



AIP *Informa*

Periodico di informazione dell'Associazione
Immunodeficienze Primitive O.d.V.

Anno XXIII Numero 1 - Luglio 2023



IN RICORDO DI
ANDREA

TERZO SETTORE
E NO PROFIT:
FACCIAMO CHIAREZZA

I NUOVI
INCONTRI
MEDICI-PAZIENTI

AIP Informa

n.1 luglio 2023



AIP INFORMA

Periodico d'informazione di AIP O.d.V.
"Poste Italiane in A.P. art.2 comma 20/c
legge 662/96 Brescia"

Iscrizione Tribunale di Brescia
n. 41/1999 del 20/12/1999

Editore AIP O.d.V.

Via L. Galvani, 18 - 25123 Brescia

Direttore responsabile

Alessandro Segato

Redazione

Silvia Casati, Giada Berni

Realizzazione grafica

AIP O.d.V.

Stampa

Color Art Spa - Rodengo Saiano Bs

Immagine di copertina

Raw Pixel

SOMMARIO

5 LETTERA DEL PRESIDENTE

8 LA NUOVA AVVENTURA DI LINO GLOBULINO PATROCINATA DA TELETHON

15 AIP@SCHOOL

16 ASSEMBLEA ORDINARA DEI SOCI E INCONTRI MEDICI - PAZIENTI

26

CONVEGNO “FRAGILI! PROTEGGERE CON CURA”

32

OSPEDALE BAMBIN GESÙ: SCOPERTA UNA NUOVA IMMUNODEFICIENZA "MASCHERATA" DA ALLERGIA

36

A... COME ANSIA

INOLTRE ...

In ricordo di Andrea	p. 06
Terzo settore e no profit: facciamo chiarezza	p. 10
Convegno "Virus? Niente paura! Covid e tutela dei fragili"	p. 12
Conferenza stampa Master Il livello: Errori congeniti dell'immunità	p. 23
VII Convegno delle Associazioni in rete e dei ricercatori organizzato da fondazione Telethon	p. 24
Progetto Plasmavita	p. 29
Convegno "Controversie e dubbi diagnostici in pediatria: quello che non ti aspetti"	p. 30
Evento "Gioca di squadra, vesti la maglia dei donatori"	p. 34
Immunohelp	p. 39

Costruiamo insieme il futuro delle Immunodeficienze Primitive

Le Immunodeficienze
Primitive sono malattie
rare del sistema immunitario.

Con il tuo 5x1000 ad AIP
O.d.V. ci aiuti a garantire le
cure necessarie a chi soffre
di una Immunodeficienza
Primitiva e a salvargli la vita.

aip-it.org | info@aip-it.org



ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
onlus

**DONA IL TUO 5XMILLE A AIP O.D.V.
C.F. 98 04 27 50 178**



LETTERA DEL PRESIDENTE

A volte ci sono cose che si fanno solo perché ci fa piacere farle, altre perché è giusto, altre ancora perché hai voglia di essere utile a qualcuno, altre invece perché hai provato sulla tua pelle cosa vuol dire sentirsi solo...

Partendo da questa considerazione cari amici e amiche, vorrei porre la vostra attenzione su un tema a me molto caro: **la partecipazione, la condivisione di questa nostra comunità** fatta di pazienti, medici, istituzioni e farmaceutiche. Ognuno con il proprio privilegiato osservatorio sul nostro mondo.

Guardandomi indietro vedo quante cose abbiamo fatto, e credetemi sono tante davvero. Purtroppo, non riusciamo sempre a farlo percepire, a volte ci sentiamo presi da mille pensieri, senza riuscire davvero ad apprezzare l'impegno degli altri, il lavoro che fanno le persone introno a noi per un beneficio collettivo.

In questi primi sei mesi abbiamo visto nascere **due gruppi locali** (uno a Chieti e uno a Genova), organizzato due incontri medici-pazienti a Bologna e a Roma,

riunito altre associazioni, istituzioni e politici per un convegno a Roma dal titolo *"Fragili! Proteggere con cura...Covid e infezioni virali: pericolo scampato?"*, dato avvio ad un progetto di medicina narrativa, e aiutato concretamente tanti di voi che ci hanno chiesto aiuto...

Nei prossimi mesi invece avremo le elezioni del nuovo **Consiglio Direttivo**. Tutti i Consiglieri uscenti si ricandideranno, e ci saranno alcuni nuovi candidati che vorrebbero mettersi a disposizione.

Inoltre, è già a calendario un evento sulle IDP a Lecce a settembre e un nuovo incontro medici-pazienti a Firenze a dicembre, la partenza di vari progetti dedicati ad adulti e bambini, e **la partecipazione ad incontri internazionali e nazionali...**

Come sempre, con l'impegno di non lasciare nessuno indietro, perché come amo ripetere:

IN NATURA LE COSE RARE SONO LE PIU' PREZIOSE.

*Il vostro Presidente,
Alessandro Segato*



IN RICORDO DI ANDREA

Ciao Andrea,
sei andato via ormai da un po', senza darci la possibilità di salutarti come avremmo voluto. Una mattina mi chiamò chi ti ha curato con amore, dicendomi che forse non ce l'avresti fatta...
Ti dico la verità, io non ci pensavo molto... in cuor mio speravo che un friulano diritto e con grande dignità come te avrebbe messo a posto tutto, anzi ne ero certo, perché non poteva finire così.
Il pomeriggio stesso, un messaggio di Rosita mi ha chiuso lo stomaco, lo ha chiuso a chi ti conosceva e conosceva la tua brillante intelligenza. A volte, quando uno non c'è più si dice che era il migliore, si raccontano le sue tante virtù, ma te per noi eri realmente **una mente fervida, un grande amico, e una persona perbene**. Purtroppo questo mondo cinico e baro ti ha portato via troppo presto.

Caro Andrea,
spero che tu da lassù ci stia vicino, ci dia la sicurezza e ci indichi la strada da percorrere. Per quanto riguarda me, caro amico mio, è come se mi fosse morto un fratello, un amico da zingarata. Vorrei dirti tante cose, e far sapere a tutti quelli che non ti conoscevano bene cosa si sono persi. **Ma pensandoti, mi sovengono tante cose che abbiamo condiviso, e la mente va alla prima volta che ci siamo conosciuti.** Tu con il badge di un congresso con scritto *Andrea Gressani - Jamaica*. Ti dissi "mah di giamaicano mi sembra che tu abbia veramente poco", e tu, con il sorriso sulla bocca "fuori può darsi ma dentro sono giamaicano".

Ciao Andrea, ti voglio bene

Alessandro e i tuoi amici di AIP

LA NUOVA AVVENTURA DI LINO GLOBULINO:

IL RUOLO DELLA RICERCA NELLA CURA DELLE IDP

Il supereroe dei bimbi Lino Globulino alla scoperta delle terapie per combattere le IDP nella sua nuova avventura "La gita nel futuro", patrocinata da Telethon

Le Immunodeficienze Primitive sono malattie congenite rare che colpiscono circa 1 persona ogni 500. Grazie a una **diagnosi precoce** e all'**attivazione tempestiva di un percorso di terapia**, i pazienti con IDP hanno una qualità di vita al pari delle persone immunocompetenti. Tuttavia, si stima che solo il 30% di bambini e adulti affetti da immunocompromissione ne è a conoscenza. L'Associazione Immunodeficienze Primitive sostiene e **promuove la ricerca scientifica** per un riconoscimento più rapido e preciso di tutte le varianti di IDP. Oggi, grazie allo **screening neonatale** è possibile individuare, oltre ad altre patologie, anche le **immunodeficienze combinate e severe (SCID)**.

Con l'obiettivo di migliorare la tempestività della diagnosi, che finisce con l'essere la variabile più rilevante in grado di influenzare la prognosi e le aspettative di vita, AIP O.d.V. è **attiva nella diffusione**, attraverso i suoi canali internazionali online e offline, dei **"Dieci campanelli d'allarme"**, un vademecum che racchiude i sintomi più comuni per una più facile individuazione di una Immunodeficienza Primitiva.

IL PROGETTO LINO GLOBULINO

AIP O.d.V., con il contributo non condizionante di **Takeda** e in collaborazione con Lampo TV per la realizzazione creativa e grafica, ha ideato il personaggio di **"Lino Globulino"**, un supereroe che insieme ai compagni globulini lotta per sconfiggere le IDP e insegna ai bambini affetti da Immunodeficienza come poter vivere felici e circondati da amici.

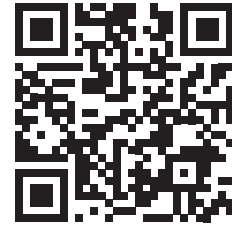
LA NUOVA AVVENTURA "LA GITA NEL FUTURO" E I DIECI CAMPANELLI D'ALLARME DI LINO GLOBULINO

Lino Globulino e i suoi alleati hanno già affrontato molte importanti missioni e raccontato di diversi temi centrali, come la **vaccinazione** e la **donazione di sangue**. Con la nuova avventura **"La gita nel futuro"**, Globulino parla ai bambini della ricerca, forte alleata e guerriera in prima linea nella lotta alle IDP.

Il nuovo fumetto **"Lino Globulino e la gita nel futuro"** è patrocinato da Telethon



Lino Globulino scende in campo anche per la diffusione dei "Dieci campanelli d'allarme nel bambino", grazie a un nuovo e rinnovato poster. Ognuno dei sintomi di riconoscimento delle Immunodeficienze Primitive richiama alle diverse avventure raccontate da Globulino e presenti sul sito a lui dedicato.



Progetto sviluppato
con la sponsorship di



10 CAMPANELLI DI ALLARME DELLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

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

- Quattro o più otiti in un anno
- Due o più gravi sinusiti in un anno
- Più di due mesi di terapia antibiotica con scarso effetto
- Più di due polmoniti in un anno
- Scarso accrescimento staturponderale
- Ascessi ricorrenti della cute e di organi interni
- Mughetto persistente o altre candidosi dopo l'età di un anno
- Necessità di terapia antibiotica e.v. per ottenere la guarigione
- Due o più infezioni agli organi interni
- Storia familiare di immunodeficienze primitive

aip ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE O.A.V.
110 campanelli di allarme sono un progetto sviluppato da **jm** Jeffrey Modell Foundation

TERZO SETTORE E NO PROFIT: FACCIAMO CHIAREZZA

Barbara Croci - Tesoriera AIP O.d.V.

I principi base dell'economia hanno storicamente suddiviso le attività economiche in settore **primario, secondario e terziario**.

A questi si aggiunge ora il Terzo settore. Ma di cosa si tratta esattamente?

È il Terzo settore **un insieme di enti di carattere privato che agiscono in**

diversi ambiti, dall'assistenza alle persone con disabilità, alla tutela dell'ambiente, dai servizi sanitari e socio-assistenziali, all'animazione culturale.

Spesso gestiscono servizi di welfare istituzionale e sono presenti per la **tutela del bene comune e la salvaguardia dei diritti negati**.

