAIANI - Torno a quanto diceva la dottoressa Borchellini che parlava della multidisciplinarietà dei colleghi. Spesso il tutto è a

discrezione della buona volontà dei colleghi che si conoscono tra di loro e da qui un'ottima collaborazione, ma non è detto che sia sempre così. Per quanto riguarda il problema dell'emergenza urgenza nei Pronto Soccorso avevamo esposto il problema già tempo fa in Regione. Il 24 Novembre 2025 ci dovrebbe essere un incontro con le Reti Cliniche Azienda Zero per quanto riguarda le Mec. Si parte sempre dal presupposto che il paziente emofilico sia un costo a livello sanitario.

BORCHIELLINI - Però Secondo me comunque, l'alto costo è certamente uno dei pesi che ci dobbiamo portare sulle spalle, per quanto poi in realtà ci siano tante altre terapie estremamente costose, terapie che vengono fatte anche in condizioni di malattia con peggiore prognosi, quindi con possibile anche minore impatto sul benessere o sulla qualità di vita del paziente. Le differenze fra l'emofilia e altre malattie ad alto costo, come per esempio le malattie oncologiche, sono sicuramente due: - per l'emofilia il costo della ma-

lattia è calcolato sul solo costo della terapia, sul costo diretto del farmaco e non sui costi indiretti risparmiati con una buona terapia; inoltre essendo l'emofilia una malattia rara è difficile ottenere forti evidenze su quei parametri clinici che migliorano nel corso di una terapia adeguata ed è altrettanto difficile dare ad essi un controvalore economico.

- per altre tipologie di malattie ad alto costo spesso non c'è un grande ritorno di quello che può essere l'impegno, il miglioramento e vedo persone sicuramente molto compromesse ma a cui viene data la possibilità di accedere a dei trattamenti che probabilmente non porteranno a nessuna parte.

Si sa benissimo che magari la prospettiva di vita è molto limi-

prognosi di sei mesi. Mi spiace dire queste cose, ma comunque se dobbiamo fare un conto dobbiamo farlo per tutti, non è che costa di più uno piuttosto che l'altro, sono tutte vite. Sono tutte vite. Quindi dobbiamo pensare che siano tutte vite che hanno diritto di essere vissute nel migliore modo possibile per tutto il tempo possibile.

Poi certamente c'è il paziente diabetico che è un paziente complesso e che costa, però sono tanti e quindi di nuovo torniamo sui due problemi fondamentali:

- il primo è rappresentato dalla numerosità che paradossalmente dovrebbe essere a vantaggio di chi ha una malattia rara

- l'altro è sempre rappresentato dal costo del farmaco che inve-

tutte sono persone che si dedicano alla cura del paziente e che hanno competenze elevate ed entusiasmo

Purtroppo intorno c'è una sanità che fa fatica con tutto e quindi diventa estremamente complicato confrontarsi anche con colleghi in altre specialità che ci hanno aiutato tantissimo ma che sono tutti esauriti e che hanno difficoltà a far fronte al loro quotidiano fronteggiano con difficoltà anche il loro quotidiano

D *Sicuramente c'è anche un aspetto ad alto impatto emotivo per quanto concerne alcune patologie, in primis le oncologiche e dall'altra il fatto di parlare ormai da anni dell'emofilia come di una patologia che non ha più i segni di un tempo, nei giovani soprattutto, produce anziché un vantaggio, uno svantaggio. Ma la malattia non è stata sconfitta del tutto, è arginata, perché si fa prevenzione.*

Sembra quasi che il paziente esiga più di quanto avrebbe bisogno. Ci sono anche tutti questi piccoli meccanismi e tutto questo, secondo me, dovrebbe essere un po' rimodulato con calma. Puntare su altri argomenti, cominciare a parlare di altro, puntare su cose un po' nuove. Ci sono forse troppe sfide che si vogliono superare, sport estremi, traguardi che vanno oltre, forse è il momento di ridimensionare. Anche la lettura di un buon libro è un traguardo.

BORCHIELLINI - Posso solo dire una cosa e poi lascio a Elena. A proposito di quello che ha detto rispetto all'enfasi che viene dato alla normalità e alla soprannormalità dei pazienti: la penso uguale. allo stesso modo

A volte la tendenza a pensare troppo spesso una persona oltre la normalità, perché comun-



tata, il farmaco non dà un aumento della sopravvivenza così importante, eppure viene comunque concesso.

Io capisco tutto, non è che io dica che non sia giusto quella soluzione ma penso che sia altrettanto importante garantire la migliore terapia possibile anche per il paziente emofilico, quindi senza dover discutere tutte le volte sul fatto che il farmaco è caro. Chi parla di poca sostenibilità dei costi per gli emofilici basa la sua valutazione sul costo vivo, ma il costo vivo è uguale anche per un paziente che comunque ha una

ce è un costo diretto, immediato, pulito che gli amministratori mettono subito sulla bilancia. Tutto il resto è un conto ipotetico, futuribile, possibile e questo purtroppo gioca a sfavore, nettamente a sfavore.

Il problema del costo del farmaco (quello purtroppo non lo eliminiamo), Purtroppo non possiamo eliminare il problema del costo del farmaco, tuttavia penso che l'assistenza nei centri italiani sia mediamente molto alta, questa è la visione che ricavo dal confronto con i colleghi che si dedicano all'emofilia e che

que se uno vuole fare uno sport estremo è oltre la normalità, ha modificato il pensiero dei pazienti.

Il principale obiettivo della terapia, è quello di essere normali, di star bene e non avere male, di svolgere un ruolo attivo nella società; che secondo me è fondamentale, perché devi essere nella società non ai lati, avere questo come obiettivo e avere un ruolo tuo proprio, attivo nel mondo.

Quindi la prima cosa è quella.

Il secondo step è ciò che io quello che chiedo sempre ai pazienti: adesso dovete essere attivi anche nell'associazione.

Specie ai giovani dico: dovete essere presenti e consapevoli perché il benessere di cui voi potete godere vi viene da quello che i vostri predecessori hanno dovuto conquistare con le unghie e quindi oggi voi avete il dovere di fare in modo di tutelare i benefici raggiunti affinché possano essere trasmessi integri e rafforzati a chi verrà dopo. In assenza di consapevolezza e di buon uso di questi benefici si rischia di perdere tutto e soprattutto quel benessere quotidiano, conquistato con tanta fatica, non solo la possibilità della grande impresa sportiva.

D *Concordo pienamente, stavendo fuori qualcosa di nuovo anche in questa intervista, cose che sono importanti di cui si parla purtroppo pochissimo. Fare un po' un'introspezione sul non desiderare quello che la società spesso ci porta a volere, ma desiderare quello che veramente è il nostro desiderio.*

BORCHIELLINI - A loro dico spesso che io ho una figlia asmatica e alcune cose non le ha potute fare soprattutto quando era piccina ci sono dei limiti fisiologici che ognuno di noi probabilmente ha e poi ci sono delle

ambizioni che sono veramente estreme, per cui andare proprio a cercare una performance fisica estrema secondo me fa parte del rischio che individualmente puoi correre, ma che difficilmente può essere condivisa dal medico e forse anche dai nostri decisori; bisogna trovare un compromesso fra miglior vita quotidiana possibile e ambizioni atletiche estreme per essere credibili poi nelle nostre richieste.

GAIANI - Mi ricordo che quando mio figlio aveva circa 5 anni, parliamo degli inizi anni novanta, non ha mai praticato come attività sportiva il calcio. A quei tempi era sconsigliato quel tipo di attività sportiva e sovente lo vedevo sofferente.

L'idea di essere diverso o di dover rinunciare a qualcosa può pesare. Fortunatamente oggi, grazie ai progressi terapeutici, moltissimi ragazzini con emofilia possono praticare attività fisica in sicurezza. Talvolta, però, abbiamo la sensazione che questi ragazzi debbano fare qualsiasi tipo di sport, anche i più estremi, non prendendo in considerazione che è lecito poltrire su un divano. Ma è anche la società un po' che ci dice che dobbiamo essere sempre dinamici.

Ciò che mi rammarica è la mancanza della territorialità di alcune figure quali fisioterapisti e fisioterapisti formati sulle MEC. E' impensabile che i pazienti affetti da disturbi della coagulazione debbano fare diversi chilometri per poter praticare sedute di fisioterapia

BORCHIELLINI - Però ritorniamo sullo stesso tema, il PSDTA li ha identificati nelle varie ASL, ha identificato fisicamente dei sanitari ma poi scompaiono o comunque sono travolte da 10.000 altri lavori,

E poi non vogliono mai avere il paziente in acuto perché di nuovo il trattamento è un costo, per

cui il paziente in acuto viene preso in carico da pochissime strutture anche se il costo non ricade realmente sulla struttura.

D *Una domanda tecnica alla dottoressa Borchellini. Come le nuove terapie hanno cambiato le finalità del trattamento? Quando il paziente deve cambiare il farmaco, qual è la cosa che antepone come interesse principale? Sanguinare di meno, salvaguardare le arterie oppure la convenienza nella modalità di infusione?*

BORCHIELLINI - Il paziente adesso raramente si lamenta del sanguinamento, perché già la profilassi ben instaurata e condotta non dà spazio a eventi emorragici soprattutto spontanei.

Quindi forse ciò che i pazienti chiedono di più è la libertà dal trattamento, quindi ridurre al minimo la possibilità di infusione e poi la necessità di svincolarsi dall'infusione endovenosa, in step diversi, ma i due passaggi sono quelli.

Comunque fondamentalmente è il carico di trattamento che limita moltissimo.

Chiaramente il discorso della libertà nelle attività quotidiane è un po' collegata al carico di trattamento, perché molte attività richiedono dei livelli di fattore più alti con una possibile necessità di aumento delle frequenze delle infusioni.

Quindi due discorsi e i due discorsi vanno spesso insieme:

- c'è chi ha solo bisogno o desidera solamente ridurre la frequenza infusoriale e liberarsi dal carico di trattamento,

- c'è chi invece vuole trovare un equilibrio fra la frequenza infusoriale e la possibilità di incrementare la propria attività o di farla in maniera ancora più sicura, più disinvolta, più libera.

Per quello che riguarda invece

la parte più medica per noi medici il problema principale è sicuramente ascoltare quella che è la esigenza del paziente, ma poi combinarla anche con quella che invece è l'evidenza clinica magari del peggioramento articolare o comunque del coinvolgimento articolare, con l'ecografia e la visita medica.

Non sempre è facile, perché comunque magari noi pretendiamo, vorremmo, combinare dei livelli protettivi più alti con una maggiore libertà del paziente sulla terapia.

Quindi diciamo che non sempre la necessità del paziente collima esattamente con quello che sarebbe il nostro desiderio, tuttavia con l'ottimizzazione della terapia, spesso si trova poi il punto d'incontro

D E tu Elena cosa dici a proposito?

GAIANI - Alcuni pazienti non hanno ancora ben chiare le idee inerenti la terapia genica. Partono dal presupposto che tutti la possono effettuare

BORCHIELLINI - Ma no, la terapia genica al momento è un approccio per pochi.

D È sempre un discorso di comunicazione perché sono anni che si parla di terapia genica ma all'inizio nessuno aveva detto che non sarebbe stata per tutti e aggiustare un'informazione non è semplice, è tutto un meccanismo di comunicazione per questo chiedo alla dottoressa che cosa avete fatto voi nel vostro centro per comunicare ai vostri pazienti che c'era questa nuova terapia?

BORCHIELLINI - Per quanto riguarda i nuovi farmaci, per quello che riguarda l'arrivo progressivo di nuovi prodotti, noi

non abbiamo mai organizzato in modo sistematico delle riunioni. In occasione degli incontri individuali con i vari pazienti, quando vengono per il controllo presentiamo quelle che sono le novità, quindi li aggiorniamo su quelli che sono i farmaci e le possibilità nel futuro immediato e nel futuro a medio termine, in modo tale che possano entrare nell'ottica o iniziare a pensare a quale potrebbe essere una prospettiva futura di trattamento.

Per quanto riguarda la terapia

è indispensabile l'incontro in occasione della visita periodica.

È un discorso che devi comunque riaffrontare singolarmente nel momento in cui il paziente viene in visita e soprattutto quando è più recettivo, per cui molto spesso è più facile che ascoltino o recepiscono l'informazione quando sono loro a chiederti, quindi tu magari fai una breve chiacchierata molto rapida, poi se dall'altra parte c'è il desiderio veramente di approfondire, allora quel discorso e



genica abbiamo fatto un incontro anche con Elena in cui ne abbiamo parlato, abbiamo presentato le problematiche, i benefici, le possibilità, ma di nuovo a quella riunione hanno partecipato penso un decimo dei pazienti che vengono al nostro centro.

E poi c'erano anche tanti giovanissimi, bimbi che comunque in questo momento non possono neanche accedere alla terapia genica, quindi è stata una riunione in cui è stato fatto un aggiornamento della terapia, ma poi alla fine se non vengono in visita

quell'incontro diventa proficuo e si capisce qual è l'obiettivo e il desiderio del singolo, quindi è più facile.

Il fatto è che è un discorso che richiede molto e molto tempo. In ogni caso Credo che il percorso della terapia genica in particolare modo, ma tutte le nuove terapie prevedano sempre una serie di incontri preliminari.

