

Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Approfondimenti

L'ANEMIA NEL PAZIENTE HHT

News

CAMP 2014

Traguardi

HHT Europa

Messaggio del Presidente

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



DOTT.SSA MARIA AGUGLIA

PRESIDENTE HHT ONLUS

MEDICO, SPECIALISTA IN EMATOLOGIA

Appena rientrata dal Convegno Medici-Pazienti di Fiumicino, ho voluto buttare giù alcune considerazioni, per fissare nella mente e nel cuore i ricordi di queste due giornate davvero memorabili. Grazie all'entusiasmo ed alla competenza della segreteria organizzativa, che è riuscita a coinvolgere tante persone, chiamandole una ad una ed instaurando con ognuna un dialogo sensibile e costruttivo, abbiamo avuto una grande affluenza, ma soprattutto tanta partecipazione attiva e sentita. Ho avuto l'impressione che ognuno si sia sentito davvero parte di una grande famiglia ed è stato bello e stimolante parlare con tanti di voi, ascoltare le vostre esigenze e i vostri suggerimenti. Ma c'è un'altra cosa che mi ha fatto

particolarmente piacere: incontrare un folto gruppo di colleghi che, con grande professionalità, ma anche con grande umanità e generosità, si sono seduti con noi intorno ad un tavolo per discutere delle problematiche più urgenti per tutti noi: percorsi di assistenza condivisi, possibilmente nella propria regione. I medici dei centri di eccellenza di Bari e Pavia hanno messo a disposizione le proprie competenze con grande spirito di collaborazione ed i colleghi che si avvicinano all'HHT hanno dimostrato umiltà e grandezza d'animo nell'accettare i consigli e le raccomandazioni da chi ha già esperienza pluridecennale nel campo.

Ne è nato, quindi, un gruppo di studio che si prefigge di individuare la via migliore per raggiungere quell'ambizioso progetto di costruire un centro di riferimento per l'HHT in ogni regione. A loro va il nostro grazie corale perché, dopo anni di disagi, di incertezze, di solitudine, finalmente cominciamo a vedere un po' di luce ed un percorso da seguire con maggiore serenità.

Infine un grazie di cuore va a tutto il Direttivo dell'Associazione che si è prodigato con entusiasmo per l'ottima riuscita dell'evento, trascurando spesso anche la propria famiglia.

In questo numero troverete gli approfondimenti su CAMP 2014 così anche chi non ha potuto partecipare in prima persona, potrà sentirsi partecipe.

Colgo l'occasione per inviare a tutti i miei più cari e sentiti auguri per le feste natalizie. Natale è sempre un momento magico: valorizziamolo con l'impegno comune per un futuro migliore.

Buona lettura a tutti

Maria Aguglia

Indice/ Credits

APPROFONDIMENTI

04 *GUIDA ALL'ANEMIA NEL PAZIENTE HHT*

TRAGUARDI

06 *HHT Europa*

08 *ECM Asl Lecce*

08 *Campagna informativa*

STUDI E SPERIMENTAZIONI

10 *Adona*

11 *Ferrocabossimaltosio nell'HHT*

NEWS

12 *CAMP 2014*

14 *Ferinject : nuove disponibilità*

14 *Un pediatra per amico*

RARI MA NON SOLI

19 *X Fragile*

VOLTI E STORIE

20 *Antonio ci racconta la sua storia*

L'ANEMIA

GUIDA AL RICONOSCIMENTO ED AL TRATTAMENTO DELL'ANEMIA NEL PAZIENTE HHT

TROVATE LA VERSIONE ESTESA DELLA GUIDA SUL SITO WEB NELLA SEZIONE GUIDE

In condizioni normali i valori dei Globuli rossi (G.R.), dell'Emoglobina (Hb), dell'Ematocrito (HCT) e degli indici ad essi correlati sono i seguenti:

	M	F
G.R. (Globuli Rossi)	4.5–6.0	4.0–5.5
Hb (Emoglobina)	13.0–17.0	12.0–16.5
HCT (Ematocrito)	42.0–54.0	38.0–48.0
MCV (Volume corpuscolare medio)	80.0–95.0	80.0–95.0
MCH (Contenuto emoglobinico medio)	26.0–32.0	26.0–32.0
MCHC (Concentrazione emoglobinica media)	31.0–37.0	31.0–37.0

L'Anemia è una condizione in cui si verifica una riduzione significativa dell'emoglobina e dell'ematocrito. Il numero dei globuli rossi può essere diminuito o aumentato, a seconda della causa dell'anemia.

L'Anemia può essere distinta in:

Lieve:	fino a 11 g/dl
Moderata:	tra 11 – 8 g/dl
Severa:	< 8 g/dl

Da valutare sempre in relazione all'età, la sintomatologia e le condizioni generali del paziente.

Nel paziente HHT ci troviamo di fronte ad un'anemia post-emorragica, prevalentemente cronica, ma talvolta può essere acuta.

L'anemia si instaura, principalmente, per le frequenti e, spesso copiose, epistassi, o per emorragie digestive, spesso misconosciute.

Nell'**anemia post-emorragica acuta** i segni ed i sintomi dell'anemia si complicano con quelli legati alla brusca riduzione della massa circolante.

Quando questa è importante si verifica una lipotimia, con sensazione di malessere profondo, mancanza improvvisa di forze, offuscamento della vista, nausea, fino, talvolta, ad una vera e propria sincope.

Nelle **anemie da emorragia cronica** (o acuta intermittente) le piccole perdite di sangue, soprattutto se diluite nel tempo, non provocano direttamente un'anemia, perché il midollo osseo è in grado di aumentare facilmente la sua normale funzione per stabilire un'efficace compenso alla perdita.

Tuttavia, già in questa fase, può instaurarsi una carenza di ferro che, può dare delle manifestazioni cliniche prima ancora che si riducano i livelli di emoglobina.

Il ferro, infatti, è distribuito anche in altri importanti comparti dell'organismo. La sua carenza, pertanto, è responsabile di una grave astenia. La sindrome da carenza di ferro enzimatico è precoce, al punto che essa è possibile ancor prima che si instauri una sindrome anemica.

Questa va riconosciuta tempestivamente per evitare l'aggravarsi nel quadro completo di anemia sideropenica.

Cosa dosare per valutare il patrimonio di ferro dell'organismo:

	M	F
SIDEREMIA (ug/dl)	59-158	37 - 145
TRANSFERRINA (mg/dl)	200-360	200 - 360
Indice di saturazione (%) della Transferrina	15-45	15 - 45
FERRITINA (ng/ml)	20–400	10 - 200

Quindi, prima che compaia l'anemia può instaurarsi una sindrome da carenza marziale: non c'è più ferro nei depositi, c'è poco ferro disponibile a livello tissutale, ma c'è ancora ferro sufficiente a sintetizzare l'emoglobina.

Se la carenza di ferro non viene corretta in questa fase, si andrà, inevitabilmente incontro all'instaurarsi dell'Anemia Sideropenica: non c'è più ferro sufficiente a sintetizzare l'emoglobina

Nelle emorragie croniche, come nell'HHT, carenza di ferro ed anemia si instaurano lentamente ed il paziente "si abitua al suo stato".

