

Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Approfondimenti

L'IMPORTANZA DELLA PROFILASSI
ANTIBIOTICA

News

MARATONA DI ROMA

Traguardi

TORNA AL COMPLETO UNA SQUADRA
ECCELLENTE

Messaggio del Presidente

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

Cari amici,

stento ancora a credere a quante cose abbiamo realizzato negli ultimi due anni, a quanti nuovi contatti abbiamo avuto, a quanti pazienti (che ancora vagavano per l'Italia e per l'Europa alla ricerca di qualcuno che desse un nome alla propria "sconosciuta" malattia) abbiamo dato una speranza, indirizzandoli ai Centri di riferimento, dove hanno potuto finalmente trovare qualcuno che li prendesse in carico... Tante persone sono uscite dall'isolamento della malattia, grazie al lavoro capillare svolto, per scuoterli dal torpore nel quale erano caduti, per sfiducia e paura.

In questo numero troverete, ancora una volta, un dettagliato resoconto di quello che abbiamo fatto e stiamo facendo, notizie scientifiche, storie di pazienti, attività dei gruppi regionali e tanto altro ancora.

Siamo diventati una grande famiglia, che si muove con determinazione e coraggio su binari di solidarietà e professionalità.

Corsi di formazione per i medici, ma anche corsi di

approfondimento per i nostri collaboratori, che stanno imparando a muoversi con sicurezza nello scenario nazionale ed internazionale delle malattie rare, sono alcuni degli aspetti della nostra missione, che abbiamo curato maggiormente negli ultimi due anni. Ma c'è ancora tanto da fare: siamo consapevoli che ancora quasi il 90% di pazienti che ha l'HHT, non sa di averla e non riceve cure adeguate, mettendo a rischio la propria incolumità e, talvolta, la vita stessa. Siamo consapevoli che ognuno di noi spera di trovare una cura che possa migliorare la qualità della vita e, per i nostri figli, portare alla guarigione. Siamo consapevoli che oggi molti pazienti devono sottoporsi a lunghi viaggi per raggiungere un centro di riferimento... Dobbiamo lavorare ancora tanto ed è per questo che chiedo ad ognuno di voi di prendere parte attivamente a questo progetto: coinvolgete i vostri parenti, gli amici, i conoscenti, invitateli a visitare il nostro sito, a leggere la nostra rivista e incoraggiateli ad iscriversi all'Associazione, per restare in contatto e contribuire alla nostra causa in modo fattivo.

Il nostro obiettivo è raggiungere i 600 iscritti entro il mese di giugno, mese della consapevolezza dell'HHT. E' un obiettivo ambizioso, ma possiamo farcela, se ognuno di voi farà la sua piccola parte. I numeri possono fare la differenza!!!

Maria Aguglia



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

Indice

APPROFONDIMENTI

04 *La profilassi antibiotica*

STUDI E SPERIMENTAZIONI

06 *Nuova designazione di farmaco orfano per l'HHT*

06 *Ferinject - Verso lo studio multicentrico*

06 *Sperimentazione Cure HHT*

07 *Studio sul metabolismo del ferro*

TRAGUARDI

07 *Diagnosi genetica pre-impianto*

08 *Torna al completo una squadra eccellente*

08 *Ferinject nel prontuario umbro*

09 *Benvenuta alla coordinatrice HHT per la Sardegna*

NEWS

10 *Giornata mondiale malattie rare a Lecce*

10 *Assemblea annuale degli iscritti 2015*

11 *HHT Europe*

11 *Campagna "Un gesto d'amore"*

12 *Tutte le strade portano alla "Roma Fun"*

13 *Correre per solidarietà*

14 *La solidarietà vive in Valnerina*

15 *Novità in Sardegna*

ALTRO

16 *La forza dei numeri*

17 *Campagna 5x1000 2015*

18 *Prossimi appuntamenti*

VOLTI E STORIE

20 *Emanuela ci racconta la sua storia*

RARI MA NON SOLI

23 *I nostri amici della Duchenne*

L'importanza della profilassi antibiotica

DOTT.SSA PATRIZIA SUPPRESSA

Una delle domande più ricorrenti che ci viene posta dai nostri lettori è sulla profilassi antibiotica. Ci viene chiesto quando si deve fare, cosa va somministrato, chi deve farla e soprattutto ci preoccupa la domanda: Ma è davvero necessaria? L'importanza di questa procedura va spiegata con cura. Per cui abbiamo chiesto alla Dottoressa Patrizia Suppressa di illustrarci meglio le ragioni di questa pratica.

L'Esigenza di una profilassi antibiotica nel paziente HHT nasce dalla presenza delle MAV polmonari. Vediamo dunque nel dettaglio cosa sono queste malformazioni e come si presentano in modo da sottolinearne con precisione tutte le implicazioni.

L'80-90% dei pazienti con malformazioni artero-venose polmonari hanno l'HHT mentre i rimanenti casi sono sporadici. Di contro dal 35 al 50% dei pazienti con HHT presenteranno malformazioni artero-venose polmonari.

Le malformazioni artero-venose polmonari sono rare nell'infanzia e si manifestano di solito tra i 20 e i 50 anni; possono rimanere stabili oppure aumentare progressivamente di dimensioni nel corso degli anni. La diagnosi strumentale delle malformazioni artero-venose polmonari è affidata alla TC spirale con mezzo di contrasto che permette di apprezzare la loro 'architettura' vasale. Esse si presentano come opacità polmonari a margini netti, ma a volte evidenti e irregolari da porre problemi di diagnosi differenziale con processi neoplastici e focolai broncopneumonici.

Il trattamento prevede un'embolizzazione transcateretere percutanea (entrando dall'inguine con un catetere), con posizionamento di spirali meccaniche quando l'arteriola afferente è superiore ai 3 mm.

La presenza della MAV impedisce ai capillari polmonari di bloccare eventuali coaguli o colonie batteriche circolanti che, entrando nel circolo sistemico promuovono l'insorgenza di TIA, stroke ed ascessi cerebrali. A volte questi drammatici quadri possono rappresentare la manifestazione d'esordio della patologia in soggetti ignari

di avere la malattia.

In condizioni normali la presenza dei capillari polmonari impedisce il passaggio attraverso il polmone e raggiungere organi vulnerabili come il cervello. Ma spieghiamo meglio il meccanismo. I coaguli e batteri data la desertificazione capillare nel polmone hanno libero accesso al lato sinistro del cuore, da qui il sangue viene pompato direttamente nel cervello e al resto del corpo. La presenza di questi ospiti indesiderati in organi che non possono tollerare la loro presenza, come il cervello, può causare un attacco ischemico transitorio (TIA), un infarto cerebrale, un ascesso cerebrale.

Le complicanze cerebrali accadono in circa il 40-50% dei pazienti con malformazioni polmonari non trattate. Due terzi di questi pazienti riportano danni permanenti.

Ma da dove provengono i batteri responsabili di tali eventi? Qualsiasi intervento chirurgico che determina soluzioni di continuità oppure procedure non sterili. Nell'HHT gli ascessi cerebrali (complicanza temibile), si verificano in giovane età rispetto alla popolazione generale e spesso sono conseguenza di una procedura dentistica o parodontale.

Questo perché la bocca è uno spazio dove i batteri proliferano. E' molto facile che passino nel flusso sanguigno e raggiungano parti del corpo lontano dalla bocca. Dunque viene consigliato ai pazienti HHT di avere particolare cura della loro igiene orale e di **"cautelarsi con la profilassi antibiotica quando subiscono degli interventi dentali, perfino la pulizia dei denti."**

La profilassi antibiotica raccomandata segue i consigli della American Heart Association per i pazienti cardiopatici a rischio di endocardite e prevede l'utilizzo di Amoxicillina da assumere almeno 3 giorni prima della procedura da effettuare fino ad una settimana dopo il termine della stessa.

La profilassi può rappresentare un salvavita se:

- Il paziente HHT non è mai stato sottoposto a screening e dunque non è in grado di sapere se presenta MAV polmonari.
- Il paziente HHT sa di avere MAV polmonari che non sono ancora state trattate.
- Il paziente HHT ha avuto MAV polmonari trattate ma non si è sottoposto a controllo da oltre 3 anni (per il rischio di riperfusione della MAV trattata).

Non è necessaria nei pazienti che:

- Hanno effettuato un controllo da meno di tre anni in cui non sono emerse MAV Polmonari
- Hanno MAV Polmonari trattate e si sono sottoposti a controllo che ha escluso ulteriori MAV.

Come ci si comporta in età pediatrica?

Valgono le stesse raccomandazioni dell'età adulta adeguando il dosaggio dell'antibiotico all'età e al peso del bambino.

