



AIP *Informa*

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

Anno XXIII Numero 2 - dicembre 2023



IPIC 2023
A ROTTERDAM

**IL NUOVO
CONSIGLIO
DIRETTIVO**

**IPINet-AIEOP
LECCE**

AIP Informa

n.2 dicembre 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

6-7 **NUOVO**
CONSIGLIO DIRETTIVO
TRIENNIO 2023 - 2026

8-9

TELETHON
RESPONSABILE PER
LA PRODUZIONE DEL
FARMACO PER ADA-SCID

I PROGETTI 2023

10-15

**ANNIVERSARIO
AVIS COMUNALE
DI PREGANZIOL**

25

29-33

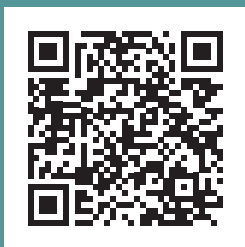
**INCONTRI
MEDICI PAZIENTI**

**LA QUALITÀ
DI VITA NELLE IDP**

36-41

INOLTRE...

Lettera del Presidente	p. 05
AIP per le scuole	p. 10
AFFIANCO: vite allo specchio e storie (stra)ordinarie di Immunodeficienze Primitive	p. 12
Un nuovo supereroe per AIP	p. 14
IPINet - AIEOP Lecce 2023	p. 16
IPIC 2023 a Rotterdam	p. 20
Screening neonatale per SMA e SCID	p. 22
"Weekend in villa"	p. 26
18° Edizione "Forum Risk Management"	p. 28
B come... ..	p. 42
Libro per bambini di Raffaella e Alessandro	p. 44
Insieme si può	p. 46



Scopri il progetto AFFIANCO:
guarda i video, leggi le storie
e richiedi la tua copia del libro!





LETTERA DEL PRESIDENTE

Parafrasando una canzone in voga a fine anni 70 mi verrebbe da dire "ancora tu". Ebbene amici ed amiche, mi dovrete sopportare per altri 3 anni!

A Lecce sono stato rieletto Presidente per il prossimo triennio e nel 2024

saranno 10 anni di presidenza, un po' come l'Andreotti delle malattie rare, ma a dirvi la verità questo mi gratifica molto (essere il vostro Presidente ovviamente!).

Ma cosa vuol dire essere Presidente di un'Associazione di malati rari e cronici?

Bella domanda! Ci vorrebbe sicuramente l'intero notiziario per rispondere in maniera esaustiva, ma proverò a dividere l'attività in 3 grandi capi.

Il primo: la vicinanza.

Essere Presidente vuol dire essere a disposizione di tutti, dialogare con Istituzioni, Pharma e collaboratori, ma soprattutto essere vicini ai pazienti. Quanti di voi mi hanno chiamato per chiedermi un parere, per un conforto o per una spiegazione, uno sfogo, oppure per dire solo grazie.

Il secondo: l'attenzione.

Essere Presidente vuol dire attenzionare i vari problemi che riguardano l'andamento dell'Associazione oppure le questioni legate ai farmaci, o i nuovi progetti che influenzano la nostra vita da pazienti.

Il terzo: la creatività.

Essere Presidente vuol dire creare contenuti e iniziative da sottoporre agli amici del Direttivo e poi plasmarli con i collaboratori fino a farli diventare qualcosa di reale. Negli anni, tanti progetti sono nati perché un gruppo di persone che di lavoro magari fanno altro si sono riunite e hanno buttato giù le idee per inventarsi qualcosa di importante per tutti noi.

Questo è quello che intendo per "fare il Presidente" e questo è quello che cercherò di fare per tutti noi.

AD MAIORA SEMPER

Il vostro Presidente,
Alessandro Segato

IL NUOVO CONSIGLIO DIRETTIVO

PER IL TRIENNIO 2023-2026

Lucia Bernazzi - Consigliere AIP O.d.V.

Alessandro Segato è stato riconfermato presidente dell'Associazione AIP O.d.V., a decretarlo è stata l'Assemblea dei Soci che si è svolta nella giornata di sabato 23 settembre a Lecce.

La votazione si è svolta in remoto attraverso la piattaforma ELIGO.

Il sistema di voto online ha permesso a tutti i soci di partecipare a questo importantissimo appuntamento della vita associativa, anche se impossibilitati ad essere presenti fisicamente. L'affluenza al voto è stata del 33%.

Per il triennio 2023-2026, il Consiglio di AIP O.d.V. è formato da Alessandro Segato, Barbara Croci, Sergio Zeno Vicentini, Lucia Bernazzi, Luigi Musci, Monica Sani, Anna Tomelleri, Stefano Mini, Matteo Lonardi, Angela Troiano e Valeria Triunfo. Fanno quindi il loro ingresso in Consiglio gli ultimi quattro nominativi.

Alessandro Segato è stato riconfermato Presidente, Monica Sani ha ricevuto la carica di Vice Presidente, Stefano Mini è stato assegnato alla carica di Segretario e Barbara Croci è stata confermata Tesoriere.

Il Presidente Segato ha espresso grande

soddisfazione per la riconferma nel proprio ruolo e ha ringraziato tutto il Consiglio per il lavoro che ha svolto nei tre anni trascorsi formulando gli auguri più sinceri per il triennio a venire:

“Con gli 11 membri eletti abbiamo rinnovato in parte l'organo consiliare inserendo linfa fresca, idee ed entusiasmo, mantenendo comunque un mix di assoluto equilibrio con i membri veterani che aggiungono al lavoro quotidiano la loro esperienza assodata, professionalità e impegno”.

In seguito, i Consiglieri si sono dati appuntamento a Peschiera del Garda l'1 e 2 dicembre per discutere sui temi caldi della vita associativa e redigere un piano programmatico del triennio a venire. La due giorni ha generato le linee guida da osservare per la programmazione dei lavori, gli obiettivi da raggiungere e l'organizzazione da dare alla squadra. È stata un'esperienza intensa e stimolante che è servita anche e soprattutto ad amalgamare le varie personalità presenti.

Non ci resta che augurare al nuovo Direttivo un buon lavoro!

Consiglio Direttivo

2023 - 2026

PRESIDENTE



Alessandro Segato
1967 - Firenze

VICE PRESIDENTE



Monica Sani
1964 - Verona

TESORIERA



Barbara Croci
1973 - Milano

SEGRETARIO



Stefano Mini
1960 - Firenze



Lucia Bernazzi
1963 - Firenze



Anna Tomelleri
1953 - Verona



Luigi Musci
1968 - Bari



Valeria Trunfio
1987 - Cuneo



Angela Troiano
1983 - Verona



Sergio Vicentini
1995 - Verona



Matteo Lonardi
1996 - Verona



ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
O.d.V.

FONDAZIONE TELETHON

PRIMA CHARITY AL MONDO RESPONSABILE DELLA PRODUZIONE E DISTRIBUZIONE DI UN FARMACO PER ADA-SCID

Fondazione Telethon è la prima organizzazione non profit al mondo che si assume la responsabilità della produzione e distribuzione di un farmaco per una malattia rara, la terapia genica per l'immunodeficienza ADA-SCID (Strimvelis).

L'anno scorso l'azienda farmaceutica anglo-statunitense Orchard Therapeutics PLC, titolare del prodotto, aveva annunciato di voler disinvestire nel campo delle Immunodeficienze Primitive. Il 12 settembre, dopo il parere positivo dell'EMA, l'Agenzia europea del

farmaco, la Commissione europea ha approvato il trasferimento a Telethon dell'autorizzazione all'immissione in commercio in Europa della stessa terapia.

È una nuova sfida per Telethon, che amplia i confini della propria missione: **per la prima volta al mondo un'organizzazione non profit si assumerà questo onere.**

Questo farmaco, di cui l'AIFA aveva autorizzato il rimborso nel 2016, viene somministrato presso l'Ospedale San Raffaele di Milano, unico centro ad oggi autorizzato, ed è interamente frutto della ricerca svolta dall'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-TIGET), diretto da Luigi Naldini, e dell'impegno di Fondazione Telethon nel trasformare questi risultati in un farmaco. Ad oggi sono stati trattati complessivamente 45 pazienti, provenienti da oltre 20 paesi del mondo. **Grazie a Telethon e all'Ospedale San Raffaele di Milano i pazienti affetti da ADA-SCID hanno la garanzia di questa opzione terapeutica, che ha già salvato la vita a oltre 40 bambini nel mondo.**

DEFICIT DI ADENOSINA DEAMINASI (ADA-SCID), DI COSA SI TRATTA

L'ADA-SCID (immunodeficienza severa combinata da deficit di adenosina-deaminasi), nota anche come malattia dei "bambini bolla", è una malattia genetica molto rara, potenzialmente mortale, in cui un gene difettoso blocca la produzione di un enzima essenziale chiamato adenosina-deaminasi (ADA), necessario per la produzione e la maturazione dei linfociti, un particolare tipo di globuli bianchi. I bambini nati con ADA-SCID non hanno un sistema immunitario sano, per cui





non possono combattere le infezioni più comuni che possono essere fatali, e sono costretti a vivere in un ambiente sterile e isolato. L'incidenza annuale è stimata tra 1/375.000 e 1/660.000 di nati vivi; in base ai dati sui nuovi nati nell'Unione Europea (circa 4 milioni l'anno), si stima che ogni anno nascano tra i 6 e i 11 bambini con questa patologia nei 27 paesi UE.

“Siamo consapevoli dell'eccezionalità di questo sforzo, ma per noi ogni singola vita conta, e non possiamo permettere che i bimbi affetti da ADA-SCID vengano lasciati soli, senza questa opzione terapeutica. Per questo abbiamo deciso di affrontare questa grande nuova sfida”, spiega il Presidente di Fondazione Telethon Luca di Montezemolo.

“Da questo momento - aggiunge Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Telethon - si realizza un cambio di paradigma, perché possiamo garantire la disponibilità di cure non abbastanza remunerative che altrimenti rischierebbero il ritiro o addirittura il mancato accesso al mercato”.

COME FUNZIONA LA TERAPIA GENICA PER L'ADA-SCID

La terapia genica per l'ADA-SCID si somministra una sola volta nell'arco della vita. Il farmaco di terapia genica viene preparato a partire dalle

cellule staminali ematopoietiche prelevate dal paziente stesso, messe a contatto con un vettore di origine virale contenente una versione corretta del gene difettoso nei pazienti (ADA) che è in grado di ripristinare la produzione della proteina mancante a causa del difetto genetico. Reinfuse nel sangue, le cellule così corrette sono in grado di differenziarsi anche negli elementi precedentemente mancanti (linfociti), e di difendere così l'organismo dalle infezioni. **Oggi esistono diverse opzioni terapeutiche per l'ADA-SCID.** La prima scelta è rappresentata dal trapianto di cellule staminali ematopoietiche da donatore familiare compatibile, che può curare la malattia ma è disponibile in meno del 20% dei casi. Quando questo tipo di terapia non è fattibile, la terapia genica rappresenta un'opzione terapeutica: si basa su un'unica somministrazione di cellule staminali con il gene corretto, che vengono prelevate dal midollo osseo dello stesso paziente, riducendo notevolmente le possibili reazioni del trapianto contro l'ospite. In assenza di queste opzioni, si può optare per il trapianto da donatore compatibile da registro o parzialmente compatibile, con un rischio potenzialmente maggiore di incorrere nella reazione del trapianto contro l'ospite (GvHD), infezioni e altre complicazioni anche fatali in certi casi. Infine, è disponibile una terapia enzimatica sostitutiva, cioè la periodica somministrazione per via intramuscolare dell'enzima mancante prodotto artificialmente, che viene in genere somministrata per periodi di tempo limitati in attesa di un trattamento definitivo come il trapianto o la terapia genica.



AIP PER LE SCUOLE

UNA GIORNATA CON LE CLASSI SECONDE DELL'ISTITUTO SUPERIORE DELL'ACQUA DI LEGNANO

All'incontro con gli studenti delle classi seconde dell'Istituto Superiore Carlo Dell'Acqua di Legnano abbiamo provato una sensazione molto simile a quando, da piccolini, ci si scambiava le figurine da collezione tra amici. L'evento ha avuto luogo mercoledì 22 novembre. AIP ha portato i valori che più le stanno a cuore: integrazione, collaborazione, gioco di squadra; AVIS Legnano, nostra ospite, ha raccontato i propri: solidarietà

e uguaglianza; e gli studenti a loro volta ci hanno mostrato i loro: amicizia, libertà e gratitudine. Confrontarsi sui valori propri e altrui è sempre un'attività arricchente e costruttiva. Plasmavita (vedi www.aip-it.org - i nostri progetti) ci ha permesso di farlo in maniera divertente e dinamica, su una piattaforma multimediale che utilizza un linguaggio fresco e giovanile.

