

MESSAGGIO del PRESIDENTE

The President of the HHT Onlus, Maria Aguglia.



Cari amici, eccoci già a giugno! Il tempo vola, gli impegni sono numerosi e, ogni tanto, bisogna fermarsi a fare il punto della situazione e a valutare il lavoro fatto e quello da fare.

Stiamo crescendo "a vista d'occhio" e quello che più mi preme sottolineare, è il grande interesse e la disponibilità che stiamo

trovando tra i medici che abbiamo contattato per la creazione dei nuovi Centri di riferimento Regionale. Le riunioni fatte nelle Marche e nel Lazio hanno gettato le basi per un grande lavoro di collaborazione tra i due Centri di riferimento per la malattia (Bari e Pavia) e i nuovi Centri Regionali che stanno muovendo i primi passi, con molta determinazione ed entusiasmo. Il nostro progetto di avvicinare le Istituzioni ai pazienti, consentendo loro di essere curati nella propria Regione, si sta finalmente realizzando: è una grande conquista! È importante, però, che ciascuno sia consapevole di questa fortuna e giochi un ruolo nella propria Regione per incentivare l'operato dei medici, prendendo contatti con loro, portando la propria esperienza, trasmettendo i propri dati e le proprie necessità, in modo da creare una rete di collaborazione efficace ed efficiente.

Il lavoro maggiore di questi mesi si è concentrato principalmente su questo, ma si è lavorato tanto anche per la campagna di sensibilizzazione per il 5x1000, per l'organizzazione di eventi nel mese di giugno ed, in particolare, nel giorno 23, giornata mondiale della consapevolezza dell'HHT. Si è lavorato per la partecipazione al Congresso Internazionale

sull'HHT, che ha visto impegnati medici di tutto il mondo a discutere sulle novità diagnostico-terapeutiche della malattia, sulle sperimentazioni concluse negli ultimi due anni, su quelle in corso e su quelle da fare. Al Congresso, che si è tenuto a Cork (Irlanda) dal 12 al 15 giugno, ha partecipato, in rappresentanza dell'Associazione, Fabrizio Montanari, il nostro Vicepresidente, che sta lavorando intensamente anche alla costituzione dell'Associazione HHT Europea.

Nel mese di settembre, dal 21 al 22, ci sarà il nostro Incontro Medici-Pazienti: quest'anno si svolgerà ad Amelia (Terni) e sarà particolarmente ricco, perché organizzeremo, contestualmente, un Corso di formazione per i Coordinatori Regionali, un corso ECM per i medici ed una tavola rotonda tra i medici dei Centri Nazionali di riferimento e quelli dei "nascenti" Centri Regionali, per individuare percorsi comuni che possano garantire al paziente uniformità di trattamenti. Quanto prima verrà spedito l'invito con il programma dettagliato dell'evento. In occasione dell'incontro, provvederemo anche alle elezioni per il rinnovo del Consiglio Direttivo, pertanto, invito tutti a valutare l'opportunità di candidarsi: c'è tanto da fare e cerchiamo persone di buona volontà e con un po' di tempo da dedicare fattivamente all'Associazione.

A tutti, inoltre, l'invito a programmare fin d'ora la partecipazione all'Incontro: è un momento importantissimo, per conoscersi, confrontarsi ed esporre, ai medici, le nostre principali necessità.

Non mancate e cercate di coinvolgere tutti i vostri parenti, i medici che vi seguono e le persone che sono sensibili al problema.

Vi aspettiamo numerosi!

Dott.ssa Maria Aguglia, Presidente HHT ONLUS

IN PRIMO PIANO : Conferenza Nazionale 2013

Announcing our National HHT Conference to be held on September 21st and 22nd

Finalmente la data della prossima Conferenza Nazionale sull'HHT dedicata ai pazienti ma anche a tutti i medici che si stanno interessando e avvicinando all'HHT.

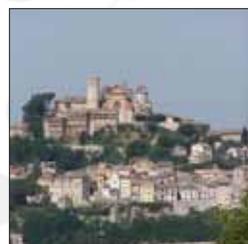
Ecco le coordinate:

Sabato 21 e Domenica 22 Settembre 2013
Biblioteca Comunale di Amelia (TR)

Direzione Scientifica:

Dottorssa Patrizia Suppressa - Policlinico di Bari
Dottor Fabio Pagella - San Matteo di Pavia

Nelle prossime settimane riceverete tutti il programma dettagliato ma intanto non prendete altri impegni perchè sarà davvero un'appuntamento da non perdere!