Compaiono, dapprima, i sintomi legati alla carenza di Ferro:

- Deficit di attenzione, di concentrazione, di memoria
- Fragilità umorale e comportamentale
- Facile stancabilità
- Astenia, cardiopalmo, dispnea da sforzo
- Tachicardia, pallore
- Fragilità dei capelli e delle unghie
- Distrofia della mucosa orale e della faringe

Successivamente compaiono i sintomi dell'Anemia, che sono comuni a tutte le anemia e sono legati alla severità, alla rapidità d'insorgenza, all'età ed alle condizioni cliniche del paziente.

Inizialmente i pazienti avvertono solo una scarsa resistenza alla fatica e difficoltà alla concentrazione mentale.

Se l'anemia non viene corretta in questa fase, ai sintomi di un'anemia cronica si aggiungono dispnea a riposo, tachicardia e, nei casi più gravi e/o nei pazienti cardiopatici, angina ed infarto miocardico.

In pazienti già così compromessi, l'evento di una nuova, importante emorragia può rappresentare un rischio per la vita stessa, per la possibile insorgenza di un arresto cardiaco.

E' di fondamentale importanza, dunque, riconoscere la carenza di ferro al suo insorgere, per evitare di arrivare all'anemia sideropenica.

In caso di anemia conclamata è necessario sottoporsi alle terapie più adeguate per correggere l'anemia e prevenirne le gravi conseguenze.

Terapia dell'Anemia sideropenica

1. Se possibile intervenire sulla causa
2. Valutare il valore di emoglobina ed il patrimonio di ferro circolante e di deposito
3. Procedere con la terapia

- Somministrazione di Ferro per os:

Almeno 200mg di ferro al giorno da assumere lontano dai pasti, da proseguire per almeno 3 mesi dopo la correzione dell'anemia.

E' consigliabile l'assunzione contestuale di Vitamina C che aumenta l'assorbimento del Ferro. L'assunzione del Ferro per os è la via più naturale e quella che garantisce l'assorbimento necessario all'organismo, senza incorrere in problemi di accumulo e con minor rischio di reazioni avverse.

Tuttavia, in quei casi, in cui si abbia un difetto di assorbimento o sia necessario ottenere un più rapido incremento del ferro circolante, si ricorre a:

- Somministrazione di Ferro per via endovenosa:

1. 62.5-125mg/dose (ferro gluconato)
2. 100-200 mg/dose (ferro saccarato)

Il numero delle infusioni varia a seconda del valore iniziale dell'emoglobina (10-20)

3. 500-1000mg/dose (carbossalitosio ferrico):

1 somministrazione a settimana fino a raggiungimento del valore di emoglobina atteso, poi 200-500mg/dose 1 volta/mese (o quando i valori di saturazione della transferrina scendono al di sotto del 20%) come mantenimento.

Tutti i preparati per uso endovenoso devono essere adeguatamente diluiti in soluzione fisiologica ed essere somministrati esclusivamente in ambiente ospedaliero e da personale esperto, poiché possono causare gravi reazioni da ipersensibilità, potenzialmente fatali.

- Trasfusioni di Globuli Rossi Concentrati in tutti i casi di:

1. Anemia severa : Hb < 7.5g/dl
2. Anemia pericolosa per la vita: Hb < 6.5g/dl

Effetto rapido e, spesso, salvavita

HHT EUROPE

La Federazione HHT che farà la differenza

Il primo grande risultato è stato raggiunto. Il 22 Settembre i delegati di tutte le associazioni Europee dell'HHT si sono riunite a Parigi per discutere gli ultimi dettagli della nascente federazione. All'unanimità è stato approvato lo statuto ed è stato votato il consiglio direttivo. Mike Nolan della Grace Nolan Foundation for HHT in Irlanda è il neo Presidente seguito da Fabrizio Montanari della nostra HHT Onlus come primo vicepresidente e Paolo Federici della Fondazione Onilde Carini come secondo vice. Claudia Crocione sarà la managing director per garantire continuità ai progetti ed il

raggiungimento degli obiettivi prefissati.

Ma a cosa esattamente servirà la federazione, quali sono le opportunità che questa unione in Europa può riservarci? E' giusto chiarirlo.

In Europa ci sono circa 36 milioni di persone affette da malattie rare. Quasi come uno stato membro. Un numero immenso che dà la misura della grandezza dei nostri problemi.

Ma frazionando questo numero per singolo paese e dividendolo tra le oltre 8000 malattie rare ci riduciamo a numeri esigui come i poco più di 1000 casi di HHT diagnosticati in Italia. Un numero che non aiuta la ricerca, che non stimola





le case farmaceutiche. Una casistica limitata che non permette di crescere e confrontare dati. A meno che non prendiamo tutti i casi HHT in Europa. Il numero lievita, i dati si arricchiscono ed il nostro peso cresce. Allora la Federazione HHT Europe ha il compito arduo di stimolare e facilitare i rapporti tra tutti gli specialisti HHT di Europa. Individuare e reperire risorse per ricerche transfrontaliere, ambire alla creazione di un

grande registro Europeo della nostra patologia, e stimolare la formazione dei medici in tutti quei paesi europei dove non esiste alcun servizio per l'HHT.

Siamo già al lavoro. E' un'impresa entusiasmante e doverosa per aprire la strada alla meta più ambita da tutti noi: la Cura dell'HHT.



ECM Lecce

CORSO DI FORMAZIONE PER MEDICI ED INFERMIERI A LECCE

Il 4 ottobre, si è tenuto a Lecce il primo corso di formazione sull'HHT dal titolo "Teleangectasia Emorragica Ereditaria: non solo epistassi. Approccio multidisciplinare ad una patologia sistemica rara".

Il corso, organizzato dalla dott.ssa Maria Aguglia, Presidente dell'Associazione, in collaborazione con l'Ufficio Formazione della ASL di Lecce, è stato seguito da circa 60 persone, medici, biologi, tecnici sanitari ed infermieri, che hanno partecipato con grande interesse, intervenendo attivamente nella discussione.

Lo scopo del corso, che era quello di creare interesse intorno alla malattia spesso sconosciuta, è stato pienamente raggiunto e tutti i partecipanti hanno, volentieri, lasciato i propri contatti al fine di mantenere un rapporto costante con l'Associazione per essere informati sulle iniziative future e per avere un punto di riferimento cui indirizzare i pazienti in cui si

sospetti la patologia.

La diagnosi precoce e corretta passa innanzi tutto attraverso la conoscenza e uno dei nostri obiettivi primari è proprio quello di fornire questa conoscenza, attraverso la diffusione capillare di informazione e di formazione.

La sensibilità delle ASL al tema delle malattie rare ci consente di facilitare i percorsi formativi. Le ASL, infatti, sono tenute ad organizzare questi eventi per i propri dipendenti e l'opportunità di collaborazione diventa un ottimo strumento per convogliare forze e condividere obiettivi.

