

# Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangiectasia Emorragica Ereditaria

## **Approfondimenti**

La procreazione medicalmente assistita

## **News**

Assemblea iscritti 2017

Kick off Vascern

# Messaggio del Presidente

COME DI CONSUETO IL NOSTRO PRESIDENTE MARIA AGUGLIA INAUGURA LA NEWSLETTER PERIODICA.

Cari amici,  
eccoci di nuovo nelle vostre case, a portarvi notizie, racconti, programmi, ma soprattutto, fiducia, passione e condivisione. La nostra grande famiglia HHT diventa, ogni giorno di più, una realtà tangibile, che ci vede impegnati su tanti fronti, ma che, soprattutto, rappresenta uno scudo ed un sostegno per ognuno di noi. Giorno dopo giorno stanno nascendo e si stanno consolidando rapporti di amicizia tra persone molto lontane tra di loro e che, probabilmente, mai si sarebbero incontrate.

Ciascuno di noi, ognuno a suo modo e secondo la propria natura, ha trovato un posto ben preciso all'interno dell'Associazione, facendo della propria malattia

un'opportunità...

Che grande gioia è per noi sentire le persone che ci chiamano, felici di aver finalmente trovato delle risposte, confortati dalla presenza laboriosa di chi ha deciso di mettersi in gioco per provare a cambiare le cose, per migliorare la vita dei pazienti e per cercare una cura. Che gioia è ritrovare queste persone agli incontri che, con passione, organizziamo in giro per l'Italia, vedere il loro stupore nel trovare professionalità e cordialità. Molti ci hanno detto che si sono subito sentiti a loro agio: è questa la direzione in cui vanno tutti i nostri sforzi!

Potrete leggere, in questo numero, non solo delle iniziative portate a termine e dei tanti progetti già avviati, ma soprattutto, del clima di fratellanza che si è instaurato tra di noi, della volontà di aiutare e di essere aiutati, senza remore e senza pregiudizi. A volte, i gesti, gli sguardi, le azioni, valgono più di mille parole, perché ognuno sente ed agisce con spontaneità e sentimento. Tutto questo ci aiuta a guardare lontano e ad intravedere per tutti un futuro più roseo.

Non posso che condividere il pensiero del grande Antoine De Saint Exupery. " Non si vede bene che col cuore, l'essenziale è invisibile agli occhi".

Buona lettura

Maria Aguglia



DOTT.SSA MARIA AGUGLIA  
PRESIDENTE HHT ONLUS  
MEDICO, SPECIALISTA IN EMATOLOGIA

# Indice

---

## **APPROFONDIMENTI**

04 *La procreazione medicalmente assistita*

## **TRAGUARDI**

05 *Alta formazione per i nostri volontari*

06 *Farmaci e medicine "alternative"*

06 *Ancora formazione per i medici a Lecce*

07 *Il nostro primo paziente esperto*

## **NEWS**

07 *Giovanissimi atleti per l'HHT*

08 *Assemblea iscritti 2017*

09 *myHHTvalentine*

10 *Kick off VASCERN*

11 *Campagna iscrizioni*

11 *Diventa ambasciatore 5x1000*

12 *Cosa sono i LEA*

14 *Giornata Mondiale delle Malattie Rare*

14 *Ricordando Mara*

15 *Servizio HHT su CRHome TV*

## **VOLTI E STORIE**

16 *Arianna, diagnosi a 38 anni*

## **RARI MA NON SOLI**

17 *I nostri amici della SMA*

## **POSTA**

18 *Meningite e HHT*

# La procreazione medicalmente assistita

Siamo stati sollecitati da moltissime giovani coppie HHT ad approfondire il tema della fecondazione assistita, alla luce delle novità sulla legge 40 del 2004, introdotte nell'ottobre del 2015 grazie alla perseveranza dell'Associazione "Luca Concioni".

## Ma cos'è esattamente la Fecondazione Assistita?

Si tratta dell'insieme delle tecniche e procedure con cui è possibile fecondare un ovulo, senza ricorrere ad un rapporto eterosessuale. Alcuni tipi di fecondazione assistita avvengono all'interno del corpo della donna, dunque, "in vivo", tra questi l'inseminazione e la Gift (Gametes Intra Fallopian Transfer). Altre tecniche di riproduzione assistita, come la FIVET (Fecondazione in vitro con trasferimento di embrione), prevedono la fecondazione "in vitro" (cioè in provetta) dell'ovulo, con successivo trasferimento dell'embrione nell'utero della donna.

## Come viene regolamentata in Italia?

La legge 40 del 2004 ha stabilito le norme sulla procreazione assistita, regolamentando le procedure utilizzabili al fine di favorire la soluzione dei problemi riproduttivi derivanti dalla sterilità o dalla infertilità, ponendo, però, delle limitazioni, tra cui il divieto di fecondazione eterologa, l'obbligo di impiantare al massimo tre embrioni e tutti insieme, il divieto di accesso alle procedure e, dunque di diagnosi pre-impianto, alle coppie fertili, ma portatrici di patologie genetiche.

La legge subito suscitò l'indignazione di molte associazioni che riuscirono ad indire un referendum abrogativo, che però non raggiunse il quorum.

Dal 2004 moltissimi sono stati i ricorsi, nei tribunali Italiani, di coppie che chiedevano il diritto di accesso alla procreazione assistita, ritenendo che la legge 40 ledesse il diritto alla salute e il principio di uguaglianza. Non sono mancate sentenze favorevoli anche da parte della Corte Europea per i Diritti dell'Uomo. Ma la strada da fare era ancora lunga.

Occorre attendere il 2015 per la prima reale e radicale modifica di questa legge sulla base della sentenza della Corte Costituzionale che ha dato parere negativo su alcune parti della stessa, stabilendo, in particolare, che non è reato selezionare embrioni, se malati.

La Corte ha giudicato la legge 40 incoerente con la legge 194/1978 sull'aborto, la quale consente l'aborto terapeutico quando il feto risulta essere affetto da patologie gravi. La sentenza è stata pubblicata nella gazzetta ufficiale del 15 Maggio 2015.

Da quel momento si è aperto uno scenario del tutto

nuovo per i malati rari portatori di mutazioni genetiche trasmissibili, rendendo di fatto possibile accedere alla selezione dei gameti sani per la fecondazione medicalmente assistita.

## Perché questa novità interessa alle coppie affette da Malattia Genetica ereditaria?

Per le persone affette da malattie genetiche e rare, il Servizio Sanitario Nazionale mette a disposizione alcuni test diagnostici e analisi preliminari (diagnosi pre-impianto) sia per consentire di conoscere la propria patologia, sia al fine di prevenire la trasmissione della stessa ai figli.

La diagnosi pre-impianto consiste nell'analisi dell'embrione prodotto mediante un iter di procreazione medicalmente assistita. Il vantaggio è quello di anticipare il momento della diagnosi che normalmente si ha dopo l'amniocentesi o la villocentesi e quindi a gravidanza già iniziata ed evitare il ricorso all'aborto terapeutico o la rinuncia alla gravidanza per il timore di trasmissione della malattia.

Offre, dunque, una possibilità, a chi lo vorrà, di procreare figli non affetti dalla malattia di cui la coppia è portatrice. Nonostante questa decisione rientri strettamente nella sfera della scelta personale e intima della coppia è importante che oggi si abbia la legittima libertà di scegliere la strada più vicina alle proprie esigenze.

