

Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria



Approfondimenti

QUANDO IL MEDICO CI METTE IL CUORE...

News

IL BARI CALCIO ADOTTA L'HHT

Traguardi

FIMMG, IMPORTANTI SINERGIE

Messaggio del Presidente

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



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

Cari amici,
eccoci di nuovo, puntuali, con il nostro notiziario: questo fantastico mezzo, che ci permette di raggiungere le vostre case ed i vostri cuori... In epoca telematica, in cui tutto corre rapido attraverso "la rete", noi vogliamo continuare a realizzare il nostro giornalino, che, anche in formato digitale, rappresenta un appuntamento e ci obbliga a fermarci, anche solo per sfogliarlo. Ma c'è di più: a me, che non sono più giovanissima, ricorda un pò "gli amici di penna", quelli con cui, durante la mia adolescenza, scambiavo infinite, bellissime lettere. Ricordo la gioia nel vedere, nella cassetta della posta, quella lettera che aspettavo, riconoscere la busta e la grafia, sentire crescere la curiosità e l'attesa per quello che avrei letto. E, poi, una volta letta, potevo tenerla in tasca o in borsa e rileggerla tante volte, per scoprirvi sempre nuovi piccoli dettagli, e trovare sempre qualche argomento da approfondire o controbattere e, così, anche gli amici più lontani, diventavano vicini, potendo così condividere con loro le mie gioie ed i miei affanni...
Oggi, in tempi in cui si fruisce di tutto subito, in cui i messaggi

sono telegrafici e volatili, durano per il breve tempo che ci viene concesso su una pagina facebook o su un sms o messaggio whatsapp, noi vogliamo darvi uno strumento di comunicazione che sia lì, a vostra disposizione, per tutto il tempo che vorrete, per leggerlo, rileggerlo, dividerlo, trovare spunti di riflessione e... sentirvi meno soli in questa nostra battaglia!

Come vedrete in questo numero, stiamo crescendo: in varie regioni d'Italia abbiamo coinvolto persone sensibili e motivate ad affiancarci in questo cammino. Nel mese di giugno, mese della consapevolezza HHT, molte iniziative sono state organizzate con successo e ringrazio di cuore quanti si sono impegnati, con passione, per la buona riuscita degli eventi. Potrete leggere le loro appassionanti storie e sono certa che, cogliendo l'entusiasmo e la gioia di questa esperienza, qualcun altro si farà avanti per il prossimo anno 2016!

Molto altro ancora in questo numero e, soprattutto, i dettagli per il prossimo Incontro Medici-Pazienti, il nostro bellissimo incontro annuale che è ormai diventato un appuntamento imperdibile.

Buona lettura a tutti e spero di vedervi numerosi a Salerno.

Maria Aguglia

Indice

APPROFONDIMENTI

- 04 *Lettera ai pazienti*
- 05 *Notizie dal Congresso Scientifico di Captiva*

TRAGUARDI

- 07 *FIMMG & HHT Onlus: uniti verso la Diagnosi precoce dell'HHT*
- 08 *Continua la formazione europea*
- 08 *L'HHT a Medicina 33*

NEWS

- 09 *Il Bari calcio adotta l'HHT*
- 10 *Ricetta di primavera: 1° maggio al basilico*
- 11 *Giornata mondiale dell'HHT in Sardegna*
- 12 *L'HHT alla Cascata delle Marmore*
- 13 *Una Sola Città. Giorgio Fantozzi ci presenta il suo primo album*
- 14 *Di corsa con l'HHT ONLUS*

PROSSIMI APPUNTAMENTI

- 16 *Speciale CAMP 2015*

VOLTI E STORIE

- 17 *Federico: diagnosi a 20 anni*

RARI MA NON SOLI

- 20 *I nostri amici della Batten*

Lettera ai pazienti

DOTT.SSA ELINA MATTI

Quando il medico ci mette il cuore.

Buongiorno a tutti!

Sono la Dott.ssa Elina Matti, Otorinolaringoiatra presso il Policlinico San Matteo di Pavia che sapete essere uno dei centri di riferimento italiani per la diagnosi e cura della Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT).

Dal 1996 io ed il Dott. Fabio Pagella, responsabile del centro, con l'aiuto di tanti validi giovani, cerchiamo di trovare risposte ai molteplici quesiti che vi affliggono.

Da alcuni mesi volevo scrivere un articolo per la vostra rivista prevalentemente sul tema delle epistassi, ma non riuscivo a trovare la giusta ispirazione e motivazione.

Cosa dirvi ancora sulle epistassi? Cosa non sapete? Siete voi ad insegnarcele....voi, che le vivete e sperimentate quotidianamente.

Ho deciso pertanto di parlarvi di come le vive il medico, di come le vive chi ascolta ogni giorno le vostre difficoltà e le vostre speranze.



DOTT.SSA ELINA MATTI
POLICLINICO SAN MATTEO - PAVIA

Dovete sapere che per noi siete pazienti "difficili"....la vostra malattia è complicata ed insidiosa....per ognuno di voi spesso sono necessari molti specialisti con competenze diverse, ma è altrettanto necessaria una figura di riferimento che vi guidi e vi consigli personalmente.

Da anni ascolto il vostro vissuto e so bene come l'imprevedibilità e la ricorrenza delle epistassi logorino anche i più inossidabili. Ciò che è scontato e naturale per una persona sana può essere un vero lusso per un paziente HHT (vacanza al mare, bar con gli amici, cena con i familiari, spesa al supermercato, arrivare puntuali al lavoro e tanto altro che mi avete raccontato). Nei pazienti con epistassi più gravi colgo lo sconforto di non poter fare progetti, colgo lo sconforto di essere prigionieri della malattia.

Capite che responsabilità quando ci chiedete un aiuto per il vostro naso?

Ad oggi non c'è trattamento né medico né chirurgico che risolva in modo definitivo il problema delle epistassi.

A volte ci sembra di avere come armi delle frecce spuntate.... E' molto importante, quindi, giocarsi bene la battaglia e giocarla al momento giusto. Abbiamo effettuato centinaia di interventi, utilizzando la tecnologia più innovativa, abbiamo provato tutto ciò che ci sembrava utile ed abbiamo capito che non esiste il trattamento ideale per tutti, ma che la vera sfida è individuare il trattamento più appropriato per il singolo paziente. Abbiamo capito che si deve mirare ad una cura il più possibile personalizzata. Al di là delle abilità e delle competenze personali, riteniamo che siano sempre da preferire procedure conservative, che non destrutturino le fosse nasali e che possano essere ripetute nel tempo, da mani esperte che conoscono la malattia.

Ma perché lo stesso trattamento ad un paziente dà beneficio e magari al fratello no? Perché lo stesso trattamento nello stesso paziente una volta dà un beneficio duraturo e la volta successiva no? Sono tante le risposte che non abbiamo....sono tante le situazioni che ci spiazzano e ci imbarazzano di fronte ad una aspettativa disattesa.

Da voi, poi, colgo lo sconforto di essere spesso vincolati alle trasfusioni e soprattutto colgo lo sconforto di trovare interlocutori medici che non conoscono la malattia.

E lo sconforto è ancora più grande se le epistassi, con cui

avete convissuto, ad un certo punto si fanno difficili da gestire e vi inducono a cercare aiuto in un Pronto Soccorso. Dovete sapere che le vostre epistassi spaventano e spaventano anche i medici.

Per non tamponarvi ci vuole coraggio.....

Effettivamente per noi è più facile introdurre un tampone nel naso che supportarvi nell'attesa che l'episodio si autolimiti. Sì, ci vuole molto coraggio.....ed anche voi dovete essere coraggiosi, determinati, ma sereni perché il sanguinamento acuto comunque si autolimita.

Sarebbe utile educare i medici di Pronto Soccorso all'utilizzo semmai di materiali riassorbibili o agenti emostatici.....ma questo forse è solo un sogno.

Dovete sapere che TANTO potete farlo voi. Insistiamo

sempre sulla necessità delle automedicazioni, sull'utilizzo di pomate umettanti e sull'utilizzo di garze grasse a chiusura delle fosse nasali come prevenzione ai sanguinamenti.

In realtà, però, mi piace pensare che in alcuni momenti... quelli più duri e disperati...una parola di conforto vi curi più di mille interventi e di mille medicine.

Questo è l'elemento umano....indubbiamente l'aspetto più puro e più appagante dell'essere il vostro medico.

Saluto tutti con affetto e rinnovo il mio impegno con ognuno di voi.

