

Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Approfondimenti

Il Genome Editing

News

Resoconto Camp 2016

HHT Europe

Messaggio del Presidente

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

Cari amici,
eccoci già alla fine di un altro anno: sembra volato, ma se guardiamo indietro, ci rendiamo conto di quante cose abbiamo realizzato e di quanto la nostra famiglia sia cresciuta.

Innanzitutto voglio ringraziare tutti coloro che, nel corso del rinnovo del Consiglio Direttivo, hanno rinnovato la fiducia nei miei confronti, invitandomi a conservare questo impegnativo ruolo, che rivesto ormai da parecchi anni. Farò del mio meglio per essere all'altezza delle aspettative e guidare l'Associazione, nei prossimi tre anni, con l'impegno e l'entusiasmo che ho sempre avuto.

Questo numero di Copyrightt sarà incentrato soprattutto

su CAMP, che quest'anno è stato davvero una rivoluzione! Ci siamo impegnati a lungo su questa edizione e ne è emerso un rocambolesco programma, che ha visto alternarsi formazione, gioco, approfondimenti psicologici e problematiche familiari, riuscendo ad abbattere ogni muro di paura, vergogna o scetticismo. Il risultato è stato un grande senso di condivisione, solidarietà e divertimento, che ha ridimensionato il problema della malattia, facendo crescere in tutti, invece, un gran senso di fiducia e di speranza per un futuro che, insieme, potremo rendere più roseo.

Ma non voglio anticiparvi nulla: sarà un vero piacere leggere le testimonianze di chi ha vissuto questa bella esperienza. Ci saranno poi, come sempre, le nostre rubriche di approfondimento, gli aggiornamenti e gli appuntamenti per i prossimi mesi, insieme alle testimonianze di chi si vuol raccontare.

Voglio solo anticiparvi che è stata finalmente costituita la Federazione Europea delle Associazioni dei pazienti HHT e Fabrizio Montanari ne è stato nominato Presidente: auguri Fabrizio per questo prestigioso incarico, sono certa che saprai rappresentare degnamente anche in Europa le necessità e le aspettative dei pazienti.

Auguro buona lettura a tutti e approfitto, anche, per porgere i miei più affettuosi auguri per le prossime feste.

Maria Aguglia



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

Indice

APPROFONDIMENTI

04 *Il Genome Editing*

STUDI E SPERIMENTAZIONI

06 *Alcune novità*

NEWS

07 *Nuovo Consiglio Direttivo*

08 *HHT nella notte dei desideri*

08 *Mercatino solidale in Umbria*

09 *#Stars4HHT - Gianni Morandi*

10 *Presidenza HHT Europe*

11 *Flash-mob in Calabria*

12 *Consiglio delle Federazioni Europee a Parigi*

13 *#Stars4HHT - Tessa Gelisio*

14 *Camp Revolution 2016*

17 *Progetto Giovani HHT*

18 *Chi ha reso possibile il programma giovani*

20 *Formazione per altri medici*

VOLTI E STORIE

21 *Francesca, diagnosi a 19 anni*

PROSSIMI APPUNTAMENTI

23 *Prossimi Appuntamenti*

25 *Speciale Presepe di Pietralacroce*

RARI MA NON SOLI

26 *I nostri amici della Talassemia*

Cos'è il genome editing ? Potrebbe essere utilizzato per cercare una cura per l'HHT ?

DOTTORESSA MICCIO

Molti di noi hanno letto o ricevuto informazioni su questo nuovo approccio terapeutico che sta dando ottimi risultati in alcune malattie e probabilmente molti si chiedono se ci sarebbe l'opportunità di avviare uno studio di questo tipo anche per la nostra patologia. Allo scopo di chiarirci un po' le idee su questo tema abbiamo partecipato alla CEF meeting a Parigi dove era previsto un workshop proprio su questo argomento. Ed è proprio a Parigi che abbiamo avuto l'opportunità di ascoltare e conoscere La Dottoressa Annarita Miccio che lavora all'Istituto Imagine di Parigi e lavora proprio a questo tipo di progetti.

La Dottoressa Miccio ha intrapreso i suoi studi all'Università di Napoli per poi spostarsi all'Istituto Telethon (TIGET) a Milano dove ha svolto un dottorato in Genetica Molecolare, focalizzato sullo sviluppo di approcci di Terapia Genica per la Talassemia, una malattia che colpisce i globuli rossi del sangue.

Successivamente ha colto l'opportunità di una interessante esperienza di lavoro al Children's Hospital of Philadelphia per studiare i meccanismi di base dello sviluppo delle cellule del sangue.

Rientrata in Europa ha lavorato, per un po', all'Università degli studi di Modena, finché è stata reclutata dall'Istituto Imagine di Parigi che si occupa di capire i meccanismi delle malattie genetiche e sviluppare approcci terapeutici.

Dottoressa Miccio, potrebbe spiegarci cos'è, in pratica, il genome editing ?

Il genome editing è un metodo per modificare il genoma. In particolare si utilizzano delle proteine dette "nucleasi" che tagliano un sito specifico, quindi si possono direzionare precisamente verso un particolare gene, per esempio un gene mutato in una patologia o un gene che causa una patologia o non permetta al nostro sistema immunitario di difenderci adeguatamente. Il gene di interesse quindi viene modificato al fine di ottenere, nel primo caso la riparazione del gene affetto nella patologia, nel secondo caso la distruzione di un gene che provoca la malattia o che impedisce al nostro organismo di rispondere alla malattia.