## Che garanzie dà la fecondazione assistita sulla salute del nascituro?

Molti ci hanno chiesto se con questa procedura si ha la garanzia che il nascituro non avrà alcuna patologia. La risposta è no. La Fecondazione assistita per i pazienti affetti da patologia rara esclude soltanto la presenza dei geni portatori di quella specifica patologia. E' importante che questo punto sia molto chiaro. Si può escludere soltanto la patologia di cui si è portatori.

## Questa procedura è coperta dalla stessa esenzione della





**patologia rara?**

Purtroppo no. Si attendevano i nuovi LEA (che non venivano rinnovati da 15 anni) nella speranza che includessero questa procedura in forma gratuita per i portatori di patologia rara. Invece ci sarà ancora da lottare e attendere. Al momento dunque, il diritto di accedere alla procedura è garantito dal servizio sanitario nazionale, ma il ticket relativo al servizio andrà pagato. Il costo varierà in base al proprio territorio di residenza visto il carattere regionale della sanità Italiana.

**Nella pratica come si accede a questo procedimento?**

Gli italiani desiderosi di diventare genitori potranno ottenere la verifica dello stato di salute dell'embrione prima del suo impianto. Occorrerà, secondo quanto scritto nella sentenza della Corte Costituzionale, che un medico di una struttura pubblica accerti che vi siano i requisiti previsti dall'art. 6 comma 1 lettera b) della legge 194/78

che disciplina l'interruzione volontaria di gravidanza, cioè "quando siano accertati processi patologici, tra cui quelli relativi a rilevanti anomalie o malformazioni del nascituro, che determinino un grave pericolo per la salute fisica o psichica della donna".

Nel caso specifico dell'HHT potrebbe essere necessario fornire una documentazione di sostegno alla propria richiesta. Infatti l'HHT è poco conosciuta dalla comunità medica ed è suscettibile di interpretazioni contrastanti sulla sua reale gravità. E' opportuno dunque fornire al medico, che farà la valutazione, una relazione del Centro di Eccellenza per l'HHT che ha in cura il genitore portatore della patologia. Consigliamo di raccogliere la documentazione necessaria prima di imbarcarsi in questo iter e ricordiamo a tutte le coppie interessate che la HHT Onlus resta a vostra disposizione per il supporto nel riconoscimento di questo diritto.

## Ancora alta formazione per i nostri volontari

FERNANDO BROCCA ALLA SUMMER SCHOOL DI EURORDIS

Le nostre più sincere congratulazioni a Fernando Brocca per aver vinto una borsa di studio a copertura totale per la Summer School di Eurordis. La competizione per accedere a questo corso, organizzato dalla federazione Europea per le malattie rare, è davvero altissima ed il livello di formazione offerta è straordinario per il nostro lavoro nel campo dell'HHT.

Fernando seguirà una prima preparazione online e poi un corso intensivo di 5 giorni a Barcellona, sulle sperimentazioni cliniche, i farmaci orfani, l'etica, la farmacovigilanza ed il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti nei processi decisionali.

Sono stati selezionati 60 partecipanti di cui 30 rappresentanti dei pazienti e 30 ricercatori o clinici, segno evidente di quanto questa interazione sia considerata, a livello europeo, indispensabile per far sviluppare sinergicamente le idee ed i progetti.

A Fernando va la nostra riconoscenza per l'impegno, la dedizione e la passione messi in questa impresa che si somma alla sua, già attivissima collaborazione, come coordinatore della Puglia.

Per chi fosse interessato al programma completo del corso può trovarlo a questo link:

<http://download.eurordis.org.s3.amazonaws.com/>

[training-resources/express2017programme.pdf](http://training-resources/express2017programme.pdf)

Ogni anno si aprono le selezioni per la Summer school, per cui se ci fosse, tra voi pazienti, qualcuno interessato per l'edizione del 2018, scriveteci a [info@hhtonlus.org](mailto:info@hhtonlus.org). Unici requisiti: tanta passione per l'HHT e un inglese fluente.



FERNANDO BROCCA - COORDINATORE REGIONALE PUGLIA



**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe

## Farmaci e medicine “alternative” ci formiamo per poterli sperimentare

A causa della mancanza di trattamenti specifici e risolutivi per l'HHT, molti pazienti fanno affidamento su prodotti e trattamenti Naturali, nella speranza che abbiano un impatto positivo sulle manifestazioni della patologia.

L'assenza di dati scientifici e sperimentazioni in questo settore espongono i pazienti a possibili effetti collaterali, a peggioramento delle proprie condizioni o ad interazioni con altri farmaci, oltre ad un evidente carico economico.

In realtà in molte malattie rare le terapie “alternative” o naturali hanno avuto un impatto positivo sulla salute del paziente e sulla qualità della vita. Anche nel caso specifico dell'HHT riceviamo numerose segnalazioni in questo senso. Segnalazioni non scientifiche, dunque non divulgabili o suggeribili, ma, data la crescente portata del fenomeno, è urgente raccogliere dati oggettivi in questo settore, condividere esperienze e stabilire metodi per generare ricerca scientifica in questo campo e una conoscenza approfondita dei prodotti in uso.

Per questo ci premeva in modo particolare partecipare al WORKSHOP su questo tema organizzato da EURORDIS a Budapest il prossimo 20 Maggio.

Il fatto che Eurordis abbia investito su questo tema, nel prossimo incontro annuale, non fa che avvalorare la nostra tesi che nessuna strada può essere lasciata inesplorata.

A rappresentarci all'evento ci sarà il nostro Consigliere Vincenzo La Cava che si è reso disponibile a dedicare qualche giorno al convegno e successivamente a trasmettere a tutti noi le competenze acquisite sulle strade percorribili, in modo che la nostra associazione possa farsi promotrice di studi sui prodotti naturali in uso tra i pazienti HHT.

Le sperimentazioni richiedono tempo, denaro e tanto

impegno ma sono l'unica strada percorribile per avere dati certi, sicurezza nella somministrazione e una diffusione democratica delle terapie.

Ringraziamo Vincenzo per il suo tempo e per la passione con cui si è accostato a questo tema. Ci congratuliamo con lui per essere riuscito a vincere una delle pochissime borse offerte da Eurordis per partecipare all'evento, che gli permetterà di coprire interamente le spese di viaggio e soggiorno.

Questo è sicuramente l'inizio di un nuovo percorso che sta a cuore a tutti noi perché, con il sostegno di Eurordis, diventeremo sempre più forti.



VINCENZO LA CAVA - CONSIGLIERE HHT ONLUS

## Ancora formazione per i medici a Lecce

MARIA AGUGLIA

Il **5 e 6 maggio** si svolgerà a Lecce, presso il Polo Didattico della ASL, in Via Miglietta, il corso ecm per medici ed infermieri dal titolo “**Conoscere per Assistere**”.

Il Corso è inserito in un programma di formazione, organizzato dal gruppo di studio sulle malattie rare voluto dal Dream, appendice dell'Università del Salento, che è nata per creare una stretta collaborazione tra la ricerca universitaria e l'attività pratica dei medici della ASL di Lecce.

In questo gruppo di studio sulle malattie rare sono stati inseriti i rappresentanti delle Associazioni dei pazienti presenti ed attive sul territorio, per meglio organizzare

ed indirizzare il lavoro del gruppo, secondo le esigenze primarie dei pazienti.

Su proposta della dr.ssa Maria Aguglia, medico e Presidente della nostra Associazione, si è deciso di organizzare dei corsi di formazione per medici, infermieri, biologi e tecnici di laboratorio e radiologia su vari temi inerenti le Malattie Rare, focalizzando l'attenzione, di volta in volta, su una o più malattie rare, accomunate da caratteristiche simili.