Il modello organizzativo, per la prima volta sperimentato a Lecce, si è rivelato vincente e ci auguriamo che possa presto ripetersi in molte altre regioni, consentendo, poi, di passare a corsi di secondo livello, più specialistici, che permettano di approfondire tutte le complessità legate a questa malattia.

Campagna informativa "Sangue dal Naso?"

Diffondere la conoscenza della patologia è una conditio sine qua non. E' il punto di partenza indispensabile per trovare nuovi pazienti in attesa di diagnosi e per sensibilizzare istituzioni ed opinione pubblica sulla nostra patologia e le nostre esigenze. Per questo nel 2014 abbiamo voluto sviluppare una significativa campagna di sensibilizzazione rivolta al grande pubblico e diffusa su tutto il territorio nazionale. Realizzare questo progetto su larga scala è stato

possibile grazie alla generosità di gran parte dei soggetti attivi nella creazione della campagna. Ognuno ha offerto un contributo professionale indispensabile che ci ha prodotto un volantino di grande impatto visivo e dai contenuti semplici, chiari ed utili. Infine la produzione su larga scala (oltre 40 mila copie) è stata possibile grazie alla donazione "pro bono" di una grande multinazionale di tipografia e stampa che ha prodotto per noi, a prezzo di costo, la campagna.

Oltre 20 mila copie sono già state distribuite in tutta Italia con un grande ritorno di contatti. Centinaia di persone che finalmente hanno sentito parlare di HHT e qualcuno che si è anche riconosciuto in questi sintomi.

Nel nuovo anno continueremo con la distribuzione per cui se desideri distribuire nelle farmacie e studi medici della tua città l'espositore

con i volantini, scrivi a info@hhtonlus.org e ti contatteremo quanto prima per recapitarti il materiale.

Altri importanti progetti di comunicazione sono in cantiere e ve li presenteremo nella prossima edizione di Copyright.



Grandi Opportunità

CURE HHT RINNOVA L'APPUNTAMENTO CON IL PREMIO AI GIOVANI RICERCATORI

Cure HHT, l'Associazione Statunitense per l'HHT, ha lanciato anche quest'anno il Premio Giovane Ricercatore, studiato per attrarre nuovi talenti nel campo della Teleangectasia Emorragica Ereditaria. Saranno assegnate 5 borse da 30 mila dollari ciascuna a giovani medici che presenteranno un progetto di ricerca sull'HHT, anche senza esperienza pregressa sull'argomento.

Il Premio è aperto a candidati da tutto il mondo e la HHT Onlus ha inviato a molti medici italiani tutti

i dettagli sul bando. Con grande piacere abbiamo saputo che saranno almeno 3 i partecipanti del nostro paese. A loro il nostro migliore in bocca al lupo.

Ci auguriamo di vedere un medico Italiano tra i premiati ma soprattutto di vedere intrapresi nuovi, incoraggianti studi sull'HHT.

cure
hht
The Cornerstone of
the HHT Community
www.CureHHT.org

ADONA : Un'arma in più per il trattamento delle epistassi ?

Le epistassi sono un sintomo e segno clinico caratteristico della Teleangiectasia Emorragica Ereditaria (HHT). Oltre ad esserne infatti un tratto distintivo, le epistassi, frequenti e di entità spesso severa, rappresentano uno dei problemi principali dei pazienti affetti da HHT. La loro presenza costante durante la quotidianità inficia gravemente la qualità della vita dei nostri assistiti, ne modifica lo stesso stile di vita e può contribuire ad alterare la stessa psicologia comportamentale, visto che non di rado si vive nell'attesa angosciata del nuovo episodio di sanguinamento.

Di conseguenza molti sforzi sono stati e restano finalizzati al trattamento e alla cura delle teleangiectasie della mucosa nasale che causano le epistassi. Sono stati compiuti grandi progressi nel campo di una chirurgia meno invasiva con buoni risultati. In campo medico, tuttavia, le cure sono ancora troppo palliative e poco efficaci. Si interviene spesso sul sintomo, ma siamo ancora lontani da trattamenti definitivi e di comprovata efficacia.

Le nuove terapie anti-angiogenetiche promettono bene anche nel trattamento delle epistassi recidivanti, ma siamo lontani da conclusioni definitive. Le donne spesso possono beneficiare dell'azione "antiemorragica" della terapia estroprogestinica, ma con i pro e contro annessi a tale trattamento. L'acido tranexamico resta ancora un presidio medico valido, ma l'efficacia è assai variabile tra i pazienti e soprattutto c'è ancora poco accordo sulle dosi adeguate da assumere.

In collaborazione con l'U.O.C. di Otorinolaringoiatria del Policlinico Gemelli di Roma, diretta dal prof. Paludetti, con l'aiuto fondamentale del dr. Giulio Cesare Passali che si occupa dei pazienti HHT, abbiamo riesumato un vecchio farmaco utilizzato dai padri fondatori dell'Otorinolaringoiatria, l'Adona, con discreto successo terapeutico sul controllo delle epistassi e sulla loro frequenza.

L'Adona, farmaco presente in Italia come sciroppo

o in compresse, è normalmente utilizzato negli stati di fragilità capillare. Indicativamente la posologia media raccomandata è di 25 mg da 3 a 6 volte al giorno, secondo valutazione medica, e non ha particolari controindicazioni o effetti collaterali comuni.

Nella mia U.O. diretta dal prof. Raimondo De Cristofaro abbiamo anche considerato gli effetti sulla coagulazione del farmaco senza notare alcuna alterazione sostanziale particolare.

Il suo principio attivo, carbazocromo sulfonato sodico, è infatti un agente vasotropo che aumenta la resistenza dei piccoli vasi e ne riduce la permeabilità, quindi potenzialmente adatto a normalizzare lo stato di fragilità vasale che accompagna alcune patologie. La sua azione è legata alla capacità di ridurre notevolmente il tempo di Ivy o di emorragia, mentre il tempo di coagulazione non viene influenzato, evitando così il pericolo della formazione di trombi. Il carbazocromo inoltre non ha alcuna influenza sulla pressione sanguigna, sul respiro e sul polso per cui può essere somministrato anche a paziente iperteso.

L'applicazione di questo vecchio farmaco ad un campione di pazienti con HHT ha prodotto risultati inattesi che saranno pubblicati a breve sulla nota rivista medica Journal of Clinical Pharmacology.

I dati dello studio pilota ci invitano a realizzare quanto prima uno studio multicentrico dove i prestigiosi centri HHT del Policlinico di Bari e del San Matteo Pavia, diretti rispettivamente dal prof. Sabbà e dal prof. Pagella, potranno fornire un supporto importante, data la elevata numerosità della popolazione HHT da loro seguita, per la effettiva consacrazione dell'Adona o, speriamo di no, per una sua collocazione nello scaffale dei tanti prodotti utili, ma non risolutivi, per la cura delle epistassi dell'HHT.

