Dicembre 2015 Anno #2 Volume #3

Copyrighht

Notiziario della HHT ONLUS

Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Approfondimenti

RICERCA HHT IN SPAGNA

News

CAMP 2015

Traguardi

EUPATI

HHT onlus

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,
il tempo vola e ci ritroviamo a fare il bilancio di un nuovo anno appena trascorso. Non vorrei ripetermi con considerazioni e riflessioni, che probabilmente, ogni anno, si somigliano un po', ma vorrei, invece, porre l'attenzione sugli aspetti sociali, che tanto ci hanno impegnato nell'anno che volge al termine. Grazie alla dedizione di tante persone, motivate, entusiaste, propositive, hanno visto la luce molti eventi di sensibilizzazione e di diffusione della conoscenza. Al tempo stesso è stata tessuta una fitta rete di contatti tra i pazienti, che permetterà un aumento della condivisione e della conoscenza all'interno della stessa realtà regionale ed anche al di là. Questo, sicuramente, dà, ad ognuno di noi, maggiore consapevolezza della malattia, ma anche molta serenità nello scoprire di non essere soli e di poter contare sull'aiuto e la disponibilità di… nuovi amici! Tutto questo deve confortarci e darci una marcia in più, nel nostro percorso di vita quotidiano: sappiamo che, anche spostandoci dalla nostra città, possiamo avere dei punti di riferimento e questo ci fa sentire più tranquilli.
In questo numero leggerete della nascita di tre nuovi Coordinamenti Regionali : Calabria, Campania e Molise. La presenza dei coordinatori regionali diventa di fondamentale importanza per realizzare una rete di sicurezza e di solidarietà intorno al paziente, ovunque si trovi, tanto più se si considerino le grandi differenze interregionali sia per quanto attiene ai servizi sanitari, sia per disponibilità e sensibilità delle istituzioni.
Leggerete anche le tante storie di pazienti che, grazie all'aiuto di tutti noi, hanno finalmente ricevuto una diagnosi corretta e hanno incominciato ad affrontare la vita con prospettive diverse.
Molte le novità che ci vedono protagonisti nella nascente Federazione Europea delle Associazioni HHT : anche il riconoscimento da parte dei nostri fratelli europei è un premio per il nostro impegno !
Sono certa che ciascuno troverà spunti di riflessione e di conforto anche in questo numero.
Colgo l'occasione per inviare a tutti i miei più cari auguri per le prossime festività. Vi auguro di trascorrerle in serenità, allegria e salute e che possano essere anche l'occasione per coinvolgere parenti ed amici in questa nostra avventura, con sempre maggiore determinazione.

Maria Aguglia

Indice

APPROFONDIMENTI
04 Esempi significativi di lavoro dei ricercatori Spagnoli per l'HHT

STUDI E SPERIMENTAZIONI
05 Tali-HHT
06 Contributo per la ricerca genetica all'Università di Toronto
06 Interruzione dello studio Alegori in Francia

TRAGUARDI
07 Eupati

NEWS
08 Intro Camp 2015
10 Programma Sociale CAMP
11 Camp Revolution 2016
12 HHT Europa
14 Vi presentiamo i nuovi coordinatori Regionali HHT
16 Corso Ecm in Sardegna
17 Portiamo l'HHT a Scuola

VOLTI E STORIE
18 La Storia di Simona - Diagnosi a 30 anni

RARI MA NON SOLI
20 I nostri amici della Epidermolisi Bollosa

PROSSIMI APPUNTAMENTI
21 Prossimi Appuntamenti

Esempi Significativi di lavoro dei ricercatori Spagnoli per l'HHT

DOTT.SSA MARIA LUISA BOTELLA

L'Unità Spagnola per l'HHT è da tempo impegnata in studi e ricerche di terapie per la patologia. I percorsi scelti sono due, molto diversi tra loro.

1. Da una parte si è impegnati su soluzioni veloci per ottenere risultati a breve termine e per essere in grado di utilizzare immediatamente dei farmaci già esistenti. Questa strategia si chiama "riutilizzo strategico dei farmaci". Il vantaggio di questo tipo di approccio sta nel fatto che si tenta di impegnare farmaci già utilizzati per altre patologie e che, perciò, hanno già un accertato grado di sicurezza.

2. Dall'altra parte si è impegnati anche nella ricerca di nuove scoperte tecnologiche, come terapie con le cellule staminali o l'uso della micro tecnologia RNA, ma queste sono strade lunghe, che richiederanno tempo e perseveranza.

In merito alle strategie per diminuire il sanguinamento nasale nei pazienti HHT, con il riutilizzo strategico dei farmaci stiamo percorrendo 3 strade terapeutiche diverse.

1. La strada più tradizionale, condivisa da molti altri colleghi è l'uso degli antifibrinolitici: Acido Tranexamico. Questi stabilizzano il network di fibrina che si forma nel processo di coagulazione, rendendolo più veloce ed efficace.

DOTT.SSA MARIA LUISA BOTELLA
MADRID

2. Un'altra via è la diminuzione della vascolarizzazione anormale delle mucosa del naso attraverso l'antiangiogenesi. Sosteniamo per questo l'uso locale del timololo, propranololo, come antiangiogenico, che riduce la rete vascolare anormale della mucosa nasale.

3. Ma il nostro impegno è riposto anche nella stimolazione della trascrizione di Endoglin e ALK 1 per aumentare la sintesi delle proteine insufficienti nei pazienti HHT. A questo scopo usiamo dei SERM (modulatori di ricezione selettivi) In questo caso i farmaci impiegati sono il Raloxifene (Evista, Lilly) ed il Bazedoxifene (Conbriza, Pfizer). Questi due farmaci sono dei SERM che prevengono l'osteoporosi e che sono stati impiegati, con successo, nelle donne in post menopausa affette da HHT, per diminuire l'epistassi ed il sanguinamento gastrointestinale.

Entrambi i farmaci sono stati approvati, come farmaci orfani per l'HHT.

Il Raloxifene è stata riconosciuto, per questo scopo, dall'EMA (Ente approvazione dei farmaci Europeo) e dalla FDA (Food and Drug Administration USA) nel 2010. Mentre il Bazedoxifene è stato approvato proprio nel Novembre del 2014 dall'EMA. Negli Stati Uniti l'approvazione non è avvenuta perché il farmaco non viene commercializzato in questo paese.

Ora cerchiamo di capire perché il farmaco orfano Raloxifene non è stato ancora commercializzato. Per questa approvazione è necessario un ulteriore studio multicentrico di Fase II e III, con un totale di almeno 138 pazienti HHT.

I costi di tale studio sono altissimi sia per la monitorizzazione che per l'assicurazione dei partecipanti. Il costo totale da sostenere è di 1.5 milioni di euro e, senza il supporto di un bando europeo o di una casa farmaceutica, lo studio non può essere chiaramente portato a termine.

La Lilly (produttrice del farmaco) ha rifiutato la nostra richiesta di sostenere lo studio, dal momento che non ritengono il risultato economicamente vantaggioso (come accade per molti farmaci di malattie rare). Inoltre la licenza di Lilly sul Raloxifene è scaduta nel 2013, dunque i medici possono già prescrivere il farmaco generico.

Abbiamo poi fatto domanda per un fondo di ricerca Europeo lo scorso Ottobre 2014 all'interno del Framework di finanziamenti Horizon 2020. Erano firmatari del progetto la Spagna, l'Italia, la Gran Bretagna, la Germania, l'Olanda, la Danimarca ed Israele. Ad ora la nostra domanda non è stata accettata ma tenteremo di nuovo nel biennio 2016/2017 sempre in Horizon 2020.