Dopo aver organizzato un Corso sulle malattie neurodegenerative e poi sulle malattie reumatiche rare, ora è la volta delle malformazioni vascolari genetiche. Si parlerà di HHT e di Angioma Cavernoso Cerebrale

Familiare.

Due giorni intensi di lavoro che saranno guidati da medici specialisti delle malattie, provenienti dai Centri di riferimento e da medici del nostro territorio che hanno dato la loro disponibilità a farsi carico dei pazienti che ne sono affetti.

Per l'HHT non poteva mancare la dr.ssa Patrizia

Suppressa che rappresenta il nostro punto di riferimento e che, essendo salentina, ha particolarmente a cuore la formazione di questa provincia.

Sul nostro sito potrete trovare il programma completo.

Maria Aguglia – Presidente HHT Onlus

## Congratulazione al nostro primo “paziente esperto” : Claudia Crocione

Abbiamo seguito tutti il percorso formativo di Claudia da quando nel 2015 ha vinto la borsa di studio per il corso EUPATI sul paziente esperto. 18 mesi di studio durissimo, esami e formazione e, finalmente, a dicembre 2017, gli esami finali, la promozione e la meritissima cerimonia di diploma.

Le conoscenze acquisite da Claudia sono già al servizio di tutti noi pazienti nel lavoro, nella VASCERN, nei nostri progetti associativi e in HHT Europe.

La squadra HHT Onlus cresce in quantità e qualità e questo ci porta sempre più vicino ad una qualità di vita migliore per la nostra famiglia HHT.

Congratulazioni Claudia.



FOTO DIPLOMA EUPATI

## Giovanissimi atleti per l'HHT

EMANUELA SCHIAVONE

Cari lettori,

Un appuntamento importante nel calendario di un malato raro, è l'ultimo giorno del mese di febbraio, data in cui ricorre la giornata mondiale delle malattie rare, che ha come tema conduttore il raggiungimento della consapevolezza tra pazienti, operatori sanitari, sociali, e comuni cittadini di cosa siano le malattie rare e quali siano le difficoltà che incontra chi ne è affetto.

La conoscenza e l'informazione sono la prima chiave per raggiungere questa consapevolezza. Ed è stato questo lo spirito dell'iniziativa svoltasi il 28 Febbraio u.s. a Gioia Tauro, presso la polisportiva "Palamangione".

Un appuntamento di sport, informazione e solidarietà dedicato all'HHT Onlus, che ha visto affrontarsi, in una partita di basket, due squadre juniores calabresi: l'Alan Basket vs Siderno.

I giovanissimi hanno compreso e condiviso gli scopi dell'iniziativa, dimostrando che la solidarietà e la sensibilità

non hanno età; infatti hanno ascoltato con interesse e, fatte proprie le informazioni che abbiamo fornito, si sono resi disponibili a condividerle, con la gioia di poter essere d'aiuto.

L'evento si è realizzato grazie all'insostituibile ed instancabile operato dei coach Aldo ed Antonio Travia, disponibili, non solo ad ospitarci ed organizzare appositamente questo incontro, ma anche ad inserire, durante le partite più seguite, dei salvadanai, corredati da materiale informativo sull'HHT, per permettere a tutti i partecipanti di conoscere la nostra Associazione e contribuire alle sue nobili finalità.



## Assemblea degli iscritti e progetti per il 2017

MARIA AGUGLIA



L'Assemblea Annuale della HHT Onlus è un obbligo di legge: bisogna presentare un rendiconto dettagliato di tutto l'operato svolto nell'anno precedente, garantendo la massima trasparenza dell'attività finalizzata al raggiungimento degli scopi associativi.

Ma, ormai da qualche anno, questo appuntamento ha acquisito anche i contorni di una grande riunione di famiglia, piena di entusiasmo, scambi di idee e progettualità per il futuro. L'appuntamento 2017 ha visto una grande partecipazione, oltre al Direttivo, quest'anno hanno partecipato i nostri coordinatori regionali e tanti affezionati pazienti che sono venuti a dare il loro contributo, perché questa Associazione è di tutti e la vostra voce ci aiuta sempre a centrare obiettivi importanti.

E' stato approvato il bilancio consuntivo e quello preventivo per il 2017 e sono state approvate molte attività proposte

per quest'anno, su cui investire le nostre risorse e le nostre energie.

Quelle di maggiore interesse sono:

1. Formazione di un Comitato per l'Invalidità: Se una domanda è ricorrente, di solito alla base c'è un problema serio da risolvere e l'invalidità, per il paziente HHT, è ormai un tema che va affrontato di petto. Per questo abbiamo assegnato ad un gruppo di volontari il compito di elaborare un prospetto delle criticità ed intercettare gli stakeholders coinvolti nel processo di definizione dell'invalidità per la nostra malattia. Un ringraziamento particolare a chi ha deciso di adoperarsi per questo.
2. Formazione di nuovi medici: Come ogni anno anche i corsi di formazione sull'HHT sono un punto centrale del nostro impegno con almeno 2 appuntamenti annuali che coinvolgono circa 100 partecipanti. Vogliamo portare maggiori servizi sui vostri territori e, soprattutto, aumentare il numero di diagnosi di questa patologia ancora spesso misconosciuta.
3. Assistenza e informazione continua ai pazienti: La help line telefonica attiva 24h e 7 giorni a settimana, sempre a vostro servizio, i social media dove aggiorniamo in tempo reale tutte le attività e novità, il sito sempre aggiornato nella parte del blog ed, infine, il nostro meraviglioso notiziario COPYRIGHTHHT, che, ogni quadrimestre, vi offre approfondimenti e news dettagliati. A tutto questo non si potrà mai rinunciare e continueremo ad investirci in tutti gli anni a venire.





4. Studi e sperimentazioni: la formazione sui trial clinici, che alcuni nostri volontari hanno intrapreso, ci hanno offerto nuove conoscenze sul ruolo promotore che proprio i pazienti possono avere negli studi clinici. Per questo, da settembre, si inizierà a lavorare, con impegno, al sostegno di due studi che vorremmo vedere decollare. Per ora massimo riserbo, ma vi terremo debitamente aggiornati.

5. CAMP 2017 e Programma Giovani HHT: due appuntamenti paralleli, rivoluzionari nello stile, perché abbiamo sconvolto il solito parametro di lezioni sull'HHT ai pazienti. Ora i pazienti sono al centro del nostro evento, ne sono gli ideatori e i protagonisti, portando le loro reali necessità

e le domande che, spesso, non riescono a rivolgere ai loro medici. E' un evento complesso e dispendioso da organizzare, ma ne siamo fieri, come siamo fieri degli oltre 23 volontari che lo rendono possibile. Ogni anno lo portiamo in una nuova regione, vicino a ciascuno di voi, proprio per permettere a tutti di partecipare: l'Associazione è lì dove voi siete!

C'è ovviamente molto di più in cantiere. Questi sono soltanto i punti salienti di un ricco programma di cui vi parleremo su tutti i nostri canali di comunicazione nei mesi a venire.

## #myHHTvalentine

CLAUDIA CROCIONE

Siamo al terzo anno di questa meravigliosa iniziativa dapprima Italiana, poi Europea ed infine globale. Le cose belle sono contagiose, come i sorrisi dei centinaia di donatori che hanno sostenuto #myHHTvalentine anche quest'anno.

L'idea è semplice: restituire un aiuto ai centri trasfusionali per tutto l'impegno che mettono nel garantire a noi le terapie di cui abbiamo bisogno. E' un gesto d'amore, una forma doverosa di riconoscenza, un'iniziativa nobile che siamo fieri di aver promosso ed esteso a tanti paesi.