AMELIA (TR)

Amelia, anticamente nota con il nome di Ameria, creata da Ameroe, è una città di origini antichissime: fu certamente tra i primi centri italiani. Catone, citato da Plinio, afferma che la città fu restaurata 964 anni prima della guerra dei romani contro Perseo, re di Macedonia, e quindi nel 1134 a.C. Testimonianze di tale vetustà sono le monumentali mura poligonali (V-IV secolo a.C.), che cingono gran parte dell'abitato, unitamente a quelle romane e medievali, per circa 2

km. Città di confine, prima umbra poi romana, Amelia vanta numerose testimonianze del suo passato: oltre alla cinta muraria, che costituisce il monumento più importante, citiamo l'interessante centro storico, che si estende per circa 25 ha, con le sue stratificazioni, i numerosi palazzi rinascimentali, le chiese, resti di mosaici e terme.

HHT ed Ipertensione Polmonare

Relationship between HHT and Pulmonary Hypertension

Abbiamo ricevuto un interessante brochure della PH Association Americana nella quale si parla specificatamente del collegamento tra l'HHT e l'Ipertensione Polmonare. Abbiamo tradotto per voi le parti salienti del documento. Se qualcuno volesse la versione originale in PDF in lingua inglese basta inviare la richiesta a info@hhtonlus.com.

Cos'è l'Ipertensione Polmonare ?

L'ipertensione polmonare è una malattia complessa che spesso non viene correttamente diagnosticata. L'ipertensione polmonare descrive uno stato di pressione alta localizzata nei polmoni. Ma l'ipertensione Polmonare è diversa dall'ipertensione arteriosa. Nell'ipertensione arteriosa (conosciuta anche come pressione sanguigna alta), le arterie sono ristrette. Nell'ipertensione polmonare, i vasi sanguigni dei polmoni si assottigliano ed il cuore deve lavorare di più per fare in modo che vi passi il sangue. L'ipertensione polmonare può essere causata da diversi fattori quali: coaguli di sangue, malattie che danneggiano il polmone o insufficienza cardiaca. I sintomi iniziali non sono particolarmente specifici e chiari per cui spesso viene diagnosticata in ritardo.

Come si manifesta ?

L'ipertensione Polmonare colpisce persone di tutte le età e di tutti i gruppi etnici. I sintomi più comuni sono fiato corto quando si svolgono attività fisiche, fatica, giramenti di testa e sono possibili anche casi di svenimenti. Dal momento che questi sintomi sono riconducibili ad innumerevoli altri problemi spesso è difficile diagnosticare l'Ipertensione Polmonare e solitamente ciò avviene soltanto quando ci si rivolge ad uno specialista. Comunque, una volta diagnosticata è possibile sottoporsi a dei trattamenti, diversi a seconda del tipo di ipertensione polmonare presente. L'ipertensione arteriosa polmonare descrive lo stato in cui le arterie polmonari che trasportano il sangue ai polmoni sono assottigliate, ispessite ed indurite. Proprio per questo la pressione delle arterie è alta e la parte sinistra del cuore deve pompare di più per far passare il sangue.

Che relazione c'è tra l'HHT con l'Ipertensione Polmonare?

Circa il 15-20% delle persone con HHT presentano una pressione arteriosa polmonare leggermente elevata il che significa che già hanno, oppure possono, sviluppare l'Ipertensione Polmonare. I pazienti HHT possono sviluppare l'Ipertensione Polmonare in due modi e la differenza è sostanziale. Nei pazienti affetti da HHT, il flusso anormale del sangue attraverso i vasi sanguigni anomali dei polmoni è la causa dell'elevata pressione sanguigna. Non si sa esattamente quanti pazienti con HHT hanno

l'ipertensione arteriosa polmonare, ma i ricercatori hanno identificato un paziente affetto nel 15% delle famiglie affette dall'HHT2. Nell'HHT1 invece l'associazione con l'ipertensione arteriosa polmonare sembrerebbe molto meno diffusa. E' probabile che l'Ipertensione Polmonare si sviluppi, nei pazienti HHT, come risultato di un aumento del flusso sanguigno dal cuore: una condizione chiamata elevata gittata cardiaca che può essere il risultato di diversi fattori.

Come si diagnostica questa malattia ?

Spesso è difficile individuare l'ipertensione arteriosa polmonare nei pazienti HHT. Infatti, alcuni dei sintomi (stanchezza, difficoltà a respirare durante l'esercizio fisico) sono già presenti nei pazienti HHT, a causa dell'anemia, insufficienza cardiaca, insufficienza epatica, che, spesso, si associano alla malattia. Dunque, in molti casi, un dottore deve seriamente prendere in considerazione l'ipertensione arteriosa polmonare altrimenti passerà del tutto inosservata. Un ecocardiogramma può rivelare un flusso sanguigno anormale nei polmoni dei pazienti HHT e anche individuare l'ipertensione polmonare. Inoltre, l'ecocardiogramma fornisce importanti informazioni sul cuore, inclusa la sua grandezza e funzionalità.

Se hai l'ipertensione polmonare e l'HHT cosa possono fare per te ?