Il Terzo settore esiste da decenni ma è stato riconosciuto giuridicamente in Italia solo nel 2016, con l'avvio della riforma che lo interessa, che ne definisce i confini e le regole di funzionamento. Per far parte del Terzo settore è necessario essere:

- **un ente privato che agisce senza scopo di lucro**
- **svolgere attività di interesse generale**, definite dalla legge
- **farlo per finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale**
- **essere iscritto al registro unico nazionale del Terzo settore**.

Agire senza scopo di lucro non significa non avere profitti, ma più semplicemente **reinvestirli per**

finanziare le proprie attività, senza redistribuirli tra i membri delle proprie organizzazioni o ai propri dipendenti.

Per questo motivo, fanno parte degli enti del Terzo settore anche imprese sociali, cooperative o anche semplici associazioni che svolgono attività commerciali.

Il Terzo settore non è solo impegno sociale organizzato, ma è anche un motore importante dell'economia del paese, quella ispirata da finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale condivise.

In alcuni casi il Terzo settore viene erroneamente equiparato al cosiddetto "non profit".

Nonostante le possibili affinità, il Terzo settore rappresenta un perimetro ben definito di enti sottoposti a regole precise. Non tutti gli enti non profit possono entrare a far parte del Terzo settore: tra i principali requisiti c'è **lo svolgimento di una o più attività di interesse generale**.

Ci sono poi enti che vengono esclusi di default dalla legge, come nel caso di sindacati, partiti o fondazioni di origine bancaria, che sono enti non profit ma non possono essere di Terzo settore. Il merito per le attività degli enti del Terzo setto-

re viene riconosciuto anche attraverso la **possibilità di accedere a benefici e agevolazioni**.

La riforma del Terzo settore chiede agli enti maggiori responsabilità, più trasparenza e accountability, a fronte di un regime di vantaggio e di opportunità di sostegno dedicato.

I fondamenti giuridici che regolamentano il terzo settore sono:

- **Legge delega 106 del 2016:** *“Per Terzo settore si intende il complesso degli enti privati costituiti per il perseguimento, senza scopo di lucro, di finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale e che, in attuazione del principio di sussidiarietà e in coerenza con i rispettivi statuti o atti costitutivi, promuovono e realizzano attività di interesse generale mediante forme di azione volontaria e gratuita o di mutualità o di produzione e scambio di beni e servizi”.*
- **Codice del terzo settore (dlgs 117/2017):** *“Sono enti del Terzo settore le organizzazioni di volontariato, le associazioni di promozione sociale, gli enti filantropici, le imprese sociali, incluse le cooperative sociali, le reti associative, le società di mutuo soccorso, le associazioni, riconosciute o non riconosciute, le fondazioni e gli altri enti di carattere privato diversi dalle società costituiti per il perseguimento, senza scopo di lucro, di finalità civiche, solidaristiche e di utilità sociale mediante lo svolgimento, in via esclusiva o principale, di una o più attività di interesse generale in forma di azione volontaria o di erogazione gratuita di denaro, beni o servizi, o di mutualità*

o di produzione o scambio di beni o servizi, ed iscritti nel registro unico nazionale del Terzo settore”.

Pertanto, per un'Associazione come la nostra, essere un Ente del Terzo settore (ETS) significa avere i requisiti di cui alla legge delega 106, ed essere iscritta nel Registro Unico Terzo settore (RUNTS).

Dal 2016 in poi, **AIP ha investito tempo e risorse per rispondere a tutte le richieste di legge per essere iscritto nel RUNTS e diventare ufficialmente un ETS: modifiche statutarie e adeguamento agli schemi di bilancio degli ETS.**

In sostanza, AIP è diventata un'Associazione che garantisce a se stessa, ai soci e ai benefattori di operare secondo un certo standard qualitativo, non solo in termini di progettualità, ma anche di gestione del denaro e nelle procedure utilizzate per la redazione di rendiconti e bilanci.

Essere iscritti al RUNTS significa avere accesso al 5x1000 e a forme di finanziamento pubbliche e private, nonché partecipare a gare d'appalto per l'erogazione di servizi di pubblico interesse. Le associazioni che non hanno i requisiti per essere un ETS iscritto al RUNTS rischiano concretamente di non avere gli strumenti necessari al perseguimento del loro scopo sociale.



terzo settore
diritto associazionismo
rete imprese sociali
promozione denaro
volontariato

CONVEGNO “VIRUS? NIENTE PAURA! COVID E TUTELA DEI PAZIENTI FRAGILI”

Stefano Mini - Socio AIP O.d.V

Lo scorso 13 dicembre, a Roma, nella splendida cornice di Palazzo Wedekind, sede storica del quotidiano “*Il Tempo*”, si è tenuto il convegno “**VIRUS? NIENTE PAURA! Covid e tutela dei pazienti fragili**” organizzato da AIP in collaborazione con la Fondazione De Gasperi, con il contributo non condizionante di GSK. Hanno partecipato associazioni di pazienti, medici e rappresentanti delle istituzioni con il coordinamento del Dott. Filippo Cristoferi, Responsabile delle Relazioni Istituzionali di AIP, alla presenza di un folto pubblico in sala e in collegamento da remoto.

L'iniziativa aveva lo scopo di sensibilizzare sul tema della prevenzione e cura delle infezioni virali con particolare riferimento al COVID-19 nelle popolazioni fragili.

Nella prima sessione dei lavori, dopo l'introduzione e il saluto del Segretario Generale della Fondazione De Gasperi, On. Paolo Alli, si è tenuta una tavola rotonda tra i rappresentanti delle Associazioni. Il nostro Presidente, Alessandro Segato, ha sottolineato l'importanza di mantenere alto il livello di

attenzione rispetto alla recrudescenza delle diverse forme virali, adottando opportune cautele, come l'uso della mascherina, a salvaguardia della salute soprattutto delle persone più fragili.

Ha poi auspicato un maggiore ascolto delle Associazioni dei pazienti da parte delle Istituzioni, affinché una migliore conoscenza dei bisogni del malato cronico consenta di mettere in atto provvedimenti concreti e coerenti con le effettive necessità di chi è costretto ogni giorno a lottare con la propria malattia.

Pino Toro, presidente di A.I.L., ha sottolineato che l'evoluzione dei contagi mette a serio rischio la popolazione affetta da patologie oncologiche e richiede particolare attenzione e concretezza da

parte delle istituzioni chiamate a fornire adeguata informazione al malato, ai medici di base e a sensibilizzare su temi cruciali come l'importanza della vaccinazione, l'assistenza domiciliare, il sostegno psicologico ai malati. Leonardo Loche, consigliere dell'Associazione malati di reni, ha denunciato

Organizzatore
aip

In collaborazione con
FONDAZIONE DE GASPERI

Sponsorizzato da
GSK

VIRUS? NIENTE PAURA!
COVID E TUTELA DEI PAZIENTI FRAGILI

13 DICEMBRE
Dalle ore 10:00 alle ore 13:00
Palazzo Wedekind
Piazza Colonna, 366 - Roma

Patrocini attualmente concessi
AIP FIR GSK SMM

la carenza di studi sugli effetti collaterali dei vaccini, certo che approfondimenti scientifici e una maggiore informazione ne potrebbero attestare la sicurezza e imprescindibilità.

Massimo Morosetti, nefrologo, Presidente della Fondazione italiana del rene, nel rappresentare i bisogni e le criticità nella gestione dei pazienti con problemi renali ha evidenziato il ritardo del nostro Paese sul fronte dell'organizzazione dei servizi sanitari e l'urgenza di risolvere temi sensibili come la **formazione dei medici e la gestione delle carenze dei farmaci plasma-derivati**.

La seconda sessione è stata dedicata agli interventi dei medici. Loredana Sarmati, infettivologa del Policlinico Tor Vergata di Roma, nel fornire un quadro di contesto sulle esperienze acquisite in tema di COVID e ceppi influenzali, ha rilevato che, pur in assenza di dati puntuali sulla risposta ai vaccini nei soggetti fragili, è **comunque accertato l'abbattimento notevole della mortalità** grazie ai benefici diretti e indiretti dei vaccini ed ha sottolineato l'importanza dell'uso delle mascherine e degli antivirali e monoclonali come strumenti di cura e profilassi.

Noemi Lopes, ViceSegretario Nazionale di FIMMG, ha evidenziato il **ruolo strategico del Medico di Famiglia** e l'esigenza di una gestione integrata paziente-infermiere-medico nel duplice contesto influenza/COVID-19. Ha inoltre sottolineato le difficoltà in cui i medici si trovano ad operare per la carenza di personale medico, infermieristico e amministrativo. Viviana Moschese, immunologa pediatrica del Policlinico Tor Vergata di Roma, ha illustrato tre esperienze di soggetti affetti da infezioni virali diagnosticati grazie ad una tempestiva valutazione immunologica. Ha ribadito l'importanza di una diagnosi precoce e la necessità di considerare la **peculiarità pediatrica nel trattamento delle patologie**.

Alessandra Vultaggio, immunologa dell'AOU di Careggi (Firenze), nel rimarcare l'importanza delle figure che ruotano intorno al paziente e la

necessità di migliorare le conoscenze su monoclonali e antivirali, ha auspicato maggiore collaborazione tra medico di base, infettivologo e immunologo, cui è opportuno fare tempestivamente riferimento **per individuare una terapia personalizzata in grado di neutralizzare o ridurre la carica virale**.

Durante la terza sessione sono intervenuti diver-



si rappresentanti delle Istituzioni.

Carlo Biagetti, Direttore dell'UO Malattie Infettive di Rimini, in collegamento da remoto, ha sollevato il problema del picco di epidemia influenzale, atteso nei prossimi mesi, che potrebbe causare intasamenti del sistema; ha quindi evidenziato l'importanza delle vaccinazioni, in primo luogo tra gli operatori sanitari, tuttora non sufficientemente somministrate, e auspicato **maggiori sforzi nella sperimentazione di terapie combinate alla ricerca soluzioni più efficaci per gli immunodepressi**. Andrea Siddu, Direzione Generale della Prevenzione - Ministero della Salute, ha fornito in apertura un quadro sull'attuale situazione epidemiologica confermando, riguardo al COVID-19, una sostanziale stazionarietà a fronte di un incremento delle sindromi simil influenzali: *"Si tratta ora di concentrarsi sui danni indiretti*

della pandemia ed operare per il recupero degli interventi trascurati in materia di prevenzione, gestione delle liste di attesa, screening oncologici, prestazioni rinviate.”

Infine, si sono confrontati i politici.

L'On. Gian Antonio Girelli, in tema di vaccino, ha richiamato il senso di responsabilità nei confronti del più debole sottolineando come il bene collettivo vada oltre l'interesse personale.