Sarebbe opportuno che tutti i pazienti HHT parlassero con i propri medici curanti della necessità di questa profilassi. Se ritenete di rientrare in una delle categorie a rischio prendete tutte le dovute precauzioni. Condividete con il vostro dentista o chirurgo questo articolo ed il numero telefonico del vostro Centro HHT di riferimento in modo che possa mettersi in contatto con noi per maggiori delucidazioni.

Curiosità

Per le stesse ragioni descritte nell'articolo, gli sport subacquei sono controindicati in pazienti con MAV polmonari perché piccole bolle di nitrogeno sono in grado di passare attraverso una MAV e portarsi in un'arteria del cervello proprio come i batteri esponendo il paziente a seri rischi.

Fonti

- <http://www.antoniuziekenhuis.nl/etc/aandoeningen/hht/treatment/lungs/>
- <http://www.nature.com/bdj/journal/v205/n10/abs/sj.bdj.2008.978.html>
- <http://www.telangiectasia.co.uk/Dental%20Hygiene%20HHT.pdf>



Nuova designazione di farmaco orfano per l'HHT

DOTT.SSA MARIA LUISA BOTELLA - MADRID



Data la bassa incidenza di ciascuna malattia rara, è difficile individuare terapie per trattarle. Invogliare le case farmaceutiche ad investire in progetti di ricerca può essere complesso, dunque, dal punto di vista farmacologico, le malattie rare possono essere anche orfane di trattamento. Esistono due tipi di farmaci orfani: quelli di nuova sintesi,

studiati specificatamente per una malattia rara e quelli, invece, già utilizzati per il trattamento di altre patologie, che dopo le dovute ricerche, rivelano la possibilità di essere impiegate per la cura di malattie rare.

Il Laboratorio di ricerche biologiche CIB (CSIC) di Madrid ha ottenuto la designazione di farmaco orfano per due prodotti che sembrano ridurre il sanguinamento nell'HHT. La Designazione di Farmaco Orfano è il risultato di una ricerca traslazionale tra ricercatori (CIB, CSIC) e clinici (Ospedale Sierrallana) che contribuiscono, rispettivamente, con lo studio molecolare, da una parte, e l'applicazione terapeutica dall'altra.

La prima designazione fu ottenuta nel 2010 con il Raloxifene cloridrato, un modulatore selettivo del recettore degli estrogeni (SERM). E' invece molto recente la seconda designazione con il Bazedoxifene, sempre un SERM ma di terza generazione. La base molecolare in entrambi i farmaci risiede nel fatto che sono legandi del recettore degli estrogeni, che, a sua volta, attiva i promotori dei geni affetti da HHT, principalmente Endoglin e Alk 1.

Entrambi i farmaci, utilizzati nel trattamento dell'osteoporosi nelle pazienti in postmenopausa, hanno condotto ad una diminuzione del sanguinamento nei pazienti HHT. E' stato eseguito il follow up dei pazienti, prima e dopo il trattamento, confermando l'assenza di effetti collaterali.

Ferinject – Verso lo studio multicentrico

In tanti ci avete scritto chiedendo informazioni sull'efficacia del Ferinject nei pazienti HHT. Confermiamo che i Centri HHT e molti presidi Regionali sono disponibili a collaborare a questo studio. Al momento si sta lavorando ad una proposta di protocollo, su cui si confronteranno gli specialisti interessati, per poi stabilire insieme le modalità di reclutamento dei pazienti.

L'HHT Onlus sostiene, con convinzione, questo lavoro, in quanto consentirà di stabilire, su un campione ampio, la reale efficacia ed i dosaggi più idonei del farmaco. Questo a garanzia del paziente, ma anche di tutti medici che vorranno prescrivere la terapia per i loro assistiti. Vi terremo ovviamente aggiornati su tutti gli sviluppi.

Sperimentazione Cure HHT



CureHHT, l'Associazione Nord Americana per la Teleangectasia Emorragica Ereditaria, è felice di annunciare la sua nuova partnership con la casa farmaceutica GlaxoSmithKline (GSK) e l'avvio di uno studio, sponsorizzato proprio dalla GSK, in cui si verificherà se gli episodi di sanguinamento, in

pazienti con emorragie croniche da HHT, possano essere ridotti da un farmaco chiamato Pazopanib che blocca le risposte a vari fattori di crescita vascolare, incluso il VEGF. In particolare lo studio si concentrerà sui pazienti con anemia persistente o che richiedono frequenti infusioni di ferro.

I pazienti coinvolti saranno sottoposti ad uno screening di base e poi alla somministrazione del farmaco per un periodo di 3 mesi. Seguiranno visite di follow-up per verificare anche il periodo post terapeutico.

Auguriamo a tutti loro un buon lavoro. Ogni studio e sperimentazione sono un segnale incoraggiante sulla via della ricerca della cura. Non appena saranno resi noti i risultati ve ne daremo prontamente notizie.

Studio sul metabolismo del ferro

DOTT.SSA MARIA AGUGLIA

All'Ospedale Vito Fazzi di Lecce è in corso uno studio per valutare il metabolismo del ferro in pazienti affetti da HHT, attraverso il dosaggio di proteine coinvolte nell'assorbimento, trasporto ed utilizzazione del ferro, sia in condizioni di normalità, che in corso di terapia marziale per os o per via endovenosa.

Il risultato dello studio, condotto su un piccolo gruppo di pazienti, in collaborazione con l'Università del Salento, sarà prossimamente (giugno 2015) pubblicato sul libro degli abstract del Congresso Nazionale di Medicina Trasfusionale. L'interesse del lavoro non è meramente scientifico, ma i risultati potrebbero guidare i medici nel trattamento e follow up della malattia.

I pazienti della provincia di Lecce e Brindisi che volessero partecipare a questo studio, possono prendere contatto con l'Associazione, lasciare il proprio nominativo e verranno, poi, contattati dai medici di riferimento.

Diagnosi genetica Pre-Implanto(Pdg)

UNA RIFLESSIONE PRIMA DELLA SENTENZA DELLA CORTE COSTITUZIONALE

E' un argomento di attualità molto delicato, che ci coinvolge direttamente in quanto portatori di una malattia genetica rara. Vediamo nel dettaglio di cosa si tratta. La Diagnosi genetica pre-impianto viene usata da chi accede a programmi di procreazione medicamente assistita. E' un esame molto accurato che consente di diagnosticare oltre diecimila malattie genetiche e valutare l'assetto cromosomico. L'esame si effettua sull'embrione di cinque giorni, prima del trasferimento in utero. L'embrione individuato è sano e non presenta determinate mutazioni genetiche di cui la coppia è portatrice.

Quest'esame, però, è riservato soltanto alle coppie sterili o infertili, con patologie genetiche ereditarie o alle donne con particolari requisiti (età materna avanzata sopra i 35 anni; ripetuti fallimenti di procreazione assistita; abortività ricorrente, più di 3). Restano fuori, appunto, le coppie fertili, ma portatrici di patologie genetiche trasmissibili, dunque anche una coppia fertile portatrice di HHT è esclusa dalla procedura di Pdg.

L'Italia è già stata condannata nel 2012 dalla Corte Europea

dei diritti dell'uomo che ha ritenuto illogico e illegittimo il divieto per le coppie fertili portatrici di malattie genetiche. E, poiché da allora il Parlamento italiano non ha cambiato la legge 40, finora le coppie escluse potevano ricorrere al tribunale o dichiarare il falso per accedere all'esame. Una situazione inaccettabile

«La Pgs non modifica l'embrione - ragiona Mauro Schimberni, (dipartimento di Ostetricia e Ginecologia della Sapienza di Roma), ma aiuta ad individuare l'embrione giusto e a ridurre il numero di transfer. Inoltre, un embrione così selezionato, ha circa il 50% di possibilità di attecchimento, indipendentemente dall'età. Insomma, grazie alla tecnologia, faremmo quello che poi la natura fa, eliminando gli embrioni non idonei dopo l'impianto o impedendo loro di attecchire. La specie umana ha una grande perdita embrionaria, sia nella gravidanza naturale che nella Pma».

L'Associazione Luca Coscioni, per la libertà della ricerca scientifica, ha promosso una importante petizione su questo tema e si attende per il 27 Aprile la sentenza della Corte Costituzionale sull'argomento.

Certamente la fecondazione assistita e la selezione degli embrioni è un argomento di confine tra la scienza e l'etica: non vogliamo esprimere un'opinione in merito, ma dal momento che ci riguarda da vicino e che molti nostri lettori, soprattutto tra le giovani coppie, ci hanno posto domande a riguardo, ci sembra giusto seguire da vicino l'evolversi del dibattito legislativo su una procedura che è già largamente un diritto in molti paesi europei.

