

MESSAGGIO del PRESIDENTE

The President of the HHT Onlus, Maria Aguglia, sends her message on the projects for the new year.



Cari amici,
questa prima newsletter del 2013 sarà ricca soprattutto di pianificazioni, progetti e aspirazioni, come è giusto che sia all'inizio di un nuovo anno.

Nel 2012 abbiamo gettato le basi per cominciare a lavorare con maggiore impegno e con le idee più chiare e molte cose sono già state fatte tra cui questa

Newsletter e la grande novità dei Comitati Regionali, grazie al preziosissimo aiuto di tutti coloro che nelle regioni e nella nostra Redazione stanno trasformando idee in efficienti realtà. In questi primi mesi abbiamo lavorato molto nella progettazione di nuove iniziative di cui vi faremo partecipi, attraverso questo mezzo, via via che le metteremo in cantiere.

Dal 21 al 23 febbraio, nell'ambito delle manifestazioni per la Giornata Mondiale delle Malattie Rare (il 28 febbraio), si è tenuto a Bari un interessante Convegno, cui ho partecipato insieme a Ferdinando Amabile, il nostro tesoriere: è stato molto interessante e stimolante, per la varietà dei temi trattati e per le preziose informazioni fornite circa l'attività delle Istituzioni nazionali ed internazionali, soprattutto europee, per la tutela dei malati rari. Finalmente cominciamo ad "avere un peso" , finalmente abbiamo l'opportunità di farci ascoltare e di avere delle persone di riferimento, competenti e collaborative, finalmente non siamo più soli! Ora, più che mai, bisogna essere uniti, fare numero, esprimere le nostre necessità e trovare il modo per raggiungere i nostri obiettivi. Pertanto, invito ciascuno di voi a prendere parte alla vita dell'Associazione, dando il proprio contributo, con idee, condivisione di esperienze, informazione nel proprio territorio, sensibilizzazione di familiari, amici e conoscenti alle problematiche della malattia ed all'opportunità di dare un valido aiuto attraverso la donazione del 5x1000.

Dott.ssa Maria Aguglia, Presidente HHT ONLUS

5x1000

An appeal to all patients on the importance of indicating HHT Onlus on their income tax so the government will support our projects.

Si avvicina il momento in cui puoi, senza alcun impegno economico, contribuire in modo determinante ai progressi per i malati HHT.

Basta inserire il codice fiscale della HHT Onlus insieme la tua firma sulla denuncia dei redditi e potrai stare certo che il tuo 5x1000 sarà interamente dedicato alla formazione, l'informazione ed il progresso verso l'ambita meta della cura per l'HHT.

Con questo giornale ti terremo costantemente informato sull'impegno dell'Associazione e su i tangibili risultati ottenuti grazie al tuo prezioso contributo.

Non dimenticare dunque:
5x1000 alla HHT Onlus , Codice Fiscale **93301800723**

La nostra missione è trovare la cura.



HHTONLUS
associazione italiana
teleangiectasia emorragica ereditaria



dacci il cinque !!

*devolvi il 5 per mille della tua dichiarazione dei redditi
utilizzando il codice fiscale*

93301800723

Giornata mondiale delle malattie rare

Rare Disease Day February 28th. The importance of the initiative and how HHT patients in the country have contributed with different ideas.

Il 28 Febbraio scorso i malati rari di tutto il mondo si sono dedicati a celebrare una loro diversità che li rende unici ma non per questo soli.

Una giornata mondiale che dia visibilità alle malattie rare è una grande occasione per poter sensibilizzare l'opinione pubblica e per diffondere la conoscenza di patologie, come l'HHT, per lo più sconosciute.

Sappiamo bene quanto la conoscenza delle patologie sia uno strumento indispensabile per favorire la rapida diagnosi e trattamento della patologia. Ogni medico e ogni potenziale paziente a cui raccontiamo dell'HHT è un veicolo indiretto del miglioramento della qualità della vita di ciascuno di noi.

In questa edizione della nostra Newsletter riteniamo fondamentale ringraziare tutti coloro che hanno dato il loro contributo in questa giornata speciale. La vostra presenza, tempo e sorriso ci ha resi tutti più forti.

La redazione vi racconta qui di seguito alcune storie di questa giornata, modi molto diversi tra loro per raccontare l'HHT e che attraversando l'Italia intera e ci rendono più uniti.

Testimonial HHT alle Assemblee Avis delle Marche.

La maggioranza dei pazienti HHT necessitano prima o poi di trasfusioni di sangue. In questo mese speciale in cui si celebra la rarità della nostra patologia gli amici del Coordinamento Regionale delle Marche hanno pensato ad un'iniziativa davvero importante. Loredana Santello insieme ad Ennio Saldari si sono raccontati alle assemblee dell'Avis tenutesi nel mese di Febbraio. Raccontare le proprie esperienze di paziente HHT ad una platea così sensibile ai problemi di chi necessita di trasfusioni, significa diffondere la conoscenza e l'attenzione su una patologia ancora così poco conosciuta. Ringraziamo Loredana ed Ennio per l'iniziativa che sappiamo essere solo la prima di molte a venire ma ringraziamo anche l'AVIS di Cupra Marittima per la grande disponibilità dimostrata nei confronti della HHT Onlus nonchè le sedi AVIS di tutta Italia per il loro grande e significativo impegno in una causa per noi così importante.

Ferdinando Amabile alla postazione HHT



Una giornata per Informare - Al Policlinico di Bari

Il 28 Febbraio 2013 si è tenuto al Policlinico di Bari un interessantissimo convegno sulle Malattie Rare. Questa iniziativa ha permesso di delineare la realtà dei servizi per tutti i malati rari in Puglia ed ha offerto strumenti di approfondimento su gli enti nazionali ed europei a sostegno delle associazioni dei pazienti.

In occasione di questa gremita conferenza il tesoriere della HHT Onlus Ferdinando Amabile, ha organizzato un punto informativo sull'HHT. Insieme a lui le dottoresse Scagliusi, Margiotta e Dani hanno dedicato l'intera giornata ai contatti a tu per tu con medici e pazienti desiderosi di saperne di più. Il nostro ringraziamento più profondo per il loro impegno. Ogni persona, medico o paziente che sia, che conosce meglio l'HHT contribuisce a rendere meno pericolosa la nostra rarità. E tutti coloro che si impegnano nell'informazione danno un grande contributo a tutti i malati.