Si può iniziare a presentare per grandi linee il prodotto o la terapia genica, poi le informazioni più importanti in un primo incontro, ma poi bisogna farne un

altro e poi un altro ancora, prima di scegliere la terapia, la terapia genica sicuramente, ma anche tutte le altre più nuove, perché comunque prima che vengano compresi tutti gli argomenti, tutti i pro e i contro, ci vuole un po' di tempo.

A volte la stessa cosa viene ridetta, magari non mi spiego bene io, poi magari la faccio anche presentare dalla mia collega in modo tale che l'approccio sia differente, quindi di solito non è mai un discorso che si conclude in una visita o in due visite.

Per quanto riguarda la terapia genica, la Regione ha identificato il nostro come unico centro infusore per il Piemonte.

Della regione a parte quell'incontro, Non abbiamo fatto altri incontri con i pazienti oltre quello a cui ho già accennato, in cui abbiamo presentato la terapia, negli incontri individuali ne abbiamo parlato, ma io devo dire che ho abbiamo bisogno di creare il gruppo interno che si se ne occupi della terapia genica, gruppo che è una implementazione rispetto a di quello che esiste già, ma con colleghi consapevoli, formati per affrontare la nuova problematica.

Per questo motivo non sono stata siamo stati particolarmente propositivi e abbiamo raccolto per il momento i primi feedback dei pazienti nello spingere in quella direzione e o comunque nell'essere particolarmente entusiasta fino ad oggi, perché di nuovo

D Non ci sono state con difficoltà da parte della Regione sul costo?

BORCHIELLINI - Io penso che non avremo tanti pazienti. La terapia è destinata a pochi pazienti. Non è stato previsto aumento

del personale o nessun tipo di supporto quindi a parità di costo dal punto di vista medico e strutturale.

D BORRELLI - *Volevo chiedere, avete già redatto un PDTA specifico?*

BORCHIELLINI - No, a livello regionale assolutamente no, nella mia azienda appunto credo che elaboreremo un documento scritto, per PDTA bisogna vedere cosa si intende, perché i PDTA aziendali hanno delle regole precise da rispettare se si parla di un percorso, è il patient journey quindi solamente il percorso del paziente è un conto, non so se sarà un vero PDTA...se invece intendete un documento estendibile a tutta la regione è ancora più complicato, quindi vedremo un pochino, voi avete fatto qualcosa?

BORRELLI - Nel Lazio è stato redatto già un PDTA per la terapia genica (emofilia A) che è stato trasmesso alla Regione. Questo documento prevede un po' tutti i passaggi e riporta tutte le indicazioni terapeutiche ma anche tutti i rischi e tutte le complicanze che possano esserci.

Noi come associazione abbiamo avuto una piccola voce nel PDTA e tra l'altro ci siamo presi cura di enfatizzare un po' la necessità della presenza di uno psicologo sia all'inizio che alla fine del processo, perché bisogna capire le motivazioni che spingono una persona a decidere di fare la terapia genica al di là della eleggibilità o meno per ragioni mediche.

BORCHIELLINI - Quello è quindi un documento aziendale, non regionale. Vedremo un po' come elaborarlo nella nostra realtà perché in realtà è un po' diverso da quello che è il PDTA che parte dalla regione e viene declinato nelle realtà sanitarie questa è

una proposta di PDTA aziendale che viene portata in regione se ho ben capito.

D Ecco io le chiederei proprio una sua opinione a proposito della terapia genica alla luce di tutto quello di cui lei attualmente è a conoscenza.

BORCHIELLINI - Sicuramente i dubbi e le incertezze sono ancora tanti, ma fondamentalmente dovrei ascoltare chi vuole fare la terapia genica.

Il principio fondamentale è la motivazione del paziente, perché è forse la cosa che può più aiutare a decidere cosa fare.

Dal punto di vista della sicurezza credo che il dubbio sia relativo, nel senso che i casi di tossicità sono relativamente pochi e quindi su quello mi sentirei abbastanza serena quello che invece mi lascia più perplessa o che comunque non sarei in grado di garantire a chi mi chiedesse la terapia genica è la prospettiva in termini di tempi di risposta, ovvero di persistenza della risposta. Se il paziente è molto consapevole del fatto che può comunque essere una strada che non porta poi completa libertà, allora può essere una scelta da condividere e una strada da intraprendere col paziente, se invece è un sogno una speranza di completo allontanamento dal Centro o della sua condizione iniziale di malato non mi sentirei di supportarla. Non credo che le evidenze attuali siano tali da poter soddisfare questo desiderio e quindi in questo momento non mi sentirei di supportare una persona che ha come desiderio principale quello di allontanarsi completamente per sempre dal Centro. Il paziente deve essere consapevole che i primi tempi sono tempi in cui i controlli e il monitoraggio è talmente stretto, è talmente assi-



duo che, al contrario, si troverà nella condizione di maggior avvicinamento al Centro rispetto alla terapia che sta facendo in quel momento. Quindi credo che sia fondamentale ascoltare ed essere sicuri che il paziente sia molto molto motivato e abbia ben chiaro che cosa vuole e noi dobbiamo avere ben chiaro che cosa vuole il paziente e cosa spera di ottenere

È una possibilità che però credo sia applicabile a poche persone, al momento non solo per i limiti, come si diceva, della indicazione, della prescrizione, ma proprio perché trovare la persona che vuole giocare quella possibilità non è frequente. E non è frequente tanto di più, secondo me, nella popolazione piemontese, che credo sia molto conservatrice. Però, come dico, ci mettiamo nelle condizioni di poter poi essere disponibili ad aiutare chi lo voglia fare. Penso la terapia genica come un'opportunità, per chi la desidera fortemente ha il diritto di poterci provare.

D E tu Elena cosa vuoi aggiungere?

GAIANI - Per quanto riguarda la terapia genica la penso esattamente come la dottoressa Bor-

chiellini. Oggi giorno abbiamo a disposizione tantissimi farmaci. Aggiungo inoltre che per la terapia genica, sono previsti numerosi controlli, ed il paziente deve essere ben consapevole e deve essere compliant

D *Ho apprezzato molto l'osservazione personale fatta dalla dottoressa, affermando che sosterrà un paziente che porta delle motivazioni ma non quello che spera, facendo la terapia genica, di realizzare un sogno. Ciò significa che la dottoressa Borchiellini ha un rapporto con i pazienti di tipo empatico perché altrimenti non avrebbe dato una risposta così dal mio punto di vista. a volte si ha paura di entrare troppo nell'intimo della vita del paziente perché è un argomento molto delicato in tutte le sfere. Ad un certo punto bisogna anche rischiare, non dico di abbattere il muro tra clinico e paziente, credo che ci debba essere sempre separazione tra i ruoli, ma di abbassarlo perché se il muro è invalicabile, non si ottengono risultati.*

BORCHIELLINI - Per quello che dico che gli incontri devono essere tanti, perché quel muro probabilmente si abbatte un po' alla

volta, ed è più facile entrare in sintonia dopo un po' di volte che ci si vede, o si riparla delle stesse cose, poi con alcuni è veramente complicato.

Ognuno di noi ha una propria sensibilità per cui io con alcuni pazienti ho veramente difficoltà ancora adesso a raggiungere un rapporto di confidenza, con altri è molto più semplice.

Purtroppo siamo umani o forse meno male siamo umani, per cui il rapporto non può essere con tutti uguale. Per quello dicevo che a volte lo stesso discorso che faccio io poi lo faccio fare anche alla mia collega perché poi a volte c'è una differenza individuale nel parlare con il paziente e per alcuni è più facile parlare con me, con alcuni forse con la dottoressa Valeri quindi comunque sia anche questo scambiarsi, cambiare a volte l'interlocutore, non è così male.

D *Dottoressa quale sarebbe stata la domanda che lei si aspettava e che non le ho fatto?*

BORCHIELLINI - Che mi chiedesse se sono contenta dei miei pazienti. Sì sono contenta di loro.

VALORE ESPERIENZIALE verso scelte più umane e sostenibili

A cura della Dott.ssa **VERONICA GRIPPA**

Nelle associazioni dei pazienti non si raccolgono solo storie, ma si costruisce un sapere che nasce dall'intreccio delle esperienze. È un sapere che non



pretende di sostituirsi alla scienza, ma che la incalza, la completa, la interroga: cosa significa davvero vivere con una terapia? Quale impatto hanno le scelte cliniche fuori dai protocolli, nella vita reale? In questo "scambio" la cura acquista profondità, perché la scienza incontra finalmente la sua controparte: l'esperienza viva dei pazienti, che diventa strumento di giustizia epistemica e di responsabilità etica. L'associazione, in questo senso, non è un luogo marginale ma una cerniera essenziale: qui l'esperienza si fa parola, la vulnerabilità diventa risorsa e il racconto si trasforma in sapere collettivo, pronto a dialogare con la medicina e a orientarla verso scelte più umane e sostenibili.

Nel contesto delle malattie rare l'Associazione Pazienti non si limita, quindi, a promuovere progettualità o momenti di aggregazione, ma assume un ruolo sempre più rilevante come luogo di confronto in cui prende forma e si valorizza il sapere esperienziale. Non si tratta di sostituire in alcun modo il centro clinico, che rimane l'unico ambito deputato alle decisioni terapeutiche, bensì di riconoscere

che l'esperienza quotidiana del vivere con l'emofilia genera un patrimonio di conoscenze pratiche e riflessive che, condiviso tra pari, diventa parte integrante del bagaglio del paziente. Questo sapere, sedimentato nel tempo attraverso le prove quotidiane, non è un corredo secondario o accessorio, ma un elemento che arricchisce la comprensione stessa della malattia: conoscere "dall'interno" cosa significhi convivere con essa restituisce un livello di profondità che la sola competenza clinica non può garantire. Nel contesto delle malattie rare l'Associazione Pazienti non si limita, quindi, a promuovere progettualità o momenti di aggregazione, ma assume un ruolo sempre più rilevante come luogo di confronto in cui prende forma e si valorizza il sapere esperienziale. Non si tratta di sostituire in alcun modo il centro clinico, che rimane l'unico ambito deputato alle decisioni terapeutiche, bensì di riconoscere che l'esperienza quotidiana del vivere con l'emofilia genera un patrimonio di conoscenze pratiche e riflessive che, condiviso tra pari, diventa parte integrante del bagaglio del paziente. Questo sapere, sedimentato nel tempo attraverso le prove quotidiane, non è un corredo secondario o accessorio, ma un elemento che arricchisce la comprensione stessa della malattia: conoscere "dall'interno" cosa significhi convivere con essa restituisce un livello di profondità che la sola competenza clinica non può garantire.

Cosa significa, ad esempio, gestire infusioni in contesti di vita reale, conciliare terapia, scuola, lavoro e sport, oppure affrontare l'ansia di non essere sufficientemente "coperti" in caso di incidente stradale? Questo sapere non codificato ma concreto, quando portato in associazione, si traduce in narrazioni, domande, confronti che stimolano la capacità critica del paziente: si impara a formulare meglio i propri quesiti, a pesare rischi e benefici, e in un certo qual modo a prepararsi all'incontro con il medico. È un apprendimento che si radica non nei libri di testo, ma nell'esperienza viva, spesso segnata da errori, paure e conquiste, che diventa bagaglio collettivo quando condivisa. Non è forse proprio questa circolarità di esperienze, che si intrecciano e si confrontano, a trasformare la vulnerabilità individuale in competenza comunitaria?

L'associazione diventa così un ambito complementare, una sorta di cerniera epistemica tra esperienza vissuta e sapere scientifico: ciò che emerge in maniera informale durante gli incontri – buone pratiche quotidiane, chiarimenti su indicazioni ricevute, uso critico di strumenti come i diari/ app di sanguinamento o i patient-reported outcomes (PROMs e PREMs) – viene in qualche modo rielaborato dal paziente e riportato al centro clinico, arricchendo il processo decisionale e riducendo l'asimmetria informativa tra paziente e professionista. In questo processo la medicina narrativa si rivela uno strumento prezioso: raccogliere i racconti dei pazienti, dare spazio alle parole, ai silenzi, alle metafore con cui descrivono la propria esperienza, consente di trasformare vissuti soggettivi in materiale clinicamente e umanamente rilevante. Le narrazioni diventano canale di espressione, permettono di cogliere sfumature altrimenti invisibili ai protocolli standardizzati e offrono al medico una chiave di accesso alla realtà quotidiana del paziente. Così il sapere esperienziale trova una forma comunicabile e riconoscibile, in grado di dialogare con il sapere clinico su un piano di reciproco arricchimento.

Non si tratta di un riconoscimento simbolico, ma di un principio cardine: senza il contributo esperienziale del paziente, il sistema rischia di restare incompleto, privo di quella prospettiva incarnata che sola permette di valutare l'effettiva efficacia delle scelte terapeutiche nella vita reale.

Ma quali sono i limiti e le garanzie necessarie?

Se da un lato l'associazione rappresenta uno spazio prezioso di elaborazione critica e di crescita reciproca, dall'altro ha la responsabilità etica di mantenere chiara la distinzione tra ciò che appartiene al sapere esperienziale e ciò che rientra nella competenza clinica. È necessario, quindi, che il confronto tra pazienti non si trasformi in un luogo di prescrizioni alternative o di verità parallele, ma resti un ambito in cui le esperienze vengono condivise, rielaborate e messe al servizio del dialogo con i professionisti sanitari.