Torna al completo una squadra eccellente



DOTT.SSA PATRIZIA SUPPRESSA
CENTRO HHT POLICLINICO DI BARI

Sono stati sei mesi davvero lunghi, iniziati lo scorso ottobre con il trasferimento della Dottoressa Patrizia Suppressa all'Ospedale di Castellaneta. La dottoressa ha lavorato per 15 anni al Centro d'Eccellenza di Bari, maturando una straordinaria esperienza nel settore delle malattie rare ed in particolare, proprio dell'HHT. A Bari ha seguito ogni anno oltre 600 pazienti affetti da Rendu Osler Weber, provenienti da tutta l'Italia e non è mai stato un segreto che lo abbia fatto con abnegazione, dedizione e capacità uniche.

Ma, come recitava il nostro slogan, "il precario non è raro" e l'incertezza incombeva sempre sul rinnovo del suo contratto, anno dopo anno.

Ma ora è tornata. La Direzione Generale l'ha rivolta al Policlinico e, da oggi, è in pianta stabile nello staff del Centro d'Eccellenza di Bari. E' quello che tutti desideravano: i Pazienti HHT, i loro famigliari, i colleghi della Dottoressa Suppressa e anche il Professor Sabbà, che ha creato questa magnifica squadra di specialisti apprezzata a livello internazionale.

Un ringraziamento sentito va alle 1764 persone che

hanno firmato la nostra petizione su Change.org in difesa dell'eccellenza e per la sopravvivenza del Centro HHT di Bari. La firma di ciascuno di voi ha contribuito a tenere accesi i riflettori e a sensibilizzare il Ministero, i politici regionali e la Direzione Generale del Policlinico.

E grazie alla Dottoressa Suppressa che non si è arresa mai. Ha lavorato con doppi e tripli turni, per continuare a garantire, insieme ai suoi colleghi, tutti i servizi del Centro HHT di Bari ai suoi pazienti. Molti di noi si chiedono ancora come abbia fatto.

Si dice che nessuno sia indispensabile. Questa esperienza ci ha insegnato che non è vero: nelle malattie rare questo assunto non è applicabile. Conoscere una malattia rara, al punto da riuscire a dare una valida assistenza ai propri pazienti, richiede anni di esperienza, centinaia di casi osservati, una passione fuori dal comune ed un coinvolgimento diretto con il paziente. Sì, il medico che segue una malattia rara deve stabilire una relazione diversa con il paziente, perché, spesso, è proprio da questo connubio, dall'ascolto e dalle intuizioni, che si rivelano strade da percorrere per la ricerca della cura.

I medici specializzati in HHT sono ovviamente pochissimi, chi ha scelto questa strada ha quasi sposato una missione. Per formare un medico così sono necessari almeno 10 anni di esperienza. Per questo diventa una figura indispensabile e assolutamente non sostituibile, senza creare gravissimi danni ad una qualsiasi comunità di pazienti rari. Un medico così è piuttosto una risorsa da proteggere, senza mai abbassare la guardia. Non dimentichiamolo mai.

Bentornata Dottoressa Suppressa.

E' un privilegio riaverla con noi!

Ferinject: nel prontuario regionale dell'Umbria

La diffusione del Ferinject è un traguardo importante. Vorremmo che l'accesso a questo farmaco fosse quanto più diffuso possibile, per consentire a tutti i pazienti HHT d'Italia di poterne usufruire.

A piccoli passi ci stiamo arrivando, anche grazie all'iniziativa di singoli pazienti nelle proprie regioni.

Siamo lieti di comunicare che, da pochi giorni, in Umbria, il farmaco è nel prontuario regionale ed i singoli ospedali

possono iniziare a farne richiesta.

Sappiamo, con certezza, che il SIT (Servizio Immuno Trasfusionale) di Terni presenterà domanda per averne disponibilità. I molti pazienti HHT della Regione, che fanno riferimento a questo Centro Trasfusionale per avere la terapia di supporto col ferro, potranno, a breve, accedere a questo farmaco.

Benvenuta alla coordinatrice regionale HHT per la Sardegna



GIORGIA GRUSSU E LA SUA FAMIGLIA

Mi chiamo Giorgia Grussu, ho 45 anni due splendidi figli, di 11 e 9 anni, e un meraviglioso marito che ho conosciuto poco più di 20 anni fa. E' allora che ho avuto il mio primo "contatto" con la Sindrome di Rendu Osler, questa malattia di cui era affetto mio suocero e anche i suoi tre figli.

Prima di allora non avevo mai sentito parlare di HHT, ma la voglia di saperne di più è stata subito tanta: da qui una costante ricerca che, grazie anche all'aiuto dei miei famigliari, ci ha portato a conoscenza dei Centri di Eccellenza di Bari e Pavia, in cui abbiamo avuto il privilegio di conoscere il Prof. Sabbà, la Dott.ssa Suppressa ed il Dott. Pagella.

Sottolineo sempre quanto siamo fortunati ad avere questi grandi specialisti che si occupano dei pazienti HHT, ma con la mia famiglia ci scontriamo continuamente con le difficoltà locali della prima assistenza per questa patologia rara. In più, noi viviamo in Sardegna, un luogo paragonabile al paradiso terrestre, ma che sicuramente soffre più di altri l'isolamento e la distanza dalla penisola.

Per un malato di HHT in una situazione di emergenza non è una cosa da poco attraversare il mare, sia per la difficoltà del viaggio (aereo oppure 12 ore di nave) che per i costi notevoli, raddoppiati dall'esigenza di essere accompagnati da un famigliare.

Proprio per questo desideravo darmi da fare, creare una rete di sostegno regionale, conoscere altri pazienti, diffondere la conoscenza della patologia tra i miei amici ed i medici della mia regione. Volevo diventare parte del cambiamento, contribuire a creare qualche servizio proprio qui nella mia amata regione. Per farlo è stata fondamentale la scoperta dell'esistenza di un'Associazione di Medici e Pazienti che

condividono le stesse problematiche, con cui ci si può confrontare, un grosso punto d'appoggio, non solo a livello informativo, ma anche a livello umano e psicologico: sto parlando della HHT ONLUS.

Loro mi hanno concesso questa possibilità e mi aiutano con le iniziative che vorrei portare avanti e so che, insieme, riusciremo a costruire dei servizi di prima assistenza per i pazienti Sardi e chissà, negli anni, magari anche qualcosa di più!

Sono moglie di un paziente HHT che si sente, spesso, impotente nella quotidianità di questa patologia. Sono mamma preoccupata di far avere ai miei due figli lo screening indispensabile per capire se sono o meno affetti dalla patologia. Sono una donna che non vuole farsi trovare impreparata dall'HHT e da oggi sono la Referente Regionale per i malati Sardi e le loro famiglie. So che, insieme, possiamo fare davvero qualcosa per migliorare la qualità delle nostre vite. Il mio motto è e sarà "l'unione fa la forza", siamo RARI ma non SOLI e non vedo l'ora di conoscere tutti i pazienti HHT che vorranno fare questo cammino insieme a me in Sardegna.

Potete contattarmi a sardegna@hhtonlus.org

Un caro saluto a tutti

Giorgia.

E nella tua regione ?

La HHT Onlus non ha delle sedi autonome regionali ma incoraggia comunque i pazienti da tutte le regioni a condividere le loro idee, proposte, esigenze ed iniziative. Insieme le renderemo realtà come abbiamo già fatto in più occasioni nelle Marche, in Umbria e nel Lazio.

Diventare Coordinatore Regionale significa aiutarci a tessere una rete di supporto nazionale e rispondere con maggiore puntualità e precisione alle esigenze di ognuno. Se vuoi diventare coordinatore della tua Regione, scrivici a info@hhtonlus.org e troverai un grande sostegno per le tue idee negli altri volontari della HHT Onlus.

Giornata mondiale malattie rare a Lecce



UN MOMENTO DELLA RIUNIONE A LECCE

Il 24 febbraio si è svolto a Lecce il "1° Meeting Malattie Rare del Salento". L'evento, promosso dall'Università del Salento, ha rappresentato un importante momento di confronto tra le Associazioni dei pazienti, i medici, le istituzioni e l'università.

Dopo i doverosi saluti dei rappresentanti delle Istituzioni locali e regionali, coinvolte direttamente ed indirettamente nella gestione dei problemi relativi alle malattie rare, si è dato ampio spazio ai rappresentanti di alcune Associazioni di ammalati, tra cui la nostra, per illustrare brevemente la patologia ed esprimere i bisogni e le problematiche correlate.

I medici, impegnati nella diagnosi e cura di questi pazienti, hanno focalizzato l'attenzione su quello che già si può fare sul nostro territorio e su quello che si potrebbe realizzare con la collaborazione di tutti i soggetti coinvolti.