Ha inoltre evidenziato l'importanza di **investire su chi fa sanità rivalutando ruoli, meriti e riconoscimenti**, come sia auspicabile sconfiggere il senso di solitudine che il COVID ha gettato su malati, medici e personale sanitario ed enfatizza il ruolo delle associazioni, pilastri fondamentali del sistema, al di sopra delle parti.

L'On. Lorenzo Malagola ha evidenziato come l'esperienza COVID debba essere da **stimolo per ripensare al futuro del sistema sanitario**.

Il nostro Paese ha risposto adeguatamente in questi due anni facendo emergere punti di forza quali **la capacità dei presidi territoriali di rispondere alle emergenze, le competenze integrate del personale sanitario, la collaborazione governo-regioni-enti locali**.

Occorre ora cogliere l'occasione preziosa del PNRR coinvolgendo tutti gli stakeholders comprese le associazioni dei pazienti per lavorare sul potenziamento dei servizi in prossimità, dei rapporti territorio/ospedale, sul coordinamento centrale delle politiche sanitarie.

L'on. Malagola ha infine riconosciuto l'utilità di questi eventi per trasmettere ai tavoli di lavoro governativi istanze e suggerimenti.

La Sen. Beatrice Lorenzin, a conclusione de-

gli interventi dei politici, ha posto il problema di come sia necessario ripensare al Sistema Sanitario Nazionale **modificando l'approccio in funzione dei notevoli cambiamenti di contesto**. L'invecchiamento della popolazione, le trasformazioni sociali che aumentano le disuguaglianze nord-sud, centri periferie, il definanziamento del sistema sanitario, i cambiamenti climatici potenzialmente causa di nuovi patogeni, impongono sfide complesse ed una trasformazione del SSN. Occorre **investire sulle persone**, rendere attrattivo il nostro Paese rivedendo percorsi di carriera e remunerazioni e accelerare sulla riforma dei territori e la digitalizzazione cogliendo l'occasione irripetibile offerta dal PNRR.

Il Dott. Cristofori, a chiusura dell'evento, ha esposto una serie di argomenti cogenti che dovranno essere affrontati nelle commissioni tecniche per l'attivazione del PNRR, evidenziando il ruolo di stimolo delle Associazioni dei pazienti a sviluppare soluzioni in tema di organici, lavoro, telemedicina, teleassistenza, teleconsulto, sviluppo della rete territoriale, assistenza domiciliare integrata, prolungamento della campagna vaccinale, e in sintesi a **sollecitare un cambio di paradigma per orientare verso una maggiore attenzione sulle persone fragili e far evolvere l'approccio della sanità da prestazionale a relazionale**.

Riassumendo quindi i punti chiave emersi nella giornata, ha sottolineato come il COVID e le infezioni virali siano da affrontare in **logica preventiva** e da curare con i metodi esistenti su cui è necessaria maggiore informazione e consapevolezza. Ha ricordato che in un quadro di contesto complesso, la legge di bilancio attualmente in iter parlamentare sia migliorabile e come le spese per investimento debbano necessariamente trasformarsi in spese correnti.

Così come necessario è il dialogo interassociativo e interistituzionale per fronteggiare i numerosi e delicati problemi attuali e futuri.

Evento realizzato
con la sponsorship di

GSK

AIP@SCHOOL

UNA GIORNATA ALLA SCUOLA DI BOLCA DI VESTENANOVA

Elena Conti - Socia AIP O.d.V.



Ciao a tutti, sono Elena, mamma di Mattia, affetto da agammaglobulinemia x-recessiva, socia e volontaria AIP del gruppo locale di Brescia. Eccomi qui a raccontare l'esperienza vissuta con la Scuola

Primaria di Bolca di Vestenanova, una piccola realtà che fa parte dell'Istituto Comprensivo di San Giovanni Ilarione, dove per la prima volta abbiamo avuto l'opportunità di **portare la voce di AIP ai bambini di quinta primaria.**

Tutto è nato da un panettone AIP e dal dépliant informativo che lo accompagnava.

A Natale 2022 Federica, una delle insegnanti di Mattia, ha aderito al gazebo dell'Associazione che ho allestito con mia sorella e le nostre famiglie ai Mercatini di Natale a Vestenanova. Federica, un po' per la sua sensibilità e un po' per la sua professione, dopo alcuni giorni mi ha contattata per avere informazioni generali sull'Associazione e sulla malattia di Mattia, domandandomi in seguito se me la sentivo di organizzare qualcosa di nuovo: **parlare ai bambini dell'Associazione AIP e del suo mondo.**

Devo essere sincera: inizialmente ho provato un po' di ansia da prestazione! Ma al contempo, sentivo un'emozione grandissima: **finalmente qualcuno che mi chiedesse di raccontare la storia di Mattia**, di conoscere più da vicino le Immunodeficienze e tutto quello che facciamo a casa per permettere a Mattia di vivere una vita normale, come tutti i suoi compagni!

Chi mi conosce sa che se un tema mi colpisce, parto in quinta e immergo tutta me stessa.

Così ho subito accolto la proposta.

Durante le vacanze Natalizie mi sono messa subito al lavoro per cercare di fare qualcosa di carino e semplice a misura di bambino.

Credetemi non è stato facile vista la complessità dell'argomento, ma con l'aiuto di Chiara Ragionieri di AIP, la maestra Federica, mia nipote Paola e la magia di Lino Globulino, **sono riuscita a creare una lezione simpatica e leggera.**

Ho descritto il sistema immunitario, presentato AIP e il Presidente Alessandro Segato, AVIS e il Presidente Dott. Gianpietro Briola, l'immunologa Dott.ssa Alessandra Vultaggio, **Lino Globulino con le sue avventure** e i personaggi che lo accompagnano. I ragazzi sono rimasti entusiasti e ci hanno accolto con affetto e interesse.

È stato importante per loro conoscere la storia di Mattia e il mondo delle Immunodeficienze, e per noi condividere con la scuola le nostre emozioni oltre che la nostra storia.

Per tutto questo ringrazio Federica Bloise, per la sensibilità verso AIP, il Dirigente Prof. Carnevali Ugo per aver dato consenso e appoggio a questo progetto, Chiara e Paola che mi hanno supportato nella stesura del programma.

Sono convinta che i ragazzi siano il nostro futuro e che sia importante partire proprio da loro cercando di sensibilizzare poi sempre più persone.

INCONTRI MEDICI-PAZIENTI

Anna Tomelleri, Lucia Bernazzi e Luigi Musci - Consiglieri AIP O.d.V.



ASSEMBLEA ORDINARIA DEI SOCI E INCONTRO MEDICI-PAZIENTI DI BOLOGNA

Tutto il Consiglio di AIP si è riunito a Bologna il 22 aprile per l'assemblea annuale dei soci e l'incontro medici pazienti organizzato dal Gruppo Locale Bologna, eventi preceduti dalla riunione del Consiglio Direttivo, finalmente in presenza. L'intero Consiglio Direttivo ha rinnovato l'entusiasmo per l'anno corrente nel perseguire le missioni in parte concretizzate nel 2022 e descritte nella sezione "relazione delle attività svolte" del bilancio d'esercizio approvato

dai soci e presente sul sito di AIP OdV:

- favorire la diffusione delle informazioni sulle Immunodeficienze Primitive nel sociale e nell'ambito delle diverse specializzazioni mediche e di medicina pubblica così come tra il personale paramedico e di assistenza;
- promuovere interventi legislativi in ambito locale e nazionale a favore di soggetti affetti da immunodeficienze, anche in collaborazione con altre associazioni;
- favorire una appropriata informazione dei pazienti e delle loro famiglie sullo stato di avanzamento della ricerca, della diagnosi

- e della terapia delle varie immunodeficienze primitive;
- promuovere la ricerca scientifica e tecnologica nell'ambito della diagnosi e della terapia delle immunodeficienze primitive;
- garantire ai pazienti ricoverati e/o in Day Hospital una assistenza ottimale per livello tecnico-scientifico, in un ambiente che rispetti e valorizzi la personalità del malato;
- offrire un'assistenza morale e psicologica ai pazienti per i problemi quotidiani e burocratici, promuovere la solidarietà fra pazienti e favorire l'incontro; 6. erogare liberalità ad altre organizzazioni non profit che abbiano fini istituzionali simili e a persone indigenti affette da IDP.

Le attività svolte nel 2022 sono state pensate partendo dalla forte consapevolezza che i **bisogni e le aspettative di vita della nostra comunità non possono prescindere dall'aiuto concreto dell'intera società.** È per questo che ci siamo maggiormente concentrati a investire nelle relazioni con le persone, le istituzioni pubbliche, la comunità scientifica, le altre Associazioni (in particolare le Associazioni di Donatori di sangue).

A seguito della lettura da parte del Presidente della suddetta relazione, del bilancio sociale, di una modifica al Regolamento interno, sono state chiuse le votazioni e abbiamo assistito all'incontro medici pazienti di Bologna. Nell'aula Magna dell'Ospedale Malpighi S.Orsola erano presenti numerosi soci, tre dei quali hanno anche portato la loro toccante testimonianza raccontando i **loro vissuti di pazienti o genitori di pazienti in maniera davvero coinvolgente.**

Hanno raccontato le difficoltà incontrate per arrivare alla diagnosi, le complicazioni affrontate e **l'importanza di avere trovato medici preparati ad affrontare queste particolari patologie.**

L'incontro è iniziato con l'intervento del prof. Andrea Pession, ora in pensione, che fa parte del

Comitato Scientifico di AIP in qualità di membro Senior. Il Professore per tanti anni ha coordinato il Reparto di Allergologia e Immunologia Pediatrica locale ed ha fortemente voluto questa struttura trovando nella dott.ssa Francesca Conti una giovane immunologa preparata e determinata, divenuta fulcro del Reparto bolognese.

Si è parlato di casi clinici particolari, di insorgenza della Immunodeficienza e delle varie complicazioni (dott.ssa Conti), di vaccini e delle relative indicazioni post-covid con l'invito ad eseguire tutte le vaccinazioni consentite (dott.ssa Ricci), dello screening neonatale, della sua importanza per pervenire ad un trattamento immediato molto più efficace ed evitando le complicazioni che un ritardo di diagnosi può comportare, della sua applicazione diversificata tra le varie regioni (poche virtuose tra cui Toscana e Puglia, molte ancora con grossi ritardi, tra di loro anche l'Emilia Romagna) (dott. Ferrari), della creazione di percorsi assistenziali dedicati (dott. Magini) e della terapia mirata per i vari casi di Immunodeficienza (dott.ssa Conti e dott. Grasso).

Era evidente il grande coinvolgimento di tutti i relatori, che si stanno spendendo con passione nel campo delle Immunodeficienze Primitive e a loro va un sentito ringraziamento da parte di tutti noi.