Leonardo Di Gennaro
U.O.D. Malattie Emorragiche e Trombotiche
Policlinico Gemelli Roma

Ferrocarrbossimaltosio nella gestione delle complicanze della malattia di Rendu-Osler-Weber

La malattia di Rendu-Osler-Weber o telangectasia emorragica ereditaria (HHT) è una patologia genetica ereditaria che colpisce 1-2 individui ogni 10.000. La sua caratteristica principale è quella di indurre emorragie per rottura dei vasi con teleangectasie in maniera da lieve a profusa. Le emorragie profuse possono provocare perdite elevate di sangue e di emoglobina (Hb) tanto che, in molti casi, c'è necessità di ricorrere alla trasfusione. La terapia in questi casi, oltre al supporto trasfusionale, prevede la somministrazione di ferro per via orale e/o endovenosa. La somministrazione per via orale consiste in un lungo trattamento giornaliero (diversi mesi) e con ragionevoli dubbi sulla capacità di assorbimento e di ripristino dell'assetto marziale ed emoglobinico. La terapia con ferro ev. (fino ad oggi utilizzata) viene eseguita giornalmente per almeno 15-20 giorni per ripristinare il valore dell'Hb di soli 1-1,5 gr/dl. Presso il SIMT di Tricase (Resp. Dr. Luciano Abbruzzese) abbiamo iniziato da più di un anno ad utilizzare una nuova molecola di ferro (Ferrocarrbossimaltosio- Ferinject) nelle anemie ferrocarenziali, con una modalità di somministrazione una volta alla settimana ad un dosaggio di 1000 mg o 500 mg. La dose totale viene calcolata sulla base del peso corporeo e del valore dell'Hb, come da indicazione della scheda tecnica. I dati da noi ottenuti (di prossima pubblicazione) con questo trattamento ci hanno garantito un incremento del valore di HB ≥ 1 gr/dl nel 58% dei casi nella prima settimana e di $\geq 2,8$ gr/dl in 3 settimane nel 77% dei casi. Nell'ambito della nostra casistica (183 pz), abbiamo seguito 2 pazienti con HHT che riportavano emorragie profuse da epistassi con perdite anche di 3 gr/dl di Hb per evento emorragico. La loro condizione

di anemia cronica li portava a convivere con livelli bassi di Hb (7-8 gr/dl) e con valori panico dopo l'evento emorragico (4,5-6 gr/dl), tanto da richiedere supporto trasfusionale periodico. Infatti, la loro richiesta di sangue, prima della terapia con Ferinject, era di 2-3 sacche ogni mese. Dopo aver iniziato il trattamento con Ferrocarrbossimaltosio alle dosi sopra descritte ed aver ricostituito i valori di ferro, ferritina, saturazione della transferrina e di Hb, abbiamo stabilito per questi pazienti, un programma "ad hoc" di infusione di ferro ev. Venivano somministrate dosi da 500 mg (una o due) dopo l'evento emorragico acuto e dosi di mantenimento (500 mg) quando il valore della saturazione della transferrina scendeva sotto il 20%, riuscendo a mantenere il valore dell'Hb tra i 10 e 11 gr/dl. Ebbene, dopo circa un anno di monitoraggio stretto di questi pazienti, abbiamo osservato:

- a) L'annullamento completo del supporto trasfusionale
- b) Una riduzione dei rischi correlati alla trasfusione
- c) Il miglioramento della funzionalità cardiaca valutata con ecocardiogramma
- d) Un risparmio di sacche di sangue da poter gestire per altri pazienti
- e) Il miglioramento della qualità della vita

Questo ci porta a concludere che questo atteggiamento terapeutico in questa categoria di pazienti è un valido supporto alla loro patologia ma, è fondamentale che la loro gestione sia molto accurata e gestita da personale competente.

Dr. Luciano Abbruzzese
Direttore del Centro Trasfusionale dell'ospedale
"Card. Panico" di Tricase (Lecce)

CAMP 2014

GRANDE SUCCESSO PER L'EDIZIONE 2014 DEL CONVEGNO ANNUALE MEDICI PAZIENTI HHT

Anche quest'anno si è tenuto l'appuntamento annuale con la Conferenza Medici Pazienti per l'HHT. Nella cornice dell'Hotel Leonardo da Vinci di Roma Fiumicino si sono riuniti quasi 170 pazienti provenienti da tutta Italia e 23 medici, tra relatori ed ospiti.

Ciò che maggiormente caratterizza il nostro evento è la coralità dei punti di vista. Abbiamo fortemente voluto la presenza di Specialisti da tutti i Centri HHT e dai Presidi di Ancona, Terni e Roma.

I temi trattati sono stati, come sempre, quelli di maggiore interesse per tutti i pazienti, con uno spazio speciale di workshop intitolato "A tu per tu con gli specialisti", in cui i pazienti, riuniti in piccoli gruppi di lavoro con più specialisti di ciascuna disciplina, hanno avuto l'opportunità di fare molte domande.

Come consuetudine CAMP si svolge in un clima di grande cordialità ed allegria, nonostante la difficoltà del tema che affligge tutti noi. Trovarsi insieme, conoscere nuove persone, uscire dalla solitudine, imparare cose nuove l'uno dall'altro, è un'occasione irripetibile. Per questo consigliamo a tutti di partecipare ad eventi come questo.

Ringraziamo ognuno che vi ha preso



parte quest'anno, per la rinnovata fiducia nell'Associazione. E' stato un piacere rivedere tutti e conoscere tantissime nuove famiglie. Grazie a questo incontro abbiamo anche raccolto grandi e stimolanti idee per migliorare ancora e per CAMP 2015 siamo già al lavoro per mettere in cantiere una grande novità che risulterà certamente gradita a tutti.



Speciale: La Tavola Rotonda.

Ma CAMP è anche qualcosa di più. E' l'opportunità per tutti gli specialisti di stare insieme, in molti casi conoscersi personalmente per la prima volta, scambiarsi opinioni e proporre progetti comuni.

Per questo alla vigilia di CAMP la HHT Onlus organizza questa tavola rotonda che, nel 2014, ha focalizzato l'attenzione su un tema molto attuale ed importante: "Una rete HHT di Specialisti al passo con l'Europa", perché in Europa, nelle sue risorse e nelle opportunità di studi congiunti che offre, c'è gran parte delle nostre speranze di trovare una cura.

Ringraziamo i 23 medici che vi hanno preso parte, con la promessa che il prossimo anno saranno ancora di più, grazie all'interesse crescente che l'HHT Onlus sta stimolando in tutta Italia.



Ferinject : nuove disponibilità territoriali

Ricordiamo che il Ferinject è una nuova formulazione di ferro per uso endovenoso, commercializzato dalla Viforpharma e disponibile in molti ospedali e Centri Trasfusionali Italiani.

Ne abbiamo parlato nelle passate edizioni di Copyright^{hht}, sottolineando l'efficacia e la migliore compliance del farmaco, suscitando grande interesse tra i pazienti HHT. Per questo ci sembra doveroso mettervi al corrente delle nuove sedi in cui il farmaco è ora disponibile.

Lazio: Anche al Policlinico Gemelli è stata integrata l'offerta del farmaco, estendendone l'uso a nuovi

reparti.

Puglia: Il Policlinico di Bari ha da tempo richiesto ed ora ottenuto il farmaco tramite la propria farmacia. Sarà possibile accedere all'uso del farmaco presso il Centro HHT.