La garanzia di questo equilibrio si realizza attraverso alcuni criteri: uno spirito critico che permetta di interrogare le proprie pratiche senza cadere in autoreferenzialità; valorizzare le narrazioni come chiave di lettura capace di dare profondità al dato clinico, senza mai sostituirlo. L'associazione, in altre parole, non deve sostituirsi al centro emofilia, ma porsi come luogo di accompagnamento e mediazione, in cui il sapere esperienziale si organizza in forma condivisa e trova legittimazione etica senza travalicare i confini della competenza medica.

Così il sapere esperienziale diventa antidoto all'ingiustizia epistemica – quella condizione in cui la voce del paziente rischia di essere sminuita o trascurata – e si trasforma in risorsa condivisa, utile tanto al singolo quanto alla comunità clinica. In

questo quadro, il valore esperienziale si afferma non come semplice racconto soggettivo, ma come strumento di giustizia epistemica: riconoscere la voce del paziente significa colmare disuguaglianze, evitare che il sapere tecnico oscuri quello vissuto, e garantire che ogni decisione clinica sia realmente centrata sulla persona.

La domanda etica, allora, non è se l'associazione possa incidere sul percorso di cura, ma come debba farlo: quali criteri rendono il sapere esperienziale realmente capace di migliorare l'appropriatezza delle scelte? E in che modo i professionisti possono valorizzare questo bagaglio?



Forse la medicina narrativa offre una risposta concreta: accogliere i racconti significa riconoscere il paziente come co-autore del proprio percorso, attribuire dignità al suo sapere e trasformare la narrazione in uno strumento capace di orientare le decisioni cliniche. Non è solo una questione di ascolto, ma di metodo: la narrazione consente di ordinare le esperienze, di dar loro un senso e un linguaggio condivisibile, trasformando emozioni e vissuti in dati qualitativi che arricchiscono la pratica clinica. In questo modo, la medicina narrativa non sostituisce l'evidenza scientifica, ma la integra con l'evidenza esistenziale, restituendo un quadro più completo della condizione del paziente.

È qui che si gioca la vera sfida etica: considerare il racconto non come un'aggiunta accessoria, ma come parte integrante della diagnosi e della prognosi, capace di orientare scelte terapeutiche più appropriate, sostenibili e rispettose della persona. La vera sfida, in altri termini, non è scegliere tra scienza ed esperienza, ma tenerle unite in un'alleanza feconda. Solo quando dati e vissuti, protocolli e racconti si intrecciano, la cura diventa davvero vicina al paziente, capace di accompagnarlo nelle sue sfide quotidiane.

PAZIENTI PEDIATRICI CON MEC A TORINO

Intervista al Dott. BERARDINO POLLIO - S.S.D Medicina Trasfusionale Materno Infantile Traumatologica Presidi Ospedalieri OIRM - S. Anna CTO - Città della Salute e della Scienza Torino



Domanda Com'è riconosciuto il centro cui lei afferisce nell'ambito dell'ospedale pediatrico Regina Margherita di Torino?

Risposta POLLIO - A livello regionale è uno dei poli riconosciuti come centri esperti della regione Piemonte. All'interno della struttura Regina Margherita, che è l'ospedale pediatrico di Torino, ha una sua identità, ha una sua dignità, è riconosciuta bene da tutti.

D Quale il rapporto con gli altri specialisti del Regina Margherita, sempre riguardo alla patologia di cui si occupa?

POLLIO - È ottimo, è ottimo. C'è stima reciproca, c'è collaborazione, cooperazione. Da questo punto di vista sono contentissimo.

D E con gli altri centri nella regione Piemonte e, in generale, con i centri in tutta Italia?

POLLIO - Per quanto riguarda gli altri centri della regione, quello dove lavoro io ha la peculiarità

di essere l'unico pediatrico, per cui sul centro del Regina Margherita convergono tutti i casi della regione. E poi con la transizione all'età adulta avviene il passaggio del paziente al centro degli adulti. Le Molinette, il centro della dottoressa Borchellini. Cerchiamo di fare proprio una transizione anche affettiva, dove accompagniamo il paziente al primo colloquio più per un valore affettivo che non per una reale necessità di comunicare i dati che sono nei nostri referti.

Con gli altri centri che sono quello di Ivrea e quello di Alessandria, l'ideale sarebbe quello di organizzare sempre una video call con il primo appuntamento, del paziente quando viene transitato, in modo tale da dare una certa continuità, però non sempre ci riusciamo perché è difficile fra gli impegni degli ambulatori riuscire anche a far coincidere le cose. Però i rapporti sono buoni, con gli altri centri d'Italia c'è credo di nuovo molta collaborazione, reciproca stima fra tutti. Credo che il centro pediatrico di Torino sia ben apprezzato e abbia nel suo piccolo un ruolo rico-

nosciuto.

D Quindi mi pare di capire che lei abbia detto qualcosa di specifico a proposito della transizione dall'età pediatrica a quella adulta in quanto avviene in maniera definita, cosa che non è scontata. Quindi voi siete una sorta quasi di eccezione?

POLLIO - Diciamo che anche con il cambiamento dei farmaci e il netto miglioramento della vita quotidiana del paziente con emofilia, il carico di lavoro del centro e la vita quotidiana di un centro emofilia è nettamente cambiato rispetto al passato. Dico sempre ai pazienti che è nel proprio interesse superare il legame col centro pediatrico perché, faccio un esempio pratico, se un mio paziente di 20-25 anni non ha voglia, per motivi affettivi, di paura o per qualsiasi motivo, di spostarsi dal centro pediatrico al centro degli adulti, in un certo senso, mette a rischio la sua vita.

Dico questo in quanto ormai, grazie appunto ai farmaci moderni, il luogo assistenziale più critico nella cura di un paziente emofilico è il pronto soccorso



e i pronto soccorso degli adulti della regione Piemonte che vedono un paziente con emofilia, non chiamano il dottor Pollio del centro pediatrico ma chiamano i colleghi referenti dei centri degli adulti, dove quel paziente è del tutto sconosciuto.

È nell'interesse del paziente stesso essere conosciuto dal suo medico degli adulti perché con i farmaci che ci sono oggi, se non ci sono grossi problemi, (ed io parlo dei miei pazienti che sono bambini che diventano adulti praticamente sani) l'accesso al centro per motivi legati a sanguinamenti sono una rarità.

Noi facciamo due controlli l'anno mentre il secondo luogo di cura diciamo più importante per il paziente con emofilia è il pronto soccorso dove serve prontezza di risposta e anche chiarezza nel comunicare, quindi è per questo che i nostri li transitiamo in maniera sistematica, perché oltretutto esiste anche una certa criticità regolatoria per quanto riguarda la regione Piemonte, ma credo che ci sia in altre regioni.

Dal punto di vista chirurgico, un paziente, qualsiasi sia la sua malattia, viene considerato adulto dall'età di 14 anni, quindi nessun ospedale pediatrico gestisce più urgenze chirurgiche dopo i 14 anni, a maggior ragione dopo i 18. Una volta che il paziente e i genitori comprendono questo, sono loro i primi a sollecitare la transizione. Noi la organizziamo con un appuntamento in un'agenda condivisa con il centro della dott. dottoressa Borchellini, dove la nostra ultima visita ambulatoriale coincide con il successivo appuntamento già prenotato al centro degli adulti. Quindi i pazienti non devono nemmeno avere la briga di andare a prenotare, il tutto viene fatto proprio allo scopo di facilitare questo momento delicato.

D BORRELLI - Volevo fare una domanda ma in parte lei ha già

risposto. mi chiedevo appunto se questa transizione è in qualche modo strutturata. E' stato redatto un protocollo d'intesa?

POLLIO - Esiste un protocollo operativo che con l'ospedale di Torino degli adulti è un po' più consolidato perché la maggior parte dei pazienti pediatrici sono transitati sul centro degli adulti, però anche con Alessandria e con l'altro centro di Ivrea della dottoressa Delios funziona tutto molto bene.

D Quindi lei, dottor Pollio, ha già in parte risposto alla successiva domanda che era quella inerente ai pronti soccorso, cioè all'accesso. Se al medico pronto soccorso viene subito in mente di chiamare il centro



che segue gli adulti, vuol dire che c'è una linea di condotta, che spesso altrove non appare così evidente che a volte invece non appare così evidente e l'accesso al PS è proprio il punto cruciale.

POLLIO - Noi abbiamo fatto anche uno studio clinico, (pubblicato per ora come comunicazioni orali alla Siset), proprio sulla gestione dei pazienti in pronto soccorso, facendo il confronto fra il centro pediatrico e quello degli adulti, perché nelle linee guida nostre di medici addetti all'emofilia c'è scritto che il paziente emofilico deve avere lo scatto di triage. Purtroppo in letteratura

non esiste nulla a supporto di questo e l'attribuzione del codice di triage è uno degli aspetti più delicati della gestione di qualsiasi paziente in pronto soccorso. Al centro pediatrico noi facciamo lo scatto di triage, al centro degli adulti questo non avviene, ma non è che siano meno bravi i colleghi degli adulti. Abbiamo fatto proprio anche uno studio dove abbiamo visto quali sono i motivi di accesso dei pazienti al pronto soccorso, mentre nel bambino spesso è la traumatologia oppure problematiche di sanguinamento legate all'emofilia.

Nell'adulto è molto difficile, almeno da quello che abbiamo visto, non è l'emofilia stessa la prima causa di accesso al pronto

soccorso, ma è un'altra malattia concomitante: vuoi il dolore toracico, vuoi l'addome acuto, vuoi il problema chirurgico. L'emofilia diventa la comorbidità che complica la gestione. Quindi in regione Piemonte esiste un numero che i medici del pronto soccorso possono contattare per mettersi in contatto con gli esperti dell'emofilia, e ogni area ha i suoi percorsi per la gestione del paziente in pronto soccorso.

Oltretutto, grazie anche a un PDTA implementato nel 2021 nella nostra regione, la regione Piemonte è stata una delle prime regioni d'Italia a implementare un PDTA, credo che in Pie-

monte siamo una delle poche regioni ad avere il dosaggio del fattore VIII e IX disponibili H24. Che è un enorme risultato.

Purtroppo per molti pronto soccorso il dosaggio dei fattori della coagulazione non è concepito come un esame d'urgenza, come la troponina per l'infarto, per essere chiari.

Secondo me il Piemonte da questo punto di vista ha le difficoltà di qualsiasi DEA in questo momento, cioè purtroppo con le liste di attesa sempre più lunghe, con i centri specialistici che non hanno prenotazioni libere, praticamente il DEA diventa la via per accedere ai servizi e che è sbagliato perché in realtà il DEA servirebbe solo per i passaggi acuti. Questo ovviamente si ripercuote anche nella gestione del paziente emofilico perché i pronto soccorso sono oberati di attività che sono i vecchi codici verdi e i vecchi codici bianchi che non dovrebbero transitare nei pronto soccorso, creano disagio, creano attesa e quindi magari un paziente emofilico rischia per questo motivo di essere visto dopo ore. L'altro aspetto critico è quello della disponibilità dei farmaci, nei principali ospedali piemontesi c'è il fattore VIII e il fattore IX disponibili H24.

D BORRELLI - Vorrei fare una considerazione o, meglio, volevo chiedere un'informazione. Lei ha citato uno studio clinico, questo vostro studio, è solo una comunicazione orale alla Siset oppure vi è già un testo pubblicato? Sarebbe interessante potervi accedere.

POLLIO - eventualmente lo giro. Ve lo giro attraverso Elena, per ora vi posso girare solo la comunicazione orale e il lavoro in corso di pubblicazione come articolo.

BORRELLI - Grazie, per quanto riguarda invece il salto di triage, lei diceva che non c'è niente in letteratura, adesso non so se si

possa considerare letteratura, ma come ho già detto anche alla dottoressa Borchellini, nel Lazio questo salto di triage c'è ed è sancito da una delibera regionale del servizio sanitario, quindi potrebbe essere un riferimento utile. Se lo ritiene opportuno posso girarle questa delibera. Comunque Elena Galiani dovrebbe già averla.

D Quindi rispetto agli adulti il pediatrico sicuramente ha una strada preferenziale, ma perché è stata costruita?

POLLIO - Sì, ripeto, rispetto all'adulto ormai il paziente emofilico pediatrico è quasi del tutto indistinguibile da una persona senza emofilia. Quindi diciamo abbiamo forse un po' più di tempo per organizzare i nostri referti. Il referto che facciamo noi per ogni nostro paziente ha una parte superiore che è un aggiornamento delle varie visite e una parte inferiore, che viene proprio concepita come se quel referto possa essere letto da un medico del pronto soccorso.

È un referto autonomo che anche in assenza del contatto con il medico di riferimento del centro consentirebbe al medico del DEA di fare le prime cure senza sentirsi in difficoltà.