Infine i rappresentanti dell'Università hanno espresso la loro disponibilità a collaborare con medici e pazienti per cercare insieme percorsi di ricerca molecolare che potranno aprire le porte a nuove importanti ricerche cliniche per la diagnosi e la cura.

Questo bellissimo evento ha visto, per la prima volta, riunite competenze diverse, dalla cui sinergia potranno venire fuori nuovi interessanti spunti di lavoro.

Eventi come questo ci dimostrano che le malattie rare sono diventate un problema concreto, su cui molto si sta lavorando a livello nazionale ed internazionale. L'auspicio è che essi riescano ad alimentare la nostra speranza in un futuro più facile, in cui non ci sentiremo più soli...

Maria Aguglia

Assemblea annuale degli Iscritti 2015

Il 7 Febbraio si è tenuta a Fiumicino l'assemblea degli iscritti della HHT Onlus. A questo annuale appuntamento vengono rendicontate tutte le spese dell'anno appena concluso e approvate anche le spese previste per l'anno in corso. Sappiamo che può suonare veramente noioso questo lungo elenco di conti ma nella pratica corrisponde ai nostri obiettivi e programmi. Per questo l'incontro annuale degli iscritti è di fondamentale importanza. E' un'occasione di confronto prezioso per valutare quanta strada si è fatta insieme, se gli obiettivi sono stati raggiunti, se i risultati sono soddisfacenti e decidere con quali progetti proseguire e quali novità introdurre.

Non si tratta di preventivare solo per spendere i fondi raccolti. Ma si tratta di capire come investirli al meglio per raggiungere risultati significativi per migliorare la qualità della vita dei pazienti e per aiutare i medici a lavorare in condizioni più favorevoli. Spendere è semplice, investire richiede scelte ponderate.

Guardando l'anno che si è concluso non possiamo che essere soddisfatti del lavoro portato avanti con il sostegno di tanti nuovi volontari e, soprattutto, con il supporto dei nostri referenti medici, la Dottoressa Patrizia Suppressa ed il Dottor Fabio Pagella, e di tutti gli specialisti della rete nazionale per l'HHT. Insieme abbiamo gettato le solide basi per un nuovo modo di fare associazione basato su una profonda collaborazione nazionale, progetti concreti e realizzabili, grazie anche alla grande determinazione di ciascuno di noi.

Con questo spirito abbiamo sostenuto l'evolversi del PDTA al Gemelli di Roma, abbiamo avviato questa rivista che parla ad oltre 100 persone tra medici e pazienti, abbiamo aiutato a formare oltre 160 medici con ECM dedicati, abbiamo risposto ad oltre 270 chiamate alla help line per l'HHT e distribuito circa 20 mila volantini della nostra campagna informativa "Sangue dal Naso", aiutando molti di voi a trovare finalmente una diagnosi.

Continueremo nel 2015 con tutte queste attività e con nuovi entusiasmanti progetti, di cui non mancheremo di darvi conto e di cui vorremo che molti di voi siano protagonisti. Questi progetti sono tutti il frutto di ascolto e confronto tra molti interlocutori, un laboratorio di idee che si è dimostrato di grande successo. Siamo sempre interessati ad ascoltare le vostre proposte, per cui non esitate a condividere spunti con la vostra associazione.

HHT Europe

Prosegue il lavoro di concertazione Europea della neonata Federazione HHT Europe.

Questo primo anno di attività ci vedrà impegnati nel costruire una forte rete di sostegno tra associazioni, per scambiare conoscenze e risorse nel tentativo di equiparare le capacità di tutte le organizzazioni, in modo da strutturare un cammino congiunto verso mete ambiziose.

Ma occorre anche colmare gli spaventosi vuoti di assistenza e supporto in molti paesi Europei dove non esiste alcuna associazione e tanto meno alcun medico e Centro di Riferimento per la patologia.

Grazie ai membri di HHT Europe ed Eurordis stiamo individuando singoli pazienti HHT in paesi orfani di servizi e diamo loro gli strumenti per avviare una associazione nelle proprie nazioni.

Trovare tutti i pazienti HHT è un dovere morale di ciascuno di noi che ha ricevuto una diagnosi certa. Ma è anche l'unica strada per dare alla ricerca maggiori casistiche e alle case farmaceutiche i numeri necessari perché l'HHT diventi una ragione di investimento. Stiamo gettando le basi per dare il benvenuto a HHT Uk, HHT Finland, HHT Slovenia, Romania e Grecia.

Questo è il nostro punto di partenza, il nostro impegno con HHT Europe, il punto di arrivo sarà la cura dell'HHT e anche se la strada è lunga sappiamo che la stiamo finalmente percorrendo con le persone giuste al nostro fianco.

Campagna "Un gesto d'amore"

Maribeth ha 23 anni. E' una universitaria Canadese affetta da HHT e molto vicina alla HHT Onlus. Il suo regalo di San Valentino ha ispirato la nostra campagna "Un Gesto D'Amore". Ecco come tutto ha avuto inizio: Maribeth quest'anno ha sorpreso il suo fidanzato Andy con una richiesta insolita per la festa degli innamorati: gli ha chiesto di donare il sangue. "I regali di San Valentino sono davvero sopravvalutati" ci dice Maribeth "il fatto che Andy doni il sangue per me significa molto. Ogni persona affetta da HHT ha in famiglia almeno una persona cara che dipende dalle trasfusioni. Ci sono persone che donano il sangue per noi senza conoscerci. Spetta a noi incoraggiare altri a fare lo stesso perché è un vero gesto d'amore."

Come non essere d'accordo? Noi abbiamo raccolto la sua idea e l'abbiamo rilanciata ai nostri iscritti ed è stato un successo. E' vero che i gesti d'amore si dovrebbero fare

tutto l'anno, ma sappiamo che, grazie a questa divertente iniziativa, si sono avvicinati all'esperienza di donare il sangue molte persone che non ci avrebbero mai pensato prima. Ringraziamo in particolare Antonello, Stefano e Massimo che ci hanno mandato anche la loro foto.

Ecco cosa ci racconta Massimo della sua prima esperienza come donatore: "Quando Claudia mi ha chiesto di donare il sangue come regalo di San Valentino sono rimasto sorpreso ma ho accettato volentieri. Mi sono dovuto dare un bel da fare, perché lavoravo fuori città ed era una cosa che non avevo mai fatto prima, per cui era necessario capire come procedere e dove andare. Non sono un grande organizzatore ma, alla fine, ci sono riuscito e, armato del mio cartello "Un Gesto D'amore", ho fatto la mia prima donazione e l'esperienza è stata bellissima.

Si dice "il sangue è vita" e io ho avuto la sensazione di fare parte di un tutto, un po' come la linfa di un albero della vita. Ho sentito di fare la cosa giusta e mi sono chiesto perché non ci avessi mai pensato prima. Ringrazio la HHT Onlus per l'idea e Claudia per avermi contagiato! E grazie al mio collega e amico Stefano per avermi accompagnato! Vi assicuro che è stata la prima ma non sarà l'ultima volta ed incoraggio tutti quelli che possono a fare lo stesso."



ANTONELLO



MASSIMO E STEFANO

Tutte le strade portano alla “Roma Fun”

Le occasioni che abbiamo di vederci tra pazienti e famigliari HHT sono solitamente molto fugaci. Le nostre strade si incrociano alle visite nei Centri HHT e negli incontri annuali medici pazienti. Abbiamo spesso pensato che sarebbe stato bello passare una giornata insieme in modo spensierato.

Per questo quando ci siamo imbattuti nella Roma Fun ed il suo programma Charity abbiamo capito che era proprio quello che faceva per noi. Era il 2014 e quasi per gioco abbiamo deciso di partecipare. Eravamo in 27 e ci sembrava un grandissimo risultato, in effetti lo era.

I racconti entusiasti dei partecipanti di quella edizione hanno contagiato moltissimi altri. I partecipanti del 2014 sono tornati a camminare con noi anche quest'anno e si sono portati dietro tante persone nuove. Così, per passa parola ed entusiasmo generale abbiamo avuto 230 adesioni di persone provenienti da tutto il centro Italia. Non potevamo quasi crederci!

Vedere quella grande folla di sorrisi e magliette HHT Onlus radunati alla metro Cavour scaldava il cuore. C'erano

tantissimi bambini, i loro nonni, genitori, compagni di scuola e di sport, colleghi dei loro genitori, zii e amici del quartiere.

C'erano talmente tanti volti nuovi che non siamo riusciti a riconoscere tutti, ma tutti conoscevano noi e la nostra causa ed erano lì per sostenerci. Non sapevamo chi era un paziente, chi un famigliare e chi un sostenitore ma poco importava perché eravamo una cosa sola, il vero emblema del nostro slogan # RariMaNonSolì!