Promuoviamo la conoscenza dell'HHT con "Un Pediatra per amico"

Nel mese di Ottobre la rivista "Un Pediatra per Amico" ha voluto sostenere il nostro grande impegno per la diffusione della conoscenza dell'HHT, concedendo ampio spazio ad un articolo sulla Teleangectasia Emorragica Ereditaria.

Ringraziamo la redazione di UPPA per la straordinaria disponibilità e la Professoressa Paola Giordano e la Dottoressa Maria Aguglia per la stesura dell'articolo.

Un Pediatra per Amico è una bellissima rivista che consigliamo a tutti i genitori. Viene distribuita in tutti gli studi pediatrici del servizio sanitario nazionale e venduta in abbonamento postale. I numeri arretrati sono consultabili online sul sito www.uppa.it.



In difesa dell'Eccellenza del Centro HHT di Bari

Siamo vicini a quota 1600. E' il numero delle persone che hanno voluto firmare la nostra petizione online su Change.org, lanciata un mese fa ed indirizzata al Presidente della Regione Puglia Nichi Vendola, all'Assessore alla Sanità Donato Pentassuglia ed al Direttore del Policlinico di Bari Vitangelo Dattoli.

L'appello è tanto semplice quanto urgente: La nostra richiesta è che venga difeso il prestigio, la competenza e la sopravvivenza del Centro HHT di Bari, istituzionalizzando il lavoro degli specialisti che finora vi hanno collaborato, nell'interesse loro, del Policlinico di Bari e soprattutto dei pazienti di tutta Italia che non possono fare a meno del loro aiuto.

Hanno sottoscritto la nostra iniziativa pazienti, familiari e sostenitori da tutto il mondo, lasciando commenti toccanti di sostegno agli straordinari medici del Centro HHT di Bari. In particolare abbiamo voluto riportare per voi due interventi provenienti dallo staff della Fondazione Internazionale per l'HHT negli Stati Uniti.

Trish Linke – Consulente dei pazienti HHT:

"Sono Consulente dei pazienti per la Fondazione internazionale da oltre 25 anni e durante tutto questo tempo ho indirizzato centinaia di pazienti al Centro HHT di Bari dove hanno ricevuto sempre trattamenti salva vita."

Marianne Clancy – Managing Director – Fondazione Internazionale per l'HHT.

"Io rappresento quasi 1.4 milioni di persone in tutto il mondo con questa malattia. Le persone in Italia affette da HHT dipendono da cure esperte. Sono necessari 30 anni per diagnosticare l'HHT ed il Centro HHT di Bari ha aperto la strada proprio nel condurre questo studio. Ci vuole tutto questo tempo perché è mal diagnosticata e 9 persone su 10 non sanno di averla. E' assolutamente indispensabile preservare l'eccellenza per garantire diagnosi e trattamento in tutto il mondo." Ringraziamo tutti coloro che hanno promosso e stanno ancora promuovendo la nostra iniziativa. Certamente la petizione non è passata inosservata e siamo stati accolti in sedi istituzionali di grande importanza per discutere del futuro di questi lavoratori. Non appena ci saranno novità, vi informeremo.

E' doveroso uno speciale ringraziamento, da parte di tutti noi, agli specialisti del Centro HHT di Bari che, nonostante le difficoltà e le incertezze, continuano a garantire un grande sostegno a tutti i malati.

Siamo certi che la nostra voce verrà ascoltata e che il Centro ne uscirà più forte di prima.

La nostra formazione continua

Nel 2014 abbiamo partecipato ad importanti bandi formativi per le Associazioni di Malattie rare. La nostra costanza è stata premiata con l'assegnazione di due borse, di studio di cui vi abbiamo ampiamente parlato. Questo ci ha permesso di sviluppare conoscenze e competenze preziose per il raggiungimento delle nostre finalità associative ed ancora più incisive nel rappresentare tutti i pazienti HHT.

Anche per il 2015 abbiamo fatto richiesta per due opportunità di borse di studio. Una copertura completa dei costi formativi offerti da DIA nel settore della ricerca transnazionale, dei trattamenti innovativi, HTA, carenza di farmaci e le opportunità di Horizon 2020. Un in bocca al lupo ai nostri volontari che hanno presentato la domanda di ammissione.

Incontro Formativo “Malattie Rare Marche”

In qualità di Coordinatrice Regionale HHT per le Marche, ho preso parte, insieme al nostro Consigliere Ennio Saldari, all'incontro informativo tenutosi ad Ancona.

Ordine del giorno:

- Il coordinamento regionale Malattie Rare e modalità di lavoro;
- Attività realizzate nel 2014 e obiettivi 2015;
- Giornata mondiale Malattie Rare: 28 febbraio 2015;
- Formazione.

Erano presenti la dirigente Dott.ssa Lucia Di Furia, il direttore ARS, il Dr. Enrico Bordini, il Prof. Orazio Gabrielli coordinatore regionale MR e la Dott.ssa Renza Barbon di UNIAMO. Erano invitati all'evento i rappresentanti di tutte le Associazioni di Malattie Rare del territorio ma il numero dei presenti è stato di gran lunga inferiore alle attese.

La dott.ssa Di Furia ci ha messi al corrente della grande sensibilità della Regione Marche riguardo alle problematiche delle Malattie Rare e di come si stia attivando un centro multidisciplinare all'interno dell'Ospedale Torrette di Ancona per la diagnosi e cura delle stesse, attingendo anche a finanziamenti stanziati dalla Comunità Europea ad una regione virtuosa anche sul fronte sanitario.

Ci è stato poi chiesto di lanciare delle idee per la giornata mondiale delle Malattie Rare che, come ogni anno, si terrà il 28 febbraio, ma che,

per problemi organizzativi, nelle Marche verrà celebrata qualche giorno prima.

Noi abbiamo rinnovato la nostra disponibilità all'allestimento di uno stand informativo, come spesso facciamo in regione, per diffondere la conoscenza della patologia e sensibilizzare il pubblico al tema delle malattie rare.

I coordinatori hanno preso nota di diverse proposte e ci comunicheranno il calendario di eventi a cui potremmo aderire. Chiunque in regione avesse piacere di aiutarci durante queste iniziative può contattarmi tramite l'email marche@hhtonlus.org

L'incontro è proseguito con uno spazio aperto alle richieste specifiche di ciascuna associazione per la propria patologia. In questa sede Ennio ha richiesto che, per i pazienti HHT, venga reso disponibile il Ferinject nelle sedi trasfusionali di tutto il territorio regionale, dal momento che attualmente è somministrabile solo in regime di ricovero, con grave disagio per i pazienti che potrebbero riceverlo in regime ambulatoriale.

L'incontro ci è parso decisamente fruttuoso di ottimi sviluppi.

Siamo stati ascoltati con grande attenzione e abbiamo visto da parte loro entusiasmo, professionalità e partecipazione.

Loredana Santello

Ringraziamenti

Vorremmo ringraziare tutti i dipendenti del negozio Piazza Italia di Castel di Lama – Ascoli Piceno per il generoso gesto di sostegno alla HHT Onlus

Il vostro contributo determinante sarà destinato alla realizzazione di nuovi ECM nel 2015 per la formazione di nuovi medici sulla Teleangectasia Emorragica Ereditaria.