A che punto sono le ricerche in questo campo ?

Sono passati ormai dieci anni da quando sono state sviluppate le prime nucleasi (zinc-finger nucleasi). I risultati promettenti del primo studio clinico, in pazienti con HIV, in cui è stato distrutto il gene che permette l'ingresso del virus nelle linfociti, sono stati pubblicati nel 2014. Questo particolare approccio non ha provocato



DOTT.SSA ANNARITA MICCIO
ISTITUTO IMAGINE (PARIGI)

effetti collaterali e sono stati osservati dei miglioramenti in una parte dei pazienti trattati. Questo è stato solo l'inizio, perché, attualmente, molti gruppi lavorano su questo tipo di approccio, che può essere ulteriormente migliorato. Infatti il campo del genome editing è stato rivoluzionato dalla scoperta di una nuova classe di nucleasi (CRISPR-Cas9) che sono altamente efficienti e relativamente facili da utilizzare. È appena iniziato uno studio clinico che ha come bersaglio le cellule del sistema immunitario, al fine di aumentare la loro risposta contro i tumori e nel 2017 ne inizieranno altri finalizzati ad ottenere risultati simili. La mia previsione è che l'utilizzo delle nuove nucleasi in clinica aumenterà esponenzialmente.

Ci sono alcune malattie genetiche migliori candidate di altre per il genome editing ? L'HHT potrebbe essere oggetto di uno studio simile ?

Gli studi clinici che sono in corso mirano a curare malattie non genetiche. Infatti il genome editing è ancora allo stadio iniziale del suo sviluppo come approccio terapeutico per le malattie genetiche. Alcune malattie rappresentano dei migliori candidati per questo tipo di approccio. Ciò dipende dalla cellula bersaglio e dall'obiettivo che

vogliamo raggiungere tramite il genome editing. La cellula bersaglio ideale è una cellula che possiamo prelevare dal paziente, modificare geneticamente in laboratorio e poi reiniettarla nel paziente. Un esempio sono, infatti, le cellule del sangue, come le cellule staminali o i linfociti. In questo modo possiamo facilmente avere accesso alle cellule e controllare gli effetti positivi (e negativi) del nostro trattamento. Bersagliare un organo in vivo può rappresentare un'altra strategia. Per adesso buoni risultati si ottengono nel fegato che è un organo che, facilmente, accetta i veicoli che utilizziamo per portare le componenti del sistema di genome editing necessarie per ottenere la modificazione genetica desiderata.

Nel caso dell'HHT ulteriori studi devono essere condotti per veicolare selettivamente al sistema vascolare le componenti del sistema di genome editing. Per quanto riguarda l'obiettivo che vogliamo raggiungere tramite il genome editing, mentre distruggere un gene coinvolto in una patologia è relativamente semplice, rimpiazzarlo con il gene corretto (per esempio riparare la mutazione di un gene che è difettoso in una malattia genetica) è attualmente un obiettivo più difficile da raggiungere a causa di alcune proprietà intrinseche delle cellule bersaglio che permettono di riparare il gene solo in una frazione limitata delle cellule. Per questo motivo ulteriori studi devono essere effettuati per ottimizzare queste tecniche che, pur essendo promettenti, hanno ancora dei limiti.

Ci racconta qualcosa dello studio in cui è impegnata ?

Attualmente nel mio laboratorio studio i meccanismi della regolazione dei geni essenziali per la produzione dell'emoglobina nella vita fetale e nella vita adulta, al fine di sviluppare approcci terapeutici basati sul genome editing per la Talassemia e la Drepanocitosi. In particolare, nei pazienti affetti da questa malattia si osserva un difetto nella produzione dell'emoglobina adulta. Noi cerchiamo di riattivare la produzione dell'emoglobina fetale che normalmente si interrompe alla nascita, in modo tale che compensi la carenza di emoglobina adulta in questi pazienti.

Quanti anni complessivamente sono necessari per portare a termine uno studio del genere ?

Dai 3 ai 5 anni, direi, prima di arrivare ad effettuare studi preclinici, che, a loro volta, possono durare circa 3 anni.

Al momento il genome editing sembra quasi fantascienza per noi lettori. Pensa che in un futuro prossimo diventerà invece una realtà tangibile ?

Come le ho detto ci sono diversi studi clinici in corso, quindi per alcuni tipi di malattia gli approcci di genome editing sono tutt'altro che fantascienza. Vedremo i risultati che saranno ottenuti, soprattutto assicurandoci che non ci siano effetti collaterali. A mio avviso ci sarà, a breve, la richiesta di apertura di altri studi clinici per le malattie per le quali è più semplice sviluppare un approccio terapeutico (per esempio quando sono noti i geni coinvolti nella patologia o quando le cellule bersaglio sono facilmente

accessibili, come, ad esempio, le cellule del sangue). Tuttavia per altre malattie, meno semplici da comprendere e trattare, il percorso è ancora lungo considerando la fase di ricerca e sviluppo dell'approccio terapeutico e gli studi preclinici.

Quali sono i vantaggi e gli svantaggi del genome editing rispetto alla farmacologia tradizionale ?