Elina Matti

Policlinico San Matteo di Pavia

Notizie dal Congresso Scientifico Internazionale di Captiva

DOTT. GENNARO MARIA LENATO

Carissimi! Sono appena tornato dalla Florida, assieme alla Dott.ssa Patrizia Suppressa, dove si è tenuto l'11° Congresso Scientifico Internazionale sull'HHT nei giorni 11-14 giugno. La località scelta, l'isola di Captiva, si trova proprio a Sud-Ovest della Florida, all'imbocco del Golfo del Messico, in prossimità delle regioni esplorate dall'avventuriero spagnolo Ponce de León nel XVI secolo mentre cercava la leggendaria Fonte della Giovinezza.

Con un Comitato Organizzatore Esecutivo composto da Marianne Clancy, leader dell'Associazione Internazionale Cure-HHT, il Dott. Jim Gossage, pneumologo dell'Università di Atlanta (Georgia), e dal Dott. Chris Hughes, biologo cellulare dell'Università di Irvine (California), hanno partecipato al Congresso oltre 150 partecipanti. Si è discusso, come tipicamente avviene in questo convegno, delle numerose novità in campo scientifico riguardanti la Teleangiectasia Emorragica Ereditaria, presentate dai Centri e dai gruppi di ricerca di tutto il mondo. Molte presentazioni hanno riguardato l'impiego di nuove metodiche per lo studio dei meccanismi cellulari alla base dell'angiogenesi. L'angiogenesi è il processo di formazione di nuovi vasi sanguigni a partire da una rete di vasi sanguigni preesistenti, che nell'HHT è alterata e induce quindi la formazione di vasi anomali (chiamati



teleangiectasie, malformazioni artero-venose o fistole artero-venose).

Numerose sessioni sono state anche dedicate allo sviluppo di nuove tecniche diagnostiche ed all'elaborazione di possibili strategie terapeutiche. Ad esempio, il Bazedoxifene, un farmaco a base estrogenica di nuova generazione, simile al raloxifene, già utilizzato nell'HHT, è stato testato dal gruppo spagnolo di Madrid che già aveva introdotto proprio il raloxifene, rivelandosi efficace contro le epistassi, anche se ancora in una fase preliminare.

Potenzialmente promettente sembrerebbe mostrarsi anche l'impiego del timololo, un farmaco già utilizzato per il trattamento di alcune patologie cardiache, che può essere applicato come unguento per le teleangiectasie della mucosa orale o come spray contro le epistassi. In entrambi i casi, sono stati osservati parziali miglioramenti senza gravi effetti collaterali. Va comunque ricordato che si tratterebbe ancora di risultati sperimentali, poiché testati su un esiguo numero di pazienti e la cui efficacia va valutata nel lungo termine. Nessuno degli studi sinora





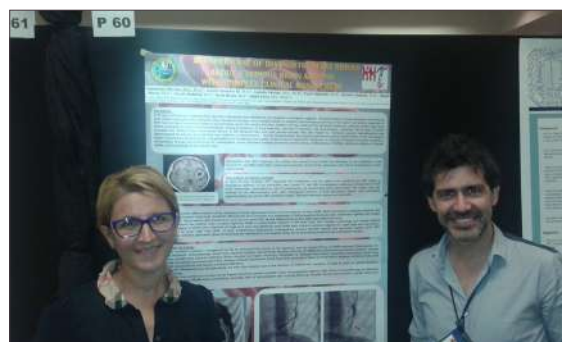
condotti ha ancora permesso di valutare l'efficacia e la tossicità di questi nuovi trattamenti farmacologici nel lungo periodo.

Un prova della necessità di essere cauti quando si introducono nuovi farmaci è data dai risultati del cosiddetto studio NOSE, promosso e finanziato proprio dall'Associazione dei pazienti Cure-HHT. Come molti di voi ricorderanno, il bevacizumab (commercialmente chiamato Avastin®), un potente farmaco anti-angiogenico, sembrava alcuni anni fa in grado di indurre un importante miglioramento dei sanguinamenti nell'HHT, come anche noi abbiamo osservato nel nostro trial indipendente condotto nel 2008. Tuttavia, questi miglioramenti si sono poi rivelati transitori, spesso esitando in un peggioramento delle epistassi molto marcato dopo alcuni mesi. Con l'obiettivo di valutare l'efficacia di uno spray a base di bevacizumab, che nei primi studi sembrava essere più efficace e sicuro nel trattamento delle epistassi rispetto al bevacizumab somministrato per via endovenosa, lo studio NOSE organizzato dall'Associazione dei pazienti Cure-HHT e coordinato dal Dott. Jim Gossage, dell'Università di Atlanta, ha confrontato l'efficacia di uno spray a base di bevacizumab rispetto a tre prodotti: uno spray a base di acido tranexamico, uno spray a base di estrogeni (entrambi con una lieve, ma provata, efficacia sulle epistassi), ed uno spray placebo. Sulla base di questo studio, il bevacizumab-spray non sembra conferire miglioramenti significativi rispetto agli altri tre prodotti, evidenziando come sono sempre necessari studi di conferma prima di diffondere un nuovo farmaco a livello commerciale, anche quando i risultati preliminari sembrano condurre a facili entusiasmi. Allo stesso modo, non bisogna scoraggiarsi perché un farmaco non conferma l'efficacia inizialmente attesa. Dobbiamo piuttosto tener presente che mai come nel caso dei sanguinamenti nell'HHT la risposta ad un trattamento è estremamente personale: pertanto, non bisogna aspettarsi la scoperta di farmaci che risolveranno i problemi di tutti, bensì che le nuove linee di ricerca siano disegnate in maniera tale da adattarsi a trattamenti personalizzati, a seconda della risposta individuale del singolo paziente. Da questo punto di vista, si stanno anche sperimentando innovazioni negli approcci chirurgici contro le epistassi che, pur essendo stati introdotti in passato, stavano per essere abbandonati per la loro scarsa efficacia nel lungo

termine: la settodermoplastica e la chiusura delle narici (altrimenti detta "procedura di Young"). Anche in questo caso, la casistica è ancora insufficiente per giungere a conclusioni, ma gli studi stanno procedendo.

È stato ulteriormente ribadito come sia assolutamente necessario continuare a monitorare la malattia, anche se non è ancora disponibile una cura definitiva. I dati riportati dal gruppo danese, che inizialmente avevano evidenziato una riduzione dell'aspettativa di vita dei pazienti HHT (a causa dei noti eventi potenzialmente associati alle malformazioni artero-venose, come ascessi cerebrali, ictus, gravi emorragie), mostrano infatti che l'aspettativa di vita dei pazienti HHT è chiaramente in linea con quella del resto della popolazione danese negli ultimi 20 anni: ciò può essere spiegato con il riconoscimento che le tecniche di embolizzazione introdotte negli anni '80 e perfezionate negli anni '90, così come una maggior sicurezza nelle procedure trasfusionali (negli scorsi decenni responsabili di diverse infezioni), hanno permesso di prevenire gli episodi clinicamente più pericolosi ed associati a mortalità. Mi fa piacere chiudere questa relazione sul convegno con due simpatiche immagini. Alla fine della cena sociale, c'è stato spazio per un gustoso spazio musicale, grazie a due membri della famiglia di Marianne Clancy, armati di sassofono, batteria e microfono: insieme a tutti i delegati del Congresso, sia io sia la Dott.ssa Suppressa ci siamo lanciati a ballare la musica rock, in cui anche il Professor Bob White, che molti di voi hanno conosciuto di persona, si è cimentato con notevole successo! Proprio a Bob White intendo dedicare l'ultima riga di questo mio intervento: il congresso infatti è stato chiuso da una sua lezione magistrale, in cui ha ripercorso tutte le tappe del suo (immenso) contributo all'HHT. Nel ricordare tutti i gruppi con cui ha collaborato e tutti i Centri (innumerevoli) che ha contribuito a fondare nel mondo, ha citato anche Bari ed il gruppo del Prof. Carlo Sabbà. A questo punto, ha con commozione voluto menzionare il nostro amico Nicola Signorile, che con la sua energia ha creato le condizioni per la creazione del Centro HHT, chiamandolo affettuosamente (e con una pronuncia italiana impeccabile!) "San Nicola", associandolo al Santo Patrono di Bari.

Gennaro Mariano Lenato
Policlinico di Bari



FIMMG & HHT Onlus: una alleanza storica per la Diagnosi Precoce dell'HHT.