Esistono dei trattamenti per questo problema ma, per permettere ad un medico di trattare in modo adeguato l'HHT associato con l'ipertensione polmonare è necessario prima individuare esattamente da quale tipo di ipertensione polmonare è affetto. Siccome i trattamenti per l'ipertensione arteriosa polmonare possono aggravare le tendenze al sanguinamento dei pazienti HHT è necessario affidarsi sempre ad uno specialista che conosca bene entrambe le patologie e valuti caso per caso le terapie da prescrivere.



ELEZIONI DEL CONSIGLIO DIRETTIVO
Vuoi collaborare ? Mettiti in contatto con noi.
A settembre sarà nominato il nuovo Direttivo.

In questo numero

Convegno Nazionale	pag. 1
Ipertensione polmonare	pag. 2
Ecobubble : che cos'è	pag. 3
Cork 2013	pag. 3
Marche: evoluzione all'ospedale di Ancona	pag. 3
Incontro regionale nel Lazio	pag. 4
Umbria: grandi passi in avanti	pag. 4
Storia di Marianne S. Clancy	pag. 5
Seminario HHT al Policlinico Gemelli	pag. 6
Giornata HHT - Evento a Fiumicino	pag. 7
Birre personalizzate	pag. 7
Ci Siamo Fest	pag. 7
Campagna informativa in Liguria	pag. 8
Presidio a Bari	pag. 8
L'HHT in TV	pag. 8



Ecobubble : scopriamo cos'è.

A detailed description of the Echo Bubble test and its importance

Chi è stato sottoposto ad uno screening completo forse ricorda anche questo esame. Una procedura semplice e poco invasiva ma di grande utilità per la diagnosi delle MAV polmonari.

Innanzitutto capiamo in cosa consiste esattamente l'Ecobubble: il nome completo dell'esame è ecocardiogramma con contrasto e viene eseguito da un cardiologo specializzato. La procedura è la seguente: al paziente viene iniettato un contrasto di soluzione fisiologica arricchita, proprio mentre il cardiologo effettua l'ecocardiogramma. La fisiologica viene "shakerata" in modo che trasporti delle bollicine. In una situazione polmonare sana le bollicine vengono eliminate dalla sua funzione di filtro. Qualora invece l'ecocardiogramma rilevi ancora il passaggio di un numero considerevole di queste bollicine in dei tempi precisi se ne può dedurre la presenza di una Mav polmonare.

Ci sono però dei limiti di questo esame: l'ecobubble è un esame utilizzato per diagnosticare un'altra patologia: il forame ovale. Ciò implica che questo esame può dare un falso positivo. Ma non dà un falso negativo e questo è ciò che maggiormente ci interessa.

Un'ulteriore limite di questo esame è che non ci offre nessuna indicazione sulla localizzazione delle Mav nel polmone stesso rendendo impossibile procedere senza ulteriori approfondimenti diagnostici.

Infatti qualora l'esame risultasse positivo si rende necessario approfondire in un Centro HHT specializzato in cui si verrà sottoposti ad una Tac per un più accurato quadro clinico.

Dunque questo esame consente di ricorrere ad una TAC soltanto nei casi con un'alta probabilità di presenza di MAV Polmonari.

È importante ricordare però che il cardiologo che esegue l'esame deve essere preventivamente informato che l'esame viene eseguito per sospetto di Mav Polmonari per HHT ed in ogni caso il paziente dovrebbe fornire al proprio Centro HHT i risultati del test.

Dalla Fondazione Internazionale Cork 2013

Preview of what went on at the International meeting in Cork.

L'incontro scientifico internazionale sull'HHT è arrivato al suo decimo appuntamento.

Il primo incontro fu tenuto nel 1996 ad Edimburgo e da allora il gruppo di validissimi professionisti impegnati nel settore dell'HHT ed il numero dei Centri di Eccellenza in tutto il mondo sono cresciuti in modo esponenziale.

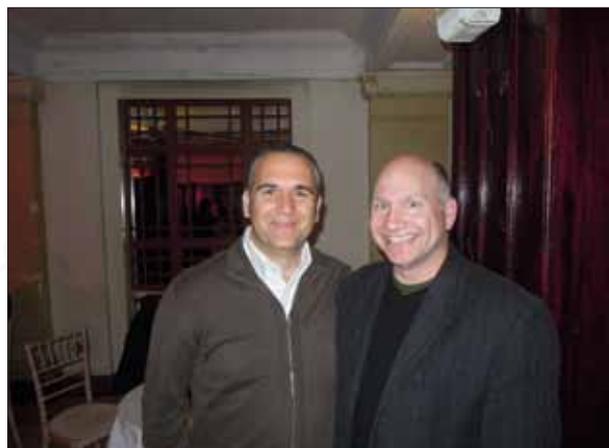
Quest'anno l'appuntamento era a Cork in Irlanda. Una quattro giorni di opportunità per sentire tutte le novità da parte dei ricercatori che lavorano a livello clinico o di laboratorio sugli aspetti molteplici di questa condizione. L'evento è stato organizzato dalla Fondazione Internazionale in collaborazione con la Grace Nolan Foundation di cui è presidente il Signor Mike Nolan. I relatori sono giunti da tutto il mondo ed in particolare dall'Italia abbiamo avuto il contributo anche del Professor Sabbà e del Professor Cesare Danesino.