Nel frattempo abbiamo approcciato l'alternativa sul

mercato: il Bazedoxifene, dal momento che la sua licenza è del 2011 in Europa e hanno ancora 10 anni di esclusiva sul prodotto. Ma, poiché il prodotto non è commercializzato negli Stati Uniti, neanche loro sembrano interessati a sviluppare commercialmente un progetto per la designazione di farmaco orfano.
Va detto, comunque, che sia il Raloxifene che il Bazedoxifene (nomi dei principi attivi) possono essere utilizzati nei seguenti casi e con le seguenti modalità:
- In donne affette da HHT, in post menopausa e affette da osteoporosi.
- vengono esclusi pazienti con precedenti di tromboembolismo o ipercoagulazione.
- Il trattamento previsto è di: 20 mg/giorno di Bazedoxifene (Conbriza) or 60 mg/giorno di Raloxifene (Evista)

Tali-HHT

PROF.SSA ROSANGELA INVERNIZZI

La teleangiectasia emorragica ereditaria (HHT) ha finalmente una terapia farmacologica efficace! Un lavoro pubblicato sul Lancet Hematology ha dimostrato come la somministrazione di basse dose di Talidomide per via orale sia in grado di ridurre in maniera molto significativa le epistassi (Invernizzi et al, Efficacy and safety of thalidomide for the treatment of severe recurrent epistaxis in hereditary haemorrhagic telangiectasia: results of a non-randomised, single-centre, phase 2 study. Lancet Haematology 2015; 2: e465). Lo studio clinico, coordinato dalla profssa Rosangela Invernizzi, è stato condotto alla Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo - Università di Pavia grazie anche ad un finanziamento di Telethon. Hanno contribuito allo studio il Dipartimento di Medicina interna diretto dal prof. Carlo Balduini, la Clinica Otorinolarigoiatrica diretta dal prof. Marco Benazzo ed il prof. Cesare Danesino dell'Istituto di Genetica.

La sperimentazione ha arruolato 31 pazienti con forme molto avanzate di HHT e refrattari alle comuni procedure otorinolaringoiatriche. Ventitrè di loro avevano necessità di trasfusioni di globuli rossi e 14 stavano assumendo ferro per controbilanciare le perdite. Tutti i 31 pazienti hanno risposto in maniera positiva al trattamento, con importante riduzione della frequenza, intensità e durata delle epistassi. I livelli di globuli rossi sono aumentati in maniera significativa e 20 dei 23 malati che erano trasfusione-dipendenti non hanno più avuto bisogno di ricevere sangue. Il trattamento è stato ben sopportato e gli effetti collaterali più frequenti sono stati modesta stitichezza (correggibile con i comuni lassativi) e sonnolenza (di scarso rilievo assumendo il farmaco alla sera).

La terapia è stata somministrata per tre mesi, ma il miglioramento è continuato a lungo dopo la sua sospensione (mediamente per 7 mesi). La lunga durata della remissione è un risultato inatteso e molto interessante. Una possibile spiegazione è che la Talidomide renda la parete dei vasi più resistente e che ci voglia tempo perchè la malattia riesca di nuovo ad indebolirli. Ciò renderebbe credibile l'ipotesi che la somministrazione ciclica del farmaco possa indurre remissioni stabili. Uno studio clinico per verificare questa ipotesi è già in corso al San Matteo. Se i risultati saranno positivi, si aprirà la prospettiva di utilizzare il farmaco per la profilassi delle epistassi nella pratica clinica quotidiana anche al di fuori di studi sperimentali.

Lo studio pubblicato ha avuto come oggetto solo le epistassi. Non vi sono quindi dati sull'efficacia della Talidomide nei sanguinamenti intestinali, ma è ragionevole sperare che anche per questo tipo di emorragie il farmaco possa rivelarsi efficace.

PROF.SSA ROSANGELA INVERNIZZI
SAN MATTEO DI PAVIA

Contributo alla ricerca genetica

HANNA FAGHFOURY & KATHY SIMINOVITCH
(UNIVERSITY OF TORONTO, MT. SINAI HOSPITAL/UNIVERSITY HEALTH NETWORK)

E' chiaro a tutti noi che la Teleangectasia Emorragica Ereditaria è una displasia vascolare autosomica dominate caratterizzata dalla formazione di molteplici teleangectasie delle mucose e da malformazioni artero-venose che conducono progressivamente al sanguinamento, ad invalidità , ed, in alcuni casi, alla mortalità. Circa l'80% dei casi di HHT è dovuto a mutazioni genetiche che conducono alla formazione di una proteina aberrante delle cellule endoteliali , il "transforming growth factor β (TGFβ), ma nel rimanente 20% dei casi la mutazione genetica rimane sconosciuta. Il gruppo della Dottoressa Faghfoury dell'Università di Toronto ha recentemente usato l'intera sequenza esonica per ricercare questa mutazione in una famiglia HHT, in cui gli individui affetti non presentano alcuno dei geni HHT attualmente conosciuti. Questo approccio ha permesso di identificare una mutazione missense che corrisponde ad un gene mai collegato all'HHT prima d'ora e che potrebbe essere responsabile della malattia in questa famiglia. Hanno anche portato a termine degli studi biologici preliminari che dimostrano gli effetti avversi di questa mutazione sulla funzionalità della proteina nelle cellule endoteliali. La Dottoressa Faghfoury collaborerà con la Dottoressa Siminvitch per definire, con maggiore precisione, gli aspetti molecolari e cellulari che collegano questa mutazione all'HHT, utilizzando, in primo luogo, dei sistemi cellulari in vitro ma poi, anche attraverso lo sviluppo e la caratterizzazione di una cavia HHT il cui il genoma presenterà la mutazione della proteina. Si studieranno gli effetti sulla integrità vascolare e biologica in vivo nella speranza di mettere a punto dei nuovi target terapeutici.

Informazioni sull'interruzione dello Studio Francese "Alegori"

DOTT.SSA SOPHIE DUPUIS GIROD - LIONE

Da un primo studio sull'efficacia del Bevacizumab, somministrato ai pazienti affetti da Rendu-Osler per via endovenosa (studio METAFORE) e dalle pubblicazioni riportate in letteratura, avevamo deciso di intraprendere un secondo studio sulla possibilità di somministrare l'Avastin (Bevacizumab) per spray nasale. Il progetto é stato finanziato da un PHRC (Progetto Ospedaliero di Ricerca Clinica) ed ha avuto inizio nel 2015, a Lione, in collaborazione con altri quattro centri di eccellenza francesi per l'HHT (Montpellier, Parigi Ambroise Parè, Marsiglia e Poitiers).
Come previsto nel protocollo ALEGORI, l'analisi intermedia é stata realizzata dopo il trattamento dei primi 80 pazienti. Questa analisi statistica non ha evidenziato alcun miglioramento dopo il trattamento e, di conseguenza, il comitato indipendente di controllo (DSMB) ha raccomandato di abbandonare definitivamente lo studio.
Questo comitato ha, comunque, sottolineato il grande interesse del risultato negativo di questo studio per la comunità medica e scientifica. Questi risultati, infatti, sono coerenti con i risultati dello studio americano "Nose study", uno studio analogo, presentato in Florida nel giugno 2015. L'Avastin é efficace soltanto se somministrato per via endovenosa. Speravamo tutti che una somministrazione più semplice, per via nasale, potesse essere ugualmente efficace, ma il farmaco non viene assorbito in maniera sufficiente per questa via. Non proseguiremo, quindi, questo studio. Rifletteremo, invece, sulle diverse possibilità di somministrazione per migliorare l'assorbimento di questo farmaco per via nasale.
Ringraziamo tutti i pazienti che hanno partecipato a questo studio e vi terremo informati sui prossimi studi e sulle pubblicazioni che speriamo di completare entro la fine del 2015.

Dr. Sophie Dupuis-Girod
Coordinatore Nazionale Centri HHT di Francia

Il traguardo più ambito: l'opportunità di diventare un vero Patient Advocate.

CLAUDIA CROCIONE

Lo ammetto, ho iniziato a seguire il programma formativo dell'Unione Europea ed Eurordis, sulle malattie rare, quasi per gioco. Era il 2012 ed in principio non avevo nessuna idea di dove questa esperienza mi avrebbe portata. Ad essere ancora più sincera, leggevo il programma del primo corso della Summer School di Barcellona e a malapena capivo di che argomenti trattasse.

Cosa mi ha spinto allora a presentare quella prima domanda di ammissione? Un'intuizione: la consapevolezza che ci mancavano le conoscenze per essere attori di un cambiamento concreto per la nostra patologia.

L'Europa si è posta lo stesso problema per le malattie rare. Non siamo malati come gli altri. Per noi non ci sono i numeri necessari a stimolare investimenti di ricerca, come per le patologie più diffuse e, dunque, mancano i fondi e gli interessi per far progredire la scienza.
E così l'Europa vuole formare dei Patient Advocates. Cosa sono? Tradotto letteralmente questo termine significa "sostenitore dei pazienti". Nella pratica voglio spiegarvi cosa comporta, perché è quello che ci rende ogni giorno più forti e più incisivi.

Partiamo dal concetto di Attivista.
Un attivista è una persona, di tutto rispetto, impegnata a gridare il proprio disagio e la propria condizione. Non ha altri mezzi se non i gesti plateali come le marce, le manifestazioni e atti dimostrativi, per portare l'attenzione sul proprio problema. E' un impegno valido, ma passionale e, purtroppo, quasi mai conduce a cambiamenti concreti e duraturi.