L'HHT non è una patologia difficile da diagnosticare, eppure, su 13 mila casi presunti in Italia, ci sono soltanto 1200 pazienti accertati e seguiti da un Centro di Eccellenza: meno del 10% del numero stimato. In realtà, sebbene la diagnosi non sia difficile, le manifestazioni più evidenti della patologia sono comuni e riconducibili a molte altre malattie e, per questo, non sempre vengono identificate come segni e sintomi di una malattia rara.

Questo espone ad enormi rischi i pazienti che non hanno ricevuto una diagnosi adeguata, per le gravi complicanze che, spesso, possono manifestarsi improvvisamente e, che potrebbero essere evitate da uno screening adeguato. Infatti, questo permetterebbe di intervenire tempestivamente nelle situazioni a rischio, per prevenire tali complicazioni. Inoltre, l'importante sottostima nella diagnosi, crea un grosso ostacolo alla ricerca, che dispone di pochi casi su cui basare i propri studi.

Per questo la HHT Onlus è impegnata, da tempo, proprio sul fronte della Diagnosi Precoce, per capovolgere questo dato e raggiungere l'ambizioso traguardo del 50% di diagnosticati entro il 2020.

Ma alle enunciazioni devono seguire i fatti e su questo ci siamo confrontati a lungo ed impegnati con serietà nell'elaborazione di una strategia a lungo termine per far sì che questo obiettivo venga raggiunto.

Oggi siamo in grado di condividere con voi un traguardo davvero importante: l'alleanza tra la HHT Onlus e la F.I.M.M.G. per la diagnosi precoce dell'HHT.

L'intuizione era piuttosto semplice: informare i medici di medicina generale, i nostri medici di famiglia, sui sintomi dell'HHT e sui criteri di Curacao che ne permettono, in modo piuttosto semplice, la diagnosi o il sospetto diagnostico. Ma tradurre questa ambizione in realtà sembrava una missione impossibile, visto che sono oltre 48 mila, in tutta Italia, i medici di medicina generale. Occorreva raggiungerli tutti. Per questo abbiamo scelto come partner la Federazione Italiana Medici di Medicina Generale, incontrando più volte la Dottoressa Mina Lerosé e la Dottoressa Donatella Alesso, Responsabile della Divisione Formazione della F.I.M.M.G., che sono state

molto disponibili e comprensive.

Il loro sostegno è stato incondizionato ed il loro contributo, in idee e proposte, si è rivelato davvero indispensabile per formulare insieme un progetto di alleanza tra la Federazione e la nostra Associazione. Il primo passo sarà una campagna divulgativa sull'HHT, attraverso due newsletter dedicate, che raggiungerà i loro 35 mila iscritti. La prima sarà una presentazione dell'alleanza con un overview dell'HHT. La seconda newsletter sarà dedicata, in particolare, ai criteri di diagnosi della patologia ed al fondamentale ruolo dei Medici di Medicina Generale in questo percorso.

La portata di questa campagna sarà straordinaria ed i risultati non tarderanno a manifestarsi.

Ma non è tutto. La Dottoressa Alesso ha proposto anche la distribuzione del nostro materiale informativo al 70° Congresso Nazionale di Medicina Generale, che si terrà a Cagliari tra il 6 e l'11 Ottobre di quest'anno. Siamo certi che diffondere materiale informativo sulla patologia a questa gremia platea di medici, stimolerà la loro curiosità offrendo loro gli strumenti per formulare, in tempi brevi, il sospetto della patologia.

Infine, per consolidare la conoscenza della patologia tra i medici di base, l'alleanza prevede la realizzazione di un FAD, un programma di formazione a distanza, dedicato all'HHT. Nella pratica si tratta di un ECM con l'online learning che la HHT Onlus si impegna a realizzare, con la collaborazione della società OTJ di Roma, e che la F.I.M.M.G. promuoverà tra tutti i propri iscritti.

Questo progetto è un risultato straordinario, frutto del grande impegno di molte persone. Per raggiungere tali obiettivi occorre avere una visione ambiziosa del nostro futuro e prendere coscienza che siamo gli attori principali del cambiamento. Un nostro sentito ringraziamento va alla F.I.M.M.G., che ha voluto abbracciare la nostra causa, agli specialisti, che ci sostengono in questi progetti, offrendoci la loro guida e consulenza, ed anche a tutti voi, che sostenete, ogni giorno, i nostri obiettivi associativi per i pazienti HHT di tutta Italia.

Continua la formazione europea

Un nuovo passo è stato fatto. Anche quest'anno Eurordis ha premiato il nostro impegno ed i nostri progetti per l'HHT a livello nazionale ed Europeo.

Questa volta siamo stati ospiti della Eurordis Membership Meeting con una borsa completa di partecipazione per i workshop formativi del 29 e 30 Maggio a Madrid.

Questo percorso di crescita ha permesso alla nostra associazione di avere una visione più completa delle politiche Europee per le malattie rare diventando così attori protagonisti dei cambiamenti che vorremmo per tutti i malati HHT in Italia.

A questo appuntamento i workshop si sono concentrati principalmente sui servizi territoriale per i pazienti con malattie rare. Un problema caro a tutti noi perché è indispensabile creare una rete di servizi tra i preziosi Centri di Eccellenza per l'HHT ed i servizi vicini a ciascun paziente. E' un fronte su cui la HHT Onlus è impegnata da molto tempo con buoni risultati ma ci è di grande ispirazione ascoltare storie di successo portate avanti da associazioni di altre patologie e modelli nazionali di diverse nazioni Europee. Con questo input potremo fare sempre meglio rispondendo con maggiore efficienza ai bisogni dei nostri iscritti.

Inoltre a questi appuntamenti si ha la grande opportunità di fare network con altre associazioni che vivono le nostre stesse difficoltà. Il confronto è di grande aiuto e rinnova la

nostra motivazione a continuare.

Per questo in ogni edizione di questo notiziario condividiamo le storie di altre patologie nella sezione "Rari ma non Soli". In questa edizione potrete leggere la storia della Legge di Zoya e della sua ammirevole e coraggiosa madre, Bojana, che da tempo partecipa agli eventi formativi Eurordis e che è diventata per me una grande amica e una straordinaria fonte di ispirazione.

Cosa ci aspetta ora? L'Europa insieme ad Eurordis ha deciso di istituire un nuovo percorso formativo chiamato Eupati. E' una accademia per i rappresentanti dei pazienti di patologie rare. L'obiettivo è di formare 50 rappresentanti dei pazienti a livello Europeo perché possano sedere con potere decisionale ai tavoli delle commissioni sanitarie Europee e degli enti Europei del farmaco per far sentire la propria voce ed essere portatore degli interessi ed i bisogni dei malati rari d'Europa.

Saranno 250 ore di formazione davvero impegnative, selettive ed illuminanti. E abbiamo deciso che vorremmo esserci anche noi. Abbiamo scritto il nostro progetto e la richiesta di ammissione. Ora non resta che attendere per vedere se l'Europa vorrà continuare ad investire su di noi e sulla nostra determinazione. E' proprio vero che non si smette mai di imparare!

Claudia Crocione

Project & Communication Manager HHT Onlus

HHT: un nome che non sarà più un mistero

L'HHT ha la stessa incidenza della Fibrosi Cistica, ma, quando pronunciamo il nome della Teleangectasia Emorragica Ereditaria, nessuno sa di cosa parliamo. Per accrescere la conoscenza della patologia è importante che il grande pubblico sviluppi familiarità con questo acronimo e che i sintomi di questa patologia vengano facilmente associati al nome HHT.

Per questo stiamo concentrando i nostri sforzi sulle trasmissioni televisive e le testate giornalistiche che si occupano di salute. Il primo traguardo del 2015 è stata la storica rubrica di Rai 2, Medicina 33, che, proprio il 17 Giugno, ha dedicato un significativo spazio all'HHT, intervistando due dei nostri associati. E' un traguardo

importante, ma non sarà l'unico di questo anno per la diagnosi precoce. Prima della fine dell'anno avremo altri due spazi dedicati alla conoscenza dell'HHT.

Un ringraziamento ai nostri volontari, che si impegnano a raggiungere questo importante obiettivo, anche attraverso la sensibilizzazione di amici e conoscenti. Insieme renderemo l'HHT una malattia sempre più conosciuta. Se hai un contatto giornalistico da segnalarci, puoi diventare parte attiva di questo cambiamento scrivendo a info@hhtonlus.org.