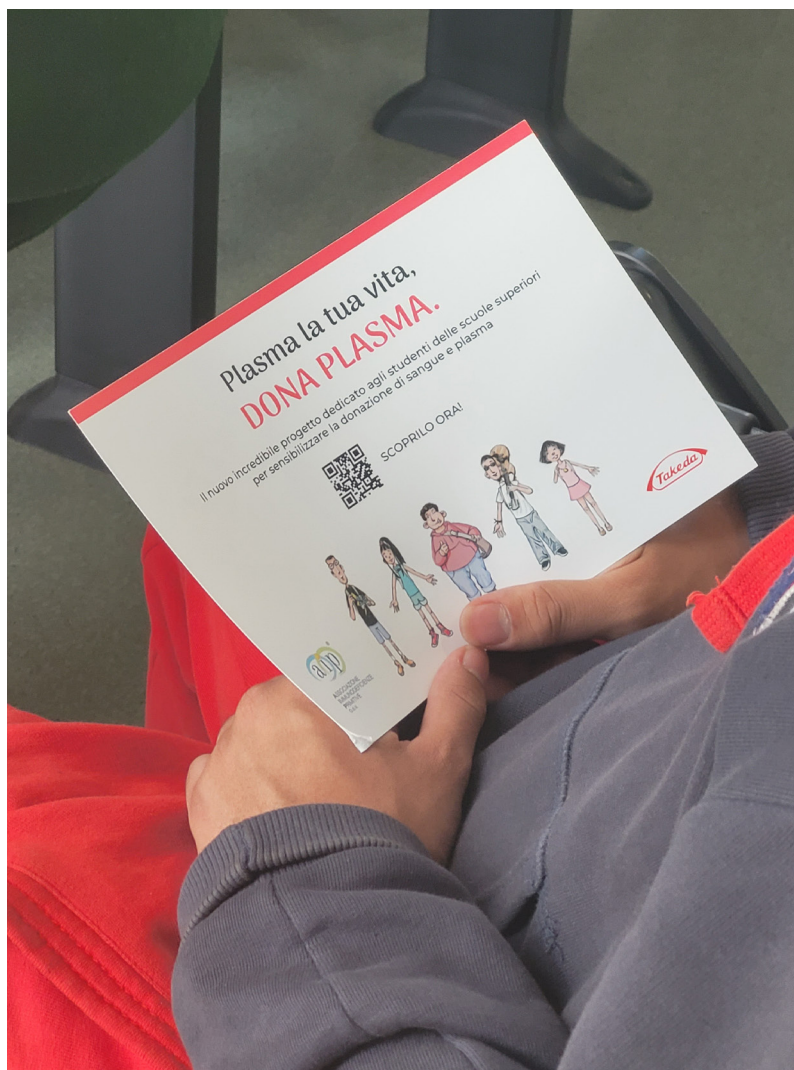
Grazie alle sfide e ai quiz che il progetto auto-guidato propone, abbiamo ampliato le nostre prospettive e parlato di Cura di sé e degli altri.

Pian piano, ognuno ha detto la sua: Matteo, con mamma infermiera, già sapeva cos'è il plasma

e ci ha chiesto quanto tempo serve per la sua donazione; Giulia con il suo intervento ci ha permesso di parlare di altre patologie oltre alle Immunodeficienze, come la Sclerosi Multipla e l'Anemia; Riccardo ha voluto confrontarsi su quei comportamenti che non permettono la donazione di sangue per un breve o lungo periodo (come, ad esempio, la realizzazione di un tatuaggio o un piercing). Anche i professori si sono lasciati coinvolgere e alcuni di loro hanno parlato della propria esperienza di donatori. Inoltre, la mattinata insieme è stata occasione per presentare la nostra Associazione e per spiegare cosa sono le IDP: Barbara Croci, Consigliera e Tesoriera di AIP O.d.V., ha raccontato il proprio vissuto e di come si è avvicinata al mondo del volontariato. In seguito, il Professor Renato Zucca, volontario di AVIS Legnano, ha illustrato gli aspetti tecnici legati alla donazione di sangue e plasma e si è mostrato molto disponibile nel rispondere ai dubbi emersi tra i giovani studenti.

Sebbene sia preoccupante guardare alle statistiche di donazione e vedere calare i numeri dei giovani volenterosi che decidono di compiere questo gesto di solidarietà, la giornata passata insieme a loro ci ha ridato speranza.

Il nostro Paese è pieno di ragazzi pronti ad aiutare il prossimo, ma che non hanno la consapevolezza e le conoscenze per capire come fare. Investire sul futuro della Sanità significa anche promuovere eventi e progetti come Plasmavita, incontrare ragazzi, adolescenti e giovani per un confronto alla pari e costruire insieme percorsi verso obiettivi comuni.



Scopri Plasmavita qui



Progetto sponsorizzato da



AFFIANCO

VITE ALLO SPECCHIO E STORIE (STRA)ORDINARIE DI IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

Il progetto AFFIANCO nasce dal genuino incontro tra due mondi apparentemente opposti: quello dei pazienti e quello dei medici. Durante le numerose e variegata iniziative di AIP, si ha modo di mettersi all'ascolto di racconti personali, intimi, quasi confessioni di persone che condividono i propri stati d'animo e le proprie sensazioni. Queste storie sono sempre una diversa dall'altra, uniche e preziose; tuttavia molti ci confidano che almeno una volta nel corso della propria vita si sono sentiti soli o incompresi, o impotenti davanti alla malattia.

Più spesso di quanto possiamo immaginare, queste sono le emozioni descritte da medici, da amici e familiari, da specialisti, da caregiver, oltre che dai pazienti.

AIP desidera rappresentare anche tutti loro, che quotidianamente stanno a fianco delle persone con Immunodeficienza Primitiva, essere cassa di risonanza delle loro proposte e dei loro obiettivi. Incrociando, o meglio *affiancando*, i loro racconti, ci si accorge che sebbene ogni tanto ci si possa sentire come autostrade nel deserto, in realtà siamo circondati da persone che condividono con noi gli stessi timori, ma che sono anche pronte a sostenersi a vicenda.

Il libro AFFIANCO e le storie racchiuse al suo interno, sono riuscite in pochi mesi a entrare nel cuore di chi le ha lette o ascoltate: ci hanno fatto emozionare, sorridere, sperare, crescere.

Ve le abbiamo raccontate attraverso episodi video, foto pubblicate sui social, citazioni nelle pagine del nostro sito web, inchiostro su carta. Abbiamo raggiunto un numero di persone che non avremmo mai immaginato e siamo grati a tutti quelli che si sono lasciati coinvolgere, a chi ci ha scritto per complimentarsi e a chi ha richiesto la propria copia del libro da regalare agli amici. **Non ci resta che ringraziare tutti coloro che hanno contribuito tassello dopo tassello, idea dopo idea, alla realizzazione di questo bel viaggio:** i Dottori e le Dottoresse Viviana Moschese, Alessandra Vultaggio, Chiara Schiavi, Francesca Lippi, Giuseppe Spadaro, Annarosa Soresina; Edoardo Fedele e il team di Typimedia; Matteo Bonanni e Aurora Zappa; Davide Bianchi, Alessandro Segato, Deborah Vezzosi, Barbara Croci, Angela Troiano; Stefano Mini e Lucia Bernazzi per la splendida location che fa da cornice ai video-racconti; Kedrion per il contributo incondizionato e la rinnovata fiducia verso AIP O.d.V.

Scopri AFFIANCO qui



Progetto sponsorizzato da

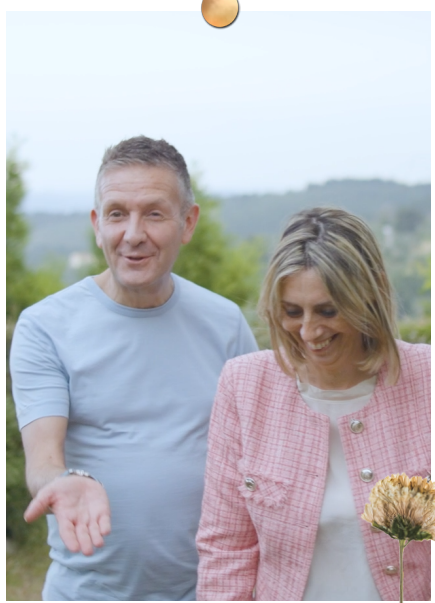
KEDRION
B I O P H A R M A



AFFIANCO



vite allo specchio



rk, close
way.
ey Lon
ed car pa
with map
ome of th
hen asc
you mee
ead, ha
, to (ir
ootpath a
oint; do no

otbridge.
his southern bank,
have been washed

UN NUOVO SUPEREROE PER AIP

MONOCLONIX: L'ARMA IN PIÙ

Per le persone fragili, il periodo invernale è tra i più delicati dell'anno. Questo corrisponde infatti con la stagione influenzale, purtroppo affiancata ancora una volta da varianti del virus SARS-CoV-2. Pertanto, durante i mesi invernali è ancora più importante che i fragili si proteggano e che vengano protetti dalla comunità.

AIP, tramite i canali online, il sito web e gli eventi nelle città italiane, invita tutti i pazienti, famigliari ed amici a tenere alto il livello di attenzione.

Inoltre quest'anno l'Associazione si è mossa per diffondere il più possibile la conoscenza di prassi e strumenti raccomandati da Medici e Immunologi, che garantiscono maggiore tutela a chi è fragile a causa di una patologia o per altre ragioni personali. Affinché il messaggio sia sempre più forte, abbiamo sviluppato diversi contenuti per coinvolgere e sensibilizzare ogni fascia d'età.

La prima novità è stata l'ideazione di un nuovo supereroe: MONOCLONIX, un giovane guerriero pronto a sconfiggere ogni virus o batterio che osa sfidarlo.

Monoclonix è già al lavoro e combatte senza timore le minacce virali con le sue numerose armi nascoste.

MONOCLONIX



Sul sito di AIP è già disponibile la sua prima avventura "Monoclonix - l'arma in più", in formato fumetto e cartone animato.

Inoltre, grazie al contributo non condizionante di GSK, abbiamo raccolto in un opuscolo le principali linee guida da seguire durante la stagione influenzale, tradotto anche in un video esplicativo presente sul canale YouTube di AIP.

Qui vedrete descritte le più importanti prassi finalizzate a ridurre i fattori di rischio e massimizzare il livello di protezione, nello specifico per i pazienti con Immunodeficienza Primitiva.

AIP O.d.V. si pone l'obiettivo di diffondere la conoscenza di tali strumenti e indicazioni tra pazienti e famigliari di pazienti con IDP, Medici

di base, Pediatri di libera scelta e Immunologi, affinché prevenzione e cura siano perseguite con sinergia ed efficacia.

Questo opuscolo si trova sul sito www.aip-it.org nella sezione "Media - Quaderni Scientifici", insieme a numerosi materiali informativi sviluppati con il supporto di medici e specialisti.

Cogliamo l'occasione per ricordare che la vaccinazione è lo strumento di prevenzione primaria per eccellenza e il modo più efficace per proteggere i nostri cari in stato di fragilità.



Progetto sponsorizzato da

GSK

IPINet-AIEOP LECCE 2023

Stefano Mini - Consigliere e Segretario AIP O.d.V.

G iornate intense dal 21 al 22 settembre 2023 a Lecce, presso la sala convegni dell'Hotel Hilton Garden Inn, in occasione del Convegno Nazionale sulle Immunodeficienze Primitive IPINet - AIEOP (Registro

Italiano delle Immunodeficienze Primitive e Associazione Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica). L'evento ha visto la partecipazione di professionisti di alto profilo che hanno affrontato temi legati alle Immunodeficienze del bambino e dell'adulto con particolare riferimento alle novità sulla ricerca e sui piani assistenziali e ai risultati dei protocolli diagnostici e terapeutici della rete IPINet. **Interessante e proattivo il contributo di giovani immunologi che hanno presentato progetti di ricerca e proposte di collaborazione su temi associati ai difetti dell'immunità.**

Un primo grande riconoscimento va sicuramente ai responsabili scientifici dell'evento: la Dr.ssa Adele Civino, Direttore dell'Unità di Reumatologia e Immunologia pediatrica dell'Ospedale "Vito Fazzi" di Lecce, il Prof. Claudio Pignata, Professore ordinario di Pediatria dell'Università Federico II di Napoli e Coordinatore nazionale IPINet e il Dr. Baldassarre Martire, Direttore UOC Pediatria e Neonatologia dell'Ospedale "Dimiccoli" di Barletta.

A valle degli interventi degli esperti scientifici e dei giovani immunologi, si sono tenute tavole rotonde di confronto su diverse patologie, ad una delle quali ha partecipato il nostro Presidente Alessandro Segato, oltre a figure professionali e istituzionali del territorio.

La prima giornata dei lavori ha visto due sessioni dedicate alla ricerca e alle metodologie di approccio diagnostico e terapeutico a casi clinici complessi e, infine, una tavola rotonda avente per oggetto lo spinoso tema della rilevazione e aggiornamento dei dati sulle diagnosi delle



351.0269978 | info@aip-it.org

AIP O.d.V. collabora con la rete IPINet e sarà presente al "Convegno Nazionale sulle Immunodeficienze Primitive" con i seguenti appuntamenti:

21 - 23
SETTEMBRE
LECCE
Hilton Garden Inn

Venerdì 22

12:30 - 13:30 TAVOLA ROTONDA
Alleanza di cura - Le IDP laboratorio di condivisione e di innovazione
Coordinatori Claudio Pignata, Adele Civino, Baldassarre Martire
Intervento di Alessandro Segato - Presidente AIP O.d.V.

