

# EX

RIVISTA DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI E TALASSEMICI DI RAVENNA

ANNO XLIII - N. 7/8 DICEMBRE 2017

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



**XVI**  
**CONVEGNO**  
**TRIENNALE**

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

---

**VERSO L'INNOVAZIONE...**  
**CON 20 ANNI DI ESPERIENZA**



13 settembre 2017  
**NUOVE PROSPETTIVE**  
**TERAPEUTICHE**  
**PER TALASSEMIA**  
**E ANEMIA FALCIFORME**  
Firenze - Auditorium Ospedale Pediatrico Meyer



## XVI Convegno Triennale dell'emofilia

# VERSO L'INNOVAZIONE...

Maria Serena Russo

Dal 9 al 12 novembre, in una Napoli primaverile, accogliente e misterica, si è svolto il XVI Convegno Triennale sui problemi clinici e sociali dell'emofilia e delle malattie emorragiche congenite.

Per le Associazioni sono momenti di grande importanza, perché permettono l'aggiornamento sia clinico che terapeutico e riteniamo che questo non sia tanto un privilegio, quanto piuttosto un'occasione di formazione, necessaria e condivisibile, tra tutti gli attori del poliedrico microcosmo rappresentato dall'emofilia. Crediamo che mai come negli ultimi anni sia stato dato grande spazio all'ascolto dei bisogni, a volte anche non strettamente clinici dei pazienti, con l'intento di offrire un miglioramento nella qualità della loro vita; eppure a molti di essi sembra che, al di là della volontà di tutti, qualcosa si sia inceppata e si abbia difficoltà a passare dalle parole ai fatti.

La vita insegna che ognuno interpreta un ruolo, cercando di portare avanti i propri interessi e in una comunità rappresentata da strutture molto diverse tra loro, quali associazioni, case farmaceutiche e comunità scientifica, trovare un equilibrio comporta un costante impegno.

L'ideale sarebbe che ognuno lavorasse con un obiettivo comune e nel rispetto reciproco di doveri e diritti, ma la piramide sociale sembra alzarsi sempre più e la comunicazione tra le parti è nebulosa nonostante i proclami di lavorare sullo stesso piano e concedere gli stessi spazi.

Senza fare ricerche socio-antropologiche o trovare attenuanti, resta da dire che solo una forte coesione associativa può fronteggiare la confusione.

Napoli è stata la riprova che gli spazi dedicati all'ascolto devono rafforzarsi e ci auguriamo che sempre più si parli di come garantire l'accesso ai nuovi prodotti, per i pazienti, oltre che spiegarne le caratteristiche farmacologiche.

Ora più che mai occorre focalizzarsi sui temi e progetti costruttivi e non disperdere energie, individuare i soggetti disposti ad impegnarsi con costanza e competenza, valutare e fronteggiare il ricambio dei medici esperti.

Soprattutto fare formazione ed educare all'impegno le generazioni nuove, assegnando loro il compito di rinnovare, facendo sì che le competenze e l'esperienza precedenti rimangano solida base su cui costruire il domani.

Ma anche imparare a padroneggiare la tecnologia per far sì che essa diventi strumento di informazione nelle nostre mani e non il contrario.

Al di là infatti dei tanti strumenti disponibili per ottenere informazioni, rimane sempre una larga fascia di persone che ad essi non accedono.

La rete non raggiunge tutti e pur non essendo questa la sede per individuarne le cause, ne consegue che, il più delle volte, chi ha bisogno di conoscere, resta tagliato fuori.

A tale scopo noi continuiamo ad esserci, per cercare di raggiungere il maggior numero di persone e dare loro un'indicazione. Con la comunicazione si dà ascolto ai bisogni, da questi nascono le alleanze e le strategie, infine con un briciolo di sfrontatezza e potenza di idee, si può sperare in un miglioramento.

## IN QUESTO NUMERO

### Pagine 2/5

XVI Convegno Triennale dell'emofilia a Napoli

### Pagine 6/8

Nuove prospettive terapeutiche per la talassemia e anemia falciforme

### Pagina 9

Rubrica legale

### Pagine 10/11

Alchemia della coagulazione

### Pagina 12

L'Alleanza delle Malattie Rare

### Pagina 13

Attenzione a queste notizie ed a questi titoli

### Pagine 14/15

Intervista alla dott.ssa Gamberini del centro talassemia di Ferrara

### Pagine 16/17

Il rapporto sul federalismo in sanità

### Pagina 18

Rubrica psicologica

### Pagina 19

Emofilia in emergenza

### Pagine 20-21

Attività di FedEma

### Pagina 22

Il centro malattie rare di Pescara

### Pagina 23

Un giorno con le ali



# ...CON VENT'ANNI DI ESPERIENZA

di Cristina Cassone



Avevamo veramente l'imbarazzo della scelta sul come e con quali notizie iniziare a parlare del triennale di Napoli, forti ancora di più delle parole pronunciate in apertura dal prof. di Minno, presidente uscente di AICE, che ha constatato come ormai le associazioni dei pazienti possano stare di diritto anche nei convegni più strettamente medici. Ha riconosciuto, ora ufficialmente, che siamo pazienti non soltanto "informati", ma partecipativi attivi di tutte quelle attività legate anche alla cura ed alla conoscenza delle novità di tipo scientifico.

Detto questo però abbiamo scelto di partire con le notizie della Federazione.

Per fare questo ci siamo rivolti alla riconfermata presidente Cristina Cassone.

*"Ricominciare un altro triennio - ha affermato - con una rinnovata fiducia da parte di tutte le associazioni presenti è una responsabilità importante, un compito che divideremo con il neo direttivo composto da: Luigi Ambroso, (AVEC-LAGEV) Francesco Cucuzza (ASE), Anna Fragonomeno (ARLAFE) ed Enrico Mazza.*

*È stato davvero emozionante ricevere tanti attestati di stima e di affetto*

*da parte di chi ha partecipato alla scorsa assemblea dell'11 Novembre. Come al solito non ci siamo limitati al momento della votazione ma ci siamo soffermati sulle attività svolte e su quelle che si intendono portare avanti ospitando per la prima volta anche l'avvocato che sta seguendo il processo di Napoli.*

*L'intento di tutti è quello di dare continuità all'attività istituzionale, per dare risposte concrete ad i bisogni rimasti insoddisfatti, dedicarsi al tema della giustizia, che entro fine anno dovrebbe concludersi sia in tema di equa riparazione che in sede penale, soffermarci sull'importanza della collaborazione con le associazioni, con AICE e Fondazione Paracelso.*

*I presupposti per ricominciare sono incoraggianti, l'attività è ripresa da subito con la partecipazione da parte del nuovo direttivo agli eventi locali e nazionali che si sono tenuti dopo l'assemblea.*

*C'è una rinnovata energia e molto entusiasmo da parte dei neoletti a proporre nuove attività e a portare avanti le progettualità in corso coinvolgendo tutte le associazioni.*

*Personalmente ringrazio il direttivo uscente per le belle parole e per la disponibilità che ci hanno confermato, un ringraziamento particolare va a Stefania, che, seppure non*

*ufficialmente, continua e continuerà a collaborare con la Federazione. Lei ed Enrico si dedicheranno in particolare al Comitato Giovani, alla scuola Fedemo, alla comunicazione sui social e a mantenere unito questo bellissimo gruppo di ragazzi che sta crescendo e si sta affiatando sempre di più.*

*Le cose da fare sono ancora tante ma quando c'è volontà e armonia si lavora con più facilità.*

*Ringraziamo tutti per la fiducia, e per la numerosa partecipazione sia in assemblea che al triennale anche da parte delle famiglie.*

*Un ringraziamento personale e particolare a quelle dell'ABCE sempre unite e pronte, che anche questa volta al ritorno dal triennale mi hanno preparato una bellissima sorpresa.*

*Un grosso grazie allo staff per il supporto, la disponibilità e l'operatività.*

*Adesso si riparte!"*

Le abbiamo anche chiesto di stilare un bilancio del suo primo triennio, anche se nel precedente numero del giornale ne avevamo parlato abbondantemente.

*"Un bilancio delle attività che abbiamo svolto quest'anno?*

*Andando in ordine cronologic, un risultato importante è stato quello della estinzione della cura dell'epatiche C che grazie all'introduzione del criterio numero 8 da parte di AIFA, permette a tutti i pazienti affetti da emofilia di accedere alle cure risolutive*

*Tutto questo grazie al sostegno di una campagna avviata "Senza la C" con altre associazioni su un tavolo tecnico che si era istituito a livello della regione Lazio ma anche con incontri individuali all'interno di AIFA insieme ad AICE.*

*Il risultato ottenuto è molto importante perché permette agli emofilici positivi all'HCV l'accesso a queste terapie e di guarire in poche settimane.*

*Poi c'è stato quello delle patenti.*

**Segue a pagina 4**



**Il nuovo direttivo FedEmo**



*Prima i pazienti emofilici venivano posti a revisione per valutare la idoneità della patente di guida con intervalli di tempo ristretti rispetto ad altri perché c'era una preclusione dovuta dalla lettera G inserita nell'articolo 20 del regolamento tecnico al codice della strada che poneva questi limiti a coloro che erano affetti da malattie del sangue. Fortunatamente dopo tante insistenze all'interno del Ministero delle Infrastrutture con l'intervento anche del Ministero della Sanità, siamo riusciti a raggiungere questo obiettivo.*

*Ora la preclusione non esiste più. Da quest'anno abbiamo intrapreso un altro percorso molto importante, quello delle commissioni miste AICE e FedEmo che vede i pazienti insieme ai medici combattere per quelli che sono i nostri diritti. Il prossimo impegno riguarda il prepensionamento.*

*Ci stiamo lavorando da un po' di mesi ed abbiamo avuto comunicazione che finalmente è approdato sia all'ordine del giorno del consiglio dei ministri, quindi molto re-*

*cente, la notizia che il documento è alla Commissione del Senato."*

A Napoli abbiamo ascoltato anche le numerose iniziative messe in cantiere in questi anni dalla Fondazione Paracelso.

Rimandando i nostri lettori ai prossimi numeri del giornale per l'approfondimento anche di queste iniziative, abbiamo ascoltato le parole del presidente Andrea Buzzi che nel corso di una breve intervista ci ne ha elencato alcune di particolare rilevanza.



## "...NONOSTANTE L'EMOFILIA"

La Fondazione Paracelso ha presentato i risultati della parte qualitativa di uno studio psicologico condotto in collaborazione con l'Università degli studi di Milano sulla resilienza negli emofilici italiani (pubblicheremo in proposito nel prossimo numero del giornale

un'intervista al dott. Luca Negri che ha tenuto la relazione - N.d.R.) "La resilienza - ha detto Andrea Buzzi - è stata indagata in tante categorie di pazienti mai sugli emofilici. Abbiamo condotto questo studio che è durato alcuni anni con interviste dirette con i pazienti e le famiglie.

*Siamo partiti dal concetto che noi non siamo un istituto di ricerca, siamo un'organizzazione di pazienti quindi ci interessava esplorare un campo dove nessuno era mai andato a indagare ma anche mostrare come si possa reagire ad una condizione patologica, sia come pazienti che come genitori con maggiore o minore resilienza cioè con la capacità poi di reperire risorse e di considerare una malattia che nessuno vorrebbe mai avere come un'opportunità e in tanti casi questo può essere.*

*Ci interessava far vedere da una parte soprattutto i genitori che hanno sempre lo spettro della diversità e temono che l'emofilia sia un impedimento alla realizzazione della vita e alla vita vissuta pienamente dei loro figli come invece poi l'incontro con una malattia possa essere l'opportunità che riesce a tirare fuori anche risorse che non si sapeva di possedere.*

*Dall'altra parte ci interessava mostrare ai medici come ci sia tutto un altro mondo rispetto alla condizione puramente patologica che necessita di attenzione.*

*Alla fine il modello biomedicale cioè la gestione tecnica della malattia non è sufficiente a creare il benessere della persona, deve essere la persona con la condizione cronica e complessa come l'emofilia ha bisogno di tutta una serie di considerazioni, alla fine la considerazione della persona nella sua totalità.*

*E poi presenteremo questo progetto che abbiamo svolto a vantaggio di un piccolo gruppo di adolescenti, nessuno aveva mai fatto nulla per gli adolescenti in questo ambito naturalmente perché si è sempre un po' spaventati dall'adolescenza perché si pensa e certe volte è anche vero che gli adolescenti sono difficili da trattare, che non siano interessati ad un progetto sociale, noi abbiamo pensato visto che si parla tanto di compliance, c'era uno spettro che aleggiava, per carità il progetto non pretende di dire una verità sugli adolescenti e in assoluto, abbiamo preso un piccolo gruppo di persone e abbiamo proposto delle attività che non erano centrate sull'emofilia. In questo progetto che si è articolato in due incontri residenziali cioè uno di 3 giorni e uno di 2 giorni a distanza di qualche mese l'uno dall'altro, con la collaborazione di due storiche collaboratrici di Fon-*





## LA NOSTRA VACANZA AL TRIENNALE



dazione in particolare una formatrice di gruppi e di una counselor; noi abbiamo proposto ai ragazzi delle attività dove l'emofilia non è stata nominata quasi mai però era sempre presente.

Volevamo dare considerazione a queste persone senza ignorare l'emofilia e senza metterla in centro alla tavola come dire mettiamo l'emofilia al suo giusto posto e il risultato è stato straordinario per noi soprattutto per l'interesse che i ragazzi hanno dimostrato.

Questo è un messaggio di normalità nel caso di una malattia possono condurre una vita normale.

Abbiamo sentito virtualmente i figli dei genitori con cui abbiamo avuto relazione e abbiamo relazioni da anni e ci interessava capire e dire e poi abbiamo fatto un giochetto di dire ai genitori "lo sapete che cosa pensano i vostri ragazzi della propria condizione?" e ai ragazzi "lo sapete che cosa pensano i vostri genitori della vostra condizione?".

Tengo a precisare che il gruppo per quanto piccolo era rappresentativo perché lì dentro c'erano ragazzi che avevano livelli differenti di gravità e anche di conseguenze della malattia, c'erano qualcuno che aveva un danno articolare piuttosto consistente soprattutto perché sono ragazzi dai 15 ai 17 anni e qualcuno che stava molto bene.