Per la HHT Onlus il Vicepresidente Fabrizio Montanari

ha raccolto, per noi, molte informazioni; inoltre ci ha rappresentato all'incontro delle Associazioni dei pazienti di tutto il mondo, tenutosi proprio a Cork per discutere del Network Europeo per l'HHT che, come ricorderete, è stato tenuto a battesimo proprio a Roma nel Maggio del 2012 per volontà della nostra Associazione.

"Durante l'incontro" - ci racconta Fabrizio - "è stata analizzata la bozza di statuto della nascente HHT EUROPE e sono stati nominati i primi sei membri del consiglio Direttivo. Ovviamente uno dei membri sarà un rappresentante della nostra Associazione. Nelle prossime settimane ci sarà un lavoro di aggiornamento dello statuto, utilizzando i suggerimenti che arriveranno dalle varie associazioni nazionali".

Le novità scientifiche esposte alla conferenza saranno ampiamente illustrate nella Conferenza Nazionale HHT che si terrà il 21-22 Settembre prossimo ad Amelia.



DALLE REGIONI

Marche: Dopo l'Incontro Regionale l'impegno concreto della Direzione Generale dell'Ospedale di Ancona.

Marche Region: important progress on the creation of medical service for HHT patients at the Hospital of Ancona.

Nei lunghi mesi del passato inverno Loredana Santello, Coordinatrice Regionale per le Marche, ha tenacemente dedicato tempo ed energie ad incontri con i professionisti dell'Ospedale Torrette di Ancona. Ad ognuno di loro ha raccontato della nostra Associazione, della nostra patologia e ha chiesto la disponibilità a collaborare ad un progetto di protocollo terapeutico e diagnostico per il presidio Regionale. L'interesse è stato corale e già nell'incontro Regionale dei pazienti delle Marche si sono uniti a noi la Dottoressa Campanati del reparto di Dermatologia e la Dottoressa Ficcadenti dell'Ospedale Pediatrico Salesi, che è capofila dei malati rari proprio presso questa struttura.

L'incontro Regionale ha visto riuniti oltre 30 pazienti della regione e incontrarsi è stata un'opportunità davvero preziosa per ascoltare le loro esigenze e raccontare loro i nostri progetti. Ringraziamo ognuno dei partecipanti per essersi uniti a noi a Civitanova Marche.

Da allora è stato formalmente presentato alla Direzione Generale dell'Ospedale il nostro progetto insieme alla richiesta di nomina di uno o più referenti per l'età adulta e ringraziamo infinitamente la Dottoressa Storti, Direttore Sanitario dell'Ospedale, per averci indicato la Professoressa Offidiani

del reparto Dermatologia, Il Professor Leoni della clinica Ematologica, Il Dottor Napolitano di Otorinolaringoiatria ed infine il Professor Benedetti della clinica Gastroenterologia. Sarà un piacere sostenere tutti questi professionisti in questo ambizioso, ma realizzabile progetto!



Dalle Regioni

Incontro regionale nel Lazio

Lazio Region: Meeting of patients and doctors of the Hospital Gemelli of Rome to outline progress on diagnosis and therapy for HHT patients in the Capital.

In un sabato assolato di Maggio si sono riuniti a Fiumicino moltissimi pazienti della Regione Lazio.

L'incontro aveva come principale obiettivo quello di far incontrare i numerosissimi pazienti del territorio per strutturare in modo più ricco e vario il già attivissimo gruppo regionale. Sono intervenuti in molti a raccontare le loro storie ed esigenze ma anche a formulare proposte concrete su cui il gruppo sta già attivamente lavorando. Ad arricchire questo pomeriggio hanno contribuito il Dottor Di Gennaro, il Dottor Passali e la Dottoressa Riccioni del Policlinico Gemelli che già si dedicano da tempo attivamente e con passione a molte famiglie di pazienti affetti da HHT. Con loro si è avviato un cammino indispensabile per la creazione di un protocollo diagnostico e terapeutico proprio presso il Policlinico che è un Presidio Regionale per l'HHT.

I presidi HHT esistono in tutta Italia. Ogni Regione ne ha individuato uno con una legge regionale specifica e ha anche indicato il capofila del servizio. Può sembrare una grande notizia ma in realtà è una disposizione che non viene tradotta in una realtà effettiva a meno che non ci siano delle forti volontà tra i medici, le direzioni generali e soprattutto le associazioni di pazienti che stimolano e sostengono la creazione di una rete di servizi veri e propri attorno alla patologia.