14:30 - 15:30 AIP INCONTRA I GIOVANI
"Il nostro presente e il nostro futuro siete voi... medici e pazienti insieme!"

Sabato 23

10:30 - 13:30 INCONTRO AIP MEDICI PAZIENTI
Saluti e introduzione Alessandro Segato, Claudio Pignata
Testimonianze dei pazienti
Intervengono Adele Civino, Baldassarre Martire, Claudio Pignata, Alessandro Plebani, Federica Pulvirenti, Giuseppe Spadaro



malattie immunitarie. **A questo proposito è stata sottolineata l'importanza della manutenzione di un database sui casi clinici, indispensabile per la ricerca osservazionale, pilastro nel processo di crescita delle conoscenze scientifiche.**

D'altro canto, sono stati evidenziati i ritardi nella registrazione e gestione delle informazioni, non al passo con gli altri Paesi europei, per le criticità etiche e normative nel trattamento dei dati personali sanitari.

Si auspica un'accelerazione nello snellimento delle norme e dei processi, magari attraverso la creazione di strutture e personale formato e dedicato a questa importante attività. Ritengo interessante soffermarmi sull'apertura della giornata, che ha visto protagonisti i giovani immunologi.

Il Dott. Lorenzo Lodi, Pediatra immunologo clinico presso l'ospedale Meyer di Firenze, ha raccontato una "storia a lieto fine": la creazione di un gruppo di lavoro tra giovani immunologi costituito da professionisti e ricercatori sotto i 45 anni di età che promuove attività educative e di ricerca nell'ambito dei difetti congeniti dell'immunità e dell'immunologia clinica.

L'idea è maturata in occasione di incontri tra giovani medici promossi da ESID (Società Europea per le Immunodeficienze) e IPINet. Il primo passo è stato la creazione di un Gruppo WhatsApp, composto allo stato attuale da 36 partecipanti e destinato alla condivisione di esperienze cliniche. Quindi, sono stati organizzati incontri online (Immunologi Junior Italia – incontri educational) schedulati con cadenza mensile su temi specialistici, programmati da novembre 2022 a maggio 2024. Alla prima riunione hanno partecipato 183 medici.

Obiettivo: mettere l'immunologia al centro dell'attenzione per far conoscere i difetti dell'immunità, soprattutto in un campo che lamenta vuoti di letteratura scientifica.

Il gruppo si è dotato di uno statuto per meglio regolamentare e strutturare l'attività in ambito IPINet e si è posto come finalità l'attività educativa, la divulgazione scientifica, la creazione di una rete di interscambio e l'elaborazione di proposte di studio scientifico.

Abbiamo colto con piacere l'entusiasmo con cui questi giovani medici stanno portando avanti questa bellissima iniziativa. Auguriamo loro un enorme in bocca al lupo. Saranno loro che raccoglieranno il testimone della "vecchia guardia" e a cui affideremo le nostre speranze! Il programma della seconda giornata ha visto la partecipazione di esperti immunologi che hanno illustrato gli studi in corso su alcune patologie del sistema immunitario, l'attività di consensus sull'utilizzo e interpretazione dei dati genetici nelle Immunodeficienze e lo stato dell'arte nella somministrazione di immunoglobuline in Italia. Si sono alternati come moderatori i Prof. A. Aiuti, R. Badolato, A. Civino, B. Martire, C. Pignata e A. Vacca. Tra gli altri, ci preme mettere in evidenza l'intervento della Dott.ssa Milito (Sapienza Università di Roma) sulla situazione

delle immunoglobuline in Italia.

La Dottoressa ha posto l'accento sulla carenza di plasma, che in Italia proviene da donatori volontari non remunerati. Per soddisfare la domanda occorre pertanto ricorrere all'importazione di plasma "commerciale" proveniente principalmente dagli USA.

Negli ultimi anni, anche a seguito della pandemia da Covid-19, si è acuito il divario tra domanda e offerta di immunoglobuline, già in crescita nell'ultimo decennio a causa della continua approvazione di nuove indicazioni d'uso.

La Dott.ssa Civino ha citato il documento di indirizzo AIFA e CNS sull'uso delle immunoglobuline in condizioni di carenza, che definisce i criteri per assicurarne la disponibilità prioritaria a quei pazienti per i quali questi farmaci non siano facilmente sostituibili (a questo proposito vogliamo ricordare come la nostra Associazione si sia battuta per raggiungere questo importante risultato).

Il livello medio di autosufficienza, ha proseguito la Dott.ssa, si aggira intorno al 70% con una marcata variabilità interregionale.

Questo deficit colpisce molti Paesi europei, quelli dove non c'è remunerazione del donatore.



È opportuno che i regolatori europei perseguano l'armonizzazione della materia e l'identificazione di programmi terapeutici alternativi per quelle malattie diversamente trattabili. Ne è un esempio il farmaco Eltrombopag nell'ITP (trombocitopenia).

Sull'argomento si è aperto un ampio dibattito tra i medici in sala, **che hanno sottolineato come, nelle situazioni di carenza, sia necessaria un'opera di sensibilizzazione affinché sia attuato il documento di indirizzo AIFA e si eviti l'uso delle immunoglobuline laddove ci siano terapie alternative o non ci siano evidenze scientifiche sull'efficacia della loro somministrazione.**

A chiusura dei lavori, due tavole rotonde: la prima ha coinvolto esponenti di rilievo di IPINet, che hanno discusso sugli ambiti di miglioramento della Rete.

Alla seconda, avente per oggetto varie problematiche relative alle patologie rare e complesse, ha partecipato il nostro Presidente. Ha coordinato la tavola la Prof.ssa Civino, che ha proposto per la discussione alcuni temi caldi: l'omogeneità delle prestazioni a livello nazionale, la mancata approvazione del Piano Sanitario Nazionale sulle malattie rare, la carenza di plasma, la difficile sostenibilità delle tecnologie necessarie per la medicina di

precisione, gli aspetti psico-sociali delle malattie croniche.

La Dott.ssa Annicchiarico, responsabile regionale del CoReMar (Coordinamento Regionale delle malattie Rare), nel lamentare scarse risorse a livello nazionale, ha sottolineato la necessità di un collegamento funzionale tra la macrorete dei Centri esperti di malattie rare, non solo regionali ma anche nazionali e internazionali, e la microrete dell'assistenza territoriale, fondamentale per garantire ai pazienti e alle loro famiglie la qualità di vita più alta possibile. Ha concluso che occorre formare medici di famiglia e pediatri affinché possano individuare le patologie del sistema immunitario e indirizzare opportunamente verso i centri specialistici. Il Prof. Sonnino dell'Università del Salento ha fatto cenno a due importanti progetti sostenuti con fondi pubblici: uno nel settore "medtech" (corso aperto a 60 studenti) orientato all'innovazione degli strumenti terapeutici che potrebbe abbattere sostanzialmente le spese della sanità e migliorare la cura e l'assistenza medica; l'altro, un acceleratore delle startup tecnologiche operanti nella sanità, volto a colmare il gap tra le fasi 1 e 2 (dalla ricerca alla clinica) che, in prospettiva, potrebbe contribuire anch'esso ad una significativa razionalizzazione dei costi.



Il Prof. Martire ha sottolineato quanto sia problematica la messa a terra delle innovazioni tecnologiche per l'eccessiva burocratizzazione delle pratiche diagnostiche e terapeutiche, su cui c'è ancora molto da fare.

Ha concluso mettendo l'accento sull'importanza del rapporto tra medico e paziente sul territorio, in particolare nella fase di transizione da pediatra a medico di base.

Argomento su cui occorre produrre maggiori sforzi. Alessandro Segato ha aperto il proprio intervento ringraziando, come Associazione, tutti i medici.

“È rassicurante”, ha detto, “recarsi in un centro di cura e trovare professionisti disponibili, pronti ad ascoltare il paziente. Non è così scontato, specialmente in un momento così particolare della nostra sanità”.

Ha proseguito ricordando la prematura scomparsa del nostro Vicepresidente Andrea Gressani, un grande amico, oltre che un prezioso consigliere, noto anche per la sua fattiva presenza nel board di IPOPI. Il caro Andrea è stato ricordato in sala con un minuto di silenzio. Alessandro ha proseguito con una panoramica su alcuni progetti AIP.

In primo luogo, “AFFIANCO”.

Una parola che richiama lo “stare vicini”, “un'alleanza” tra medici, pazienti, istituzioni, case farmaceutiche, cioè tutta la comunità che si prende in carico il malato e la sua patologia. La parola è diventata un progetto: un libro che racconta 5 storie di pazienti e medici curanti. Non si parla di aspetti clinici ma di esperienze del malato e di ciò che significa emotivamente, per il medico, comunicare la diagnosi e le sue conseguenze. Un particolare ringraziamento è stato rivolto alla Dott.ssa Annarosa Soresina

che ha curato una sesta storia, delicata e toccante, dedicata ad Andrea Gressani.

Il progetto Aip@school è invece concepito per le scuole elementari e medie.

Prende spunto dall'iniziativa di una maestra delle elementari che, avvalendosi delle storie del nostro supereroe “Lino Globulino”, ideato per i bambini affetti da Immunodeficienze Primitive, ha raccontato ai propri alunni ciò che significa per un bambino stare in una scuola insieme ad altri compagni non vaccinati.

Ne abbiamo fatto tesoro per organizzare una serie di simpatici e proficui incontri presso alcune scuole italiane.

Alessandro ha infine fatto cenno ad un progetto di divulgazione scientifica: una pubblicazione (quaderno nr. 13 visionabile nel nostro sito) che, con linguaggio alla portata di tutti, illustra la sindrome APDS, una complessa patologia scoperta recentemente. Ci è stato di grande conforto sapere che questo lavoro è risultato utilissimo per una madre che, letta la pubblicazione, ha sospettato che la propria bambina potesse essere affetta da questa patologia e ci ha contattati per chiederci un punto di riferimento cui rivolgersi per la diagnosi e l'eventuale terapia.

In chiusura, sul tema della carenza di immunoglobuline, Alessandro ha ricordato che, se da una parte il documento AIFA ha tranquillizzato i nostri malati, dall'altra, stabilire priorità nella somministrazione degli emoderivati pone seri problemi etici. **Occorre utilizzare meglio le scarse risorse di sangue, investendo in tecnologia e in adeguate campagne di comunicazione.** “È la Società civile che deve prendersi carico del problema e trovare una soluzione che eviti la dolorosa classificazione in pazienti di serie A e di serie B.”

Tutti hanno concordato sul fatto che per arginare il fenomeno della carenza di donatori soprattutto nella fascia di età fra i 18 e 45 anni, occorre modificare il metodo di comunicazione.

E solo i giovani lo possono fare in modo efficace.

IPIC 2023 A ROTTERDAM

Anna Tomelleri, Consigliere AIP O.d.V.

D

all'8 al 10 novembre si è tenuta a Rotterdam, in Olanda, la sesta edizione dell'IPIC (*il Congresso Internazionale sulle Immunodeficienze Primitive*) voluto e organizzato ogni

due anni dal 2013 da IPOPI (l'Organizzazione Internazionale dei Pazienti per le Immunodeficienze Primitive che ad oggi vanta ben 71 paesi membri).

C'era anche una nutrita delegazione di AIP, che però quest'anno per la prima volta dal 2013 ha sentito e vissuto la mancanza del nostro amico **Andrea Gressani**, che tanto aveva seguito e sostenuto questi eventi internazionali in cui molto credeva.

L'evento è stato come sempre organizzato con grande professionalità e ha richiamato tanti giovani medici, che si auspica continueranno ad operare nel campo delle Immunodeficienze Primitive. Anche i pazienti erano ben rappresentati con delegazioni da tutto il mondo, e non mancavano rappresentanti del personale infermieristico, oltre a tutte le farmaceutiche che maggiormente si occupano e investono in

questo settore.

Il ricco programma scientifico, rivolto ovviamente ai medici, ha visto sessioni che hanno spaziato dallo screening neonatale - che si auspica diverrà una pratica comune - ai disturbi neurologici ed altri tipi di comorbidità nelle Immunodeficienze Primitive, dalle nuove tecniche e tecnologie nei trapianti, alla loro applicabilità nei pazienti adulti e ai risvolti psicologici prima e dopo il trapianto, dalle diagnosi delle patologie maligne, alla transizione dal pediatrico all'adulto, alla gravidanza con Immunodeficienza.

Molte sessioni scientifiche sono state chiuse da toccanti e dettagliate testimonianze di pazienti o personale infermieristico.

A margine delle sessioni scientifiche si è svolto un programma dedicato a ricerche specifiche delle varie farmaceutiche e sono stati presentati i "poster" elaborati da giovani medici su vari temi connessi alle Immunodeficienze.

Tra questi sono stati eletti tre vincitori: uno studio sui migliori metodi di trattamento della SCID (Giacarta), uno sull'impatto psicologico del COVID-19 sui bambini con immunodeficienza ed i loro familiari (India), ed uno sulle proliferazioni maligne nei bambini con immunodeficienza (Turchia).