Per nessuno in realtà la percezione dei ragazzi era molto diversa da quella dei genitori e un'altra delle tante cose interessanti e sorprendenti è che da questi ragazzi sono arrivate domande interessanti e una serie di curiosità non necessariamente in ambito clinico ma per esempio di curiosità storiche tipo a me hanno chiesto "com'era essere emofilico ai tuoi tempi?", è una domanda che nessun genitore mi ha mai fatto ed è stato molto divertente vedere qual era la differente prospettiva fra chi la condizione la vive e chi si immagina come venga vissuta dai propri figli".

Non è stato quindi un caso se durante lo svolgimento della sessione su temi sociali, alla quale ha fatto riferimento Andrea Buzzi, sia stato proiettato un piccolo filmato sulla vacanza in Romagna (riprodotta nel titolo) che si svolge da tredici anni alla quale partecipano dai 30 ai 40 ragazzi dai 9 ai 13 anni.

Un'esperienza diversa da quella raccontata da Andrea Buzzi ma sempre rivolta ai giovani che ogni anno di arricchisce.

Quella raccontata da Buzzi intitolata "Nonostante l'emofilia", indagine qualitativa sugli atteggiamenti resilienti degli emofilici italiani e le loro famiglie" che illustreremo nel prossimo numero del giornale attraverso un'intervista a Luca Negri.

1 - Continua

## IL NUOVO CONSIGLIO DIRETTIVO AICE

In occasione del XVI Congresso Triennale sui Problemi Clinici e Sociali dell'Emofilia, si è insediato il nuovo Consiglio Direttivo che rimarrà in carica fino al 2020.

è composto da:

Presidente: Elena Santagostino  
Past President: Giovanni Di Minno

Vice Presidente e Consigliere:  
Angiola Rocino

Consiglieri:

Chiara Biasoli, Raimondo De Cristofaro, Renato Marino  
Segretario: Antonio Coppola



## Medici in prima fila... nel segno della continuità

Per chi come me, diversamente giovane, che partecipa ai convegni triennali dai primi anni '70, pubblicare questa immagine, significa tornare indietro sì, ma constatando che il medico che cura gli emofilici anche quando non è più in attività ufficiale resta sempre e comunque un punto di riferimento ed un esempio per i giovani.

In questa immagine che mi fa particolarmente piacere pubblicare, possiamo dimostrare visivamente che è così.

La dottoressa Pasqual Marsettin ed il prof. Nicola Ciavarella, fondatore del Centro Emofilia di Bari, che avevo conosciuto nel 1977, nell'immagine, in seconda fila, quasi in un segno di continuità con le due giovani dottoresse in prima fila, che sono il presente della cura dell'emofilia, Elena Santagostino, neo presidente di AICE ed Elisa Mancuso, entrambe del Centro Emofilia di Milano.

Brunello



13 settembre 2017

# NUOVE PROSPETTIVE TERAPEUTICHE PER TALASSEMIA E ANEMIA FALCIFORME

Firenze - Auditorium Ospedale Pediatrico Meyer

Il dott. Casini del Day Hospital della struttura Tumori Pediatrici e TMO del Mayer di Firenze ha trattato il tema della **gestione attuale del talassemico**.

Una sorta di lettura magistrale sulla storia della talassemia attraverso questi ultimi trent'anni, affermando innanzitutto che le emoglobinopatie sono da ritenersi un problema sociale sia a causa dei nuovi casi che si verificano ogni anno, sia in parte per i casi che arrivano a causa dei flussi migratori.

Negli anni '90 si è anche cominciato a parlare di trapianto da cellule staminali ed in seguito di terapia genica. *"Mentre anni fa - ha concluso - la cura del talassemico era tutta incentrata sulla prevenzione e cura della cardiopatia, con il miglioramento delle cure e l'età sempre più avanzata che il paziente può raggiungere si sono presentati altri tipi di problematiche ma grazie ad un team di clinici (non più solo l'ematologo) si può avere la corretta gestione della malattia"*.

## LA SOFFERENZA D'ORGANO

La dott.ssa Alessia Pepe, responsabile del centro MIOT per la T2\* al CNR di Pisa ha trattato il tema della sofferenza d'organo affermando che è causata dall'accumulo di ferro. *"La maggior rilevanza - ha affermato - è sulle complicanze cardiache. Nel paziente ben trasfuso la cardiomiopatia è di tipo dilatativo.*

*Il parametro dato dalla risonanza magnetica T2\* ha alta correlazione con la prognosi, differentemente dal solo valore della ferritina che non è sufficientemente correlata con il rischio cardiaco o con gli accumuli nel fegato.*

*Va sottolineato come prima di questa tecnica non invasiva l'unico modo per valutare la fibrosi era fare la biopsia. La terapia ferrochelante può quindi essere adattata al tipo di accumulo passando nel tempo dal 30% di pazienti con cuore libero da ferro all'attuale 70% di pazienti con cuore libero da accumulo"*.

Nel suo intervento ha poi ricordato come per il paziente talassemico però la cardiomiopatia non è solo relativa al ferro ma anche dovuta all'aumento dell'età (rischio ischemico ad esempio, come il resto della popolazione sana).

Si ha anche una maggior tendenza a miocarditi (edema e fibrosi).

Lo stress ossidativo è un fattore da tenere sempre presente.

La fibrosi aumenta se la talassemia è associata anche a diabete e HCV-RNA+ (positività all'RNA del virus dell'epatite C).

Il diabete ha comorbilità con la talassemia cioè la presenza contemporanea di talassemia e diabete aumenta il rischio di complicanze cardiache.

Terminando poi la sua relazione ha affermato che: *"La prossima frontiera del metodo è quella di quantificare l'accumulo di ferro nel pancreas. Questi accumuli non sono correlati con*

*ferritina e con accumuli al fegato.*

*Esiste una correlazione con accumuli al cuore, nel senso che se ci sono accumuli al cuore ci saranno anche al pancreas. Al momento è solo possibile vedere se ci sono o non ci sono accumuli al pancreas ma non è possibile dare un dato quantitativo.*

*I dati preliminari della T2\* suggeriscono che è raccomandabile l'uso del mezzo di contrasto ad ogni risonanza in quanto anche per chi all'inizio dello studio non aveva fibrosi, ad ogni successiva risonanza ha lo stesso rischio di rilevare fibrosi quindi non è opportuno evitare il contrasto anche se le risonanze precedenti non rilevano fibrosi"*.

## LA CHELAZIONE

La dottoressa Peppe ha messo in risalto quanto sia importante una corretta chelazione per la sofferenza degli organi ed ecco che la relazione del dott. Perrotta è stata proprio incentrata sulla chelazione che è il problema comune di tutte le patologie soggette a trasfusioni periodiche.

Il primo aspetto preso in considerazione storicamente è relativo a chelazione e ferro a livello cardiaco confrontando gruppi trattati con sola desferoxamina o con solo deferiprone, poi anche relativamente alle terapie sequenziali e combinate. Un fattore importante per la valutazione delle cardiomiopatie è la frazione di eiezione. La terapia combinata desferoxamina + deferiprone riesce a migliorare la frazione di eiezione anche quando già compromessa alla partenza dello studio (tempo 0).

È stata testata anche la terapia combinata desferoxamina - deferasirox ed anche in questo caso si ha miglioramento della T2\* in pazienti con frazione di eiezione normale alla partenza. I canali con cui il ferro entra all'interno delle cellule sono gli stessi canali del calcio (non nel fegato però) quindi ci sono studi in corso in cui si usano farmaci relativi al metabolismo del calcio come protettori cellulari. I canali del calcio spiegano anche come mai c'è correlazione fra accumuli in cuore e asse endocrino ma non c'è correlazione con gli accumuli al fegato. L'accumulo cardiaco indica un maggior rischio di accumulo a livello di asse endocrino. Accumuli al pancreas precedono accumuli a livello cardiaco.





Danni all'asse endocrino comportano: diabete mellito, ipotiroidismo, ipogonadismo.

La terapia chelante va modulata in base al ferro che entra con le trasfusioni, non tanto con i valori di ferritina. L'adesione alle terapie è fondamentale come anche trattare i pazienti in modo ottimale prima dei 10 anni di vita. Il nuovo exjade è molto meglio tollerato: dopo che è stato tolto il lattosio sono molto diminuiti gli eventi gastrointestinali che portavano poi a dover cambiare terapia. Grazie al fatto che deve essere preso in un'unica somministrazione può essere particolarmente indicato per la chelazione nel bambino. Il dottore considera il deferasirox la terapia primaria per il bambino che comincia la terapia chelante perché la compliance è talmente maggiore da giustificare la minor efficacia del deferasirox rispetto al desferal. La combinata deferasirox - desferoxamina è possibile, relativamente alla combinata deferasirox con deferiprone al momento si può al massimo parlare di terapia alternata con un giorno deferiprone e un giorno deferasirox.

## IL TRAPIANTO: PROFILASSI E PREVENZIONE DELLE COMPLICANZE

La dottoressa Tintori ha affermato che è l'unico approccio realistico alla talassemia. Ci sono due aspetti da considerare relativamente a questa tecnica:

- 1) la maggior reperibilità del donatore: non più solo il fratello compatibile.
- 2) supporto nella scelta di ricorrere al trapianto: il trapianto è una tecnica comunque rischiosa e la talassemia è attualmente una patologia a basso rischio quando trattata in modo adeguato. Può quindi essere considerato eticamente inadeguato far correre dei rischi ad un paziente che non è a rischio di vita.

Occorre quindi ridurre i rischi al minimo in modo da non incorrere in problemi etici. Secondo alcuni studi la sopravvivenza in gruppi di talassemici trapiantati e di talassemici non trapiantati è sovrapponibile.

Cambiano le cause di morte ma non l'effetto finale. Quindi è necessario ridurre il rischio di rigetto, mortalità, di contrarre malattie di peggior gestione rispetto alla malattia di partenza. Il fattore limitante è la fase di condizionamento pre trapianto che è ancora troppo severa soprattutto nell'adulto.

Si cercano comunque continuamente protocolli di condizionamento che possano ridurre la mortalità, anche puntando al chimerismo (coesistenza di cellule del midollo derivate dal trapianto e cellule proprie del paziente) anziché alla totale sostituzione del midollo.

Anche il trapianto da cordone di un fratello parrebbe avere buoni risultati (studi di Locatelli).

Si cerca anche di ampliare il bacino dei possibili donatori non solo il fratello HLA compatibile ma anche familiari (soprattutto dove la consuetudine di matrimonio fra consanguinei è elevata) fino ad includere donatori da registro.

# IL TRAPIANTO, LA TERAPIA GENICA, ESPERIENZA CHOP, ESPERIENZA TIGET

Questa fonte di donatori in alcuni Paesi come l'India è praticamente impossibile mentre è più possibile per la razza caucasica.

La filosofia recente è che si può abbassare moltissimo il rischio di mortalità o malattia linfocitaria data dal condizionamento accettando un maggior rischio di rigetto (anche il 43%). eventualmente a questo punto si può ripetere il trapianto successivamente sfruttando la coda di immunosoppressione successiva al primo trattamento.

Il trapianto aploidentico (cioè da registro) è l'alternativa al trapianto da fratello o familiare.

Il rischio di sviluppo di tumore a causa del condizionamento per il trapianto al momento non è valutabile nell'esperienza al Meyer perché sono ancora pochi anni, visto che vengono effettuati solo dal 2004. La dott.ssa Pepe interviene citando uno studio di prossima pubblicazione sulla correlazione fra trapianto e una probabilità significativamente maggiore di sviluppare tumore.

## IL TRAPIANTO GENICO: ESPERIENZA BLUEBIRD BIO

Il prof. Locatelli si è concentrato sull'obiettivo della terapia genica che significa instaurare la produzione di catene  $\gamma$  (gamma) dell'emoglobina, queste catene non avendo la mutazione che affligge invece le catene  $\beta$  sono efficaci nel trasporto dell'ossigeno. Nel 2010 il primo paziente sottoposto a gene therapy con uso della caspasi per l'attivazione del promotore di sintesi delle catene gamma. Uno dei problemi affrontati è la polimerizzazione delle catene con un comportamento simile a quello che si osserva nella sindrome falcemica. Si usa un vettore lentivirale per il trattamento del sangue periferico del paziente. Poi il paziente va seguito per 15 anni.

Dopo l'introduzione dell'elemento geneticamente modificato il picco di emoglobina è di almeno 6 gradi e resta costante sia nei  $\beta 0$  (beta zero) che nei  $\beta+$ . A 18 mesi di follow up i  $\beta+$  sono diventati indipendenti da trasfusione con emoglobina di 9,5/12 mentre nei pazienti  $\beta 0$  si ha una riduzione delle trasfusioni o riduzione del fabbisogno di sangue trasfuso. Si cerca di capire il numero corretto di coppie di vettori per cellula trattata. Nello studio indicato con 204 si ha un grosso aumento della trasduzione con (se ho capito bene) 6 coppie.

La terapia genica viene utilizzata anche per trattare il paziente adulto mentre la terapia trapiantologica ordinaria è applicabile solo in ambito pediatrico. sull'adulto si è investito poco relativamente al trapianto classico a causa dei rischi troppo alti. Lo studio 204 ha dato almeno una diminuzione di 2/3 del fabbisogno di trasfusioni. Il prossimo studio, il 212, prevede il trattamento dei  $\beta 0$  per ottenere l'indipendenza da trasfusione.

## Dott Breda / Rivella ESPERIENZA CHOP

L'esposizione comincia illustrando il primo vettore usato in vitro. Questo vettore non si era rivelato abbastanza sicuro in precedenti studi però ha aperto il filone di ricerca. In questi studi il sangue periferico viene prelevato e trattato in modo da isolare la componente non differenziata del sangue, si tratta e poi si induce differenziazione cellulare. Il risultato è soddisfacente per i campioni con genotipo  $\beta+\beta+$  e  $\beta 0\beta+$  ma nei campioni  $\beta 0\beta 0$  non si ottengono valori accettabili di Hb (emoglobina). È stato necessario quindi ingegnerizzare il vettore, oltre a trovare un metodo di screening più rapido ed efficace per selezionare i vettori. Occorre inoltre poter distinguere l'Hb transgenica dall'Hb endogena oltre a distinguere l'ottenimento di HbA (emoglobina normale) dall'HbF (emoglobina fetale). L'obiettivo è identificare i vettori capaci di aumentare significativamente l'Hb con un basso numero di coppie vettoriali

## ESPERIENZA TIGET Progetto in collaborazione con Telethon

Il dott. Aiuti ha affermato che il bersaglio ideale è la cellula ematopoietica prelevata dal midollo, trattata e reintrodotta nel paziente. Dall'anno scorso la terapia genica è diventata una realtà nei termini di TERAPIA FARMACOLOGICA. L'approccio si è rivelato sicuro, stabile (7 anni di follow up). Nella Talassemia ci sono voluti molti anni per ottenere il giusto bilanciamento nella produzione di  $\beta$ -globina al fine di avere Hb corretta.