Shake Your World: Intervista a Riccardo Carboni e Marco Corgnati

Ciao Marco, Ciao Riccardo. Grazie per aver accettato di raccontarci la vostra storia.

Ci spiegate esattamente cosa fa Shake your World?

Shake your world nasce per aiutare la ricerca ed è un tramite per far arrivare il messaggio dei malati rari in un modo nuovo. Shake your world è un evento itinerante che intende stupire con le evoluzioni del freestyle da bar mettendo all'asta i drink dei barman.

In redazione siamo rimasti molto colpiti da questa originale idea. Come è nata?

Riccardo: Nasce tutto da un video visto su youtube. C'era un bartender che si esibiva con shaker e bottiglie e mi rimase impressa una frase che scorreva sul video e diceva ..."dedicato a chi dice di non avere tempo..". Il video e la frase mi diedero la spinta per reagire alla depressione ed alla malattia che mi opprimevano, consentendomi di cambiare la mia vita. Mi sono armato di shaker e bottiglia e ho iniziato a provare e riprovare; il mio è stato un lavoro da autodidatta. Ripetevo movimenti e trick guardando i video dei più bravi bartender internazionali. Mi allenavo in un parco molto frequentato suscitando la curiosità dei passanti tra cui anche qualche disabile.. Questa esperienza mi ha dato lo spunto per ideare il mio progetto. Questa è stata la mia rivincita contro la malattia. Grazie a questa disciplina sono riuscito a dimagrire 15 kg e sono diminuite le emorragie. Il ragazzo del primo video che vidi era Marco Corgnati. Più progredivo più mi veniva voglia di conoscerlo. Sono andato a trovarlo a Firenze nella sua scuola; ci sono rimasto una settimana e poi con Marco mi sono soffermato a parlare del mio progetto e da subito si è dimostrato disponibile ad aiutarmi. Poi da qui

In questo numero

5x1000 per l'anno 2013	pag. 1
La giornata mondiale delle malattie rare	pag. 2
Umbria: Certificare l'HHT	pag. 3
Sperimentazione Talidomide	pag. 4
Blood Stopper : chiarimenti e novità	pag. 4
HHT e Von Willebrand	pag. 4
Grande fermento in centro Italia	pag. 6
Dal Mondo : Conferenza Internazionale HHT di Cork	pag. 6
Lettere dagli associati	pag. 7
HHT ed anticoagulanti: articolo scientifico	pag. 8
Conferenza Internazionale HHT	pag. 8
FindZebra : il rivale di goole per le malattie rare	pag. 9



nascono una serie di eventi portando shake your world in giro per l'Italia fino ad oggi.

Riccardo, allora sei tu l'anello con l'HHT. Come hai scoperto di avere la patologia e come ci convivi ?

Sono figlio di una hhtiana non diagnosticata. Con la ricerca fatta in internet son venuto a conoscenza del centro di Pavia dove gli esami hanno confermato che sia io che mia figlia abbiamo questa malattia. Come ci convivo? Ho momenti di profondo sconforto a pensare che anche mia figlia ha la patologia. Non avere un lavoro, sanguinare frequentemente e sapere che ancora oggi non ci sia una cura è difficile. Ma il mio antidepressivo è shake your world e la voglia di crederci. Perché finché c'è vita c'è speranza. Certo è che standomene a casa non risolvo nulla quindi la parola d'ordine è agire .

Da dove prendi la forza di portare avanti con tanto entusiasmo Shake Your World?

La voglia di aiutare me e tutte le persone che soffrono e visto che sono in forze in confronto ad altri penso che sia giusto farlo; anche io da malato voglio dare un contributo ai dottori che studiano per far sì che un domani si possa vivere meglio. Voglio ringraziare anche tutti i bartender d'Italia, tutti ragazzi giovani che ogni volta che vengono mi riempiono di gioia e vengono ai nostri eventi a loro spese : veramente un grazie di cuore perché senza di loro tutto questo non si sarebbe potuto realizzare.

Marco, tu invece non hai la patologia: cosa ha spinto te e gli altri barman a sposare questa causa?

Semplicemente l'energia e la grinta di Riccardo, la sua voglia di rivalsa e soprattutto la mia completa ignoranza verso questo mondo di sofferenza e passione!



Quali altre malattie rare sostenete con il vostro impegno?

Per adesso solo l'HHT; l'anno scorso abbiamo donato anche al Centro HHT dell'Università di Colonia in Germania. Poi se gli eventi e sponsor continueranno a crescere, potremmo fare di più. Shake your world è nato per aiutare.

L'ultimo evento che avete organizzato è stato il 28 Febbraio in occasione della giornata delle Malattie Rare. Volete raccontarci come è andata?

E' andata alla perfezione direi !

Sappiamo che al Professor Danesino del Centro HHT di Pavia avete donato 5.000 euro per la ricerca. Ringraziamo Shake Your World a nome di tutti i lettori per questa bella iniziativa ed il Professor Danesino per il suo impegno.

Volete infine anticiparci qual'è il prossimo appuntamento in programma per Shake your World?

Il prossimo evento sarà probabilmente a Roma e stiamo organizzando il calendario per l'estate 2013 !

Grazie Ragazzi! Alla prossima.

Umbria **Certificare l'HHT è più semplice**

Getting HHT certified is now easier if you live in Umbria.

Il Centro di Genetica di Perugia, in base a delibera Regionale, è considerato Presidio delle Malattie Rare e nello specifico per l'HHT.

Può dunque per legge diagnosticare e certificare la malattia.

La Procedura

Al proprio medico di famiglia si richiede l'impegnativa per una CONSULENZA GENETICA per sospetta HHT (Osler Weber Rendu).

Al momento della prenotazione al CUP ci si assicura che l'appuntamento venga dato proprio al Centro di Genetica di Perugia.

Cosa Portare

1. Tessera Sanitaria
2. La mutazione genetica riscontrata negli altri famigliari (qualora la si avesse). Questo consente di accorciare enormemente i tempi di analisi del DNA prelevato.