IPIC2023

INTERNATIONAL
PRIMARY
IMMUNODEFICIENCIES
CONGRESS

DIAGNOSIS
AND CLINICAL CARE

—
ROTTERDAM
THE NETHERLANDS

—
NOVEMBER 8-10, 2023

www.ipic2023.com

Le giornate a Rotterdam si sono confermate ricche di interessanti appuntamenti e incontri.

Tra le tematiche maggiormente trattate, evidenziamo che ancora una volta è emersa l'importanza della diagnosi precoce per intervenire prontamente con terapia genica o trapianti, che in età adulta hanno molte meno possibilità di successo.

Lo screening neonatale non ha ancora l'auspicata diffusione, e in alcune nazioni europee non è partito del tutto.

Inoltre, ci ha piacevolmente sorpreso notare che gli aspetti psicologici del vissuto con Immunodeficienze per pazienti e familiari sono sempre più al centro dell'attenzione e si spera che saranno ancora più seguiti nei prossimi anni. In rappresentanza di AIP O.d.V. abbiamo avuto modo di incontrare tante persone e raccontare loro quello che abbiamo fatto e

abbiamo in mente di fare.

Abbiamo rilasciato interviste a farmaceutiche che già ci conoscono e contattate di nuove. Abbiamo distribuito il nostro materiale, tra cui una cartolina con un QR code che indirizzava alla pagina del nostro sito con la traduzione delle storie di Lino Globulino in lingua inglese, viste le copiose richieste pervenuteci.

Il materiale che abbiamo finora prodotto ha avuto un evidente successo internazionale, e spesso altre realtà, associative e non, ne hanno preso ispirazione.

In conclusione, questi convegni sono sicuramente di estrema importanza per diffondere e divulgare la conoscenza delle Immunodeficienze a livello sempre più capillare, stimolando studi e ricerca. Ci siamo salutati segnando a calendario il prossimo appuntamento con IPIC: dal 5 al 7 novembre 2025 a Praga.



SCREENING NEONATALE PER SMA E SCID

I RISULTATI DEL PROGETTO PILOTA DELL'OSPEDALE GASLINI DI GENOVA

Stefano Mini, Segretario AIP O.d.V. e Lucia Bernazzi, Consigliere AIP O.d.V.

Mercoledì 15 novembre abbiamo partecipato all'evento organizzato dall'Istituto Gaslini di Genova sul tema "Risultati

del Progetto pilota per la diagnosi precoce SMA (Atrofia Muscolare Spinale) - SCID (Immunodeficienze Combinate Gravi) in Liguria mediante screening neonatale".

In apertura, i saluti istituzionali: sono intervenuti il Prof. Renato Botti - Direttore Generale dell'Istituto Gaslini, il Prof. Angelo Schenone - Direttore del Dipartimento di Neuroscienze, il Dr. Giuseppe Spiga - Dirigente medico della Direzione Sanitaria e il Prof. Federico Zara, Professore Ordinario di Genetica Medica e

Direttore scientifico del progetto strategico SMA SCID.

"Questi primi due anni di esperienza", sono le parole del Prof. Zara, **"hanno consentito di trasformare quelli che un tempo erano solo sogni, in realtà. Una terapia innovativa grazie alla quale è ora possibile cambiare il corso della vita di questi bambini colpiti da una malattia che solo poco tempo fa aveva esiti infausti."**

Il Prof. Mohamad Maghnie - Professore Ordinario di Pediatria e Responsabile della Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, ha avviato i lavori e coordinato i vari interventi.

"Questo importante risultato", ha detto, "raggiunto grazie a un lavoro di squadra tra il Gaslini e l'Università, vede la Liguria prima regione in Italia ad effettuare l'analisi simultanea dei marcatori per SMA e SCID tramite un test multiplex di nuova generazione."

Il Dott. Claudio Bruno - Responsabile U.O.S.D.





Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative, ha spiegato le caratteristiche ed evoluzione della SMA, che sino al 2012 non aveva cure farmacologiche. Dal 2022 sono invece in commercio tre molecole, grazie alle quali (queste le sue belle parole) "è ora possibile ed emotivamente gratificante comunicare alle famiglie non più un dramma, ma una speranza". Ha poi concluso denunciando le disparità sul territorio nazionale, che vede solo 9 regioni attive sullo screening neonatale della SMA. Il Dott. Stefano Volpi - Ricercatore presso U.O.C. Clinica Pediatrica e Reumatologia, Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e Immunodeficienze, che ha contribuito fattivamente all'organizzazione dell'evento, ha rappresentato le caratteristiche della malattia SCID: sintomi, campanelli di allarme ed evoluzione terapeutica. Ha sottolineato, tra l'altro, come studi sulla sostenibilità economica, effettuati negli Stati Uniti

e in Europa, abbiano dimostrato notevoli risparmi per la finanza pubblica, quando il trapianto viene effettuato in presenza di una diagnosi precoce (si valuta un costo di 100.000\$ contro i 450.000\$ in caso di diagnosi tardiva).

A seguire, la Dott.ssa Maura Faraci - Responsabile UOSD e Direttore del Programma trapianto, ha parlato dell'esperienza del trapianto nella SCID e ha sottolineato come il successo della terapia sia legato alla corretta scelta del donatore, alla precocità della diagnosi e alla chiara definizione delle varie fasi del processo. La Dott.ssa Concetta Aloï - Ricercatrice presso la Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, ha presentato i risultati del progetto biennale protagonista del convegno.

Il programma di screening neonatale combinato per SMA e SCID nella Regione Liguria risulta essere al momento l'unico in Italia a identificare due gruppi di patologie contemporaneamente con un unico test rapido (in meno di 6 ore), un approccio multi parametrico (ricerca di tre marcatori SMN1, KREC e TREC) e un unico screening simultaneo in un singolo esperimento. "Il test multiplex", ha detto la Dott.ssa Aloï, "ha permesso di diagnosticare dal 4/9/2021 al 4/9/2023 due pazienti con SMA, un paziente con SCID e due casi di linfopenia CD3 con una compliance del 99,9%".

L'identificazione precoce dei neonati affetti da SMA e SCID, malattie spesso asintomatiche, permette la presa in carico e l'inizio del trattamento in fase pre-sintomatica, massimizzando gli esiti della terapia e migliorando significativamente la vita del neonato.

La Dott.ssa Noemi Brolatti - Pediatra presso la Neurologia pediatrica e Malattie muscolari, ha proiettato un video emozionante su una bambina affetta da SMA, risultata positiva allo screening neonatale e trattata in Istituto con terapia genica. Il video mostrava i notevoli progressi nei vari follow-up effettuati nei successivi due anni di vita. La testimonianza di un successo che dà grandi speranze per il futuro.

A conclusione degli interventi dei medici, la Dr.ssa Serena Palmieri - Medico Specializzando in Pediatria, ha sottolineato come il progetto pilota abbia permesso, tra l'altro, l'elaborazione di un nuovo protocollo diagnostico e terapeutico sulla base dei nuovi dati di letteratura disponibili e dell'esperienza maturata, approfittando di una necessaria collaborazione multidisciplinare e della fondamentale opera di informazione e divulgazione alle famiglie nei punti nascita. È seguito l'intervento di Jacopo Casiraghi in rappresentanza dell'Associazione Famiglie SMA



e, in chiusura, la nostra presentazione. Nei rispettivi interventi, abbiamo ribadito quanto sia fondamentale la diagnosi precoce che, nelle nostre patologie, può evitare l'insorgenza di complicanze e migliorare la qualità e le aspettative di vita. Abbiamo quindi presentato la nostra Associazione, i progetti più significativi e, soprattutto, il contributo importante di AIP nei vari tavoli istituzionali e in particolare quello, in rappresentanza dei pazienti, sullo "screening neonatale esteso" presso l'Istituto Superiore

di Sanità. Abbiamo concluso con la proiezione di un cortometraggio del progetto AFFIANCO: il capitolo 4 intitolato "Famiglie allargate", che ha emozionato i presenti e riscosso l'apprezzamento dell'aula. Il Prof. Maghnie, in chiusura dei lavori, ci ha ringraziato per aver contribuito, con il filmato, **a far riflettere sul fatto che accanto agli studi, ai progressi scientifici, ai successi della ricerca, sia altrettanto importante curare i rapporti tra medico e paziente e instaurare un legame empatico, che ha anch'esso un valore terapeutico non trascurabile.**

Tornando dall'incontro, abbiamo riflettuto su quanto sia impegnativo e a volte anche frustrante fare il medico, ma anche come sia incommensurabile la gioia e soddisfazione generata dalla cura di una malattia che fino a pochi decenni fa aveva solo un esito drammatico.

Certo... di passi se ne sono fatti e tanti altri ne dovremo fare, ma ormai il cammino è segnato e abbiamo nuove speranze per il futuro.

Il ruolo delle Associazioni sta nel cercare di diffondere il messaggio sull'importanza di una diagnosi precoce e nel cercare di uniformare la legislazione presente sul territorio nazionale, purtroppo ancora a macchia di leopardo.

Triste a dirsi, ma bisogna avere la

fortuna di nascere nella parte "giusta" del Paese!

Il nostro augurio è che le Istituzioni si attivino concretamente per eliminare queste disuguaglianze tra le regioni e che le esperienze virtuose rappresentate in questa interessante giornata al Gaslini di Genova possano essere di esempio per tutti.

Quella odierna è stata un'occasione importante per allacciare i rapporti dell'Associazione anche con questo Istituto, fiore all'occhiello della Regione Liguria e della sanità pediatrica italiana.



AVIS COMUNALE DI PREGANZIOL

55 ANNI DI SERVIZIO

Sergio Vicentini e Anna Tomelleri, Consiglieri AIP O.d.V.

Il 10 settembre scorso AIP O.d.V., rappresentata da Sergio Vicentini e Anna Tomelleri ha preso parte alla festa per i 55 anni dell'AVIS comunale di Preganziol (Treviso).

La celebrazione ha visto la partecipazione di tantissimi membri del gruppo AVIS del Veneto e del nord Italia, autorità locali e regionali

e diverse Associazioni di riceventi, tra cui l'Associazione Talassemici.

Durante l'incontro, AIP ha portato la testimonianza di Sergio, affetto da Immunodeficienza Primitiva e che riceve immunoglobuline da tutta la vita.

Oltre a raccontare la sua esperienza personale, ha ringraziato tutti i donatori presenti e le Associazioni per il fondamentale gesto di altruismo che periodicamente compiono, in maniera gratuita e solidale.

Per l'Associazione è importante comunicare direttamente con i donatori, soprattutto per far comprendere l'importanza della donazione,

capace sia di salvare vite in casi emergenziali sia di donare la vita ogni giorno a chi ne ha bisogno, come noi.

In queste occasioni, scambiare alcune parole con i donatori e vedere come questi si sentano grati e felici per non vedere sprecato il loro dono, è una sensazione fortissima.

Durante l'incontro sono state consegnate le benemeritenze a tutti i donatori storici e anche AIP ha potuto partecipare consegnando e ringraziando i donatori più longevi.

Come Associazione di pazienti riceventi è importante essere al fianco delle Associazioni dei donatori, organizzare con loro eventi e partecipare ai loro momenti istituzionali, sia perché è essenziale allargare la platea di donatori sia per mantenere viva e alimentare ancora di più la voglia di fare del bene di chi è già donatore.

Grazie a tutti i donatori perché donate ogni giorno una speranza.

"WEEKEND IN VILLA"

IL BANCHETTO DEL GRUPPO LOCALE VERONA

Emanuela Ramus - Socia AIP O.d.V.



Dai che facciamo il banchetto a Villa Pullè, al Chievo (Verona), domenica 8 ottobre... è l'occasione per farci conoscere ancora, anche se non abbiamo le marmellate come l'altra volta!"

E così, grazie all'entusiasmo della nostra Martina (ha l'hobby della pittura), contattata ogni anno per partecipare alla giornata dedicata agli artisti e alle associazioni di volontariato, AIP - Gruppo Locale Verona era presente.

È stato importante esserci perché quest'anno, rispetto agli anni scorsi, Villa Pullè è stata aperta alla città per l'intero week-end ("Weekend in Villa"). L'evento è stato organizzato dalla terza circoscrizione di Verona, con il sabato dedicato allo sport e la domenica alla "Festa delle Associazioni e delle Famiglie", caratterizzata da più di 50 realtà sociali e varie iniziative rivolte a tutte le età e ispirate al tema della diversità, intesa però come unicità.

Le prestazioni artistiche di Martina, che ha disegnato tutta la giornata, e del suo compagno, che ha suonato i gong, la generosità della moglie di un nostro socio, che ci ha donato collanine, braccialetti e orecchini artigianali, e la disponibilità di alcuni di noi che hanno dedicato il loro tempo allo stand, ci hanno permesso di attirare l'attenzione dei visitatori e poter parlare della nostra Associazione.

Abbiamo tenuto a sensibilizzare soprattutto le mamme e i papà sui 10



ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
O.d.V.

CONTATTI
351.0269978
info@aip-it.org

Le Immunodeficienze
Primitive sono malattie
rare del sistema immunitario.