I molti anni di ricerca sono stati necessari per trovare il corretto vettore, affrontare la fase preclinica su topo talassemico poi la fase clinica sui pazienti (attualmente

**Segue a pagina 8**



Segue da pagina 7

siamo in sperimentazione fase 1 e fase 2). Il condizionamento è a bassa tossicità, viene comunque preso un campione di midollo del paziente e tenuto come backup nel caso del non attecchimento delle cellule trattate, anche se nel paziente talassemico si assiste di solito ad un ripristino spontaneo del proprio midollo. Il trattamento viene effettuato su pazienti con specifiche caratteristiche di età (fino ai 35 anni) con funzione cardiaca-polmonare non compromessa e senza infezioni HCV, HIV, accumulo di ferro assente, alto bisogno trasfusionale. Il follow up raccomandato è di 2 anni. Al momento i pazienti trattati sono tutti vivi. Buoni dati di attecchimento con reinfusione ossea. Un principio di esclusione al momento è che i pazienti da trattare non debbano avere fratelli HLA compatibili. Non ci sono stati eventi avversi nei primi 100 giorni, si sono verificati successivamente una pancreatite e un evento di calcoli. Relativamente alla riduzione del bisogno di trasfusioni: in un caso l'intervallo libero da trasfusione è stato di 9 mesi, poi il paziente è tornato alle trasfusioni. In 3 pazienti pediatriche si è raggiunta l'indipendenza da trasfusione con Hb fra 9 e 14 anche per i due casi  $\beta\theta\beta\theta$ . Verificato aumento della qualità della vita. Ci vorranno circa ancora 10 anni per l'iter di certificazione come farmaco con l'approvazione dei vari enti certificatori.

## MODULAZIONE DELL'ERITROPOIESI

Il dott. Piga ha ricordato che le talassemie sono un insieme di malattie geneticamente varie, uno dei parametri per fare una valutazione è l'Hb totale oltre che la fatica spesa per ottenere quella Hb tot. Un obiettivo per aumentare l'Hb tot è l'induzione di HbF (emoglobina fetale) rimuovendo il blocco genetico che impedisce la produzione di HbF nell'adulto. L'idrossiurea è ottimo nella drepanocitosi, usato anche in talassemia in alcuni (pochissimi) casi dall'1 al 3% che hanno un genotipo particolare. Ci sono studi in Paesi come l'Iran dove mancano le terapie convenzionale o la conoscenza medica. La terapia genica

Il convegno di Firenze del 15 settembre

# L'ERITROPOIESI ED IL RIPOSIZIONAMENTO DEI FARMACI

Le relazioni del dott. Piga e del prof. Gambari

potrebbe essere usata per modulare la produzione di HbF anziché per introdurre un gene sano.

Ormoni coinvolti eritropoietina, transferrina (solitamente bassa nel talassemico), epcidina. La somministrazione di epcidina abbassa la sideremia, anche una singola somministrazione ha permesso di rilevare effetti. Un altro obiettivo è portare i livelli di saturazione della transferrina a livelli normali.

Il problema dell'eritropoiesi nel talassemico è che è accompagnata da grande proliferazione cellulare con scarsa maturazione delle cellule a causa della morte precoce delle cellule stesse. Per limitare questo fenomeno bisogna disporre di trappole delle attivine, proteine induttori del differenziamento cellulare.

C'è un farmaco in sperimentazione tipo 2 in pazienti non trasfusione dipendenti che porta ad un innalzamento dell'Hb totale.

Il farmaco è un'iniezione sottocutanea fatta più o meno una volta al mese. In pazienti trasfusione dipendente con un fabbisogno di due sacche ogni tre settimane si abbassa il bisogno di sangue di almeno il 33%, in alcuni casi si hanno risultati anche maggiori ed in qualche caso anche il passaggio a trasfusione indipendente.

Questo si riflette anche sull'accumulo di ferro con una terapia chelante meno severa.

Criteri di esclusione: sono stati esclusi i  $\beta\theta\beta\theta$  (la risposta è parzialmente correlata al genotipo ma non solo). Questo tipo di genotipo non dà mediamente au-

mento di HbF, i casi verificati non sono correlabili con il genotipo  $\beta\theta\beta\theta$ . Può essere una terapia in attesa del trapianto genico o del trapianto classico perché anche l'espansione eritropoietica è un parametro da considerare per procedere o meno con il trapianto. Non rilevati effetti collaterali severi. Ci sono stati degli effetti che potrebbero essere correlati ma non ce n'è sicurezza, per correttezza sono stati comunque segnalati con l'annotazione "possibile correlazione".

## RIPOSIZIONAMENTO DEI FARMACI

Il prof. Gambari ha ricordato che l'iter necessario per avere un farmaco dal momento dell'idea iniziale al momento della vendita è di anche 10 anni di ricerca.

*"In questo lasso di tempo - ha affermato - ci sono molte possibilità di insuccesso connessi anche ai costi visto che ad esempio la talassemia non conta così tanti malati da rendere particolarmente vantaggioso lo sviluppo di un nuovo farmaco. Si pensa allora al riposizionamento di farmaci già sviluppati per altre patologie. Questi farmaci hanno già superato alcune costose fasi preliminari come i test di tossicità ecc.*

*Vengono prelevate cellule eritropoietiche dal paziente e trattate con eritropoietina in presenza di molecole (già abilitate per altre patologie) da testare per verificarne l'efficacia nel caso della talassemia. Nel caso del paziente talassemico si arriverebbe così ad un veloce riconoscimento di farmaco orfano oppure le molecole hanno già ottenuto questo riconoscimento per altre malattie rare. Ad esempio la rapamicina che è un immunosoppressore in trapianto di rene. La risposta è estremamente eterogenea sia a causa del genotipo ma anche dovuta ad una soggettività di risposta (alcuni pazienti rispondono a idrossiurea, altri a rapamicina, altri a entrambi). Si cerca al momento di capire il perché di questa variabilità. Si cerca di costituire una biobanca delle cellule dei pazienti trattati in modo da testare i genotipi e arrivare a spiegare con il tempo le ragioni della variabilità di risposta. Si cerca di identificare anche la variabilità di polimorfismi nei siti del promotore o dei repressori delle catene  $\gamma$  dell'Hb in quanto possono predisporre alla risposta al trattamento".*





**Equa riparazione, Iter transattivo, Indennizzo, Sentenze**

# ANNO 2017: UN ANNO DIFFICILE

**Avevamo intitolato il primo articolo di quest'anno (numero di gennaio) L' "agenda" del 2017: mettiamo ora a confronto le parole di allora con la situazione di oggi.**

**Equa riparazione ( art.27 bis, legge n. 114-2014) e iter transattivo (leggi 222 e 244 del 2007)**

**GENNAIO 2017**

Vorremmo che il 2017 fosse l'anno decisivo, conclusivo: a chi accetta i 100 mila euro deve essere pagato tale importo entro il 31 dicembre 2017 (lo prevede la legge).

Chi invece non lo avesse ancora accettato deve comunque ricevere una motivata risposta alla domanda di accesso alla transazione e, in caso di ammissione, deve essere pure pagato.

Chiediamo un'applicazione inclusiva dell'equa riparazione, che deve essere offerta anche agli eredi iure proprio e a coloro che fecero domanda di accesso alla transazione nel termine del 19 gennaio 2010, pur non avendo una causa pendente al 1° gennaio 2008.

**DICEMBRE 2017**

Il Ministero della Salute non riesce a concludere l'iter dell'equa riparazione entro il 31 dicembre: ci sono persone che hanno accettato, inviando i moduli compilati e firmati, più di un anno fa (novembre 2016), e che devono ancora ricevere i soldi. Non abbiamo poi notizia di sviluppi concreti dell'iter transattivo.

Infine deve ancora essere presa una decisione definitiva sulle posizioni dei pochissimi eredi iure proprio e di chi iniziò la causa dopo il 1° gennaio 2008; si è "sbloccata", invece, la posizione di coloro che ebbero il riconoscimento dell'ascrivibilità (legge 210/92) successivamente al 19.01.2010, ma con effetto retroattivo rispetto a tale data.

**Indennizzo legge 210/92**

**GENNAIO 2017**

Deve essere completato il pagamento degli "arretrati" della rivalutazione, sollecitando quelle ragioni che sono in forte ritardo.

**DICEMBRE 2017**

Moltissimi beneficiari dell'indennizzo legge 210/92 devono ancora ricevere in tutto o in parte gli "arretrati" della rivalutazione.

**Sentenze**

**GENNAIO 2017**

Il Ministero della Salute deve pensare a un piano straordinario per "smaltire" l'arretrato di migliaia e migliaia di sentenze ad oggi non ottemperate, in materia di indennizzo legge 210/92 e in materia di risarcimento danni.

Evitando così anche i conseguenti giudizi di ottemperanza ai TAR che, tra l'altro, comportano ulteriori spese per le casse dello Stato.

Non è ammissibile, non è accettabile, che in un Paese di diritto gli stessi organi dello Stato (in questo caso il Ministero della Salute) non siano in grado di rispettare e adempiere a sentenze esecutive passate in giudicato (quindi definitive).

**DICEMBRE 2017**

Il problema è ben lungi dall'essere risolto: ci sono ancora circa 6000 sentenze in materia di rivalutazione indennizzo, riconoscimento indennizzo e risarcimento, passate in giudicato e quindi definitive, che il Ministero della Salute non ha eseguito.

Risalenti all'anno 2013 e successivi. Ribadiamo: in un Paese che vuole essere uno Stato di diritto è necessario che il Governo sia il primo a rispettare le leggi e le decisioni giudiziarie che lo riguardano.

**Il processo di Napoli**

Processo a carico di esponenti della sanità e delle aziende farmaceutiche per la morte di tanti emofilici a causa di emoderivati (farmaci "salvavita") che erano infetti (aids e/o epatite): ci aspettiamo risposte, perchè sia fatta luce su una delle pagine più oscure della sanità del nostro Paese.

Ci aspettiamo verità, prima ancora che giustizia.

Dopo un anno, col processo ancora in corso, non possiamo che ripetere quanto avevamo scritto a gennaio.

**Informazione**

Ripetiamo ora le stesse parole scritte a gennaio 2017, rimaste "lettera morta": invochiamo informazione e trasparenza!

Non esiste che quel poco che si sa, e ogni tanto, sia grazie a qualche associazione che insiste nel chiedere, o a qualche parlamentare che presenta un'interrogazione al riguardo.

Chiediamo che il Ministero della Salute fornisca aggiornamenti periodici, ogni 3 mesi, sul suo sito istituzionale, sulle questioni sopra citate, fornisca "numeri", tempistiche, spiegazioni.

Chiediamo che il Ministero della Salute organizzi, almeno una volta all'anno, un incontro con le associazioni e coi legali per fare il punto della situazione, rispondere a domande, raccogliere indicazioni.

**Avv. Marco Calandrino**  
del Foro di Bologna



Che cos'è la farmacocinetica in emofilia?

# ALCHIMIA DELLA COAGULAZIONE

La personalizzazione della cura attraverso nuovi metodi

Farmacocinetica.

Quante volte avete sentito questa parola?

Qualcuno di voi o dei vostri bambini sarà anche stato sottoposto ad una valutazione farmacocinetica, ma quanti sanno con esattezza cosa questa parola indichi, il perché sia così importante una sua determinazione e come venga determinata?

Vediamo allora di fare un po' di

chiarezza su tutto questo.

Farmacocinetica è semplicemente il "che cosa il nostro organismo fa al farmaco".

Poiché ogni individuo è un organismo diverso potete facilmente intuire come anche la farmacocinetica sia quindi diversa da persona a persona.

Quattro sono le tappe fondamentali della farmacocinetica: 1. Assorbimento; 2. Distribuzione;

3. Metabolismo; 4. Eliminazione.

L'assorbimento descrive semplicemente la fase di passaggio del farmaco dalla sede di somministrazione (orale, inalatoria, sublinguale, ecc.) al torrente sanguigno.

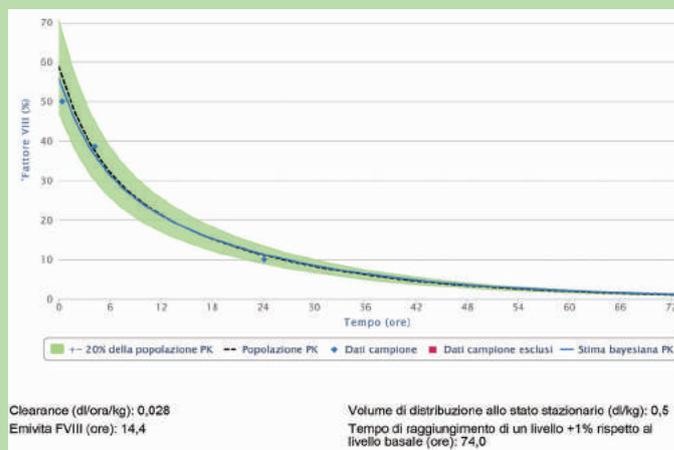
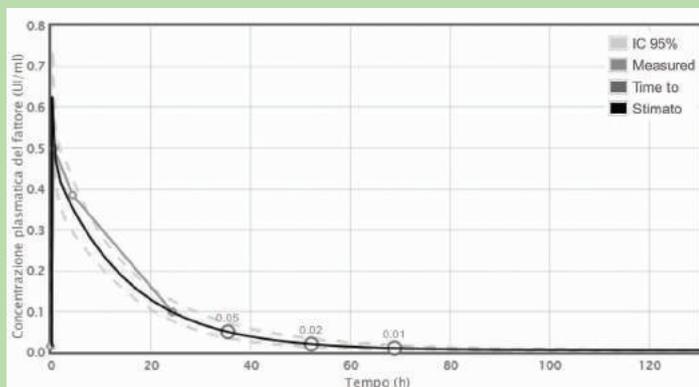
Nel caso dei fattori della coagulazione la somministrazione per via endovenosa permette di ottenere una immediata e totale (100%) disponibilità del farmaco a livello plasmatico.