Il genome editing, come la terapia genica, sono degli approcci proponibili nel caso in cui la terapia farmacologica tradizionale non funzioni o abbia notevoli effetti collaterali. Il vantaggio di questo tipo di approcci è che si potrebbe ottenere una modificazione permanente delle cellule bersaglio della malattia e ciò non richiederebbe la somministrazione cronica di farmaci. Insomma, questo tipo di approccio in teoria fornirebbe una cura definitiva per molte malattie.

Che costi sono stimati per uno studio completo e chi sono i principali investitori ?

Sono necessari 1-3 milioni per uno studio pre-clinico e 10-20 milioni per uno studio clinico. I principali investitori sono aziende, come Intellia, Sangamo, Editas e CRISPR Therapeutics e, negli Stati Uniti, enti istituzionali come l'NIH (National Institute of Health).

Ringraziamo calorosamente la dottoressa Miccio per la sua disponibilità e per la chiarezza delle sue risposte. La HHT Onlus si impegna a continuare a seguire da vicino gli sviluppi di queste ricerche entusiasmanti sul genome editing e a tenere aggiornati i nostri lettori.



Studi e Sperimentazioni

Cosa sta facendo la comunità scientifica internazionale nel campo dell'HHT?

Come sempre vi diamo una breve descrizione degli studi in campo e dei progressi registrati. Ricordiamo a tutti i nostri lettori che il processo di sperimentazione clinica è molto lungo. Consiste in una fase Pilota più 3 fasi di effettiva sperimentazione che possono coprire anche un arco complessivo di 10 anni e che non sempre l'ipotesi di partenza viene confermata.

Riteniamo comunque giusto segnalarvi gli studi condotti e le intuizioni verificate in approcci pilota per darvi la dimensione dell'impegno nella comunità scientifica internazionale per la nostra patologia. Sarà nostra cura informarvi anche di quando questi studi saranno definitivamente completati oppure quando studi nel territorio Italiano recluteranno pazienti.

La Pomalidomide nell'HHT: uno studio di Fase 1

Lo studio viene condotto dal Cleveland Clinic negli Stati Uniti sotto la guida del Dottor Keith McCrae. Lo scopo dello studio è valutare pazienti sopra i 18 anni di età affetti da sanguinamento gastrointestinale con e senza HHT. I candidati per lo studio dovranno essere pazienti che hanno avuto necessità di almeno 4 trasfusioni di sangue per tali sanguinamenti nell'arco di 4 mesi.

Lo studio si propone di dimostrare l'ipotesi che la Pomalidomide riduce il sanguinamento fino ad eliminare la necessità di trasfusioni e/o infusioni di ferro.

Lo studio non ha ancora avuto inizio ma a breve si avvierà il reclutamento dei pazienti negli Stati Uniti. Vi terremo aggiornati sullo sviluppo ed i risultati nelle prossime edizioni.

Il Floseal per il trattamento delle epistassi anteriori nei pazienti con HHT: STUDIO PILOTA

Lo Studio Pilota non rappresenta una sperimentazione clinica ma la verifica, su un piccolo campione di pazienti, dell'intuizione teorica del ricercatore. Questo studio viene condotto dal St. Michael's Hospital di Toronto ed il reclutamento è in atto e aperto solo a cittadini canadesi. Lo scopo è verificare l'ipotesi secondo cui il Floseal, un agente emostatico, potrebbe essere un mezzo non invasivo per gestire le epistassi gravi in sede ospedaliera. In ambito chirurgico il Floseal si dimostra efficace come agente emostatico e l'ipotesi è che possa sostituire i tamponi nel caso di epistassi acute. L'ipotesi al momento è del tutto teorica e deve essere dimostrata attraverso una sperimentazione clinica. I risultati di questo studio pilota forniranno i primi dati sull'efficacia del Floseal nella gestione dell'epistassi nei pazienti HHT, in modo da capire se sarà opportuno poi condurre uno studio completo sul prodotto.

Octreotide nei pazienti affetti da Rendu Osler Weber con gravi sanguinamenti gastrointestinali: Studio Pilota.

Lo studio viene condotto dalla Radboud University in Olanda e mira a dimostrare la sicurezza e l'efficacia dell'Octreotide nel controllo del sanguinamento gastrointestinale riducendo il numero delle trasfusioni di sangue ed infusioni di ferro necessarie. Lo studio nasce sulla base di fonti di letteratura che segnalano l'Octreotide come farmaco valido nella gestione di sanguinamenti gastrointestinali non riconducibili all'HHT. Il reclutamento dei pazienti non è ancora stato avviato. Ricordiamo che questo è uno studio pilota, dunque siamo nella fase pre-sperimentale dove si va ad esaminare la sicurezza del farmaco e una prima verifica dell'ipotesi di studio, su un piccolo campione di pazienti HHT.



Caro Vincenzo,
mi sembra impossibile che tu ci abbia lasciato. L'HHT ci ha fatto conoscere e diventare amici. Alla fine di ogni nostra bellissima chiacchierata io mi sentivo più motivata che mai... mi documentavo su ogni sperimentazione pensando ai pazienti come te, che erano colpiti nel modo più duro.
L'HHT ti sfiniva ma tu non ti arrendevi, non ti lamentavi proprio mai. Eppure a volte mi chiedevo come facevi, anche solo a parlare, con 4 di emoglobina. Tu non solo parlavi, tu ridevi anche.
Ti prometto, però, che questo non è un addio perché continueremo a portare nel nostro cuore il tuo esempio, il tuo coraggio e la tua gioia di vivere, ogni giorno, in ogni azione di questa nostra associazione.
Ciao Vincenzo, mi manchi già.