A Roma questo è successo. Al Policlinico Gemelli esiste un equipe di medici preparati ed appassionati che seguono da



Da sinistra : Dott. Passali, Fabrizio Montanari, Dott.ssa Aguglia, Dott. Di Gennaro

tempo pazienti affetti da HHT. Il capofila di questo Presidio è il Professor De Cristofaro di Malattie Emorragiche e Trombotiche che insieme ai colleghi di Otorinolaringoiatria e Gastroenterologia già molto preparati sulla materia hanno iniziato, su nostra richiesta, un percorso interno per la realizzazione di un protocollo diagnostico e di screening per l'HHT.

La HHT Onlus insieme a loro incontrerà nei prossimi mesi la Direzione Generale e Sanitaria del Gemelli per garantire tutto il sostegno ed il supporto a questo importante servizio per la regione Lazio che lavorerà in collaborazione con i Centri HHT nazionali.

Dalle Regioni

Umbria : grandi passi avanti

Umbria Region: Hospital Santa Maria is seriously working on a protocol for HHT Patients.

Prosegue il rapporto virtuoso tra il Gruppo Regionale Umbro e l'Ospedale Santa Maria di Terni, Presidio regionale per l'HHT. Ci sono stati in questi ultimi mesi altri incontri importanti propedeutici alla realizzazione di un presidio nell'ospedale Ternano.

Il Dottor Mariano Quartini, gastroenterologo capofila del presidio, ha dimostrato una grande sensibilità ed interesse al progetto e con lui la Dottoressa Nevia Caputo del reparto di Neurologia che già embolizza con successo molti pazienti affetti dalla patologia.

Prezioso è anche il contributo del Dottor Scaccetti di Ematologia che segue molti pazienti HHT nel suo centro trasfusionale dell'ospedale.

I membri del coordinamento Regionale hanno incontrato

LODEVOLI INIZIATIVE



Beatrice Manna in occasione della sua Santissima Cresima ha deciso di realizzare Bomboniere Solidali per la HHT Onlus in memoria di Bianca Papa e Gabriella Michettoni. Ringraziamo Beatrice per il suo sostegno e le facciamo i nostri più sinceri auguri per la sua Cresima



Grazie anche a mamma Antonella, a papà Massimo ed al piccolo Luca. In occasione del Battesimo hanno realizzato Bomboniere Solidali in favore dell'Associazione.

inoltre la Dottoressa Bovelli del reparto di Cardiologia che esegue proprio nell'Ospedale Santa Maria l'ecobubble conoscendo molto bene l'importanza di questo esame anche per i pazienti Rendu Osler Weber. Dunque i pazienti umbri che avessero bisogno di sottoporsi ad ecobubble possono già farlo presso il loro ospedale Territoriale.

Tante professionalità già impegnate e preparate sulla materia. A noi il compito, insieme al capofila e al Direttore Generale Bartolucci, di mettere in rete tutti questi servizi. Grazie a tutti i pazienti che ci hanno segnalato questi medici. Grazie a voi stiamo costruendo una rete Nazionale virtuosa. Continuate ad inviarci nomi e recapiti di medici della vostra zona che conoscono e trattano la patologia perché insieme ed in rete siamo più forti.

Indizi Ignorati

Vite perse - di Marianne S. Clancy

Patient Stories: This month we wish to share with Director Marianne Clancy's touching story.

In occasione del mese della Consapevolezza la HHT Onlus desidera condividere con voi la storia di una paziente davvero speciale. Marianne S. Clancy è il Direttore Esecutivo della Fondazione Internazionale per l'HHT. La sua storia è di grande ispirazione. L'abbiamo tradotta per voi.

"Da sempre ho ricordo di mia madre, molte zie e zii e cugini con episodi di sangue dal naso. In alcuni casi erano soltanto un piccolo disturbo, in altri invece erano molto profusi e duravano varie ore. In più di un'occasione, a causa della perdita di sangue, mia madre ebbe bisogno di trasfusioni. Da piccola, ricordo i sabati a spasso per spese con mamma: spesso si finiva dall'Otorino per effettuare la cauterizzazione di un vaso, per bloccare profuse emorragie. Anche io ho lunghe epistassi sin dall'infanzia e sono diventata molto brava a mascherarle mentre sono in riunioni di lavoro o durante le lezioni che faccio agli studenti universitari.

Al tempo non pensavamo che fosse preoccupante, fino al 1964, quando mio fratello Gary, che all'epoca aveva 17 anni, si sottopose ad una radiografia del torace di routine. In quell'occasione individuarono una macchia sul polmone. Fu immediatamente messo in quarantena con un sospetto di tubercolosi. Dopo molti test si scoprì che aveva la Sindrome di Rendu Osler Weber, il nome più comunemente usato per l'HHT all'epoca.