Il Bari calcio adotta l'HHT

Ogni giorno cerchiamo un modo diverso ed efficace per far conoscere la nostra malattia, sensibilizzare la gente e avvicinare quante più persone possibili all'HHT. Questa volta l'idea concepita dalla nostra Onlus prevedeva un'invasione di campo. Tranquilli! Non abbiamo interrotto la partita, ma grazie a Ferdinando Amabile che con impegno e dedizione ha organizzato l'evento, venerdì 24 aprile, presso lo Stadio San Nicola di Bari, oltre alla partita di campionato tra Bari-Bologna, siamo intervenuti anche noi. A fare cosa? In primis abbiamo avuto modo di conoscerci tra noi pazienti. Può sembrare poco, per me personalmente è stato tanto, è stato come sentirsi a casa con persone mai viste prima e per il semplice motivo che ci accomuna non tanto la malattia, quanto la voglia di venirne fuori, di combattere e aiutare chi l'HHT non la conosce ancora.

Ecco perché abbiamo scelto di prendere parte a questo evento, perché durante l'accoglienza dei tifosi e nell'intervallo tra primo e secondo tempo, abbiamo distribuito del materiale informativo e tutte le info a chi ha sentito la necessità di raggiungere personalmente il nostro piccolo stand, persone mosse sicuramente dalla curiosità oppure attratte dal nostro motto, dall'immagine sui volantini stessi che richiama il classico sintomo della perdita del sangue dal naso a cui noi abbiamo dato una spiegazione, mentre là fuori c'è ancora gente che ignora quanto una diagnosi precoce possa salvare una vita.

Distribuire volantini e relazionarsi con il prossimo si è dimostrata un'esperienza affascinante, per me la prima in assoluto e non vi nascondo che all'inizio ho avuto un po' di timore. La gente non prende sempre bene la questione "malattia", c'è chi preferisce tenersi a distanza credendo che tanto possa bastare per non essere contagiati e poi



c'è chi, invece, si è dimostrato sensibile e interessato, appagando il nostro bisogno di mostrarci al mondo e grazie a Bari calcio, tutto ciò è stato possibile.

L'HHT Onlus ha raggiunto l'intero stadio San Nicola attraverso il maxischermo, il nostro nome e la nostra locandina è stata proiettata dinanzi a migliaia di persone e persino Gianni Morandi, ospite nelle tribune d'onore, si è dimostrato sensibile e disponibile a perorare la nostra causa.

A questo evento ha preso parte anche la Dottoressa Patrizia Suppressa che ringrazio a nome di tutti per la sua costanza, per la sua continua presenza, per quanto amore ed interesse ripone nel suo lavoro, un lavoro nel quale crede fortemente, finendo per contagiare anche noi pazienti. Ammetto di essermi avvicinata al mondo delle malattie genetiche rare solamente quando ho scoperto di esserne io stessa affetta e da allora, non c'è un solo giorno in cui io mi dimentichi di rendere partecipe il prossimo di quello che mi è accaduto, perché la conoscenza è alla base di tutto. Potrei continuare a parlare per ore di questa magica giornata che ha saputo nutrire il mio cuore, perché sì, le buone azioni e aiutare il prossimo sono cibo per l'anima ma preferisco fare il conto alla rovescia. Quello che è accaduto a Bari il 24 aprile è stato solo l'inizio perché "Il Bari calcio adotta l'HHT" diventa un appuntamento annuale. A presto!

Antonella Maggio



Ricetta di primavera: 1° maggio al basilico

Dopo il maltempo dei giorni precedenti, il 1° Maggio si è presentato con una giornata magnifica.

La bella città di Ascoli Piceno ci ha accolti, immersa nei gustosi profumi della manifestazione culinaria "FRITTO MISTO": decine di stand gastronomici in cui sono state preparate le frittiture tipiche regionali della nostra bella Italia. E' in questo scenario che noi, impavidi volontari dell'HHT Marche, capitanati da Ennio Saldari -ideatore e organizzatore, supportato dalla cara moglie Adele- abbiamo allestito il nostro stand, con ricette a base di volantini "SANGUE DAL NASO", inviti a devolverci il 5x mille e ...tocco magico, decine di piantine di basilico greco.

I profumatissimi ed allegri vasetti, reperiti da Ivana Seghetti, nell'incarto spartano confezionato dalle nostre inesperte, ma volenterose mani, ci hanno aiutati ad attirare ed approcciare i passanti.

E, come il canto delle sirene, centinaia di persone, anche turisti italiani e stranieri, si sono avvicinate, alcune incuriosite e disposte al dialogo, altre ostili (una signora mi ha digrignato "non ci credo!"). Si sono aperti ampi dibattiti su quale basilico sia migliore in base alle ricette...per poi scoprire di avere famigliari o conoscenti con problemi di epistassi, di natura sconosciuta o con diagnosi superficiali. Antonella Mariani ed io abbiamo contribuito ad informare, rispondendo alle moltissime domande sulla nostra patologia, con argomenti chiari e sinceri, senza cadere nella lamentazione, ma comunicando l'opportunità di darci una mano a raggiungere quel 90% di NON diagnosticati e il dono gratuito del 5xmille per finanziare la ricerca.

Grande e bellissima sorpresa l'arrivo della piccola Zoe con papà Massimo e mamma Claudia, nostra impareggiabile project e communication manager, che ha portato tanta

gioia, tenerezza e professionalità.

Il 2 Maggio gli infaticabili Ennio, Ivana e Adele, affiancati da Anna Silenzi di S.Benedetto e Cristina Testoni, sono tornati in piazza del Popolo di Ascoli, una delle più belle d'Italia, per proseguire l'opera di sensibilizzazione e raccolta fondi. Sono passati a salutare anche gli amici Laura Travaglini con la nipotina e, dal vicino Abruzzo, Osvaldo Cacciatori con la moglie.

A conclusione delle due giornate grande stanchezza, ma anche tanta soddisfazione

Tutti i volantini (2 pacchi...?) sono "volati via" seminando nelle teste curiosità e informazione.

100 piantine hanno trovato entusiasti estimatori.

10 iscrizioni, tra vecchi e nuovi pazienti e sostenitori, raccogliendo 385,00€, a conferma della validità dell'approccio diretto che è sempre un ottimo modo per farci conoscere ed alimentare il passaparola.

Ultima soddisfazione: i complimenti di un pubblicitario per lo striscione, ritenuto ottimo per la grafica e il messaggio incisivo.

Loredana Santello



Giornata mondiale dell'HHT in Sardegna



Che dire del primo evento organizzato dal Gruppo Regionale Sardo? E' stato bellissimo organizzare l'Aperitivo Solidale, grazie alla guida che Claudia mi aveva mandato, con le indicazioni di massima, circa due mesi prima, è stato facile trovare persone disposte ad aiutarmi, tra amiche e famigliari, interessate, come me, al discorso dell'HHT. Io abito nel sulcis-iglesiente, la ahimè "famosa" provincia più povera d'Italia, in un paese di 5.500 abitanti... Non occorre abitare in una GRANDE città per organizzare un GRANDE EVENTO:

sono le persone sensibili che fanno GRANDI le cose, ve lo posso assicurare!!!

Avevo pensato di fare una prevendita: Fabrizio, Vicepresidente della HHT ONLUS, ha elaborato il biglietto per me e me li ha spediti a casa, così, circa 3 settimane, prima abbiamo iniziato a chiedere agli amici, ai colleghi, ai parenti, agli insegnanti dei miei figli, insomma a tutti se avessero voglia di partecipare al nostro Aperitivo Solidale, spiegando che il ricavato della serata sarebbe servito per finanziare la ricerca e la formazione di nuovi medici sull'HHT: in tanti hanno accolto l'invito, altri hanno deciso di comprare il biglietto anche sapendo di non poter venire. L'emozione era tanta, io che non avevo mai parlato ad una folla e che mi imbarazzavo al solo pensiero di DOVERLO fare... Ma ho seguito il consiglio della mia amica Lucia, che ha fatto corsi di public speaking e mi ha detto: "stai tranquilla, parla con il cuore e sarà perfetto"...

E così è stato... in un attimo la paura, che mi faceva svegliare alle 5 del mattino da una settimana, era sparita, e la voglia di far conoscere, a più persone possibile, l' HHT, ha prevalso!!!