Alla Visita

Verrà effettuata una consulenza Genetica.

Verranno firmati tutti i moduli per la privacy.

Verrà poi fornito al paziente una nuova impegnativa per effettuare, nella stessa mattinata, il prelievo per il DNA.

Tempi di Attesa

Per la visita: per un appuntamento per la Consulenza Genetica sono necessari tra i 30 ed i 60 giorni.

Tempi di risposta in caso si fornisca la mutazione genetica: 2-3 mesi

Tempi di risposta in caso vada ricercata la mutazione genetica: 6-9 mesi

L'Esenzione

Nel momento in cui venga riscontrata la mutazione nel paziente e dunque fatta la diagnosi certa, il Centro Genetico di Perugia produrrà la certificazione consentendo al paziente di richiedere l'esenzione RG 0100 prevista per legge per i pazienti HHT.

Collaborazione

Ovviamente il Centro Genetico di Perugia si relaziona quando necessario con il Centro HHT di riferimento del paziente, sia esso Bari o Pavia.

Per ulteriori informazioni contattare: info@hhtonlus.com

Dai Centri HHT Sperimentazione Talidomide

Talidomide trials continue in the Hospital of Pavia thanks to Prof. Balduini.

Continua la Sperimentazione del Professor Carlo Balduini

La Redazione della nostra Newsletter ha ricevuto molte richieste di informazioni su come sta procedendo la sperimentazione sulla Talidomide.

Abbiamo ricontattato il Professor Balduini dell'Ospedale di Pavia che ci conferma che la sperimentazione sta proseguendo e che sta ancora arruolando pazienti.

Chiunque sia interessato può contattare direttamente il reparto ai seguenti recapiti.

Prof.ssa Rosangela Invernizzi
(Medicina Interna III)
Fondazione IRCCS Policlinico
San Matteo, Pavia
tel 0382-502160 (diretto) oppure 0382-502580 (segreteria)

Cogliamo l'occasione per ringraziare il Professore per il suo impegno che significa molto per tutti noi e augurandogli buon lavoro restiamo in attesa di notizie promettenti sull'esito dello studio.

Dai Centri HHT Blood Stopper: chiarimenti e novità

Blood stopper spray. A new hemostatic remedy from Turkey that many patients are speaking about. Clarifications and news.

Bloodstopper è un prodotto emostatico. Viene prodotto dall'azienda turca Ankaferd.

Nonostante il prodotto sia stato ampiamente sperimentato in Turchia con studi scientifici di tutto rispetto, attualmente non è commercializzabile in Italia in quanto qualsiasi medicinale, per essere venduto sul territorio Nazionale Italiano, deve essere giustamente sottoposto ad un iter di sperimentazione e approvazione dalle nostre autorità.

Ovviamente il procedimento di cui parliamo viene messo in moto quando uno o più medici trovano interesse nel prodotto e si fanno promotori della procedura di approvazione.

Esistono pazienti HHT che hanno avuto modo di usare il prodotto procurandoselo fuori dal territorio Italiano.

Questi pazienti, entusiasti del risultato, hanno subito condiviso con altri la conoscenza del prodotto.

A loro il merito di aver lanciato il sasso nello stagno!

Il tam tam è stato immediato e velocemente la nostra redazione, l'Associazione HHT Onlus, la Fondazione Onilde Carini ed i Centri HHT di Bari e Crema sono stati sommersi di richieste di informazioni.

La voce dei pazienti non poteva essere ignorata. Infatti Medici di entrambi i Centri HHT d'Italia si sono messi in contatto con il Signor Paolo Gizzi, rappresentante della Ankaferd in Italia per saperne di più.

Da quel momento è iniziato il percorso che tanti si auguravano per dare vita ad uno studio su questo prodotto nuovo, per verificarne le qualità ed eventualmente renderlo disponibile per tutti.

Questa occasione di sperimentazione è davvero significativa perché, nonostante Bloodstopper non sia un farmaco salvavita o la cura per l'HHT, potrebbe essere un prodotto che contribuisce a migliorare la qualità della vita dei pazienti. Gli studi turchi dimostrano che il prodotto può essere utilizzato in gravidanza o anche somministrato nei bambini. Qualora fosse accertato anche dagli studi Italiani questo sarebbe un valore aggiunto.

Ma l'importanza di questa sperimentazione risiede ancora di più in un evento eccezionale che tutti i pazienti HHT d'Italia attendevano da molti anni: l'occasione di una collaborazione diretta tra il Centro HHT di Bari e quello di Pavia.

In passato i due Centri hanno partecipato più volte in studi multicentrici ma sempre a livello internazionale. Al momento questo sarà il primo momento di confronto e collaborazione diretta a livello esclusivamente Italiano e riteniamo sia indispensabile ringraziare di cuore i medici che stanno rendendo tutto questo possibile.

Al momento la programmazione dello studio è ancora a livello assolutamente embrionale ma nelle prossime newsletter vi terremo sempre informati con nuove informazioni.

Dai Centri HHT HHT e Von Willebrand

A detailed description and confrontation on the two diseases requested by many patients that have both.

Può capitare di leggere che in certi casi l'HHT può essere "associato" al Morbo di Von Willebrand, visto che entrambe le patologie comportano emorragie, ed entrambe sono di natura genetica. In effetti, parecchi anni fa ci fu chi ipotizzò che l'HHT potesse essere associato al Morbo di Von Willebrand. È vero che può esserci un'associazione? Sì, a volte può essere vero. Ma ciò vuol dire che tutti i pazienti che hanno l'HHT sono a rischio di sviluppare anche il Morbo di Von Willebrand? No, di certo non esiste questo rischio. In questo articolo cercherò di spiegare in quali casi si può davvero parlare di associazione tra queste due patologie. Cominceremo a riassumere le caratteristiche (sicuramente già note a tutti voi) dell'HHT e del Morbo di Von Willebrand.