Poco dopo mio fratello fu sottoposto ad un intervento chirurgico per rimuovere una sezione di polmone che conteneva una malformazione. All'epoca io avevo sette anni e ricordo le conversazioni sottovoce dei miei genitori e tutto il tempo che passarono all'ospedale, che distava due ore e mezza da casa nostra. Gary passò un mese in ospedale e tornò a casa con 15 chili di meno e una grande cicatrice sul petto. Lasciò il college per un semestre, per rimettersi. All'epoca gli dissero che non avrebbe più dovuto preoccuparsi di questa sindrome. Questa odissea di Gary creò molta ansia in casa nostra; cinque anni prima mia sorella Angela, allora 14enne, morì improvvisamente tra le braccia di mio padre.

La sua morte fu attribuita ad una "polmonite silente" dal momento che aveva contratto un raffreddore, dopo essere caduta in uno stagno mentre pattinava. Poiché Angela morì quando io avevo un anno, ricordo chiaramente i miei genitori convivere con l'angoscia cronica. Comprensibilmente mia



Angela con la piccola Marianne

madre non era più in sé, dopo la morte di mia sorella e le era insopportabile l'idea di perdere un altro figlio.

Poi, alcuni mesi dopo, un cugino, che era al college, ebbe un'emorragia polmonare. Immediatamente fu trasportato a Filadelfia per incontrare il chirurgo di mio fratello. Anche a lui fu diagnosticata l'HHT e subì la stessa operazione di mio fratello Gary.

A quel punto, tutti i membri della mia famiglia, che avevano sofferto di epistassi, fecero una radiografia del torace. Sette grandi malformazioni artero-venose polmonari furono scoperte in un altro cugino che subì la resezione parziale di un polmone, nello stesso ospedale. Nonostante questo nessuno studiò approfonditamente la storia familiare e non ci fu detto di ripetere i controlli.

Passò molto tempo prima che qualcuno collegasse la morte di mia sorella e le morti improvvise delle mie zie, a 16 e 18 anni, a questa sindrome. Fino a molti anni dopo la gravità delle epistassi non fu collegata alla presenza di problemi agli organi interni. Ora sappiamo che soltanto 2, dei dieci fratelli di mia madre, non ne erano affetti.

La nostra storia familiare è piena di casi di sospette emorragie vascolari cerebrali, ictus inspiegabili, sanguinamenti gastrointestinali, tutti segni che l'HHT era presente ma nessuno, per decenni, aveva collegato le diverse manifestazioni.

Mia madre ebbe un ictus nel 1969, io avevo 12 anni. Lei non riusciva più a parlare quando io arrivai a casa da scuola. La sua emoglobina era molto bassa dal momento che soffriva di anemia cronica. I Dottori scoprirono alcune MAV polmonari che ritennero piccole e dunque non trattabili. Il nostro medico di famiglia consigliò di assumere ferro, vitamina B12 e mangiare "molta carne rossa", per aumentare le scorte di ferro. Sfortunatamente quelle MAV polmonari contribuirono ai molti attacchi ischemici (mini ictus) che ebbe negli anni successivi. Morì di infarto a 64 anni, quando io avevo 21 anni.

Facciamo un salto in avanti di 20 anni. Cinque anni dopo essermi sposata, io e mio marito decidemmo di mettere su famiglia e feci una visita dal primario di ematologia della Scuola di Medicina di Harvard che, sentendo la mia storia personale, mi testò per la malattia di Von Willebrand. Il risultato fu negativo e mi disse di non preoccuparmi oltre.

Ebbi due gravidanze, portate a termine, ma ancora tante emorragie dal naso che duravano molte ore. Riferii tutta la mia storia familiare ad un medico di famiglia della Virginia che mi mandò da un altro ematologo. Questo mi disse che, se avevo l'HHT, non c'era niente da fare, per cui era inutile preoccuparsi. Era il 1992.

Durante il parto del mio terzo figlio non sapevo di avere MAV polmonari. Avevo avuto difficoltà respiratorie e giramenti di

testa durante la gravidanza. Fortunatamente non ci furono complicazioni.

Nel Maryland, invece, il figlio 14enne di mio fratello diventava improvvisamente blu sul campo di basket. Mio fratello immediatamente ripensò a nostra sorella che si accasciava tra le braccia di nostro padre e prese subito provvedimenti.

Fu allora che trovammo un medico che conosceva l'HHT: il Dottor Robert I. White JR. dell'Università di Yale. Il Dottor White si era appassionato all'HHT mentre era alla Johns Hopkins University nei primi anni 70. Aveva creato una procedura non chirurgica chiamata embolizzazione per trattare le MAV polmonari e questo metodo ha salvato la vita di migliaia di pazienti HHT.