Era presente anche Videolina, la tv privata più conosciuta

in Sardegna. Luca Gentile è venuto ad intervistarmi ed il servizio è andato in onda al TG dell'indomani, portando alla Onlus ben 25 nuovi contatti dalla mia regione. Alcune delle persone che hanno contattato l'Associazione sono pazienti che hanno sempre saputo di avere l'HHT ma non si sono mai sottoposti a screening. Ora hanno un punto di riferimento in regione e hanno già presto contatti con un Centro di Eccellenza. La maggioranza invece erano persone che si sono riconosciute nei sintomi dell'HHT. Hanno approfondito sul nostro sito e hanno sentito l'urgenza di trovare aiuto e certezza di una diagnosi quanto prima. Questo era il senso della nostra iniziativa. Sono davvero felice di aver teso una mano a tutti i miei conterranei e resto a loro disposizione per qualsiasi futuro aiuto.

Vorrei ringraziare tutti i partecipanti, tutti i collaboratori, gli amici Gianfranco e Massimo Fadda, proprietari della "Vecchia Tonnara" ed il DJ Angelo Fraternali, che, con la sua musica e la sua simpatia, ha allietato la serata.

Giorgia Grussu

Coordinatrice HHT Onlus Sardegna



L'HHT alla Cascata delle Marmore

Domenica 21 giugno il Gruppo Umbria dell'HHT ha organizzato, presso il magnifico scenario della famosa Cascata delle Marmore, con il sostegno di Marmore Falls e del Comune di Terni, "Una Cascata di Consapevolezza", giornata di sensibilizzazione e raccolta fondi per l'HHT.

La location che ci ha accolti costituisce una meta privilegiata di visita per chi ama la natura e intende trascorrere un'intera giornata nel verde del parco o godere delle suggestioni meravigliose emanate dalla cascata, che è tra le più alte d'Europa (tre salti per un dislivello di 165 m.) e che ha ispirato poeti ed artisti di ogni periodo storico: Virgilio nell' "Eneide", Cicerone e G. Byron nel "Childe Harold's Pilgrimage".

In questo spettacolare scenario, aiutati anche da una splendida giornata di sole, abbiamo montato il nostro stand di prima mattina, decisi ad intercettare, con i nostri volantini, tutti i turisti che, in visita sul sentiero che porta al Belvedere, dovevano passare, obbligatoriamente, davanti al nostro punto informativo, ma anche determinati a raccogliere fondi, offrendo, in cambio di una piccola offerta, i meravigliosi peperoncini, con frutti e vasi di diversi colori.

... Il nostro sorriso ha fatto il resto... Abbiamo inondato il parco della cascata di colori e di allegria. Una decina di persone con magliette rosse hanno assalito i turisti, distribuendo con simpatia il nostro materiale informativo ed offrendo fino all'ultima piantina di quei meravigliosi peperoncini che abbiamo pensato di proporre per una raccolta simbolica.

Ci siamo dati tutti un gran da fare, perfino le piccole Caterina e Zoe, che riuscivano a piazzare peperoncini a tutti quelli che fermavano. Per noi volontari e per i nostri



cari, che ci hanno accompagnati, è stata una bellissima occasione per rivederci e scambiarsi notizie e informazioni, ma anche per passare una giornata all'aperto, godendo di un bel pic-nic a base di pizza, porchetta e dolci. La nostra positività trapelava ed era contagiosa. E quelli che passavano credo che abbiano pensato: "ma che strana malattia hanno questi?? Sono allegri, colorati e ... quanto mangiano questi con l'HHT !!!"

Una bellissima esperienza, da ripetere. Alla fine si stanchi... ma che soddisfazione, ragazzi!!!

Nicoletta De Dominicis
Gruppo Regionale Umbro



Una Sola Città

Ricordo quando ero bambino e guardavo le rockstars in tv. Restavo incantato nel sentire quelle melodie nate dal nulla. Il mio rapporto con la musica nasceva e finiva lì. Lei mi faceva stare bene e io mi divertivo ad ascoltarla. La mia passione, in quel periodo della mia vita, era un'altra: Kick Boxing. Nel 2010 sono stato ricoverato in ospedale. Diagnosi: HHT. La scelta di lasciare lo sport fu inevitabile. Capii quanto fosse importante quello che non avevo compreso fino a quel momento. Non sai mai quanto vale per te una cosa, fino a quando non arrivi all'istante in cui rischi realmente di perderla e io mi sono reso conto di quanto sono fortunato a vivere. Da lì è come se fossi stato travolto da una forza nuova, che mi ha portato a raccontare nero su bianco tutto quello che mi ero tenuto dentro ed è così che ho cominciato a scrivere canzoni. Grazie a Mogol ed alla sua scuola, il CET, dove mi sono diplomato nel

2012, ho migliorato la mia capacità di scrivere. Oggi sono un'artista emergente, al lancio del suo primo singolo: "Una sola città". Presto è prevista l'uscita del mio primo album: "Il pastrano". Non mi sono mai sentito così vivo come quando ho di fronte un microfono!

Giorgio Fantozzi

Questo è il link per scaricare il singolo da iTunes: <https://itunes.apple.com/it/album/una-sola-citta-single/id986170714>

Questo è il link alla mia pagina facebook: www.facebook.com/giorgio.fantozzi

Per leggere la mia storia HHT: <http://www.hhtonlus.org/servizi/volti-e-storie>



Di corsa con l'HHT ONLUS

Siamo particolarmente grati ai corridori dell'Atletica Monteponi in Sardegna. Loro non hanno l'HHT ma hanno voluto comunque correre una importante gara, unica nel suo genere per noi. Il senso di "solidarietà" che contraddistingue questa gara in cui si deve correre "uniti" e sostenersi a vicenda, è anche il motto della nostra associazione che riunisce pazienti ma anche amici, famigliari, sostenitori tutti. Sentiamo dalle parole di Luca Cuccu, uno dei runner, il racconto di questa impresa sportiva "solidale"!



300 squadre alla partenza, una gara competitiva a cronometro, in notturna, che, dall'Arengario di Monza, attraverso Calolzio ed Erve, sale fin su alla Capanna Alpinisti Monzesi al Resegone a 1.173 mt. di quota.

Questa è la Monza-Resegone, mitica ed unica corsa, che si ripete dal 1924 (con qualche interruzione distribuita negli anni), in cui i concorrenti, 3 per squadra; devono arrivare al traguardo tutti assieme, pena la squalifica, entro un tempo massimo di 6 ore.

Si deve correre per circa 42 Km attraverso il pianeggiante asfalto che dall'Arengario accompagna i concorrenti fino alle porte di Calolzio, per poi arrampicarsi, nel buio, sugli scalini che tagliano i tornanti che portano ad Erve, e da qui correre sul ripido e sconnesso sentiero che porta alla



Capanna Alpinisti Monzesi, dove finalmente si conclude la competizione.

Un'impresa atletica che richiede tanto allenamento, resistenza alla fatica, ma, soprattutto, spirito di squadra; per fare parte del terzetto occorre essere ben affiatati, sostenersi a vicenda nei momenti difficili; prima di essere runner, occorre essere amici.

L'Atletica Monteponi Iglesias si è presentata al via della 55 Edizione della Monza-Resegone con Domenico Autelitano, Walter Cuccu e Carlo Fenu (quest'ultimo degnamente sostituito, causa infortunio, da Michele Paturzo, ma presente come capitano non corridore), orgogliosa di essere il primo Team sardo nella storia della corsa e fiera di essere testimonial di HHT Onlus. Un vero privilegio portare il logo HHT attraverso le strade assiegate di spettatori che, nonostante l'ora tarda, hanno mostrato grande interesse, coinvolgimento e sostegno ai concorrenti, applaudendo e incitando senza sosta fino alle prime luci del mattino.

Luca Cuccu



Prossimi appuntamenti

21-25 SETTEMBRE ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA' ROMA

3rd INTERNATIONAL SUMMER SCHOOL ON RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES & RD-CONNECT WORKSHOP DATA LINKAGE AND ONTOLOGIES

Una nuova opportunità di formazione per la HHT Onlus nel campo dei registri per le malattie rare. La nascita di un registro unico nazionale per l'HHT rappresenterebbe un passo determinante per il potenziamento della ricerca e per un panorama completo della situazione Italiana. La formazione mirata è una "conditio sine qua non" per essere sostenitori decisivi di questa proposta, insieme agli specialisti dei Centri HHT Italiani e ci auguriamo, un giorno, anche Europei. Anche quest'anno Eurordis ha voluto premiare il nostro lavoro concedendoci una borsa di studio completa che copre l'intero costo della nostra partecipazione.