Mi rendo conto che il paziente emofilico, quando arriva al pronto soccorso, pretenda di avere la massima considerazione, ma le malattie rare sono decine di migliaia e non possiamo pretendere che il medico del pronto soccorso le conosca tutte. Quindi diventa responsabilità del paziente stesso essere in grado di comunicare in maniera efficace col medico. Con i referti che facciamo noi senza altri grossi ausili, come possono essere la chiavetta USB o la targhetta sul collo, che non ritengo cose efficaci, semplicemente invitiamo i nostri pazienti a tenere nel portafoglio una copia cartacea del

nostro ultimo referto. Perché attraverso quella, in maniera semplice, un sanitario, che magari va a soccorrere un paziente emofilico che può anche non parlare, riesce a capire immediatamente qual è il problema. Ritengo che questo sia il modo più semplice di operare, perché non si può chiedere a un medico di DEA di andare ad aprire un USB con tutto il carico di lavoro che hanno, piuttosto che affidarsi a una targhetta appiccicata al collo o altri sistemi. Quindi il normale referto cartaceo rimane lo strumento, a mio parere è più efficace e più valido, perché è anche il modo di comunicare riconosciuto dalla legge.

D Si questo è un dibattito un po' complesso. Lei ha perfettamente ragione, ma sicuramente ci sono i singoli casi con peculiarità che richiedono un'attenzione di volta in volta diversa. Oggi stiamo parlando con un pediatra e quindi è ovvio che un bambino è sempre accompagnato da un genitore o dai genitori. Il discorso cambia per gli adulti.

Ora le chiedo come le nuove terapie hanno cambiato le finalità del trattamento.

POLLIO - Diciamo che l'avvento delle terapie sottocutanee ha un po' modificato proprio la gestione dell'emofilia. In questi giorni abbiamo un bambino di soli sei mesi che abbiamo diagnosticato per una caduta dal lettone. In altri tempi questo paziente sarebbe stato costretto ad avere un catetere venoso centrale per iniziare la profilassi regolare.

Grazie alle terapie non sostitutive oggi è possibile iniziare una profilassi fin dal primo giorno della diagnosi in maniera efficace e sicura. Rispetto alla sua domanda, la riduzione dei sanguinamenti e il controllo del danno articolare sono due obiettivi comuni che coincidono in realtà, perché

sia eliminando i sanguinamenti, sia facendo attenzione al danno articolare, abbiamo sempre lo stesso scopo che la protezione dei pazienti.

La facilità di somministrazione è uno stato delle cose che abbiamo oggi grazie alla disponibilità di questi prodotti sottocutanei. Direi che sicuramente avere a disposizione dei farmaci sottocute favorisce l'aderenza, riduce il carico di malattia, migliora molto il rischio di malattia, la qualità di vita e il vissuto psicologico della malattia, soprattutto per i genitori nei primi anni di vita del bambino. Quello che voglio dire in maniera semplice è che nella mia esperienza non mi è mai capitato di dover separare questi aspetti. Normalmente coincidono tutte. Tant'è che il 90% dei pazienti emofilici di Torino sono sotto profilassi con il farmaco sottocute, con un controllo mol-

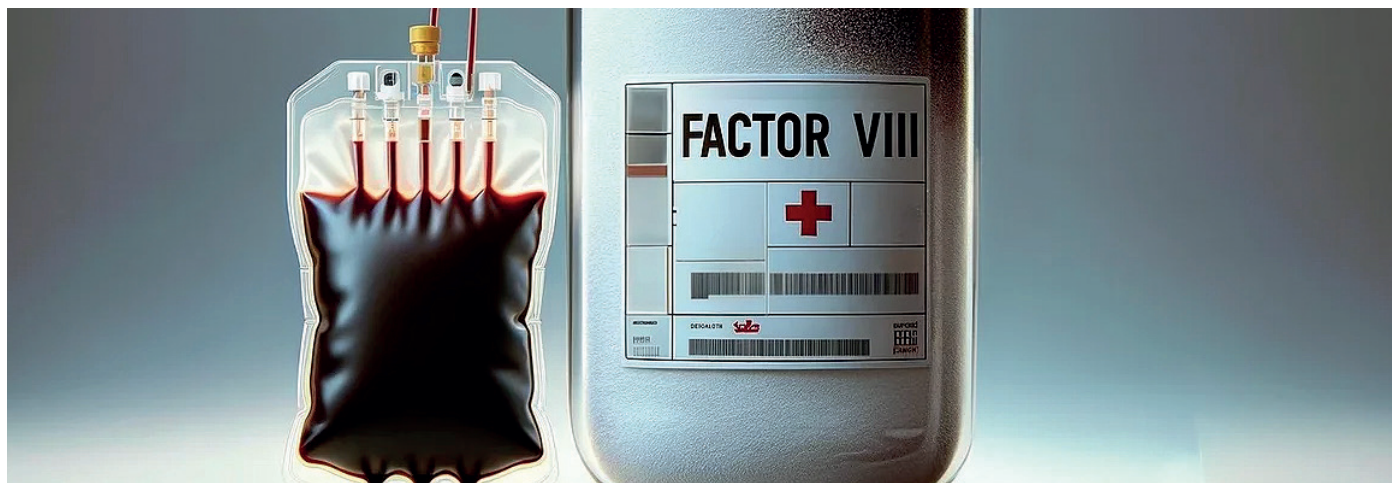
D *Indubbiamente lei ha messo anche in evidenza la questione dei rischi legati all'utilizzo di questo tipo di farmaco nel caso di ipotesi di un trauma, però lei ha già detto che i genitori sono perfettamente a conoscenza di quelli che possono essere gli effetti collaterali di questo tipo di cura, quindi saranno maggiormente allertati sull'attenzione che devono mettere in atto se noto qualcosa o se succede qualcosa perché sappiamo che dopo bisogna intervenire in un certo modo e questo naturalmente richiede un'attenzione particolare da parte del medico, ad esempio tornando al pronto soccorso. perché ci possono essere delle incongruenze tra l'utilizzo di un farmaco e dell'altro, se non erro.*

POLLIO - Sì sì poi credo che entro fine anno, arriverà un super fattore VIII che consentirà di far

esperienza, si riesce a far coincidere sempre nella gestione del paziente sia l'aspetto dell'aderenza, anche perché se il medico trascurasse il fatto che il paziente deve essere in grado di somministrarlo il farmaco, ci sarebbe poi il rischio della non aderenza, nessun farmaco funziona se non viene somministrato.

D *Il discorso delle varie forme di terapia che sono attualmente a disposizione dei pazienti affetti da emofilia A o B include anche la terapia genica, perché la terapia genica che viene vista adesso come la punta di questa piramide è comunque solo una forma di terapia. Vorrei chiederle se abbia comunicato alle famiglie l'arrivo di questa nuova terapia, essendo i minori esclusi.*

POLLIO - Sì, grazie per questa bellissima domanda che mi consente di fare due riflessioni. Uno



to attento dello stato articolare e qualora ci sia qualche segnale di allarme, i pazienti stessi, e/o i genitori sanno che si può ricorrere a terapie alternative, ma al momento mi è capitato soltanto in pochi casi di considerare questa situazione. A mio parere l'emicizumab, parlando dell'unica molecola disponibile sottocute, è in grado di proteggere anche lo stato articolare con una facilità di somministrazione impareggiabile al momento.

coincidere tutti e tre i punti che ha citato, il controllo dei sanguinamenti, il controllo dello stato articolare e anche la facilità di somministrazione.

Trattandosi di un farmaco endovenoso, questo richiederà una sola somministrazione settimanale, quindi di nuovo i tre punti quasi sempre con le terapie moderne finiscono per confluire. Non è necessario trascurare l'uno per favorire l'altro nella mia

è dire ad esempio come mi è successo non più tardi di dieci giorni fa a dei genitori ai quali ho comunicato una diagnosi di emofilia nel contesto di un'emorragia intracranica, comunicare loro che c'è la possibilità tra virgolette di guarire, anche se gli stessi autori delle terapie geniche dicono di non usare mai questo termine. Ma per semplicità è sicuramente nel momento della diagnosi un enorme valore

aggiunto che già si aggiunge a tutti gli altri motivi di ottimismo che abbiamo. L'altra riflessione che volevo fare è che la comunità scientifica dei medici che si occupano di emofilia è quasi ubriaca, inebriata da questa terapia genica. Ma io vorrei riportare l'attenzione sul fatto che ad esempio in una regione come il Piemonte la terapia genica sarà disponibile, a un costo elevatissimo, mentre per la maggior parte dei normali cittadini non è disponibile la diagnosi preimpianto con selezione dell'embrione sano. Che non ha proprio senso perché una diagnosi preimpianto ha un costo di 20.000 euro. E consente a qualsiasi famiglia che ha un pedigree positivo per patologia di accedere con poche spese alla selezione dell'embrione sano. Ora, non è possibile che si continui a parlare di terapie geniche e i pazienti non ritengano la principale priorità di dare accesso in ogni regione d'Italia alla diagnosi preimpianto.

D Questa è una risposta molto interessante ma le chiedo se è una questione etica.

POLLIO - No, è proprio etico, non è proprio una questione religiosa, è etico e morale avendone la possibilità, dare possibilità a una famiglia di essere sicura di far nascere un bambino sano. etico e morale. Esatto. Non c'è nessun ragionamento religioso da metterci in mezzo, perché noi non stiamo sopprimendo l'embrione malato che rimane congelato, noi dobbiamo dare il diritto sacrosanto a qualsiasi famiglia che ha un pedigree positivo per emofilia, di selezionare, ma è anche nell'interesse della società in generale, perché poi se mi nasce un paziente con emofilia avrà un costo di 150-200 mila Euro l'anno di profilassi che ci risparmiiamo, quindi è proprio nell'interesse della collettività ed è un diritto sacrosanto di qualsiasi famiglia

e più in generale di qualsiasi malattia X-linked o in generale monogeniche, perché noi parliamo di emofilia che ha delle cure straordinarie, ma quando parliamo di talassemia o di anemia falciforme o di altre malattie ancora più gravi, perché non deve essere disponibile, non dico per i capricci di qualsiasi genitore che vuole avere il bambino perfetto, ma di famiglie che hanno nella propria storia familiare una malattia monogenica. come l'emofilia e come tante altre malattie, deve essere obbligatorio in qualsiasi stato civile nel 2025 poter accedere alla diagnosi preimpianto, perché è nostro dovere far nascere un bambino sano.

D BORRELLI - *è anche un modo di interrompere la catena.*

POLLIO - È un modo per interrompere la catena, ma è nel modo di poter agire.

Si può già fare, mentre dovrebbe essere una priorità di qualsiasi sistema sanitario regionale, visto quanto costano le malattie genetiche, quanta sofferenza procurano. Rispetto al passato, oggi queste si possono prevenire in questa maniera efficace, quindi, di fronte alla gioia e all'entusiasmo di avere le terapie geniche, è con una forte voce che chiedo che i pazienti chiedano che non ci sia solo la terapia genica in ogni regione, ma ci sia accesso anche alla diagnosi preimpianto. Che non sia una cosa che in Italia è possibile fare solo a Firenze, piuttosto che Milano, con liste d'attesa enormi, perché i pazienti della regione Toscana o della regione Lombardia ovviamente hanno priorità. Ogni regione deve avere almeno un centro di genetica in grado di sostenere questa cosa. Per tutte le malattie monogeniche. Certo che per fare una cosa del genere servono laboratori efficienti, laboratori di genetica veramente costosi, ma l'investimento iniziale e l'investi-

mento anche in personale verrebbe ampiamente compensato nell'arco di pochi anni con tutte le malattie monogeniche evitate. Che sono tantissime, tutte gravissime e tutte con un carico di sofferenza e un costo per la collettività enorme.

D BORRELLI - *Lei, Dr. Pollio ha citato un termine, ha detto che non è il capriccio di una famiglia che vuole il figlio perfetto. Seguo perfettamente il suo ragionamento e sono d'accordo, ma questo purtroppo è il punto! A volte a voler contrastare questo tipo di scelta vengono enunciate argomentazioni che vanno in questa direzione. Quando in una famiglia è nota la presenza di una ereditarietà perché non concedere questa opportunità almeno a queste famiglie che si siano candidate per una tale possibilità?*

POLLIO - Sì, perché noi diciamo non credo che nemmeno sia più la questione religiosa perché parlando fuori dai denti l'Italia è un paese di religione cattolica ma ogni coppia italiana appena scopre di avere un figlio la prima cosa a cui pensa è fare lo screening genetico. Quindi eliminiamo qualsiasi tipo di ipocrisia e quindi perché un paziente che nasce a Torino, una coppia che vive a Torino deve fare i salti mortali per avere accesso alla diagnosi preimpianto?

D BORRELLI - *Nella maggior parte dell'Italia comunque.*

POLLIO - Perché quando è una procedura che costa 20.000 euro, non è che costa 300-400.000 euro come una terapia genica. Allora, c'è stata tanta pressione dalle case farmaceutiche per spingere l'immissione in commercio delle terapie geniche. La stessa energia la pretendo però dalle associazioni dei pazienti per chiedere questo. Perché io lo dico sempre, dovunque vado, a ogni incontro dove si parla di

terapia genica, io dico che prima della terapia genica bisognerebbe dare accesso a questo tipo di servizio. Perché poi la terapia genica è sicuramente una risorsa preziosa, un'enorme prospettiva e non la sto mettendo in discussione. Però non è possibile che dalla prima emissione in commercio, cioè dalla prima realizzazione di una terapia genica nell'arco di 4-5 anni, ora sia possibile somministrarla, mentre la diagnosi preimpianto è una tecnica possibile da tantissimi anni e non c'è ancora un centro nella mia regione che possa farlo, ma credo che sia nella maggior parte delle regioni d'Italia.