Grazie a tutti quelli che hanno preso parte al grande evento sfidando anche le intemperie! Con la vostra partecipazione avete contribuito alla raccolta di 1100 euro che sosterranno il nostro importante programma Diagnosi Precoce del 2015.

Ci rivediamo alla stracittadina del 2016 e se vorrete far parte del comitato organizzatore per una edizione ancora più spettacolare contattate Giusy la coordinatrice regionale per il Lazio via email a laio@hhtonlus.org.

Ora lasciamo spazio ad una carrellata di immagini di questa fantastica esperienza.





Correre per solidarietà

Eccoli con le nostre maglie mentre si allenano sul bellissimo lungo mare di Bari. Sono il Professor Carlo Sabbà, Direttore del Centro HHT di Bari, Davide Pellegrino, Direttore Generale del Comune di Bari e l'altro loro compagno di corsa Fulvio Marzocchi, bancario Toscano che da 25 anni vive in Puglia.

Sono Runners appassionati e hanno appena partecipato

alla Mezza Maratona di Berlino lo scorso 29 Marzo. La loro impresa sportiva è stata arricchita da un profondo atto di solidarietà verso i Pazienti HHT. Allenarsi ogni giorno e correre la gara di Berlino con le nostre maglie ha contribuito alla diffusione della conoscenza dell'HHT.

Li ringraziamo di cuore per la loro grande sensibilità e ci auguriamo tutti di accompagnarli ancora in molte bellissime gare internazionali!



DAVIDE PELLEGRINO, CARLO SABBA' E FULVIO MARZOCCHI



I NOSTRI RUNNERS DURANTE UN ALLENAMENTO

La solidarietà vive in Valnerina

Proprio così, la solidarietà è di casa a Montefranco, Arrone e Ferentillo. Interi paesi si sono mobilitati per sostenere l'iniziativa della partecipazione del gruppo HHT alla Stracittadina di Roma di domenica 22 marzo. Negozianti, scuole, associazioni e privati cittadini hanno voluto contribuire, ognuno secondo i propri mezzi e le proprie disponibilità, a realizzare il sogno di Giulia e Caterina: diffondere la consapevolezza sull'hht e vivere un momento di profonda condivisione. In molti hanno scelto di partecipare con la propria presenza, altri hanno voluto sponsorizzare l'evento pagando il noleggio del pullman. Ciò ha facilitato l'adesione di intere famiglie che hanno riconosciuto la valenza educativa della manifestazione che si è rivelata anche un'occasione per avvicinare i bambini al tema delicato e complesso della malattia in maniera leggera, quasi spensierata, enfatizzandone gli aspetti connessi al sostegno, al conforto e alla condivisione.

Inizialmente ha prevalso in me l'idea che non avrei mai trovato persone disposte ad accompagnarci in questa esperienza, perché la malattia spaventa e molti di noi cercano di allontanarne il pensiero. Poi abbiamo provato a far riflettere sulla possibilità di trascorrere del tempo qualitativamente significativo tutti insieme e a dare all'iniziativa un carattere festoso, allegro, senza vergognarci di far sapere agli altri che per noi averli intorno sarebbe stato davvero importante.

E così ci siamo ritrovati circondati da affetto e solidarietà e... un pullman a due piani! Siamo quindi partiti pronti a vivere quest'esperienza con lo slancio e l'entusiasmo che solitamente precedono i momenti di festa, con la certezza che saremmo tornati a casa un po' diversi: meno concentrati su noi stessi e più disponibili all'incontro con gli altri, sapendo che ognuno è portatore di una particolarissima storia di vita che vale sempre la pena conoscere.

Grazie di cuore a tutti e in particolare a Nicoletta Taccalozzi che mi ha incoraggiato e che, con il suo modo di fare genuinamente altruistico, ha saputo coinvolgere anche chi non avrebbe mai pensato che si potesse fare così tanto con così poco.

Giulia De Santis - Consigliere HHT Onlus

PUBBLICHIAMO DI SEGUITO L'ELENCO DEGLI SPONSOR CHE HANNO PERMESSO LA PARTECIPAZIONE DI UN NUTRITO GRUPPO DI AMICI PROVENIENTI DA QUESTA MERAVIGLIOSA VALLE

Macelleria Riccardi Giulio (Montefranco)
 Alimentari Eredi Sinibaldi (Montefranco)
 Macelleria Cattani Idio (Montefranco)
 Bar dello Sport di Del Monaco Massimiliano (Montefranco)
 Cartolibreria Natascia (Montefranco)
 Impresa Edile Nuova Tonelli (Montefranco)
 Pizzeria Pizza in Piazza di Petrelli Alessio (Arrone)
 Parrucchiera "Sensazioni" di Olga Giacomelli e Marusca Panunzi (Montefranco)
 Punto Chicco di Petrelli Giada (Montefranco)
 Emporio Purina di Chiocci Francesco (Montefranco)
 Donna di Fiori di Cruciani Simona (Montefranco)
 Bar Pizzeria Collage (Montefranco)
 Conad city di Pirani Dina (Montefranco)
 Italcasa S.r.l. (Montefranco)
 Donna di fiori (Arrone)
 Gioielleria Oreficeria Frattesi Marcello (Arrone)
 Farmacia Angelici Adriana (Arrone)
 Frantoio Bartolini Emilio & C. (Arrone)
 Dipendenti Frantoio Bartolini Emilio & C. (Arrone)
 Bar Donatelli Davis (Montefranco)
 RG Impianti di Roncetti Gianfranco (Montefranco)
 Agrocarni S.r.l (Montefranco)
 ASD Montefranco Calcio
 Associazione ASD Just dancers di Anastasia Giusti (Montefranco)
 Associazione ASD Gymnica Terni
 Proloco Montefranco
 Comitato per i festeggiamenti in onore di San Bernardino (Montefranco)
 Associazione "Granello di Senape" Onlus (Montefranco)
 Unvoloperanna Onlus (Terni)
 Sindaco del Comune Montefranco
 Istituto comprensivo G. Fanciulli
 Noleggio pulman Troiani

PRIVATI: Valeria Serinaldi, Alessandra Francucci, Roberto e Francesca Sinibaldi, Ena Cattani, Margherita Guarnieri

<http://www.lavalnerina.it/>

Novità in Sardegna

Serendipity: an aptitude for making desirable discoveries by accident.

Serendipity è una delle parole più belle della lingua inglese, così come una delle più difficili da tradurre. Significa l'arte di imbattersi in qualcosa per caso, o la capacità di collegare fra loro fatti apparentemente casuali arrivando ad una conclusione preziosa.

È una parola che più di tutte le altre può descrivere le mie esperienze, il mio presente e le mie prospettive future.

Mi chiamo Maristella Masala, Medico Sassarese e tra pochi mesi Specialista in Medicina Interna presso la Clinica Medica Universitaria di Sassari, egregiamente diretta dal mio Professore, Giuseppe Delitala.

Durante la mia formazione ho avuto la fortuna di lavorare all'estero, Londra nel 2012 e Barcellona nel 2014, grazie ad un progetto finanziato dall'EFIM (Federazione Europea di Medicina Interna) con la collaborazione della SIMI (Società Italiana di Medicina Interna), della quale faccio parte da tre anni come referente per la mia regione, la Sardegna.

Il Caso mi ha permesso di lavorare proprio a Barcellona, al Hospital Universitari de Bellvitge, presso l'Unità Catalana di HHT e mi ha fatto conoscere un appassionato medico spagnolo, Antoni Riera Mestre, che ha saputo trasmettermi la curiosità e l'interesse nella ricerca per questa malattia rara di cui, fino ad allora, sapevo quasi nulla. Il Caso mi ha fatto incontrare anche la Dott.ssa Patrizia Suppressa, che mi ha illuminato sulla realtà italiana dell'HHT.

E' bastata poi una telefonata alla HHT Onlus. Ci stavamo cercando inconsapevolmente. E ci siamo trovati! Ho scoperto che nella mia regione esiste un gruppo regionale Sardo per l'HHT, determinato a promuovere la creazione di un servizio di prima diagnosi e assistenza sul territorio. Loro mi hanno dato tutta la grinta e l'appoggio di cui avevo bisogno.

Attualmente in Sardegna non esiste un registro per l'HHT, il che impedisce uno studio delle mutazioni e dell'incidenza sul territorio. Per questo il mio impegno parte proprio dalla realizzazione di tale registro regionale e questo progetto ora sta diventando oggetto della mia tesi di specializzazione che spero si concretizzerà, anche grazie a tutti voi.

Il mio sogno, con il tempo, è la creazione di una rete regionale di assistenza a 360° per il paziente HHT.

Ma tutto un passo alla volta. Iniziamo ora offrendo ai pazienti Sardi, ma soprattutto ai colleghi dei prestigiosi

Centri HHT Italiani, il nostro aiuto e la totale collaborazione per la prima diagnosi e assistenza sul territorio.