Claudia

La HHT Onlus ringrazia tutti gli amici e colleghi di Vincenzo Arduini che, per sua volontà, hanno offerto un contributo, alla HHT Onlus, che ci sarà di sostegno per fare sempre meglio anche in suo ricordo.

Nuovo Consiglio Direttivo

MARIA AGUGLIA

Come previsto dal nostro statuto, le elezioni per il rinnovo del Consiglio Direttivo vengono svolte ogni 3 anni e, quest'anno, come nella precedente occasione, si sono svolte all'interno del nostro evento più importante, CAMP, per garantire la massima affluenza.

Del Consiglio uscente tutti, tranne Ennio Saldari, hanno presentato nuovamente la loro candidatura.

I membri del vecchio Consiglio Direttivo sono stati rieletti, insieme ad una "new entry", Ilaria Malescia, una giovane mamma che vuole dare il suo contributo e che si è subito dimostrata entusiasta e a cui diamo il nostro caloroso benvenuto.

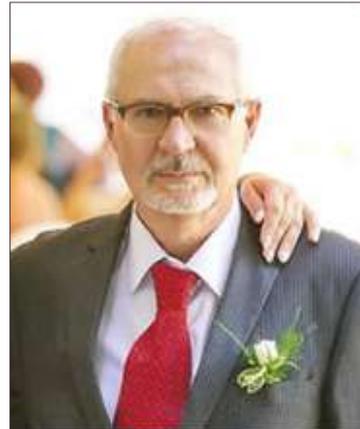
Questi i nomi: Maria Aguglia – Presidente; Fabrizio Montanari – Vicepresidente e Tesoriere; Gianni Savone; Ferdinando Amabile, Giulia De Santis, Chiara Liberati, Ilaria Malescia, Roberto Panzavolta e Vincenzo La Cava – Consiglieri.

Voglio ringraziare particolarmente Ennio Saldari che, in questi ultimi 3 anni, si è rivelato una persona sensibile, concreta e disponibile; a questo aggiungiamo la sua innata simpatia e l'ironia con cui riesce spesso ad alleggerire i toni e trasmettere subito il buonumore: grazie Ennio! Sappiamo di poter sempre contare su di te.

Il gruppo di lavoro, ormai ben affiatato, ci consentirà di andare avanti spediti, sotto la guida preziosa di Claudia, che riesce a coordinare ed incentivare tutti.

Il nostro lavoro, poi, si associa a quello dei Coordinatori regionali, divenuti ormai 10: il loro contributo è davvero indispensabile per conoscere le realtà locali ed incentivare le iniziative che meglio si adattano al singolo territorio.

Ringrazio di cuore i Consiglieri, i Coordinatori e, naturalmente, la nostra instancabile Claudia. Tutti avete dato la vostra disponibilità per lavorare attivamente nell'Associazione, sottraendo spesso del tempo alle vostre famiglie: la nostra missione è ambiziosa ed impegnativa,



ENNIO SALDARI, CONSIGLIERE USCENTE



ILARIA MALESCIA, NUOVO CONSIGLIERE HHT ONLUS

ma i risultati sono già sotto gli occhi di tutti. Insieme riusciremo, ne siamo sicuri, a raggiungere tutti gli obiettivi che ci siamo prefissi, quindi: Buon Lavoro a Tutti!

Maria Aguglia – Presidente HHT Onlus

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

www.facebook.com/hhtonlus

Carla, 67 anni. Paziente HHT

HHT nella notte dei desideri 10 Agosto 2016

LAURA TRAVAGLINI ACQUAVIVA



Nonostante il cielo di Ascoli Piceno fosse ricoperto da nuvoloni neri, la presenza, in ogni angolo del centro storico, di artisti di strada, giocolieri, acrobati, equilibristi, clown, mangiafuoco, hanno reso la nostra Notte dei Desideri, indimenticabile.

Vorrei iniziare con il ringraziare chi ci ha permesso di essere in una delle vie principali del centro con il nostro stand, la società Mad Events, gestita da ragazzi giovanissimi e sensibili a temi come il nostro.

Dal primo pomeriggio io Ennio e Matteo, abbiamo provveduto ad allestire lo stand con palloncini e piante ornamentali di peperoncino e rosmarino fornite dalla nostra impagabile Ivana Seghetti.

Nel corso della giornata siamo stati raggiunti dalle nostre amiche Anna Maria, Ivana e Chiara che ci hanno aiutato con la vendita delle piantine ma, soprattutto, tutti insieme

abbiamo lavorato per raggiungere un unico scopo: DIFFONDERE LA CONOSCENZA della nostra patologia.

È stato bello poter regalare con un semplice palloncino un sorriso ad ogni bimbo che timidamente si avvicinava con i genitori. Ci hanno fatto visita in molti e i nostri amici e parenti hanno contribuito a sostenere l'Associazione ed hanno coinvolto le loro rispettive conoscenze. La cosa che mi ha riempito il cuore di gioia è che molte persone si sono avvicinate a chiederci cosa fosse la HHT.

Stanchi siamo tornati a casa, con la consapevolezza che il nostro desiderio si è realizzato almeno in parte: DIFFONDERE LA CONOSCENZA DELLA HHT. Sono convinta, che passo dopo passo, insieme, ce la faremo.