GRUPPO LOCALE VERONA
MONICA SANI | verona@aip-it.org | 349.1582237

www.aip-it.org



TENIAMOCI
IN CONTATTO



AIP - Associazione Immunodeficienze Primitive O.d.V.
@aip_odv

campanelli d'allarme e sulla necessità di diffondere la conoscenza di questa malattia rara, che se riconosciuta fin dalle sue prime manifestazioni, può essere "ben gestita".

La location nel magnifico parco della villa, il bel tempo e la presenza di molte altre associazioni

di Verona, tra le quali anche Fidas, sono stati la cornice perfetta perché la giornata fosse veramente speciale.

Verso tarda mattinata abbiamo avuto l'opportunità di farci conoscere anche dai rappresentanti della terza circoscrizione ai quali abbiamo raccontato la nostra storia, i nostri

obiettivi e che abbiamo ringraziato per averci dato lo spazio per partecipare all'evento.

La sera eravamo un po' stanchi ma emotivamente molto carichi perché è stata una giornata di "semina" che sicuramente avrà in futuro il suo raccolto.

Siamo pronti per seminare ancora!



18° EDIZIONE "FORUM RISK MANAGEMENT"

Alessandro Segato, Presidente AIP O.d.V. e Stefano Mini, Consigliere e Segretario AIP O.d.V.



Est, che aveva per oggetto **"Plasma e sangue: dono di vita e risorsa scarsa. Appropriatelyzza e sostenibilità"**. Il nostro Presidente ha aperto i lavori proponendo, per la discussione, alcuni dei temi più critici del momento. Primo tra tutti il problema della carenza di plasma e della gestione delle immunoglobuline in situazione di "shortage", ricordando a questo proposito l'indirizzo AIFA che definisce le priorità nella loro somministrazione ai pazienti per i quali il farmaco costituisce una terapia salvavita. Sul tema della donazione di sangue, Alessandro ha evidenziato le difformità organizzative tra le Regioni, alcune delle quali affidano la raccolta a enti privati e altre a strutture pubbliche. **L'urgenza nell'incentivare nuovi donatori, soprattutto tra le generazioni più giovani, suggerisce la necessità di un piano di comunicazione a livello nazionale coordinato dal Ministero della Salute, mirato ad incuriosire e formare sull'utilità della raccolta.**

Il 24 novembre la nostra Associazione, rappresentata dal Presidente Alessandro Segato, dai Consiglieri Lucia Bernazzi e Stefano Mini e dal Direttore Filippo Cristoferi, ha partecipato al Forum Risk Management in Sanità di Arezzo, ormai giunto alla 18° edizione.

Si tratta dell'evento più importante del panorama sanitario italiano e vede la partecipazione delle maggiori autorità scientifiche, politiche e professionali della sanità. Si sono tenute numerose sessioni di lavoro nel corso delle quali sono stati discussi i temi più sensibili relativi al Sistema Sanitario Italiano e formulate proposte per il miglioramento della Sanità Pubblica. **AIP, unica Associazione patrocinante, è stata chiamata per intervenire al primo tavolo, coordinato dal Dott. Pietro Pantone, Direttore Immunoematologia e Medicina Trasfusionale della USL Toscana Sud**

Nella stessa giornata, AIP ha preso parte anche all'evento "Campioni per la salute: sport al servizio della donazione di sangue", con un pubblico formato soprattutto da studenti delle scuole superiori. Durante questo incontro abbiamo raccontato la gratitudine che prova un paziente ricevente verso chi compie un gesto volontario e solidale come quello della donazione. Tra i relatori era presente il campione olimpionico di Karatè, medaglia d'oro a Tokio 2020, Luigi Busà, nonché donatore di sangue, che ha sensibilizzato i giovani sull'importanza della donazione. Ha inoltre manifestato la necessità di divulgare nelle Federazioni sportive e nel CONI (Comitato Olimpico Nazionale Italiano) la cultura del dono di sangue e plasma tra gli associati: "si è campioni anche donando sangue".

Supported by

CSL Behring

INCONTRO MEDICI PAZIENTI PISA

25 NOVEMBRE 2023

Futura Cavallini, Socia AIP O.d.V. e Stefano Mini, Consigliere e Segretario AIP O.d.V.

L'idea di realizzare un incontro medici-pazienti a Pisa ha riscosso grande successo, vista la partecipazione e il coinvolgimento delle persone presenti sabato 25 novembre presso l'Ospedale Santa Chiara. L'evento è stato organizzato dal Gruppo

Locale AIP di Pisa, grazie al contributo fattivo della referente Futura Cavallini e della Dott.ssa Valeria Rocchi.

Hanno partecipato in rappresentanza dell'Associazione anche i consiglieri Monica Sani, Lucia Bernazzi e Stefano Mini.

La giornata è stata aperta con i saluti della Dott.ssa Rocchi e, per AIP, di Lucia Bernazzi.

Si sono succeduti gli interventi specialistici, estremamente interessanti, della Dott.ssa Sofia D'Elios - U.O. Pediatra, Dott.ssa Valeria Rocchi - U.O. Immunoallergologia, Prof.ssa Paola Migliorini - Direttore Immunoallergologia clinica e della Dott.ssa Teresa Manzini - specializzanda in Allergologia e Immunologia. La nostra Vicepresidente ha chiuso con un interessante

intervento sugli "aspetti psicologici della cronicità delle malattie rare".

I relatori hanno trattato tematiche molto interessanti sia dal punto di vista medico sia psicologico: tra cui la transizione dal pediatra all'adulto, l'importanza dei vaccini e le novità sulle tecnologie di diagnosi precoce dei deficit immunitari. L'argomento che ha suscitato maggiore interesse, non per nulla è stato citato da tutti i relatori, ha riguardato "la centralità del paziente" per non farlo sentire solo e incompreso.

Tra gli ospiti, abbiamo avuto modo di ascoltare un Caregiver, a cui siamo grati per aver fatto emergere **quanto indubbiamente la sfera emotiva e familiare siano aspetti fondamentali per comprendere, sostenere e aiutare nella quotidianità noi pazienti con IDP.**

La relazione di Monica Sani ha catturato l'attenzione e l'interesse della platea.

Ha sviluppato una riflessione sull'equilibrio psico-fisico del paziente con patologie croniche, che vede svanire la propria integrità corporea ed è obbligato a mettere in discussione il significato della propria esistenza e la qualità della vita. Alle probabili reazioni di disperazione, rifiuto, "anestesia emotiva", ha spiegato Monica, si associa anche il sollievo per apprendere "finalmente", grazie ad una chiara diagnosi, la causa del malessere.

Da qui, la terapia che infonde speranza, l'importanza del rapporto con i medici nella gestione della malattia, la rivisitazione del proprio stile di vita, nella ricerca di un nuovo equilibrio emotivo.

L'evento si è concluso con la visione di alcuni video-racconti tratti dal progetto AFFIANCO: molti di noi si sono ritrovati nelle parole e nei messaggi dei protagonisti e questo ci ha fatto sentire parte di una comunità viva e solidale.



INCONTRO MEDICI PAZIENTI MILANO

14 OTTOBRE 2023

Barbara Croci - Consigliere, Tesoriere AIP O.d.V. e Referente Gruppo Locale di Milano

Sabato 14 ottobre 2023 presso l'aula magna della Clinica Mangiagalli - Ospedale Maggiore Policlinico, si è tenuto il primo incontro medici-pazienti di Milano dopo il Covid. Un appuntamento tanto atteso, che qualche anno fa, prima della pandemia, era una data fissa che sanciva lo storico trait d'union tra Associazione, pazienti, medici e infermieri.

Ha aperto l'incontro la Dott.ssa Maria Carrabba parlando della storia dell'immunologia al Policlinico, da quando è nato il centro di cura ad oggi. **Una squadra di lavoro caratterizzata fin dall'inizio da una presenza nelle reti scientifiche nazionali e internazionali ESID, ERN RITA, AIEOP, IPINet.**

La prima relazione è stata a cura della Dott.ssa Dellepiane e la Dott.ssa Baselli che ci hanno presentato lo studio condotto dal centro sull'Immunodeficienza Comune Variabile dal bambino all'adulto, una delle IDP più frequenti tra i pazienti: i risultati hanno puntato l'attenzione sui fenomeni di immunodisregolazione e maggiore suscettibilità alle infezioni. Si è parlato della diagnosi e delle possibili complicazioni, ma anche del percorso di cura, non trascurando di elencare i principali campanelli di allarme che, se valutati attentamente, portano ad accorciare i tempi di diagnosi con maggiore beneficio per il paziente. Molta importanza riveste il programma di transizione presente in Policlinico, gestito da immunologia e medicina interna, che garantisce un passaggio adeguatamente gestito dal reparto pediatrico a quello degli adulti. Un passo importante e a volte sofferto, soprattutto per quei pazienti che hanno frequentato a lungo la pediatria e che, ad un certo punto, si

devono calare in una nuova realtà obbligati a familiarizzare con nuovi medici. Seguendo il filo conduttore della multidisciplinarietà, è intervenuta la Dott.ssa Trespidi che ha parlato di come affrontare una gravidanza con una IDP e dell'importanza degli esami genetici pre-concezionali. A seguire l'intervento della Dott.ssa Serafino e della Dott.ssa Pietrogrande, che hanno affrontato il tema dell'Agammaglobulinemia x-linked dal bambino all'adulto. Molto utile l'intervento della Dott.ssa Tabini, che si è focalizzato sulla terapia sostitutiva sottocutanea. Sebbene sia una cura domiciliare di autosomministrazione, che in generale non dà particolari problemi, succede di frequente che i pazienti non seguano correttamente alcuni passaggi, causando soprattutto infezioni al livello del punto di iniezione. **Per questo motivo il centro di cura adulti ha attivato un percorso di "retraining" biennale: il paziente ha la possibilità di eseguire la terapia sottocute in ospedale dove viene seguito dall'infermiera che verifica che ogni**



passaggio della terapia avvenga correttamente, e in caso contrario fornisce direttive di correzione. Per l'Istituto Nazionale di Genetica Molecolare "Romeo ed Enrica Invernizzi" di Milano è intervenuto il Prof. Jens Geginat, che ha illustrato un progetto di ricerca effettuato insieme a Telethon sulla regolazione delle risposte linfocitarie contro patogeni "opportunistici" nella sindrome di Iper IgE. Accanto agli interventi di carattere scientifico, ci sono state le testimonianze di due pazienti che hanno affrontato la diagnosi e le cure in modo diverso. E., 57 anni, è arrivata in ospedale circa 10 anni fa con sintomi che portavano a diagnosticare un linfoma. Venne presa in carico da medici che attraverso un confronto multidisciplinare arrivarono a diagnosticarle anche un'Immunodeficienza Comune Variabile. Grazie al suo percorso, anche altri familiari vennero diagnosticati. Il suo atteggiamento nei confronti della malattia è stato di chiusura, isolamento. Invece il Sig. H., in cura sin da bambino per Immunodeficienza, ha sempre affrontato il percorso di cura con la discontinuità e la leggerezza di un ragazzo che non ha ancora maturato una seria consapevolezza della sua patologia. Seguiva le terapie in modo discontinuo e non sempre si presentava ai controlli. Poi la situazione si aggravò, fino ad arrivare al trapianto di polmone. Ora ha compreso l'importanza dell'aderenza alle terapie per la sua salute e le segue puntualmente.

Nonostante gli atteggiamenti e le reazioni diverse nei confronti di malattie molto importanti, queste due testimonianze hanno

dimostrato la stessa eccezionale resilienza durante il difficile percorso di cura.

Ha concluso la mattinata il nostro Direttore, Dott. Cristoferi, ribadendo l'importanza di associarsi ad AIP per rappresentare al meglio i diritti dei pazienti nel dialogo con le istituzioni. Più siamo, più valiamo!

Dopo pranzo si è tenuto l'incontro dei Soci del Gruppo Locale di Milano, durante il quale si è parlato della riorganizzazione del gruppo e della necessità di avere due referenti, uno per gli adulti e uno per i pediatrici. Io, in quanto genitore di pazienti pediatrici, entro fine anno lascerò l'incarico di referente e passerò le consegne alle persone che si sono candidate a questo ruolo, e che spero di presentarvi presto. Un cambio necessario per garantire di essere sempre più vicini ai pazienti e comprendere le loro necessità. Rimarrò a disposizione del gruppo pediatrico per qualsiasi esigenza.

AIP ringrazia sentitamente per l'impegno profuso nell'organizzazione dell'incontro e per gli interventi effettuati: le Dott.sse Dellepiane, Pietrogrande, Baselli, Rossano, dell'Immunologia Pediatrica; le Dott.sse Carrabba, Serafino, Tabini e la Prof.ssa Fabio, del S.S. Emoglobinopatie Difetti Congeniti del Metabolismo e del Sistema Immunitario; il Dott. Geginat, dell'INGM "Romeo ed Enrica Invernizzi"; la Dott.ssa Trespidi, degli ambulatori S.S. patologia della gravidanza; il Prof. Agostoni, Direttore S.C. Pediatria - Immunoreumatologia; la Prof.ssa Fracanzani, Direttore S.C. Medicina ad indirizzo metabolico; i pazienti intervenuti con le loro testimonianze.