L'aiuto della Dottoressa Patrizia Soppressa, del Centro HHT di Bari e del Dottor Fabio Pagella del Centro HHT di Pavia saranno una straordinaria risorsa ed un forte sostegno alla motivazione mia e dei miei colleghi. A loro va il mio personale ringraziamento per la disponibilità dimostratami.

Avendo questi colleghi dei Centri di Eccellenza come guida e supporto potremo creare un ponte virtuale tra la Penisola e la Sardegna, con il contributo di tutti gli esperti da una parte, e tutta la buona volontà, umiltà, disponibilità e professionalità della Clinica Medica di Sassari dall'altra. Noi ce la metteremo tutta!

Sono certa che il nostro contributo in Sardegna favorirà un aumento delle diagnosi nella regione. Un maggiore numero di casi ci renderà più consapevoli e preparati alla migliore gestione della salute dei nostri conterranei.

Vi ringrazio per l'attenzione e vi saluto con delle parole, scritte, non a caso, da un grande medico e scienziato canadese, Sir William Osler:

"The practice of medicine is an art, not a trade; a calling, not a business; a calling in which your heart will be exercised equally with your head. Often the best part of your work will have nothing to do with potions and powders, but with the exercise of an influence of the strong upon the weak, of the righteous upon the wicked, of the wise upon the foolish"

Per qualsiasi informazione a pazienti e colleghi, vi lascio la mia mail maristella.masala@yahoo.com.



DOTT.SSA MARISTELLA MASALA

La forza dei numeri

Quando mi presento ad incontri istituzionali come rappresentante della HHT Onlus sono portavoce di tutti i membri di questa straordinaria comunità. Conosco moltissimi di voi, ho ascoltato le vostre storie, raccolto le vostre richieste, incoraggiamenti e critiche costruttive. Il vostro quotidiano contributo rende questa organizzazione, ogni giorno, più forte e sempre più capace di rappresentare, al meglio, tutti gli associati ed il loro bisogno.

Ogni voce che si aggiunge ci rende più rappresentativi, motivati ed uniti. Questi sono gli ingredienti indispensabili di una Associazione Nazionale per la Teleangectasia Emorragica Ereditaria che si impegna ogni giorno per:

- Diffondere la Conoscenza della Patologia
- Abbattere il muro della solitudine
- Portare Servizi e Terapie in ogni Regione
- Sostenere il lavoro degli specialisti impegnati nell'assistenza e la ricerca
- Trovare una cura..

Ogni pazienti, familiare, medico o amico che si iscrive o rinnova l'iscrizione alla HHT Onlus, contribuisce alla creazione di una comunità forte i cui bisogni saranno più facilmente rappresentati.

Quest'anno ci siamo posti un obiettivo importante: 1000 associati entro il 23 Giugno 2015 – Giornata Mondiale per l'HHT.

Non posso fare a meno di pensare che effetto mi farà entrare

al Ministero, sedermi davanti ad un Direttore d'Ospedale, parlare con i referenti di una casa farmaceutica sapendo di rappresentare un numero così grande di persone... per me sarà una grande responsabilità che cercherò di onorare, ma so, per certo, che tutti questi interlocutori ci ascolteranno con molta più attenzione.

Perciò rinnova la tua iscrizione oggi stesso ed incoraggia i tuoi famigliari a fare lo stesso.

Puoi iscriverti Online seguendo questo link: <http://www.hhtonlus.org/sostienici/iscriviti>, dove troverai tutte le indicazioni necessarie.

Oppure in modo più tradizionale con il modulo ed il bollettino postale che trovi in questo numero di Copyrightt da rinviare via email o fax ai contatti indicati.

Insieme raggiungeremo senz'altro i 1000 iscritti per il 2015! Per ogni iscritto grandi vantaggi:

- tre edizioni annuali del notiziario Copyrightt
 - inviti ad incontri locali e nazionali sull'HHT
 - Il diritto a partecipare, votare ed essere eletti nelle assemblee
 - L'assistenza dedicata della nostra Help Line
- e, soprattutto, il piacere di sapere che hai contribuito a fare la differenza insieme a noi.

Un caro saluto a tutti

Claudia Crocione – Project Manager HHT Onlus



Campagna 5x1000 2015

Come lettore di questa rivista hai in qualche modo un legame con l'HHT: probabile che tu sia un paziente, un familiare, un medico oppure un amico e sostenitore che ha semplicemente a cuore la nostra causa.

Sicuramente condividi con noi una missione che la HHT Onlus porta avanti con molto impegno da oltre 10 anni: migliorare la vita di chi è affetto da HHT e trovare una cura. Attraverso il notiziario Copyrightht sai tutto sulle nostre campagne di sensibilizzazione, i corsi che organizziamo ogni anno per formare nuovi medici sulla Rendu Osler Weber e avrai sicuramente partecipato ai nostri incontri regionali e le Conferenze nazionali medici pazienti. E' probabile che ci siamo conosciuti con la nostra Help Line gratuita o sui nostri social media.

Quello che forse non sai è come riusciamo a portare avanti tutto questo e molto altro ancora.

Si chiama 5xmille. E' un grande strumento che lo Stato Italiano mette a disposizione delle Associazioni di Volontariato lasciando la libertà al contribuente di decidere quale di queste sostenere.

Il 5xmille non costa nulla. Si dona apponendo il codice fiscale della HHT Onlus nell'apposito riquadro della denuncia dei redditi e poi firmando nello spazio dedicato.

Lo Stato Italiano terrà conto della tua scelta e destinerà

alla HHT Onlus il 5x1000 del tuo IRPEF.

E noi continueremo ad investire ogni contributo che ci verrà dedicato a progetti concreti per la Diffusione della Conoscenza dell'HHT perché solo così:

- troveremo tutti quelli affetti dalla patologia garantendo così lo screening necessario che può salvare loro la vita
- continueremo a formare medici di tutta Italia portando così servizi e assistenza su tutti i territori e a tutti i pazienti
- studieremo sempre più casi HHT che ci aiuteranno a capire meglio la natura di questa patologia e trovare la strada verso la cura
- abbatteremo il muro dell'indifferenza delle case farmaceutiche e riusciremo ad appassionarli alla nostra causa.

Per questo ti ringraziamo del sostegno che ci hai sempre dato e che ci ha permesso di arrivare dove siamo oggi.

Presto sarà di nuovo ora di apporre quella firma e passare parola con i tuoi amici e conoscenti.

Puoi fare davvero molto portando avanti una campagna 5xmille per la HHT Onlus perché ogni firma ci rende più forti e soprattutto Rari ma Non Soli!

Per maggiori informazioni info@hhtonlus.org



Una **DIAGNOSI PRECOCE** di HHT può salvare una **VITA**

Devolvi il tuo **5xMILLE** Alla HHT Onlus

codice fiscale

93301800723

Prossimi appuntamenti

29 e 30 MAGGIO **MADRID - SPAGNA** EURORDIS MEMBERSHIP MEETING

Ogni anno, l'Incontro dei Membri di EURORDIS offre ad oltre 200 partecipanti, l'opportunità di partecipare a seminari di capacity building, progettati per sviluppare le conoscenze necessarie per promuovere politiche e servizi per i malati rari nel proprio Paese e nelle comunità locali. L'Incontro annuale consente di condividere le buone prassi e di sensibilizzarsi sulle problematiche che riguardano le associazioni, la comunità delle malattie rare e il proprio Paese in generale. Anche quest'anno Eurordis ha voluto premiare il nostro lavoro concedendoci una borsa di studio completa che copre l'intero costo della nostra partecipazione.



FOTO DI GRUPPO DEI PARTECIPANTI AL CORSO 2014

ANTICIPAZIONI DEL MESE MONDIALE PER L'HHT

25 APRILE **STADIO SAN NICOLA DI BARI** PARTITA DI CALCIO BOLOGNA-BARI

Campagna di sensibilizzazione sull'HHT – 10 Volontari e due stand informativi – una grande occasione per diffondere la conoscenza della patologia e favorirne la Diagnosi Precoce.

1 e 2 MAGGIO **ASCOLI PICENO - MARCHE** FRITTO MISTO

L'Evento "Fritto Misto" ospita lo stand informativo della HHT Onlus.

Nella spettacolare cornice dell'evento "Fritto Misto" i volontari della Provincia di Ascoli Piceno allestiranno uno stand informativo, un po' in anticipo sul mese mondiale della consapevolezza.

Verrà distribuito materiale informativo e si accetteranno donazioni per delle deliziose piantine aromatiche. Il raccolto sarà impiegato per i progetti di Diagnosi Precoce dell'HHT del 2015.