Concludo ringraziando i marchigiani: Ennio, Anna, Ivana, Chiara per il lavoro svolto, tutti coloro che ci hanno sostenuto e un ringraziamento speciale ai nostri amici e parenti che ci sono vicini non solo in serate speciali come questa, ma nella vita quotidiana.

Grazie di Cuore, RARI MA NON SOLI!!!

Laura Travaglini Acquaviva



Mercatino solidale in Umbria

GIULIA DE SANTIS

Come diffondere la consapevolezza sull'HHT, sul lavoro dell'associazione e sull'importanza della diagnosi precoce? Ogni anno ci chiediamo quale sia la formula migliore, la più adatta per avvicinare le persone e sensibilizzarle sul delicato tema delle malattie rare. Questa estate abbiamo voluto provare a farlo allestendo un mercatino di vestiti,

giocattoli e libri usati per bambini 0-12 anni. Ovviamente questo è stato il "pretesto" per stabilire un punto di contatto con tante persone, per lo più famiglie, che hanno visitato il mercatino. Sebbene l'iniziativa abbia avuto tempi di preparazione piuttosto lunghi (durante l'anno abbiamo chiesto ad amici e parenti di mettere da parte e donarci i

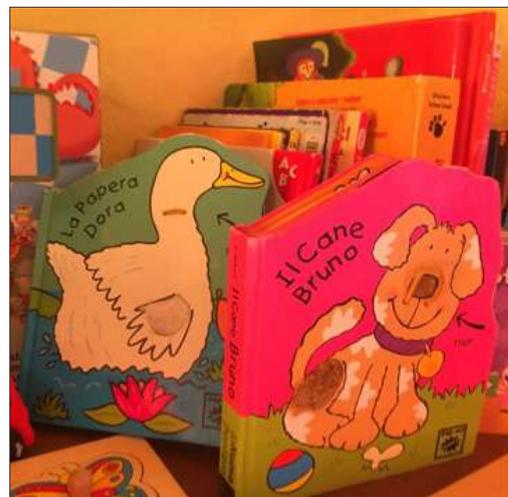


vestiti e gli altri oggetti che avremmo venduto), la grande collaborazione offertaci ha reso possibile l'impresa, senza neanche troppo sforzo. Si è poi rivelata strategica la scelta di legare l'iniziativa stessa ad un evento di grande richiamo... la sagra della Barbazza a Foce di Amelia! Per cui abbiamo allestito il nostro piccolo spazio, anch'esso strategicamente posizionato di fronte agli stand gastronomici e lo abbiamo pubblicizzato passando anche tavolo per tavolo. Il risultato è stato ancora una volta sorprendente: la curiosità, la voglia di conoscere e capire, la generosità di quanti si sono affacciati lasciando o meno un contributo per la nostra causa, ma testimoniando comunque una profonda partecipazione emotiva, ha spazzato via ogni scetticismo. Come accaduto in altre occasioni, si è stabilita una relazione, seppur temporanea, in cui non soltanto

siamo riusciti nel nostro intento di diffondere messaggi importanti, ma dalla quale abbiamo ricevuto anche grande incoraggiamento. Il terremoto di Amatrice, avvenuto il 24 agosto a pochissimi giorni dall'apertura del mercatino, ha certamente rappresentato una priorità per tutti, così il gruppo regionale dell'Umbria ha unanimemente deciso di inviare alle popolazioni terremotate gli indumenti e gli altri oggetti raccolti, contribuendo a stringere un anello nella catena di solidarietà che in momenti drammatici come questo tiene unito tutto il Paese.

Abbiamo raccolto quasi 200 euro e abbiamo distribuito oltre 500 volantini informativi sull'HHT... E abbiamo anche passato qualche bella serata tra noi volontari, il che non guasta mai!

Giulia De Santis
Consigliera HHT Onlus



#Stars4HHT - Gianni Morandi

GIORGIA GRUSSU

Sembra che le strade della HHT Onlus e quella di Gianni Morandi siano destinate ad incrociarsi. Il celebre cantautore si era già generosamente offerto per una foto, al nostro stand alla partita Bari - Bologna nel 2015, mostrandosi sensibile e attento alla nostra causa. Quest'anno, poi, durante le riprese di un film che lo vede protagonista, ha conosciuto la nostra Coordinatrice Regionale per la Sardegna, Giorgia Grussu, che ha voluto donargli la nostra maglia HHT Onlus. Anche questa volta l'artista ha, generosamente, dedicato il suo tempo alla nostra Associazione, regalandoci una foto solidale con l'HHT, in compagnia della nostra bellissima ed intraprendente coordinatrice. Se è vero che non c'è due senza tre, c'è da aspettarsi di incontrare Gianni Morandi ancora nel futuro !



Fabrizio Montanari presidente della Federazione HHT Europe

È stato il promotore di questa Federazione nell'ormai lontano 2011, si è dedicato con impegno e tenacia alla realizzazione di un gruppo collaborativo per l'HHT in Europa e lo scorso 28 Ottobre, durante l'assemblea della federazione, è stato eletto Presidente per il mandato 2016-2020. Le nostre congratulazioni a Fabrizio Montanari e anche a Tone Soderman, dell'Associazione Norvegese per l'HHT, che gli farà da Vice- Presidente.