3 e 4 OTTOBRE SALERNO CAMP 2015

L'appuntamento più significativo dell'anno: La Conferenza Medici Pazienti della HHT Onlus con specialisti provenienti da tutti i Centri HHT Italiani. Nella pagina seguente troverete uno speciale dedicato a questo evento tanto atteso.

7 e 8 OTTOBRE PARIGI

HHT EUROPE MEETING & WORKSHOP

Continua a crescere l'alleanza Europea per l'HHT. Ancora una volta i rappresentanti di tutte le organizzazioni del vecchio continente si incontreranno a Parigi, nella sede di Eurordis, per discutere delle politiche future. Eurordis quest'anno ha riconosciuto ad HHT Europa un contributo a sostegno del lavoro della federazione, per la copertura dei costi di viaggio. Un ulteriore segnale di stima e riconoscimento del nostro lavoro da parte dell'Ente Europeo per le malattie rare.

6-11 OTTOBRE CAGLIARI 70° CONGRESSO FIMMG

Sarà presente uno Stand HHT Onlus al Congresso nazionale della Federazione Italiana Medici di Medicina Generale, per diffondere la conoscenza della patologia e favorire la diagnosi precoce dell'HHT. Il primo di una lunga serie di iniziative in campo, grazie all'alleanza con la FIMMG.



NOI RESTIAMO
POSITIVI.
Sorridici
ANCHE TU ^{con} un
I LIKE.®

www.facebook.com/hhtonlus

Carla, 67 anni: Paziente HHT

Speciale CAMP 2015 L'appuntamento da non perdere

Conferenza Annuale Medici Pazienti della HHT Onlus

E' in arrivo il momento più atteso dell'anno: l'incontro tra gli Specialisti HHT di tutti i Centri d'Eccellenza Italiani ed i pazienti che hanno in cura. Questo incontro è l'occasione ideale per trovare le risposte agli interrogativi più comuni sull'HHT e confrontarsi, in modo davvero costruttivo, con i medici e con gli altri pazienti, con cui scambiare esperienze sulla gestione della patologia.

In particolare, quest'anno potremo ascoltare le novità emerse nella Conferenza Scientifica Internazionale, appena conclusasi in Florida, dove gli specialisti di tutto il mondo si sono riuniti per confrontarsi sui progressi della ricerca.

Inoltre, quest'anno CAMP 2015 introduce anche una grande novità: un programma sociale a cui verrà dedicata tutta la giornata di Sabato 3 Ottobre. La mattina, i pazienti, interessati a partecipare più attivamente alle iniziative della associazione e promuovere la conoscenza della patologia sul proprio territorio, si incontreranno al Palazzo

di Città per un interessante workshop intitolato " Partecipa al cambiamento". Il pomeriggio, invece, offriremo un programma di svago con la visita ai bellissimi giardini pensili officinali ed al Centro storico di Salerno.

Si può scegliere liberamente se partecipare ad entrambe le giornate oppure ad una soltanto.

La partecipazione all'evento è gratuita, ma per agevolarci nell'organizzazione, vi chiediamo di comunicare la vostra presenza e quella dei vostri cari, via email a info@hhtonlus.org o, per chi non è connesso alla rete, telefonando al numero 333 6159012.

All'interno della rivista troverete la brochure dell'evento con tutti i dettagli ed il ricco programma della conferenza di Domenica 4 Ottobre.

Grazie a tutti gli specialisti ed ai nostri volontari che rendono possibile questo evento. Sono tutti entusiasti di rivedervi a Salerno il 3 e 4 Ottobre.

A presto!

Bomboniere solidali



I nostri più cari auguri ai giovanissimi ragazzi HHT che quest'anno hanno fatto la loro prima comunione e complimenti ai loro genitori per aver scelto di crearsi da soli delle bomboniere per l'HHT. In Sardegna, Giorgia ne ha realizzate anche per altre famiglie che hanno voluto sposare la nostra causa! Da tempo la nostra Associazione ci pensava. Il vostro esempio, come sempre, è di stimolo per fare sempre meglio e ci auguriamo che, nel 2016, avremo delle proposte solidali per ogni tipo di ricorrenza!

Federico: diagnosi a 20 anni

**“Ciò che non lo uccide, lo rende più forte”
Friedrich Nietzsche**

Mi chiamo Federico, ho 26 anni, la mia storia ha inizio nel 2009, quando arrivai al pronto soccorso per un ennesimo attacco di “Emicrania”, degenerato in un attacco ischemico transitorio (TIA).

Soffrivo fin da piccolo di Emicrania con nausea e vomiti ed ero in cura da un noto specialista a Cagliari che dopo alcuni accertamenti diagnostici ma non TAC o RMN, dedusse che soffrivo di Emicrania senz'aura, in quanto non c'era coinvolgimento neurologico, e mi prescrisse Tachipirina 500 al bisogno.

Continuavo così a convivere con questa condizione che spesso mi costringeva a letto mezza giornata, ma la mia vita da bambino, poi ragazzo, studente ecc.. andava avanti. Nel 2007 e nel 2008 avevo 19 anni, alcuni episodi strani sono capitati anche a scuola: tachicardia, stordimento, difficoltà a parlare e a muovermi, non mi preoccupai tanto perché associavo questi sintomi all'aura dell'emicrania, il tutto durava circa 5 min. poi molto lentamente recuperavo ma avevo bisogno di riposare. Qualche insegnante e anche la guardia medica mi chiesero se avessi usato sostanze stupefacenti.

Quel giorno a febbraio rientravo dalla palestra, mentre guidavo mi sentii confuso e con voci nella testa, nausea e mal di testa, difficoltà a parlare. I miei mi portarono in ospedale e con una Tac mi diagnosticarono una “MAV temporo-occipito-parietale sinistra” mi ricoverarono e fecero ulteriori accertamenti.

I medici non erano preparati a trattare questo tipo di MAV, definita complessa e dislocata, dopo tanta incoerenza e contraddizioni e senza indirizzarmi da ulteriori luminari neurochirurghi o neuroradiologi mi mandarono a casa con terapia farmacologica per l'epilessia e poche speranze di riavere la mia normale vita di ragazzo ventunenne.

Iniziai con la mia famiglia una ricerca di specialisti tramite internet, siamo stati a Parigi dal Prof. Moret, Udine dal Dottor Skrap che durante la visita si accorse della mia Emianopsia Dx (campo visivo ridotto), abbiamo inviato i referti medici in molti ospedali specializzati: Bologna, Milano, Lione ecc.. Ma la risposta era sempre la stessa: rapporto rischio/

FEDERICO

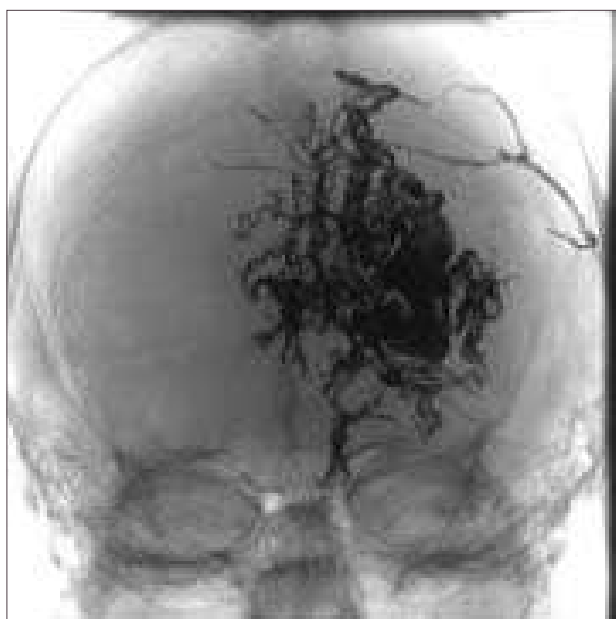


beneficio è sfavorevole. Naturalmente continuavo a star male e sempre peggio finivo spesso in ospedale perché l'epilessia degenerava in “Grande Male”, ricovero Tac d'urgenza per valutare eventuali emorragie e aumento di terapia farmacologica.

Continuando le ricerche arrivai nel 2012 al nome di un Grande Luminare: Prof. Alfredo Casasco, Primario di Neuroradiologia interventistica presso la clinica Nostra Signora del Rosario di Madrid (la mia salvezza).