SPECIALE GIUGNO 2015

GIUGNO **ROMA** APERITIVO SOLIDALE

Bellissima musica, appetitosi aperitivi e la cornice di un suggestivo locale Romano: sono questi gli ingredienti dell'evento che si terrà in capitale i primi di Giugno in occasione del mese Mondiale per l'HHT. Presto maggiori dettagli. Chi volesse aiutare nell'organizzazione dell'evento può contattarci via email a info@hhtonlus.org

4 GIUGNO **AMELIA - UMBRIA** Mercato "Orto Dentro le Mura"

Ha tre anni e ha piantato 30 semi di margherite africane insieme alla sua mamma. Da 7 giorni sono spuntate le prime piantine e per giugno spunteranno i primi fiori di queste bellissime piante, che Zoe porterà al mercato, a chilometri zero, della sua città, Amelia. Le donazioni che riceverà andranno al progetto "Diagnosi Precoce dell'HHT 2015". Obiettivo della sua raccolta: € 150 euro. Con ogni pianta Zoe regalerà anche un volantino informativo sull'HHT, diffondendo, così, anche la conoscenza della patologia.

21 GIUGNO PORTOSCUSO - SARDEGNA "La Vecchia Tonnara" Spiaggia di Porto Paglietto APERITIVO SOLIDALE ED INFORMATIVO

Sarà il debutto del coordinamento Regionale Sardo: un evento sociale per diffondere la conoscenza dell'HHT in questa regione, dove ancora tantissimi devono ricevere una diagnosi. Presto tutti i dettagli! Per ricevere aggiornamenti scrivere a sardegna@hhtonlus.org

GIUGNO SAN BENEDETTO - MARCHE APERITIVO SOLIDALE

Dopo "L'HHT va al Mare" del 2014, quest'anno i volontari di San Benedetto hanno pensato di realizzare un nuovo evento: sempre come protagonista, il mare. Sarà una serata magica.

GIUGNO TERNI - UMBRIA STAND E PICNIC SOLIDALE

Stand Informativo alle Cascate delle Marmore e Picnic solidale nel parco della cascata.

Organizzato dal coordinamento regionale Umbro. Le cascate delle Marmore sono una tra le maggiori attrazioni turistiche dell'Umbria Meridionale. In questa suggestiva ambientazione i volontari di Terni allestiranno uno stand informativo, per diffondere la conoscenza della patologia tra le centinaia di visitatori e, nella stessa giornata, si svolgerà un divertente Picnic solidale nell'area ristoro del suggestivo parco delle Marmore. La partecipazione è aperta a tutti, previa prenotazione all'email

**Vuoi organizzare anche tu un evento nella tua città ?
C'è ancora tempo. Parlane con noi. Ti daremo tutto
l'aiuto di cui ha bisogno e ti presenteremo altri volontari
disposti ad aiutarti.**

**Scrivi a info@hhtonlus.org oppure chiamaci al
numero 333.6159012**



CAMP 2015

Stiamo già al lavoro.... Ci vediamo ad Ottobre !!

Emanuela: diagnosi a 26 anni

"Per ogni cosa c'è il suo momento, il suo tempo per ogni faccenda sotto il cielo..."

"C'è un tempo per nascere e un tempo per morire... Un tempo per piangere e un tempo per ridere... Che vantaggio ha chi si dà da fare con fatica?"

Arriva il momento in cui i miei passi cambiano calpestio e da un percorso dritto, tranquillo senza insidie, incorrono su un'ardua salita faticosa e affaticante.

Ero appena giunta al terzo anno di pratica legale presso uno studio di penalisti, costantemente assorbiti dalle "sudate carte" del diritto e dei processi, da interventi concludenti e conclusivi davanti a tribunali lodevoli e criticabili, intere giornate dinamiche e frenetiche, ed i miei pensieri ormai erano rivolti agli esami di stato e alla rincorsa di un titolo in grado di dare vita ad anni di studio morto.

Non mi inquietavo dei sintomi di malessere che sentivo, limitandomi ad addebitarli allo stress o ai valori bassi del ferro (avuti fin da bambina).

Fino a quel momento!!

La ragionevolezza e la razionalità mi spingevano a comprendere che qualcosa in me stava cambiando, la nebbia davanti agli occhi era più fitta, la stanchezza insistente e il respiro affannoso e spezzato mi limitavano a stare in piedi, la testa tanto pesante e dolorante da non poterla tenere dritta: era il 9 settembre 2014 quando ebbi l'assoluta necessità di ricorrere al pronto soccorso più vicino alla mia abitazione.

EMANUELA S.



Una volta giunta all'Ospedale "S.Maria degli Ungheresi" di Polistena (Reggio Calabria) sono iniziati i controlli standard e poi venni sottoposta in primis ad una TAC con e senza m.d.c. la quale rivelava la presenza di due ascessi cerebrali (sede temporale sx ed in sede occipitale ds), in secondo luogo ad un ulteriore approfondimento diagnostico con una TAC total body senza e con m.d.c. che evidenziava la presenza di 3 MAV polmonari (2 nel lobo superiore sx e 1 nel lobo inferiore di ds).

La diagnosi finale dell'equipe medica fu quella di Malattia di RenduOsler Weber.

Non essendoci in loco un reparto idoneo a "ricevermi" venni trasportata all'ospedale "Riuniti B.M.M" di Reggio Calabria, ed è qui che ha inizio una strada tortuosa e avvilente.

Mi ritrovo per 20 giorni quasi immobile su un letto, aggrappata ad una mascherina d'ossigeno e ad infinite cannule di flebo antibiotiche, volenterosa tutti i giorni di chiedere lumi, su un percorso che sentivo su me stessa insufficiente oltre che invalidante!

La risposta? A tutto c'è un momento!

E il momento arrivò quando, all'interno di questo ospedale, un medico per missione e non per remunerazione, fu tanto paziente da ascoltare i miei petulanti interrogativi. Lui riuscì a contattare il policlinico di Bari - impersonato dal prof. C. Sabbà - che mi ricevette dopo pochi giorni.

In seguito ad immediati approfondimenti diagnostici - che di già cristallizzavano la sussistenza della patologia HHT - l'intervento cerebrale si dimostrava urgentissimo per non rischiare l'irreparabile!

Cosciente della gravità - se non drammaticità - della circostanza porsi il benvenuto al mese che mi diede i natali - oso dire per 2 volte - all'interno di una S.O nel reparto di neurochirurgia, tra le mani del dott. R. Gaudio, che la notte tra il 30 settembre e il 1 ottobre eseguiva brillantemente l'intervento.

Qualche ora successiva, mi svegliai dall'anestesia regalando un sorriso ai miei cari visivamente provati dal

dolore. Due persone che avrebbero rappresentato i pilastri morali e psichici di quel percorso e ad un professionista dalle mani di fata e dal cuore d'oro!

Il primo step l'avevo superato!

Dopo qualche settimana di permanenza c/o il reparto di neurochirurgia, mi accoglieva con professionalità, gentilezza e infinita umanità il prof. C. Sabbà e il suo encomiabile team tra cui il Prof. Napoli, la Dott.ssa Patrizia Suppressa e gli specializzandi, intenti a somministrare le cure di cui necessitavo e ad organizzare il trattamento alle fistole polmonari.

Considerando questo soggiorno "extra moenia" debilitante e poco mondano, e l'avvicinarsi delle vacanze di Natale, ricevetti un regalo: il ritorno a casa! Consumavo le giornate a bocconi, con la famiglia, in giro con l'amica premurosa e immutata, col ragazzo amorevole e paziente o a giocare con i nipotini teneri e innocenti come il loro tempo.

Dopo 2 mesi di "pausa" fu lo stesso prof. Sabbà a mettermi a conoscenza di dove, come e quando avrei dovuto sottopormi all'intervento polmonare. Era il 06.02.2015 quando c/o l'ospedale "M. SS. Annunziata" di Taranto il dott. Burdi, uomo audace e di grande professionalità, effettuava su di me (ciò che altrove non si sentivano di fare) un procedimento di embolizzazione polmonare, restituendomi ossigeno e respiro!

Il secondo step, l'ho superato!

E' passato davvero pochissimo tempo, ma i miei passi hanno ripreso a percorrere la via maestra, e, da oggi,

sono nelle indiscutibili condizioni di dire che giorno per giorno accetto l'idea di dover guardare face to face il Sig. RenduOsler, di doverlo considerare parte di me!!

Consapevole che questa è la vita! Un innumerevole susseguirsi naturale d'istanti, di circostanze, quella via, incommensurabile, che passa attraverso la sofferenza, il dolore, il godimento, il sollievo, un coacervo disordinato di momenti che può lodevolmente ospitare solo esseri umani forti di morale e di psiche.

Emanuela S.