La distribuzione definisce i processi che sono alla base del trasferimento del farmaco dal sangue, dove era giunto mediante assorbimento, ai vari compartimenti dell'organismo dove esplicherà la propria azione.

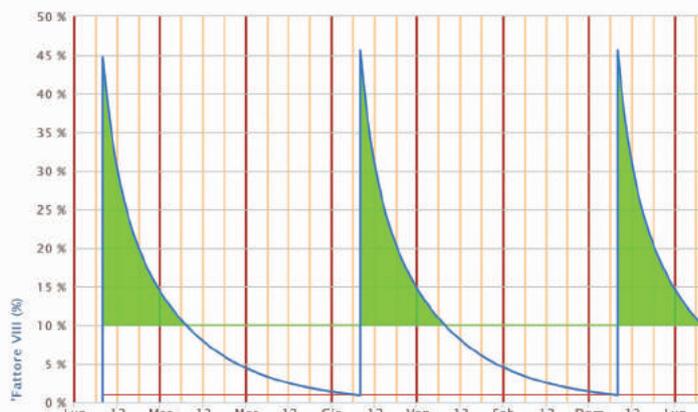
Il metabolismo è il processo di biotrasformazione del farmaco operato dall'organismo.

Noi possiamo ad esempio introdurre una sostanza che però può esplicare la sua azione solo una volta trasformata da alcune pro-

Fig. 1 e 2 - Esempio di curve farmacocinetiche di uno stesso paziente ottenute con due softwares diversi



Obiettivo trough level %, sopra il basale: 1  
Tempo inf.: 1 %  
Emivita FVIII (ore): 14,4  
Tempo sup.: 10 %  
Intervallo della dose (ore): 72



	Lunedì	Martedì	Mercoledì	Giovedì	Venerdì	Sabato	Domenica
Dose (UI)	1382UI			1382UI			1382UI
Dose UI/kg	20,9UI/kg			20,9UI/kg			20,9UI/kg
Tempo sup. 10 %	24 ore			24 ore			N/A ore
Tempo inf. 1 %	1 ore			0 ore			0 ore

Qual è quindi l'importanza dei dati e della curva farmacocinetica ottenuti?

Conoscendo come l'organismo del singolo individuo tratta il farmaco e associando questa conoscenza alle sue necessità, al suo stile di vita e alle sue caratteristiche genetiche si può impostare una terapia personalizzata (tailored) creata sul paziente che permette di ottimizzare il trattamento e di renderlo sempre più efficace e sicuro in ogni momento della vita.

Fig. 3 - Esempio di schema terapeutico ottenuto mediante apposito software del paziente precedente e creato sulla base dei suoi dati farmacocinetici



teine (enzimi) presenti al nostro interno.

L'eliminazione determina l'escrezione del farmaco o di alcuni suoi derivati per opera di reni e/o fegato.

Si misura con la clearance che definisce il volume del farmaco eliminato nell'unità di tempo e con l'emivita, ovvero il tempo necessario affinché la concentrazione plasmatica del farmaco si dimezzi.

I bambini hanno una velocità di eliminazione maggiore rispetto agli adulti, quindi un'emivita ridotta, questo spiega il motivo per cui occorrono quantitativi maggiori di concentrato di fattore e somministrazioni più ravvicinate per ottenere lo stesso risultato emostatico di un adulto. Ora che abbiamo chiarito cos'è la farmacocinetica vediamo come si determina nel caso di un concentrato di fattore della coagulazione.

Dopo 72 ore dall'ultima infusione al paziente viene effettuato un primo prelievo necessario a determinare il suo livello basale di fattore, quindi gli vengono somministrate 50 UI/Kg del concentrato di cui si vuole determinare la farmacocinetica.

Al primo prelievo pre-infusione ne seguono quindi altri ai tempi 30', 60', 3h, 6h, 12h, 24h, 48h (72h in caso di paziente con emofilia B) necessari in questo caso a determinare i diversi livelli di fattore raggiunto nei diversi tempi.

I valori così ottenuti permettono di disegnare la curva farmacocinetica e di ottenere i dati farmacocinetici sopra indicati.

È questo lo schema previsto dalla cosiddetta "farmacocinetica classica" che come vedete prevede un notevole impegno sia da parte del paziente che del centro emofilia dato l'elevato numero di prelievi in giorni successivi.

Per sopperire a questo problema sono stati messi a punto diversi sistemi disponibili su piattaforma web che con soli due o tre prelievi (se aggiungiamo anche il prelievo basale) riescono a ricreare una curva farmacocinetica assolutamente attendibile e a determinare i parametri farmacocinetici che abbiamo visto in precedenza.

Questi softwares si basano su analisi statistiche di popolazione (statistica Bayesiana) che simulano quello che avviene nella realtà.

**Dr.ssa Samantha Pasca**  
Centro Emofilia di Padova

## DALLE CASE FARMACEUTICHE

### Emofilia A: disponibile anche in Italia un nuovo ed unico rVIII-SingleChain (AFSTYLA)

**L'AIFA ha recentemente autorizzato l'immissione in commercio in regime di rimborsabilità (classe A/RRL) di AFSTYLA [fattore VIII umano ricombinante della coagulazione] per il trattamento di adulti e bambini affetti da emofilia A.**

CSL Behring, azienda leader nel campo di bioterapie salvavita, è orgogliosa di annunciare la recente autorizzazione, da parte di AIFA, all'immissione in commercio di AFSTYLA [fattore VIII umano ricombinante della coagulazione] per il trattamento di adulti e bambini affetti da emofilia A.

Il nuovo trattamento, ora disponibile anche in Italia, conferma la promessa di CSL Behring nel voler continuare a sviluppare e fornire farmaci ad elevato grado di innovazione che abbiano il potenziale di migliorare la qualità di vita dei pazienti.

AFSTYLA (rVIII-SingleChain) è il primo FVIII ricombinante a catena singola per il trattamento e la profilassi degli eventi emorragici dei pazienti affetti da emofilia A (deficit congenito di fattore VIII) sviluppato da CSL Behring.

Questa molecola, disegnata con una nuova tecnologia, presenta un legame covalente tra catena pesante e leggera a formare una singola catena polipeptidica.

In particolare, AFSTYLA (rVIII-SingleChain) è stato specificamente progettato per una maggior stabilità molecolare ed una prolungata efficacia clinica mediante un'elevata affinità con il fattore di von Willebrand (VWF), che è tre volte superiore rispetto ai rVIII a catena intera.

AFSTYLA presenta un profilo farmacocinetico favorevole se comparato con octocog alfa, senza glicoPEGilazione o fusione con frammenti di anticorpi.

L'autorizzazione all'immissione in commercio di AFSTYLA si è basata sui risultati dello studio AFFINITY, il più ampio studio di fase III condotto in emofilia A che ha previsto il coinvolgimento di 258 pazienti precedentemente trattati, affetti da emofilia A grave (livelli di FVIII <1%), disegnato per riflettere la reale pratica clinica.

La dr.ssa Elena Santagostino, dirigente medico presso L' Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, in un recente convegno intitolato 'Nuove opportunità e sfide nella terapia dell'emofilia A', ha evidenziato che AFSTYLA ha dimostrato, nel programma di studi AFFINITY, un migliorato profilo farmacocinetico che si riflette in un'eccellente efficacia emostatica in profilassi, on demand e per operatoria.

Il dr. Ezio Zanon, dirigente medico presso il Centro Trasfusionale - ASL 15 Alta Padovana Cittadella, nel corso dello stesso evento ha confermato l'eccellente efficacia di AFSTYLA nel prevenire gli eventi emorragici con infusioni due o tre volte a settimana anche nei pazienti pediatrici.

Inoltre, al termine dello studio, il 35% dei bambini ha ridotto il numero di infusioni settimanali rispetto al regime posologico precedente.

AFSTYLA ha, inoltre, riportato un elevato profilo di sicurezza e tollerabilità.



Su iniziativa dell'intergruppo Parlamentare e dell'OSSFOR

# L'ALLEANZA DELLE MALATTIE RARE

È composta da Associazioni di pazienti, tecnici e rappresentanti delle istituzioni

L'Alleanza Malattie Rare AMR nasce su iniziativa dell'Intergruppo Parlamentare per le malattie rare e l'Osservatorio Farmaci Orfani OSSFOR ed è composta da Associazioni di pazienti, tecnici e rappresentanti del mondo istituzionale. L'obiettivo, secondo il Memorandum d'Intesa firmato alla Camera dei Deputati il 4 luglio 2017, è quello di favorire un circolo virtuoso di collaborazione tra la società civile ed il mondo politico istituzionale finalizzato a una migliore organizzazione dell'intero settore delle malattie rare e dei farmaci orfani.

## IL MODELLO DI LAVORO

Il modello di lavoro dell'Alleanza prevede l'organizzazione di alcuni Tavoli tematici che lavoreranno per favorire lo sviluppo e la piena implementazione di politiche di gestione e presa in carico dei pazienti affetti da malattie rare e di sostegno allo sviluppo dei farmaci orfani ispirandosi ai principi di uguaglianza, parità fra i generi, reciprocità e mutuo beneficio.

In base alle problematiche che verranno affrontate dai gruppi di lavoro dei Tavoli, saranno invitati vari esperti che potranno contribuire al raggiungimento dei risultati (AIFA, le Regioni, i Farmacisti Ospedalieri, ISS, clinici, etc.)

## LA COMPOSIZIONE DEL GRUPPO

L'Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare, presieduto dall'On. Paola Binetti, è composto da parlamentari della Camera dei Deputati e del Senato della Repubblica uniti dalla comune sensibilità al tema delle malattie rare.

L'Intergruppo nasce nel 2012 per promuovere un dibattito a livello parlamentare nel quale convergano aspetti scientifici, clinici e sociali, economici e politici.

L'Osservatorio Farmaci Orfani (OSSFOR), nato nel 2016 da una iniziativa congiunta del centro di ricerca C.R.E.A. Sanità (Consorzio per la Ricerca Economica applicata in Sanità) e della testata giornalistica Osservatorio Malattie Rare OMAR, è il primo centro studi e think-tank interamente dedicato allo sviluppo di policy innovative per la governance e la sostenibilità del settore delle cure per malattie rare.

## L'ELENCO DELLE ASSOCIAZIONI CHE HANNO ADERITO

Le Associazioni di Pazienti, che hanno aderito al mese di settembre 2017, sono:

AMAE  
Associazione Malati Acalasia Esofagea  
A.I.S.A.  
Ass. Ital. Per la lotta alle sindromi atassiche  
A.N.I. Ma.S.S.  
AESA ONLUS  
AIBWS ONLUS  
AIL ONLOUS  
AIP ASS. IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE ONLUS  
AIPI ONLUS  
AISLA ONLUS  
AISMME  
Ass. Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie  
AMA FUORI DAL BUIO  
ANACC ONLUS  
Associazione Nazionale Angioma Cavernoso Cerebrale  
ANIF  
Associazione Nazionale Ipercolesterolemia Familiare  
ANMAR ASS. MALATI REUMATICI  
APMAR ONLUS  
AS.MA.RA ONLUS  
ASKIS  
Ass. Sind. Klinefeter Italiana Sicilia  
ACAA  
Ass. Charcot, Atassie e Atrofie Sardegna  
ASSOCIAZIONE ANGIOEDEMA EREDITARIO

ASS. NAZ. PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA  
ASSEMBO  
Associazione Emofiliaci di Bologna e Provincia  
Associazione Fabry  
Associazione Italiana Gaucher  
Associazione Italiana Malati di Porfiria Domenico Tiso "Porfir.I.A. Domenico Tiso"  
ASSOCIAZIONE LYME ITALIA E COINFEZIONI ONLUS  
Associazione Nazionale Alfa1-AT Onlus  
Associazione Nazionale Porpora Trombotica Trombocitopenica  
Associazione Persone Williams  
CEBV  
Chronic Epstein-Barr Virus  
Comitato I Malati Invisibili  
DEBRA ITALIA  
EUPATI Italia  
FAMIGLIE SMA  
FEDEMO  
FEDERAZIONE MALATTIE RARE INFANTILI FMRI  
FORUM A-RARE  
Associazioni pazienti malattie rare Piemonte e Valle D'Aosta  
FIRST  
Fed. Ital. Rete Sostegno e tutela diritti persone con disabilità  
Fondazione Emo Emofiliaci  
GILS  
IAGSA  
Italia - Glioblastoma Multiforme - cancro al cervello  
LA GEMMA RARA  
Lavorare  
Lega Italiana Sclerosi Sistemica  
LIFC Lega Italiana Fibrosi Cistica  
LIRH  
Lega Italiana Ricerca Huntington  
Parent Project  
PTEN ITALIA  
RETINA ITALIA  
SIMBA  
Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet  
Un Respiro di Speranza  
UN FILO PER LA VITA  
UNIAMO  
Unione Italiana Ittiosi  
UniPhelan



## ATTENZIONE A QUESTE NOTIZIE ED A QUESTI TITOLI

### “La chirurgia chimica sul DNA ha eliminato l’anemia mediterranea”

**Il nostro giornale è sempre attento alle notizie sulle novità terapeutiche rivolte alle malattie che seguiamo, ma cerca sempre di non pubblicare notizie che possano fuorviare o illudere i pazienti su cure innovative o peggio ancora, miracolose.**

**Nel caso specifico di questa che pubblichiamo, sollecitati da alcuni lettori e presa da un notiziario nazionale, vorremmo richiamare l'attenzione di tutti al commento del dottor Bruno Dallapiccola, Direttore Scientifico del Bambino Gesù di Roma, il quale mette in guardia sulle difficoltà incontrate fino ad oggi per quanto riguarda espressamente la talassemia. richiamiamo ancora l'attenzione sullo stesso articolo che pubblichiamo nel quale si parla di “potenzialità possibili” e richiama soprattutto della riproduzione a scopi di ricerca rivolte alle tante mutazioni genetiche esistenti nella talassemia stessa.**

Un esperimento su embrione umano in Cina ha corretto la mutazione che causa la talassemia. Ma il prof. Bruno Dallapiccola avverte: **“Molti studi hanno dimostrato che si generano anche degli errori non voluti”**

Guangzhou (CINA) – Per la prima volta, in Cina un embrione è stato modificato con una ‘chirurgia chimica’, in grado di agire su un singolo ‘mattoncino’ del genoma.