Il Professore è una persona sempre disponibile, empatico verso i pazienti ed i familiari. Collaborava con l'ospedale “Le Scotte” a Siena, fissammo un appuntamento per la consulenza e fortunatamente da quel giorno migliorò la mia qualità di vita, ricordo ancora le sue parole “possiamo fare qualcosa”.

Iniziai gli interventi di embolizzazione a Giugno 2012, al momento ne ho subito 7 e ancora devono intervenire, è prevista anche Gamma-Knife per eliminare il Nidus. Le crisi epilettiche sono diminuite e meno intense, sto meglio. Purtroppo a Maggio 2012 anche mia sorella all'età di 31 anni ha scoperto casualmente di avere una MAV polmonare che dopo diversi pareri è stata trattata a Cagliari dal dott. De Giorgi e tutto è andato a buon fine.



MAV PRIMA DELL'INTERVENTO



MAV DOPO L'EMBOLIZZAZIONE

Conseguentemente è stata avviata un'indagine genetica per HHT che ha dato per me esito positivo, per mia sorella attendiamo risposta a giorni.

Scoprire questa malattia ha messo a dura prova me e la mia famiglia, nel 2009 ho rinunciato un po' a tutto, attività sportiva, uscire con gli amici. Temevo lo stare da solo, il poter star male per strada era il mio terrore. Richiesi l'iscrizione alle liste protette per essere tutelato ed aver anche la possibilità di un posto di lavoro. A seguito mi fu sospesa la patente per mancanza di requisiti psico-fisici (epilessia). Nel 2011 contattai una psicologa, la mia vita era totalmente cambiata. Per fortuna grazie a lei e al sostegno della famiglia ho trovato la forza di andare avanti. Decisi inoltre di creare un gruppo su Facebook "MAV ed Epilessia" per condividere, conoscere ed aiutare persone come me. Quando vediamo tutto andar male, abbiamo solo una scelta, RISALIRE. E' dentro di noi che troviamo la forza di andare avanti.

Pur avendo l'iscrizione alle liste protette, non ho trovato lavoro in Italia, nel mese di Luglio andrò in Australia per un futuro migliore. Soffrire di una patologia complessa e/o rara non significa limitare la qualità vita. Resistere, ma anche costruire e riuscire a riorganizzare positivamente la propria vita nonostante situazioni difficili che fanno

pensare ad un esito negativo.

La necessità di combattere ha la sua ragion d'essere nell'inevitabilità delle sconfitte, delle delusioni, e dei conflitti quotidiani, è possibile infatti ridefinire la propria sofferenza, che, al di là del dolore gratuito, può essere vista come un valore aggiunto, e fonte di maggiore sensibilità verso le bellezze dell'esistenza, nonché per le sofferenze altrui.

Federico B.

La posta

Salve mi chiamo Manuela Buonviso, L'HHT mi ha strappato molte persone amate della mia famiglia ed è stato proprio mio fratello Pino l'ultimo a perdere la vita, in questa passata primavera. Giuseppe era rimasto traumatizzato dal grande travaglio che aveva sofferto mio padre con questa malattia e, proprio per questo, aveva deciso di non volersi sottoporre a trattamenti invasivi. Era rimasto sconvolto da alcuni esami anche perché, essendo obeso e sofferente di cuore, le manovre andavano gestite in un certo modo. Pino perdeva sangue dal tratto gastrointestinale ed era costretto a fare trasfusioni ogni 20 / 30 giorni, con un quadro cardiaco piuttosto compromesso.

La sua situazione è precipitata i primi di maggio, dopo un periodo di relativo benessere. Con un calo dei valori, il personale sanitario del Gemelli gli consigliò di sottoporsi ad infusione di Ferro. Pochi giorni dopo cominciò ad avere l'addome e le gambe tese e dure. Tornò all'ospedale e gli prescrissero del cortisone, ma la situazione peggiorava. Tornò altre due volte in pronto soccorso, ma non lo ricoverarono. Il 7 maggio lo facemmo ricoverare in un ospedale vicino: il gonfiore era aumentato dappertutto, il cuore era sempre più affaticato e il 18 maggio mio fratello morì per scompenso cardiaco.

MANUELA E SUO FRATELLO PINO



Scrivo a voi questa mia storia perché vorrei esortare tutti a sottoporsi a screening e trattamenti per l'HHT. NON ABBIATE PAURA come mio fratello. Sappiamo che non esiste ancora una cura risolutiva ma affidandoci e monitorandoci possiamo migliorare la qualità della nostra vita: diffondiamo ad amici e parenti l'informazione! Mi impegnerò sul mio territorio dove vivo, in Emilia Romagna, con l'associazione e altri pazienti emiliani, per la mia famiglia e per mio fratello che ha sopportato e vissuto con dignità questa malattia e che aveva ancora tanta voglia di vivere. Emiliani Grazie !!!!!

Manuela

Cara Manuela,

la brutta vicenda della tua famiglia è, purtroppo, comune a molte altre famiglie, per vari motivi: da una parte la scarsa conoscenza della malattia e i pochi centri di riferimento presenti sul territorio, dall'altra l'inquietudine e la paura che ogni malattia genetica rara porta con sé. Soprattutto quando si è assistito al percorso difficile, doloroso e, spesso, tragico dei propri cari, si ha un vero e proprio rifiuto della malattia e si vive cercando di ignorarla, ma, purtroppo, questo non fa che rendere tutto più difficile e pericoloso. Capisco la sfiducia che aveva tuo fratello e che - in parte - si avverte anche nella tua lettera! Noi cerchiamo di lottare proprio per cambiare le cose ed il cambiamento deve partire da ognuno di noi, con la consapevolezza che, conoscendo nel dettaglio la propria situazione, ciascuno possa affrontarla al meglio ed aiutare anche gli altri. Infine, uniti, avremo la forza di orientare le scelte politiche ed istituzionali, affinché nessuno debba più sentirsi insicuro e possa, invece, trovare risposte adeguate ai propri bisogni, in ogni parte d'Italia.

Ci stringiamo tutti attorno al tuo dolore e vogliamo sostenerti in un abbraccio di solidarietà e di speranza; mi auguro che tu riesca a ritrovare la serenità e la forza per entrare a far parte attivamente di questa grande famiglia che è l'HHT Onlus: sono certa che, impegnandoti, troverai nuove motivazioni e potrai partecipare al cambiamento auspicato.

Maria Aguglia
Presidente HHT Onlus

I nostri amici della Batten

La Legge di Zoya

Il mio nome è Bojana e sono la mamma della piccola Zoya. Zoya è nata nel 2004 ed era una bambina perfettamente sana. Era il centro del nostro mondo, proprio come lo è ancora oggi. Fino all'età di tre anni nulla lasciava trapelare l'agonia che ci attendeva. Zoya progrediva come tutti gli altri bambini: camminava, parlava e andava all'asilo con i suoi compagni correndo e giocando. Quando uscivamo le facevo sempre una coda molto alta perché era l'unico modo per individuarla mentre correva tra la folla.

Poi in un freddo giorno d'inverno Zoya giocava di fuori nella neve con sua nonna e ebbe il suo primo attacco. Aveva quattro anni.

Ovviamente fummo colti di sorpresa. I medici ci dissero: "Ha l'epilessia, non è grave. Molte persone vivono normalmente con l'epilessia." Cercammo di farcene una ragione.

Zoya iniziò la sua terapia e andammo avanti con le nostre vite. Ma era chiaro che la sua condizione peggiorava progressivamente. Di fronte alle mie preoccupazioni i medici mi dicevano che ero una madre troppo ansiosa. Insistevano che non era una cosa grave e che dovevo stare tranquilla.

Improvvisamente Zoya smise di camminare, poi di parlare ed infine perse la vista. Non riusciva a stare più seduta senza supporto, non poteva più tenermi la mano. Riusciva solo a sentire la mia voce ed il pensiero di quanto potesse essere spaventata mi terrorizzava! Quando mi guardava negli occhi non riuscivo a trasmetterle tranquillità perché sapevo che stava succedendo qualcosa di grave.

Poi i medici hanno iniziato a cambiare versione e mi sentì dire: "Con il tempo peggiorerà e con nuovi sintomi capiremo qual è il vero problema." Oppure peggio ancora: "Non abbiamo idea di cosa abbia, andate a casa e aspettate che muoia."

Infine un giorno trovammo un medico abbastanza onesto da dirci che in Serbia non vi era modo di capire cosa avesse Zoya e che saremo dovuti andare subito all'estero. Con un suo certificato andammo direttamente al Ministero per chiedere la copertura delle spese. In quei tempi Zoya era arrivata ad oltre 200 attacchi al giorno. Raggiunti i 200 attacchi ho smesso di contare.