INCONTRO MEDICI-PAZIENTI DI CHIETI

Lo scorso 13 maggio 2023 si è tenuto a Chieti nell'aula "Budassi" del Reparto di Radiologia presso l'Ospedale Clinicizzato "SS Annunziata", l'incontro medici pazienti -

avente per oggetto **"Focus sulle Immunodeficienze Primitive dell'adulto. Dal medico al paziente"** - organizzato in collaborazione con l'Unità Operativa Allergologia e Immunologia Clinica diretta dal **Dott. Enrico Cavallucci**, con il fattivo contributo del **Dott. Pietro Del Biondo** (specializzando in Allergologia e Immunologia Clinica) e della referente del neo-costituito Gruppo Locale AIP dell'Abruzzo **Raffaella D'Angelo**. All'evento era presente un folto ed interessato pubblico di medici, specializzandi, infermieri e pazienti e aveva l'obiettivo di **sensibilizzare la popolazione e i professionisti sanitari sulle IDP e creare un legame sempre più stretto tra il malato e il personale medico.**

Ha dato inizio ai lavori il Dott. Cavallucci che, nel ringraziare per la nutrita partecipazione a questo primo evento post Covid, ha presentato la propria Unità Operativa, sottolineando il supporto consulenziale e assistenziale che la

stessa ha saputo fornire ai soggetti fragili anche in contesto pandemico. Ha quindi evidenziato come la pandemia abbia lasciato in eredità un tema sensibile: **il deficit di plasma dovuto a una riduzione significativa delle donazioni di sangue** negli anni 2020 e 2021, purtroppo confermata anche nel 2022. *"Ad oggi saremmo lontani dall'auto-sufficienza riuscendo a coprire il fabbisogno solo al 70%. Gap che, molto probabilmente, ci porteremo avanti per anni. Per fronteggiare il problema sarà necessario: sensibilizzare alla donazione di plasma, rinforzare la collaborazione tra associazioni e medici, razionalizzare l'utilizzo di immunoglobuline riducendo i dosaggi del 50%".*

A questo proposito ha richiamato il documento di indirizzo di AIFA e CNS (Agenzia Italiana del Farmaco e dal Centro Nazionale Sangue) che ha inserito le patologie legate alle Immunodeficienze primarie e secondarie tra quelle per le quali è garantito un utilizzo prioritario in contesti di carenza di prodotti salvavita, come le immunoglobuline.

È seguito l'intervento del **Prof. Mario Di Gioacchino**, Presidente nazionale di SIAAIC (Società Italiana di Allergologia, Asma ed Immunologia Clinica). Focus della relazione è stata la CVID (Immunodeficienza Comune Variabile). In primo luogo, il professore ha voluto evidenziare l'importanza della **diagnosi tempestiva** e, d'altra parte, il ruolo del ritardo diagnostico nelle complicanze tipiche della malattia. Ha quindi rappresentato alcuni dati sulla CVID: essa, infatti, interessa circa 3 persone ogni 100.000 e si manifesta soprattutto in età adulta tra i 20 e 40 anni. Ne ha illustrato caratteristiche, sintomi, principali manifestazioni, malattie secondarie e complicanze. Ha poi auspicato un'accelerazione degli studi sulla fenotipizzazione ed endotipizzazione dei casi clinici, cioè sull'attività che consentirebbe di caratterizzare e classificare le diverse manifestazioni della malattia per meglio comprenderla e identificare i **meccanismi biologici dei difetti dei linfociti che portano alla comparsa di alcune patologie**. *"L'approccio diagnostico"*, ha proseguito il Prof. Di Gioacchino, *"deve seguire un processo ben definito che va dalla anamnesi del paziente e dalla storia familiare, all'esame obiettivo sulle manifestazioni patologiche del malato, agli esami di laboratorio. Spesso basterebbe leggere l'emocromo con formula e l'elettroforesi proteica e subito si accenderebbe un campanello d'allarme e un sospetto diagnostico di tipo immunologico."*

Per quanto riguarda la cura, non esiste ad oggi possibilità di guarigione (salvo auspicare per il futuro sviluppi della genetica), ma grazie alla terapia sostitutiva con immunoglobuline e il trattamento con antibiotici (fortunatamente meno resistenti sui soggetti affetti da CVID) il paziente immunodepresso può condurre una vita normale.

È dunque importante seguire una strategia volta a prevenire le conseguenze di patologie secondarie: **diagnosi precoce, vaccini, misure igieniche, antibiotici, immunoglobuline, corretti comportamenti ambientali.**

Il Dott. Pietro Del Biondo, che ha sviluppato in

collaborazione con AIP l'idea di questo evento, ha chiuso la serie degli interventi dei medici. Tema della sua relazione è stata l'importanza e gli aspetti generali del **trattamento sostitutivo con Immunoglobuline**. Ha dapprima fornito una breve descrizione dell'emoderivato e una panoramica storica sulla scoperta delle gammaglobuline e le successive evoluzioni. Quindi, ha parlato degli aspetti pratici delle infusioni: dosi (necessariamente da personalizzare), modalità di somministrazione in endovena o sottocute che nel tempo si sono evolute consentendo un netto miglioramento della qualità della vita, requisiti di qualità e sicurezza e ha rimarcato il problema della insufficienza delle donazioni di plasma che costringe a ricorrere al mercato estero, con conseguente notevole aggravio dei costi. A questo proposito, ha concluso richiamando una nota del nostro Presidente Alessandro Segato, estratta dal sito AIP, che esprimeva preoccupazione sulla carenza delle immunoglobuline, **farmaco salva-vita per i pazienti immunodepressi**, e auspicato un dialogo sempre più stretto tra medici ed Associazioni per una più efficace interlocuzione con le Istituzioni. Lucia Bernazzi, consigliera segretaria di AIP ha concluso la giornata con il proprio intervento. In primo luogo, ha presenta-



to la l'organigramma della nostra Associazione e ne ha tracciato un breve profilo storico. Ha poi raccontato la propria esperienza personale: i sintomi sin dall'età di 20 anni, il ritardo della diagnosi di 10 anni, l'impatto psicologico, il senso di smarrimento e infine l'incontro con AIP, che in un contesto di carenza di interlocutori e di mezzi adeguati, **le ha fornito sostegno nell'affrontare la malattia e individuare il percorso per un'assistenza medica qualificata.** Ha poi enunciato gli obiettivi ambiziosi di AIP, come **diffondere cultura e informazione sulle IDP, supportare la ricerca, assistere i pazienti sul piano socio-sanitario** e ha

fatto cenno alle numerose attività in corso volte a: promuovere maggiore consapevolezza sulle malattia e l'importanza del connubio tra medici e pazienti; sostenere il ricambio generazionale dei medici e stabilire un rapporto continuativo con le Istituzioni centrali e soprattutto locali; seguire e stimolare leggi ad hoc a tutela dei pazienti fragili e delle loro famiglie.

Lucia ha chiuso il suo intervento con l'invito a scoprire il sito dell'Associazione, perchè solo attraverso l'unione delle forze possiamo risolvere i problemi ed affrontare al meglio la vita complicata del paziente immunodepresso.



INCONTRO MEDICI-PAZIENTI DI GENOVA

L'incontro medici – pazienti di Genova, svoltosi il 20 maggio presso l'Ospedale Policlinico San Marino, si è caratterizzato da **grande interattività tra il pubblico e i medici presenti.** Il Dott. De Palma, Professore Ordinario di Immunologia Clinica, ha aperto l'evento con una panoramica

molto chiara del sistema immunitario e sull'origine dei difetti dell'immunità.

"Più è precisa l'identificazione della causa che compromette la creazione di immunoglobuline nel soggetto con IDP", ha spiegato il Professore, "maggiori sono le possibilità di intervento con trattamento mirato e personalizzato."

Molti dei pazienti presenti sono intervenuti per raccontare la propria storia e chiarire piccoli e grandi dubbi che li accompagnavano dal momen-

to della diagnosi. Il confronto con specialisti di illustre esperienza internazionale, come il Dottor De Palma, ci ha permesso di familiarizzare con termini scientifici e procedure mediche che spesso sentiamo pronunciare dai Dottori senza comprenderne appieno il significato.

Il Presidente Alessandro Segato ha raccontato la sua esperienza come paziente, la storia di AIP e i valori che guidano la quotidianità dei nostri progetti e delle nostre attività associative. Infine, le Dott.sse Chiara Schiavi e Ottavia Magnani hanno presentato la Clinica di Medicina Interna, Immunologia Clinica e Medicina Traslazionale dell'Ospedale Policlinico San Martino di Genova, composta da un ambulatorio, un day hospital e una degenza, e gestita da specialisti.

Nell'ottica dell'ottimizzazione del percorso di cura del paziente, il primo obiettivo che si pone l'Unità Operativa è favorire l'accesso delle persone con Immunodeficienza a visite specialistiche mirate, come ad esempio con pneumologo, infettivologo, radiologo, ematologo o gastroenterologo.

Inoltre, c'è un forte interesse nell'ampliare la rete interspecialistica di servizi a supporto dei pazien-



ti e dei famigliari. In aggiunta al network intraospedaliero, è fondamentale anche la creazione di una rete extraospedaliera: questo permetterebbe di beneficiare delle specifiche eccellenze territoriali. Un ulteriore obiettivo è la sensibilizzazione sul tema delle Immunodeficienze Primitive: anzitutto nei confronti dei pediatri e medici di medicina generale, in prima linea nel riconoscimento dei sintomi, e in un secondo momento anche verso la popolazione generale.

L'evento si è chiuso con un ricco numero di nuove iscrizioni ad AIP O.d.V. Rinnoviamo i nostri più sentiti ringraziamenti a tutti i partecipanti e a chi ci ha seguito da casa. Siamo molto orgogliosi dei risultati che stiamo raggiungendo insieme.





INCONTRO MEDICI-PAZIENTI DI ROMA

Sabato 17 giugno 2023 si è tenuto a Roma, presso la sala Artemide dell'hotel Diana, l'incontro medici-pazienti organizzato dall'Associazione AIP in collaborazione con le **Dott.sse Cinzia Milito, Caterina Cancrini e Viviana Moschese**. Gli interventi sono stati introdotti dal Presidente Alessandro Segato, che ha ricordato che l'Associazione è da sempre al fianco dei pazienti affetti da Immunodeficienze e che negli anni è **cresciuta tanto da partecipare a molti tavoli di interesse nazionale**, questione questa di fondamentale importanza, visti i tempi di ristrettezza nell'approvvigionamento del farmaco e dei dispositivi necessari alle infusioni. All'incontro sono intervenuti alcuni medici rappresentanti dei Centri di Cura presenti a Roma, presentando la propria realtà e tutti i rispettivi centri di riferimento per l'età pediatrica e per l'adulto. Le Dottoresse Milito, Moschese Cancrini e il Dott. Finocchi hanno sottolineato **l'importanza della rete nella diagnosi e cura delle Immunodeficienze**: infatti i centri di Roma sono afferenti alla rete IPINET e all'ESID.