L'Advocacy è, invece, una forma ponderata di impegno. Presuppone conoscenza e preparazione profonda di tutti gli aspetti del problema da affrontare. L'Advocate è in grado di capire tutte gli aspetti del complesso problema che vive, è in grado di capire le forze in gioco e le risorse mancanti e riesce a fare questo, ponendosi in una posizione centrale e propositiva rispetto a tutti gli attori coinvolti.

Come si diventa Patient Advocate per l'HHT? Essere un paziente affetto da questa patologia o un famigliare coinvolto è il punto di partenza. Questa prospettiva permette di conoscere le difficoltà, le necessità e le aspettative da soddisfare. Ma non è assolutamente sufficiente. Occorre capire pienamente il ruolo dei medici e dei ricercatori, le loro difficoltà ed i limiti che incontrano. Ma occorre anche conoscere la legislazione in materia di ricerca, i complessi sistemi di sperimentazione e approvazione dei farmaci, il coinvolgimento ed i limiti dell'interesse delle case farmaceutiche.

Solo a quel punto si hanno chiare tutte le variabili del problema da risolvere. Solo così ci si può porre come interlocutore autorevole di medici, pazienti e industria, sul tema che per noi conta di più: la cura di questa malattia. E solo così ci verrà riconosciuto un ruolo centrale in questo processo. Noi, pazienti affetti da malattia rara, non possiamo contare su nessun altro per portare avanti questo cambiamento. Solo noi possiamo fare la differenza.

E l'Europa questo lo ha capito da tempo ed attraverso Eupati ed Eurordis ci ha offerto queste opportunità. Il 22 Settembre sono stata ammessa all'ultimo livello di formazione: La Eupati Accademy e sono già due mesi che studio appassionatamente argomenti complessi ed impegnativi, con l'entusiasmo di una bambina e la determinazione di un guerriero.

Mi rimane ancora molto da imparare. Ho di fronte a me altri 10 mesi di studio ed esami. Ma ora ho ben chiare le ragioni di tutto questo, so dove mi sta portando e, in parte, ne vedo già i risultati.

Capirete che questo non è un traguardo personale di Claudia. E' un traguardo di tutta la comunità Europea per l'HHT. E oggi vorrei ringraziare il direttivo della HHT Onlus per la fiducia che ha riposto in me, per aver appoggiato la mia intuizione e sostenuto questo percorso, condividendone le difficoltà e l'entusiasmo.
Sono emozionata già solo all'idea dei successi che, presto, tutto questo ci porterà.

Claudia Crocione
Project & Communication Manager HHT Onlus

CAMP 2015

E' ormai dal 2013 che la Conferenza Annuale Medici Pazienti per l'HHT è diventato un appuntamento itinerante. Siamo partiti dall'Umbria nel 2013, passati per il Lazio nel 2014 e, quest'anno, l'evento è approdato in Campania, nella splendida cornice della città di Salerno.
Sicuramente questo è l'appuntamento più atteso per tutti i nostri associati, ma anche uno dei più impegnativi, dal punto di vista organizzativo, per i volontari dell'associazione. Spostarsi ogni anno, di città in città, rende più complessa la preparazione dell'evento, ma i vantaggi sono molteplici e superano, di gran lunga, l'impegno ed i costi aggiuntivi.
Per prima cosa la conferenza itinerante vi "viene incontro". La mobilità dei pazienti con malattia rara non è sempre semplice e agevole, sia per ragioni di salute, che per motivi economici. Venire incontro a voi significa dare a tutti le stesse possibilità di partecipare ad un evento così significativo per accedere ad informazioni e contatti indispensabili. Ma i benefici non si fermano qui.
Un valore aggiunto del CAMP migrante sta nella capillare diffusione della conoscenza della patologia in ogni regione. Per organizzare un edizione di CAMP ci confrontiamo con le istituzioni, Comuni e ASL, ma anche con innumerevoli fornitori locali. Almeno un centinaio di soggetti, che mai erano venuti in contatto con la nostra patologia, alla fine di mesi di collaborazione attiva nell'evento, diventano, insieme a noi, promotori della conoscenza dell'HHT.

Accanto al lavoro organizzativo, c'è, poi, tutto un lavoro capillare per coinvolgere i Medici del territorio: specialisti degli ospedali, medici di medicina generale e pediatri. Grazie al nostro intervento, vengono messi in contatto con gli specialisti dei Centri di Eccellenza (relatori di CAMP) e facciamo in modo che nascano rapporti di collaborazione duraturi, con un ritorno positivo per tutti i pazienti della regione.
Infine, esplorare ogni anno un angolo d'Italia, con la nostra conferenza permette ai pazienti di unire l'utile al dilettevole. Aggiungere, alle ore di approfondimento, l'occasione di svago, scoperta e socializzazione tra pazienti e medici, è un aspetto non secondario dello "stare meglio".
Abbiamo raccolto alcune testimonianze di pazienti che hanno partecipato alla Conferenza di Salerno: Vincenzo, Fernando e Milena, tre volontari e partecipanti di questa edizione, vi racconteranno la loro esperienza.
Prima di lasciare a loro la parola vorremmo ringraziare tutti i volontari che si dedicano alla realizzazione di questi appuntamenti, con entusiasmo ed abnegazione. Un ringraziamento particolare, però, va ai nostri relatori, che, ogni anno, riescono a coinvolgere e stimolare l'uditorio con interessantissime relazioni, rispondendo, con pazienza e professionalità, a tutti i quesiti che ogni paziente ha necessità di porre. I medici, che si occupano di malattie rare, sacrificano parte del loro tempo professionale e familiare per occuparsi di noi ed il ritorno che hanno è spesso soltanto la nostra infinita gratitudine. Sono persone dotate di grande sensibilità e compassione e collaborare con loro è un onore. E' un grande privilegio avere il loro aiuto, per nulla scontato, dal momento che in molti altri paesi europei i pazienti HHT sono orfani di tale sostegno.

CAMP Salerno 2015

VINCENZO LA CAVA

Il Salone dei Marmi del Palazzo di Città di Salerno è bellissimo.
Non potevamo sperare di avere una "location" così bella per la nostra riunione annuale sull'HHT.
Arrivare dai vicoli della città vecchia e trovarselo davanti fa un certo effetto, ma arrivare, insieme ad altri pazienti, tutti accumunati dalla stessa voglia di conoscere nuovi amici, di confrontarsi sulla malattia e di avere dei buoni consigli che ci aiutino a sopportare un po' meglio il nostro disagio ….. questo si che fa un gran bell'effetto!
Ho avuto la sensazione che Salerno fosse al centro della nostra Italia: gente proveniente da Bologna, Ancona Frosinone, Lecce , Bari, Pavia , Roma, Terni e chissà quanti altri posti, tutti uniti dalla voglia di aggiornarsi , di conoscere meglio una medicina, un tipo di cura o semplicemente un modo per vivere meglio le nostre giornate.
E con immenso piacere ritroviamo i "nostri" dottori, quelli che non si stancano mai di confortarci, di darci consigli e sono lì per dirci di sperare in meglio, tutti insieme, noi e loro.
Perché io credo, e lo dico sempre a tutti, che il modo per provare a vincere una malattia rara, come la nostra, è trovare pazienti che aiutino i medici e medici che aiutino i pazienti.
Alle nove e trenta inizia il programma, i dottori parlano, spiegano e ci danno una miriade di informazioni; il silenzio scende nella sala, tutti sono interessati agli argomenti trattati, che ci aiutano a capire meglio certi "comportamenti" del nostro corpo.
Alla fine di ogni intervento le domande poste sono tante, tutte interessanti e mi sembra quasi che ci sia continuità fra i discorsi dei dottori e quelli dei pazienti.
Ho trovato molto bella l'idea di coinvolgere di più la platea: la gente ha voglia di parlare, di raccontare, di capire meglio come affrontare certe situazioni; i dottori vogliono, a loro volta, capire meglio da noi certe caratteristiche della malattia ed avere conferme alle loro basi medico-scientifiche.
Per me a Salerno c'è stata una grande novità: sapevo che i pazienti non sono solo nella mia città, ma anche in tante altre regioni italiane, però ho capito che la nostra HHT-Onlus punta ad unire tutte le Regioni Italiane e spera di riuscire, un giorno, a coinvolgere anche il resto dell'Europa, perché ci sono nazioni che hanno già un'organizzazione, mentre altre hanno pazienti che sono soli. Si ho capito una cosa basilare: che mai, come nel nostro caso, l'unione fa la forza!!
Salerno è un punto di partenza; andremo sicuramente in tanti altri posti, perché abbiamo il dovere di garantire un futuro migliore alle future generazioni

Vincenzo La Cava.