Lo studio, che ha corretto l'errore del DNA che provoca la talassemia, nota anche come anemia mediterranea, è stato pubblicato sulla rivista Protein and Cell. La tecnica è un'evoluzione della CRISPR-Cas9, quella che fa appunto il ‘taglia-incolla’ del DNA agendo sui geni, cioè su delle sequenze di basi.

In questa variante, invece, si agisce sulla singola base, cioè su una delle

quattro ‘lettere’ che compongono il genoma. Nel caso specifico, i ricercatori della Sun Yat-sen University, gli stessi che hanno usato per primi il ‘taglia-incolla’ sugli embrioni, hanno trasformato una G in una A, correggendo quindi l'errore che porta alla beta talassemia.

*“Questa tecnica – ha spiegato al sito della BBC David Liu, uno dei pionieri – è più efficiente e con meno effetti collaterali del sistema CRISPR.”*

*Circa due terzi delle varianti geniche associate alla malattia sono mutazioni di una singola base - sottolinea.*

*“Quindi l'editing delle basi ha le potenzialità per correggere direttamente, o riprodurre a scopi di ricerca, molte mutazioni patogene”.*

L'utilizzo di queste tecniche ha scatenato un forte dibattito di natura bioetica, per le implicazioni insite nella possibilità di cambiare così facilmente il DNA.

Ci sono forti dubbi riguardo al loro utilizzo sugli embrioni, che per ora è permesso in Cina e in pochi altri Paesi, fra cui la Gran Bretagna. *“Tutte queste tecniche – sottolinea Bruno Dallapiccola, Direttore Scientifico del Bambino Gesù di Roma – prevedono, per fare le modifiche, l'utilizzo di enzimi che possono essere assimilati a delle ‘forbici’. Il problema è che le forbici tagliano dove c'è il difetto da correggere, ma potrebbero tagliare anche altrove. Molti studi hanno dimostrato che si generano anche degli errori non voluti”* - prosegue Dallapiccola.

*“Questo vuol dire che se si fa una correzione di un gene in un embrione, non è detto che non ci siano ripercussioni in altre funzioni: magari, dall'analisi del gene non emergono problemi, ma bisogna poi vedere se l'espressione dello stesso rimane uguale.*

*Per saperlo, bisognerebbe farlo sviluppare e nascere e seguirlo nel tempo, una cosa che nessun comitato etico, neppure in Cina, permetterebbe”.*



**Talassemia Major.**

### Dall'Aifa via libera a nuova sperimentazione clinica dell'Azienda ospedaliera Villa Sofia-Cervello

L'obiettivo è ridurre i livelli di ferro che si accumulano nel fegato in conseguenza delle frequenti trasfusioni di sangue alle quali i pazienti sono sottoposti per effetto della malattia. La sperimentazione nell'ospedale siciliano esplorerà l'ipotesi che l'impiego in sequenza di due farmaci per via orale, il Deferasirox e il Deferiprone, sia preferibile rispetto alla terapia con un singolo farmaco.

08 NOV - “L'Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello è riconosciuta ancora una volta centro di eccellenza per la ricerca sulla Talassemia”. Così l'ufficio stampa dell'Ao annuncia il via libera, da parte dell'Agenzia italiana del Farmaco, al progetto della Fondazione Franco e Piera Cutino per una nuova sperimentazione clinica per i pazienti affetti da Talassemia Major, che verrà condotta in Azienda.

Lunedì 13 novembre, i responsabili del progetto saranno ricevuti a Roma presso la sede dell'Aifa per illustrare la sperimentazione, che è stata ammessa al finanziamento previsto dal bando annuale dell'Agenzia, nella categoria Ricerca indipendente, del progetto della Fondazione Franco e Piera Cutino per una nuova sperimentazione clinica per i pazienti affetti da Talassemia. Sarà Aurelio Maggio, responsabile scientifico del progetto e Direttore della struttura complessa di Ematologia dell'Azienda, ad illustrare il progetto dal titolo “Multicentric Randomized Clinical Trial of Deferasirox-Deferiprone Sequential Therapy versus Deferasirox or Deferiprone”.



Intervista alla dott.ssa Maria Rita Gamberini

# AVVIATO LO STUDIO “CROSS OVER” PER IL CONTROLLO DELLE TRASFUSIONI



In occasione dell'incontro avvenuto all'ospedale di Cona fra medici e pazienti del 14 ottobre, abbiamo rivolto alcune domande alla dottoressa Gamberini per fare il punto sulla cura e sui progetti in corso. Abbiamo ricordato alla dottoressa che nella presentazione aveva inserito alcune date che andavano dal luglio 2015, settembre-ottobre 2015, 17 giugno 2016, 13 ottobre 2016.

Faceva riferimento ai fatti in cui a fine 2015 tutte le sacche di sangue raccolte nel ferrarese dovevano confluire in un unico centro in Emilia Romagna che è Bologna. L'associazione di Ferrara fece anche un'indagine per capire se le donazioni erano diminuite ma i centri di raccolta avevano documentato come le donazioni fossero aumentate anche se di poco.

Il riferimento è allo “scontro” che c'è stato in Regione sui nuovi metodi.

Noi nel nostro giornale ci siamo occupati di questo per prima cosa attraverso un articolo chiedendo la collaborazione del dott. Rebutta di Milano nel quale trattò tutte le problematiche legate alle trasfusioni e agli emocomponenti.

Nell'occasione avevamo spiegato che il tutto nasceva ad inizio anno 2016 in Emilia-Romagna, quando ad una riunione del Tavolo Tecnico delle emoglobinopatie che si svolge periodicamente tra i responsabili della sanità regionale, i medici ed i pazienti, il Centro di cura della talassemia di Ferrara aveva fatto notare come da qualche mese gli intervalli fra una trasfusione e l'altra fossero diminuiti a causa del minor volume di globuli rossi contenuti nelle sacche.

Questo ha portato tutta una serie di conseguenze ed allarmi.

Si affermava che diminuire i tempi di trasfusione voleva dire più accessi ospedalieri, più buchi, più rischi di infezioni, aumento del ferro in circolo, meno giorni di lavoro.

Questa situazione ha allertato la comunità dei pazienti.

Sembrava che il tutto nascesse dal fatto che era cambiato il sistema di raccolta e lavorazione del plasma.

Infatti a fine 2015, tutte le sacche di sangue raccolte nel ferrarese, dovevano confluire in un unico Centro per l'Emilia-Romagna a Bologna.

L'associazione di Ferrara fece anche una indagine per capire se le donazioni erano diminuite, ma i Centri di raccolta avevano documentato come le donazioni fossero aumentate (anche se di poco).

Indagando, si era notato che le sacche di sangue erano di quantità minore ed i pazienti stavano chiedendo perché non si potessero avere sacche con concentrati migliori di globuli rossi.

Si è passati a questa metodica in base al Decreto Ministeriale del novembre 2015 che istituì un nuovo tipo di lavorazione del sangue, per avere una maggiore sicurezza e uno sfruttamento maggiore della donazione.

Abbiamo poi proseguito prendendo lo spunto, nell'ultimo numero di settembre-ottobre, dall'intervista che abbiamo fatto alla dott.ssa Venturelli e al Primario di Modena dott. Ceccherelli.

**Dottoressa Gamberini, nell'incontro di Cona ha proiettato un'immagine dove erano segnate alcune date:**

**Luglio 2015: Assemblea con il dott. Velati**

**Settembre/ottobre 2015: Unità di GR (emazie concentrate pre-storage senza buffy-coat) dall'AVEC di Bologna**

**17 giugno 2016: assemblea-resoconto dei dati raccolti nei primi sette mesi di terapia**

**13 ottobre 2016: riunione in Regione con dott.ssa Montella, dott. Velati, dott. Di Ruscio.**

**Può spiegarci meglio a che cosa fanno riferimento?**

*“Le date sono relative alle modifiche del concentrato eritrocitario utilizzato per le trasfusioni dei pazienti talassemici in cura presso DH di Ferrara. Fino al settembre 2015 l'emocomponente prodotto dal SIT di Ferrara era costituito da globuli rossi (GR) concentrati ottenuti per filtrazione di sangue intero, con mantenimento del buffy coat, deleucocitati (cioè con rimozione dei leucociti) al momento della trasfusione (post-storage).*

*Dal settembre 2015 la produzione degli emocomponenti è stata spostata nel Centro unico di produzione di area vasta situato a Bologna; esso produce dei GR concentrati, ottenuti da filtrazione in linea con rimozione del buffy-coat e deleucocitati in pre-storage.*

*Con quest'ultima modalità di preparazione si ottiene un concentrato eritrocitario di minor volume e con un contenuto di emoglobina del 10% circa inferiore rispetto al precedente. Nell'assemblea del 17 giugno 2016 abbiamo riportato i dati di 132 pazienti, in cui abbiamo confrontato gli indici trasfusionali in 2 periodi di trattamento, ciascuno di 7 mesi (periodo1: ottobre 2014-aprile 2015, con emocomponente preparato a Ferrara; periodo2: ottobre 2015 - aprile 2016, emocomponente preparati a Bologna). I dati mostravano che il nuovo emocomponente privo di buffy coat aveva avuto un impatto negativo sul regime trasfusionale dei nostri pazienti (valori più bassi di Hb pre-trasfusionale, riduzione dell'intervallo trasfusionale).*





le, aumento del numero delle unità trasfuse, aumento del numero degli accessi in ospedale).

*Dati simili sono stati osservati in altri Centri trasfusionali, quali Modena e Ragusa.*

*In data 13 ottobre 2016 abbiamo chiesto che i pazienti talassemici potessero essere trasfusi con GR concentrati ottenuti da filtrazione di sangue intero (senza rimozione del buffy coat) e delueocitati in pre-storage, in accordo con le raccomandazioni SIMTI/SITE per la trasfusione nei pazienti con emoglobinopatia.*

*Tali raccomandazioni, infatti, definiscono come ideali le unità di GR con il più alto contenuto di Hb, poiché consentono di ridurre il numero di emocomponenti trasfusi, di limitare l'esposizione immunologica del ricevente e di ottimizzare il numero di accessi per trasfusione.*

*Pertanto, se si escludono gli emocentrati eritrocitari ottenuti da aferesi disponibili in pochissimi centri trasfusionali, quelli ottenuti da filtrazione del sangue intero senza asportazione del buffy coat sono da preferire a quelli ottenuti da filtrazione in linea senza mantenimento del buffy coat.*

*Poiché la filtrazione del sangue intero senza asportazione del buffy coat non consente di preparare anche i concentrati piastrinici dal sangue intero di origine, essa è realizzabile in presenza di due condizioni: una quantità di donazioni sufficienti per garantire la fornitura di piastrine; la disponibilità una linea produttiva dedicata per questo emocomponente.*

*Nella nostra Regione, la fornitura di questo emocomponente per i pazienti trasfusione-dipendenti e la contemporanea garanzia di disponibilità di concentrati piastrinici sono due esigenze numericamente compatibili riservando ad ognuna parte della produzione.*

*Per quanto riguarda la produzione degli emocomponenti, l'attuale Centro di produzione di area vasta di Bologna dispone di una sola linea produttiva che fornisce concentrati eritrocitari con leucodeplezione pre-storage con asportazione del buffy-coat.*

*Da alcuni mesi è stata impiantata o potenziata in altri SIT della Regione una seconda linea produttiva per produrre concentrati eritrocitari da sangue intero con mantenimento del buffy-coat e destinati ad una parte dei pazienti con  $\beta$ -talassemia seguiti al Ferrara.*

*L'adozione permanente di una seconda linea produttiva per soddisfare le esigenze di tutti i pazienti con  $\beta$ -talassemia presenti nella nostra Regione comporta certamente una maggiore complessità sia per la fase di preparazione che per la gestione delle scorte da parte dei centri trasfusionali e potrà essere giustificata solamente se dei vantaggi clinici rilevanti saranno evidenziati da studi adeguati eseguiti con la migliore metodologia.*

## “Lo studio approvato di recente dal Comitato Etico”

*Per questo è stato avviato uno studio prospettico incrociato (crossover) in pazienti politrasfusi con  $\beta$ -talassemia per valutare l'impatto sul regime trasfusionale di due concentrati eritrocitari leucodepleti pre-storage (filtrazione in linea con asportazione del buffy-coat; filtrazione da sangue intero con mantenimento del buffy-coat)”.*

### Perché la scelta di questa metodologia?

*“È stato scelto uno studio cross-over nel quale lo stesso paziente riceve, in periodi diversi, ciascuno di 6 mesi e in modo sequenziale, entrambi gli emocomponenti oggetto dello studio; in questa modalità di confronto, ogni paziente fa da controllo a se stesso e ciò riduce la influenza sui risultati legati alla variabilità individuale (difetto genetico, età, sesso, presenza o meno della milza).*

*Questo consente di ottenere risultati statisticamente attendibili anche in campioni non molto numerosi.*

*Nel nostro studio è previsto l'inserimento di almeno 40 pazienti”.*

### A che punto siete con lo studio?

*“Lo studio è stato approvato recentemente dal Comitato Etico e per iniziare siamo in attesa della lettera di autorizzazione della direzione.*

*I nostri pazienti hanno già ricevuto informazioni sullo studio e molti di loro si sono mostrati interessati a partecipare.*

*A breve, quindi, potremo procedere con la selezione e l'arruolamento dei pazienti.*

*Sarà necessario, poi, definire l'aspetto organizzativo per la fornitura degli emocomponenti con il centro AVEC di Bologna e con gli altri centri trasfusionali della regione coinvolti (Modena, Reggio, Piacenza, Parma, il Centro trasfusionale della Romagna)”.*