Scambiando tra noi le impressioni su questo evento, ci siamo accorti di alcune cose che vorremmo condividere con voi. Sono poche le persone che possono realmente donare il sangue. Molti nostri amici, che avrebbero voluto fare questa esperienza per noi, non hanno potuto farlo perché giudicati non idonei dal medico del centro trasfusionale, per i motivi più insospettabili come la pressione bassa, un recente tatuaggio, una semplice bronchite o una grave miopia. Questo ci ha fatto capire che sensibilizzare le persone idonee affinché diventino donatori abituali è indispensabile e noi possiamo fare davvero la differenza.

Ci ha poi molto colpito ricevere i ringraziamenti dai nostri amici. Erano proprio loro a ringraziare noi per avergli permesso di fare questa nuova esperienza che, magari avevano sempre pensato di fare, ma senza trovare mai il tempo o il coraggio per fare il primo passo. E poi tanti altri, delle passate edizioni, che ci hanno scritto dicendo che, da quel nostro primo invito, erano diventati donatori abituali.



E' una bellissima sensazione aver fatto del bene per il piacere di farlo, aver ricevuto una risposta affettuosa da tutti i nostri partecipanti e, allo stesso tempo, aver diffuso tanta conoscenza sull'HHT... sempre più necessaria. Ci vediamo il prossimo anno con l'edizione 2018 con l'entusiasmo e la determinazione di sempre.

# In Lituania per il grande Kick off VASCERN Perché per noi è tanto importante ?

CLAUDIA CROCIONE

Il 9 e 10 Marzo scorsi si sono incontrati i 230 delegati delle Reti Europee per le malattie rare a Vilnius in Lituania.

Noi c'eravamo con il nostro delegato della VASCERN (rete per le malformazioni vascolari multi-sistemiche) di cui l'HHT fa parte. Io, Claudia Crocione, sono la rappresentante dei pazienti nel gruppo di clinici per l'HHT e lavoro con loro su tutte le progettualità della rete.

Ma perché investire tempo ed energie in questo faticoso percorso?

Perché in realtà qui ci giochiamo la più grande partita per le malattie rare della storia Europea e l'Europa ci sta investendo enormi risorse economiche e di "know how".

In questo primo incontro ufficiale si è evidenziato che i pazienti trarranno beneficio dalla rete della propria malattia perché:

- I clinici, esperti per l'HHT a livello europeo, avranno una piattaforma per consultarsi sui casi clinici più complessi, in collaborazione con tutti i Centri. Gli appuntamenti saranno mensili e sono previsti incontri straordinari. E' un'opportunità per i pazienti di tutta Europa di beneficiare di consulti dei migliori medici in circolazione e accedere più velocemente a trattamenti innovativi e soluzioni terapeutiche più adeguate.

- Finalmente si inizia a parlare e ragionare di registri, un tema che, come sapete, sta molto a cuore alla nostra associazione. Il registro è il primo passo verso lo sviluppo di dati seri per le sperimentazioni e per favorire studi multicentrici per l'HHT. Senza questo non si va molto lontano, saremo sempre intrappolati in piccoli studi circoscritti che non hanno un grande impatto sulla vita di noi pazienti. I registri non sono facili da realizzare, implicano anche la generosità nella condivisione dei dati tra i clinici, ma noi siamo nella VASCERN per assicurarci che accada.

- Linee guide pediatriche: c'è un vuoto pericoloso nella gestione pediatrica dell'HHT. Occorrono percorsi dedicati, confronti mondiali tra gli specialisti per delineare le migliori procedure e tempistiche. Questa è stata una delle nostre richieste all'interno del Work Group HHT della VASCERN. Un obiettivo da raggiungere in modo qualitativamente



DELEGATI HHT EUROPEI NELLA VASCERN

eccellente ed in tempi accettabili perché, purtroppo, l'HHT non riguarda solo gli adulti.

- Finanziamenti: l'Europa investirà sulle ERN con dei bandi specifici per incentivare la ricerca, lo studio, i registri ed il'assistenza oltre confine nel continente. E noi saremo di stimolo affinché queste opportunità non vengano perdute. Ci sono moltissime altre cose su cui lavoreranno le ERN. Di volta in volta vi racconteremo i successi e le fatiche di questa avventura, con la promessa che ci saremo perché l'Europa ha posto il vincolo che ci sia la voce dei pazienti e delle associazioni che li rappresentano, in modo che le scelte rispecchino le esigenze e le priorità reali della comunità di ogni patologia.

Con ogni probabilità in un futuro prossimo vi coinvolgeremo proprio in sondaggi valutativi per essere portatori delle opinioni di tutti sui singoli argomenti.

Vi lasciamo con le immagini dei delegati all'incontro e con il link al sito della VASCERN ([www.vascern.eu](http://www.vascern.eu)) dove troverete tutte le informazioni su struttura, governance e partecipanti.



IL GRUPPO DI LAVORO MEDICI E PAZIENTI VASCERN A VILNIUS

## Campagna ISCRIZIONI Rinnova oggi stesso

Essere membro della HHT Onlus ti permette di:

- # Essere sempre aggiornato sulle novità nel campo dell'HHT.
- # Partecipare gratuitamente a tutte le iniziative dell'associazione a livello nazionale e territoriale.
- # Beneficiare di un supporto diretto e continuo grazie al lavoro dei nostri volontari con la Help line dedicata 24 ore al giorno 7 giorni a settimana.
- # Far sentire la tua voce perché tutte le nostre progettualità riflettono le tue esigenze.

Ma rinnovare ogni anno l'iscrizione significa soprattutto rinnovare la fiducia che hai in noi e nel nostro operato in Italia ed in Europa.

Come fare ?

Modulo Cartaceo – lo trovi nell'ultima pagina di questa rivista – fai una copia e compilalo in ogni sua parte poi inviace lo per email o per fax.

Modulo Online – facile e veloce seguendo il link: <http://www.hhtonlus.org/sostienici/iscriviti>

I versamenti possono essere fatti tramite paypal, bonifico bancario oppure bollettino postale. Tutti i dettagli nei moduli.

Quote di Iscrizione:

Puoi versare una quota associativa variabile da €10, € 30, € 50 o anche di più.

Ricorda che con una iscrizione da €30 (oppure più iscrizioni

nel nucleo familiare che sommate insieme fanno €30 euro) riceverai a casa la copia cartacea delle tre edizioni annuali di questa rivista CopyrigHHT.

Iscriviti oggi e invita anche amici e famigliari a fare lo stesso.



## Diventa ambasciatore 5x1000

Questa grande fonte di sostegno dello Stato sostiene ogni nostra attività e ci permette di realizzare i tanti progetti di cui vi raccontiamo.

Vorremmo diventare sempre più ambiziosi... raggiungere obiettivi più significativi e incisivi per il bene di tutti i pazienti e proprio tu puoi renderlo possibile diventando Ambasciatore 5xmille per la HHT Onlus!

Abbiamo già una squadra di entusiasti Ambasciatori ed ecco qualche indicazione per diventarlo anche tu senza fatica:

1. Prima di tutto è importante che tu sappia che il 5xmille non costa nulla a chi lo devolve. Basta inserire il proprio codice fiscale nell'apposito riquadro della denuncia dei

redditi e firmare. Lo Stato pensa al resto!