L'incontro a Roma Fiumicino ha visto la partecipazione di 10 associazioni provenienti da Irlanda, Svizzera, Spagna, Francia, Germania, Italia e Norvegia e il sostegno anche di associazioni non presenti all'evento ma che credono fermamente nel percorso, come la Svezia, l'Inghilterra ed Israele.

Nei due giorni di Fiumicino i delegati hanno partecipato a workshop specifici, per rafforzare le nostre capacità di incidere sul processo di miglioramento della vita dei pazienti e poi hanno lavorato insieme per programmare delle strategie congiunte per il 2017.

La crescita della federazione dal 2011 ad oggi è tangibile. Cinque delegati si sono formati alla Summer School di Eurordis, per diventare esperti di trial clinici per le malattie rare, molti di essi sono rappresentanti nelle Consigli del Network Europeo per le Malattie Vascolari Multisistemiche

(VASCAERN). Una è rappresentante all'Ente Europeo del Farmaco (EMA) per la nostra patologia.

Insomma un gruppo coeso, preparato e collaborativo. Non potevamo chiedere di meglio.

Fino ad ora la Federazione ha operato in modo informale, senza una registrazione ufficiale. In questo incontro è stato approvato lo statuto definitivo e si è proceduto a registrare ufficialmente questa realtà. Nelle prossime settimane verrà ufficializzata la Federazione in tutte le sedi istituzionali e siamo certi che il percorso porterà tanti benefici a tutta la comunità HHT Europea.



Flash-mob in Calabria

EMANUELA SCHIAVONE

Domenica 16 Ottobre il gruppo Calabria per l'HHT ha organizzato presso il centro commerciale "Porto degli Ulivi, con la collaborazione dell'ADS "Armada Nueva" diretta dai MM° Maestri? Zeraida Amante & Gigi La Forgia, ed il patrocinio della proloco di Gioia Tauro, nella persona del Presidente Pino Praticò, un Flash Mob di sensibilizzazione. La location che ci ha ospitati è il centro commerciale più grande della provincia di Reggio Calabria, secondo dell'intera regione, che costituisce la meta privilegiata di migliaia di persone che, da tutta la provincia e non solo, si riversano al suo interno per lo shopping o per una semplice passeggiata, nonché, luogo di svolgimento di eventi di alta risonanza.

In questo posto logisticamente strategico, decisi a catturare l'interesse di tutti i presenti, abbiamo distribuito (nei negozi e tra il pubblico) centinaia di cartelle 5 X mille e volantini informativi, mentre tutto il corpo di ballo dell'Armada Nueva capitanato dalla M° Maestra? Zeraida Amante, indossando il logo della nostra associazione, eseguiva una coreografia di ballo.

Il rosso acceso delle nostre magliette ha fatto il resto, abbiamo riempito il parco commerciale di allegria, calamitando l'attenzione dei passanti, grazie al coinvolgente ritmo latino e il sorriso raggianti dei ragazzi che eseguivano il flash mob.

Erano presenti anche le telecamere di "Piana informa", una rubrica di cronaca ed informazione, che trasmette sia sul web che sulle reti locali. All'HHT è stato dedicato un significativo spazio, attraverso l'intervista mia e di un'altra nostra associata, Anna De Luca.



Abbiamo cercato di sfruttare nel migliore dei modi i minuti a nostra disposizione, con l'intento di far familiarizzare il pubblico con l'acronimo HHT e con l'esistenza di un'associazione coesa: l'HHT ONLUS, un supporto insostituibile che consente ai pazienti, di tutte le regioni, di condividere le loro esperienze, idee, proposte, esigenze e, soprattutto, paure.

Voglio ringraziare le persone mettere particolarmente sensibili e disponibili, che, facendo propri i nostri nobili fini, in meno di una settimana, hanno esaudito il mio desiderio, mettendo su uno spettacolo che ha coinvolto uno staff di circa 100 persone tra corpo di ballo, coreografi, servizio d'ordine, tecnici per gli impianti audio/video ed amministratori del centro commerciale).

Emanuela Schiavone
Coordinatrice Regionale HHT Onlus Calabria



Consiglio delle Federazioni Europee a Parigi

CLAUDIA CROCIONE

Ogni anno a Parigi si riuniscono i rappresentanti delle Federazioni Europee per le malattie rare. Per HHT Europe il 2016 è stato il debutto a questo tipo di appuntamento.

Io ho partecipato come delegata per il Gruppo Europeo di Associazioni HHT e sono tornata da Parigi piacevolmente colpita dall'esperienza, in quanto a questo piccolo, ma motivatissimo, gruppo di delegati vengono assegnati compiti di grandissima importanza nello sviluppo delle politiche Europee per le malattie rare.

Eurordis fa da tramite con le grandi istituzioni Europee, per sottoporci documenti in corso di elaborazione e per chiedere il nostro contributo concreto in fatto di idee, esperienze e suggerimenti. Quanto raccolto al Consiglio delle Federazioni viene poi riferito alle istituzioni che tengono conto della nostra prospettiva. Si tratta di medicina centrata sul paziente, si tratta di applicare il principio "nulla deve essere deciso su di noi senza di noi." E' un obiettivo che richiede un grande impegno e Eurordis ci riesce egregiamente.