Salerno 20 anni dopo...

FERNANDO E MILENA BROCCA

FERNANDO E MILENA BROCCA

Era il mese di ottobre del 1995 quando andai per l'ultima volta a Salerno con mio marito (allora ancora il mio ragazzo), per la sua seduta di laurea.
Davanti a noi si prospettavano sogni, passioni, speranze, tutte espressioni di due giovani che guardavano al futuro con ottimismo.
Ritorniamo dopo vent'anni nell'incantevole città di Salerno, affacciata sull'omonimo golfo e soprattutto sede di una delle più antiche scuole di medicina dell'Occidente, con la consapevolezza di aver raggiunto tanti di quegli obiettivi prefissati in quell'epoca, ma anche sconfortati e demoralizzati dal notevole aggravamento di quella perfida malattia di mio marito chiamata HHT.
Avevamo già partecipato al Camp Fiumicino 2014 ed avevamo ricevuto importanti risposte scientifiche dai validissimi medici addetti ai lavori. Pienamente soddisfatti dell'evento del 2014, abbiamo deciso di partecipare, anche quest'anno, incuriositi dalle novità introdotte, come il workshop "Partecipa al cambiamento con la HHT Onlus" e il programma sociale "Visita guidata ai Giardini Officinali della Minerva e al Centro Storico di Salerno".

Palla al centro e fischio di inizio del Camp 2015. Si parte con il riscaldamento del workshop e dopo pranzo indossiamo le rosse magliette della nostra associazione HHT Onlus e ci avviamo verso il Giardino della Minerva. Quelle magliette rosse ci danno sin da subito un senso di appartenenza, di forza, di non essere più soli. Dentro di noi avvertiamo una strana sensazione.
Ci inerpichiamo su per le stradine del centro storico e, accompagnati dalla nostra guida turistica, raggiungiamo i Giardini Officinali. In questo spazio straordinario in perfetta sintonia con il panorama mozzafiato, senza volerlo, diventa naturale dialogare con le altre magliette rosse e raccontarsi le proprie esperienze, le proprie paure... i propri rimedi. Ed è questo confronto che fa aumentare in noi la forza di combattere la nostra malattia. E dico la nostra, perché l'HHT è una malattia che coinvolge tutta la famiglia.
Sarà stato il caldo della soleggiata giornata o forse il magico profumo delle piante officinali, ma, fuori dal Giardino della Minerva, ci sentivamo una squadra, forte e con carattere, senza inibizioni sociali e pronti ad affrontare, con le nostre magliette rosse, il popolo dello shopping del sabato pomeriggio.
Quella macchia di color rosso accesso che si aggira per il Centro di Salerno incuriosisce. Ci guardano, ci fermano, ci pongono delle domande. E per la prima volte mi trovo ad esternare la problematica dell'HHT con degli estranei.
Ormai è tardi e dobbiamo rientrare per cena, io e mio marito, come vent'anni fa, ci ritroviamo a passeggiare in questa incantevole città e davanti a noi si prospetta un futuro difficile, con una patologia rara, ma non troppo e, nonostante tutto, in noi, grazie a questa esperienza, è rinato l'ottimismo, espressione di due persone mature non più legate ai sogni, ma alla dura realtà.

CAMP REVOLUTION

Siamo già al lavoro per il prossimo appuntamento Medici Pazienti che si terrà in autunno del 2016!
Come mai così presto? Perché ci avete dato tante idee per creare un incontro davvero rivoluzionario e, con entusiasmo, abbiamo accolto la sfida. Vogliamo sentire le vostre proposte ed esigenze per rendere Camp un evento su misura per tutti i nostri Associati. Per questo chiediamo la vostra più ampia partecipazione. Chiamate e scriveteci per lanciare le vostre idee.
Per guidarvi nelle informazioni che ci sarebbero utili, ecco qualche domanda a cui vi chiediamo di rispondere:

- Elenca 3 argomenti che vorresti fossero trattati alla prossima conferenza medici pazienti.
- Se hai figli tra i 5 ed i 25, anni vorresti un programma specifico per la loro fascia d'età alla conferenza? Perché?
- Parteciperesti ad un workshop per i volontari della HHT Onlus?
- Apprezzi l'idea di un programma sociale di svago, durante il weekend della conferenza?
- C'è un medico in particolare che vorresti incontrare alla prossima conferenza?

Il prossimo appuntamento si terrà in Emilia Romagna per cui, se vivi in questa regione e hai piacere di aiutarci nell'organizzazione dell'Evento, non esitare a segnalarcelo!

HHT Europe

Pensando a questo articolo, la mia prima idea è stata quella di farvi un resoconto di tutto quanto accaduto durante l'ultima riunione svoltasi a Parigi lo scorso 7 e 8 ottobre, subito dopo il nostro ultimo Convegno Nazionale. Avrei voluto dirvi di come sono andate le cose, partendo dalla decisione di accelerare sulla formalizzazione dell'Associazione Europea, a come si sono svolte le votazioni per decidere il Logo da utilizzare; avrei potuto raccontarvi cosa, Claudia Crocione, aveva preparato per illustrare le strategie di comunicazione e di raccolta fondi, di quante nuove associazioni dei pazienti stiamo aiutando a creare nei paesi dove ancora non ci sono organizzazioni ufficiali; insomma, avrei potuto dirvi tante cose, ma non è questo che voglio fare.

In realtà, voglio dirvi un'altra cosa. Abbiamo iniziato quest'avventura nel 2012, per nostra iniziativa, con una riunione a Fiumicino. L'idea era nata in Turchia, nel maggio 2011 durante la prima riunione delle Associazioni dei Pazienti, tenuta in parallelo al Convegno Scientifico Internazionale sull'HHT. Ci eravamo impegnati a vederci almeno una volta l'anno e, dato che avevo preso l'impegno, d'accordo con il Presidente ed il resto del Consiglio Direttivo, organizzai questa riunione a casa nostra.

L'idea iniziale era quella di riunirci e mettere in comune le esperienze e le attività svolte, nel resto d'Europa, dai nostri omologhi, nei singoli Stati. Ci sentivamo ancora "piccoli" e pensavamo che, ascoltare ed imparare dagli altri sarebbe stata un'ottima occasione per aiutarci a crescere.

Era il 2012 e di strada ne abbiamo fatta tanta. Come spesso accade a noi italiani, però, ci sentiamo sempre un pochino inferiori al resto d'Europa, malati forse di esterofilia più che di HHT.

Quello che voglio dirvi oggi è che NON E' COSI'. A Parigi, abbiamo illustrato quanto fatto in termini di comunicazione, organizzazione eventi, programmazione ed obiettivi. Per me è stata una sorpresa vedere che la maggior parte delle Associazioni Europee, ci guardava con ammirazione, prendeva appunti, ci chiedeva se fosse possibile utilizzare

il Nostro materiale. Addirittura hanno insistito per utilizzare il nostro logo e renderlo il logo ufficiale dell'Associazione Europea. In poche parole, questa riunione ci ha convinti che la strada che abbiamo imboccato è quella giusta e ci ha incoraggiati ad andare avanti lungo questo cammino.

Ritornando ai fatti: stiamo aspettando le ultime indicazioni per poter registrare ufficialmente HHT Europe – Federation of HHT Associations. Vi terremo informati di tutte le novità a questo riguardo.