Al ministero ci aspettava una brutta sorpresa. Ci dissero



ZOYA

che non avrebbero investito nella sua assistenza sanitaria perché nelle sue condizioni era destinata comunque a morire. Colui che ci parlò era un avvocato che a quanto pare ne sapeva più dei medici per decidere quando e come mia figlia sarebbe dovuta morire.

Per non perdere altro tempo decidemmo di andare Londra a nostre spese. Ma per essere ammessi in ospedale senza una assicurazione sanitaria o una lettera d'impegno del ministero ci chiesero un enorme anticipo. In due giorni vendemmo tutto quello che possedevamo e ci mettemmo in viaggio.

Appena gli esperti Britannici videro Zoya ci dissero che aveva il morbo di Batten. E così ebbe inizio la nostra vera agonia. Nessuno in Serbia conosceva la malattia per cui non aveva un codice. Non avere un codice per il sistema sanitario Serbo significa che praticamente non esisti e non hai alcun diritto.

Ma vediamo cos'era esattamente quello che stava devastando mia figlia. Il Morbo di Batten o Ceroidolipo-fusinosi neuronale giovanile, è una malattia mortale, ereditaria, caratterizzata da un disturbo del sistema nervoso che ha inizio durante l'infanzia e prevede un'inesorabile regressione del sistema nervoso, comportando prima la difficoltà nei movimenti, poi la perdita graduale della vista, fino alla paralisi e quindi alla morte. L'insorgere dei sintomi nel morbo di Batten è legato a un accumulo di sostanze chiamate lipopigmenti nei

tessuti del corpo. Questi lipopigmenti sono costituiti da grassi e proteine e si accumulano nelle cellule del cervello e degli occhi, così come nella pelle, nei muscoli e in altri tessuti. Chiaramente non avevamo speranza.

Il 6 Agosto 2013 Zoya è morta... nel sonno... pacificamente... con un sorriso sulle labbra. Aveva 9 anni.

Ci crollo il mondo addosso. Ricordo vagamente come mio marito letteralmente mi obbligò a respirare. Durante tutta quella giornata continuava a scuotermi la spalla e ripetermi: "Respira, respiriamo insieme... uno... due ... tre... Bojana respira."

Nulla sarà più lo stesso. Non deve essere più lo stesso. Proprio per questo quel giorno giurai che non sarebbe dovuto succedere a nessun'altra famiglia.

Devastati dalla nostra perdita ma guidati dalla nostra missione, far riconoscere ai bambini il diritto di lottare, iniziammo la nostra campagna per la Legge di Zoya. La nostra era una proposta di legge in cui si sarebbe stabilito che:

1. Se un medico Serbo non riesce a raggiungere una diagnosi certa entro 6 mesi hanno l'obbligo di mandare un campione di tessuto e un prelievo di sangue all'estero.
2. Le famiglie con bambini malati hanno il diritto alla diagnosi prenatale a spese del sistema sanitario nazionale.
3. Lo stesso vale per tutti i membri della famiglia che potrebbero essere portatori del gene mutato.

Molti pensarono che sarebbe stato semplice. Chi avrebbe rifiutato una legge che aiutava i bambini malati e le loro famiglie. Ma la verità fu molto diversa. Il nostro primo passo fu trovare un Membro del Parlamento che fosse medico e anche una persona sensibile. Dusan Milisavljevic



era il nostro uomo. Ci fidavamo di lui. I pazienti si fidavano di lui. Era lui che poteva aiutarci. Infatti ci rispose: "Sarebbe un onore." Si prese l'impegno di lottare per la Legge di Zoya e continua ad impegnarsi per i bambini, i pazienti e le loro famiglie.

Io invece non sono un medico e neppure un avvocato. Ma da madre di Zoya sapevo quale dovesse essere l'essenza della sua legge e un esperto ci aiutò a mettere insieme il documento. Sceglimmo Hajrija Mujovic dell'Istituto di Scienze Sociali a Belgrado e medico legale. Non esitò neppure un secondo nell'aiutarci. Devo ammettere che nessuno di noi sapeva in cosa ci imbarcavamo ma questo fu un bene. Le proporzioni della responsabilità che questa iniziativa ha poi rappresentato ci avrebbe spaventato troppo in quei primi giorni.

Una volta che fu stilata la prima bozza coinvolgemmo gli specialisti: esperti metabolici, genetisti, neurologi, ginecologi pediatri e molti altri ancora. Tutti coloro che erano impegnati con la salute dei bambini.

Discutere con loro non fu semplice ma la lotta era impari perché noi avevamo Zoya dalla nostra parte.

Quando un genitore perde un figlio non ci esistono più giorni belli e spensierati... compleanni e feste.... finisce tutto. Ma per noi c'è un grande giorno, il 23 di Gennaio 2015 quando il governo Serbo ha finalmente adottato la Legge di Zoya premiando tutti i nostri immensi sforzi per garantire a tutti i bambini malati una vera speranza.

Grazie Zoya! E' un onore essere la tua mamma ed il tuo papà.

Hai rinnovato la tua iscrizione alla HHT Onlus per il 2015 ?

Cosa aspetti ?

La tua partecipazione è l'incoraggiamento che 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 paziente, 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.

Perciò rinnova la tua iscrizione oggi stesso ed incoraggia i tuoi familiari 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 Copyright | da rinviare via email o fax ai contatti indicati.

Per ogni iscritto grandi vantaggi:

Tre edizioni annuali del notiziario CopyrightHHT

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.



Data: _____

Cognome e Nome: _____

Indirizzo: _____

Città: _____ Prov: _____ Cap: _____

Recapiti telefonici: _____

Nato a: _____ il: ____ / ____ / ____ E-mail: _____

Professione _____

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

☐ PAZIENTE
☐ FAMILIARE
☐ MEDICO
☐ SOSTENITORE
☐ ALTRO

ISCRIZIONE ☐ **NUOVO ASSOCIATO** ☐ **RINNOVO**

☐ € 10 ☐ € 30 ☐ € 50 ☐ ALTRO _____

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

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

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

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

D – Diritti dell'interessato
Vi rammentiamo che l'art. 7 del d.lgs. 196/2003 attribuisce al soggetto interessato i seguenti diritti:
1. di ottenere la conferma dell'esistenza dei propri dati personali, anche se non ancora registrati, e la loro comunicazione in forma intelligibile; l'indicazione della loro origine, delle finalità e delle modalità del loro trattamento; l'indicazione della logica applicata, degli estremi identificativi del titolare, del responsabile e dei soggetti o delle categorie di soggetti a cui possono essere comunicati i dati o che possono venire a conoscenza in qualità di responsabile o di incaricato; l'aggiornamento, la rettifica e l'integrazione dei dati, la loro cancellazione, la trasformazione in forma anonima o il blocco dei dati trattati in violazione di legge; l'attestazione che tali operazioni sono state portate a conoscenza degli eventuali soggetti cui i dati erano stati comunicati;
2. di opporsi al trattamento dei propri dati personali in presenza di giustificati motivi o nel caso in cui gli stessi venissero utilizzati per l'invio di materiale pubblicitario, di direct marketing o per il compimento di indagini di mercato.
Per l'esercizio dei diritti riconosciuti dall'art. 7 scrivere al Presidente dell'associazione (Responsabile del trattamento) presso HHT Onlus - via Giorgio Giorgis 10 - 00054 Fiumicino (RM).

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

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

☐ ACCETTO ☐ NON ACCETTO

FIRMA _____

- ☐ Si allega copia del pagamento effettuato a mezzo bonifico bancario intestato a :
HHTONLUS - Unicredit Banca IBAN IT43F0200816005000103081851
- ☐ Si allega copia del bollettino postale intestato a HHT ASSOCIAZIONE TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA :
Conto Postale nr. 001019287059 - IBAN IT96R0760103200001019287059
- ☐ Pagamento effettuato a mezzo PAYPAL (assicurarsi di inserire il nominativo corretto durante la procedura di pagamento)
- ☐ Pagamento in contanti (esclusivamente per adesioni presso i punti informativi presenti durante gli eventi)

FIRMA _____



HHT Onlus - Pazienti come voi

Chi Siamo

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

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

La Mission

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

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

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

Trovare una cura.

Il Direttivo

Presidente

Dott.ssa Maria Aguglia

Vice Presidente e Tesoriere

Fabrizio Montanari

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)