Grazie da tutti noi.

Roma Fun: 22 marzo 2015

Siamo alla seconda partecipazione della HHT Onlus alla stracittadina della Maratona di Roma. Questo appuntamento nel cuore della Capitale permette una suggestiva passeggiata dai Fori Imperiali al Circo Massimo, in un clima di grande allegria e spensieratezza. Un nuovo modo di stare insieme con le nostre famiglie per conoscerci meglio, sentirci uniti e diffondere la conoscenza dell'HHT in questo contesto straordinario.

Ricorderete i bellissimi sorrisi del nutrito gruppo che lo scorso anno ha rappresentato la nostra associazione all'evento. Loro ci hanno raccontato questa bellissima esperienza e hanno rinnovato con entusiasmo la loro adesione, contagiando molti altri. Siamo certi che molti altri di voi vorranno partecipare quest'anno. Proviamo insieme a portare 100 partecipanti per l'HHT alla Roma Fun di Domenica 22 Marzo 2015 per una splendida giornata insieme ed una grande visibilità alla nostra mission associativa.

Partecipare è semplice:

1. Acquista il tuo biglietto d'ingresso in prevendita dalla HHT Onlus. Il costo è di 10 euro ed il versamento è possibile con bonifico

bancario indicando nella causale: Biglietti ROMA FUN.

2. Invia una email con la distinta di pagamento indicando:

- nome di ciascun partecipante con email e numero di cellulare per invio informazioni.
- taglia delle t-shirt per ogni partecipante.

Se non hai un'email puoi chiamare il numero 333.6159012

3. I primi di marzo riceverai indicazioni precise sul punto di incontro per il gruppo HHT Onlus.

4. Non ti resta poi che infilare scarpe comode e venirti a divertire con noi!

I volontari del Lazio della HHT Onlus terranno aperto anche uno stand informativo presso la Maratona Village. Chiunque volesse dare una mano può inviare il proprio nominativo a info@hhtonlus.org specificando nell'oggetto: Stand Maratona Village

Ti aspettiamo!



IMPORTANTE !!!

Il Notiziario della HHT Onlus ha uno scopo esclusivamente informativo. Si raccomanda a tutti i pazienti di non intraprendere terapie od assumere farmaci senza aver preventivamente consultato il proprio medico o Centro HHT di riferimento.

GIORNATA MONDIALE MALATTIE RARE

Si rinnova l'appuntamento con la giornata mondiale per le malattie rare.

L'evento, programmato per il 28 febbraio prossimo, ha uno straordinario valore per ciascuno di noi e grande merito va dato a chi ha ideato questo appuntamento e a chi si impegna per tenerlo vivo con validi contenuti in ogni parte del mondo.

Sono tutti pazienti come noi, consapevoli che la giornata mondiale è un'occasione di visibilità per le malattie rare. Affinché la scienza sia sempre più attenta ai nostri bisogni è necessario diffondere con forza il messaggio che sono le malattie ad essere rare, non i malati. In Europa soltanto siamo 37 milioni di persone. Quasi come uno Stato membro. I nostri bisogni e le nostre aspettative devono essere ascoltate.

Se vuoi farti portavoce di una iniziativa in occasione del 28 Febbraio contattaci. Ti aiuteremo a trovare altri volontari ed insieme a voi daremo il contributo a questo appuntamento.

Intanto vorremmo ispirarvi con le parole dell'ambasciatore per la Rare Disease Day 2015 Sean Hepburn Ferrer (Figlio di Audrey Hepburn e Mel Ferrer).

Il 20 Gennaio 1993, mia madre, Audrey Hepburn, è venuta a mancare a causa di un tumore raro – Pseudomyxoma adenocarcinoma. Quando scoprimmo che l'unico trattamento pagliativo disponibile era la chemioterapia capimmo che la sua malattia rara non era di nessun interesse per le grandi case farmaceutiche. La persona più preziosa che avevamo non poteva essere salvata.

Per questo, quando Dawn Green, fondatrice dell'Associazione "Sopravvissuti dello pseudomyxoma" mi chiese di diventare Ambasciatore per la Giornata Mondiale delle Malattie Rare sapevo che dovevo accettare perchè lei, una su un milione ad essere sopravvissuta, aveva avuto un tumore raro

ma aveva anche la rara abilità di trasformare le tenebre in luce e portare un sorriso sul volto delle avversità.

"Raro" è il termine che uso spesso per conferire il senso di parole preziose come unico, prezioso e di valore. E se uno unisce ciascuno di noi, preziosi esseri che soffriamo di una malattia "rara", la cifra è da capogiro 60,000,000 e in aumento. Il modo in cui ognuno di noi gestisce la propria malattia è unico e dunque sento che è facile per ciascuno di noi relazionarsi con la "rarietà... quella rarità che emerge ogni volta che dobbiamo affrontare la vita e le sue avversità da soli.

Quando mia madre visitava l'Africa per UNICEF diceva spesso. "non possiamo salvare tutti... ma la consapevolezza che qualcuno sta arrivando in loro aiuto... che alla società importa davvero di loro, questo sì che è importante." Ed è con questo spirito che ho accettato di diventare Ambasciatore della Giornata delle Malattie Rare.

Il regalo che Audrey Hepburn ha fatto al grande schermo, alla moda ed infine nel suo lavoro in campo umanitario è stato uno in un milione così come la malattia che l'ha portata via da noi.

Sono onorato di prendere il suo posto e far risplendere l'attenzione su un gruppo delicato di individui che, nonostante tutto, nei numeri sono una forza da prendere in considerazione. Grazie.

Sean Hepburn Ferrer



I nostri amici della X Fragile

UNA NUOVA RUBRICA PER SCOPRIRE LA VITA E LE SFIDE DI ALTRI MALATI RARI COME NOI

La X Fragile è una patologia genetica dello sviluppo neuronale. E' stimato che uno su 4000 maschi ed una su 6000 femmine nascono con la X Fragile. Una su 180 donne e uno su 500 uomini sono portatori sani dell'alterazione genetica.

Solitamente è un bambino diagnosticato con la X Fragile che introduce la famiglia a questa realtà. Colpisce l'intelletto, il comportamento e lo sviluppo sociale. I bambini tra 1 e 4 anni che non raggiungono delle tappe naturali dello sviluppo oppure hanno dei ritardi nelle capacità motorie, sono la prima spia per i genitori. Un ritardo della parola può anche essere un indicatore precoce.

La X Fragile è tra le cause genetiche più comuni dei disordini dello spettro autistico ed è la causa ereditaria più comune per disabilità intellettiva dopo la Sindrome di Down. Nonostante ciò è davvero poco conosciuta. L'alterazione genetica si trova sul cromosoma X. L'appellativo "fragile" gli fu dato in quanto a guardare questa X pare che uno dei bracci inferiori si stia per staccare. Tutti abbiamo il gene dove può apparire la X Fragile. Si trova in ogni cellula del corpo. Per ragioni ancora tutte da scoprire, questo gene può espandersi, modificarsi e mutare in vari modi: per esempio una mutazione intermedia genera dei portatori sani della malattia, mentre una mutazione completa si presenta nei soggetti in cui la sindrome della X Fragile si manifesta. Il gene della X Fragile si individua con un'analisi del DNA. Gli scienziati esaminano la sequenza e identificano le ripetizioni del CGG. La X Fragile viene causata da una ripetizione delle triplette CGG di oltre 200 copie. In questo caso viene colpita una proteina nel cervello che è vitale per il suo sviluppo.