### A proposito di questi Centri, nella sua relazione a Cona, sotto il titolo:

**“Suddivisione carico pazienti selezionati” c'era questa lista:**

**Piacenza: 10, Parma: 11, Reggio Emilia: 11, Modena: 29, Ravenna: 12.**

*“Questa lista è stata compilata dopo l'incontro in Regione Emilia Roma-*

*gna del 13 ottobre 2016; essa riguarda pazienti che stanno già ricevendo concentrati eritrocitari ottenuti da filtrazione di sangue intero (con buffy coat) e in cui avevamo verificato un significativo peggioramento degli indici trasfusionale col passaggio all'emocomponente di Bologna.*

*I pazienti sono stati suddivisi in 5 gruppi, ciascun gruppo è stato affidato ad un Centro trasfusionale.*

*I nostri calendari trasfusionali sono periodicamente comunicati alla nostra banca del sangue, che a sua volta provvede a informare il SIT a cui è abbinato il paziente e in cui quindi prende il via la attivazione anche dei donatori.*

*Da giugno 2017 il sistema organizzativo è in grado di soddisfare le richieste di tutti i pazienti in lista”.*

**In qualche modo quindi i responsabili regionali hanno rivisto le loro tesi perché inizialmente il centro di Ferrara era stato pesantemente criticato per i dati presentati.**

**Si faceva allora riferimento alla metodica del Decreto ministeriale del novembre 2015, per contestare le vostre tesi?**

*“Sono stati necessari alcuni incontri perché venisse accettata la nostra richiesta, da ritenersi in linea sia con il Decreto Ministeriale sia con le Raccomandazioni della SIMTI/SITE.*

*In sintesi, la asportazione dei leucociti prima della conservazione delle emazie è obbligatoria e può essere ottenuta, con pari efficacia, filtrando o il sangue intero o il concentrato eritrocitario.*

*Per quanto riguarda la scelta dell'emocentrato eritrocitario, (escludendo l'aferesi disponibile in pochissimi centri e non nella nostra regione), le raccomandazioni SIMTI/SITE consigliano di prima scelta, per il più elevato contenuto di emoglobina, quello ottenuto per filtrazione da sangue intero (in cui il buffy-coat è mantenuto) rispetto a quello ottenuto da filtrazione in linea in cui il buffy-coat viene rimosso”.*



# Presentato da Cittadinanza Attiva Il Rapporto 2016 sul federalismo in sanità dell'Osservatorio civico

Dai tempi di attesa, all'erogazione dei farmaci, dalla copertura vaccinale alla gestione dell'emergenza urgenza, dai servizi per i malati oncologici agli screening per i tumori, sono ancora troppe le disuguaglianze nell'accesso ai servizi sanitari che incidono sulla salute dei cittadini. Sebbene al Sud si concentrino le regioni con maggiori problematiche negli ambiti indicati, si riscontrano anche eccezioni positive nel Meridione, così come Regioni del Nord che faticano più del passato a mantenere i livelli di performance nell'erogazione dei servizi sanitari ai cittadini. È il caso, ad esempio, della copertura vaccinale per l'infanzia dove, per le vaccinazioni obbligatorie da anni (polio, difterite, tetano e epatite B), le regioni virtuose sono Abruzzo, Molise e Basilicata e ai livelli inferiori troviamo il Friuli Venezia Giulia e la P.a. di Bolzano.

*“Serve subito un programma di azione per il contrasto alle disuguaglianze in sanità che aggredisca la questione del profondo rosso per il diritto alla salute al sud; per la riduzione delle iniquità che attraversano tutto il nostro paese, nelle regioni benchmark e non, dalle periferie urbane alle aree interne. Serve un piano che abbia obiettivi, azioni, tempi precisi e un sistema di monitoraggio, condiviso tra Stato e Regioni, con il coinvolgimento delle organizzazioni civiche e dei professionisti socio-sanitari”,* queste le dichiarazioni di Tonino Aceti, Coordinatore nazionale del Tribunale per i diritti del malato di Cittadinanzattiva.

*“L'Italia infatti, continua ad essere spaccata in due, aumentano le regioni che non sono in grado di rispettare i Livelli essenziali di assistenza, nonostante l'affiancamento dei Ministeri preposti.*

*Aumenta l'incoerenza tra il livello di qualità e accessibilità ai servizi e il livello di tassazione, i piani di rientro hanno prodotto effetti dal punto di vista economico ma in troppi casi non hanno centrato l'obiettivo della riqualificazione dei servizi.*

*È evidente che così le cose non possono più andare avanti, se da una parte si potrebbe pensare ad una eventuale nuova riforma Costituzionale che parta dal basso, restituendo centralità all'effettività del diritto alla salute dell'individuo in ogni territorio del Paese in una competizione positiva tra Stato e Regioni, anche se i tempi potrebbero essere lunghi, dall'altra è doveroso capire subito se e cosa si può mettere in campo oggi, a normativa vigente, per intervenire su situazioni di iniquità che esistono nel SSN. In altre parole serve subito un programma di azione”.*

## Spesa sanitaria, LEA e rinuncia alle cure: le Regioni a confronto

Nel 2015 passano da 3 a 5 le regioni che non rispettano i Lea nonostante l'attuale sistema di affiancamento dei ministeri competenti: al Molise, Calabria e Campania, che versa in condizioni di particolare criticità si aggiungono Puglia e Sicilia. Anche fra quelle che garantiscono i livelli essenziali di assistenza, le discrepanze sono notevoli. In alcune regioni, a Lea e servizi critici corrispondono livelli di tassazione Irpef più alti e le Regioni inadempienti ai Lea, ad eccezione della Calabria, hanno aumentato l'Irpef tra il 2013 e il 2015. Nel 2015 si oscilla tra i 620€ di addizionale Irpef media per contribuente del Lazio ai 460 di Campania e Molise, ai 360 della Toscana, ai 300 del Veneto, sino ai 270 della Basilicata. Rilevante l'aumento dal 2013 al 2015 nel Lazio (470€/620€), Piemonte (410€/510€), Liguria (360€/400€). Piuttosto differente anche la quota di ticket pro capite sostenuta dai cittadini: nel 2016 si passa dai 32,9€ della Sardegna ai 96,4€ della Valle d'Aosta, passando per i 60,8€ del Veneto, secondo i dati della Corte dei conti.

Le Regioni con quote procapite di finanziamento del SSR inferiori, con punteggi LEA più critici e con livelli Irpef più elevati, hanno anche una spesa privata procapite più bassa, e un tasso di rinuncia alle cure più alto, in altre parole un'iniquità: infatti la spesa privata della Campania e della Sardegna ammonta rispettivamente a circa 304€ e 354€ annui, contro i 798€ della Valle d'Aosta e i 781€ della Lombardia.

Come se non bastasse secondo ISTAT la quota di persone che ha rinunciato ad una visita specialistica negli ultimi 12 mesi è cresciuta tra il 2008 e il 2015 dal 4% al 6,5% della popolazione. Il fenomeno appare più accentuato nel mezzogiorno che passa dal 6,6% nel 2008 al 10,1%.

Liste di attesa in aumento, non solo al Sud.

## Troppe variabilità sui ticket Tempi di attesa record

Anche dall'ultimo monitoraggio del Ministero della salute (2014), Calabria, Campania, Lazio e Molise risultano inadempienti nell'indicatore relativo alle liste di attesa.

Riguardo al disagio economico a causa di spese sanitarie non rimborsate dal SSN, le famiglie delle Sardegna e della Sicilia risultano essere quelle più in difficoltà. All'estremo opposto troviamo quelle di Emilia Romagna e Trentino-Alto Adige dove solo rispettivamente il 2,6% e il 2,1% delle famiglie residenti è in condizioni di disagio economico per spese sanitarie.

## Ticket e superticket

L'importo del ticket per le prestazioni sanitarie varia di regione in regione.

Emergenza-urgenza: le differenze nelle attese dei mezzi di soccorso

Il tempo ritenuto accettabile per un soccorso efficace degli operatori sanitari è compreso entro i 18 minuti, ma le differenze regionali riscontrate dall'ultimo monitoraggio LEA sono notevoli: punte minime si registrano in Liguria (13 minuti), Lombardia (14 minuti), Lazio (15 minuti), Toscana, Emilia-Romagna, Sicilia, Friuli-Venezia Giulia, Marche e Piemonte. Alcune regioni, invece, fanno registrare intervalli di attesa fuori dal range di normalità: è il caso in particolare della Sardegna (23 minuti), della Calabria e Molise (22 minuti) ma soprattutto della Basilicata (27 minuti). Anche rispetto alla presenza di Osservazione Breve Intensiva, requisito essenziale dei Dea di I e II livello si registrano differenze territoriali: l'OBI nei DEA di I livello sono presenti in tutte le strutture del nord monitorate da Cittadinanzattiva e SIMEU, nell'81% dei casi al centro e ne 69% al sud. Nei DEA di II livello invece la situazione cambia: 100% al centro, 78% al nord e 76% al sud.

## Farmaci

Disuguaglianze nell'accesso ai farmaci, anche per i malati oncologici. E sui generici l'Italia viaggia a due velocità

Attraverso il Monitoraggio civico delle strutture oncologiche italiane, realizzato dal Tribunale per i diritti del malato di Cittadinanzattiva nel 2016, nel 42% delle strutture si registrano in media 15 giorni per l'inserimento di farmaci oncologici innovativi nel Prontuario Terapeutico Ospedaliero (PTO). Ci sono poi strutture sanitarie che impiegano dai 2 ai 3 mesi (7%) e fino a 120 giorni, cioè 4 mesi (9%), per inserire farmaci innovativi dopo l'approvazione nazionale. Inoltre, solamente il 52% delle strutture prevede procedure per il sostegno dei costi dei farmaci non passati dal SSN.

A livello territoriale, per l'inserimento dei farmaci oncologici nel Prontuario terapeutico ospedaliero si va da un minimo di 1 giorno ad un massimo di 90 giorni al Nord, da un minimo di 3 ad un massimo di 200 giorni al Centro e da un minimo di 7 ad un massimo di 90 giorni al Sud e Isole.

## Sicurezza delle cure e ammodernamento tecnologico, una priorità per tutti

24 miliardi è l'investimento per la messa in sicurezza e ammodernamento strutturale e tecnologico. Queste risorse sono state spese



dalla P.a. di Bolzano, Friuli Venezia Giulia e Calabria che hanno destinato il 100% delle risorse agli ospedali, seguiti dalla Campania, P.A. di Trento, Puglia.

Nel 2015 però i cittadini continuano a segnalare al Tribunale per i diritti del malato, fatiscenza delle strutture (28,1%), scarse condizioni igieniche (30%) e problemi con macchinari e strumenti perché rotti o malfunzionanti (42%).

Anche secondo il rapporto 2017 della Corte dei conti, oltre il 30% delle apparecchiature ha un'età superiore ai 10 anni; solo il 30% delle Tac è stato collaudato da meno di 5 anni e questa percentuale scende al 27% nel sud del Paese.

Riguardo alle infezioni correlate all'assistenza, è molto difficile reperire dati sia al livello nazionale che regionale; secondo il Rapporto Annuale sulle attività di ricovero ospedaliero (SDO) del Ministero della Salute, pubblicato nel 2015, le infezioni ospedaliere registrate sono in aumento (22.000 nel 2015, quasi 4.000 in più rispetto al 2007) nella maggior parte delle Regioni.

### Coperture vaccinali e adesioni agli screening: prevenzione è ancora una cenerentola

Su nessuna vaccinazione dell'infanzia, l'Italia raggiunge in tutte le Regioni la copertura raccomandata del 95%.

Sul vaccino antinfluenzale per over 65, siamo fermi a poco più del 50% (rispetto al 75% raccomandato).

### Screening oncologici

La Corte dei conti certifica che, ad eccezione di Abruzzo, Molise e Piemonte che raggiungono lo score minimo di 7 nella quota di residenti che hanno aderito ai programmi regionali di screening, le altre Regioni in piano di rientro sono ben al di sotto di questa soglia: Calabria (1), Puglia (2), Campania e Sicilia (3), Lazio (5).

### Screening mammografico

Nonostante siano aumentati gli inviti recapitati nel 2015, restano disuguaglianze territoriali: l'invito al Nord raggiunge quasi tutte le donne, oltre 9 su 10; al Centro poco meno di 9 su 10 ricevono l'invito; al sud solo 6 donne su 10.

Il maggior numero di donne che ha eseguito la mammografia nel periodo 2013 - 2015, all'interno dei programmi di screening, si registra in Emilia Romagna (78%), seguita dalla Provincia Autonoma di Trento (77%). A distanza di 10 punti percentuali (tra il 69% e il 67%) si collocano: Friuli Venezia Giulia, Lombardia, Umbria, Toscana, Valle d'Aosta, Basilicata.

Il numero assoluto più basso di donne che ha eseguito una mammografia (sia all'interno sia all'esterno dei programmi di screening) si registra in Campania (50%), Calabria (51%), Sicilia (51%).

La percentuale più alta di donne che ha eseguito mammografie al di fuori dai programmi di screening, tra 27% e 29%, si registra in: Lazio e Puglia (29% entrambe); a seguire Marche (28%) e infine, con il 27%, Liguria e Campania.

Il numero assoluto più basso di donne che ha eseguito una mammografia si registra in Campania, Calabria e Sicilia.

## Dalla dichiarazione di Tonino Aceti coordinatore nazionale *“Serve un programma di azione per contrastare le disuguaglianze nella sanità italiana, per il diritto alla salute e per la riduzione delle iniquità”*

### Screening cervicale

La Valle d'Aosta (77%) si conferma come la Regione con più alto numero di donne che eseguono il test nei programmi di screening. In Campania, Puglia, Abruzzo, Lombardia, Lazio e Liguria vi è la percentuale maggiore di donne che esegue il test al di fuori dei programmi di screening, rispetto a quelle che lo effettuano all'interno dei programmi organizzati e gratuiti.

### Screening colonrettali

Nonostante nel 2015 siano stati inviati mezzo milione in più di inviti, rispetto al 2014, per un totale di circa 5 milioni e trecentocinquanta mila persone invitate, l'adesione è diminuita al 43%; in alcune Regioni non solo il livello di adesione agli screening è molto basso, ma addirittura gli esami eseguiti al di fuori dei programmi è superiore rispetto agli screening stessi: è il caso di Calabria (5% screening/6% fuori screening), Puglia (6% screening/7% fuori screening), Abruzzo (14 screening/16 fuori screening). Anche in questo caso, le percentuali più alte di esecuzione del test nei programmi di screening si registra in P.A. Trento (67%), Valle d'Aosta (66%), Emilia Romagna e Lombardia (65%).