Si scoprì che mio nipote aveva bassi livelli di ossigeno a causa di molte MAV polmonari di grosse dimensioni e fu trattato con successo con l'embolizzazione. Esaminando i miei documenti medici il Dottor White riconobbe due MAV nei polmoni, non rilevate da altri medici e ha embolizzato anche queste.

Ora la mia famiglia viene seguita attentamente ogni 3-5 anni; capiamo ora quanto il monitoraggio sia importante per i pazienti con HHT.

Il dottor White continua a visitare infiniti numeri di pazienti con HHT che hanno subito diagnosi sbagliate e i suoi colleghi citano spesso una sua affermazione: La Storia Familiare è uno degli aspetti più importanti dell'assistenza medica nell'HHT. Ed ha ragione.

Se una storia familiare viene ben studiata si può notare che epistassi, emorragie polmonari, morti in adolescenza, sanguinamenti gastrointestinali, ictus, ascessi cerebrali ed emicranie, nelle varie generazioni, sono molto di più di una coincidenza. Se ce ne fossimo accorti prima avremmo prevenuto morte e disabilità nella mia famiglia e tutta la sofferenza per la perdita delle persone tanto amate. Se solo tutti i punti fossero stati uniti prima nel mio caso familiare, avrei potuto passare una vita con una sorella che invece non ho potuto neppure conoscere. Forse non avrei il ricordo di una madre soltanto scossa da tanto dolore.

E' questa consapevolezza, di sapere quante volte non viene diagnosticata l'HHT e come si possa prevenire tutto il dolore che porta, che mi ha spinto a lavorare nella Fondazione Internazionale HHT negli ultimi dieci anni, prima nel direttivo ed ora come Direttore Esecutivo. Sento forte la motivazione di raggiungere tutte le famiglie possibili ed occuparmi delle loro necessità così che nessun altro bambino debba perdere un fratello e nessun genitore un figlio, se quella perdita può essere evitata.

Gli obiettivi della Fondazione sono: diagnosi tempestive, miglioramento del trattamento in modo che un'infinità di bambini in tutto il mondo, inclusi i miei, possano vivere vite lunghe e produttive, liberi da morti inutili, disabilità e dolore."



Marianne e sua figlia Caroline nel 2004

SPECIALE

Giugno mese della consapevolezza

Special: Awareness month: all things done this month to spread awareness

Cari amici, in questo lungo ed entusiasmante mese della consapevolezza ci avete seguito in tanti sia di persona agli eventi che in modo virtuale sulla nostra pagina facebook.

Vorremmo tirare le somme con voi di questo impegnativo Giugno 2013 in cui siamo certi, anche grazie all'aiuto di molti di voi, di aver centrato l'obiettivo di diffondere la consapevolezza sull'HHT.

Ecco a voi cosa è stato realizzato per questo appuntamento importantissimo.

Roma

Seminario HHT al Policlinico Agostino Gemelli

Rome: Seminar for medical staff and students of the faculty of medicine

Nel futuro dell'HHT molto dipenderà dai Medici: dal loro interesse per questa patologia e dalla capacità che avranno di diagnosticarla nei pazienti che si presenteranno a loro negli anni.

I testi universitari della facoltà di medicina spesso non prevedono che poche righe sulle patologie rare e se lo studente e poi il medico non ha occasione di fissare nella propria mente un caso clinico ad esse associato è facile e naturale che quel breve accenno cada nel dimenticatoio.

Per questo la HHT ha avviato un programma di interventi negli Policlinici Italiani, il primo del quale si è tenuto per i Medici e gli Studenti del Policlinico Gemelli.

Il seminario approfondito che si è tenuto il 28 Giugno a Roma ha coperto tutti gli aspetti Clinici e Genetici della patologia, grazie al contributo del Professor Sabbà, la Dottoressa Suppressa ed il Dottor Lenato. La sala era gremita ed ognuno dei presenti porterà con se una conoscenza arricchita dell'argomento che sarà di grande aiuto per i pazienti che in un prossimo futuro incontreranno. E' doveroso ringraziare il Professor De Cristofaro per aver voluto insieme a noi questo appuntamento e il Dottor Di Gennaro per aver provveduto a tutti gli aspetti organizzativi. Il loro interesse alimenta la nostra speranza.



23 Giugno - Giornata Mondiale HHT Grande evento di raccolta fondi per ECM a Fiumicino

Fundraiser in Rome: Dinner in Fiumicino to raise funds for training doctors.



Voglio raccontarvi in prima persona questo evento. Non come volontario della redazione ma come paziente che ha partecipato alla serata.

Eravamo tanti. Questa è la prima cosa che ho notato arrivando. Tanta gente, molti vecchi amici e anche tanti volti nuovi. Pazienti, medici, famigliari, amici e sostenitori. E tutti erano sorridenti. Sono talmente abituata ad incontrarvi nella conferenze e gli incontri medici pazienti parlando dei nostri piccoli e grandi guai che mi era personalmente sfuggita la possibilità di un'opportunità come questa: una serata bellissima parlando di altro, conoscendosi meglio sotto quella spettacolare luna piena con il jazz romanesco ed avvolgente dei RomaNY.