Vi illustro brevemente quali sono i temi su cui siamo stati chiamati a studiare e contribuire in questo incontro 2016:

1. Carta Internazionale delle raccomandazioni, per migliorare le esigenze dei pazienti senza diagnosi. Questa è stata la sessione di lavoro che mi ha coinvolta più da vicino, proprio per le problematiche che la comunità HHT ha con i livelli di diagnosi. Virginie Bros-Facer, project manager di Eurordis, ci ha presentato una proposta su come implementare la tutela per chi è senza diagnosi e ho trovato di enorme interesse la richiesta che la EU finanzia campagne per la diffusione della consapevolezza delle patologie rare, per favorire la diagnosi precoce con il coinvolgimento delle associazioni di pazienti. Per noi potrebbe essere davvero una grande svolta per trovare ed assistere molti altri pazienti HHT e per contribuire ai progressi della ricerca.

<http://download.eurordis.org.s3.amazonaws.com/documents/pdf/Undiagnosed-International-Joint-Recommendations.pdf>

2. Carta congiunta sull'uso compassionevole dei farmaci: Questo è un altro tema che ci riguarda piuttosto da vicino. L'uso compassionevole è lo strumento per usare

un farmaco, ancora non approvato per una specifica patologia, su un paziente che non risponde a nessun altro tipo di terapia. (Da non confondere con l'uso off label). Ci sono diversi modi per avere accesso al farmaco attraverso l'uso compassionevole, ma nella maggior parte dei paesi è l'azienda produttrice che deve avviare la pratica. Questo rappresenta un limite, perché il tempo che intercorre, tra la disponibilità ad effettuare la richiesta e l'approvazione, è troppo lungo. Perciò a Parigi abbiamo discusso con François Houyez, direttore del dipartimento di accesso ai trattamenti di Eurordis, su questa carta congiunta che sta cercando di stabilire metodi più efficaci di accesso ai farmaci per i pazienti rari. Ci auguriamo che la proposta venga accettata dalle autorità. Vi terremo aggiornati.

3. Prevenzione delle malattie rare: Lo sviluppo di questo documento è una iniziativa di RD Action (Politiche per le Malattie Rare in Europa) su cui siamo stati chiamati a contribuire. Il tema è delicato ed è stato approcciato con una sessione specifica, in cui ogni passaggio del documento è stato passato alla lente d'ingrandimento. La maggior parte delle questioni che hanno suscitato disaccordo sono state sulla prevenzione pre-natale. L'etica gioca un grande ruolo in questo argomento. Dovremmo avere maggiori diritti sul concepimento assistito, per evitare le malattie? Dovremmo avere screening preventivi per identificare le patologie rare? Certamente, tutti ci auguriamo che, per molte malattie, si possa intervenire preventivamente, ma occorre stabilire delle regole precise. Legalizzare la prevenzione pre-natale è un tema delicato che va ad invadere la sfera personale della scelta di ognuno e anche il valore della vita a prescindere dalle patologie. Capirete che è stata una sessione molto calda e, nella modifica del documento abbiamo cercato di dare sempre valore alla vita e alla libera scelta degli individui. Non appena le modifiche al documento iniziale saranno integrate con i nostri suggerimenti, a tutela dei nostri membri, lo condivideremo con voi.

Il giorno conclusivo del Consiglio, Eurordis ci ha regalato un Workshop sul Genome editing, una frontiera che deve appassionare tutti. Proprio per condividere con voi il nostro entusiasmo su questa nuova frontiera terapeutica, in questa edizione di Copyrightt abbiamo pubblicato

l'intervista alla Dottoressa Miccio, esperta sul tema, che abbiamo avuto il privilegio di conoscere proprio al Workshop in questione.

Vorrei lasciarvi con una considerazione. In Europa si fa un grande investimento sulle malattie rare, si riconosce un ruolo centrale alle associazioni, si investe nella ricerca, ci si dedica a formare i pazienti impegnati in prima linea

per raggiungere i propri scopi più velocemente. Queste esperienze in Europa non ci portano solo conoscenza, ma la certezza che si sta lavorando tanto e bene. Sono certa che ne coglieremo presto i frutti anche per l'HHT.

Claudia Crocione
Managing Director HHT Europe

#Stars4HHT - Tessa Gelisio

GIORGIA GRUSSU

Quando il nostro amico Cristian Masia mi ha detto che alla manifestazione "cucinando sul mare" ci sarebbe stata TESSA GELISIO gli ho subito chiesto che tipo fosse e se lui l'avesse già conosciuta personalmente: mi disse subito che era una persona alla mano e molto simpatica, quindi mi è venuto spontaneo chiedergli se potesse parlarle della nostra associazione e se potesse chiederle di fare una foto con la nostra maglietta.

Cristian si è reso subito disponibile, e, pochi giorni dopo, mi ha detto che Tessa voleva incontrarmi e che avremmo trovato qualche minuto durante le prove della serata a cui avrebbe partecipato a Portoscuso. Era il 31 luglio e faceva caldissimo, mio figlio Gianluca mi ha chiesto di venire con me e io l'ho accontentato e così Veronica, mia nipote.

Tessa mi ha folgorata, è di una bellezza disarmante, di una raffinatezza unica, ma, con il suo sorriso, e il suo modo pacato di parlare, mi ha subito messa a mio agio e le ho spiegato cos'è l'HHT.

Ascoltava attentamente ogni mia parola, non avendone mai sentito parlare; le ho raccontato anche di cosa fa la nostra Associazione a livello nazionale ed europeo: ci siamo scambiate le e-mail, le ho consegnato la nostra brochure e la maglietta rossa e mi ha detto che avrebbe fatto la foto e postata sul suo profilo Facebook.