Tutti noi sappiamo che si conoscono due tipi di HHT, a seconda del gene colpito dalle mutazioni: HHT1 e HHT2. L'HHT è una malattia autosomica dominante: significa che in HHT1 una copia del gene ENG è mutata e non funziona correttamente, mentre in HHT2 una copia mutata non ben

funzionante interessa il gene ACVRL1 (spesso abbreviato anche come "ALK1"). Come in ogni patologia con eredità autosomica dominante, quindi, nell'HHT è sufficiente che una sola delle due copie del gene sia mutato per determinare l'alterato funzionamento del gene.

Che cosa avviene nel Morbo di Von Willebrand? Intanto cominciamo con il dire che si conosce un solo gene correlato a questa malattia. È questa una prima differenza rispetto all'HHT, dove le mutazioni possono colpire due geni conosciuti. Nella quasi totalità dei pazienti con VWD, le mutazioni cadono solo in questo gene. Nonostante tutto, si distinguono generalmente tre tipi di Morbo di Von Willebrand: ciò avviene perché le mutazioni che colpiscono il gene VWF possono agire diversamente, determinando piccole differenze nel quadro clinico e nelle modalità di ereditarietà. Anche questa è una seconda differenza rispetto all'HHT: sappiamo infatti che nell'HHT tutte le mutazioni conosciute nel gene ENG alterano la funzione del gene ENG nello stesso modo (analogamente, tutte le mutazioni conosciute nel gene ALK1/ACVRL1 alterano la funzione del gene ALK1/ACVRL1 nello stesso modo). Al contrario, come accennato sopra, le mutazioni che colpiscono il gene del fattore di Von Willebrand possono agire in tre modi diversi: avremo allora il Morbo di Von Willebrand di tipo 1, il Morbo di Von Willebrand di tipo 2 ed il Morbo di Von Willebrand di tipo 3.

Al di là delle modalità con cui agiscono le diverse mutazioni, va in ogni caso considerato che tutti e tre i tipi di Morbo di Von Willebrand condividono due caratteristiche:

1) una certa facilità al sanguinamento. Il fattore di Von Willebrand è una grossa proteina che circola nel sangue ed agisce da "colla molecolare" per promuovere l'adesione di diversi fattori sanguigni. L'attività del fattore di Von Willebrand consiste nel permettere un corretto svolgimento del fenomeno che va sotto il nome di "emostasi". Come molti di voi sapranno, l'emostasi è il processo di "blocco" del sanguinamento, quando il contenuto dei vasi sanguigni fuoriesce da una ferita. Pertanto, mutazioni che riducono la funzione del fattore di Von Willebrand provocano una minore capacità di bloccare le ferite ed, in ultima analisi, una maggior tenenza al sanguinamento.

2) La diagnosi di Morbo di Von Willebrand, indipendentemente dai tre sottotipi, è generalmente possibile semplicemente grazie ad una serie di test biochimici che un qualsiasi centro ematologico è in grado di realizzare, in cui si misura il funzionamento del fattore di Von Willebrand. Anche questa è una differenza rispetto all'HHT, dove, ad oggi, non esistono test biochimici in grado di misurare la funzione di ENG o ALK1/ACVRL1, per cui la diagnosi di HHT può essere fatta solo con i criteri di clinici (i criteri di Curaçao) oppure con il test genetico, solo quando la mutazione responsabile è stata in precedenza trovata in un membro della famiglia.

Da quanto detto sopra, è chiaro che l'HHT condivide con il Morbo di Von Willebrand una caratteristica distintiva: le emorragie. Ma cosa si intende quando si dice che può esserci un'associazione tra queste due patologie? Ripetiamo che non bisogna pensare che tutti i pazienti che hanno l'HHT siano a rischio di sviluppare anche il Morbo di Von Willebrand. Per comprendere meglio cosa si intenda con "associazione" tra HHT e Morbo di Von Willebrand, sarebbe meglio cercare di capire cosa significa il termine biomedico "associazione tra due patologie". In linea generale, possiamo distinguere fra "associazione clinica", "associazione genetica" e "associazione fisio-patologica".

ASSOCIAZIONE CLINICA

Con il termine "associazione clinica" possiamo intendere semplicemente che in un paziente coesistono due patologie. Tuttavia, ciò non implica necessariamente che vi sia un nesso causale fra le due patologie. Può semplicemente succedere che una persona soffra di due patologie semplicemente per caso. Ad esempio, se un paziente soffre di tumore può darsi che arrivi a soffrire di calvizie, perché, ad esempio, si sta sottoponendo a terapia chemioterapica. Ma ciò non significa che tutti quelli che soffrono di calvizie ed hanno un tumore ci debba essere per forza un nesso causa-effetto: ci possono essere persone che hanno già la calvizie per conto loro, e in più sono colpite da un tumore. In tal caso, le due patologie coesisteranno nello stesso paziente, ma solo per effetto del caso. Può capitare che una stessa persona soffra contemporaneamente di HHT e Morbo di Von Willebrand (ovvero che vi sia un'associazione di HHT e Morbo di Von Willebrand nello stesso individuo)? Sì, può capitare, ma ciò non implica che un soggetto affetto da HHT abbia un maggior rischio di sviluppare il Morbo di Von Willebrand. Se succede, si tratta semplicemente di una coincidenza, in cui due patologie genetiche differenti sono capitate per caso nella stessa persona. Ovvero, un soggetto ha ereditato sia una mutazione nel gene del fattore di Von Willebrand sia una mutazione in uno dei geni correlati all'HHT (ENG o ALK1/ACVRL1). Non si tratterà di casi frequenti, poiché entrambe le patologie sono rare. Tuttavia, si conoscono alcuni casi, dato che le patologie, pur essendo rare, non sono rarissime, specie il Morbo di Von Willebrand, quindi la coincidenza a volte capita. L'unica cosa che è importante sapere, nei casi in cui un soggetto ha entrambe le patologie, è che i medici devono essere informati di questa concomitanza, poiché i controlli e le eventuali terapie devono essere "personalizzati" per un soggetto che ha due patologie emorragiche.