2. Sappi anche che tante persone non sanno cosa sia il 5xmille e non lo devolvono a nessuno. Ma quando lo fanno è soprattutto perché credono nella serietà dell'associazione e nel bene che fa. Per cui è importante che tu inviti i tuoi conoscenti con un messaggio molto personale in modo che la tua ambasciata abbia successo.

3. Da Aprile a Giugno la campagna 5xmille è in piena attività per cui invita chiunque tu conosca via email, via whatsapp, di persona, dal panettiere, il parrucchiere, a scuola e anche su facebook. Avvisa anche il tuo commercialista di quanto ti sta a cuore la nostra associazione! I sostenitori sono ovunque ed ogni ambasciatore può facilmente portare 100

firmatari solo dai rapporti della sua vita quotidiana.

4. Materiale divulgativo: Puoi ricevere le immagini della campagna da noi via whatsapp, sms, via email oppure anche le copie cartacee se vuoi – basta contattarci al numero 333.6159012 oppure via email a info@hhtonlus.org – Ci rimetteremo subito in contatto con te.

5. Intanto però ecco le indicazioni essenziali per destinare

il 5xmille alla HHT Onlus:

Nella sezione 5xmille della denuncia dei redditi Indicare il nostro codice fiscale 93301800723 nel riquadro Organizzazioni di Volontariato, firmare e il gioco è fatto! Facile no?

Avanti Ambasciatori: sarà un successo!

## Cosa sono i LEA

MARIA AGUGLIA

Cosa sono i LEA ?

Sulla Gazzetta Ufficiale del 18 marzo 2017 sono stati pubblicati i nuovi LEA, attesi ormai da molti anni. Se ne è molto discusso su tutti i media e anche il nostro mondo delle Malattie Rare è stato direttamente interessato dalle novità apportate, ma vediamo meglio cosa sono questi LEA...

I Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), sono le prestazioni e i servizi che il Servizio Sanitario Nazionale è tenuto a fornire a tutti i cittadini, gratuitamente o dietro pagamento di una quota di partecipazione (ticket), con le risorse pubbliche raccolte attraverso la fiscalità generale.

I LEA sono stati definiti con il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 29 novembre 2001, entrato in vigore il 23 febbraio 2002.

Sono organizzati in tre grandi aree:

- assistenza sanitaria collettiva in ambiente di vita e di lavoro, attraverso interventi di sorveglianza e prevenzione che riguardano, l'ambiente, la sicurezza sul lavoro, la sanità animale, la sorveglianza degli alimenti e la prevenzione e profilassi di malattie infettive ( vaccinazioni, programmi di diagnosi precoce ).
- assistenza distrettuale, cioè tutti i servizi sanitari

e socio-sanitari diffusi sul territorio: dalla medicina di base, all'assistenza farmaceutica, alla diagnostica ambulatoriale, servizi domiciliari, fornitura di ausili e protesi.

- assistenza ospedaliera, in pronto soccorso, in ricovero ordinario, in day hospital e day surgery, in strutture per la lungodegenza e la riabilitazione, e così via.

E' molto importante ricordare che le prestazioni e i servizi inclusi nei LEA rappresentano il livello "essenziale" garantito a tutti i cittadini, ma le Regioni, come hanno fatto fino ad oggi, potranno utilizzare risorse proprie per garantire servizi e prestazioni ulteriori rispetto a quelle incluse nei LEA.

I primi LEA furono individuati nel 1992 con il D.L. n. 502 che, all'art. 1, li definisce come l'insieme delle prestazioni che vengono garantite dal Servizio Sanitario Nazionale, a titolo gratuito o con partecipazione alla spesa, perché presentano, per specifiche condizioni cliniche, evidenze scientifiche di un significativo beneficio in termini di salute, individuale o collettiva, a fronte delle risorse impiegate. Pertanto, sono escluse dai LEA le prestazioni, i servizi e le attività che non rispondono a necessità assistenziali, le prestazioni di efficacia non dimostrabile o che sono utilizzate in modo inappropriato rispetto alle condizioni cliniche dei pazienti e le prestazioni che, a parità di



beneficio per i pazienti, comportano un impiego di risorse superiore ad altre (sono più costose di altre).

Successivamente, nel 2001, la legge 405 definisce, in maniera dettagliata quali sono le prestazioni che possono essere erogate dal SSN, quali sono escluse e quali possono essere erogate in particolari condizioni; descrive il ruolo delle Regioni e riporta gli impegni assunti dalle Regioni per la riduzione delle liste di attesa delle prestazioni specialistiche ambulatoriali e di ricovero.

Le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette dalle Malattie Rare sono parte integrante dei Livelli Essenziali di Assistenza.

Il provvedimento che definisce i LEA, il DPCM 29 novembre 2001, richiama e conferma il DM 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124".

Al decreto ministeriale è allegato l'elenco delle MR per le quali è prevista l'esenzione, individuate in base ai criteri indicati dalla normativa: limite di prevalenza <5/10.000 abitanti ( stabilito a livello europeo come criterio di rarità ), gravità clinica, grado di invalidità e onerosità della quota di partecipazione derivante dal costo dell'intervento assistenziale. In particolare, ai fini dell'esenzione il regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare.

A causa della varietà e della complessità dei sintomi clinici delle MR, la norma non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede, per quelle presenti nell'elenco allegato al DM, il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni, incluse nei LEA, necessarie a confermare la diagnosi, appropriate per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

I centri di diagnosi e cura (presidi ospedalieri) della Rete nazionale malattie rare sono strutture individuate dalle Regioni attraverso atti normativi (es. delibera di Giunta Regionale) accreditate per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle relative cure in regime di esenzione.

Nel caso in cui nella propria Regione di residenza non vi siano centri specifici, l'assistito può rivolgersi ad una struttura riconosciuta delle altre Regioni. I centri di diagnosi e cura erogano le prestazioni finalizzate alla diagnosi (comprese le indagini genetiche ai fini della diagnosi di

malattia rara di origine ereditaria) in regime di esenzione e, una volta diagnosticata la malattia rara, provvedono anche alla formulazione del piano terapeutico appropriato. Dopo aver ottenuto la diagnosi di malattia rara, il paziente può richiedere l'esenzione all'Azienda Sanitaria Locale di residenza, presentando il certificato di diagnosi di malattia rara rilasciato dal Centro di diagnosi e cura della Rete nazionale malattie rare.

Per l'HHT il Codice di esenzione è RG0100.

Una volta ottenuta l'esenzione per uno dei membri di una famiglia, gli altri familiari potranno sottoporsi alle indagini necessarie per confermare o escludere la malattia, usufruendo del Codice RG099 ( sospetto di Malattia Rara ). L'HHT è compresa nell'elenco delle 284 malattie già incluse nel Decreto Ministeriale del 29 novembre 2009, quindi, i nuovi LEA, pubblicati sulla Gazzetta Ufficiale del 18 marzo 2017, sostanzialmente non presentano alcuna novità per noi. E' importante, però, sapere che con questo aggiornamento dei LEA, alcune prestazioni, come, per esempio, l'enteroscopia con videocapsula, ( esame molto utile per la ricerca di teleangectasie intestinali ) che, finora ha sempre rappresentato un problema perché non ben codificata nel suo utilizzo, rientra nei LEA e può quindi, ove necessario, essere fornita in regime di esenzione.

Dopo la pubblicazione sulla G.U. le nuove norme dovranno essere recepite ed adottate a livello regionale, pertanto, ciascuno potrà ottenere ulteriori informazioni, circa le prestazioni erogabili nella propria regione, rivolgendosi alla ASL di residenza.