### Oncologia: servizi e tempi di attesa differenti di regione in regione

Sebbene l'incidenza dei tumori, in particolare di alcuni, sia inferiore al Sud, nelle regioni meridionali e nelle isole il tasso di sopravvivenza a cinque anni dalla diagnosi è inferiore rispetto al Nord (49% vs 52%, mentre al Centro si attesta al 51%).

In Italia, le reti oncologiche sono attive solo in 6 regioni (prevalentemente nord) ed inoltre hanno caratteristiche molto difformi tra loro: Piemonte, Lombardia, Toscana, Trentino, Umbria e Veneto.

Mancano invece all'appello Abruzzo, Calabria, Basilicata, Marche, Molise e Sardegna. Nelle restanti regioni sono in via di implementazione.

### Presidi e servizi oncologici

Se consideriamo le strutture con servizio di oncologia medica, si va da valori come quello del Molise con 19,15 per milione di abitanti, a regioni come la Basilicata con 5,20 strutture e la Puglia (4,65 strutture). Per quanto riguarda le strutture con servizio di radioterapia, si va dai numeri della Toscana con 4 servizi per milione di abitanti, Emilia Romagna (3,6), Lombardia (3,2), a quelli esigui di Campania con 1,71 servizi per milione di abitanti, Puglia (1,71) e Basilicata (1,73).

### Tempi d'attesa

Per quanto riguarda i tempi di attesa per le prestazioni diagnostiche e specialistiche in caso di sospetto diagnostico, i dati del Monitoraggio delle strutture oncologiche di Cittadinanzattiva mostrano che al Nord l'80% delle persone in condizione di urgenza accede entro le 72 ore stabilite.

Percentuali peggiori sono rilevabili al Centro (72%) e al Sud (77%). Maggiore tempestività per quanto riguarda l'accesso all'intervento chirurgico a seguito di diagnosi oncologica. Al Nord il 100% dei cittadini accede entro 60 giorni, al Centro l'88% e al Sud il 77%.

Nota piuttosto dolente appare essere l'accesso alla radioterapia e alla chemioterapia che, soprattutto al Centro e al Sud, non viene garantita entro 30 giorni nel 100% delle strutture ma solo rispettivamente nell'84% e nel 86%.

### Programma di azione per il contrasto alle disuguaglianze in sanità

1) Attuazione, non solo recepimento formale, di provvedimenti (leggi, decreti, ed in particolare accordi stato regioni) approvati. In particolare è necessario aumentare la capacità di monitoraggio e verifica del Ministero della Salute nei confronti delle regioni e di applicare gli strumenti di intervento, come il commissariamento, nei casi di inadempienza, come previsto dall'art. 120 Costituzione.

2) Rafforzare, innovandolo, l'attuale sistema di monitoraggio dei Lea attraverso:

- la partecipazione di rappresentanti di cittadini, elemento di terzietà, nella Commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA; - l'aggiornamento degli indicatori inserendo questioni prioritarie per i cittadini.

3) Rivedere lo 'strumento' dei piani di rientro: dalla verifica quasi esclusiva sui conti, al rafforzamento della garanzia dei servizi.

4) Ridurre e intervenire sulle attuali differenze di performance degli apparati amministrativi regionali e aziendali.

5) Eliminare le duplicazioni di centri decisionali, responsabilità e funzioni tra i diversi livelli (centrale, regionale e aziendale), come accade nell'ambito dell'assistenza farmaceutica.

6) Lavorare alla revisione delle norme sui ticket abolendo innanzitutto il superticket, tassa iniqua che ha alimentato le disuguaglianze e aumentato i costi delle prestazioni sanitarie, costringendo le persone a rinunciare alle cure, pur avendone bisogno.



**Quarta puntata della rubrica psicologica.**

**La dottoressa Gagliardini tratta il tema delle coppie.**

**Ricordiamo che nella sua presentazione della prima puntata affermava che i temi affrontabili in questo campo sono molti: il corpo, la malattia, la genitorialità, il rapporto tra fratelli, la scolarità, la psicosomatica, il rapporto di coppia.**

*“... l'intimità favorisce un clima di spontaneità, autenticità e confidenza che si manifesta nel condividere esperienze e segreti senza pudore eccessivi né indiscrezioni, né timore di sovraccaricare l'altro, né desiderio di destabilizzarlo.*

*Depositare i suoi segreti nell'altro implica maggiore dipendenza verso di lui, però il condividere allevia i suoi dispiaceri e si guadagna in sicurezza”.*

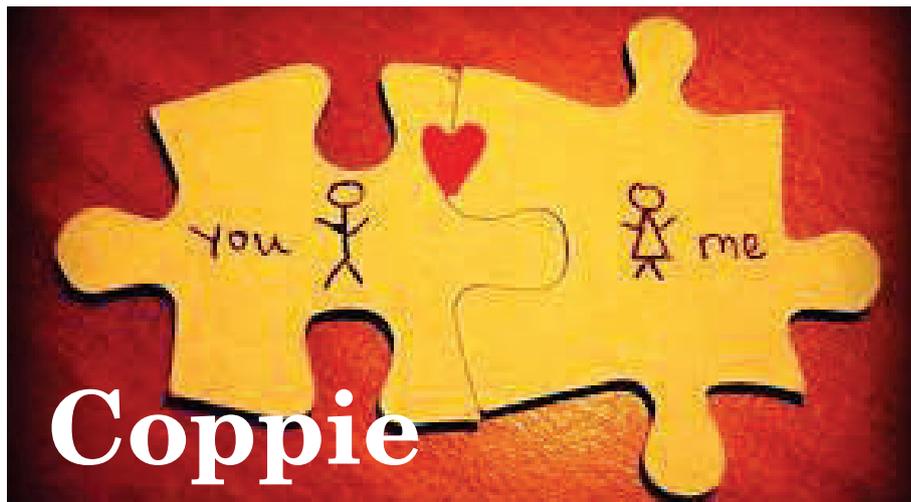
Essere coppia non sempre si presenta un compito semplice.

Due individui devono riuscire a trovare un equilibrio nella loro complessità. Primariamente significa accettare la diversità.

A volte quest'aspetto può essere elemento di crescita e stimolo perché i coniugi trovano tra loro una complementarietà efficace.

Altre, invece, diventano fonte di conflitti purtroppo in taluni casi insanabili. Spesso si sente dire “Non mi capisce” come se il coniuge non riuscisse a mantenere quell'atteggiamento empatico che permette di ipotizzare come l'altro possa sentirsi in quella situazione.

La coppia deve continuamente ridefinirsi, trasformarsi, adattarsi, crescere in relazione ai diversi eventi della vita. Pensiamo quando nasce un figlio.



La madre è molto rivolta al suo piccolo e “trascura” apparentemente il compagno perché il nuovo compito la impegna e la stanca.

Nell'arco di un certo periodo, però, deve essere in grado di ricostruire con il marito quella complicità di coppia necessaria al mantenimento della relazione, ma anche alla crescita del bambino.

Ne parla molto bene Fain in un suo articolo quando sottolinea l'importanza nella vita del bambino di sentire che la coppia tra madre e padre è qualcosa di diverso rispetto al suo rapporto con la nutrice.

Ma pensiamo anche quando crescendo, i figli si allontanano dal nucleo familiare lasciando un senso di vuoto.

Ma anche un pensionamento, un licenziamento richiedono una versatilità nella gestione della dinamica di coppia. La coppia deve riuscire a mantenere un certo grado d'intimità.

Eiguer (P.4) sottolinea che “... l'intimità favorisce un clima di spontaneità, autenticità e confidenza che si manifesta nel condividere esperienze e segreti senza pudore eccessivi né indiscrezioni, né timore a sovraccaricare l'altro, né desiderio di destabilizzarlo.

*Depositare i suoi segreti nell'altro implica maggiore dipendenza verso di lui, però il condividere allevia i suoi dispiaceri e si guadagna in sicurezza”.*

Sempre quest'autore mostra che l'intimità di coppia è assai diversa rispetto a quella con gli altri membri della famiglia; “determinate intimità della coppia, non si rivelano ai figli; quella di un figlio, non a sua/o sorella/fratello. Questo segue una linea che specifica e preserva le differenze di generazioni, di genere, di funzioni familiari, di tipo di vincolo” (p.5).

Trovo interessante quest'ultimo aspetto perché ci riporta alla necessità di lavorare con i propri figli sull'accettazione della diversità, sviluppandola come momento di arricchimento.

Forse non a caso ho iniziato a scrivere queste righe su un giornale che parla di malattia organica.

Perché il tema dell'accettazione della diversità può farsi sentire a volte più forte, e non solo.

Penso alle difficoltà della coppia a ritrovare un proprio momento d'intimità, riportandoci a quello detto da Fain, quando i genitori sono alle prese con la preoccupazione sulla salute del proprio bambino.

Ma anche come, in taluni casi, l'intimità familiare, sia stravolta dalla compresenza di altri membri della famiglia allo scopo di aiutare la coppia in difficoltà.

Tuttavia è necessaria la ripresa di una complicità di coppia rivolta alla crescita non solo del bambino, ma anche della relazione tra coniugi che non devono negarsi il piacere dello stare insieme e del condividere l'esperienza, qualsiasi essa sia.

Parlare, ma soprattutto imparare ad ascoltare per darsi la mano e crescere insieme anche di fronte alle difficoltà della vita.

Solo un ascolto attento dell'altro, nel rispetto della sua diversità, permette di accompagnarsi in un viaggio tortuoso che può diventare faticoso, ma appagante.

Lasciare spazio e tempo alla coppia e al singolo nella relazione, quando i tempi e gli spazi sembrano divergere tra i coniugi.

Affidarsi e fidarsi dell'altro che sarà all'altezza del compito arduo, complesso di essere coniuge e genitore.

Sapere appoggiarsi e chiedere aiuto pensando che l'altro sarà lì presente per sostenere e accogliere.

Essere lì per l'altro, senza perdere se stessi. Tutto questo è il duro lavoro di una coppia.

Una coppia che rimane tale se riesce a mantenere viva la comunicazione e il confronto come vero atto d'amore.

**Anita Gagliardini**  
Psicologa-psicoterapeuta  
agagliardini@libero.it

**Bibliografia**  
Eiguer A., (2017), “Psicoanalisi por telefono y skype. Teoria y Pratica” in Cursos virtuale Apdeba.  
Fain M. (1971), “Prélude à la vie fantasmatique”, in Revue Franchayse de Psychanalyse, Tome XXXV, 291-364



**Fondazione Paracelso**

Per l'emofilia e patologie affini

# Emofilia in emergenza

## Il Bando 100K assegnato al Centro Emofilia dell'Ospedale di Perugia

Come tutti si ricorderanno l'ultimo Bando 100K di Fondazione Paracelso ha visto tra i vincitori il progetto del Centro Emofilia Ospedale Santa Maria della Misericordia di Perugia riguardante il trattamento dei pazienti che giungono in situazioni di emergenza in un Pronto soccorso a causa di sanguinamenti o traumi. L'idea era nata dal fatto che spesso il personale medico sanitario delle strutture di pronto intervento non conosce adeguatamente l'emofilia e le altre malattie emorragiche congenite (MEC), le modalità di trattamento e non ha a disposizione il farmaco adeguato per garantire un intervento tempestivo ed efficace del sanguinamento.

Oggi a distanza di circa tre anni dall'avvio, il progetto ha raggiunto una serie di traguardi importanti. Innanzitutto l'iniziativa, messa a punto all'Ospedale di Perugia, è stata fatta propria dalla Regione Umbria che, con una delibera, ha elevato il progetto a scala regionale, coinvolgendo quindi tutti i Pronto Soccorsi dell'Umbria.

Nella delibera è stato anche specificato che le strutture di pronto intervento debbano avere a disposizione una scorta minima di farmaco dedicato a tale progetto.

In merito ai protocolli di trattamento, al momento sono stati scritti 2 su 4: quello dell'Azienda Ospedaliera di Perugia e quello della USL Umbria 1 (che coinvolge 8 ospedali territoriali). Mancano all'appello la USL Umbria 2, che ha avuto seri problemi a seguito del terremoto della scorsa estate, e l'Azienda Ospedaliera di Terni.

Contemporaneamente è stata avviata l'attività di formazione del personale sanitario coinvolto nel trattamento in emergenza (medici ed infermieri).

Sono state organizzate due giornate per formare i referenti di tutti gli ospedali che saranno a loro volta punto di riferimento e formatori del loro personale. A tale scopo è stato predisposto del materiale didattico che viene consegnato a tutto il personale coinvolto nei Pronto Soccorsi.

È stato realizzato il software dedicato previsto dal progetto iniziale, accessibile al personale dei Pronto Soccorsi, e contenente le informazioni chiave per il trattamento delle urgenze/emergenze emorragiche nel paziente con MEC.

Inoltre l'Ospedale di Perugia sta definendo un secondo software necessario per gestire le scorte di farmaco, in modo da sapere sempre cosa c'è in ogni frigorifero della struttura e provvedere all'immediato approvvigionamento dei farmaci in caso di esaurimento.

# EX

PERIODICO DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI E TALASSEMICI DI RAVENNA

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

**DIRETTORE**  
**BRUNELLO MAZZOLI**

**DIRETTORE RESPONSABILE**  
**ANGELA VENTURINI**

**SEGRETARIA DI REDAZIONE**  
**CORINNA CANÈ**

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

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

**DIRETTORE MEDICO**  
**Dr. ANTONINO MANCINO**

**IN COLLABORAZIONE CON**  
**FEDERAZIONE ASSOCIAZIONI EMOFILICI**  
**FONDAZIONE PARACELSO**

**ALESSANDRO MARCHELLO**  
**ALBA PISCONE**  
**CRISTINA IELO**

**REDAZIONI ESTERNE E COLLABORATORI**  
**LORIS BRUNETTA**  
**NICOLA SPINELLI**  
**ELIO ZAGO**  
**LUISA RINALDI**  
**MONICA PRATELLA**  
**ENRICO FERRI GRAZZI**

**REDAZIONE E DIREZIONE**

**VIA PASTORE 1 (Zona Bassette)**  
**48123 RAVENNA**  
**Tel. 0544.452466 - Fax 0544.451720**

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

**E-mail: [bruno1940@libero.it](mailto:bruno1940@libero.it)**

### QUOTA ASSOCIATIVA A EX:

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

per sottoscrivere una quota versamento in

**C.C.P. 1008927293**

oppure in

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

ASSOCIATO A



UNIONE STAMPA PERIODICA ITALIANA

STAMPA EDIZION MODERNA - RAVENNA

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

Consegnato all'ufficio postale per la spedizione  
il 15 dicembre 2017



## PATENTE DI GUIDA: “UN NUOVO TRAGUARDO PER I NOSTRI PAZIENTI”

Il 14 ottobre 2017, presso il Centro Guida Sicura ACI-SARA dell'autodromo di Vallelunga, ha avuto luogo un corso di guida sicura riservato ai pazienti/membri delle Associazioni locali aderenti a FedEmo. Il Centro di Vallelunga, che organizza più di 15.000 corsi ogni anno, è una struttura all'avanguardia.