INCONTRO MEDICI PAZIENTI LECCE

23 SETTEMBRE 2023

Lucia Bernazzi - Consigliere AIP O.d.V.

L'aula prenotata per l'incontro Medici Pazienti inizia a riempirsi. Sono volti in gran parte sconosciuti, solo alcuni presenti ci salutano dicendo che erano in ferie in Salento e sono passati a sentire; riconosciamo infatti i visi di tre ragazzi toscani: due uomini e una donna che vengono dalla mia regione. Ci sono tante famiglie con bambini piccoli che corrono e schiamazzano nei corridoi vicini. Fermi sulla porta, osservo una giovane coppia e il loro piccolo nel passeggino che stanno lì, immobili, non sanno se entrare o rimanere a osservare quello che succede dall'esterno. Le loro facce parlano da sole: sono impietrite e molto spaventate.

Pian piano cresce la platea e dopo l'apertura dei lavori da parte del Presidente, rompe il ghiaccio Tatiana che inizia a raccontare la sua storia, poi Giada e tanti altri a seguire.

Sono per lo più madri coraggiose e orgogliose del loro passato, ostinate nel trovare un nome e una cura alla malattia dei loro piccoli, che lottando, come solo le madri sanno fare, hanno trovato la strada giusta e l'hanno percorsa con caparbità e con fiducia.

Intervengono via via anche i medici presenti: il Prof. Plebani, il Prof. Martire, la Dott.ssa Civino, il Prof. Spadaro e il Prof. Pignata.

Si interessano ai casi con partecipazione e trasporto. Molte storie le conoscono già, hanno convissuto con quelle situazioni per lunghi periodi, molti mesi, a volte anni.

Conoscono le paure di quei genitori e le loro notti





insonni. Consigliano di affidarsi all'Associazione per non sentirsi soli e sprofondare nel buio della depressione; di credere nei progressi e nei risultati della medicina e della scienza, anche e soprattutto nel campo delle malattie rare.

Nella Regione Puglia è tutto pronto per lo screening neonatale (basta un prelievo di sangue entro le 48 ore dalla nascita). C'è un Centro Regionale Sangue che raccoglie tutti i campioni provenienti da Puglia e Basilicata per screenare 40 malattie e pure a basso costo. Ma bisogna fare presto. La diagnosi precoce è ciò che fa la differenza e che salva la vita.

Purtroppo, mancano 3 milioni in bilancio ed è tutto fermo in attesa della copertura della spesa. I medici presenti insistono sull'importanza di

sensibilizzare i medici di famiglia e i pediatri di libera scelta.

A volte bastano due semplici esami per avere un sospetto diagnostico, soprattutto negli adulti: un emocromo e il dosaggio delle immunoglobuline.

Ma la burocrazia incalza ed anche questo è un ostacolo da combattere. Il clima è ora più conviviale, sembra di essere in famiglia, tutti vogliono intervenire.

Luigi chiede dell'uso degli antibiotici e del problema della resistenza, ma studi clinici hanno dimostrato che, almeno in questo caso, nelle immunodepressioni il fenomeno è meno presente che nei soggetti normali.

È il turno di Brigitte, Dottoressa e Psicologa, che sottolinea

l'importanza della presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie, nonché della collaborazione interdisciplinare tra le varie figure sanitarie. Viene rinnovato l'invito alle vaccinazioni (sempre sotto il controllo del medico) dall'influenza al covid, allo zoster, allo streptococco.

A questo punto anche Lorenzo (il padre che stava sulla porta) si alza, va in cattedra e inizia a parlare della sua esperienza vissuta con il piccolo. "Sono entrato in un mondo nuovo, avevo paura ma poi ho incontrato la Prof.ssa Civino". Sì, proprio lei, una pediatra eccezionale che ha individuato la malattia, gli ha dato un nome e ha iniziato il percorso di cura.

Il volto dei genitori si presenta ora meno teso, forse si sono resi conto che non sono soli e che tanti adulti presenti in sala hanno la malattia di Bruton e che vivono una vita pressoché normale.

Il figlio sorride, non sa perché, ma forse ha capito di essere nel posto giusto.

Sì, perché l'Associazione è anche questo, una grande famiglia!





Siamo rari
ma insieme
siamo una forza
della natura



SENZA DI TE
NON AVREMMO POTUTO
FARE COSÌ TANTO.
ORA POSSIAMO FARE
ANCORA DI PIÙ.

RINNOVA LA TUA
ISCRIZIONE AD AIP O.d.V.

LA QUALITÀ DI VITA NELLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE

L'IMPORTANZA DI ASCOLTARE LA VOCE DEI PAZIENTI

Federica Pulvirenti, MD, PhD, Centro di Riferimento Regionale per le Immunodeficienze Primitive, AOU Policlinico Umberto I, Roma

Le Immunodeficienze Primitive sono un gruppo di oltre 450 disordini estremamente eterogenei da un punto di vista clinico e genetico. I bambini e gli adulti che convivono con queste condizioni presentano sintomi di tipo, severità diverse e quadri clinici in cui possono coesistere una aumentata suscettibilità alle infezioni, manifestazioni autoimmuni e tumori. Per i pazienti con ridotti livelli di anticorpi la terapia è rappresentata da infusioni regolari di immunoglobuline umane, spesso necessarie per tutta la vita, allo scopo di aumentare la protezione nei confronti delle infezioni. Altri possono beneficiare dell'assunzione di profilassi antimicrobica o necessitare di terapia immunosoppressiva. Nelle forme più gravi, come nella Immunodeficienza Severa Combinata (SCID), la terapia è rappresentata dal trapianto di cellule ematopoietiche o dalla terapia genica. A causa della limitata diffusione degli screening neonatali, della complessità dei quadri clinici e della scarsa consapevolezza della comunità medica, i pazienti con Immunodeficienze Primitive ricevono spesso la loro diagnosi dopo un lungo percorso diagnostico, che ne ritarda l'accesso alle terapie. La difficoltà dell'iter diagnostico unito alla complessità del quadro clinico e la necessità di trattamenti prolungati hanno conseguenze rilevanti sulla qualità di vita dei pazienti: tali effetti devono essere considerati e misurati, al fine di consentire una presa in carico globale della salute del paziente.

La qualità di vita associata allo stato di salute è un concetto di ampio respiro che riflette

l'impatto della malattia sullo stato psicologico ed emotivo, il livello di indipendenza, le relazioni sociali e gli aspetti comportamentali dell'individuo.

Rappresenta quindi l'impatto che ha sul benessere del paziente tutte le attività di cui egli deve farsi carico nella gestione quotidiana della propria malattia, inclusa l'esecuzione ripetuta di esami e visite mediche, l'adesione ai trattamenti prescritti e i conseguenti cambiamenti nelle proprie abitudini di vita.

La valutazione della qualità di vita è stata inizialmente introdotta in ambito oncologico come strumento fondamentale per ottenere un equilibrio funzionale tra il prolungamento della sopravvivenza e la preservazione del benessere psico-fisico del paziente. Negli ultimi anni l'interesse nei confronti della qualità di vita è andato crescendo in tutti gli ambiti clinici, in quanto rappresenta un indicatore della soddisfazione del paziente, nonché di numerosi obiettivi sanitari e terapeutici. Inoltre, è un parametro difficilmente quantificabile dall'operatore sanitario. Per tale ragione, la misurazione della qualità della vita avviene mediante questionari generalmente auto-compilati da parte di pazienti o caregiver. **Questi strumenti sono prodotti attraverso un lavoro scientifico rigoroso di validazione e traduzione, e possono includere domande sullo stato di salute di tipo generico o specifico.** I questionari generici, in particolare l'SF-36 e il PEDsQoL (che sono tra i questionari più usati rispettivamente per adulti e bambini), consentono il confronto tra soggetti affetti da una determinata patologia e la popolazione

generale o con individui affetti da patologie diverse. I questionari specifici sono invece validati in specifiche condizioni patologiche e hanno come scopo quello di catturare l'impatto peculiare della malattia in esame sulla qualità di vita. Vengono elaborati a partire da colloqui individuali e da discussioni di gruppo tra pazienti in merito alla loro personale esperienza della malattia, con l'obiettivo di individuare gli aspetti più rilevanti e tradurli in domande. Questi strumenti sono quindi particolarmente utili nell'individuare le aree di intervento più significative, per aumentare il benessere del singolo paziente e migliorare l'aderenza ai trattamenti. Nel campo delle Immunodeficienze Primitive la disponibilità di questionari specifici è limitata al CVID_QoL, un questionario validato nei pazienti adulti con Immunodeficienza Comune Variabile (CVID), composto da 32 domande suddivise in tre dimensioni: l'area emozionale, l'area sociale e un'area specifica per il coinvolgimento gastrointestinale. Inoltre, è disponibile un questionario per la valutazione del grado di soddisfazione relativo alla terapia con immunoglobuline: il Life Quality Index (LQI).

Gli studi sulla qualità della vita nell'ambito delle Immunodeficienze Primitive hanno mostrato come adulti e bambini che convivono con queste diagnosi presentino un livello di salute percepito inferiore rispetto alla popolazione generale, con maggiore limitazioni in termini di benessere fisico e delle attività sociali. Inoltre, i bambini con Immunodeficienza Primitiva presentano maggiori limitazioni in ambito scolastico e sintomi riconducibili ad ansia e depressione. Anche in confronto con pazienti con altre patologie croniche, gli adulti e i bambini con Immunodeficienze Primitive mostrano livelli peggiori di qualità di vita, ad esempio rispetto ai loro coetanei con diabete mellito o insufficienza cardiaca.

La qualità di vita non è un parametro statico,

bensi risente dell'evoluzione del quadro clinico e delle diverse strategie di gestione clinica e terapeutica, nonché dei cambiamenti che avvengono nella vita del paziente. Uno studio longitudinale condotto in una popolazione di adulti affetti da CVID ha identificato come la qualità di vita e alcuni parametri ad essa legati, tra i quali la limitazione delle relazioni sociali, siano associati ad un aumento del rischio di morte, **evidenziando l'importanza del suo monitoraggio nella pratica clinica e il valore prognostico positivo del suo miglioramento.**

Il ritardo diagnostico nelle Immunodeficienze Primitive si è ridotto notevolmente negli ultimi 25 anni, soprattutto nelle forme monogeniche, grazie anche alla crescente accessibilità ai test genetici. È il caso delle diverse forme di SCID, la cui diagnosi tempestiva è ulteriormente favorita in alcuni paesi dalla disponibilità degli screening neonatali.

Nonostante questi progressi, il ritardo diagnostico e la disomogeneità dell'accesso



alla diagnosi accurata rimane un problema significativo, soprattutto nei paesi socio-economicamente più svantaggiati e nei pazienti adulti. Oltre che sulla sopravvivenza e la morbilità, il ritardo diagnostico impatta negativamente sulla qualità di vita del paziente.

I soggetti con una diagnosi tardiva presentano infatti una qualità di vita inferiore rispetto a coloro che ricevono la diagnosi tempestivamente, e tale differenza persiste anche dopo che sia stata comunicata la diagnosi ed iniziato il trattamento. Inoltre, dopo l'inizio del trattamento, i sintomi riconducibili ad ansia e depressione migliorano solo nel 40% dei pazienti con diagnosi tardiva.

Oltre all'ansia associata a un percorso diagnostico prolungato, altre complicazioni possono avere un impatto negativo sulla qualità della vita, tra cui l'elevato numero di infezioni, l'ospedalizzazione, l'instaurarsi di una malattia respiratoria cronica o di diarrea cronica e la presenza di una patologia complessa. Un recente studio italiano, che ha utilizzato il questionario specifico CVID_QoL, ha evidenziato come le aree relazionali dei pazienti adulti con CVID siano negativamente influenzate dall'ansia e dalla depressione, dalla concomitanza di manifestazioni autoimmuni e dalla presenza di

ulteriori comorbidità, mentre le aree emozionali sono influenzate dalla presenza di sintomi organici (persistenza di infezioni ricorrenti e diarrea) e dalla necessità di assumere politerapie farmacologiche. Più in dettaglio, la presenza di ansia e depressione era legata a una maggiore percezione di vulnerabilità e di incapacità di effettuare programmi a lungo termine, mentre la ricorrenza di infezioni era associata alla percezione di stanchezza, alla paura di un peggioramento clinico e a limitazioni nello svolgimento delle attività lavorative e scolastiche. I principali fattori clinici con un impatto negativo sulla qualità di vita dei pazienti con Immunodeficienza Primitiva sono riportati nella *Figura 1*.