ASSOCIAZIONE GENETICA

Si utilizza questo termine quando due patologie genetiche sono causate da mutazioni che colpiscono due geni che si trovano sullo stesso cromosoma, molto vicini l'uno rispetto all'altro. Già sappiamo che le mutazioni che causano l'HHT1 colpiscono il gene ENG, che mappa sul cromosoma 9, così come sappiamo che le mutazioni che causano l'HHT2 colpiscono il gene ALK1/ACVRL1, che mappa sul cromosoma 12. Cosa sappiamo delle mutazioni che causano il Morbo di Von Willebrand? Tutte le mutazioni conosciute colpiscono il gene che codifica per il fattore di Von Willebrand, che mappa sul cromosoma 12, piuttosto vicino al gene ALK1/ACVRL1. Possiamo quindi dire che il gene ALK1/ACVRL1 è associato al gene del fattore di Von Willebrand, mentre il gene ENG non lo è. Attenzione: questo vuol dire forse che tutti i soggetti che hanno HHT2 (perché la loro mutazione colpisce ALK1/ACVRL1) hanno un'associazione con il Morbo di Von Willebrand?

La risposta è no. L'associazione riguarda i geni, ma non deve per forza riguardare le mutazioni. Ribadiamo che un soggetto, per potere essere affetto sia dall'HHT2 sia dal Morbo di Von Willebrand, deve avere sia una mutazione a carico del gene ALK1/ACVRL1 sia una mutazione a carico del gene del fattore di Von Willebrand. Allo stesso modo, un soggetto, per potere essere affetto sia dall'HHT1 sia dal Morbo di Von Willebrand, deve avere sia una mutazione a carico del gene ENG sia una mutazione a carico del gene del fattore di Von Willebrand. A che serve quindi sapere che il gene ALK1/ACVRL1 è associato

al gene del fattore di Von Willebrand, mentre il gene ENG non è associato? Questa informazione serve unicamente per i casi in cui un soggetto sa di avere certamente entrambe le patologie (casi rari, come detto prima): il calcolo del rischio di avere progenie con entrambe le patologie, o con una sola delle due, cambia a seconda dei casi, e va affrontato con un esperto consulente genetista, caso per caso.

ASSOCIAZIONE FISIO-PATOLOGICA

Si parla di associazione fisio-patologica quando due proteine interagiscono fra di loro. Supponiamo, con un esempio, che vi siano due proteine A e B, che interagiscono tra di loro. Di conseguenza, se un soggetto ha una mutazione che causa alterazione della proteina A e quindi una conseguente patologia genetica "A", avrà anche la patologia "B", pur non essendo portatore di mutazione nel gene che codifica la proteina B. È questo il caso dell'HHT e del Morbo di Von Willebrand? No, non è proprio questo il caso. Alcuni anni fa, ci fu chi ipotizzò che il fattore di Von Willebrand interagisse con ENG e ALK1/ACVRL1. Questa ipotesi si basava sull'osservazione che alcuni soggetti erano affetti da entrambe le malattie, sull'assunto che entrambe queste patologie hanno caratteristiche emorragiche, e sugli studi che dimostrano che il fattore di Von Willebrand viene prodotto in gran parte nelle cellule endoteliali, proprio il tipo cellulare che esprime ENG e ALK1/ACVRL1. Oggi sappiamo, tuttavia, che il fattore di Von Willebrand, benchè prodotto dalle stesse cellule endoteliali che esprimono anche i geni responsabili dell'HHT, non interagisce con ENG o ALK1/ACVRL1.

Non c'è quindi affatto associazione fisio-patologica fra queste due patologie. Di conseguenza, non vi è alcun motivo di temere che avere una mutazione in ENG o ALK1/ACVRL1 possa aumentare il rischio di essere affetti dal Morbo di Von Willebrand. I rari casi in cui entrambe le patologie coesistono derivano sempre dal fatto che un soggetto ha ereditato una prima mutazione nel gene ENG o ALK1/ACVRL1 ed una seconda mutazione nel gene del fattore di Von Willebrand. In conclusione, **se un soggetto ha entrambe le patologie**, come deve comportarsi? È necessario che i medici da cui viene seguito debbano essere a conoscenza della concomitanza delle patologie, in modo da individuare i protocolli clinici più opportuni. Per quanto riguarda il rischio di trasmettere alla progenie una o entrambe le patologie, è necessario sapere che il calcolo delle combinazioni è complicato, quindi non può essere riassunto in un articolo, ma richiede la consulenza di un genetista esperto. Se invece un soggetto è affetto da HHT, ma non dal Morbo di Von Willebrand, non ha assolutamente motivo di preoccuparsi di avere un rischio aumentato di sviluppare la seconda patologia.

Dott. Gennaro Lenato - Centro HHT di Bari



Dalle Regioni Grande fermento in Centro Italia

Local committees for HHT – important meetings in central Italy in Spring.

Un Coordinatore Regionale può contribuire in modo determinante alla qualità dei servizi offerti per i pazienti HHT nella sua regione.

Basta condividere un sogno. Medici informati, terapie vicine a casa, diagnosi precoci e soprattutto centri HHT in tutte le regioni e soprattutto in sinergia tra loro.

Molti hanno già risposto all'appello. Abbiamo Coordinatori Regionali all'opera nelle Marche, in Liguria, nel Lazio ed in Umbria. Sono tenacemente all'opera per migliorare la qualità delle nostre vite e per questo non potremmo mai ringraziarli abbastanza.

Nelle prossime settimane ci saranno due significativi incontri volti a portare insieme pazienti dei territori e medici Regionali sensibili alla nostra patologia e soprattutto alla nostra missione.

Ecco i Dettagli:

Primo Incontro Regionale Marche - SABATO 20 APRILE

Biblioteca Comunale di Civitanova Marche
Sala E. Cecchetti
dalle 9 alle 13



Biblioteca Civitanova Marche

Loredana Santello, la nostra Coordinatrice per la Marche ha contagiato Medici di ogni formazione nel grande sogno di realizzare un Centro HHT nelle Marche. Il cammino sarà lungo ma l'interesse è molto. Questo primo incontro-dibattito è aperto a tutti i medici e pazienti del territorio che desiderano essere parte di questa novità. Significativa sarà la partecipazione della Dottorssa Ficcadenti, responsabile insieme al Professor Gabrielli dell'intera rete delle Malattie Rare nella Regione. Sarà inoltre presente lo staff medico dell'Ospedale Torrette di Ancona che è già Presidio Regionale per l'HHT insieme all'Ospedale Pediatrico Salesi.