Inoltre, è stata ribadita la rilevanza dell'**approccio multidisciplinare** nell'assistenza dei pazienti, attraverso l'attuazione di PDTA (Percorsi Diagnostici Terapeutico Assistenziali), che garantiscono

dei corridoi preferenziali per i pazienti e la continuità terapeutica.

La Professoressa Milito ha illustrato la terapia con le immunoglobuline, le nuove strategie terapeutiche messe in atto, come la antibiotico-profilassi, e le tecniche di individualizzazione della terapia stessa. La Professoressa Moschese ha parlato dell'importanza delle vaccinazioni nelle IDP e del ruolo che rivestono a livello diagnostico, prognostico/decisionale, preventivo e infine anche terapeutico. Dopo l'intervento dei medici è stato lasciato ampio spazio alle domande dei pazienti per dubbi di vario genere, relativi alle proprie patologie o a curiosità generali sulle Immunodeficienze Primitive. Ci ha fatto molto piacere l'intervento di una madre di due pazienti con IDP che ha ringraziato i medici e gli organizzatori dell'incontro **per lo spessore tecnico scientifico degli interventi, perché le hanno consentito di continuare a imparare e conoscere nuovi aspetti delle patologie che sta affrontando, rimarcando in tal modo il valore di questo tipo di attività svolta dall'Associazione**.

I lavori sono stati chiusi nuovamente dal Presidente Alessandro Segato, con la presentazione di tutte le iniziative che l'Associazione quotidianamente e negli anni ha messo in atto, sottolineando il valore e il peso degli associati, a cui rivolge, infine, un invito a sostenere la stessa, con una partecipazione attiva e produttiva.

CONFERENZA STAMPA MASTER II LIVELLO

ERRORI CONGENITI DELL'IMMUNITÀ

Stefano Mini - Socio AIP O.d.V

Lil 24 gennaio 2023, nello splendido Salone Apollo del Palazzo Martignano Palatini, sede del Rettorato dell'Università di Brescia, si è tenuta l'inaugurazione del Master di II livello **"Errori congeniti dell'Immunità"**.

L'iniziativa, promossa dall'Università degli Studi di Brescia, in collaborazione con AIP e Fondazione "Angelo Nocivelli" e coordinata dal **Prof. Raffaele Badolato**, ha previsto l'assegnazione di 4 Premi di Studio per la frequenza al Master, 2 dei quali sono stati finanziati dalla nostra Associazione.

Il Master si pone l'obiettivo di **diffondere la conoscenza approfondita** delle patologie legate ai difetti congeniti del sistema immunitario e le competenze specialistiche necessarie per garantire il più efficace approccio diagnostico, terapeutico e multidisciplinare per la gestione clinico assistenziale dei pazienti.

Il bando prevede esplicitamente che ai vincitori del premio finanziato da AIP sarà richiesta l'interazione con la nostra Associazione attraverso la redazione di articoli informativi relativi alle attività e ai contenuti del Master e/o la partecipazione a momenti ed eventi divulgativi.

Hanno presenziato all'inaugurazione il Rettore dell'Università di Brescia Prof. Francesco Castelli e il coordinatore del Master Prof. Raffaele Badolato. Ambedue, nel ringraziare le Associazioni per il contributo all'iniziativa, hanno sottolineato l'im-

portanza del progetto volto a formare medici di base, internisti e pediatri utilizzando le competenze acquisite negli anni su questa fondamentale materia.

A rappresentanza della nostra Associazione era presente Lucia Bernazzi, Consigliere Segretario del Direttivo AIP OdV. Lucia ha sottolineato l'entusiasmo con il quale l'Associazione ha aderito a questa importantissima iniziativa. In un contesto che vede la rarefazione di strutture e medici specializzati in malattie immunitarie, è infatti sempre più urgente formare una classe medica da inquadrare in comparti dedicati, in grado di prendere in mano il futuro dei malati, bisognosi di punti di riferimento qualificati. Ha concluso ringraziando per il coinvolgimento di AIP in questo progetto ed auspicando il proseguimento e consolidamento dei rapporti di collaborazione che ormai da oltre 30 anni ci vedono protagonisti insieme alla città di Brescia.



VII CONVEGNO DELLE ASSOCIAZIONI IN RETE E DEI RICERCATORI

ORGANIZZATO DA FONDAZIONE TELETHON

Anna Tomelleri - Consigliera AIP O.d.V.

Il convegno si è tenuto nella splendida cornice di Riva del Garda dal 12 al 14 marzo, unitamente alla Convention Scientifica dal 13 al 15 marzo. È stata una esperienza veramente coinvolgente ed apprezzabile per la perfetta macchina organizzativa e la palpabile forza motivazionale. Sono stati alternati momenti di approfondimento delle molteplici attività scientifiche a momenti di spettacolo sempre all'insegna dell'impegno solidale.

La sera dell'arrivo dei partecipanti (tutti accolti con calore da Alessandra Camerini, responsabile delle relazioni con pazienti e associazioni) è stato proposto uno spettacolo molto piacevole e coinvolgente di Guido Marangoni che ha raccontato, come fa in giro per l'Italia, la sua esperienza di vita con la figlia Anna, affetta da sindrome di down, ed è stato presentato il suo ultimo libro "Universi diversi", che ho poi letto con piacere.

Il giorno successivo è stato presentato dall'autore Angelo Selicorni il libro "il nido del Pettiroso". L'elaborato è ad uso soprattutto didattico, ma anche ad uso di medici e ricercatori perché possano vedere quello che sta dietro il loro lavoro. Sarebbe utile venisse letto da coloro che possono prendere decisioni politiche. Il libro infatti racconta le storie di piccoli pazienti e delle loro famiglie, da tanti punti di vista diversi: come affrontare insieme la malattia, la diagnosi prenatale, l'aspetto comunicativo e la gestione della malattia, la valorizzazione della qualità di vita anche in caso di prognosi infausta, l'assistenza complessa, la gestione dell'adulto con ricovero in struttura dedica-



ta per la vita autonoma del paziente (la transizione dal pediatrico all'adulto è infatti un problema mai veramente risolto, si tratta di percorsi da sostenere essendo tematiche di civiltà).

Emerge l'importanza delle Associazioni, e della collaborazione tra di esse attraverso alleanze, istituzioni di registri e biobanche.

È seguita una sessione plenaria con un totale di 850 partecipanti, di cui 200 rappresentanti di Associazioni pazienti, 500 clinici, 150 tra coordinatori, donatori e volontari.

Il Direttore Generale Francesca Pasinelli ha illustrato il lavoro della Fondazione Telethon e le criticità che si devono affrontare.

Successivamente la stessa, con altri relatori, in un incontro rivolto alle Associazioni, ha parlato di terapia genica ed editing genomico in fase di evoluzione dopo un inizio deludente, **della fondamentale importanza della diagnosi precoce e della sua sostenibilità economica.**

Ha sottolineato come dalla prima sperimentazione della terapia genica all'interessamento dell'industria sono passati più di venti anni, essendo le malattie rare commercialmente poco interessanti in relazione anche ai costi elevati ed al processo regolatorio molto rigido e costoso.

Bisogna cominciare a pensare ad investimenti accademici, anche con sviluppo del prodotto, e servono modelli che minimizzino i costi di sviluppo. CRISPR (cioè l'avanzamento tecnologico che permette l'intervento preciso sul genoma di cui corregge la sequenza – inattiva il gene, riconosce la sequenza e la taglia) è il futuro?

A seguire si è parlato del progetto Seed Grant che rappresenta un salto di qualità nella ricerca, in quanto si passa da un rapporto personale a uno istituzionale. I progetti di ricerca (ad oggi sono stati finanziati 42 progetti, sono state studiate 42 malattie ed oltre 90 esperti internazionali sono stati coinvolti quali revisori) ven-

gono sollecitati dalle Associazioni dei pazienti, presentati dai ricercatori, vagliati e scelti da una commissione che infine li segue. Ha concluso la giornata il sorprendente spettacolo di Christopher Castellini – illusionista della mente.

L'ultima giornata si è aperta con un incontro sul percorso di diagnosi e cura. **Si è detto che la diagnosi deve essere sicura, che possono essere utilizzate le ricerche anche su altre malattie, che serve un approccio razionale per gradi, a volte si deve procedere per tentativi.** Individuato il farmaco si indaga sulla sua tollerabilità e quindi viene validato da autorità di controllo.

Gli studi clinici sono comunque un successo in quanto anche se negativi portano conoscenza.

Ci sono limiti ai criteri di inclusione di un paziente allo studio clinico che devono bilanciare rischi e benefici, e le scelte sono dolorose ma razionali, vagliate da esperti e organi regolatori.

L'arruolamento dei pazienti a terapia genica o altri studi clinici a volte riscontrano difficoltà a causa della molteplicità di terapie.

La rapidità della comunicazione favorisce il reclutamento, motivo per il quale è importante coinvolgere le Associazioni dei pazienti, ad esempio per semplificare il consenso.

Infine, abbiamo partecipato a una sessione sullo screening del genoma del neonato tramite sequenziamento dello stesso (si è arrivati a 400 identificazioni utili).

Quest'ultimo è ancora attualmente in una fase prematura, in quanto non fornisce risposte a tante domande ed aprirà molte questioni etiche.



CONVEGNO “FRAGILI! PROTEGGERE CON CURA: COVID E INFEZIONI VIRALI, PERICOLO SCAMPATO?”

Mentre l'andamento del Covid-19 ci racconta di una normalizzazione e l'OMS ha dichiarato la fine della pandemia, per alcuni le malattie virali rimangono un elemento di allerta. In Italia, infatti, si contano ancora circa 30 morti al giorno per infezioni SARS-CoV-2, molti dei quali fanno parte dei cosiddetti pazienti fragili (sono 1 su 5 in Italia). Il COVID-19 quindi è ancora un rischio concreto per chi ha un sistema immunitario compromesso o una immunodeficienza congenita e non gode della stessa risposta in termini di protezione vaccinale della popolazione generale. Per questo AIP OdV ha chiamato le Associazioni di trapiantati, dializ-

zati, oncologici e nefropatici, accomunati da una condizione di fragilità, ad un confronto diretto con professionisti della sanità e delle istituzioni, al tavolo dell'incontro *“Fragili! Proteggere con cura...Covid e infezioni virali, pericolo scampato?”*, realizzato con il contributo non condizionante di GSK. Il convegno, tenutosi martedì 13 giugno presso l'Hotel Nazionale a Roma, è stato palcoscenico di un proficuo scambio di idee tra i tre principali attori del contesto sanitario: pazienti e Associazioni, medici, politici e Istituzioni. I pazienti 'fragili' italiani sono quelli individuati dal Piano Nazionale Vaccini anti-Covid-19 per rischio elevato di sviluppare forme gravi della malattia, a causa di un danno d'organo, una malattia rara, gravi disabilità fisiche o compromissione della risposta immunitaria (come nel caso delle persone con Immunodeficienza Primitiva). In questi ultimi, ad esempio, il vaccino potrebbe non esercitare la stessa efficacia.