Fabrizio Montanari

Vi presentiamo i nuovi coordinatori regionali HHT

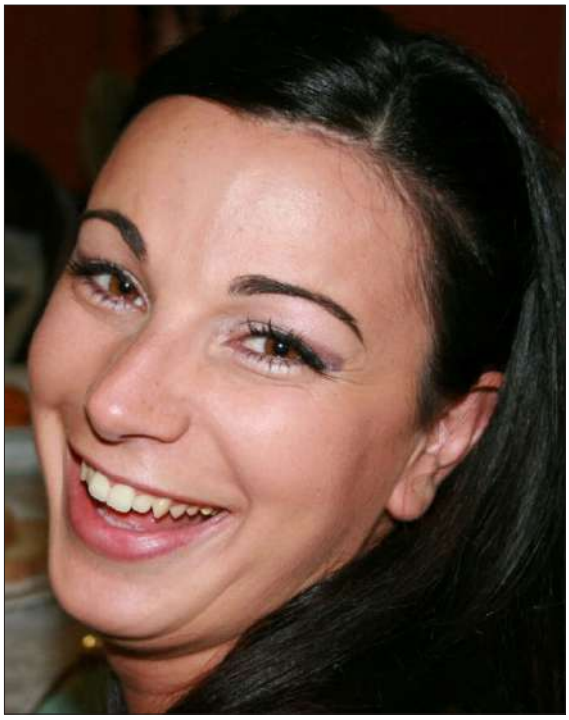
CAMPANIA
LUCA BENEVENTO

Mi chiamo Luca Benevento, sono un ragazzo del sud Italia, con tante passioni, una in particolare è quella per il mare.
La nostra storia, in particolare quella di papà, nasce circa una decina di anni fa: problemi di anemia, perdite intestinali, epistassi.
Abbiamo girato tanti Ospedali, consultato numerosi specialisti, nessuno però ci dava una risposta certa, una motivazione a questa sintomatologia.
Fino a quando, un ematologo di Avellino, coraggiosamente, diagnosticò la Malattia Rendu-Osler-Weber.
Come succede in tutte le famiglie, la notizia ci scosse, ma, senza perdere tempo, la tappa successiva fu quella di essere sicuri che la diagnosi fosse corretta.
Su internet feci una ricerca sul centro più vicino per questa malattia rara e in pochi giorni fissai un appuntamento al Policlinico di Bari, centro di riferimento del sud Italia, dove l'equipe del Prof. Sabba' con la Dott.ssa. Suppressa e tanti altri validi medici, dopo aver eseguito uno screening, diagnosticarono e confermarono tale malattia.
Ora ho deciso di fare di più. Ho voluto offrirmi per il ruolo di Coordinatore Regionale della Campania. Lo faccio per mio padre, per la mia famiglia e per tutti noi.
All'ultimo incontro tenutosi a Salerno, ho capito che rimanere in silenzio non serve a nulla, bisogna agire, farsi sentire, attivarsi su più fronti, per migliorare la nostra vita e andare avanti con la ricerca.

Mi presento come responsabile regionale della Campania, ne sono onorato e felice e spero di dare un piccolo contributo all'HHT, insieme ai pazienti della mia Regione.

Vi abbraccio e vi saluto
Luca Benevento.
Chiunque volesse contattare Luca può farlo scrivendo all'email campania@hhtonlus.org

MOLISE
DONATA CIOCCA



Salve a tutti,
il mio nome è Donata, ho 31 anni e vivo a Riccia in un paesino di circa 5000 abitanti in provincia di Campobasso (Molise).
Scrivo questo articolo perché sono portatrice di HHT, ereditata da mia madre. Da alcuni anni in famiglia si vivono delle esperienze, spesso o quasi sempre, tragiche, di paura e di ansia: vedere mia madre con epistassi che durano circa un'ora o forse anche di più . . . mi ritengo fortunata che le

mie epistassi hanno durata inferiore, circa 20 – 30 minuti . Insieme ai miei fratelli ci troviamo spesso in situazioni in cui ci sentiamo completamente impotenti!!! Al massimo possiamo chiamare il 118, portare mamma in ospedale, fare l'analisi dell'emoglobina che scende sempre a 5.5 / 5.8, fare la trasfusione e tornare a casa; per non parlare di tutti i problemi cardiaci che comporta tale abbassamento di emoglobina. Non c'è ancora una soluzione per questa malattia, c'è bisogno di effettuare studi e ricerche scientifiche. Ma torniamo a me ed alle ragioni di questo mio articolo. Quando mi sono recata al Policlinico di Bari ho avuto un colloquio con la Dott.ssa Suppressa che mi ha parlato di un gruppo di pazienti che lavorano per migliorare le condizioni degli affetti da Rendu Osler Weber. E' così che ho scoperto che esiste la HHT ONLUS. Tornata a casa ne ho parlato in famiglia e insieme abbiamo pensato di dare sostegno a quest'associazione. Innanzitutto ci siamo iscritti, diventando, così, soci dell'HHTOnlus, ma dentro di me sentivo di voler fare molto di più. Per questo ho contattato la Dott.ssa Crocione che mi ha spiegato che, se volevo fare di più, potevo impegnarmi nella mia regione, il Molise, come coordinatrice Regionale HHT. E così oggi mi presento a voi in questa veste e, con l'aiuto di Claudia e degli altri associati, cercherò di diffondere la conoscenza della malattia con eventi e manifestazioni.
Chiunque volesse conoscermi o partecipare alle iniziative del Molise può scrivermi a molise@hhtonlus.org .

Abbraccio tutti, a presto.
Donata Ciocca

CALABRIA
EMANUELA SCHIAVONE

Sono Emanuela Schiavone, ho 28 anni ed una vita abbastanza movimentata!!
Qualcuno avrà avuto modo di conoscere la mia storia riportata sul Copyrighht nel numero di Aprile 2015.
Da poco più di un anno, per la prima volta, ho conosciuto di persona la Rendu-Osler-Weber ed il desiderio è quello di saperne sempre di più, per me, per chi c'è dietro, accanto o davanti a me.
Il primo scontro frontale sono state le difficoltà locali dell'immediata assistenza per questa patologia rara, sconosciuta ai più, e se a questo aggiungiamo la provenienza calabra il quadro si commenta da solo! La regione delle cattedrali nel deserto, delle naturali bellezze ignorate, del tessuto sociale timoroso ed invisibile e, ahimè, dell'assistenza sanitaria storicamente insufficiente.
Grazie all'aiuto di un medico, di grande spessore morale e professionale, sono venuta a conoscenza del centro d'eccellenza di Bari e del suo encomiabile team (prof. C. Sabbà, dott.ssa P. Suppressa) ed, insieme a questo, dell'HHT ONLUS che rappresenta un quid pluris per tutti i malati, un supporto insostituibile che consente ai pazienti, di tutte le regioni, di condividere le loro esperienze, idee, proposte, esigenze e soprattutto paure.
La cosa che manca per migliorarne l'efficacia e l'efficienza sono autonome sedi regionali di raccordo! Per un malato di HHT brancolare nel buio è la regola, è "dura la salita, ma in gioco c'è la vita" ed il primo incoraggiamento che l'associazione fornisce è anche il suo motto : siamo rari ma non siamo soli. Ed è proprio per questo che anche io voglio lasciare il segno: scopo primario è quello di creare un punto di riferimento affidabile e costruttivo, e dal punto di vista informativo e da quello morale/psicologico. L'obiettivo è quello di riuscire a rendere patrimonio comune l'HHT: i sintomi, le conseguenze, i risultati.
Sono una paziente HHT volenterosa di futuro!! Sono una giovane donna che non vuole trovarsi impreparata davanti all'HHT, né lasciare impreparata la società, [da oggi sono referente regionale per i malati calabresi e le loro famiglie]. Per concretizzare propositi fattivi, sarò fiancheggiata da un gruppo di persone dotate d'infinita forza d'animo e di tanta caparbietà, bastoni inossidabili che hanno sorretto i miei passi durante la salita e continuano a farlo quotidianamente, e, mi auguro, di tutti coloro che riusciremo a coinvolgere con le nostre iniziative, proprio perché l'unione fa la forza: anche le formiche possono uccidere il pitone.
Volenterosa di conoscere tutti i pazienti HHT che desiderano fare questo cammino insieme, porgo fin da ora il mio più caro saluto.

Emanuela Schiavone

In Sardegna al corso ECM del Centro Studi Nouss

Quando è arrivata l'e-mail in cui la nostra Associazione veniva invitata dal Centro di Studi Nouss a questo corso ECM, ho pensato subito che dovevo andarci, anche se non sono un medico. Il mio secondo pensiero è stato che forse mi sarei trovata in imbarazzo o in qualche modo "fuori luogo", ma, allo stesso tempo, era un'occasione che non volevo lasciarmi sfuggire.
Un'occasione di "crescita personale", un'occasione per imparare qualcosa su un argomento che non conoscevo sulla PREVENZIONE DELLE MALATTIE RARE: il Piano Nazionale di Prevenzione (PNP) e il Piano Regionale di Prevenzione (PRP).
Entrambi sono stati ampiamente illustrati dalle dott.sse Meloni e Pilia dell'ufficio Regionale per le Malattie Rare, che ha sede all'ospedale per le Microcitemie di Cagliari.
Il corso trattava anche di Prevenzione Primaria, Secondaria e Terziaria, e del ruolo, importantissimo, delle Associazioni di Pazienti, che agiscono nell'interesse dei malati (con una comunione di nobili intenti).
Ho avuto la fortuna e l'onore di conoscere i Responsabili Regionali di altre associazioni e di sentire dalla loro viva voce i disagi dell'isolanità e l'assenza di centri specialistici in Sardegna.
La Dott.ssa Di Ninni, organizzatrice e moderatrice del corso, ha dato spazio a tutti, oltre alla HHT Onlus erano presenti le associazioni per:

- Angiodisplasia
- Sindrome di Crisponi
- Spina bifida
- Sindrome di Rett (mi ha colpito il fatto che in Sardegna ce ne siano 15 casi)
- Sindrome di Down
- Talassemia.