Primo Incontro Regionale Lazio - SABATO 11 MAGGIO

Biblioteca Comunale di Fiumicino
Villa Guglielmi
dalle 15 alle 19

Giusy Brocca è la nostra Coordinatrice per il Lazio. Il suo è forse tra i compiti più difficili vista l'immensa complessità della sanità laziale e in particolar modo perché i tutti i presidi HHT della Regione si trovano nella Capitale; si deve confrontare

con grandissime strutture ospedaliere. Ma Giusy la sfida l'ha raccolta comunque ed ha fissato per l'11 maggio prossimo il primo incontro Regionale dove ci si attende una partecipazione notevole perché solo nel Lazio gli esenti per HHT sono più di 140. Un numero molto più elevato rispetto alle altre regioni. Siamo certi che a Giusy non mancherà il sostegno ed il contributo di tutti i pazienti che come lei desiderano migliorare la qualità della loro vita.

Perché è importante esserci?

Partecipare a questi eventi come pazienti è un contributo essenziale alla crescita del progetto. Il lavoro di Loredana e Giusy da sole non può bastare. Essere presenti significa dimostrare ai medici e alle istituzioni che ci siete. Che avete bisogno del loro supporto e sostegno e soprattutto che anche voi sosterrete il loro grande impegno per noi. Ma esserci è anche un'opportunità di uscire dall'isolamento, conoscere persone vicine a te che comprendono le tue preoccupazioni e le tue paure ed insieme sostenersi per superarle.

LETTERE DAGLI ASSOCIATI

Raccontateci le vostre esperienze

Our Associate Ennio S. tells us the touching story of how HHT has affected his family.

Salve mi chiamo Ennio S., ho 60 anni e sono di Ascoli Piceno. Ho scoperto di avere questa malattia all'età di 35 anni. Ancora prima vedevo mia madre con copiose emorragie. Lei spesso mi diceva "Non preoccuparti, anche mio padre a volte perdeva il sangue dal naso". Poi però nel 1980, all'età di 66 anni e' morta in ospedale dopo un'emorragia. A quei tempi non si conosceva la malattia come non si conosce abbastanza anche oggi. Ma torniamo a me. Dal 1987 per 10 anni ebbi delle epistassi in media 3/4 volte al mese. Poi facendomi visitare in ospedale per questo problema il primario mi accennò dell'esistenza di questa malattia. Mi disse che molto probabilmente ne ero affetto. Mi propose di fare un'operazione che per l'Ospedale di Ascoli Piceno era sperimentale ossia un intervento di setto-plastica nella narice destra. Così feci e per circa due anni sono stato discretamente. Nel 2000 decidemmo di operare anche la narice sinistra e stetti discretamente per un altro anno circa. Poi però, in alcune altre zone della mucosa nasale, sono sorte nuove teleangectasie e ogni volta che andavo al pronto soccorso mi inserivano dei tamponi da 10 cm ; questo negli anni mi ha perforato la membrana che divide le due narici.

Nel 2002 mi sono sottoposto ad un'altra operazione per cercare di chiudere il buco purtroppo senza successo. Nel novembre del 2006 dopo alcuni giorni di emorragie una sera sono svenuto e mi sono svegliato in ospedale con l'emoglobina a 6.5. Dopo alcuni giorni di trasfusioni e infusioni di ferro sono stato dimesso. Ho iniziato a cercare su internet se c'erano degli ospedali specializzati in questa malattia scoprendo così che ce ne sono soltanto due. Quello di Bari e quello di Pavia. Per questioni logistiche e anche data la stagione invernale contattai l'Ospedale di Bari, dove ho eseguito lo screening e con tre fattori su quattro mi hanno confermato che avevo l'HHT. In quell'occasione non mi fu fatto alcun intervento. Nel 2008 invece contattai l'Ospedale di Pavia chiedendo informazioni sugli interventi possibili per il mio problema. Programmarono un intervento di argon plasma e la chiusura

del buco al setto nasale. Mi inserirono delle lamelle di silicone per filtrare meglio l'aria. Stetti meglio per circa sei mesi poi le emorragie sono di nuovo iniziate. Nel 2009 ebbi un'infezione probabilmente causata dalle lamine di silicone nelle quali si intrappolavano i grumi di sangue. Dovetti stare 10 giorni in ospedale. Nel 2010 tornai a Pavia con la mia figlia più piccola. Io mi sottoposi ad un nuovo intervento e mia figlia fece lo screening scoprendo anche lei di avere la malattia. Dopo alcuni mesi dovetti tornare a Pavia per un altro intervento e nel corso dell'anno feci più di 30 trasfusioni. Siamo arrivati al 2011, nel mese di maggio un altro ricovero in ospedale per altri 5 giorni per seria anemia con emoglobina a 6 ancora trasfusioni. Il mese successivo, esattamente il 2 giugno, si sposava mia figlia. Forse per l'emozione ebbi una tremenda emorragia. Con enorme sforzo sono riuscito ad accompagnarla all'altare. Mentre però veniva celebrata la messa del matrimonio sono caduto in terra svenuto. Con il 118 mi hanno trasportato in ospedale, volevano ricoverarmi, però io desideravo tornare al matrimonio di mia figlia per cui mi hanno dimesso dopo avermi fatto 2 trasfusioni. Sono arrivato al ristorante mentre mia figlia e suo marito stavano consegnando i confetti.

Dopo questo episodio anche l'altra mia figlia, la primogenita, sposata e con un bambino di 9 anni, si decise di farsi le analisi e spedirle a Pavia scoprendo così, anche lei, di avere l'HHT. Un gentile signore conosciuto all'incontro annuale a Bari mi consigliò di farmi visitare all'ospedale di Brescia dove sia lui, che un altro signore della Calabria si erano operati con ottimi risultati. Così nel 2011 mi sottoposi ad altre due operazioni senza grandi successi. Nello stesso anno mi sottoposi a circa 35 trasfusioni. Poi la svolta "spero": tramite FB ho conosciuto il Signor Fantozzi Carlo che sapendo delle mie tante operazioni mi consiglio' di farmi visitare a Roma al Gemelli, e dopo l'operazione del febbraio del 2012 fino ad oggi sto' abbastanza bene con l'emoglobina a 12.5. Non sono ancora al massimo ma mi sento bene anche psicologicamente. L'unico dispiacere che mi accompagna è che le figlie sono affette in forma lieve da questa strana malattia. Spero con tutto il cuore che i loro figli siano negativi per spezzare questa catena.