**Hai anche tu una storia interessante da raccontarci ?
Scrivi a info@hhtonlus.org oppure chiamaci al numero telefonico 333.6159012**

EMANUELA CON UN'AMICA



Come nasce CopyrigHt ?

Questo notiziario raggiunge le vostre case ogni quadrimestre, grazie al generoso contributo di tutti i volontari della redazione di CopyrigHHT: medici, pazienti, famigliari e sostenitori che si occupano dei testi, delle immagini, del difficile lavoro di impaginazione e del meticoloso lavoro di imbustamento. Molti degli spunti per gli articoli nascono dalle vostre domande, che ci danno l'occasione di approfondire aspetti, a volte semplici, spesso più complicati, di questa nostra patologia.

La prossima edizione sarà in uscita ad Agosto 2015: scriveteci se c'è qualche tema che vi sta particolarmente a cuore.

Per sapere come ricevere una copia cartacea di CopyrigHHT mandate un'email (info@hhtonlus.org) o chiamate al numero 333.6159012 .

La posta

Salve. Mi chiamo Michela. Sono una cittadina romena ma vivo in Italia da 14 anni. Sono quasi laureata in scienze infermieristiche presso l'Università di Medicina e Chirurgia di Verona. Un paio di anni fa ho scoperto che uno dei miei fratelli (40 enne) è affetto da HHT. (mascherata per anni dall'emofilia). Ha presentato segni e sintomi già da piccolo. Da quando l'ho saputo la mia preoccupazione è cresciuta, specialmente perché ha una figlia (12 enne) che 4 giorni fa ha avuto il secondo episodio di epistassi preoccupante, in quanto è dovuta mancare perfino da scuola. Non dormo da 4 giorni perché continuo a cercare il miglior medico ed ospedale in Romania che si occupi di questa patologia. Inoltre mio fratello non ha fatto nessuno screening. Durante la mia ricerca per capire quanto più possibile sull'HHT, ho trovato voi e l'istituto di eccellenza di Bari. Mi piacerebbe avere l'occasione di approfondire questa patologia, che poi non colpisce solo il malato, ma l'intera famiglia che lo circonda, e volevo chiedere il vostro sostegno e la possibilità di poter partecipare ad eventuali incontri e convegni, se possibile. Sono molto interessata ad approfondire, per interesse personale e per diffondere le informazioni della patologia e rendermi utile a coloro che ne hanno bisogno. Ho creato anche una pagina facebook, la prima in assoluto per quanto riguarda questa patologia in Romania, per aiutare il mio popolo ed altri. Spero di avere la possibilità di approfondire l'HHT anche con il vostro appoggio, per la mia famiglia e per gli altri. Per quanto riguarda mia nipote farò a metà maggio, quando andrò a casa, un' accertamento approfondito e spero che non sia affetta, anche se la probabilità chiaramente sussiste.

Cordialità Michela



Cara Michela,

Da parte di tutti noi un profondo ringraziamento per averci contattato.

In effetti in Romania, al momento, non esistono Centri HHT o medici altamente specializzati su questa patologia. Questa è una delle emergenze Europee per l'HHT. Dei 21 stati membri dell'Unione soltanto 8 hanno associazioni di pazienti e Centri HHT di riferimento. Con HHT Europa stiamo lavorando per cambiare tutto questo.

La tua disponibilità ed il generoso interessamento saranno di grande aiuto.

Faremo tutto il possibile affinché tuo fratello abbia uno screening completo e tua nipote una diagnosi certa, con l'aiuto di uno dei nostri Centri HHT.

Magari questa collaborazione tra medici di diversi paesi, sarà l'occasione per far appassionare gli specialisti che seguono tuo fratello.

Se vorrai indicarci la tua pagina facebook per l'HHT per la Romania, la diffonderemo tra tutti i nostri iscritti di quella nazionalità, perché possano condividerla con i loro parenti a casa.

La diffusione della conoscenza dell'HHT e la ricerca della sua cura richiedono grandi energie, ma, con l'impegno di tante persone in Europa, arriveremo molto più velocemente alla meta.

Un carissimo Saluto

Maria Aguglia

Presidente HHT Onlus

I nostri amici della Duchenne

Cos'è la Duchenne?

Se avessi un euro per ogni volta che mi è stata posta questa domanda sarei una donna ricchissima.

Parlare di Duchenne per me è diventato uno stile di vita, una specie di freccia nell'arco della mia vita. Non me lo sarei mai neppure sognato mentre crescevo, mi innamoravo e mentre facevamo progetti per iniziare una famiglia.

La Distrofia Muscolare di Duchenne, (DMD), è una patologia genetica fatale che colpisce un bambino ogni 3.500 in tutto il mondo con 20.000 nuovi casi diagnosticati ogni anno.

Il mio bellissimo ragazzo Jack aveva tre anni quando venne fatta la diagnosi di Duchenne. Io ero in gravidanza: da sette mesi attendevo James, il mio secondo genito, che oggi ha tre anni. Quando ho appreso la notizia volevo solo scappare via e nascondermi. Pensavo che se avessi nascosto la testa sotto il piumone a lungo abbastanza, tutto sarebbe svanito come un brutto sogno.

Sfortunatamente, i miracoli non accadono nel mondo reale. Lontano dalle favole del grande schermo o di un romanzo romantico, questa era la mia realtà, la mia vita e dovevo affrontarla. Dovevo accettare quello che il futuro aveva in serbo per noi, per Jack e dovevo decidere cosa fare.

Per prima cosa volevo capire Duchenne, volevo imparare tutto quello che c'era da sapere e volevo lottare. Ho iniziato a leggere e ho continuato a studiare e fare ricerca e studiare ancora. Ho scoperto che c'erano degli esperti nel settore e mi sono presentata a loro. Ho trovato amici nella stessa mia situazione: non ero più sola.

Ora vi voglio raccontare i fatti. Duchenne è una malattia devastante e incurabile che attacca il sistema muscolare, è associato con degli errori del gene che codifica per la distrofina, una proteina che ha un ruolo chiave nella struttura della fibra muscolare e le sue funzioni.

I sintomi, solitamente, appaiono nei maschi affetti prima dei cinque anni. Una progressiva debolezza muscolare delle gambe e della zona pelvica che poi si irradia alle braccia, il collo e altre aree. A circa 10 anni possono essere necessari supporti per camminare e la maggior parte dei pazienti ha bisogno di una sedia a rotelle prima dei 13 anni. Generalmente la malattia progredisce verso la completa paralisi e l'aumento delle difficoltà respiratorie fino al bisogno di ventilazione meccanica. La condizione è mortale e solitamente non vengono raggiunti i 30 anni.

Ma tutto questo non avrebbe sconfitto la mia famiglia, la mia è una famiglia di lottatori. Mio marito Andy è un

osso duro, un giocatore professionale di rugby, mentre io ero cresciuta in un piccolo paese di minatori dello Yorkshire dove la vita divenne sempre più difficile dopo la chiusura della miniera. Per cui insieme a Andy e le nostre fantastiche famiglie e degli amici insostituibili abbiamo avviato l'Associazione "Joining Jack" e abbiamo chiesto a quante più persone possibili di unirsi a noi nella raccolta fondi per la ricerca della cura della Duchenne.

Dopo aver lanciato la nostra associazione nel 2012 abbiamo finalmente trovato il modo per darci da fare e combattere e siamo certi che ci sia una luce alla fine di questo tunnel lungo e buio.

Lavorando a stretto contatto con una squadra di consulenti di fiducia abbiamo preso le nostre prime decisioni su come spendere i soldi che sono stati raccolti. Joining Jack ha deciso di contribuire ai progetti di ricerca che i nostri consulenti ritengono più promettenti, quelli che potrebbero avere una possibilità di trovare una cura.

Per la prima volta ci sono terapie promettenti che vengono sperimentate. Siamo particolarmente focalizzati sulla ricerca traslazionale, un tipo di ricerca che cerca di trasformare le scoperte scientifiche, fatte in laboratorio, in applicazioni cliniche per battere la Duchenne.

Ora lasciate che finisca con qualche parola sul mio Jack. Forse sarò di parte ma è il bambino più bello del mondo. Il suo sorriso illumina l'intera stanza e la sua personalità, alla tenera età di 7 anni, fa sì che, una volta che lo hai conosciuto, non lo dimentichi mai.

Lui è la ragione per cui mi alzo ogni giorno, a volte sforzandomi di indossare uno sguardo di coraggio per affrontare il resto del mondo, quando preferirei, piuttosto, nascondermi con James mentre gioca a nascondino con il nonno.

Ma con la Duchenne non c'è dove nascondersi.

E in fondo perché dovrei? Sono ricca. Con i miei ragazzi, mio marito, i nostri amici ed i fantastici sostenitori, sono la donna più ricca del mondo.



ALEXANDRA, JACK ED ANDY



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)