13 GIUGNO 2023

**Fragili! Proteggere con cura...
Covid e infezioni virali: pericolo scampato?**

Sala Cristallo, Hotel Nazionale - Piazza di Monte Citorio, 131
Roma - dalle 10:00 alle 13:00

> Saluti introduttivi

> I pazienti... voci esperte che esprimono un bisogno

F. Bombaci > AIL
M. Conversano > HappyAging
V. Fava > CittadinanzAttiva
L. Loche > Associazione malati di reni
S. Nervo > Diabete Italia
A. Segato > AIP O.d.V.

> I professionisti della sanità... ricerca, cura e passione, che lavorano per la salute

M. Andreoni > Direttore scientifico SIMIT, Direttore UOC Malattie Infettive Policlinico Tor Vergata - Roma
N. Lopes > Vicesegretaria Nazionale FIMMG
C. F. Perno > Direttore Microbiologia e Diagnostica di Immunologia, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù - Roma
A. Vultaggio > Allergologia ed Immunologia Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi di Firenze e Ricercatrice di Medicina Interna, Università di Firenze

> Le istituzioni e la politica... persone al servizio, che programmano risposte

M. Altini > Presidente SIMM - Direttore Rete Ospedaliera - Emilia Romagna
A. Silenzi > Direzione Generale Prevenzione - Ministero della Salute*

D. Bergamini > Lega
U. Cappellacci > FI*
D. Farone > Italia Viva
S. Loizzo > Lega*
B. Lorenzin > PD
L. Malagola > FDI
I. Malavasi > PD
R. Nevi > FI
E. Pirro > M5S*

> Conclusioni

M. Gemmato > Sottosegretario Ministero della Salute*

REGISTRATI

* Ospiti invitati

Sponsorizzato da GSK

Con il patrocinio di

AIP, FIMMG, HAPPYAGING, SIMM, FIMMG

Alessandro Segato, Presidente di AIP in rappresentanza delle persone con Immunodeficienze Primitive, ci ricorda: "Nonostante la vaccinazione abbia dato una importante prova di efficacia, l'avvento delle nuove varianti ha in parte eluso la protezione sia del vaccino che di infezioni naturali pregresse".

Poi lancia un appello: *"I pazienti con immunodeficienze congenite e acquisite vivono con preoccupazione il prossimo arrivo della stagione influenzale: nonostante le nuove indicazioni vaccinali indicate nel Piano Nazionale di Prevenzione Vaccinale 23-25, le informazioni corrette su come gestire le infezioni non sono adeguatamente diffuse. Abbiamo bisogno di essere maggiormente tutelati. Per noi non vale la 'normalizzazione' del virus come fattore endemico e paghiamo un prezzo altissimo anche per eventuali ospedalizzazioni che vanno evitate il più possibile".* L'approccio terapeutico vede il ruolo centrale degli anticorpi monoclonali. Alcuni, in particolare,

hanno mostrato una capacità di contenere il rischio ospedalizzazione.

Gli anticorpi monoclonali sono un grande supporto per minimizzare la progressione della malattia in forme gravi: la terapia precoce, infatti, blocca l'ingresso del virus nella cellula ospite.

Devono essere somministrati entro 3-5 giorni dall'esordio dei sintomi. Essi, inoltre, sono utilizzati sotto forma di proflassi pre-esposizione per soggetti con una risposta immunitaria inadeguata e in soggetti in cui la vaccinazione è controindicata. *"I soggetti immuno-compromessi sono una popolazione speciale che nell'incontro con il virus presentano delle peculiarità negative: la fase viremica appare prolungata con infezioni della durata di diversi mesi, alto numero di recidive, forme gravi e resistenti ai trattamenti disponibili e outcome meno favorevoli"* ha spiegato Massimo Andreoni, Direttore Scientifico della SIMIT, Società Italiana di Malattie Infettive e Tropicali, durante il convegno. *"L'obiettivo è quello di bloccare l'ingresso del virus prima che riesca ad entrare nella cellula ospite. Inoltre, i monoclonali sono una opzione concreta nei soggetti fragili in politerapia o che non possono assumere anti-virali, grazie all'assenza di interazioni farmacologiche".* La protezione individuale e collettiva tramite vaccinazione, la diagnosi precoce e tempestiva e una pronta somministrazione del farmaco monoclonale sono pertanto le semplici linee di azione che devono essere attivate tramite una collaborazione sinergica tra pazienti, medici e sanitari.



"Per le persone con fragilità, in caso di sintomi riconducibili alla Covid-19, è necessario accelerare i tempi della diagnosi, eseguendo immediatamente un tampone e avviare al più presto la terapia con

antivirali e anticorpi monoclonali”

ha evidenziato il professor Federico Perno, Direttore di Microbiologia Clinica e Diagnostica di Immunologia Ospedale Bambin Gesù di Roma, durante il suo intervento. *“Il virus cambia continuamente e il fatto che la diffusione sia stata contenuta dalla vaccinazione non significa che non sia più rischioso, specialmente per alcune categorie di persone.*

La fragilità interessa un terzo della popolazione, non solo anziana. Basti pensare che la stessa influenza, che non gode della stessa attenzione, provoca tantissimi decessi ogni anno. Valutare il

coefficiente di rischio di ogni paziente e prendere le opportune precauzioni per salvaguardarli è obbligatorio”. Inoltre, non dobbiamo dimenticare che nell'ambiente circolano decine e decine di altri patogeni che sferrano i loro attacchi sui più deboli. Le istituzioni sanitarie, in particolare le Regioni, e la politica devono **facilitare la conoscenza, tramite informazione e comunicazione dedicata e multicanale, e garantire interventi che semplifichino il percorso di accesso alle terapie.**

La pandemia è finita, ma non per tutti. L'appello di AIP Odv è di continuare a tutelare i più fragili.



PROGETTO PLASMAVITA

Negli ultimi due anni la nostra Associazione, forte delle partnership costruite nel tempo con le associazioni dei donatori (AVIS, Fratres, FIDAS e Croce Rossa in primis), ha sviluppato un progetto per le scuole superiori che si occupa di **promuovere i temi sociali di integrazione, solidarietà e inclusione, con riferimento particolare e specifico alla donazione di sangue e plasma, un semplice gesto alla portata di tutti che per tante persone diventa un prezioso dono salvavita.**

Queste tematiche sono il fulcro dell'attività quotidiana della nostra Associazione.

Le Immunodeficienze Primitive sono infatti delle patologie rare che comprendono circa 400 deficit genetici del sistema immunitario. La principale terapia salvavita è la trasfusione di immunoglobuline: plasmadervati che si ottengono unicamente dalla donazione di plasma e sangue.

"Plasma la tua vita, dona plasma" è un progetto creato su misura per i ragazzi delle scuole superiori maggiorenni, o quasi. Grazie a una piattaforma interattiva, gli studenti sono i protagonisti di un gioco di ruolo, che li chiama a riflettere su tematiche come il senso di squadra e la capacità di collaborare valorizzando le individualità.

Per lo sviluppo del progetto, è stato creato il sito web www.plasmavita.it, una piattaforma di facile intuizione per studenti e professori, contenente i materiali necessari per la costruzione di una esperienza coinvolgente e arricchente per tutti. Inoltre, questa iniziativa può essere riconosciuta e configurata all'interno dell'insegnamento sco-

lastico dell'Educazione Civica (Legge 20 agosto 2019, n. 92). Le attività sono pensate per essere autogestite dalle scuole e dai professori e hanno la durata di 1 o 2 ore didattiche.

Il giorno 3 marzo, l'Istituto tecnico S.Bandini di Siena, grazie al sostegno dei professori e del Dirigente Scolastico, ha dato fiducia al nostro progetto ed ha organizzato una splendida giornata dedicata al dono e alla solidarietà.

È stata una splendida giornata ricca di emozioni, durante la quale insieme ai ragazzi delle classi quarte e quinte abbiamo ragionato su tematiche quali **inclusione, diversità, solidarietà, capacità di collaborare e di lavorare in team valorizzando le capacità individuali.**

Grazie all'utilizzo di una modalità che i giovani conoscono e utilizzano tutti i giorni, la multimedialità, nessuno si è sentito escluso e l'evento ha ottenuto un grande successo.

Se anche nella tua scuola dei sogni, i giovani imparano a salvare vite con il semplice gesto del dono, sta a te il prossimo passo e credici, puoi fare la differenza!

Aiutaci a diffondere questa iniziativa tra i tuoi amici Professori o Dirigenti Scolastici, nelle scuole dei tuoi piccoli e tra i tuoi contatti.



Progetto sponsorizzato da



CONVEGNO “CONTROVERSIE E DUBBI DIAGNOSTICI IN PEDIATRIA: QUELLO CHE NON TI ASPETTI”

Luigi Musci - Consigliere AIP O.d.V.

Venerdì 24 e sabato 25 marzo si è tenuto a Lecce il convegno medico-scientifico sul tema “*Controversie e dubbi diagnostici in Pediatria: quello che non ti aspetti*” presieduto dal dott. Baldassarre

Martire e dalla dott.ssa Adele Civino.

L'incontro, dopo una lunga pausa dovuta alle restrizioni imposte dalla pandemia, ha visto un'intensa partecipazione di illustri medici, relatori di livello nazionale ed internazionale e di Associazioni di pazienti interessati alla tematica.

Gli argomenti trattati sono stati molto vari e hanno riguardato per esempio l'**insorgenza di alcune malattie** come la psoriasi e l'artrite e quindi il punto di vista del reumatologo nel riconoscerle e trattarle, l'asma e l'allergia respiratoria nei difetti dell'immunità umorale, la dermatite atopica nei

pazienti con Immunodeficienza. Si è sottolineata l'importanza della **diagnosi precoce** nei difetti congeniti dell'immunità attraverso lo screening neonatale e le tecniche di sequenziamento di nuova generazione e dell'esordio “ematologico” di queste malattie, esordio che molto spesso viene sottovalutato. Particolare importanza si è data alla **materia della prevenzione delle**

infezioni del paziente immunocompromesso. Si è inoltre sottolineato il legame tra Immunodeficienze e tumori. Una tematica molto attuale e molto vicina ai pazienti con Immunodeficienza è stata lo **shortage delle immunoglobuline**: di questa problematica sono state individuate cause e possibili strategie di intervento. L'incontro ha visto anche la partecipazione delle Associazioni di pazienti, di cui si sono evidenziati l'importanza e il sostegno alla ricerca. L'intervento di AIP, a me affidatomi, aveva proprio come oggetto lo **shortage delle immunoglobuline dal punto di vista dell'Associazione.** Il mio discorso ha favorito la riflessione su questo importante problema, che, come ben sappiamo, si è acuito con la diminuzione delle donazioni di sangue in seguito alla pandemia. Una grande conquista per i pazienti e fortemente voluta da AIP è stato il **Documento di indirizzo AIFA e CNS** sull'uso delle immunoglobuline umane in condizioni di carenza del 2022, che attribuisce la priorità terapeutica di uso delle immunoglobuline per chi soffre di Immunodeficienze rispetto ad altre patologie che pure se ne avvalgono nelle cure. Tuttavia, anche l'attività di **sensibilizzazione alla donazione** rimane una nostra peculiarità e a tal proposito i progetti avviati dall'associazione, come “AIP@school”, risultano determinanti. Pertanto, il nostro più sentito ringraziamento va a tutte le associazioni di donatori, perché grazie al loro nobile gesto **consentono ai nostri pazienti una buona qualità di vita.**

L'incontro è stato, a mio avviso, molto interessante per lo spessore scientifico delle relazioni e delle tematiche affrontate e per la fruibilità di alcuni argomenti trattati, nonché per l'ottimo momento di confronto e relazione scaturiti.





ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
O.d.V.

Carissimo Socio,

L'Associazione Immunodeficienze Primitive - AIP OdV sta realizzando un progetto interamente dedicato alla **Sindrome da attivazione della PI3K-delta (APDS)**.

Vorremmo creare una rete di confronto, di scambio di esperienze e di supporto sulla quotidianità. Pensiamo fermamente che l'insieme dei racconti delle nostre storie possano essere utili a chi da poco ha ricevuto una diagnosi e a chi ancora non ha trovato il centro di cura adatto alle sue esigenze.

Il racconto e la condivisione ognuno della propria storia potrebbe cambiare o salvare la vita di qualcun altro.

Per raggiungere questo obiettivo è fondamentale il tuo contributo.

La diffusione di progetti simili ha già permesso negli scorsi anni all'Associazione di supportare concretamente pazienti e famigliari, aiutandoli a migliorare sensibilmente la qualità di vita.

**Raccontaci la tua storia!
Non potrai credere a quante persone cambierai la vita**

Contattaci al numero 351.0269978 oppure inviaci una mail all'indirizzo info@aip-it.org

SIAMO RARI MA NON SIAMO SOLI



Leggi il quaderno scientifico sulla **Sindrome da attivazione della PI3K-delta (APDS)**.

In collaborazione con



OSPEDALE BAMBINO GESÙ: SCOPERTA UNA NUOVA IMMUNODEFICIENZA “MASCHERATA” DA ALLERGIA

Lo studio multicentrico internazionale è pubblicato sul *Journal of Experimental Medicine*.

Dottorssa Caterina Cancrini - Dirigente medico presso l'Unità di Immuno-Infettivologia - Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma

Si presenta come una grave forma di allergia, ma si tratta di una nuova Immunodeficienza Primitiva su base genetica. La scoperta è stata effettuata da un Consorzio multicentrico di ricercatori internazionali coordinato dal British Columbia Children's Hospital di Vancouver (Canada), di cui fa parte per l'Italia l'Ospedale

Pediatrico Bambino Gesù. Il Consorzio è nato dall'esigenza di condividere pazienti con caratteristiche cliniche simili, associate allo stesso difetto genetico. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista scientifica *Journal of Experimental Medicine*. **L'individuazione della malattia e delle sue specifiche cause genetiche ha già consentito di adottare con successo nuove strategie terapeutiche per il trattamento.** Ad oggi sono noti circa 20 casi in tutto il mondo.



LO STUDIO

Lo studio multicentrico internazionale che è stato condotto in 16 bambini/giovani adulti con un comune quadro clinico caratterizzato da grave allergia, infezioni ricorrenti, dermatite atopica e asma, ha permesso di identificare mutazioni nel gene STAT6, che svolge un ruolo cruciale nel differenziamento di un tipo di cellule del sistema immunitario, i linfociti T, coinvolti principalmente nella risposta allergica.

Nonostante i sintomi principali possano mimare una condizione di grave allergia, l'alterazione del funzionamento di questo gene comporta alterazioni della regolazione del sistema immunitario (immuno-disregolazione).

Per arrivare a questi risultati è stato fondamentale il **supporto dei progetti a sostegno della ricerca per le Immunodeficienze** e la collaborazione del Laboratorio di Genetica Medica dell'Ospedale Bambino Gesù e del Laboratorio di Immunologia Pediatrica dell'Università Tor Vergata. Nello specifico i professionisti del Bambino Gesù, unico centro italiano ad aver partecipato allo studio, si sono occupati del follow-up clinico, della caratterizzazione immunologica di uno dei 16 pazienti che componevano la coorte e degli studi funzionali chiarendone il meccanismo alla base. Il paziente seguito fin dai primi anni di vita ha potuto ricevere una diagnosi definitiva in età adulta. In tutto il mondo, ad oggi, sono noti appena una ventina di pazienti. **La nuova malattia rientra quindi tra quelle ultra-rare.**

«A volte, i bambini che presentano quadri allergici potrebbero essere affetti da Errore Congenito dell'Immunità su base genetica», spiega la professoressa Caterina Cancrini, responsabile dell'Unità Clinica e di Ricerca delle Immunodeficienze Primitive afferente all'Unità Operativa Complessa di Immunologia Clinica e Vaccinologia dell'Ospedale. «La precocità dell'esordio e/o la gravità di sintomi di immuno-disregolazione (manifestazioni allergiche gravi, ricorrenti e resistenti alla terapia convenzionale) devono suggerire sempre una condizione di Immunodeficienza su base genetica.»

LE RICADUTE PRESENTI E FUTURE

Grazie alla comprensione del meccanismo alla base di questa condizione finora sconosciuta e delle sue specifiche cause genetiche, è **stato possibile considerare trattamenti alternativi nei pazienti con manifestazioni allergiche gravi**, ad esempio con l'utilizzo di un anticorpo monoclonale che blocca il recettore della citochina IL-4, che risulta aumentata in questi pazienti, già utilizzato con successo nei pazienti con dermatite atopica. In conclusione, l'identificazione delle cause genetiche responsabili di determinati quadri clinici consente una diagnosi precoce che è fondamentale per una presa in carico tempestiva del paziente **riducendo drasticamente l'utilizzo di farmaci cortisonici** che causano importanti effetti collaterali nel tempo.

Inoltre, la comprensione del meccanismo alla base dei fenomeni di immuno-disregolazione apre la possibilità di utilizzare terapie personalizzate per i pazienti con forme gravi di allergia.



EVENTO “GIOCA DI SQUADRA, VESTI LA MAGLIA DEI DONATORI”

Università degli Studi di Roma – Foro Italico

Stefano Mini - Socio AIP O.d.V.



**GIOCA DI SQUADRA,
VESTI LA MAGLIA DEI DONATORI**

30 maggio - ore 11:00
Università degli Studi di Roma "Foro Italico"
Piazza Lauro De Bosis, 6 - Roma

PROGRAMMA

- Saluti del Rettore Prof. Attilio Parisi e del team del progetto
- Il punto di vista del Medico dello Sport
- Il percorso della donazione - Dott.ssa Matilde Picozzi, AOU S. Andrea, Roma
- Il ruolo delle Associazioni di donatori - Dott. Felice Di Iorio, La Rete di Tutti OdV
- I giovani e la donazione - Alice Palomba - La Rete di Tutti OdV
- L'esperienza dello sportivo donatore
- Le terapie trasfusionali e i farmaci plasmaderivati - Lucia Bernazzi
- AIP Associazione Immunodeficienze Primitive OdV
- Discussione

LINK A EVENTO LIVE

<https://www.facebook.com/EventiAIP/>



Gli Atenei del Lazio hanno aderito ad un progetto organizzato dal Ministero della Salute che si pone l'obiettivo di sensibilizzare la comunità, soprattutto giovanile, sulla donazione di sangue e plasma attraverso una serie di iniziative di comunicazione

rivolte a studenti e personale universitario.

Tra le varie attività divulgative, è previsto il coinvolgimento di tutti i soggetti (media, terzo settore, istituti di ricerca, associazioni di studenti, ecc.) in grado di amplificare l'informazione e favorire la crescita di una coscienza collettiva sul tema della donazione.

È in questo contesto che abbiamo avuto l'onore e il piacere di partecipare martedì 30 maggio al primo evento organizzato presso l'Università degli Studi di Roma – Foro Italico, denominato **“GIOCA DI SQUADRA, VESTI LA MAGLIA DEI DONATORI”**.

Erano presenti esponenti del mondo sportivo, medici e Associazioni e una ricca platea di studenti.

I moderatori, Rettore Prof. Attilio Parisi, medico federale della sezione Pentathlon e le Dott.sse Chiara Fossato e Claudia Cerulli, hanno illustrato il progetto auspicando una grande partecipazione ai diversi eventi in programma: seminari divulgativi e momenti ludici, **aventi tutti l'obiettivo di avvicinare la comunità giovanile alla donazione del sangue.**

Il primo intervento è stato affidato al Colonnello Gianni Massimo Cuneo, Comandante del Centro Sportivo Carabinieri, con una lunga storia personale e professionale nello sport a livello agonistico, in particolare

nel mondo dell'equitazione. Donatore abituale sin dall'età di 20 anni, nel sottolineare il problema della grave carenza di plasma, ha voluto tranquillizzare i presenti sulla compatibilità della donazione con l'attività sportiva, anche agonistica di elevato livello (ovviamente fatte salve alcune



precauzioni). Ha quindi evidenziato, tra i vantaggi offerti, **lo screening periodico sullo stato di salute** e concluso con queste belle parole: *"...mi sento ogni volta più leggero non perché ho perso mezzo litro di sangue...ma perché sento di aver fatto una cosa buona"*. Il Dott. Antonio Gianfelici, Presidente dell'Associazione Medico Sportiva Italiana di Roma, ha poi illustrato le diverse modalità di donazione (sangue intero o plasmateresi) e gli effetti che le stesse hanno sui tempi di recupero delle originarie performance sportive.

Al riguardo è stato coinvolto Giuseppe Mattia Parisi, atleta di livello internazionale nella disciplina Pentathlon Moderno, del gruppo sportivo Carabinieri, che ha raccontato la propria esperienza di donatore fornendo indicazioni sulle modalità e tempistiche della donazione necessarie per non pregiudicare i livelli prestazionali.

Interessante e puntuale anche l'intervento della Dott.ssa Matilde Picozzi, Dirigente Medico del Centro Trasfusionale Sangue.

A conferma dell'estrema cura nell'utilizzo degli emocomponenti, ha fatto cenno al programma promosso dal CNS denominato PBM (Patient Blood Management), iniziativa finalizzata a **sistematizzare metodi e strumenti innovativi e più efficaci per garantire l'appropriatezza della gestione organizzativa e clinica della risorsa sangue**.

Ha poi illustrato le varie componenti del sangue ed il loro utilizzo, le modalità di donazione, gli esami di controllo per la tutela del donante e del ricevente, i luoghi dove si può donare, i criteri di esclusione. Il messaggio che ha voluto evidenziare con forza è **la garanzia di sicurezza per chi dona e chi riceve e la grande importanza di un gesto che non è destinato solo a situazioni emergenziali come incidenti o interventi chirurgici, ma con-**

sente la sopravvivenza a tante persone bisognose di prodotti preziosissimi non riproducibili in laboratorio, che derivano esclusivamente dalle donazioni.