Saremo stati una cinquantina, forse 60: la maggior parte dei presenti non conosceva l'HHT, i medici l'avevano studiata all'università, ma non si erano mai imbattuti in alcun paziente, idem per gli operatori sanitari presenti (infermieri e fisioterapisti). Mi è stata data la possibilità di "presentare" a tutti loro la malattia.
Il loro interesse era evidente e mi sono state rivolte anche delle domande. In particolare i miei occhi hanno brillato quando una Dott.ssa mi ha detto: "Credo di avere una collega con questa malattia, mi lasci i suoi recapiti perché la metto in contatto con voi."
E' stata una lunga ed impegnativa giornata, ma sono rientrata a casa felice per questa nuova esperienza e per questo scambio prezioso di esperienze!

Giorgio Grussu
Coordinatrice Regionale Sardegna

Portiamo l'HHT a scuola

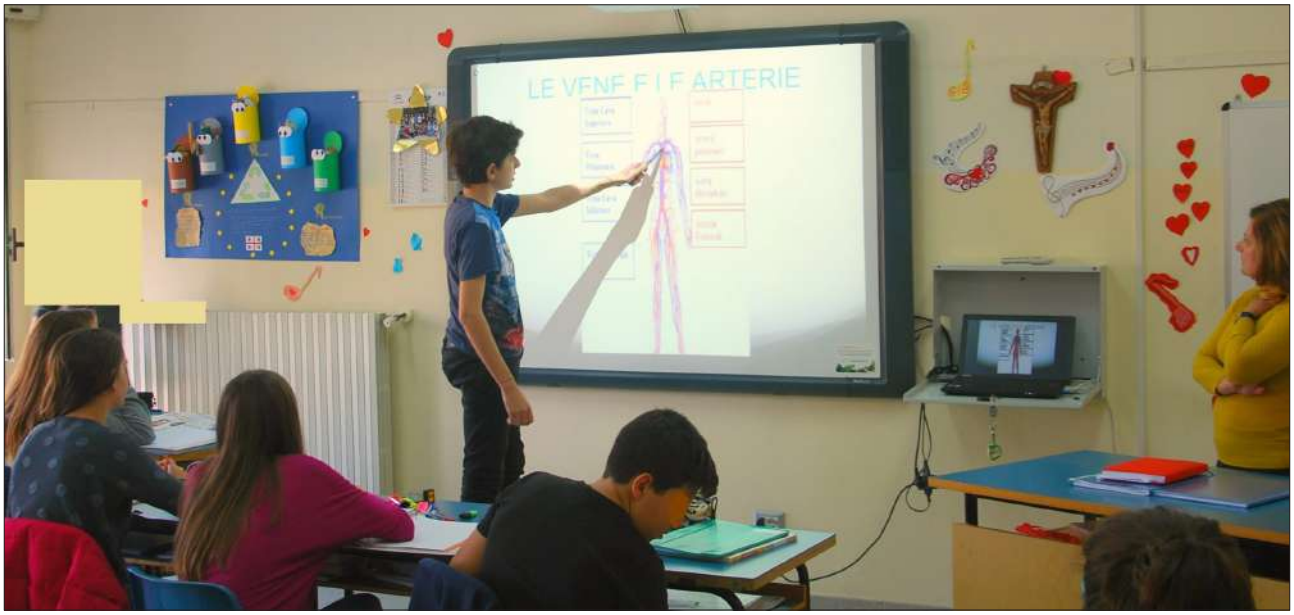
INTERVISTA A SERGIO CORRIAS

Sergio è un ragazzo sardo di 12 anni che adora la musica ed il basket. Vive con la sua famiglia HHT a Portoscuso in Sardegna e frequenta la 2" media a Carbonia all'Istituto Madre Camilla Gritti.Per la sua ricerca di Scienze ha chiesto di presentare alla classe il Sistema Circolatorio e l'HHT. La sua iniziativa è stata un grande successo.

Sergio siamo rimasti tutti colpiti dalla tua iniziativa, come ti è venuta l'idea?
Mi è venuto in mente quando in classe abbiamo trattato l'apparato circolatorio ed il sangue, lì ho pensato che sarebbe stato bello spiegare ai miei compagni questa malattia genetica rara, per fargliela conoscere.
Hai avuto delle titubanze?
No, per niente! Ero deciso a farlo, anche se la sera prima, ripassando la lezione e le slide che avevo preparato, ho pensato che forse non tutti mi avrebbero ascoltato.
Ma l'indomani non è stato affatto così.
La tua professoressa come ha reagito?
La mia insegnante di Scienze, la prof. BETZU, è stata ben felice di accogliere la mia richiesta. Mi è stata molto d'aiuto anche durante l'esposizione dell'argomento, dando importanti spunti di riflessione a tutta la classe. Poi, alla fine della lezione, ha chiesto ai miei compagni di riportare quanto imparato sull'HHT nelle proprie famiglie per sensibilizzarle ai problemi legati alle malattie rare ed in particolare a questa che ha colpito la mia famiglia.
Ed i tuoi compagni?
I miei compagni mi hanno ascoltato con attenzione e mi hanno anche posto delle domande durante la "lezione". Si sono mostrati molto interessati al problema e mi hanno detto che ne avrebbero parlato in casa.
Cosa consigli agli altri ragazzi che vivono in una famiglia HHT?
Consiglio di non vergognarsi. Parlate tranquillamente della malattia, poiché, come ho detto e scritto nella mia presentazione, ognuno di noi nel suo piccolo può fare qualcosa: bisogna impegnarsi a "sostenere la ricerca scientifica", "diventare donatori di sangue" e "sostenere le associazioni di volontari che si occupano dei pazienti e li fanno sentire meno soli".

Grazie Sergio, ti siamo tutti molto grati per questa iniziativa che aiuta a diffondere la consapevolezza sull'HHT.

Se anche tu vuoi fare una presentazione alla tua classe per spiegare l'HHT non esitare a contattarci per avere le slide che ha realizzato Sergio. Saremo felici di aiutarti a "Portare l'HHT a Scuola".



La storia di Simona - Diagnosi a 30 anni

Salve a tutti, mi chiamo Simona ed ho 32 anni. Ho atteso 30 anni per avere la diagnosi di HHT e, come per la maggior parte di voi, sono stata io a "mettere la pulce nell'orecchio dei dottori". Ancora oggi è difficile trovare medici che la conoscano!

Da neonata mi fu diagnosticato un ipotiroidismo congenito per il quale sono stata sempre sottoposta a cure e controlli. A seguito di una RMN di controllo per la patologia tiroidea, all'età di dieci anni, mi è stata riscontrata la presenza di una MAV cerebrale che aveva già avuto un travaso. Ricoverata d'urgenza presso il Policlinico Gemelli di Roma, ho subito un intervento sulla MAV cerebrale in sede parietale destra, che è stata, in parte, embolizzata ed, in parte, rimossa. Sin da allora soffrivo di epistassi, ma nessuno aveva ancora collegato le due cose.

Fortunatamente non ho mai avuto crisi epilettiche, ma dei fastidiosissimi dolori di testa e vertigini!

La svolta c'è stata nel 2013, quando, con una angio TAC di controllo, mi sono state riscontrate delle teleangiectasie in sede talamica. Quindi, ho collegato le epistassi, le teleangiectasie e la MAV alla storia che avevo sentito ad un programma televisivo, che forse alcuni di voi conoscono: "Malattie Misteriose".

Un ragazzo raccontava di aver avuto una MAV polmonare e che soffriva di epistassi e poiché aveva un familiare che ne soffriva, il dado era tratto!

Anche mio padre soffriva di epistassi, e, tutto ciò non poteva essere una coincidenza. Mi recai, quindi, al Centro HHT del San Filippo Neri di Roma, ma il gastroenterologo, a cui mi avevano indirizzata, mi disse che, se non avevo MAV a livello gastrointestinale, non mi poteva seguire, inviandomi ad altra struttura!