Scusate se vi ho annoiato, ma e' per dirvi che non bisogna prendere alla leggera questa malattia specialmente in alcuni casi come il mio.

Bisogna lottare e non abbattersi sperando che in un futuro non troppo lontano la medicina possa aiutarci.

Ennio Saldari

Se vuoi raccontare anche tu la tua storia o una tua esperienza, scrivici all'indirizzo newsletter@hhtonlus.com



Ennio e sua figlia

Articoli Scientifici

I pazienti con Teleangectasia Emorragica Ereditaria possono sopportare terapie con anticoagulanti?

A summary of an interesting article regarding the possibility that HHT patients can tolerate anticoagulation.

In ogni edizione del nostro giornale vi traduciamo un estratto di un articolo scientifico di recente pubblicazione che la nostra redazione reputa di interesse sia per i pazienti che per i medici che ricevono la newsletter. In questo numero vi presentiamo uno studio condotto da tre medici del Centro HHT dell'Ospedale St. Michael di Toronto – Canada. Ricordiamo che il seguente è soltanto una sinossi dunque qualsiasi deduzione terapeutica deve essere effettuata sulla base della lettura dell'articolo completo.

I pazienti con Teleangectasia Emorragica Ereditaria possono sopportare terapie con anticoagulanti di Christine Priscilla Edwards, Nadine Shebata, Marie.e Faughnan

da : Ann Hematol (2012) 91:1959–1968

Quando un paziente HHT sviluppa una condizione medica tale da richiedere l'assunzione di anticoagulanti la decisione terapeutica per il medico può rappresentare una grande sfida vista la presenza di una malattia emorragica. Nella nostra esperienza abbiamo osservato che, ai pazienti HHT, viene spesso negata la terapia anticoagulante in quanto i medici considerano l'HHT una controindicazione. Non esistono però in letteratura grandi studi sull'effetto dei anticoagulanti nei pazienti HHT e dunque la sicurezza di questo gruppo rimane incerto. Esistono però rapporti su singoli casi oppure su piccoli gruppi che testimoniano la tolleranza verso gli anticoagulanti. Lo studio di un caso in particolare riferiva di una buona tolleranza all'eparina complicata soltanto da epistassi ricorrenti mentre uno studio su un piccolo gruppo di casi, pubblicato soltanto in forma astratta, documenta che otto su dieci pazienti HHT affetti da Tromboembolismo Venoso furono trattati con successo con eparina oppure warfarina avendo invece i due pazienti rimanenti interrotto la terapia di warfarina a causa di un aumento di sanguinamento. Il primo ebbe importanti epistassi e sanguinamenti gastrointestinali prima del trattamento mentre l'altro accusava moderato sanguinamento cronico pre trattamento. Ad oggi, nella nostra esperienza al Centro HHT di Toronto molti pazienti possono sopportare una terapia anticoagulante con rare complicanze serie.

La ragione di questo studio è determinare il numero di pazienti di un singolo centro che hanno sofferto di eventi avversi dopo un trattamento anticoagulante e descrivere quegli eventi ed anche le caratteristiche di quei pazienti. Lo studio è stato condotto su un campione iniziale di 469 pazienti del centro affetti da HHT. Gli è stato chiesto di rispondere ad una intervista telefonica che consentiva di determinare se avessero utilizzato anticoagulanti, il dosaggio, la tipologia del farmaco e la durata del trattamento. Ai pazienti fu anche chiesto se avessero interrotto anticipatamente la terapie a causa di complicanze e semmai quali e anche quale fosse la loro situazione emorragica precedente alla terapia anticoagulante. Il campione finale su cui è stato possibile lavorare è stato di 64 pazienti con un età media di 54 anni senza discrepanze

significative tra uomini e donne.

Lo studio ha dimostrato che la maggior parte dei pazienti HHT è in grado di sopportare una terapia anticoagulante senza emorragie significative. Il 23% riferisce una seria complicazione, il 58% riferisce di una lieve complicazione ed il 20% hanno riferito di dover interrompere la terapia oppure modificare il dosaggio. La complicazione più comune rilevata nel 51% dei pazienti è l'aggravarsi delle epistassi, il che non è inaspettato visto che l'epistassi è la manifestazione più comune della patologia ed anche la ragione più diffusa per le visite al pronto soccorso.

Riteniamo che questi dati siano generalizzabili anche per i pazienti che abbiano fatto lo screening e siano stati trattati per AVM cerebrali o polmonari. Maggiori sono i rischi di complicazioni nell'assunzione di anticoagulanti per coloro che non hanno fatto lo screening o il trattamento di MAV cerebrali o polmonari.

Per concludere, data la tolleranza ragionevole che abbiamo riscontrato, l'HHT non dovrebbe essere considerata una controindicazione assoluta per il trattamento anticoagulante. Quando sorge l'esigenza di un trattamento anticoagulante per un paziente HHT è raccomandabile soppesare rischi e benefici e l'eventuale impiego degli anticoagulanti determinato caso per caso. Ovviamente ai pazienti occorre specificare che esiste un serio rischio di aumento o nuovo sanguinamento e inoltre è necessario un monitoraggio molto stretto dell'anemia e dei livelli del ferro. Comunque i pazienti HHT dovrebbero essere sottoposti a screening cerebrale e polmonare prima della terapia

Dal Mondo

10° Conferenza Internazionale HHT

The Upcoming international conference in Cork.

Dal 12 al 15 Giugno prossimi si terrà a Cork in Irlanda la decima conferenza scientifica Internazionale sull'HHT. L'appuntamento rappresenta l'occasione di confronto e crescita per tutti i medici dediti all'HHT. Interverranno Professori di fama mondiale che presenteranno i loro studi ed approfondimenti su tematiche connesse con la malattia vascolare che ci affligge.