Nei nuovi LEA, infine, sono state incluse altre 110 patologie rare, che fino a questo momento, erano ancora misconosciute e, non essendo classificate, non potevano avvalersi dell'esenzione dalla spesa sanitaria. Questo non fa che confermare l'aumentata attenzione, sulle malattie rare, da parte delle Istituzioni e, pertanto, rappresenta un altro importantissimo traguardo raggiunto proprio grazie agli sforzi comuni. E' proprio il caso di dire che "l'unione fa la forza"!

Per chi voglia approfondire l'argomento, segnaliamo il sito del CNMR ( Centro Nazionale Malattie Rare ) dell'Istituto Superiore di Sanità.

## Giornata Mondiale delle Malattie Rare L'evento di Cagliari

Egregiamente organizzata dalla Dott.ssa Sandra Di Ninni del Centro Studi Nous, si è svolta a Cagliari la Giornata dedicata alle Malattie Rare: un corso di aggiornamento ECM a cui hanno partecipato numerosi Pediatri e Infermieri del Cagliariitano.

Quest'anno la parte da protagonista l'ha fatta la Ricerca Scientifica, infatti una prima sessione è stata dedicata all'esposizione di alcuni progetti relativi a malattie rare, ma di frequente riscontro in Sardegna (Sindrome di Crisponi, Talassemia, Malattia di Wilson).

Nella seconda sessione sono stati presentati dei Progetti volti a migliorare l'assistenza e la qualità di vita dei malati rari (come il progetto in corso a Roma per l'autonomia di vita dei pazienti affetti da Sindrome di Down).

Non poteva mancare una parte dedicata alle Associazioni ed ai volontari: la dott.ssa Di Ninni è sempre attenta all'ascolto delle testimonianze dirette dei pazienti affetti da malattie rare, riconoscendo loro l'importante ruolo di guidare ed indirizzare le scelte



necessarie alla diffusione della conoscenza ed alla ricerca scientifica.

La nostra Coordinatrice Regionale Giorgia Grussu ha dato, come sempre, la sua disponibilità a viaggiare fino a Cagliari per raccontare il nostro impegno per l'HHT a tutti i presenti.

## Ricordando Mara

Nessuno di noi ha avuto il privilegio di conoscere Mara di persona.

Eppure attraverso la sua straordinaria Mamma Maria ed i suoi amici più cari, questa ragazza, la sua storia, il suo sorriso e la sua tenacia ci sono entrati nel cuore.

Il 17 Marzo sarebbe stato il tuo compleanno Mara. Da qui ti mandiamo i nostri auguri e la promessa di un rinnovato impegno anche in tuo ricordo.

Vorrei però personalmente dire due parole su Maria, la mamma di Mara, che ho conosciuto in uno dei momenti più tristi della sua vita. Ha affrontato una vita a dir poco impegnativa ma è un'esempio unico di forza e coraggio: mi ha insegnato molto! Devo ringraziarla di cuore, a nome di tutta l'Associazione, per aver voluto, proprio in occasione del compleanno di Mara, sostenere, con un generoso contributo, il nostro lavoro.

Continueremo a darci tanto da fare Maria, è una promessa.

Grazie di cuore

Claudia Crocione



IL SORRISO DI MARA

## Servizio HHT su CRHome TV

Spesso le occasioni di visibilità che abbiamo, passano per la disponibilità e l'impegno dei nostri associati sparsi in tutta Italia. E' il caso di Chiara Ronda, una giovane ed attivissima paziente che, sfruttando una conoscenza all'interno di CRHome TV (web Tv e sito di informazione di Cremona), ha ottenuto un generoso spazio per un'intervista sull'HHT, grazie alla disponibilità e sensibilità degli operatori che hanno preso a cuore la nostra causa. Come sempre, in questi casi, le visualizzazioni sono state tantissime e, anche questa volta, tre famiglie ci hanno contattato, avendo riconosciuto nei sintomi descritti da Chiara, quelli presenti nei loro familiari. Le tre famiglie sono state già indirizzate al Centro di Eccellenza per l'HHT più vicino a loro, dove riceveranno l'assistenza e le indagini necessarie ad effettuare la diagnosi.

Se ognuno di noi diventa ambasciatore per l'HHT, nella propria famiglia, nella propria cerchia di amici e, magari, anche tra i propri contatti giornalistici, troveremo velocemente tutti quelli che vagano senza una diagnosi. Nonostante la malattia, infatti, noi siamo fortunati perché

abbiamo il supporto degli esperti e la nostra comunità di sostegno.

Grazie di nuovo a Chiara Ronda e a Lucilla Granata di CRHome TV per la preziosa opera di divulgazione e conoscenza che hanno realizzato.



CHIARA, INTERVISTATA A CRHOME TV

NOI RESTIAMO  
POSITIVI.  
Sorridici  
ANCHE TU <sup>con</sup> un  
**I LIKE**®

[www.facebook.com/hhtonlus](http://www.facebook.com/hhtonlus)

Carla, 67 anni: Paziente HHT

# Arianna, diagnosi a 38 anni

ARIANNA DEL TRESTE

Un malato cronico che non sa di esserlo.

Perché non gliel'hanno ancora comunicato con certezza, perché non è ancora arrivata la diagnosi definitiva.

E allora via, a cercare di capire cosa sia quella "strana sindrome" che comprende sintomi anomali, difficilmente correlabili l'uno all'altro, che portano spesso a far concludere che lo stress è troppo e che bisognerebbe cambiare stile di vita.

Io, nel corso dei miei 38 anni, sono arrivata addirittura a questo: ero un chirurgo veterinario, avevo alle spalle una bella formazione nelle migliori strutture italiane, ma ad un certo punto "le cose strane" mi hanno convinta a cambiare strada, scegliendone una che, come etica vuole, non mi mettesse in condizione di rischiare e far rischiare.

Un dolore, un'interruzione del tragitto prescelto, un pezzo di vita in disarmo.

Ricomincio, mi professionalizzo da capo, resto nel campo, mi butto in un nuovo percorso professionale. E sul fondo di me, sempre quella sensazione che nel mio organismo ci fosse qualcosa, che stesse per accadere qualcosa, che qualcosa non funzionasse a dovere...

Avevo mai sentito parlare, a questo punto vi chiederete, dell'HHT? Assolutamente sì, sapevo di avere questa patologia nel codice genetico, a partire dalla famiglia di mia madre.

Ma sapevo soltanto che per me era "normale", ogni tanto, perdere sangue dal naso: capitava anche a mia madre, nonché a molti dei suoi parenti. Mi avevano insegnato a non averne paura, a non drammatizzare.

Anche meglio, da un lato, perché così ho potuto fare finta di non avere nulla, crescendo come una bambina e poi come una ragazza "normale" (dove "normale" si legga, secondo l'immaginario comune, come una persona che possa affrontare qualunque sfida la vita proponga): così, fin da piccola, ho praticato molte discipline sportive, fino a diventare una brava sciatrice agonista, senza dare troppo peso all'epistassi frequente e ad una polmonite "che non passava", che contrassi in quinto ginnasio e che regredi integralmente ben più tardi dei tempi previsti.

Adesso, invece, che nel giro degli ultimi 6 mesi ho subito una Craniotomia con evacuazione di un ascesso cerebrale

e l'embolizzazione di 5 MAV polmonari dico che, se l'avessi saputo prima, avrei potuto mapparmi ed embolizzarmi fin da piccola, evitando di rischiare di morire o rimanere disabile a 38 anni, cosa che grazie al Cielo ed ai validissimi Chirurghi che mi hanno operata non è accaduta.