Le principali situazioni di pericolo riscontrabili nella guida di tutti i giorni vengono simulate nella massima sicurezza e i partecipanti imparano a controllare le proprie reazioni, a conoscere i comportamenti del mezzo e a intervenire nella maniera migliore per controllare il veicolo.

I corsi vengono effettuati utilizzando resine a bassa aderenza applicate sull'asfalto, muri d'acqua che simulano ostacoli improvvisi, piastre per indurre la sbandata imprevista dei veicoli e dispositivi per riprodurre condizioni di scarsa visibilità.



Roma, 9 ottobre 2017 – Ottime notizie per tutte le persone affette da malattie emorragiche. Su proposta del Presidente del Consiglio Paolo Gentiloni e del Ministro delle Infrastrutture e dei Trasporti (MIT) Graziano Delrio, il Consiglio dei Ministri ha infatti abrogato, mediante decreto del Presidente della Repubblica, le disposizioni contenute nel regolamento tecnico di attuazione ed esecuzione al Codice Della Strada di cui all'art. 320 lett. G che limitavano,

per le persone affette da malattie del sangue, la possibilità di rilascio del certificato di idoneità alla guida.

La Federazione delle Associazioni Emofilici esprime grande soddisfazione per il risultato raggiunto. *“Rivolgiamo un sentito ringraziamento – dichiara l'avvocato Cristina Cassone, Presidente FedEmo – alle Istituzioni e alla Federazione nazionale dei Talassemici che si sono impegnati al nostro fianco per far sì che questa ormai anacronistica limitazione venisse abrogata. Le opzioni terapeutiche attualmente disponibili per i pazienti emofilici consentono infatti di rimuovere ogni dubbio circa la loro idoneità alla guida. La modifica di tale normativa era un'esigenza manifestata dai pazienti, a causa dei tempi ravvicinati a cui venivano costretti per la revisione del proprio certificato di idoneità alla guida”.*

*“Siamo consapevoli – aggiunge la Presidente Cassone – della necessità di valutare le condizioni fisiche del singolo al fine del rilascio o rinnovo della patente di guida, ma non potevamo condividere un principio di preclusione e limitazione legato alla semplice circostanza di essere persone con emofilia”.*

*“Al progresso nelle terapie che hanno già permesso un sostanziale miglioramento dell'aspettativa di vita dei pazienti emofilici e di quanti sono affetti da patologie ematiche – conclude Cassone – si unisce questo importante passo in avanti verso la “normalizzazione” della loro quotidianità”.*

Nel comunicato della Presidenza del Consiglio si legge che *“il regolamento, tenendo conto dei progressi medici e scientifici conseguiti sia nell'ambito diagnostico che in quello terapeutico delle malattie ematiche, nonché dei requisiti psicofisici minimi fissati dall'Unione europea per il rilascio della patente di guida, abroga una disposizione del regolamento di esecuzione e di attuazione del Codice della strada emanata nel 1992, che vietava il rilascio nonché la conferma della patente a soggetti colpiti da gravi malattie del sangue. Viene comunque fatto salvo il caso in cui la possibilità di rilascio o di conferma sia espressamente certificata da parte della Commissione medica locale, così come attualmente previsto dal Codice della strada”.*

Modifica all'appendice II – art. 320 del decreto del Presidente della Repubblica 16 dicembre 1992, n. 495, in materia di idoneità psicofisica per il conseguimento e la conferma di validità della patente di guida da parte di persone affette da malattie del sangue (decreto del Presidente della Repubblica), pubblicata nella GU 158 n. 221, del 21 settembre 2017.



# SCUOLA FEDEMO

## SECONDO ANNO

**Il primo modulo  
dal 30 Settembre al 1° Ottobre 2017  
Fondazione Campus di Lucca**

Scuola FedEmo ha avuto inizio.

Arrivato alla seconda edizione, questo progetto ha l'obiettivo di accrescere le conoscenze dei giovani sul loro ruolo nella comunità e sulle loro competenze economico-sociali, relazionali e manageriali.

Il primo modulo è stato davvero interessante: guidati da Sergio Cabigiosu, abbiamo potuto intraprendere un percorso pratico ed esperienziale, che ci ha portato a confrontarci e a lavorare in gruppo per un obiettivo comune attraverso giochi ed esercizi.

Abbiamo cercato di capire quali sono i reali bisogni della comunità emofilica e quali potrebbero essere i progetti per incontrare questi "unmet needs", sviluppandoli divisi in gruppo, in una progettualità che ci vedrà impegnati nei prossimi due moduli e nei prossimi mesi.

Ciò che mi emoziona di più, quando partecipo a questi progetti, è vedere come persone che non si conoscono e che vengono da luoghi, storie personali e vissuti completamente diversi, attraverso un obiettivo comune possano lavorare insieme e costruire una rete di rapporti solida e duratura.

Mettiamoci comodi, allacciamo la cintura e godiamoci il viaggio verso il prossimo incontro!

**Enrico Mazza**

Il 30 settembre scorso ho preso parte a "Scuola Fedemo", un progetto organizzato da Fedemo che riunisce giovani emofilici da tutta Italia con lo scopo di istruirli e formarli sul mondo dell'associazionismo, affinché possano portare il loro contributo alle proprie associazioni territoriali.

Il primo dei 3 moduli, tenutosi a Lucca, presso il campus universitario, si è svolto sotto la guida di Sergio Cabigiosu, Formatore esperienziale e Coach in Leadership, Teamwork.

Il sabato è stato utilizzato per il "Team Building", ovvero un momento dedicato alla conoscenza e all'affiatamento tra i componenti del gruppo, in particolar modo ciò è stato fatto attraverso giochi di cooperazione e momenti di dialogo finalizzati al raggiungimento di un obiettivo comune.

Ciò è poi servito per la realizzazione, tramite gruppi di lavoro organizzati, di progetti utili ad alcune branche del mondo dell'emofilia (famiglie, istituzioni e medici).

Il primo modulo è stato molto utile e interessante e farò tesoro di ciò che ho imparato, cercando di riportare la mia esperienza qui a Parma.

In particolare ho apprezzato molto la possibilità di potermi confrontare con miei coetanei riguardo le altre realtà associative italiane, molto simili, ma allo stesso tempo molto diverse tra loro.

Siamo partiti. Non fermiamoci. Al prossimo modulo.

**Lorenzo Ghirardi**





## Emofilia: cresce il centro malattie rare di Pescara, punto di riferimento per duemila malati

Dal 9 ottobre la Dott.ssa Ornella Iuliani entra nell'organico e il Centro di Pescara apre uno sportello psicologico per i pazienti in collaborazione con A.M.A.R.E. Onlus.

Gli oltre duemila pazienti che si rivolgono al Centro Malattie Rare di Pescara, diretto dal Dottor Alfredo Dragani potranno avvalersi di un team accresciuto di specialisti e di uno sportello psicologico a loro dedicato.

La notizia è stata data in occasione dell'incontro **"Cresce il Centro Emofilia e Malattie Rare del sangue"** organizzato dall'Associazione A.M.A.R.E. (Associazione Malattie Rare Ematologiche ONLUS) il 7 ottobre a Pescara.

*"Nei pazienti affetti da malattie ematologiche rare, sono molti i fattori che possono compromettere la qualità della vita - ha dichiarato il Dott. Alfredo Dragani, U.O.S.D. Centro Emofilia, Centro Regionale delle Malattie Rare del Sangue - Nel contesto dell'emofilia per esempio, le restrizioni nell'attività fisica, la costante preoccupazione per il rischio emorragico, lo sviluppo delle artropatie, il dolore cronico alle articolazioni, la necessità di procedure ortopediche, nonché il rischio di complicanze legate alla scarsa aderenza, può interessare sia i soggetti più giovani che quelli più anziani. Questi fattori possono avere un elevato impatto sulla salute psicologica e sul funzionamento sociale."*

L'emofilia è una malattia genetica rara e cronica che determina problemi di coagulazione del sangue dovuti alla produzione ridotta di alcune proteine: il fattore VIII della coagulazione, nel caso dell'emofilia A, e il fattore IX, nel caso dell'emofilia B.

Chi soffre di emofilia è soggetto a sanguinamenti ricorrenti ed estesi, tra cui ematriti, che causano dolore e provocano danni articolari. Oltre ai problemi sul piano medico, i pazienti devono farsi carico di problemi di tipo sociale, come

l'inserimento nella scuola, al lavoro, nei rapporti sociali. Migliorare la qualità della vita con un sostegno di tipo psicologico, significa migliorare anche l'aderenza alle terapie e accelerare il percorso di cura.

Cresce, quindi, il Centro Malattie Rare di Pescara, punto di riferimento non solo per la Regione Abruzzo, ma anche per le persone che arrivano dalle vicine Molise, Marche e Lazio.

La Dott.ssa Ornella Iuliani, ematologa si aggiungerà all'organico del Centro.

Inoltre, grazie alla collaborazione con A.M.A.R.E. Onlus, associazione attiva sul territorio, nasce il servizio di consulenza psicologica, uno strumento utile per affrontare le difficoltà che i pazienti emofili e quelli affetti da neoplasie mieloproliferative croniche incontrano ogni giorno.

*"I sintomi sul piano psico-affettivo - ha dichiarato il Dott. Cristian Sbaraglia, Presidente dall'Associazione A.M.A.R.E. - si traducono spesso una minore aderenza alle prescrizioni medico-sanitarie che possono inficiare il percorso di cura. Consapevoli del carico psicologico e sociale che tali malattie comportano per i pazienti ed i loro familiari, l'erogazione di servizi di counselling psicologico e di tipo psicoeducativo risulta essere un'importante strategia per la tutela della qualità della vita e per una presa in carico globale nell'ambito della continuità assistenziale."*

L'incontro organizzato dall'Associazione A.M.A.R.E. Associazione Malattie Rare Ematologiche ONLUS e dal Centro Emofilia e Malattie Rare del Sangue è stato anche l'occasione per presentare i progetti in essere e le attività sul territorio dei quali parleremo in altri articoli.

## IN RICORDO DI ANGELO MAGRINI

Angelo Magrini è morto. I suoi meriti di grande lotto-attore per i diritti dei più deboli sono stati indiscutibili.

Non vogliamo qui ricordarlo per come ha agito con noi di Ravenna, tradendo la nostra fiducia e la memoria di Vincenzo Russo Serdoz, perché siamo sicuri che anche lui non lo vorrebbe, anche perché sapeva riconoscere i meriti delle persone, nonostante tutto.

Infatti per un certo periodo abbiamo combattuto le stesse battaglie attraverso il nostro giornale, lui era il fondatore dell'API, l'Associazione Politrasmusi Italiani, fino a quando ha scelto una strada diversa dalla nostra e nei modi che non abbiamo mai approvato.

E Angelo Magrini di meriti ne ha avuti ed è giusto ricordarlo per le battaglie che ha combattuto a favore di tutti coloro che erano stati infettati con l'HIV e l'HCV negli anni '80 del '90, curandosi con gli emoderivati.

Ha continuato a combattere fino all'ultimo nonostante la malattia.

Dai ministeri ai tribunali, è stata una delle voci assordanti di coloro che voce in altro modo non avrebbero avuto.

È stato anche una spina nel fianco dei politici che avrebbero dovuto lottare insieme a loro ed anche lui si aggrappato come noi a quella sorta di vetrina scivolosa che sono le "istituzioni".

Speriamo con tutto il cuore che attraverso quel "ponte" (un ponte di amore) che ci unisce idealmente, possa trovarsi con i tanti che purtroppo lo hanno preceduto.

**La Redazione**



Sabato 23 Settembre, presso l'Avioclub Chiusdino, ha avuto luogo l'evento UN GIORNO CON LE ALI a cui hanno partecipato pazienti ed amici della Associazione Toscana Emofilici.

Durante la giornata abbiamo avuto la possibilità di volare con i piloti sui loro biposto andando a godere dal cielo della bellezza del territorio circostante fino ad ammirare la famosa Abbazia di S.Galgano.

I piloti e le loro famiglie hanno allestito per tutti un pranzo delizioso all'interno dell'hangar.

La giornata è trascorsa tra voli e tante chiacchiere, abbiamo rivisto vecchi amici e ne abbiamo conosciuti di nuovi; alla fine della bella giornata ci siamo salutati con interminabili abbracci e baci ed anche con la promessa di rivederci presto per andare tutti insieme oltre l'emofilia verso la confidenza dell'amicizia e dell'allegria.

Prima si vola.....



...e poi ci si rifocilla in compagnia

IL NOSTRO  
CALENDARIO

# 2018

CON I MONUMENTI  
DI RAVENNA  
PATRIMONIO  
DELL'UMANITÀ  
DELL'UNESCO



Abbiamo deciso per il 2018 di creare un nostro calendario da tavolo con il nuovo sito di EX ed i monumenti della città di Ravenna, patrimonio dell'umanità dell'Unesco, con disegni originali di Fabio Tramonti, il progettista delle copertine di EX e delle locandine della vacanza in Romagna.

Lo spediremo gratuitamente a chi ne farà richiesta sottoscrivendo un abbonamento al giornale da almeno 30 euro. Richiedetelo a: [bruno1940@libero.it](mailto:bruno1940@libero.it).

Siamo disponibili anche per la spedizione di più calendari alle associazioni che ne facciano richiesta, naturalmente concordando un prezzo speciale.