Al Policlinico Gemelli, finalmente, mi è stata diagnosticata l'HHT. Dopo mesi di attesa per un ricovero, (visto che, senza di esso, avrei dovuto aspettare oltre un anno per poter eseguire una tac cerebro-addominale) poiché il primario aveva ritenuto non opportuno un ricovero, mi sono dovuta recare al centro Malattie Rare del Policlinico Umberto I, dove ho potuto finalmente sottopormi ad una TAC total body.

Il referto, confermava le teleangiectasie cerebrali ed evidenziava anche una MAV pancreatica.

Vista la scarsa conoscenza di questa patologia e le difficoltà della Sanità Italiana, con dei tempi di attesa molto lunghi per poter accedere ai trattamenti, mi sono rivolta alla Sig.ra Claudia Crocione dell'Associazione HHT Onlus, che mi ha messa in contatto con la Dr. Suppressa del Policlinico di Bari.

A febbraio di questo anno, ho finalmente potuto incontrare la Dottoressa - che ringrazio di tutto cuore per il suo lavoro e senza la quale molte persone si sentirebbero abbandonate - che raccolse la mia anamnesi, prese in esame i miei referti delle TAC e mi fece subito fare il test genetico, per il quale dovrò aspettare un anno e mezzo circa. Tuttora non so, se e quali membri della mia famiglia siano affetti da HHT.

Dovrò tornare a Bari fra due anni per ripetere gli esami diagnostici, sperando di poter visitare l'incantevole città con una situazione meteorologica migliore visto che la scorsa volta è piovuto sempre.

Attualmente sto effettuando un tirocinio presso una struttura che accoglie i migranti e sono contenta. E' un lavoro che vorrei proseguire, una volta terminato il tirocinio.

Un saluto a tutti!

Simona De Fazi

SIMONA IL GIORNO DELLA SUA LAUREA

La posta

Gentilissimo Direttivo della HHT Onlus,
L'ACAI di Rieti, da sempre vicina alle problematiche sociali degli anziani e dei malati, prosegue il cammino già intrapreso con la campagna di sensibilizzazione a favore della HHT Onlus.
Trattandosi di una malattia in gran parte sconosciuta e spesso subdola, molti pazienti, ignari della malformazione che li ha colpiti, ci convivono, affrontando gravi difficoltà quotidiane.
L'ACAI di Rieti è molto sensibile a questa patologia, che pur se catalogata tra le rara, è presente con casi gravi nella nostra provincia.
Per questa ragione, Il 14 novembre u.s.. alle ore 17,00 presso la Maison 57, sita in Rieti, via Roma 57, nel corso della presentazione del primo disco autoprodotto di Giorgio Fantozzi, cantautore di Rieti, vittima della Rendu Osler, è stata promossa la raccolta fondi per informare la cittadinanza sui sintomi e sulle conseguenze della malattia, aiutare la ricerca e le cure.
"Il Pastrano" è il primo disco di Giorgio. Dodici Canzoni autobiografiche scritte con il cuore e cariche di ottimismo e amore per la vita. Dalla voglia di gridare *"Noi moriremo in piedi"* alla speranza di *"Una sola città"*. Dall'amore per piccola nipotina Bianca *"Io ti ho vista aprire gli occhi, scatenare l'universo ed è lì che ho capito che non mi sarei più perso."* A quello per un vagabondo dimenticato dal mondo :*"Qualche giorno fa la sua anima è salpata, senza alcun rimorso, né una lacrima versata. La città prosegue, se ne scorderà, sarà il tempo e quest'aria che lo inghiottirà. Volerà con quegli occhi stanchi e quel pastrano Su un mondo che scorre violento piano piano. Stanotte c'è una stella in più, è lui che brilla da quel cielo"*.
Giorgio è l'esempio di come, spesso, una malattia riesca a cambiare in positivo la vita di un ragazzo.

Il Presidente ACAI Rieti
Carlo Fantozzi

Carissimi Carlo e Giorgio,
La vostra lettera ha profondamente colpito tutti noi per l'immensa generosità che, anche in questa occasione, avete dimostrato.
Avevo già ascoltato alcuni brani di Giorgio ed ero felicissima per questo suo meritato successo.
Insieme ai consiglieri, Vincenzo La Cava ed Ennio Saldari, ho voluto partecipare alla presentazione di "Il Pastrano" lo scorso 14 Novembre e confesso che mi ha emozionato molto essere lì con voi.
Ho potuto finalmente ascoltare Giorgio dal vivo. Mi ha colpito, poi, come avete voluto sottolineare a tutti i presenti che l'HHT è stato il canale che ha fatto affiorare l'arte in questo dolcissimo ragazzo. E' vero, spesso sono le difficoltà che ci permettono di trovare il nostro "io" più profondo. Per questo Giorgio è un esempio per tutti i ragazzi che affrontano problemi, di ogni genere. In particolare Giorgio è stato di grande ispirazione per me. Lavoro da tanto con la HHT Onlus ma da quando ho conosciuto la vostra storia ho aperto gli occhi sul mondo dei nostri ragazzi, che hanno bisogno di sostegno, fiducia ed incoraggiamento più di chiunque altro.
Per cui vorrei dirvi, a nome di tutto il nostro Direttivo, che i proventi del disco, che verranno donati alla nostra Associazione, andranno interamente per il "Progetto Giovani HHT" di cui Giorgio sarà nostro ospite e testimonial.
Le note delle canzoni di Giorgio hanno accompagnato a casa me e la mia famiglia e, da allora, le sue canzoni ed i suoi emozionanti testi sono entrati tra i preferiti delle nostre scelte musicali.

In bocca al lupo Giorgio per questo nuovo cammino e di nuovo grazie.

Claudia Crocione

I nostri amici della Epidermolisi Bollosa

Ciao, sono Alessandro, ho 30 anni e sono affetto da Epidermolisi Bollosa (EB).
EB è una rara malattia genetica ereditaria che colpisce principalmente la pelle ma anche le mucose e spesso gli organi interni. Ci chiamano i "Bambini Farfalla" perchè la nostra pelle è delicata proprio come le ali di una farfalla.
Un semplice sfregamento o un urto può causare bolle e gravi ferite. Ad oggi non esiste cura.
EB racchiude principalmente 3 forme: Simplex, Giunzionale e Distrofica. Quest' ultima può comportare anche la "chiusura a pugno" delle mani e dei piedi.
EB colpisce un bambino su 82.000 nati. Ogni caso di EB è unico a se.
Fortunatamente, c'è l'associazione DEBRA Italia Onlus, di cui sono anche Consigliere, che con i progetti di ricerca e le iniziative di raccolta fondi, si impegna non solo a supportare la ricerca medico-scientifica ma anche ad aiutare le persone affette da EB e loro famiglie ad avere una qualità di vita migliore.
Quando sono nato, la mia pelle presentava delle piccolissime bollicine di siero, simili alla varicella. I medici all'inizio non hanno dato molta importanza a questa cosa, tant'è che mi hanno medicato con dei bendaggi "classici". Solo alla medicazione successiva, quando la mia pelle venne via insieme alla fasciatura, si accorsero che qualcosa non andava.
Un anno dopo la mia nascita, la mia famiglia ha finalmente ricevuto l'esito della diagnosi della malattia: "Epidermolisi Bollosa Distrofica Recessiva Hallopeu-Siemens". Da li è iniziato il lungo percorso di dolore e di medicazioni giornaliere, che tutt'ora continua e che mi accompagnerà, purtroppo, per il resto della vita.
Con il passare degli anni, le mie mani si sono chiuse. Mi sono sottoposto ad un intervento di "riapertura", tecnicamente "sguantamento" (credo che il termine renda perfettamente l'idea :)
Con il tempo, purtroppo, la malattia ha ripreso il suo corso, fino a che le mie mani si sono chiuse nuovamente. Io però, ormai abilissimo nella gestione delle mie "mani chiuse" a pugno, ho deciso di non sottopormi più a quel tipo di intervento. Troppo doloroso.
I miei genitori e mio fratello si sono dedicati completamente a me, medicandomi ogni santo giorno dalla mia vita.
Mi hanno dato sempre una grande forza per andare avanti e non arrendermi mai, anche nelle situazioni più difficili. A loro devo veramente tanto. E' grazie al loro amore se oggi sono l'uomo che sono.
Ho un lavoro e riesco a gestirmi quasi autonomamente, imparando anche ad auto-medicarmi e conducendo una vita più che dignitosa.
Devo molto anche ai miei amici, che fin da piccolo mi sono sempre stati vicini, non facendomi mai sentire solo, sempre pronti ad aiutarmi quando ero in difficoltà.
Ci sono giorni in cui EB non ti da tregua. Sei sempre alle prese con il dolore delle ferite e con medicazioni. Altre volte, invece, "sembra" lasciarti stare, ma è sempre pronta a ricordarti che lei c'è. E' sempre presente!
EB è una malattia difficile da trattare, ma mi ha insegnato ad apprezzare tutte le piccole cose della vita che normalmente diamo per scontate.
Ho imparato a Vivere ogni momento al pieno delle mie capacità (a volte anche oltre :)) perchè è
proprio questo che si deve fare: Vivere!