Per questo, vi dico di non avere paura dell'HHT ! Non sottovalutatela come avevo fatto io inizialmente.

Ormai le procedure, sia diagnostiche che terapeutiche, ci permettono di mappare le MAV e di intervenire anche in maniera mini-invasiva, laddove sia ritenuto opportuno.

Inoltre, il lavoro instancabile dei Centri di Riferimento e dell'Associazione dei Pazienti ha permesso di far entrare nell'uso comune acronimi e parole "difficili" come HHT, Teleangectasia Ereditaria Emorragica, Rendu- Osler-Weber. Il più è fatto.

A questo punto, dobbiamo essere bravi anche noi a capire cosa fare e come farlo...

Non siamo "anormali" e non abbiamo una patologia incurabile, ma semplicemente una malattia rara. È fondamentale affrontarla, imparare a convivere, ringraziare il Cielo e la Scienza se, come è successo a me, ce l'abbiamo fatta a rimanere vivi.

Voglio lasciarvi con uno slogan che vi faccia sorridere, ma ricordare:

casamai siamo "rari", ma non incurabili...

Arianna Del Treste



ARIANNA



# I nostri amici della SMA

ILARIA UBALDI

Sono Ilaria Ubaldi, la mamma di un bambino specialissimo che mi ha regalato la vita vera, attraverso il suo esempio di coraggio e voglia di vivere. Il mio amore si chiama Giovanni, ha 3 anni e 7 mesi ed è affetto da SMA (atrofia muscolare spinale), una malattia neuromuscolare genetica rara, che colpisce in età pediatrica. Nascono circa 70 bambini l'anno in Italia con questa malattia e, purtroppo, stiamo parlando di una malattia grave, legata alla perdita progressiva dei motoneuroni, causata dalla carenza di una proteina la smn. La SMA può essere di tipo 1, 2, 3 e 4 e la forma più grave è quella di mio figlio Giovanni, la 1, che nel decorso è diventata 1.8 grazie a Dio. Ci è stata diagnostica quando Giovanni aveva solo 7 mesi, facemmo la visita al Gemelli di Roma perchè, era ipototonico e poi la notizia che mi ha cambiato la vita per sempre.

La nostra esistenza quando è toccata da certi drammi, è sconvolta e, nei primi momenti, vorresti solo morire, poi gli occhi dei figli ti guardano e reagisci e cominci a scalare "montagne" di cui non sapevi neanche l'esistenza; si comincia con imparare ad usare macchinari, come aspiratori, macchine della tosse e ventilatori. La nostra maestra è stata la nota Chiara Mastella di Milano con la sua associazione SAPRE (Settore di abilitazione precoce dei genitori), che addestra la famiglia alla cura di questi "bambini meraviglia", che, sì sono deboli muscolarmente, ma a livello cognitivo volano alto. Io, mia sorella e tutta la nostra famiglia viviamo per Giovanni e ne siamo felici (il padre non c'è mai stato e qui chiudo il discorso: certi uomini non meritano nemmeno una parola) anche se in certi momenti non è facile..... ma tutto è ripagato da Giovanni" una farfalla pesante", "la mia farfalla pesante". Dopo anni di tristezza latente, ma anche di gioie per fortuna, dal 27 Dicembre ha iniziato la prima cura al mondo per la sma, con il farmaco NUSINERSEN SPINRAZA ceduta dalla BIOGEN americana ai bambini sma italiani ed anche di altri paesi. In Italia dobbiamo ringraziare il luminare del Gemelli centro Nemo di Roma, il prof. Eugenio Mercuri. Il farmaco è poi dispensato in altri 4 ospedali: a Genova, a Messina e al Bambino di Gesù' di Roma.

Siamo alla 4° infusione di farmaco, che viene introdotta per via intratecale. 5 bambini alla volta per ogni ospedale.

Con le altre famiglie siamo diventati come fratelli uniti dall'amore per i nostri figli. A Giugno faremo la 5° infusione e, grazie a Dio, Giovanni sembra rispondere alla terapia con il Nusinersen Spinraza, che, dicono gli scienziati, verrà perfezionata, vista la recente scoperta del meccanismo con cui si scatena la SMA nell'organismo.

Il mio messaggio: mai darsi per vinti di fronte ad una diagnosi che non lascia speranze al momento, perchè, ciò che non è possibile oggi, domani potrebbe esserlo...come poi è accaduto a noi con Giovanni e tutti gli altri bambini sma d'Italia e del mondo intero.

Giovanni il mio sole.

Ilaria Ubaldi



MAMMA ILARIA CON IL DOLCISSIMO GIOVANNI

## Meningite e HHT: la Dott.ssa Patrizia Suppressa risponde alle vostre domande

*Abbiamo ricevuto, nelle ultime settimane, moltissime email e telefonate dei nostri associati, affetti da HHT, preoccupati per gli episodi di meningite.*

*Per questo ci è sembrato opportuno interpellare la Dottoressa Patrizia Suppressa del Centro HHT di Bari e condividere con tutti le risposte che gentilmente ci ha fornito.*

### **Viaggio spesso per lavoro e vorrei fare il vaccino per la meningite, ma ho una mav polmonare, posso fare il vaccino in tranquillità?**

Quando la MAV è piccola, ossia con una arteriola afferente sotto ai 3 millimetri, non ci dovrebbe essere alcuna possibilità di passaggio da parte di alcun germe (in letteratura non ci sono casi di infezione in presenza di MAV piccole, per cui si è assunto tale limite di grandezza perché tutte le infezioni descritte avevano come caratteristica una MAV superiore a quel diametro).

In questo momento assistiamo alla folle corsa al vaccino per la meningite su cui però non esistono molte informazioni in letteratura. Posso, dunque, solo presupporre che il batterio della meningite si comporti come qualsiasi altro batterio. Questo significa che necessita di un determinato diametro di MAV per passare attraverso il polmone. Con una MAV piccola, sotto ai tre millimetri non dovrebbero esserci rischi di passaggio.

### **Mio figlio non ha ancora fatto lo screening per l'HHT, non sappiamo se ne è affetto: può fare il vaccino per la meningite ?**

Un bambino che non ha fatto lo screening in presenza di MAV di diametro al limite del trattamento dovrebbe/potrebbe avere alcuni segni inequivocabili della presenza di una mav polmonare, come dispnea e un aspetto cianotico. Non ci dovrebbero essere controindicazioni al vaccino in condizioni diverse da quella appena descritta, tuttavia consiglio di parlarne con il medico del proprio Centro HHT di riferimento prima di qualsiasi iniziativa (ogni famiglia presenta caratteristiche fenotipiche diverse dalle altre).

### **C'è qualcosa che un paziente HHT deve sapere prima di**

### **fare il vaccino per la meningite ?**

Nessuna in particolare, tranne quelle già esposte e le normali precauzioni che prenderebbe chiunque faccia un vaccino.

### **Le persone affette da HHT sono più esposte a rischio di meningite di altre ?**

Assolutamente no, il sistema immunitario di un paziente HHT è identico a quello di tutti gli altri per cui ha le stesse probabilità di contrarre o meno il batterio della meningite.

Desideriamo ringraziare la Dottoressa Suppressa che, nonostante le sue giornate davvero impegnative, trova sempre il tempo per consigliarci e per chiarire i dubbi dei nostri pazienti.