D Questo è un argomento che va sicuramente affrontato e mi prendo l'incarico di riprenderlo successivamente perché è una lettura di tutta la questione un po' più ampia e le chiedo se mai la società scientifica l'ha affrontato?

POLLIO - la società scientifica AICE ha realizzato un documento dove sono addirittura indicati quali sono i centri in Italia che sono disponibili regione per regione a fornire il servizio di diagnosi pre impianto. Ma poi quello che si vede nella pratica è che i pazienti spesso se hanno risorse pagano di conto proprio questa procedura che ha un costo di 20.000 euro. altrimenti credo che in Italia siano solo due le regioni che consentono col sistema sanitario di avere accesso a questo servizio, che dovrebbe essere il primo diritto sacrosanto di qualsiasi famiglia affetta da una malattia genetica, non solo l'emofilia. anche perché ha dei risvolti enormi, degli interessi non solo individuali per quella famiglia che ha, ripeto, sofferto di una diagnosi di malattia genetica, ma è la stessa collettività che ci risparmia, perché ogni malattia genetica risparmiata, oltre che sofferenza evitata alla famiglia,



sono risorse della collettività che possono essere investite in altri servizi. Quindi lo ritengo veramente un assurdo, un assurdo del modo in cui funzionano le cose oggi, perché a pochi anni dalla prima molecola di terapia genica, oggi seppure attraverso il modello dell'Hub and Spock è possibile accederci, mentre non è ancora possibile fare la diagnosi preimpianto con il sistema sanitario, io parlo.

D E la regione Piemonte come ha affrontato l'argomento terapia genica?

POLLIO - C'è un professore stimatissimo, preparatissimo, che sta cercando con estrema fatica di introdurre questo servizio di diagnosi pre impianto per la comunità, ma come le dicevo prima, il percorso di cura di una diagnosi preimpianto richiede laboratori di genetica di altissimo livello. Quindi c'è questo enorme ostacolo dell'investimento iniziale da fare in laboratorio e in personale altamente qualificato. E siccome oggi gli amministratori della cosa pubblica hanno il budget al dicembre dell'anno, e solo quello interessa, un investimento di questo tipo, che magari inizialmente costa tanto, ma che nell'arco di cinque anni rientra già abbondantemente, nessuno lo concepisce. Anche la stessa terapia genica a fatica è stata tollerata per questo motivo, l'unico modo per farla

tollerare dagli amministratori è stato far presente che con una terapia genica one shot evito 5-6 anni di profilassi e è stato questo l'unico motivo per cui sono riusciti a far accettare l'approvazione della terapia genica in Italia, perché altrimenti non è il valore per il singolo individuo in sé. Quindi questo ogni volta che mi si parla di terapia genica io lo tiro fuori come argomento, ma volevo anche comunque ribadire il primo dei punti, quello che ho detto di sfuggita, cioè quando io comunico una diagnosi di emofilia sicuramente poter prospettare anche la possibilità della terapia genica è un enorme momento curativo, lenitivo già in un neonato, già nei genitori di quel neonato.

D Certo, da un punto di vista psicologico ha una forza impattante enorme sicuramente. E' un messaggio potente e questo non va sottovalutato, ci sono tanti aspetti che vanno considerati.

POLLIO - Ed ecco perché è importante l'associativismo oggi, perché proprio solo le associazioni dei pazienti che possono far presente questo, ma deve essere un associativismo di tutte le malattie genetiche, perché i 4.000 emofilici italiani se chiedono una cosa del genere sono troppo pochi, troppo disgregati. Io vedo la fatica che fa l'associazione piemontese di Elena Gaia-

ni a trovare un pugno di 10 persone, quando questa sarebbe una cosa che dovrebbe sollevare tutte le associazioni di tutte le malattie genetiche per pretendere una cosa che si può fare.

D BORRELLI - D'altra parte le malattie rare sono tante, ma non tutte le malattie rare hanno una terapia genica, per cui alla fine parliamo comunque di un ristretto numero.

POLLIO - A maggior ragione la diagnosi preimpianto dovrebbe essere una priorità perché per le malattie monogeniche e certi tipi di patologia genetica la diagnosi preimpianto consente di selezionare l'embrione non malato che non significa sopprimere quello malato, che resta congelato, come resterebbero congelati tutti gli altri embrioni non utilizzati, non è nemmeno un ragionamento etico perché se uno è perplesso da questa cosa allora non deve fare nessun percorso di procreazione assistita perché ne rimangono un sacco di embrioni congelati e allora non è più nemmeno la questione del selezionare, della selezione della specie ma che o la procedura la si accetta e si accetta che degli embrioni devono restare congelati o altrimenti anche tutta questa, a me sembra veramente non etico e immorale far nascere un bambino con una malattia genetica quando potrebbe nascere sano.

Per quanto oggi, tornando all'emofilia, (ma ci sono, ripeto, malattie monogeniche molto più gravi), io ho incontrato anche genitori che non hanno voluto nemmeno fare la diagnosi pre-natale, non la diagnosi preimpianto, ma la diagnosi prenatale addirittura talmente il loro vissuto con il fratellino maggiore è risultato per loro sereno.

Però rimane comunque il fatto che qualunque famiglia, se avesse un accesso facilitato alla dia-

gnosi preimpianto con selezione dell'embrione sano, nessuno sceglierebbe per fatalità di far nascere un bambino con emofilia. Perché c'è il modo di evitarlo, di evitarlo in una maniera etica. E' possibile, è fattibile, è una cosa che si può fare.

D BORRELLI - Che io sappia, in Italia ci sono tre Centri dove è possibile Genova, Milano e credo Napoli. le risulta?

POLLIO - Io so che c'è Milano e Firenze e nel sud probabilmente Napoli. Ma ripeto, su Genova non lo so, io sto parlando dell'accessibilità col sistema sanitario, perché anche in Piemonte c'è questo servizio privato dove ci sono delle companies che poi spediscono i campioni, la diagnosi genetica si fa in queste mega factory dove è un percorso molto sofisticato, ma che nel privato si fa agevolmente in almeno tre istituti nella regione Piemonte. Quindi non è una cosa impossibile anche per un sistema sanitario.

D BORRELLI - personalmente penso che tra i medici sia una minoranza che la pensa in questo modo, ovviamente e solo una percezione, posso sbagliarmi. Devo dire che le rare volte che ho provato in qualche occasione pubblica a sollevare il tema, ho rilevato espressioni spesso dubbiose se non scettiche.

POLLIO - Ma perché ormai da un lato c'è questa idea che l'emofilia è una malattia curabilissima, quindi fare la diagnosi preimpianto non se lo merita, ma chi l'ha detto? Ma perché se io ho una coppia di genitori che hanno già avuto un bambino con emofilia, per quanto siano bambini sanissimi, ma perché non devo ricorrere a uno strumento tecnologico già ampiamente consolidato e non quasi sperimentale come la terapia genica, che è già disponibile, che bastereb-

be solo sussurrarlo alle orecchie dei politici perché venga implementato? Però molto spesso i politici non sanno nemmeno dell'impatto di questa cosa e, ripeto, invece gli amministratori della cosa pubblica delle singole regioni sono preoccupati dal budget a fine anno, dalle risorse. Quindi investimenti di questo tipo richiedono ragionamenti di ampio respiro che non può essere la sola sede congressuale, il punto dove sollevare questa cosa, sono le sedi decisionali istituzionali. Non saprei nemmeno io come fare. Però io ogni volta che posso ne parlo sempre e bisogna cercare di sollevare un po' di sensibilità su questo aspetto, ma devono essere tutte le associazioni dei pazienti a volerlo e non solo dell'emofilia.

D Dottor Polio, nell'ambito di tutto quello che si è detto fino ad ora, che cos'è che vede come correzione d'attuare nell'ambito dell'assistenza attuale al paziente emofilico?

POLLIO - Quello che vedo che coinvolgerà molto e impatterà molto l'emofilia in futuro è l'avvicinarsi degli screening genetici di nuovo neonatali. Adesso con metodiche NGS è possibile screenare col prelievo da tallone fatto al neonato alla nascita più di 50.000 malattie con l'NGS. una tecnologia avanzata di sequenziamento del DNA che consente di analizzare in modo rapido e simultaneo grandi porzioni di genoma, inclusi interi geni, l'esoma o il genoma completo. Questo è un percorso che con mille sforzi, con mille preoccupazioni riguardo al significato di diagnosi anticipate, magari di malattie rare che si manifesteranno nella vita adulta, con tutti i mille problemi etici e assistenziali che comporterà, comunque è un percorso che prima o poi riguarderà le malattie genetiche. NGS è una tecnica di sequenziamento dei

geni che consente di intercettare le mutazioni della maggior parte delle malattie genetiche e diagnosticarle già alla nascita, con lo scopo, di poter intervenire prima che la malattia dia danno. Ora, l'emofilia per sua natura è una malattia che pone un problema in più a questo tipo di screening neonatale perché l'NGS non funziona con le traslocazioni cromosomiche. È un sequenziamento dei geni che funziona per le malattie di singole mutazioni, non su

grosse traslocazioni cromosomiche e, come tutti sappiamo, le principali mutazioni dell'emofilia invece sono traslocazioni cromosomiche. Però, nonostante questo, a me è capitato di vedere durante un breve periodo di sperimentazione, di questa diagnostica nella regione Piemonte, fare diagnosi di emofilia B grazie a questa metodica. Abbiamo potuto mettere in profilassi un bambino con emofilia B severa prima della sua prima caduta dal lettone e sicuramente questo lo ha aiutato a evitare conseguenze. Ora, l'emofilia non è il principale target di questo tipo di screening per il motivo che ho detto, ma siccome tecnicamente e dal punto di vista economico poi verrà deciso quali malattie studiare fra le 50.000, è facile, è abbastanza probabile che anche l'emofilia A e B alla lunga verranno comprese in questi pannelli di screening di 50.000 malattie. Quindi io penso che in futuro questo impatterà molto, un futuro che non è immediato, ma potrà secondo me riguardare intorno al 2050, secondo me si farà per tutte le patologie genetiche lo screening neonatale, nell'arco di 10-15 anni, con costi sempre più sostenibili oltretutto, perché la tecnologia diventa sempre più sostenibile, diventa invece meno sostenibile acquisire per una famiglia, per una coppia di genitori la consapevolezza di avere



una variante di significato incerto, le angosce, le preoccupazioni di cosa può significare, però sto andando un po' fuori tema. Però volevo prospettarlo come scenario futuro che viene poco affrontato in AICE, ma che invece vede più coinvolti i pediatri da questo punto di vista, che hanno una sensibilità diversa agli screening neonatale. Altre cose da correggere è come ha cercato di fare la dottoressa Biasoli senza successo in tutti questi anni cambiare proprio la certificazione, il significato della medicina dello sport in Italia. Non può essere solo una disciplina che serve a dare le idoneità sportive, perché ormai con le terapie attuali molti pazienti con emofilia possono avere accesso alla maggior parte degli sport agonistici. E qui sicuramente c'è molto da fare perché molti medici dello sport continuano a negare l'idoneità agonistica ai pazienti con emofilia. Queste sono le criticità che in questo momento mi vedo. Poi esistono anche, queste sono le principali cose, ma credo di averne sollevate già abbastanza in due ore.

D BORRELLI - Farei un attimo un piccolo passo indietro a proposito della terapia non sostitutiva che lei dr. Pollio diceva in Piemonte è applicata a circa il 90% dei pazienti pediatrici. Ciò constatato, mi viene di chiederle: come affronta il problema

del rischio di insorgenza dell'inibitore nel caso di necessità di dover somministrare, in situazioni particolari, anche il fattore ottavo? Ad esempio nel caso di un piccolo intervento, non so, anche un'estrazione di un dente.

POLLIO - Penso che se una persona con emofilia è destinata a sviluppare l'inibitore, continuerà a svilupparlo dopo la ventesima, trentesima esposizione.

Oggi con le terapie sostitutive, non sostitutive, io ho dei bambini che non hanno ancora nemmeno mai visto il fattore ottavo e che magari arriveranno alla ventesima somministrazione di fattore ottavo all'età di 30-40 anni. La cosa importante secondo me è sempre verificare l'eventuale insorgenza dell'inibitore a distanza di un mese, due mesi dall'esposizione a quel fattore ottavo. Magari una persona che in terapia non sostitutiva fa una sola esposizione al fattore ottavo perché magari ha avuto un emartro post traumatico deve ricordarsi a distanza di un mese, un mese e mezzo di controllare se si è sviluppato l'inibitore perché in questo modo acquisisce questa informazione. È un'informazione che poi, a differenza del passato, non significa più un fattore prognostico negativo come quello che eravamo abituati a vedere. Ora, un inibitore non danneggia più le articolazioni come succe-

deva prima però è sicuramente importante sapere che c'è per gestire gli eventuali sanguinamenti. Quindi questo è il modo molto sereno e easy con cui si può gestire l'inibitore oggi in Italia grazie alle terapie non sostitutive e addirittura anche nell'emofilia B adesso grazie appunto a farmaci che si possono usare anche nell'emofilia B.