Io mi sono preoccupata per la mia neonata

quando ho notato che non raggiungeva i traguardi dei suoi coetanei. Nonostante abbia sollevato più volte con i medici questa mia preoccupazione, loro hanno attribuito queste osservazioni all'ansia esagerata di una neomamma. Quando mia figlia ha compiuto 18 mesi, senza aver ancora proferito una sola parola, hanno iniziato a darmi ascolto. Poi ho capito che mia figlia poteva avere l'autismo. Più leggevo dell'argomento più calzava perfettamente con le sue caratteristiche. A trenta mesi abbiamo ricevuto la diagnosi definitiva di autismo. Dal momento che ci era voluto così tanto tempo, ero quasi sollevata di poter finalmente dare un nome ad i comportamenti che vedevamo in lei. La nostra fortuna è stata essere indirizzati ad un pediatra specializzato in genetica. E' stato grazie a lui che il test per la X Fragile fu richiesto per mia figlia.

Quando arrivò l'esito positivo di questo esame ero devastata. Tutti i miei sogni erano stati infranti. La poca ricerca che avevo fatto da sola sulla X Fragile mi terrorizzava e temevo il peggio per mia figlia. Ero anche consapevole che, per la mia famiglia, si apriva un'odissea che forse coinvolgeva anche altri e me ne sentivo responsabile. Questo problema era rimasto dormiente per generazioni e fino ad oggi tra tutti i miei fratelli e cugini sono l'unico genitore portatore con un figlio diagnosticato con la Sindrome della X Fragile. Come nel caso di molte altre malattie è stato orribile il senso di isolamento e solitudine quando ho ricevuto la diagnosi. La paura del futuro e quello che ci aspettava causò molta ansia e molti cuori spezzati.

Ora sono sette anni che abbiamo intrapreso il viaggio della consapevolezza e ci sentiamo

molto meglio. Mia figlia ha ancora dei ritardi significativi ma fa progressi straordinari e adora imparare. Mi ha insegnato più di quanto immaginassi possibile. Sono davvero grata per il mondo che esploro attraverso i suoi occhi. Onestamente, sento che prima di questa diagnosi vivevo senza consapevolezza. Ho sbagliato a pensare che la sua vita potesse essere limitata poiché non lo è assolutamente. Certo, ha molte difficoltà da superare, ma ha una personalità molto forte. La sua memoria, il suo senso dell'umorismo, la sua sensibilità e l'amore per l'apprendimento sono ammirevoli. I suoi deficit sensoriali ed il modo in cui ha imparato a convivere ci obbligano ad un grande rispetto. Non ci sono limiti, oggi, per i bambini con la X Fragile, dal momento che continuiamo a celebrare ogni piccola loro conquista che forse altri danno per scontata. Il futuro è luminoso e



sicuramente non fragile come originariamente pensavamo.

Maria Panza - Irlanda

Ci racconta la sua storia Antonio R.

Ho scoperto le epistassi quando nel 1960 facevo compagnia a mia nonna materna, vedova e malata, che viveva da sola. Siccome i suoi figli lavoravano tutti e si alzavano molto presto al mattino toccava a noi nipoti, a turno, dormire da lei per "farle compagnia".

Eravamo bambini di 8-10 anni delegati a controllare e assistere una donna anziana e debilitata con emorragie copiose in un paese senza ambulanze e l'ospedale più vicino a 60 km., senza tener conto che non esistevano telefoni cellulari e lei non aveva neanche quello fisso.

La nonna, di solito, si metteva a testa in giù e assisteva tranquilla allo stillicidio senza opporre resistenza. Chi la osservava iniziava a proporre tutti i vari consigli terapeutici e a formulare le più popolari diagnosi mediche tipo:

"Meglio che esce dal naso che da qualche altra parte";

"E' sangue cattivo che non deve restare all'interno";

"E' una valvola di sfogo è meglio che il sangue esca se no sarebbe molto peggio".

Le continue perdite lasciavano la nonna senza ferro ma anche per questo c'era l'immane serie di suggerimenti furbi:

"Per il ferro occorre mangiare tanti spinaci";

"Mangiare una mela nella quale si sono conficcati chiodi arrugginiti";

"Bisogna mangiare tanti mirtilli" no meglio "Bistecche di carne di cavallo"

e tante altre stupidaggini nessuna delle quali contemplasse una visita medica o delle analisi del sangue.

La nonna morì nel 1968 e dieci anni dopo

iniziarono a “perdere” anche mia mamma, suo fratello e la figlia.

Io ho iniziato a registrare le prime piccole epistassi nel 1979 che avevo fermato in ambulatorio con cauterizzazioni eseguite con un ferro arroventato su un fornello a spirito e poi con la pallina d’argento che cauterizzava le varici, tutti tentativi effimeri e senza alcuna riuscita. L’unica cosa che sentivo era un fortissimo dolore e tanta sofferenza che però non miglioravano la mia autonomia.

Dopo la morte di mia madre, avvenuta nel 2002, iniziai a perdere un po’ di più e allora decisi di cercare disperatamente notizie su questa sconosciuta malattia. Le ricerche su internet mi portarono a contattare il Prof. Danesino, della Genetica Medica dell’Università di Pavia, che mi fissò un appuntamento al San Matteo a settembre del 2004. La visita con l’otorino si concluse con un sospetto di HHT ma occorreva fare lo screening oltre ad un trattamento laser per chiudere le varici. Causa il laser da riparare e il protrarsi dei tempi di attesa della chiamata per lo screening decisi, tre mesi dopo, di contattare il Prof. Sabbà, del Policlinico di Bari, che mi fissò il ricovero dopo soli tre giorni, il 6 dicembre 2004, presso il Padiglione Murri.

Lo screening confermò la diagnosi di HHT e da allora iniziai ad interessarmi a tutto quello che la rete, i medici ed i pazienti incontrati mi trasmettevano. Dopo qualche mese giunse anche la convocazione dal San Matteo e dal 2005 sono seguito presso questo centro di eccellenza che dista 150 km da casa mia rispetto ai 900 che dista Bari.

Il team Otorino del Dott. Pagella si occupa dell’interventistica mentre per la genetica il gruppo del Prof. Danesino.

Dal 2005 ad oggi mi sono sottoposto a 7 trattamenti laser (1 a Brescia e 6 al San Matteo) e a settembre del 2013 ho aderito al protocollo THALI-HHT del Prof. Balduini della Clinica Medica III del San Matteo sotto la supervisione della Prof.ssa Invernizzi e la Dott.ssa Quaglia.