Lucilla Di Iorio, responsabile della Comunicazione dell'Associazione La Rete di Tutti OdV ha

presentato la propria struttura, nata nel 2010 ed accreditata dal 2016 per la raccolta del sangue e ha sottolineato il ruolo del mondo associativo nel perseguire l'obiettivo dell'autosufficienza.

Alice Palomba, studentessa della Sapienza, donatrice e socia della Associazione *La Rete di Tutti* ha raccontato la propria esperienza di donazione iniziata ai tempi del liceo e mai abbandonata, spinta dal desiderio di aiutare un'amica in stato di necessità. **Ha voluto affermare come il gesto della donazione costituisca momento di aggregazione e condivisione che fa stare bene tutti ed ha incitato i giovani a porsi in prima linea in questa azione meritoria.**

La nostra Segretaria Lucia Bernazzi ha chiuso la serie degli interventi. Ha fatto cenno ai progetti e attività di AIP attinenti il tema della donazione di sangue, in particolare **"Plasmavita"**, e raccontato la propria esperienza di ricevente sottolineando come, senza i donatori, non sarebbe possibile per lei e per tantissime altre persone condurre una vita pressoché normale.

Tra le domande poste dal pubblico, molto interessante quella posta alla Dott.ssa Donata Forioso, Responsabile del Settore Comunicazione presso il Centro Nazionale Sangue, sui motivi per cui le persone non si avvicinano alla donazione.

A questo proposito sono stati effettuati studi e indagini conoscitive che hanno individuato due principali motivazioni: **la paura dell'ago e la scarsa informazione**. Temi su cui sarà necessario riflettere, individuare possibili correttivi ed attivarsi per innescare un circolo virtuoso che consenta al più presto di raggiungere l'autosufficienza e scongiurare il pericolo di una carenza strutturale di plasmaderivati.

A COME ANSIA...

Dottoressa Monica Sani, psicologa e consigliere AIP O.d.V.

L'Ansia è descritta come una sensazione di inquietudine, tensione e preoccupazione. È spesso intesa come sorella minore dell'angoscia; entrambi i termini derivano dal latino *angustia* (strettezza) a sua volta derivante da *angere* (stringere), perché tipica è la sensazione

che procurano di nodo alla gola, di stretta allo stomaco, al petto, al cuore...

Infine, gli spazi ampi o troppo stretti attivano risposte fisiologiche di ansia (agora o claustrofobia). S'innescano per rispondere a eventi reali, o anche solo immaginati, attiva reazioni fisiologiche, cognitive e/o comportamentali, ogni qualvolta ci sentiamo in pericolo, sia fisico che psichico.

Nasce come una normale risposta fisiologica e ha un valore adattativo. **Serve per far fronte alle minacce percepite e prepara il corpo a risposte di attacco o fuga.** Le minacce possono essere concrete (minaccia personale) o solo supposte (minaccia all'autostima). L'ansia è biologicamente sostenuta dall'immediato rilascio di cortisolo, ormone che permette l'attivazione neurofisiologica tempestiva per supportare la risposta muscolare straordinaria, utile nelle situazioni percepite come pericolose, per fuggire, combattere o immobilizzarsi finché la situazione di allerta non cessa. Può diventare patologica quando si attiva non solo in situazioni straordinarie ma anche davanti a eventi che non costituiscono un pericolo reale e non richiedono una risposta fisiologica così intensa: **in pratica quando percepiamo la situazione come più pericolosa del dovuto e per questo reagiamo con un'attivazione maggiore del necessario.** È disfunzionale anche quando rimane elevata costantemente, **ovvero se la percezione di vivere in pericolo non si abbassa mai anche nella**

vita ordinaria.

Quando l'ansia diventa persistente e intensa (in questo caso si parla di stress) il sistema nervoso autonomo è sovraccaricato e si avvertono svariati sintomi neurovegetativi e psicosomatici (sudorazione, tachicardia, respiro corto, tensione muscolare, cefalea, perdita di memoria, difficoltà di concentrazione, insonnia o sintomi somatici di conversione).

Le ricadute che l'ansia produce nelle performance hanno un andamento specifico. Quando l'ansia è fisiologica, aiuta a superare le situazioni che richiedono uno straordinario impegno fisico o psichico. Se, invece, dura troppo a lungo nel tempo o aumenta eccessivamente, lo stato di iperattivazione ostacola il corretto funzionamento fisico-psichico e l'efficienza nelle performance si abbassa, fino a rendere faticose anche le attività quotidiane.

In questo caso lo scopo adattativo fallisce e la persona affetta da ansia cronica o stress ha minori capacità di rendimento nelle prestazioni.

Quando il livello di ansia per un compito eccede la normale funzione di attivazione, si parla di ansia prestazionale. L'individuo perde la capacità di funzionare efficacemente perché paralizzato dall'ansia: **anziché gestire le situazioni avendo una maggior disponibilità di energie fisiche disponibili, è costretto a governare un'ansia opprimente che lo debilita.**

Se la situazione di stress perdura a lungo, l'ansia perde la sua funzione di rimedio temporaneo che aumenta l'attivazione per prepararci ad affrontare

il pericolo stimato e diventa un costante stato di allarme che spreca energie senza trovare adattamento né possibilità di tornare allo stato di quiete. **In questo caso si parla di disturbo d'ansia che fa soffrire, peggiora la qualità della vita e richiede cure.** Se, quindi, l'ansia nasce come emozione che attiva il sistema neurovegetativo, è utile per aiutarci a superare situazioni che ci preoccupano, con lo scopo di raggiungere al più presto uno stato di serenità. Tuttavia, la sua insorgenza, senza una reale situazione pericolosa, diventa patologica e disfunzionale.

L'ansia patologica può riguardare specifici oggetti o situazioni (animali, ascensore, ansia sociale). Lo stato di tensione può disturbare molto e provocare comportamenti difensivi di evitamento di situazioni che preoccupano.

In casi particolari, alcune persone mettono in atto dei rituali specifici nel tentativo di controllarle.

L'ansia può generarsi anche per conflitti interiori inconsci, non risolti, la cui origine non è sempre chiara: **in questo caso si parla di ansia vaga.**

Secondo Sigmund Freud l'ansia deriva da conflitti psicologici, che non risolti, sono tenuti lontani dalla coscienza, e ha funzione di "ricordare" che esiste un problema psichico da elaborare.

In questo caso il valore adattativo è di segnale d'allarme per la presenza di un conflitto o di un

trauma interiore che faticiamo a riconoscere e affrontare e può invadere molti aspetti della vita.

In situazioni del genere, di solito è il corpo che si fa carico dell'eccessiva attivazione neurofisiologica e, alla lunga, accusa sintomi gastrici, dermatologici o problemi del sonno.

Collegare l'insorgenza dell'ansia alle radici del conflitto aiuta a prenderne consapevolezza e a tentare una risoluzione per eliminare sgradevoli sentimenti di nervosismo, preoccupazione, inquietudine, incertezza e di sfiducia nel futuro.

Per concludere, sentire ansia in certe situazioni, ad esempio se si deve affrontare un esame o sottoporsi a una visita, oppure un colloquio con un superiore, è normale.

Se, invece, si avverte difficoltà a controllare la preoccupazione e lo stato ansioso invade la sfera delle azioni e/o delle relazioni e compromette il funzionamento generale in aree importanti della vita, meglio correre ai ripari così da ripristinare la più elevata qualità di vita possibile.



INSIEME SI PUÒ!

Diventa Socio AIP

Caro Socio, grazie al sostegno di tutti coloro che ci hanno dimostrato la loro fiducia, **anche quest'anno la nostra Associazione ha potuto intraprendere numerose iniziative** a favore dei pazienti con Immunodeficienza Primitiva e importanti progetti sono in programma per il futuro.

Per questo motivo, se vuoi continuare a essere socio ordinario di AIP O.d.V., ti invitiamo a rinnovare l'adesione.

Potrai effettuare il versamento della quota associativa di euro 20,00 entro il 31 dicembre.

Ogni socio può partecipare attivamente alle attività di AIP attraverso il sostegno dei Gruppi Locali presenti su tutto il territorio nazionale.

È proprio la collaborazione attiva di ognuno di noi a rendere la nostra associazione ricca di valori inestimabili.

Associazione Immunodeficienze Primitive O.d.V.

Sede Legale

Cattedra di Clinica Pediatrica,
Università degli Studi di Brescia. P.le Spedali Civili, 1
25123 Brescia

Sede operativa

**c/o Casa delle Associazioni,
Via Giovanni Cimabue, 16
25134 Brescia**

C.F. 98042750178 • P.IVA 04115490981

Come iscriversi ad AIP O.d.V.

- Come socio Ordinario, con una quota annuale di € 20
- Come socio Volontario con l'impegno di partecipare attivamente alla vita dell'Associazione, con una quota annuale di € 20

Entrambe le forme danno la possibilità di ricevere questo notiziario e di poter usufruire dei servizi offerti dall'Associazione.

Chi intende iscriversi ad AIP potrà scaricare il modulo di iscrizione dal sito www.aip-it.org o richiederlo in segreteria, compilarlo e inviarlo con allegata copia della ricevuta del versamento della quota di iscrizione.

Come aiutare AIP O.d.V.

Paypal dell'Associazione con carta di credito o prepagata.
Collegati al sito www.paypal.com sezione **Personale** - Invia denaro - e inserisci l'indirizzo email info@aip-it.org

- C/C Postale: n. 11643251
- C/C Bancario B.C.C. di Busto Garolfo e Buguggiate - Filiale di Busto Garolfo (MI) - IBAN IT44E084043269000000028751

Intestato a:

Associazione per le Immunodeficienze Primitive O.d.V.
info@aip-it.org - aip.onlus@pec.it

Tel. 351.0269978

 AIP - Associazione Immunodeficienze Primitive

 www.aip-it.org

ImmunoHelp

AIP O.d.V. mette a disposizione dei pazienti affetti da immunodeficienze primitive un punto di ascolto per recepire e cercare insieme di risolvere le problematiche amministrative, legali e psicologiche.

Numero di ascolto
dal Lunedì al venerdì; dalle 9:00 alle 12:00

Tel. 351.0269978



Con il contributo di
CSL Behring
Biotherapies for Life™



Costruiamo insieme il futuro delle Immunodeficienze Primitive.

Le Immunodeficienze
Primitive sono malattie
rare del sistema immunitario.

Con il tuo 5x1000 ad AIP
contribuisci concretamente
a salvare la vita dei nostri
pazienti e delle loro famiglie.

aip-it.org | info@aip-it.org



ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
onlus

DONA IL TUO 5xMILLE A AIP O.D.V.
C.F. 98 04 27 50 178