Mi sono sentita felice, come tra vecchi buoni amici. Ed è stato bello unire le forze in modo fraterno per una causa così speciale. Ho avuto la sensazione che tutto si può fare, che abbiamo una grande forza e che arriveremo lontano.

E poi ci sono gli organizzatori. Fabrizio e Giusy e le loro famiglie. Impagabili. Se due persone hanno realizzato tutto questo allora spero che gli altri pazienti del Lazio si uniscano a loro così che il prossimo anno potranno organizzare un evento che faccia parlare l'intera città! Prometto di aiutarvi anche io da fuori regione!

Grazie di cuore. Condivido con voi alcuni di quei bellissimi sorrisi di cui vi parlavo!



Na' biretta x HHTONLUS Birre artigianali personalizzate

Personalized beers to raise awareness and funds for HHT .

È stata un'idea di grande successo. Personalizzare le favolose birre artigianali de 'Na Biretta per raccogliere fondi per per la nostra Associazione.

Siete ancora in tempo ad aiutarci se vivete o lavorate a Roma. Sul posto di lavoro, tra gli amici, in palestra spiegate cos'è l'HHT e quanto sia importante per noi formare nuovi medici ed contribuire alla ricerca scientifica.

Per ogni 5 euro che raccoglierete noi vi faremo avere una bottiglia personalizzata HHT da regalare a chi ci ha sostenuto. Contattaci pure per maggiori informazioni!



Il Ci Siamo Fest L'HHT al festival del volontariato a Terni – Umbria

Umbria: a stand at the Ci Siamo Fest in Terni to spread awareness.

Una cornice migliore non poteva esserci. Il festival delle Associazioni del Volontariato. Una due giorni di stand informativi, musica e attività per tutta la famiglia. E proprio qui il gruppo regionale dell'Umbria ha voluto chiudere il mese della consapevolezza: Il gruppo ha ideato un poster per richiamare l'attenzione dei passanti ed ha funzionato! Si sono fermati in tanti a parlare con Claudia, Giulia e Pierangelo ed ognuno di loro ha lasciato lo stand con una maggiore consapevolezza su questa patologia che un giorno o l'altro aiuterà qualcuno. Si sono fermate a parlare con loro anche persone con un forte sospetto di HHT e hanno ricevuto i numeri di tutti i Centri HHT dove potranno trovare aiuto. Grazie al Coordinamento Regionale Umbria che ha in programma già altri eventi sul territorio!



Liguria

Campagna informativa territoriale

Liguria: information for Family Doctors spread by local volunteer Antonio Russo.

Il Gruppo Regionale Liguria non è ancora nel pieno delle attività eppure al Coordinatore, Antonio Russo, va un grazie speciale per lo stimolo continuo e costruttivo che ha dato all'associazione, per la sua positività nonostante il periodo non proprio semplice per la sua salute e per aver contribuito portando locandine informative da lui realizzate negli studi medici del suo territorio.

È stato un anno impegnativo e non siamo riusciti a coltivare con la Liguria altri progetti ma l'associazione assicura che presto programmeremo un incontro e, conoscendo Antonio, sarà un successo.

Se qualcuno che vive in Liguria e volesse partecipare ci scriva pure a liguria@hhtonlus.com

Bari

Punto Informativo

Bari: awareness stand in two points of the city

In Puglia la nostra Associazione ha sempre potuto contare sull'impegno e dedizione impareggiabili di Ferdinando Amabile che anche in quest'occasione ha allestito due punti informazione nella Città di Bari anche grazie all'aiuto degli specializzandi del reparto del Professor Sabbà e della Dottoressa Suppressa.

Uno mattina estate

L'HHT in Tv

TV appearance on National TV channel: Professor Sabbà described HHT and all the implications of the illness.

Era indispensabile nel mese della consapevolezza presentare l'HHT ad una platea televisiva. Ci siamo riusciti e l'effetto è stato dirompente. Con l'apparizione del Professor Sabbà e del suo staff il nostro sito in soli tre giorni ha avuto più di 450 visite al giorno e abbiamo ricevuto 75 contatti email e 62 contatti telefonici. Solo una dozzina di questi contatti hanno un concreto sospetto di HHT ma ovviamente tutti gli altri che hanno ascoltato con attenzione la trasmissione diventeranno un veicolo di conoscenza della patologia.

Per chi si fosse perso la diretta è possibile rivedere il video sul nostro sito www.hhtonlus.com



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

**Raccogli fondi per l'HHT
per ogni donazione di € 5
riceverai una bottiglia
di birra personalizzata.**



www.hhtonlus.com

in collaborazione con nabiretta.it

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