***E' necessario sottolineare il fatto che ogni paziente è diverso dall'altro ed ha una sua storia personale, dunque, al di là di indicazioni generali, prima di sottoporsi alla vaccinazione, è indispensabile che ognuno si consulti con il proprio medico curante e/o con il Centro HHT da cui è seguito.***



DOTT.SSA PATRIZIA SUPPRESSA

inviare

via fax al numero **+39 06233205051** oppure via email all'indirizzo **info@hhtonlus.org**

Data: _____	<input type="checkbox"/> PAZIENTE
Cognome e Nome: _____	<input type="checkbox"/> FAMILIARE
Indirizzo: _____	<input type="checkbox"/> MEDICO
Città: _____ Prov: _____ Cap: _____	<input type="checkbox"/> SOSTENITORE
Recapiti telefonici: _____	<input type="checkbox"/> ALTRO
Nato a: _____ il: ____ / ____ / ____ E-mail: _____	
Professione _____	
CODICE FISCALE (indispensabile per l'emissione della ricevuta) _____	

<b>ISCRIZIONE</b>	<input type="checkbox"/> NUOVO ASSOCIATO	<input type="checkbox"/> RINNOVO	
<input type="checkbox"/> € 10	<input type="checkbox"/> € 30	<input type="checkbox"/> € 50	<input type="checkbox"/> ALTRO _____

Conformemente a quanto previsto dall'art. 13 del d.lgs. 30 giugno 2003 n. 196 (recante il cd. Codice in materia di protezione di dati personali) l'organizzazione HHT Onlus. è tenuta a fornire alcune informazioni riguardanti l'utilizzo dei dati personali da Lei forniti.

A – Finalità e modalità del trattamento  
Il trattamento dei dati personali raccolti è effettuato al fine dell'instaurazione e/o della gestione del rapporto tra Lei e "HHT Onlus" per il perseguimento degli scopi statutari dell'associazione, nonché, con il Suo espresso consenso, per l'invio anche via e-mail di newsletter relative alle attività dell'Associazione. I dati personali saranno trattati, sia manualmente sia con sistemi e strumenti informatici e telematici, dai nostri incaricati nel rispetto delle regole di riservatezza e di sicurezza previste dalla vigente normativa; i dati personali saranno conservati e trattati per il periodo necessario al raggiungimento di predetti scopi.

B - Natura del conferimento dei dati e conseguenze del rifiuto  
Il conferimento dei dati personali, che di per sé ha natura facoltativa, si rende necessario per consentirci di effettuare le operazioni di cui alla precedente lettera A). Il trattamento dei dati personali, come espressamente previsto dalla vigente normativa, non necessita dell'acquisizione del Suo consenso, salvo che per consentirci l'invio delle newsletter e delle informative dell'Associazione.

C - Ambito di comunicazione e diffusione  
I dati personali oggetto di trattamento potranno essere comunicati, sempre per il perseguimento delle finalità sopra riportate, a soggetti con cui siano in atto rapporti contrattuali e/o associativi anche per l'erogazione di servizi a favore degli associati, a uffici ed organizzazioni con cui intercorrono rapporti e relazioni, a soggetti terzi, espressamente autorizzati, che svolgono specifici incarichi per conto di Associazione (es. adempimenti fiscali e contabili, assicurativi, connessi alla spedizione della corrispondenza, alla gestione di incassi e pagamenti, etc.) nonché, in forma anonima, per finalità di ricerca statistica.

D – Diritti dell'interessato  
Vi rammentiamo che l'art. 7 del d.lgs. 196/2003 attribuisce al soggetto interessato i seguenti diritti:  
1. di ottenere la conferma dell'esistenza dei propri dati personali, anche se non ancora registrati, e la loro comunicazione in forma intelligibile; l'indicazione della loro origine, delle finalità e delle modalità del loro trattamento; l'indicazione della logica applicata, degli estremi identificativi del titolare, del responsabile e dei soggetti o delle categorie di soggetti a cui possono essere comunicati i dati o che possono venire a conoscenza in qualità di responsabile o di incaricato; l'aggiornamento, la rettifica e l'integrazione dei dati, la loro cancellazione, la trasformazione in forma anonima o il blocco dei dati trattati in violazione di legge; l'attestazione che tali operazioni sono state portate a conoscenza degli eventuali soggetti cui i dati erano stati comunicati;  
2. di opporsi al trattamento dei propri dati personali in presenza di giustificati motivi o nel caso in cui gli stessi venissero utilizzati per l'invio di materiale pubblicitario, di direct marketing o per il compimento di indagini di mercato.

Per l'esercizio dei diritti riconosciuti dall'art. 7 scrivere al Presidente dell'associazione (Responsabile del trattamento) presso HHT Onlus - via Giorgio Giorgis 10 - 00054 Fiumicino (RM).

E – Estremi identificativi del titolare e del responsabile  
Titolare e responsabile del trattamento dei dati personali è l'Associazione Italiana Telangiectasia Emorragica Ereditaria HHT Onlus con sede in: Via Giorgio Giorgis 10 – 00054 Fiumicino (RM), nella persona del suo Presidente.

**CONSENSO PRIVACY**  
Dichiaro di aver ricevuto l'informativa di cui all'art. 13 del D. Lgs. 196/03 e succ. mod. ed integraz., del cui contenuto sono a conoscenza, ed esprimo, dopo attenta valutazione e libera determinazione, il consenso al trattamento dei miei dati personali come descritto nell'informativa stessa.

ACCETTO     NON ACCETTO

\_\_\_\_\_ **FIRMA**

Si allega copia del pagamento effettuato a mezzo bonifico bancario intestato a :  
HHTONLUS - **Unicredit Banca** IBAN IT43F0200816005000103081851

Si allega copia del bollettino postale intestato a HHT ASSOCIAZIONE TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA :  
**Conto Postale nr. 001019287059** - IBAN IT96R0760103200001019287059

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

Pagamento in contanti (esclusivamente per adesioni presso i punti informativi presenti durante gli eventi)

\_\_\_\_\_ **FIRMA**



# HHT Onlus - Pazienti come voi

## Chi Siamo

Nel 2004 un gruppo di pazienti provenienti da diverse regioni d'Italia ha dato vita alla HHT Onlus che si fa portavoce delle esigenze di tutte le persone coinvolte direttamente o indirettamente dalle conseguenze dell'HHT: i Pazienti, i loro familiari ed i Medici impegnati nel trattamento e la diagnosi della patologia.

Il cammino intrapreso nel 2004 ha richiesto un serio e costante impegno, ma il nostro entusiasmo e la nostra fiducia sono grandi quanto i progressi che negli ultimi anni già sono stati compiuti.

## La Mission

**Diffondere la conoscenza dell'HHT** per favorire una diagnosi precoce.

Promuovere la **creazione di Centri di diagnosi e trattamento** su tutto il territorio italiano.

**Abbattere il muro di solitudine** attraverso incontri regionali, formazione continua e pubblicazione di una newsletter dedicata ai pazienti HHT.

**Trovare una cura.**

## Il Direttivo

### Presidente

Dott.ssa Maria Aguglia

### Vice Presidente e Tesoriere

Fabrizio Montanari

### Segretario

Gianni Savone

### Consiglieri

Ferdinando Amabile

Giulia De Santis

Vincenzo La Cava

Ilaria Malescia

Roberto Panzavolta

Chiara Liberati

### Project e Communication Manager

Claudia Crocione

## sede legale

Via Giorgio Giorgis 10  
00054 Fiumicino (RM)

## contatti

info@hhtonlus.org  
+39 333 615 90 12

## codice fiscale

93301800723

## Consulenti Scientifici

Dott. Fabio Pagella (Ospedale S.Matteo di Pavia) - Dott.ssa Patrizia Suppressa (Policlinico Universitario di Bari)