Prossimi appuntamenti

13 DICEMBRE
CASTELLANETA
IL VOLLEY OSPITA L'HHT

Alle ore 18.00 la HHT Onlus sarà ospite della partita di volley del Castellana G. Gli atleti hanno dimostrato la volontà di adottare la nostra causa e dedicare uno spazio al nostro striscione ed ai medici e volontari che saranno presenti con uno stand informativo.
Complimenti a Ferdinando Amabile ed ai medici e volontari della Puglia per questo nuovo connubio tra sport e solidarietà!

6 FEBBRAIO
FIUMICINO
ASSEMBLEA DEGLI ISCRITTI HHT

Assemblea Annuale degli Iscritti della HHT Onlus
Questo è l'annuale appuntamento in cui verranno presentati, a tutti gli associati, i risultati di un anno di lavoro ed i progetti in programma per il 2016. Saranno sottoposti a tutti i presenti il bilancio consuntivo del 2015 e quello programmatico preventivo per il 2016.
L'appuntamento è aperto a tutti i membri iscritti all'associazione, in regola con il pagamento della quota associativa per il 2015, e si terrà presso la sede legale dell'Associazione, a Fiumicino (Roma) in Via delle Gomene 10.
Di seguito presentiamo la convocazione ufficiale per l'Assemblea

ASSEMBLEA ANNUALE DEGLI ISCRITTI 2016
Si comunica che, in data 6 Febbraio 2015, alle ore 9.00, in prima convocazione e, non raggiungendo il numero legale, alle ore 9.30 in seconda convocazione, a Fiumicino (RM), presso la sede dell'Associazione in via delle Gomene 10, si riunisce l'Assemblea degli Iscritti. Si ha ragione di ritenere che l'Assemblea risulterà valida in seconda convocazione.
Ordine del giorno:
1. Presentazione del bilancio consuntivo 2015
2. Presentazione del bilancio preventivo 2016
3. Illustrazione piano di comunicazione ed attività 2016
4. Varie ed eventuali

Fine dei lavori prevista per le ore 17.00
Per una migliore organizzazione dell'evento si prega inviare conferma di partecipazione, via email a info@hhtonlus.org, o tramite telefono, utilizzando il numero dell'Associazione 3336159012 che sarà disponibile anche il giorno dell'assemblea per informazioni logistiche.

28 FEBBRAIO
GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

E' l'appuntamento annuale di sensibilizzazione sulle patologie rare ed, in ogni Regione, verrà dato ampio spazio al tema, attraverso convegni, incontri e manifestazioni. Il programma ufficiale ancora non è disponibile ma vi informeremo presto, via email e sui nostri social network , delle iniziative in programmazione nelle varie regioni.

Maratona di Roma 2016. Al via gli incontri

Ciao a tutti sono Giuseppina Brocca,
visto il grandioso successo della Maratona di Roma 2015, più volte raccontato nelle precedenti edizioni di Copyrighht, abbiamo pensato di organizzare un incontro a Febbraio 2016, per parlare e pianificare il prossimo appuntamento della Maratona di Roma, in un modo che sia ancora più coinvolgente ed esaltante dei precedenti.
A questo incontro sono invitate tutte le persone del Lazio, che sono interessate e hanno voglia di condividere con noi questa meravigliosa esperienza, ma anche chiunque voglia aggregarsi, provenendo da altre regioni. Sarà un'occasione per conoscersi meglio e, come si dice, l'unione fa la forza....

Nel 2016 la Maratona si terrà ad Aprile, quindi, incrociando le dita, speriamo in un tempo migliore degli scorsi anni, inoltre avremo anche un mese in più per organizzarla e coinvolgere più persone possibili, tra amici, parenti e conoscenti.
Se siete interessati a partecipare all'incontro che si terrà a Febbraio, potete scrivere direttamente a me a questo indirizzo mail lazio@hhtonlus.com.
Quando avremo un numero indicativo dei partecipanti, vi daremo maggiori dettagli sulla data ed il luogo dell'incontro.
Vi aspetto numerosi
Un abbraccio, Giuseppina

In programma il mercato solidale del Gruppo Regionale Umbro!

Dopo il successo dell'evento 2015 "Una Cascata di Consapevolezza", il gruppo regionale Umbro ha elaborato una nuova idea per diffondere la consapevolezza dell'HHT, durante la prossima primavera. Si tratta un mercatino solidale dell'usato: abbigliamento, giochi e oggetti per bambini da 0 a 12 anni.
Lanciamo l'invito a tutti coloro che vogliano partecipare. Contattate il gruppo regionale umbro per:
• donare del proprio materiale per il mercatino di primavera
• offrire il proprio tempo come volontario all'iniziativa
• aiutare il gruppo umbro, fornendo contatti di vostri amici negozianti, disposti a donare, per l'evento, eventuali fondi di magazzino.

Comunicheremo al più presto data e luogo preciso dell'iniziativa.
Anche chi non possa impegnarsi nell'organizzazione, sarà il benvenuto alla manifestazione: vi aspettiamo numerosi!

Per contattarci scrivere a umbria@hhtonlus.org oppure chiamare il numero 333.6159012

Campagna Speciale #myHHTvalentine

Ricordate la nostra Campagna "Un gesto d'amore", lanciata lo scorso anno, in occasione di San Valentino?
Era un'idea semplice ma efficace. Per la festa degli innamorati abbiamo invitato i nostri associati a chiedere in "regalo" una donazione di sangue, a chi li ama. Lo scopo era sensibilizzare la gente sull'HHT e sulla necessità di trasfusioni e, dunque, di donatori. Ci sembrava importante diffondere la consapevolezza della donazione proprio nelle nostre famiglie, tra i membri sani.
In tanti hanno accolto l'idea e, sui social media, si è diffuso un considerevole numero di immagini di donatori con il cartello "un gesto d'amore per l'HHT". Molti hanno donato per la prima volta in vita loro.
L'idea è piaciuta, in modo particolare, ai nostri amici delle Associazioni HHT del vecchio continente e, per il 2016, questa campagna verrà replicata a livello Europeo, in contemporanea, in tutte le associazioni, con un nuovo nome internazionale: My HHT Valentine.

L'idea è invadere tutti i social tra il 1 e il 14 Febbraio del 2016 con immagini dei nostri donatori, con il cartello che trovate qui accanto. Come fare? E' semplice!
• Chiedi a chi ti ama un regalo originale per San Valentino: una donazione di Sangue!
• Fai in modo che la persona scelta si faccia scattare una foto oppure lanci un breve messaggio video mentre dona, tenendo in mano il cartello #myHHTvalentine, che trovi nella pagina accanto.
• La donazione può essere fatta in qualsiasi momento, ma le immagini ed i video dovranno essere "postate" tra il 1 e il 14 Febbraio 2016.
• Chiedi a chi ha donato di condividere foto e video sulle sue pagine social (facebook, twitter e instagram). Condividi anche sulle tue pagine e sopratutto sulle pagine ufficiali della HHT Onlus www.facebook.com/hhtonlus e www.twitter.com/hhtonlus). Se non disponi di un profilo social puoi inviare le tue immagini a info@hhtonlus.org e provvediamo noi a dargli la più ampia diffusione.
• Non dimenticare di scrivere qualche parola di accompagnamento sull'HHT e sul motivo per cui avete aderito all'iniziativa!

E' la prima grande campagna Europea per l'HHT e la sua riuscita dipende dalla partecipazione di ciascuno di noi. Insieme contribuiremo a diffondere un'immensa conoscenza della patologia!
Per ulteriori informazioni o chiarimenti puoi contattarci via email a info@hhtonlus.org oppure telefonicamente al 333.6159012

Buon San Valentino e buona donazione a tutti!

#myHHTvalentine

hhtonlus.org

facebook.com/hhtonlus

HHT onlus Augura A tutti BUONE FESTE

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)