Una volta effettuata la diagnosi, lo stesso trattamento prescritto può avere un impatto concreto sulla qualità di vita. Si tratta del cosiddetto *burden of treatment* (letteralmente "peso del trattamento") che può influenzare l'aderenza alle terapie. Nei pazienti con

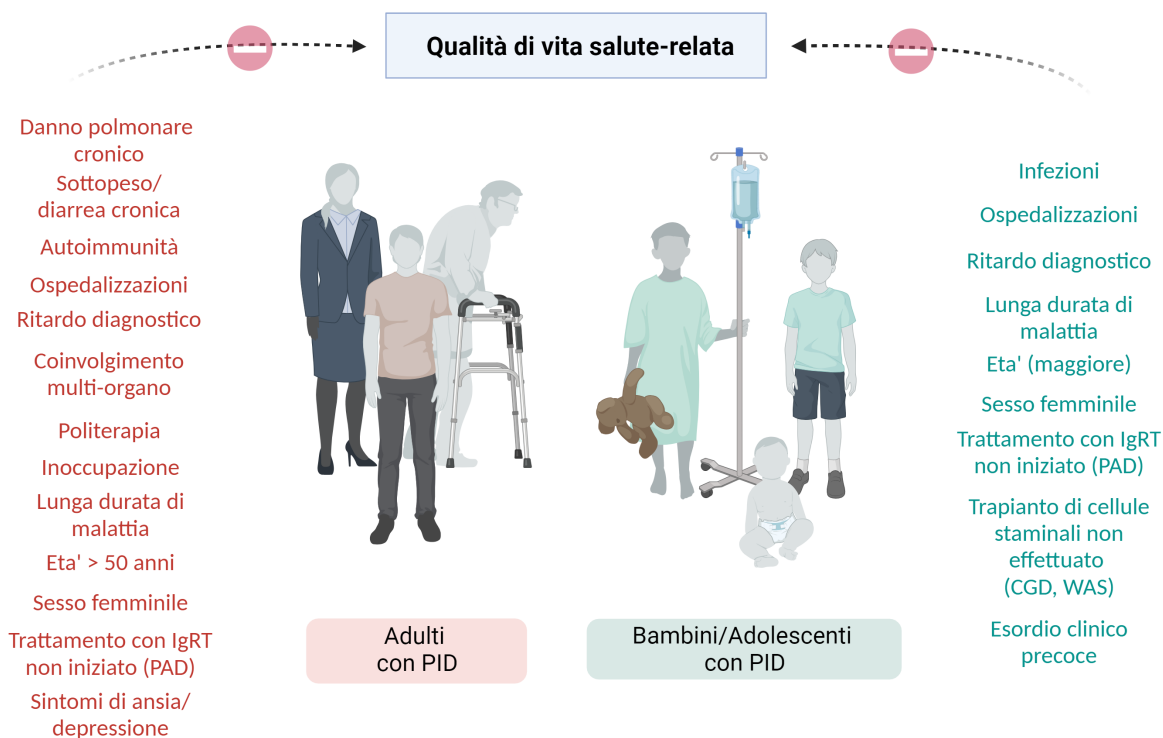


Figura 1.

Principali fattori clinici con un impatto negativo sulla qualità di vita dei pazienti adulti (rosso) e bambini (verde) con immunodeficienze primitive. Abbreviazioni: PAD difetti anticorpali primitivi, PID immunodeficienze primitive, IgRT terapia sostitutiva con immunoglobuline, CGD malattia granulomatosa cronica, WAS sindrome di Wiskott Aldrich.

Immunodeficienze Primitive, il trattamento più frequentemente prescritto è rappresentato dalla terapia sostitutiva con le immunoglobuline, che vengono somministrate ad intervalli regolari per via endovenosa o sottocutanea. Sebbene sia generalmente accettato che il trattamento con le immunoglobuline migliori la qualità della vita nella maggior parte dei riceventi, il grado di beneficio percepito varia sensibilmente sulla base di caratteristiche personali e della modalità di somministrazione preferita dai pazienti.

In numerosi studi i pazienti hanno auto-riportato un significativo miglioramento dello stato di salute nel passaggio dalla modalità intravenosa a quella sottocutanea in termini di maggiore comodità e di riduzione dei giorni di lavoro/scuola persi, anche se a costo di un numero di somministrazioni mensili maggiore.

La recente disponibilità delle immunoglobuline facilitate ha introdotto la possibilità di ridurre il numero delle somministrazioni mensili anche nei pazienti in terapia per via sottocutanea. Generalmente, inoltre, la somministrazione domiciliare è preferita a quella in ospedale. In Italia, tuttavia, l'unica terapia domiciliare consentita è quella sottocutanea.

A riprova del fatto che la preferenza della modalità di somministrazione della terapia è un aspetto del tutto personale, molti pazienti e caregiver preferiscono la terapia endovenosa a quella sottocutanea.

I vantaggi rappresentati dalla terapia endovenosa includono l'essere sollevati dalla responsabilità della somministrazione del farmaco, la rassicurazione dalla supervisione dei sanitari e dalla regolare interazione con gli operatori sanitari che viene garantita da questo approccio.

L'agofobia e l'ansia di non sapere affrontare eventuali reazioni avverse a domicilio possono inoltre contribuire alla preferenza nei confronti

della terapia endovenosa in ambito ospedaliero. Le possibili implicazioni della terapia endovenosa e sottocutanea con immunoglobuline sulla qualità di vita sono riassunte nella Tabella 1.

L'approccio terapeutico necessita quindi di essere personalizzato sulla base delle esigenze, delle aspettative e dello stile di vita del paziente, per cui non è possibile identificare un'opzione universalmente valida. È stato infatti evidenziato che se la modalità di somministrazione delle immunoglobuline viene scelta dopo un lungo periodo di valutazione da parte del medico e del paziente, l'impatto sulla qualità di vita dei diversi trattamenti è simile. Uno studio italiano ha evidenziato che generalmente i pazienti più giovani preferiscono la modalità sottocutanea, mentre i pazienti di età più avanzata, quelli con una storia clinica più lunga e complessa e coloro che presentano sintomi di ansia/depressione preferiscono la modalità endovenosa.

Indipendentemente dalla via di somministrazione, i pazienti con Immunodeficienze Primitive che ricevono immunoglobuline, generalmente riferiscono un'elevata soddisfazione per il loro trattamento. Tuttavia, due recenti studi condotti nel corso della pandemia da COVID-19 hanno rilevato nei pazienti con deficit anticorpali un peggioramento della qualità di vita e una maggiore ansia a causa del timore di rimanere senza farmaci o di essere a maggior rischio di infezione.

In conclusione, la valutazione periodica della qualità della vita deve rappresentare un fattore determinante da considerare nei trial, nella pratica clinica e nella valutazione delle politiche sanitarie inerenti alla gestione dell'Immunodeficienza Primitiva, **nell'ottica di migliorare globalmente il benessere dei pazienti e non solamente di raggiungere un livello di salute soddisfacente.**

Abbreviazioni

IVIG - immunoglobuline endovena

SCIG - immunoglobuline sottocute

fSCIG - immunoglobuline sottocute facilitate

Possibili fattori con impatto negativo sulla qualità di vita	Strategie di gestione
Terapia con IVIG	
Frequenza delle infusioni/impegno temporale	Discutere con il paziente l'eventuale allungamento dell'intervallo delle infusioni endovena o sottocute e modifiche posologiche
Fobia dell'ago	Discutere con il paziente circa le sue aspettative riguardo la terapia con immunoglobuline e sulle differenti modalità disponibili. Proporre la somministrazione da parte di personale sanitario o da parte di un caregiver
Disponibilità degli accessi venosi	In caso di mancata disponibilità di accessi venosi, la terapia con (f)SCIG può essere preferibile. Nei pazienti con necessità di effettuare IVIG mediante port-a-cath o PICC deve essere considerato il rischio infettivo conseguente alla presenza di un accesso venoso permanente
Giorni di lavoro/scuola persi	Considerare il passaggio del paziente alla SCIG (maggiore autonomia nello scegliere il giorno di somministrazione). L'autosomministrazione non richiede spostamenti verso l'ospedale
Costo relativo agli spostamenti per raggiungere l'ospedale	Considerare il passaggio del paziente alla SCIG (maggiore autonomia nello scegliere il giorno di somministrazione). L'autosomministrazione non richiede spostamenti verso l'ospedale
Effetti indesiderati sistemici (ad esempio, cefalea, dolori muscolari e nausea)	Idratare adeguatamente il paziente prima e durante la somministrazione endovenosa. La premedicazione con antinfiammatori non steroidei, cortisonici o paracetamolo può migliorare gli effetti collaterali. Tenere in considerazione che gli eventi avversi sistemici associati alle IVIG spesso migliorano con lo switch alla terapia sottocutanea
Effetto wear-off tra le infusioni (sensazione di perdita di efficacia)	Riduzione dell'intervallo tra le somministrazioni. In alternativa, passare alla terapia per via sottocutanea (SCIG) in quanto somministrata a intervalli più brevi
Terapia con SCIG/fSCIG	
Reazioni avverse nel sito di iniezione	Tendono a migliorare con le infusioni successive. Molte lievi reazioni locali possono essere alleviate discutendo con un operatore sanitario che può raccomandare modifiche nella modalità di infusione (ad es. lunghezza dell'ago, tipologia e numeri dei siti di infusione, velocità/volume per sito), o altre strategie (es. massaggio delicato, impacchi caldi/freddi, farmaci topici da banco)
	In caso intolleranza alle strategie proposte, considerare di passare alla terapia con IVIG
Responsabilità della terapia/somministrazione non supervisionata	L'ansia legata alla mancata supervisione durante la terapia e la riduzione dei contatti con il personale sanitario può beneficiare della discussione con il proprio medico circa i timori e le aspettative relative alla terapia. Prospettare al paziente le modalità di addestramento all'autosomministrazione delle immunoglobuline e la possibilità di effettuare un re-training se necessario. È tuttavia possibile considerare di passare alla terapia con IVIG
	L'ansia legata alla mancata supervisione durante la terapia e la riduzione dei contatti con il personale sanitario può beneficiare della discussione con il proprio medico circa i timori e le aspettative relative alla terapia. È possibile considerare di passare alla terapia con IVIG
Necessità di approvvigionamento del farmaco	Discutere con il paziente le modalità di approvvigionamento e le opzioni disponibili. Supportare il paziente nell'iter amministrativo con i servizi farmaceutici territoriali
	Informare il paziente circa quali siano le figure professionali disponibili al supporto tecnico e le modalità per contattarli. Illustrare i servizi di assistenza messi a disposizione dal produttore
Forza e coordinazione manuale	Nei pazienti con disabilità manuali considerare le IVIG o la somministrazione da parte di un caregiver

Tabella 1.

Impatto della modalità di somministrazione delle immunoglobuline sulla qualità di vita e strategie di gestione.

Bibliografia

Anderson JT, Cowan J, Condino-Neto A, Levy D, Prusty S. Health-related quality of life in primary immunodeficiencies: Impact of delayed diagnosis and treatment burden. *Clin Immunol*. 2022

Cole T, McKendrick F, Titman P, Cant AJ, Pearce MS, Cale CM, et al. Health related quality of life and emotional health in children with chronic granulomatous disease: a comparison of those managed conservatively with those that have undergone haematopoietic stem cell tr ansplant. *J Clin Immunol*. 2013

Jiang F, Torgerson TR, Ayars AG. Health-related quality of life in patients with primary immunodeficiency disease. *Allergy Asthma Clin Immunol*. 2015

Mallhi KK, Petrovic A, Ochs HD. Hematopoietic Stem Cell Therapy for Wiskott-Aldrich Syndrome: Improved Outcome and Quality of Life. *J Blood Med*. 2021

Peshko D, Kulbachinskaya E, Korsunskiy I, Kondrikova E, Pulvirenti F, Quinti I, et al. Health-Related Quality of Life in Children and Adults with Primary Immunodeficiencies: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2019

Pulvirenti F, Cinetto F, Pecoraro A, Carrabba M, Crescenzi L, Neri R, et al. Health-Related Quality of Life in Patients with CVID Under Different Schedules of Immunoglobulin Administration: Prospective Multicenter Study. *J Clin Immunol*. 2019

Pulvirenti F, Cinetto F, Milito C, Bonanni L, Pesce AM, Leodori G, et al. Health-Related Quality of Life in Common Variable Immunodeficiency Italian Patients Switched to Remote Assistance During the COVID-19 Pandemic. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2020

Quinti I, Pulvirenti F, Giannantoni P, Hajjar J, Canter DL, Milito C, et al. Development and Initial Validation of a Questionnaire to Measure Health-Related Quality of Life of Adults with Common Variable Immune Deficiency: The CVID_QoL Questionnaire. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2016

Rider NL, Kutac C, Hajjar J, Scalchunes C, Seeborg FO, Boyle M, et al. Health-Related Quality of Life in Adult Patients with Common Variable Immunodeficiency Disorders and Impact of Treatment. *J Clin Immunol*. 2017

B COME...

BENESSERE, BENEVOLENZA, BONTÀ, BELLEZZA INTERIORE, BISOGNO

Monica Sani - Consigliera e Vice Presidente AIP O.d.V.

E sistono diverse teorie sulle emozioni: Paul Eckman ne identificò sei fondamentali, ipotizzando che fossero universali, sperimentate in tutti gli uomini anche di culture diverse. Inizialmente descrisse *felicità, tristezza, disgusto, paura, sorpresa e rabbia* cui aggiunse poi anche *orgoglio, vergogna, imbarazzo ed eccitazione*.