La conferenza inoltre è anche la sede dell'incontro fra le Associazioni HHT di ciascuna Nazione. Un momento di progettazione comune per costruire una voce unica per tutti i pazienti HHT del mondo. Uniti siamo indiscutibilmente più forti ed i risultati ottenuti insieme ne sono la dimostrazione.

La HHT Onlus sarà rappresentata all'evento. Porteremo la vostra voce e al nostro ritorno di daremo ampi aggiornamenti sulle novità emerse.



Novità

FindZebra

Interesting news on a search engine for medical professionals only on rare diseases.

Arriva FindZebra, il 'google' delle malattie rare

Sviluppato FindZebra, motore di ricerca sulle malattie rare che supera Google nella pertinenza dei risultati restituiti.

Le malattie rare sono intrinsecamente difficili da diagnosticare e, secondo la European Organisation for Rare Disease, il 25 per cento delle diagnosi arriva con un ritardo fra 5 e 30 anni. Non c'è da sorprendersi dunque che i medici siano alla ricerca di aiuti che gli consentano di fare più efficacemente il proprio lavoro. Uno di questi potrebbe venire da un motore di ricerca che, un po' come Google, consenta di accedere a una lista di potenziali malattie a partire da sintomi specifici.

I motori di ricerca comuni, però, non sono ottimizzati per questo tipo di ricerche, anzi. L'algoritmo PageRank di Google, infatti, riconosce importanza alle pagine quando sono richiamate da altre pagine: per le malattie rare, invece, questi richiami vengono a mancare per definizione, e un motore di ricerca con questa "filosofia" rischierebbe di mal gestire la visibilità da conferire a queste patologie.

Radu Dragusin e colleghi della Technical University of Denmark hanno sviluppato allora FindZebra, un motore di ricerca dedicato alle malattie rare: dopo aver confrontato i risultati di questo motore contro le stesse ricerche su Google, gli scienziati hanno mostrato che FindZebra è significativamente più capace di restituire risultati pertinenti. L'indice usato da questo motore scansiona un insieme selezionato di banche dati sulle malattie rare, incluso il database Online Mendelian Inheritance in Man, il Genetic and Rare Diseases Information Center e Orphanet.

Il nuovo motore di ricerca è a disposizione del pubblico all'indirizzo www.findzebra.com e potrebbe diventare uno strumento prezioso per la comunità medica.

Di Stefano Pisani, tratto da www.osservatoriomalattierare.it

In Memoria

Dott. Terence Davidson

E' con grande dispiacere che annunciamo che il Dottor Terence Davidson, dell'Università della California San Diego, è recentemente venuto a mancare. La Fondazione Internazionale HHT è molto riconoscente al Dottor Davidson per il suo lavoro pionieristico con l'Avastin come trattamento alternativo per le epistassi nei pazienti HHT. Il Dottor Davidson era dedito da anni ad aiutare pazienti affetti da epistassi e dalla conseguente anemia. Famiglie di tutta America hanno attraversato il paese per seguire il suo metodo. E molti ne hanno tratto vantaggi. Utilizzò il sistema standardizzato ESS per monitorare i risultati ed aiutò a produrre il Diario delle Epistassi per consentire ai pazienti di tenere nota dei sanguinamenti. Contribuì inoltre ad un dibattito molto animato al Simposio sulle Epistassi tenutosi ad Ottobre 2012 alla conferenza nazionale del Nord America.



Associazione Italiana Teleangiectasia
Emorragica Ereditaria HHT Onlus
c/o U.O.C. Geriatria
Malattie Rare Policlinico
P.zza G.Cesare, 11 – 70124 Bari

Codice Fiscale 93301800723
utilizzabile anche per la donazione del 5x1000

Sito web
www.hhtonlus.com

Telefono
+39 3336159012

Composizione Consiglio Direttivo

PRESIDENTE

Maria Aguglia
m.aguglia@hhtonlus.com

VICEPRESIDENTE

Fabrizio Montanari
f.montanari@hhtonlus.com

TESORIERE

Ferdinando Amabile
f.amabile@hhtonlus.com

SEGRETARIA

Claudia Crocione
c.crocione@hhtonlus.com

CONSIGLIERI

Nicola Signorile

Igino Bergamini

Orlando Bergamini

Pino Cerminara

Roberto Panzavolta

Annamaria Trecarichi

ADDETTO STAMPA

Gian Marco Venturi
gm.venturi.80@gmail.com

Modulo di adesione

via fax al numero
+39 06233205051

da inviare:

Oppure a mezzo posta elettronica:
info@hhtonlus.com

Data: _____

Nome: _____

Indirizzo: _____

Città: _____ Prov: _____ Cap: _____

Recapiti telefonici: _____

Data di nascita: _____ E-mail: _____

Professione _____

CODICE FISCALE (indispensabile per l'emissione della ricevuta) _____

ISCRIZIONE

NUOVO ASSOCIATO RINNOVO

€ 10 - SOCIO ORDINARIO

€ 50 - SUPPORTER

€ 250 - SPONSOR

€ 500 - BENEFATTORE

ALTRO _____

Totale complessivo del pagamento Euro _____

REGALI O DONAZIONI

Vorrei donare la somma di Euro _____ all'Associazione HHT ONLUS destinati alla ricerca.

Vorrei donare la somma di Euro _____ in memoria di _____

Vorrei donare l'iscrizione all'associazione per :

Nome: _____

Indirizzo: _____

Città: _____ Prov: _____ Cap: _____

Recapiti telefonici: _____

Data di nascita: _____ E-mail: _____

Si allega copia del pagamento effettuato a mezzo bonifico bancario intestato a :
Ass.Tel.Em.Ered. - Banca Popolare di Bari IBAN IT69U0542404006000001002750

Pagamento effettuato a mezzo PAYPAL (assicurarsi di inserire il nominativo corretto durante la procedura di pagamento)

Il/La sottoscritto/a, acquisite le informazioni dal titolare del trattamento ai sensi dell'articolo 13 del D.lgs.196/2003, presta il suo consenso al trattamento dei dati personali per i fini indicati nella suddetta informativa.

FIRMA PER CONSENSO PRIVACY

FIRMA