D Dottor Pollio, l'intervista in realtà sarebbe terminata, adesso la domanda è come se la facesse lei a se stesso, nel senso che io invito sempre gli intervistati a rispondere ad una domanda che io non ho fatto e che lei avrebbe gradito invece.

POLLIO Una domanda potrebbe essere come far interessare i giovani medici a un ambito così particolare come quello dell'emostasi, che offre diversi punti deboli dal punto di vista della carriera di un medico. Io stesso che me ne occupo da tanti anni, a volte mi sento un po' svuotato, ma è come se poi alla fine il merito di tutto questo benessere dei nostri pazienti a cui vogliamo tutti bene non sia nemmeno più tanto per merito del medico, ma grazie a questa ricerca di base che produce queste molecole così nuove. Poi sicuramente la conoscenza da parte nostra come medici di come usare questi farmaci, di come gestire i sanguinamenti, di come gestire le chirurgie, rimane un know-how che abbiamo noi e che mi fa sentire orgoglioso di essere un medico che si occupa di emofilia. Però alcune volte mi chiedo ma è poi merito dei medici o è soprattutto merito della ricerca di base? Quindi da un lato la risposta è che il medico si sentirebbe più coinvolto se avesse più facilità di accesso anche ai protocolli clinici, mentre oggi è sempre più difficile nei nostri lo sono stato a Tel Aviv pochi mesi prima dell'ottobre del 2023, a maggio, e

ho visto che il centro di Gili Kenneth, che è unico in tutto lo Stato di Israele, offre ai 600 pazienti emofilici israeliani l'accesso agli studi clinici di default. Tutti i pazienti sono arruolati in studi clinici. In Italia questa è un'eccezione, mentre per le malattie rare questa dovrebbe essere la regola, perché l'esperienza di ogni singolo paziente deve diventare patrimonio condiviso.

Ma per il modo in cui lavoriamo, la scarsità di risorse, il poco personale che c'è, già soltanto sostenere uno studio clinico per centro con un solo paziente è già un'impresa. Quindi questo è l'altro problema che avrei sollevato in un'intervista.

D BORRELLI - Dottore, per il senso di vuoto, che lei prova, è un po' perché lei è un pediatra, perché invece per il medico che si occupa dell'emofilico in età più avanzata, le problematiche cominciano a sovrapporsi e quindi lì bisogna conciliare le diverse cure tenendo conto dell'emofilia e forse in questo senso il lavoro del clinico è più stimolante.

Per quanto riguarda invece quello che lei ha appena detto in merito agli studi clinici, le posso dire che a fronte di qualche timido tentativo di sollecitare un minimo di divulgazione sugli studi clinici: cosa sono? Come si fanno? Quali i rischi? Come viene informato il paziente? Benché il tema abbia riscontrato una certa condivisione, non è passato, sottolineando che trattasi di argomento che non può essere affrontato in maniera estemporanea ma opportunamente contestualizzato.

POLLIO - Non è passato, non è come idea, perché fare gli studi clinici è molto difficile e purtroppo servirebbe già agli studenti di medicina durante il loro corso di studi. Per ogni farmaco che viene portato alla commercializ-

zazione ce ne sono 100 che falliscono, con magari investimenti che durano anni e ogni singolo farmaco, a parte il breve periodo della pandemia che è stata una crisi straordinaria, ogni farmaco ha un percorso dietro le spalle che dura almeno 10-15 anni prima di essere commercializzato. Nella migliore delle ipotesi e se fila tutto liscio... quindi occorrerebbe una maggiore consapevolezza, perché oltretutto aumenterebbe anche in qualche modo la tolleranza verso il fatto che certi farmaci costano così cari. Sicuramente costano cari perché le case farmaceutiche non sono onlus, ma su questo argomento non voglio parlare, ma anche perché dietro ogni molecola che raggiunge il successo c'è dietro tanta ricerca di base. In molti paesi del mondo questa ricerca è il principale modo di fare assistenza sanitaria. Ma ci vorrebbe in Italia una maggiore facilità di accesso anche a questa parte della medicina che è un po' ancora una nicchia d'élite di pochi centri per quanto riguarda l'emofilia.

BORRELLI - La mia richiesta era motivata dalla intenzione di diffondere informazioni di base per i pazienti, anche perché un paziente quando aderisce a uno studio clinico, sono sicuro che viene informato su tutto e di tutto, però rimane un fatto di nicchia, mentre diffondere maggiori informazioni sul tema non sarebbe male. Però si vede che è un argomento difficile.

D Anche questo può diventare per noi di Ex un tema da argomentare con attenzione. Può suggerire qualcosa?

POLLIO - Diciamo che dalla prospettiva del paziente è anche un momento importante perché in Italia continua ad esserci questo vissuto da parte del paziente che se gli viene proposto uno studio clinico anziché la molecola già commercializzata, il paziente si

sente un po' una cavia.

Questo stato d'animo s'iper-trofizza all'ennesima potenza quando parlo con i genitori. Sicuramente nell'emofilia c'è oltretutto l'enorme ostacolo di avere dei farmaci già talmente efficaci che motivare un paziente a partecipare a uno studio clinico richiede a volte un dialogo che deve essere veramente molto sofisticato e ci vorrebbe il patient advocate, come succede quando ci si relaziona con i donatori di midollo. Ci vorrebbe (forse si fa anche con la terapia genica) una sorta di consulente del paziente che si mette dalla parte del paziente nel momento della firma del consenso informato. Deve essere una figura professionale super partes che aiuta il paziente a scegliere su argomenti molto difficili perché non posso io medico stesso che ti propongo il farmaco ad essere il tuo avvocato perché è ovvio che se io te lo sto proponendo è perché io voglio che tu partecipi. Servirebbe una figura terza che dal momento della presentazione dello studio al momento della firma del consenso informato non sia lo sperimentatore coinvolto nella ricerca. Però questo è fanta-medicina perché se è già difficile trovare un data manager figuriamoci una figura professionale. Però ciò non vuol dire che è meglio non parlarne anche nella comunità.

Secondo me ci sono diversi vantaggi nell'aderire ad uno studio clinico, ad esempio: il fatto di essere seguito in maniera rigorosa, l'essere monitorato in una maniera che nella normale pratica clinica non avviene mai, essere seguito secondo quella che è la migliore pratica clinica possibile. Diciamo, ci possono essere anche dei risvolti negativi, perché faccio l'esempio di un'emofilia B. Un paziente con emofilia B abituato a fare un'infusione ogni 21 giorni, normalmente entra e fare



un controllo al centro una volta all'anno, invece se entra in un protocollo di terapia genica o di un nuovo farmaco, di una molecola innovativa, inizierà a fare prelievi una volta al mese. Quindi, nel caso del singolo individuo, ci può essere un rischio concreto di deterioramento della sua qualità di vita individuale, al di là dell'esito finale. Tutte queste cose richiedono un colloquio franco, aperto, con del tempo, come stiamo facendo noi adesso. Quindi, ho sollevato tanti argomenti, ma è stato facile con voi, perché eravate molto aperti.

D *Ad esempio una figura idonea sarebbe quella dell'eticista clinica.*

MARCELLO - Mi piacerebbe un'opinione del dott. Pollio sul tema medico sportivo ed idoneità agonistica che sono il grosso problema. Il medico sottovaluta il problema psicologico del paziente, cioè la socialità. Se un emofilico fa profilassi, è seguito e segue le indicazioni del centro e del medico, non vedo perché gli debba essere vietato praticare uno sport che aiuterebbe a farlo star bene. Psicologicamente la parte fisica ed integrità fisica è importante perché ci sono sport che ovviamente sono più pericolosi di altri, ma si sottovaluta che il no rende il tutto più difficile e il paziente rischia di rifiutare e odiare la propria malattia e abbandonare la speranza. I medici dovrebbero infondere speranza e non avere paura delle responsabilità. Lo sport è la medicina

migliore, meglio della terapia genica e della profilassi. Parere personale.

POLLIO - Sì, condivido. Ed è per questo che l'ho sollevato come uno degli ambiti dove dobbiamo fare ancora molto. Ed è uno degli ambiti per i quali mi sorprende del fatto che l'Associazione Piemontese di Torino, del Piemonte, dei pazienti piemontesi, abbia così pochi soci. Perché, ripeto, noi che ci occupiamo di emofilia lo sappiamo, ma purtroppo le società scientifiche spesso non parlano fra di loro. E tutti voi avete visto il sacrificio enorme che ha fatto Chiara Biasoli per integrare con i vertici più importanti del CONI e dello Stato. Di fatto però quello che doveva essere il principale obiettivo, cambiare la mentalità dei medici dello sport, è stato disatteso.

Nell'ambito pediatrico c'è una risorsa in più. Non è per essere vanitoso perché chi si loda si imbroda, ma io credo che il centro pediatrico di Torino sia l'unico centro in Italia che affianca in maniera sistematica ogni visita ematologica a una visita fisiologica pediatrica, che per bambini di 4-5 anni ha sì lo scopo di intercettare subito difetti che in età evolutiva possono essere corretti più facilmente, in maniera più efficace, ma anche questo ruolo di educazione all'attività fisica di cui la componente agonistica è il vertice, ma quello che dico sempre io che deve rimanere come esperienza individuale di ognuno di noi durante i primi anni di vita, quando fa sport in maniera più giocosa e per divertirsi, è che alla fine l'attività fisica, indipendentemente dal fatto che sia agonistica o no, è una delle principali attività per rimanere in salute.

Personalmente l'ambito agonistico a me non piace molto come attitudine mentale perché per ogni persona che vince ce n'è una che perde e non vedo

perché dover sollecitare questa frustrazione. Ad esempio io sono un amante sfegatato della bici, ma a me piace il cicloturismo. Non al Giro d'Italia, però non va comunque negato alla persona che lo volesse fare, se ci sono le condizioni, uno sport agonistico. E capita comunque di vedere medici dello sport che negano questa idoneità, perché hanno paura, nonostante i certificati dei medici ematologici perché considerano l'ambito agonistico un ambito elitario che è esclusivo del fisico perfetto, ma non è così. Adesso ci sono anche le paraolimpiadi, non capisco perché ci siano ancora medici dello sport che continuano a negare l'idoneità sportiva agonistica ai pazienti. Quindi questo è uno dei casi in cui bisogna secondo me fare delle lezioni nelle scuole di specializzazione di medicina dello sport.

D BORRELLI - Uno dei problemi è che questo tema viene affrontato in maniera molto diversificata, spesso con l'esagerazione di enfatizzare tantissimo alcuni personaggi noti per essere stati campioni in certe discipline sportive pur essendo emofilici. Questo a noi non può che far piacere, però non credo quello debba essere l'obiettivo, l'orientamento o l'esempio, anzi lo trovo personalmente un po' superficiale. Non educativo. Questo è un aspetto. L'altro aspetto è quello assicurativo, assistenziale. In una occasione di uno di questi nostri incontri in cui si enfatizzava il fatto che il paziente emofilico può fare tutto, un funzionario dell'Inps invitato all'evento ebbe a dire: "però poi non venite più a chiederci il riconoscimento dell'invalidità". Quindi c'è questo contrasto tra la necessità di riconoscimento di una condizione disagiata che porta al riconoscimento dell'invalidità, e poi c'è l'altro aspetto, legato al riconoscimento di certificazioni di idoneità allo sport se

non anche a quello di tipo agonistico. In uno specifico caso ho personalmente assistito a una visita di un medico dello sport. La valutazione è avvenuta sulla base di una serie di test clinici che hanno tenuto conto della l'idoneità dal punto di vista fisico, nel senso della visita cardiologica, della respirazione, insomma del controllo di specifici parametri che fanno parte del protocollo per rilascio del certificato, ma al tempo stesso la valutazione finale, con esito positivo per il rilascio dell'idoneità, è avvenuta tenendo conto parallelamente sia dei test fisici del medico dello sport che della diagnosi dell'ematologo, quest'ultima comprensiva di specifiche informazioni e disposizioni annesse alla diagnosi. Per cui mettendo insieme in maniera organica entrambe le figure del medico dello sport e l'ematologo, e le relative assunzioni di responsabilità, forse il percorso dei certificati di idoneità a certi sport potrebbe risultare per gli emofilici più agevole e semplificato.

POLLIO - I medici dello sport sono educati in questo modo, sono convinti di fare il bene del paziente, perché c'è da un lato la responsabilità medico-legale perché immaginano chissà quale scenario apocalittico dove il paziente emofilico a cui è stata data l'idoneità a praticare calcio, che riceve un trauma cranico durante un'attività sportiva e si fa un'emorragia cerebrale, poi questo paziente venga a rivalersi su di lui. Al momento in Italia il medico dello sport ha tutti i diritti per non correre questo rischio. Chi glielo fa fare?