Le emozioni sono risposte complesse a eventi rilevanti, coinvolgono diversi sistemi sensoriali e percettivi, muovono reazioni fisiologiche misurabili nel corpo (frequenza cardiaca, sudorazione, temperatura, ecc) e determinano vissuti soggettivi. Le reazioni possono essere intense, ma sono di breve durata e questo le distingue da stati d'animo, umore e sentimenti. Le emozioni concorrono nei processi di valutazione, nelle decisioni e nei giudizi, talora preparano all'azione in relazione all'intensità della reazione.

Le teorie più recenti accolgono la tesi evolutivista di Darwin, sostenendo che **le emozioni hanno una funzione adattativa e servono a soddisfare dei bisogni universali utili alla sopravvivenza della specie umana.**

Sono affiancate da reazioni corporee universali, rappresentate da espressioni facciali uguali per tutte le culture e le età: per esempio il disgusto fa chiudere gli occhi come per ripararli da possibili contaminazioni, mentre la paura li fa sgranare, per vedere di più, allo scopo di difendersi meglio (funzioni adattative e risposte istintive, per la sopravvivenza).

Le emozioni *primarie* sono quindi definibili come schemi di risposte innate e universali che attivano modificazioni fisiologiche, espressioni facciali e comportamenti reattivi che servono per garantire la sopravvivenza e la soddisfazione di bisogni vitali.

Robert Plutchick elaborò la teoria delle emozioni *secondarie* per descrivere tutte quelle risposte emozionali che nascono dalla combinazione delle emozioni primarie. In pratica: dalle emozioni



di base, fortemente legate alla soddisfazione di bisogni primari per garantire l'evoluzione e la sopravvivenza della specie, si sviluppano emozioni più complesse, che assomigliano alle emozioni primarie ma hanno sfumature diverse. Dalla gioia, per esempio, si originano gratificazione, soddisfazione e benessere; dalla paura derivano apprensione, ansia, ecc. In questa seconda categoria di emozioni rientra, tra le altre, la brama (combinazione tra felicità ed eccitazione) o la bellezza interiore (generata da soddisfazione e appagamento). La bontà deriva da interesse, accettazione e serenità. Infine, è stata valorizzata un'ulteriore categoria di emozioni, definite *terziarie*, derivanti dalla scomposizione delle emozioni secondarie. Ad esempio la paura può dar luogo ad apprensione, mortificazione o terrore; l'amore può tramutarsi in affetto e a sua volta generare cura, tenerezza, simpatia, e così via.

Una cosa è certa: la ricerca continua a scoprire nuove emozioni di base e ad allargare il ventaglio di sfumature possibili; l'interesse è giustificato se si considera l'impatto che le emozioni hanno sulla nostra vita, sul nostro corpo, sui comportamenti che assumiamo e di conseguenza sul condizionamento che esercitano sulle scelte che facciamo. **Le emozioni primarie, come detto, si sono conservate per garantire risposte immediate utili a soddisfare i bisogni primari innati e per garantire l'evoluzione della specie, le emozioni secondarie e terziarie possono considerarsi emozioni evolute, dove le sfumature indicano la capacità di modulare ed esprimere quello che proviamo.**

La capacità di modulare l'emotività inizia quando diventiamo pienamente consapevoli delle reazioni emotive, solo così è possibile controllarle e gestirle gradualmente, a mano a mano che le percepiamo. Questa abilità di regolare e padroneggiare le emozioni è rilevante per affrontare e adattarsi a situazioni dolorose e/o conflittuali. Talora accade che non si riesca a controllare certe emozioni che, allora, possono rendersi evidenti con somatizzazioni, poiché mente e corpo sono in contatto continuo e sono in grado di influenzarsi reciprocamente. Le emozioni e i pensieri che non riusciamo

a elaborare finiscono per rendersi evidenti attraverso il corpo.

Il benessere quindi, non è assenza di emozioni ma la capacità di viverle profondamente tutte, anche le più attivanti o dolorose, senza reprimerle o trasformarle in sintomi somatici.

Benessere è sintonia e integrazione tra mente e corpo, è capacità di accogliere ed esprimere anche le emozioni più scomode e irritanti, per metterci in contatto profondo con i nostri sentimenti e reazioni, soprattutto in relazione alle persone a noi vicine e alla realtà che viviamo, in pieno accordo con la nostra natura umana.

La sintonia tra ciò che proviamo internamente, la possibilità di accettarlo oppure di esprimerlo agli altri è un fattore di protezione rispetto allo stress, si configura come capacità di adattamento e potenziale risoluzione nelle situazioni conflittuali: ci rende resilienti e non vulnerabili. Quando non ci autorizziamo a riconoscere certe emozioni, quando non riusciamo a esprimerle in modo chiaro, in alcune circostanze anche per ragioni apprese o per inibizioni di varia natura, ci impediamo di essere coerenti con il nostro Sé e spontanei. Si genera quindi un conflitto interno e il carico emotivo non esprimibile si trasforma in sintomi fisici o malattie, concorrendo ad alzare il livello di stress e di malessere.

Il concetto di salute, nel tempo, si è trasformato ed è passato dalla ricerca di soddisfazione di bisogni primari, quali avere cibo sufficiente e condizioni di vita sane, alla ricerca di condizioni fisiche, sociali e spirituali (OMS 1998).

Il Benessere quindi, è un'emozione complessa, all'interno della quale la vita psichica ha un ruolo sostanziale. È strettamente collegato al benessere corporeo e alle relazioni in cui siamo coinvolti nella vita, ed è generato dalla soddisfazione di bisogni fisici ma anche, anzi nella nostra era *principalmente*, dalla modulazione e soddisfazione di quelli psico-emotivi.

IL LIBRO PER BAMBINI DI RAFFAELLA E ALESSANDRO

"DAL DIARIO DI UN GATTO TANTO FELICE"

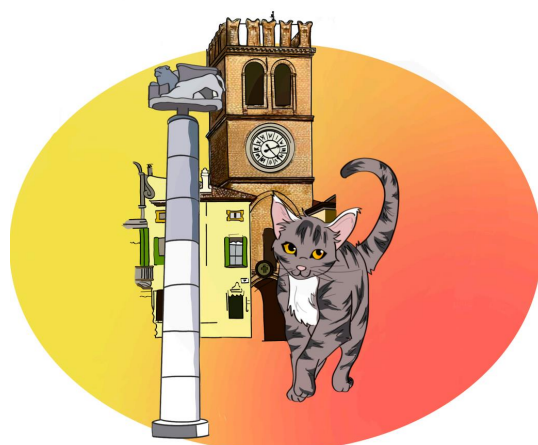
Un giorno di inizio novembre ci scrivono mamma Raffaella e figlio Alessandro per raccontarci del libro scritto a quattro mani che stanno per pubblicare e per chiederci di poter

donare parte dei ricavati ad AIP.

Grati per l'interesse verso l'Associazione e per la generosa proposta, abbiamo pensato di dedicare loro un meritato spazio all'interno di questo notiziario. Vi presentiamo quindi il libro "*Dal diario di un gatto tanto felice*", di cui potete ammirare anche l'immagine di copertina. Lasciamo alle parole di Raffaella e Alessandro il racconto del progetto.

"Il libro è stato scritto a quattro mani da un insolito duetto: siamo infatti figlio e madre. Ogni riferimento a personaggi e fatti della storia non è casuale, ma del tutto volontario. Vivendo con animali e osservando il loro comportamento, più di una volta ci siamo chiesti: "Ma che cosa penseranno nelle loro testoline? Chissà come ci possono vedere...". Sicuramente quello che noi abbiamo appurato è che l'amore, le cure profuse, l'interazione con un cucciolo domestico apportano benessere nella nostra vita, ma soprattutto in quella degli anziani e delle persone che attraversano momenti difficili per problemi di salute. Gli amici a quattro zampe migliorano il nostro umore, ci rendono più empatici e ci costringono a muoverci di più.

Da qui si è fatta strada l'idea di metterci nei panni di un animale e raccontare, dal suo punto di vista, il mondo umano. L'occasione ce l'ha data Tigo, micetto di due mesi, davvero salvato dalle



**DAL DIARIO DI UN
GATTO TANTO FELICE**

valvole di un motore di una Cinquecento, in una serata di maggio a Riccione, ed entrato a far parte delle nostre vite. Gli amici quadrupedi che sfilano nel libro sono vivi e vegeti, appartengono alla nostra allegra brigata, uno in particolare, il gatto Rossini, è la mascotte della nostra città. I personaggi umani, caratterizzati in maniera stravagante, sono i loro reali padroni; abbiamo voluto mettere in luce aspetti più simpatici e divertenti che li contraddistinguono, a tratti pure commoventi.

L'attaccamento alla nostra terra e alle nostre tradizioni polesane, l'affetto per la nostra famiglia, allargata anche ai nostri amici a quattro zampe, ci hanno offerto il contesto giusto nel quale si sbrogliano con ironia i fatti e i misfatti di questa piccola peste.

Avendo in famiglia congiunti affetti da patologie legate all'immunodeficienza primitiva è sorta in noi l'idea spontanea di donare parte dei proventi all'Associazione AIP."

LA TRAMA

Tigro affida alle pagine del suo diario le memorabili imprese da micetto in fuga, un gattino contraddistinto da una notevole dose di audacia e baciato dalla fortuna una sera di maggio. Un prezioso personaggio lo metterà in salvo al primo imprevisto e lo condurrà, dopo un viaggio esilarante, ad una nuova vita. Lungo le tappe del suo vagabondare in terra polesana (che lui amerà tanto) incontrerà buffissimi e commoventi umani e dovrà fare i conti pure con animali dagli accenti strani, tanto comici quanto unici. Grazie a tutti loro capirà cos'è la diffidenza, l'amicizia, la simpatia, la gelosia, la dabbenaggine, la paura e l'affetto incondizionato. Tigro ci saprà regalare emozioni differenti e ci condurrà, attraverso le sue confessioni, a ridere e riflettere in maniera inaspettata su ciò che accade a lui ma anche sulla nostra vita: riusciremo a rispecchiarci e riconoscerci nelle situazioni e vissuti snocciolati nelle sue pagine? Almeno in alcune, sicuramente sì. Di certo le sue confessioni e il gran finale sono una coccola per tutte le età. Il libro, corredato e impreziosito da immagini suggestive, è consigliato a tutti, grandi e piccini, a chi ama gli animali e soprattutto a chi non ha ancora trovato il coraggio di farlo.

GLI AUTORI

Alessandro Muscarà

Nato a Rovigo il 16 Luglio 1998, si è diplomato al liceo scientifico e laureato in International Management presso l'Università di Trento. Lavora nel team marketing di una multinazionale nel Veneto. È un "gattaro" convinto e un appassionato di storia.

Raffaella Gasparetto

Nata a Rovigo il 7 Luglio 1965, cresciuta a Lendinara ("Atene del Polesine"), è un'insegnante di scuola primaria dal 1991 e psicologa dell'apprendimento. Appassionata di lettura e scrittura creativa, è coautrice dei volumi "Il bambino Meta-televisivo" (Erickson, 1999) "Guida alla comprensione del testo" (Erickson, 2003).

LA DISEGNATRICE

Giada Giandoso

Nata a Rovigo il 15 Maggio 1988, si è diplomata presso il liceo artistico ed è laureata in scienze motorie. Insegna attività motorie e coltiva da sempre la passione per il disegno. Quando vuole scappare dai numerosi impegni si rifugia in una tela e nel mondo dei colori.



INSIEME SI PUÒ!

Diventa Socio AIP

Cari Soci, desideriamo esprimere la nostra gratitudine per il vostro sostegno e la fiducia posta nell'Associazione, che hanno reso possibile la realizzazione di molteplici iniziative nel corso di quest'anno. **Un sentito grazie**

a tutti coloro che ci hanno supportato.

Anche durante il prossimo anno, la nostra dedizione a favore delle persone affette da Immunodeficienza Primitiva si tradurrà in nuovi progetti che ci auguriamo avranno un significativo impatto a livello nazionale e internazionale. **La vostra partecipazione è fondamentale per il successo di tali iniziative,**

motivo per cui vi esortiamo calorosamente a confermare la vostra preziosa adesione in qualità di Socio di AIP O.d.V.

Per effettuare il rinnovo, vi chiediamo gentilmente di provvedere al versamento della quota associativa, pari a euro 20,00, entro il 31 dicembre. Questo contributo sarà destinato a sostenere le attività dell'Associazione.

Ricordiamo a ciascun socio che la partecipazione attiva attraverso il supporto ai Gruppi Locali, diffusi su tutto il territorio, costituisce il cuore pulsante della nostra Associazione. **È la sinergia tra i Soci che dà vita a un tessuto associativo arricchito da valori inestimabili.**

Vi ringraziamo di cuore per il vostro costante impegno e collaborazione.

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



ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
O.d.V.

Carissimo/Carissima,

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](tel:351.0269978) oppure inviaci una mail all'indirizzo info@aip-it.org.

**Siamo rari
ma non siamo soli!**

Con il contributo non condizionato di





Solo insieme possiamo!

Aiutaci a sostenere i pazienti affetti da Immunodeficienza Primitiva. Questo Natale dona ad AIP O.d.V.