La prima fase di terapia è durata 5 mesi durante i quali ho assunto 152 capsule di Thalidomide da 50 mg. Durante questo periodo di assunzione ho visto migliorare sensibilmente la mia condizione

di vita e oltre a registrare valori normali di emoglobina e in quantità accettabili quelli del ferro ho ricominciato a giocare a tennis e ho fatto un lunghissimo viaggio in treno fino a Fiumicino ed una addirittura in macchina fino a Mendrisio che per qualcuno sembreranno inezie ma vi posso assicurare che per me è stato come scalare una montagna altissima.

In questi giorni ho ricevuto la risposta dello screening genetico eseguito a Bari nel 2004 che per la difficoltà mia di recuperare i campioni di sangue della mia famiglia e la mancanza di collaborazione di qualche parente si è dilungata per quasi 10 anni.

Scontato che io sono affetto, e lo sapevo dal 2004, attendevo con ansia il risultato dell’indagine genetica dei miei figli, di mio fratello e dei suoi ragazzi.

Risultato: solo io sono un HHT certo e
NE SONO CONTENTO !!!

In tutti questi anni l’unica ansia che mi attanagliava era l’attesa della lettera e la paura di aver trasmesso la malattia ai miei figli e anche se ero conscio che non avevo nessuna colpa era un macigno che mi premeva sullo stomaco.

Da un anno sono entrato a far parte dell’HHT Onlus e dall’interno ho potuto apprezzare il grande lavoro che l’Associazione sta svolgendo per sensibilizzare strutture mediche ed Enti assistenziali.

L’obiettivo di creare Centri di cura in ogni regione per ridurre i tempi di diagnosi, vincere la solitudine dei malati e trovare una cura sono traguardi difficili ma non impossibili da raggiungere.

Antonio R.



La Posta

A tutti i volontari della HHT Onlus.

Sento il desiderio di ringraziarvi.

Grazie al contatto diretto con voi e al convegno di Fiumicino abbiamo saputo che esisteva proprio a Terni un medico esperto in HHT. Questo è successo proprio nel momento in cui ne avevamo più bisogno. La Dottoressa Caputo si è messa in contatto con noi, e ha trasferito il nostro famiglia in neurologia dove gli hanno fatto controlli approfonditi che hanno messo in evidenza la presenza di ascesso cerebrale conseguente alle MAV polmonari.

E' sicuramente una cosa grave però almeno adesso sappiamo esattamente quale sia il problema, abbiamo una diagnosi e lo stanno sottoponendo ad una cura mirata. Inoltre non brancoliamo più nel buio. Sappiamo di essere supportati da un'associazione e da un equipe medica che sta lavorando su questa patologia. Come dicevate anche a Fiumicino, è importantissimo non essere soli. Io sono credente e penso che il futuro sia nelle mani del Signore. Se mi ha permesso di arrivare alla HHT Onlus e se ha voluto che voi mi ricontastate proprio al momento giusto significa sicuramente qualcosa.

Inoltre mi è piaciuto tanto lo spirito di operativa solidarietà che si respirava al convegno: è stata una grande lezione di vita e mi ha dato tanta speranza vedere come la gente riesca ad organizzarsi, condividere e cooperare al di là delle sedi istituzionali, in tempi in cui si rischia di farsi abbattere dalla disperazione e finire in una sorta di nichilismo disfattista. Venire a contatto con un'esperienza come la vostra dà veramente una carica speciale anche per affrontare problemi diversi dalla malattia. GRAZIE!!!!!!

Alcestina

Sono Roberta,

ho scoperto la vostra associazione circa un anno fa, quando al mio ragazzo è stata sospetta l'HHT; ho deciso di documentarmi da sola cercando notizie su internet e leggendo articoli scientifici a riguardo... ed è così che sono arrivata al vostro sito, che mi è stato sicuramente di grande aiuto. Da allora ho cercato in tutti i modi di fargli capire l'importanza di una diagnosi precoce e di uno screening e di non sottovalutare il problema. Non ci sono riuscita, o forse solo parzialmente. Lui ha sempre cercato di evitare o rimandare il discorso, forse per paura o per mancata consapevolezza... fino all'altro giorno. Gli ho parlato della vostra associazione, gli ho fatto leggere il programma della giornata CAMP 2014 e dopo qualche esitazione sono riuscita a portarlo all'incontro a Fiumicino.

Ho sentito il bisogno di scrivervi questa mail solo per ringraziarvi e complimentarmi per il lavoro che fate. GRAZIE davvero. Dopo la giornata passata insieme a voi il mio ragazzo ha finalmente preso coscienza del problema e si è deciso ad affrontarlo e chiedere un incontro con uno specialista.

Inoltre vorrei complimentarmi per l'organizzazione dell'evento. In ambito universitario mi è capitato di prendere parte all'organizzazione di congressi scientifici e so la mole di lavoro che c'è dietro e mi sento di farvi i miei più sentiti complimenti.

La conferenza è stata piacevole e interessante, sia dal punto di vista scientifico (personalmente ho apprezzato molto la parte della genetica) che divulgativo e informativo.

GRAZIE, grazie davvero tanto, continuate così.

Ciao Roberta

Come aiutare

Passaparola

Informa i famigliari del Notiziario CopyrigHHT. Potranno riceverlo gratuitamente anche loro, senza obbligo di iscrizione. Abbattiamo il muro della solitudine. In Italia ci sono almeno 13 mila persone affette da HHT. Dobbiamo trovarle ed aiutarle tutte. Per richiedere il notiziario info@hhtonlus.com

Promuovi un'iniziativa

hai un'idea che vorresti realizzare ma non sai come? Condividila con noi, insieme realizzeremo l'iniziativa per uno scopo comune davvero importante.

Iscriviti

Noi crediamo che un malato raro debba essere preso sempre in attenta considerazione. Nel mondo reale purtroppo contano però anche i numeri; più siamo, più siamo forti di fronte alle istituzioni ed all'opinione pubblica. Quindi iscriviti e fai iscrivere i tuoi parenti.

Dona il 5x1000

Dona il 5x1000: a te non costa nulla ma per noi puoi significare davvero molto. Tutto i fondi raccolti dal 5x1000 vengono destinati ad attività per la Diagnosi Precoce dell'HHT e a creare servizi di Diagnosi e Terapia in ogni regione Italiana. Per donare il tuo 5x1000 barra nella dichiarazione dei redditi "Associazione Onlus" e indica il codice fiscale 93301800723. Puoi anche ritagliare il banner qui sotto da consegnare al tuo commercialista. Se vuoi divulgare il banner su facebook vai alla nostra pagina www.facebook.com/hhtonlus e condividi!



Il tuo 5xMille alla HHTonlus

In Italia circa **13 mila persone** soffrono di
Teleangectasia Emorragica Ereditaria.
Il 90% di loro non lo sa.
Con la tua firma sosterrai il nostro impegno
per la **Diagnosi Precoce dell'HHT**

codice fiscale
9 3 3 0 1 8 0 0 7 2 3 



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

Segretaria

Chiara Liberati

Consiglieri

Ferdinando Amabile

Giulia De Santis

Vincenzo La Cava

Roberto Panzavolta

Ennio Saldari

Gianni Savone

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)