Finché la medicina dello sport è impostata in questo modo, il medico dello sport è quasi costretto a fare così, perché esiste anche questo rischio. Dall'altro, anche all'ultimo AICE avevo sollevato questo problema, al di là dell'emofilia esiste una cultura dello sport agonistico che merita attenzione, nel senso che

il non fare sport a volte può essere altrettanto dannoso che il fare sport agonistico in maniera eccessiva. In particolare c'è un'età che è quella dell'adolescenza, dove questi due estremi si verificano spesso. Troviamo da un lato il ragazzo obeso che fa divanining tutto il giorno e dall'altro all'opposto il ragazzo al di là dell'emofilia, ripeto, che magari non ha nemmeno l'emofilia, che si impegna in attività estreme 5-6 volte alla settimana, iniziando fin dai primi anni di vita, svegliandosi alle 4 del mattino, sacrificando magari anche la propria cultura generale perché dedica tante ore al giorno all'attività fisica e però arriva a un certo punto dove da un lato ha un vero e proprio burnout, come succede sul lavoro e dall'altro esistono lesioni, soprattutto di nuovo articolari e cartilagine, da eccessivo uso che riguardano anche la popolazione generale e quindi da un lato anche il medico dello sport deve capire che l'emofilico non è diverso dalla persona normale da questo punto di vista, (normale che vuol dire senza emofilia), nel senso che se io ho un trauma cranico l'emorragia cerebrale me la posso fare anch'io senza essere emofilico, quindi non è che il medico dello sport deve sentirsi al rischio di chissà quale denuncia.

Se il paziente è messo nelle condizioni ideali di poter fare la sua attività sportiva, allora viene meno anche la responsabilità medico legale del medico dello sport che ha fatto questo certificato di idoneità. Certo che a volte è più pericolosa la partita di calcio improvvisata in una strada di quartiere. Non una partita di calcio in uno stadio ben strutturato dove c'è il medico a bordo campo, dove c'è la possibilità di somministrare il fattore in caso di trauma e via dicendo.

Quindi sono queste le cose che noi sappiamo ma che bisognerebbe in qualche modo insegnare come metodo di lavoro ai medici dello sport.

BIOETICA CLINICA, SCELTA TERAPEUTICA CONDIVISA

Intervista alla Dott.ssa VERONICA GRIPPA, Consulente in Bioetica Clinica

A cura del Prof. Alessandro Gringeri

Le tematiche affrontate in questa intervista non hanno alcuno scopo di giudizio, ma intendono offrire spunti di riflessione su questioni eticamente complesse e profondamente umane. L'obiettivo è fornire strumenti per pensare, non per orientare o semplificare, riconoscendo che ogni vita porta con sé esperienze, valori e prospettive diverse. Ogni lettore, con il proprio bagaglio personale, formativo e culturale, potrà così interrogarsi liberamente sui significati che la scienza, la cura e la scelta assumono nel vissuto di ciascuno. In questo senso, ciò che proponiamo non sono risposte, ma chiavi di lettura per un dialogo etico sempre aperto e rispettoso della pluralità delle esperienze.

*Il silenzio
non elimina
i dilemmi*

Domanda *Dottorssa Grippa, per prima cosa riesce a ricordarci in poche parole il ruolo dell'eticista clinico?*

Risposta L'eticista clinico svolge un ruolo di "accompagnamento" di medici e pazienti nell'affrontare i dilemmi morali che inevitabilmente si intrecciano con il processo di cura, in particolare nei contesti in cui le possibilità terapeutiche disponibili risultano molteplici e tutte clinicamente fondate. Non si sostituisce né al medico né al paziente, ma agisce come facilitatore di un processo decisionale che integra in maniera equilibrata dati scientifici, valori personali e responsabilità collettive. La sua funzione consiste nel chiarire e approfondire i significati sottesi a ciascuna opzione, distinguere le speranze realistiche dalle attese illusorie e promuovere decisioni realmente condivise.

L'eticista non offre soluzioni predefinite, ma facilita il dialogo tra operatori e pazienti. Lo scopo è gestire consapevolmente la complessità decisionale, garantendo trasparenza e coerenza rispetto ai valori coinvolti. Ciò risulta particolarmente rilevante nelle malattie croniche, dove opzioni clinicamente

quasi equivalenti possono avere ricadute diverse sulla vita del paziente: in questi casi l'eticista contribuisce a trasformare l'incertezza in decisioni più consapevoli ed eticamente fondate.

D *Oggi le potenzialità di trattamento dei pazienti affetti da emofilia sono enormi rispetto al passato: concentrati da ingegneria genetica con sempre maggiore emivita, anticorpi monoclonali che simulano l'attività del fattore VIII e farmaci che ribilanciano la coagulazione e per finire la terapia genica. Quali problemi "etici" pongono tutte queste opportunità alla scelta terapeutica condivisa del medico e del paziente?*

R Un primo nodo riguarda la **corretta informazione**: come garantire che il paziente riceva spiegazioni chiare, complete e comprensibili su terapie complesse, spesso descritte come "risolutive", senza però cadere nell'illusione di promesse che la scienza non può ancora mantenere. A ciò si lega la questione della **gestione delle aspettative**: la terapia genica o i farmaci innovativi vengono frequentemente presentati come "rivoluzionari", ma i risultati non sono sempre quelli aspettati e desiderati. Qual è, dunque, il confine etico tra il dovere di informare correttamente e il rischio di alimentare speranze sproporzionate rispetto alle evidenze disponibili?

Un ulteriore aspetto riguarda la **temporalità della decisione**. Alcune scelte terapeutiche hanno effetti immediati e reversibili, altre — come la terapia genica — incidono in modo irreversibile e con una valutazione a strettissimo giro del paziente anche a distanza di tempo. L'interrogativo etico che si impone è: quanto il paziente è consapevole delle implicazioni future della propria decisione e quali strumenti ha realmente a disposizione per valutarle? L'irreversibilità di alcune scelte terapeutiche impone una riflessione specifica sul principio di prudenza: se l'autonomia del paziente è pienamente rispettata solo quando è informata e consapevole, lo è ancora di più quando le decisioni non possono essere modificate nel tempo.

Accanto a questo emerge il tema del **consenso informato e della decisione condivisa**. Non è sufficiente che il paziente sottoscriva un documento formale: ciò che garantisce la qualità etica della scelta è un vero percorso di Shared Decision Making, nel quale medico e paziente elaborano insie-

me la decisione, integrando conoscenze cliniche e valori personali. La domanda che sorge è inevitabile: i contesti clinici italiani sono davvero preparati a praticare questo modello, o il consenso rimane troppo spesso un atto formale più che sostanziale? Un ulteriore elemento da considerare è quello dell'**autonomia relazionale**. Le decisioni terapeutiche, infatti, non si collocano mai in un vuoto individuale, ma sono intrecciate con il contesto affettivo, familiare e sociale in cui il paziente vive. Parlare di autonomia relazionale significa riconoscere che il processo decisionale non è solo l'espressione di una volontà isolata, ma si nutre di legami, responsabilità reciproche e dinamiche di fiducia che influenzano la scelta.

Nel caso dell'emofilia, ciò è particolarmente evidente: la gestione quotidiana della malattia, le aspettative di miglioramento e i timori legati agli effetti a lungo termine delle nuove terapie sono spesso condivisi con persone significative, che possono sostenere o al contrario condizionare la decisione. In che misura i legami familiari e sociali arricchiscono o limitano la libertà del paziente nella scelta terapeutica? Qual è il ruolo del medico nell'intercettare e gestire eventuali pressioni esterne che possono condizionare la decisione? Come bilanciare il rispetto dell'autonomia del paziente con l'ascolto dei valori e delle preoccupazioni delle persone che gli sono vicine?

In sintesi, l'innovazione terapeutica nell'emofilia, pur offrendo opportunità senza precedenti, non elimina, ma, anzi, amplifica la necessità di una valutazione etica rigorosa.

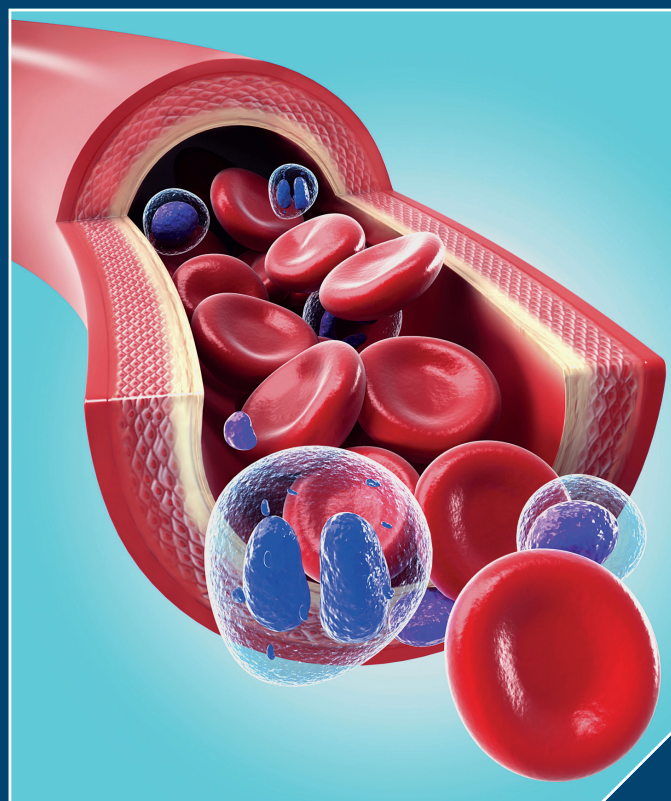
D Tanto si è fatto per il trattamento dell'emofilia, con un enorme miglioramento dell'aspettativa e della qualità di vita, mentre si parla sempre meno di prevenzione, come il ricorso alla diagnosi prenatale e alla diagnosi genetica preimpianto (PGT, Pre-implantation Genetic Testing). Quali ritiene siano le cause?

R Sicuramente negli ultimi decenni i progressi terapeutici hanno radicalmente modificato la storia naturale dell'emofilia, portando a un miglioramento senza precedenti dell'aspettativa e della qualità di vita dei pazienti. Parallelamente a questa rivoluzione clinica, però, alcuni temi rimangono in ombra, poco discussi sia in ambito medico sia nel dibattito pubblico, nonostante la loro rilevanza etica e sociale.

Tra questi rientrano la diagnosi prenatale e la diagnosi genetica preimpianto (PGT), pratiche che, pur essendo "disponibili" da tempo, continuano a suscitare esitazione, silenzio e difficoltà di confronto aperto. In realtà, la loro "disponibilità" è molto variabile: la diagnosi prenatale è ormai parte della pratica clinica, mentre la PGT, pur essendo tecnicamente accessibile in Italia, è offerta in forma convenzionata solo in pochi centri pubblici o accredi-

tati e nella maggior parte dei casi rimane a carico delle coppie. Questo limite ne riduce fortemente l'effettiva accessibilità, trasformando quella che sulla carta è una possibilità in una scelta gravata da costi economici e da disuguaglianze territoriali, con evidenti implicazioni di giustizia ed equità. Le cause di questo silenzio sono diverse.

Anzitutto, la **complessità etica** delle pratiche: la diagnosi prenatale può condurre a scelte difficili come l'interruzione di gravidanza, mentre la PGT implica la selezione degli embrioni. Entrambe chiamano in causa questioni delicate sul valore della vita e sulla legittimità della scelta riproduttiva, che spesso i contesti sanitari e sociali preferi-



scono non sollevare apertamente.

In secondo luogo, oggi l'attenzione si concentra in maniera quasi esclusiva sull'ottimismo terapeutico: concentrati a lunga emivita, anticorpi monoclonali, farmaci che riequilibrano la coagulazione e soprattutto la terapia genica hanno spostato l'asse del discorso verso la cura, generando la percezione che l'emofilia sia ormai una condizione "risolta del tutto". In questo scenario, parlare di prevenzione appare "pubblicamente" ancora più scomodo, se non addirittura superfluo.

Un ulteriore elemento è di **natura comunicativa**: i successi terapeutici sono giustamente raccontati come conquiste rivoluzionarie, capaci di cambiare radicalmente la vita dei pazienti, mentre la diagnosi prenatale e la PGT restano ai margini, non solo perché meno "narrabili", ma perché evocano domande che mettono in difficoltà tanto il contesto medico quanto quello sociale e questo, invece, non è corretto dal punto di vista informativo.

In sintesi, più che di un calo di attenzione, si deve parlare di un **perdurante silenzio** attorno a diagnosi prenatale e PGT, che oggi appare ancora più marcato se confrontato con l'entusiasmo mediatico e clinico per le nuove terapie. Ma il silenzio non elimina i dilemmi: li rende solo più invisibili, e quindi più difficili da affrontare in maniera consapevole e condivisa.

D Quali sono le implicazioni etiche nel ricorrere o no a queste pratiche?

R È necessario innanzitutto distinguere con precisione due pratiche che vengono spesso sovrapposte: la diagnosi genetica preimpianto (PGT) e la diagnosi prenatale. Sebbene entrambe vengano ricondotte al campo della "prevenzione", esse non sono equivalenti né sul piano clinico né, soprattutto, sul piano etico.

La diagnosi genetica preimpianto (PGT) si colloca nell'ambito della procreazione medicalmente assistita e permette di analizzare gli embrioni prima dell'impianto in utero, trasferendo soltanto quelli non affetti da mutazioni genetiche. In questo caso non si pone il problema dell'interruzione della gravidanza, bensì quello della selezione embrionale. Il quesito etico riguarda dunque il valore attribuito all'embrione: fino a che punto è moralmente accettabile scartare un embrione affetto da una patologia, pur non essendo ancora iniziata una gravidanza? A ciò si aggiunge la questione dell'accessibilità: si tratta infatti di tecniche complesse e costose, disponibili solo in centri specializzati, che non tutte le coppie possono permettersi. Si apre quindi un tema di equità nell'accesso, legato alla possibilità concreta di usufruire di questa scelta.

La diagnosi prenatale, invece, avviene durante la gravidanza, attraverso procedure come villocentesi o amniocentesi. In caso di esito positivo per emofilia, la coppia si trova di fronte alla decisione se proseguire o interrompere la gravidanza. Qui il nodo etico non è la selezione, ma il bilanciamento tra autonomia decisionale della donna, valore attribuito al feto e significato di una scelta che comporta l'interruzione di una gravidanza già avviata.

Si tratta di un terreno estremamente delicato, che interseca convinzioni personali, culturali e religiose, e che non può essere affrontato solo in termini scientifici.

Proprio in questo punto si inserisce un ulteriore interrogativo etico di grande rilievo: fino a che punto la possibilità di scegliere di non impiantare o di interrompere una gravidanza affetta da una malattia genetica può essere distinta da una forma, anche implicita, di "selezione eugenetica"?

Il riferimento all'eugenetica, in questo contesto, non va inteso in senso storico o ideologico, ma come richiamo al rischio di una selezione implici-

tamente orientata da fattori culturali, economici o sociali, che possono influenzare la percezione della malattia e del valore della vita.

È opportuno distinguere tra eugenetica coercitiva, storicamente imposta da sistemi di potere, e una cosiddetta "neo-eugenetica liberale", in cui la selezione avviene su base volontaria ma all'interno di contesti sociali e culturali che possono, anche involontariamente, orientare le decisioni riproduttive. In tale prospettiva, il ruolo dell'informazione e della comunicazione sanitaria diventa cruciale per evitare che la libertà di scelta delle coppie sia influenzata da rappresentazioni sociali della malattia o da percezioni distorte.

Affrontare questi temi richiede un approccio fondato su un'etica della responsabilità e della proporzionalità, capace di mantenere un equilibrio tra il valore della prevenzione e il rispetto della persona. Il progresso biomedico, in questo senso, deve procedere insieme a una riflessione etica e culturale condivisa, che orienti le pratiche cliniche in modo equo, consapevole e rispettoso della pluralità dei valori individuali.



Un primo nodo riguarda il bilanciamento tra libertà di scelta individuale e responsabilità sociale. Il diritto delle coppie di decidere autonomamente sul ricorso alla diagnosi prenatale o alla PGT è un principio fondamentale, ma si confronta con il rischio che la diffusione di tali pratiche possa generare, a livello collettivo, un messaggio implicito di rifiuto verso le persone con disabilità o malattie genetiche. L'autonomia relazionale deve essere tutelata insieme al riconoscimento del valore e della dignità di ogni forma di vita.

Un secondo aspetto riguarda la qualità dell'informazione e il rischio di asimmetria nel counselling genetico. Le decisioni riproduttive dipendono in larga misura dal modo in cui vengono presentate le informazioni cliniche e prognostiche. Un counselling prevalentemente tecnico o orientato al rischio può, anche involontariamente, condizionare la percezione della coppia e ridurre la libertà effettiva della scelta. Per questo, la letteratura bioetica e i documenti del Comitato Nazionale per la Bioetica e dell'OMS sottolineano la necessità di un counselling non direttivo, in grado di fornire informazioni complete, neutrali e comprensibili.

Un ulteriore dilemma riguarda la giustizia riproduttiva e l'accessibilità a queste pratiche. Sebbene la diagnosi prenatale sia ormai ampiamente disponibile, la PGT resta accessibile in modo diseguale sul territorio nazionale e spesso solo a carico delle coppie. Tale disparità economica e organizzativa solleva interrogativi sul principio di equità: può una scelta dirsi davvero libera se non è concretamente accessibile a tutti?

Infine, un tema trasversale riguarda il confine tra prevenzione e accettazione della diversità genetica. I progressi terapeutici hanno profondamente cambiato la storia naturale dell'emofilia, rendendola una condizione compatibile con una buona qualità di vita. In questo contesto, la prevenzione genetica non può essere considerata un obiettivo assoluto, ma deve essere valutata alla luce del rispetto per la diversità biologica e per il significato che ogni persona attribuisce alla propria condizione. Sarebbe meglio parlare di scelte riproduttive consapevoli, che implicano opzioni differenti e che pongono interrogativi etici specifici. In definitiva, il nodo non è soltanto clinico, ma anche culturale: le modalità di informazione e le reali possibilità di accesso a queste pratiche incidono in maniera determinante sulla libertà e sulla consapevolezza della scelta.

D *Non ritiene che le promesse non sempre mantenute e mantenibili dai trattamenti oggi disponibili abbiano indotto una sottovalutazione della condizione di soggetto affetto da emofilia, e, quindi, dell'importanza della prevenzione, e perché?*

R Le promesse legate ai trattamenti innovativi per l'emofilia hanno certamente contribuito a cambiare in meglio la percezione della malattia, ma nello stesso tempo hanno generato il rischio di una sottovalutazione della sua reale complessità. La narrazione clinica e mediatica degli ultimi anni ha spesso enfatizzato l'idea di cure "risolutive" o "rivoluzionarie", alimentando aspettative che non sempre possono essere mantenute, né per tutti i pa-



zienti né sul lungo periodo. In realtà, l'emofilia resta una patologia cronica, con implicazioni significative sul piano clinico, psicologico e organizzativo, e con un impatto quotidiano che i nuovi trattamenti, pur migliorando notevolmente la qualità della vita, non eliminano completamente.

È proprio questa distanza tra promessa e realtà a rischiare di generare una sorta di "frintendimento" della malattia: se l'emofilia viene percepita come condizione quasi del tutto "inesistente", la prevenzione — intesa non solo come possibilità di diagnosi prenatale o genetica preimpianto, ma anche come evitamento di comportamenti a rischio da un lato, e diagnosi precoce di eventi acuti dall'altro — appare quasi marginale. Ma questo è un frintendimento pericoloso, perché riduce lo spazio di riflessione sulle scelte terapeutiche dei pazienti o riproduttive delle coppie.

Sul piano etico, il quesito che emerge è cruciale: **se le promesse terapeutiche contribuiscono a sottovalutare e ad azzerare quasi del tutto la malattia, non rischiamo di trasmettere un messaggio ambiguo, in cui la prevenzione diventa superflua e la vita con emofilia è descritta in termini troppo semplicistici? E ancora: non è dovere della medicina, oltre a valorizzare l'innovazione realistica, mantenere viva la consapevolezza della complessità della condizione, per non privare i pazienti le famiglie della possibilità di scelte davvero informate?**

In questa prospettiva, appare fondamentale richiamare quanto affermato dalla Convenzione di Oviedo del Consiglio d'Europa (1997), che stabilisce il principio della priorità del consenso libero e informato, fondato su una comunicazione chiara, completa e comprensibile. Senza un'informazione trasparente, il rischio è che l'entusiasmo per i trat-



tamenti innovativi oscuri il reale peso della malattia. In definitiva, l'enfasi sull'innovazione ha prodotto un beneficio indiscutibile, ma ha anche reso meno visibile la dimensione "articolata" dell'emofilia. Riportare al centro il tema della "prevenzione" significa riconoscere che, accanto alle promesse terapeutiche, restano limiti e incertezze che non vanno occultati, ma affrontati con trasparenza, responsabilità e rispetto per la libertà decisionale delle persone coinvolte.

D Quali sono le azioni che i Medici e le Associazioni hanno introdotto o dovrebbero introdurre per una scelta consapevole e bilanciata da parte delle portatrici di emofilia?

R Le azioni volte a favorire scelte consapevoli e bilanciate da parte delle portatrici di emofilia rappresentano una responsabilità condivisa tra istituzioni, medici e associazioni di pazienti. In alcuni contesti sono già stati avviati percorsi di consulenza genetica, che offrono informazioni più precise sul rischio di trasmissione della patologia e sulle possibilità riproduttive. Parallelamente, alcune associazioni (casi rari) hanno intrapreso qualche iniziativa di informazione e sensibilizzazione, ma si tratta di esperienze molto rare e frammentarie, non uniformi sul territorio nazionale e non sempre strutturate in programmi continuativi.

In prospettiva, sarebbe magari opportuno rafforzare percorsi di consulenza etico-clinica, che non si limitino a trasmettere nozioni tecniche, ma che possano aiutare le donne a valutare il significato delle loro scelte alla luce dei valori personali e familiari.

Ciò implicherebbe anche una maggiore attenzione, da parte dei medici, alla formazione nell'ascolto e nella comunicazione etica, in linea con il modello dello Shared Decision Making, che non riduce la decisione a un atto formale ma la trasforma in un processo di confronto autentico.

Un ulteriore nodo riguarda, come sopra ricordato, la giustizia nell'accesso: la diagnosi genetica preimpianto (PGT), ad esempio, è tecnicamente disponibile ma nella maggior parte dei casi rimane a carico delle coppie o accessibile solo in centri specifici. Ciò crea disuguaglianze economiche e territoriali, che le associazioni potrebbero contribuire a colmare svolgendo un ruolo più incisivo presso le istituzioni, così che queste pratiche diventino realmente accessibili a chi le desidera.

Infine, appare altrettanto importante promuovere strumenti di educazione, affinché le portatrici possano sentirsi protagoniste del proprio percorso decisionale. Informazioni neutre, ascolto dei bisogni, sostegno psicologico e consulenze multidisciplinari (cliniche, genetiche e bioetiche) rappresentano condizioni che sarebbe auspicabile sviluppare ulteriormente per garantire una vera libertà di scelta.

In sintesi, se i medici possono contribuire con conoscenza e accompagnamento clinico, le associazioni hanno la possibilità di rafforzare iniziative di sostegno, mentre le istituzioni dovrebbero garantire equità e accessibilità. Solo dall'integrazione di queste azioni potrà emergere un percorso decisionale realmente consapevole e rispettoso della dignità delle donne portatrici.

ASSEMBLEA UNITED

Eletto il nuovo Consiglio Direttivo



UNITED

Thalassemia • Drepanocitosi • Anemie Rare

In data 18 ottobre 2025, presso la sala Lucrezia dell'Hotel Roil Santa in Roma, alla presenza di 30 federate, si è svolta l'assemblea che ha eletto il nuovo Consiglio Direttivo che resterà in carica per i prossimi tre anni.

Il nuovo Direttivo di UNITED, ufficialmente insediatosi secondo quanto previsto dal nostro statuto, ha eletto le cariche associative, eleggendo per la prima volta un presidente donna di 42 anni e con oltre 10 anni di esperienza nell'associazionismo. La sua elezione segna indubbiamente un cambio generazionale.

Il nuovo organo direttivo, in carica per il triennio 2025-2028, sarà composto da:

Presidente: Maria Prete – della Puglia
Vicepresidente Vicario: Raffaele Vindigni
 past President 2019-2022 – della Sicilia
Vicepresidente: il giovane Dario Martino – della Sardegna
Segretaria: Paola Arcidiacono – della Sicilia
Tesoriere: Dino Cataldo Scialpi – della Toscana

Consiglieri: Dott. Sergio Storti – del Lazio
 Giancarlo Manoli – della Sicilia
 Salvatore Caldarella – della Sicilia

Resta senza rappresentanza (al momento) la Macroarea Nord per non accettazione del consigliere eletto.

Il nuovo Direttivo ringrazia il precedente per il lavoro svolto con impegno e dedizione e si impegna a proseguire nel percorso di crescita e consolidamento della Federazione, portando avanti i valori di inclusione, partecipazione e innovazione che ci contraddistinguono.

Siamo entusiasti di iniziare questo nuovo capitolo insieme a voi, certi che con la collaborazione di tutti riusciremo a raggiungere nuovi importanti traguardi.

Per qualsiasi informazione o proposta, vi invitiamo a contattarci attraverso i canali ufficiali della Federazione.



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

PROGETTO GRAFICO E REDAZIONE
MASSIMILIANO MONTANARI

REDAZIONI ESTERNE E COLLABORATORI
ERNESTO BORRELLI
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

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 5 x 1000 inserendo il Codice Fiscale
92035250395**

ASSOCIATO A
USPI
Unione Stampa Periodica Italiana

UNIONE STAMPA PERIODICA ITALIANA

STAMPA **GRUPPO MODERNA** - RAVENNA

Via B. Buozzi, 19a - 48123 Ravenna

**Consegnato all'ufficio postale per la spedizione
il 25 NOVEMBRE 2025**



DNA E CURA: UNA FINESTRA SUL MONDO DELLE TERAPIE AVANZATE

14 novembre 2025

Milano, Teatro Nazionale
Via Giordano Rota n.1
ore 9-13.

Un evento dedicato agli studenti delle scuole secondarie di secondo grado per scoprire insieme a ricercatori dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano ed esperti della Fondazione Telethon qual è l'impatto concreto delle terapie geniche sulla vita delle persone e dove sta andando la medicina del futuro.

Con il sostegno di Reale Foundation - Reale Group.

UNA NUOVA VITA



Thomas,
studente

Da bambino ha ricevuto una terapia genica per la sua malattia genetica rara, una immunodeficienza primitiva. Oggi ha 17 anni ed è con noi per raccontarci la sua storia.