In realtà Tessa ha fatto molto di più: ha indossato la nostra maglietta durante una puntata di "Cotto e mangiato", ha postato una foto sul suo profilo Facebook e ha fatto un video, che ci ha lasciati tutti a bocca aperta, in cui spiegava cos'è l'HHT, quali sono i sintomi tipici e l'importanza di una diagnosi precoce.

E' stata meravigliosa: è una persona sensibile che ha capito le difficoltà che incontrano i pazienti affetti da malattie rare e ha voluto dare il suo contributo alla diffusione della conoscenza dell'HHT e ci è riuscita

benissimo, sapete perché? Perché il suo video ha ricevuto 14.000 visualizzazioni e siamo stati contattati da diverse persone che erano direttamente interessate o che avevano un parente con i sintomi.

Amici, Tessa è una persona speciale, ma sta a noi credere in quello che facciamo e non stancarci mai di chiedere "aiuto" perché, solo così, potranno arrivare i risultati: individuare tutti i pazienti e avere una cura!

Giorgia Grussu
Coordinatrice Regionale Sardegna



CAMP Revolution 2016: Bilancio e testimonianze

Un evento davvero rivoluzionario, apprezzato da oltre 170 partecipanti di tutta Italia.

Una schiera di 23 relatori, 7 workshop, incontri a tu per tu con gli specialisti, il tradizionale programma sociale a spasso per Bologna, momenti conviviali e la grande novità di quest'anno: Il programma Giovani HHT.

Lasciamo la parola alla nostra Coordinatrice Regionale Emilia Romagna, Antonella Bonafè, che ha condiviso con noi le sue impressioni su questo appuntamento e poi una selezione di testimonianze che ci sono pervenute da tanti di voi.

Pensando a cosa provo in questo momento devo dire che la prima cosa che mi viene in mente è la parola "gratitudine". Gratitudine per come è andato Camp 2016 che si è svolto come sapete a Bologna, la mia città, e dove ora all'interno del Policlinico Sant'Orsola, grazie alla disponibilità del Prof. Bolondi e della Dott.sa Pini, abbiamo dei riferimenti sensibili e preparati sulla nostra patologia.

Un grazie di cuore anche al Comune di Bologna, a tutti i medici, volontari, pazienti che hanno aderito e fatto sì che questo convegno, studiato nei minimi particolari dal nostro direttivo, abbia avuto un grande successo, grazie ad una nuova formula particolarmente coinvolgente, dove gruppi di discussione e di lavoro, anche per i più piccoli e per gli adolescenti, hanno saputo tenere viva la partecipazione in ogni momento.

Naturalmente poi si torna alla vita e alle difficoltà di tutti i giorni, ma sapere che non sei solo e che puoi contare su



un gruppo di persone che vivono la tua stessa condizione, aiuta moltissimo e non solo noi pazienti, ma anche i nostri familiari e, a questo proposito, ho invitato anche mia figlia Carlotta al programma Giovani HHT e le ho chiesto di condividere con voi cosa ha significato per lei partecipare a questo convegno. Chiunque volesse mettersi in contatto con me può scrivermi a emiliaromagna@hhtonlus.org. Un caro saluto a tutti.

Antonella Bonafè
Coordinatrice Regionale Emilia Romagna

Testimonianze:

"Giornata ricca di spunti su cui riflettere e ripartire, di informazioni utili e direi indispensabili per noi pazienti. Momenti di grande empatia, condivisione, emozione e amicizia. Torno da questa mia prima esperienza con un bagaglio di conoscenze molto grande e un po' di serenità in più, perché davvero ci si rende conto che, non sentirsi soli, forse è la cosa più importante. Ringrazio di cuore i medici che hanno risposto personalmente alle nostre domande, che ci hanno fatto sentire il loro impegno e dedizione. Ringrazio i volontari che hanno reso questa giornata un evento egregiamente svolto sotto tutti i punti di vista. Ringrazio ogni singolo paziente e ogni nuovo amico conosciuto con il quale anche un semplice abbraccio è valso più di mille parole. Al prossimo anno: ovunque sarò io non mancherò."

Lisa



“Ciao a tutti, all’indomani dell’evento di Bologna ho sentito il bisogno di scrivervi.

Innanzitutto per dire grazie!

L’idea di dedicare la giornata anche ai nostri bambini è stata grandiosa!!!

Ecco le reazioni dei miei figli:

Piergiorgio: “Mamma domani torniamo all’HHT? Io sono dell’HHT”

E il giorno dopo a scuola ne ha subito parlato con i suoi compagni. Mi ha già chiesto se può raccontare a scuola dell’HHT. Ovviamente organizzeremo!!!

Roberto invece ha un nome per il sangue dal naso e per lui non è una malattia ma è HHT! !!!

Il risultato del CAMP GIOVANI è stato meraviglioso per i miei figli, ha fatto in modo che ne prendessero conoscenza e consapevolezza senza dare all’HHT una connotazione di malattia ma un gran senso di aggregazione!

Ringrazio tutti voi per l’ammirevole e amorevole impegno!!!

E un grazie particolare al mio papà che ha tanto insistito che io partecipassi. GRAZIE! !!

A presto”

Silvia

“In che consiste l’HHT ? Si può curare ? Perché certe persone sono malate e altre invece sono sane ? Viene vissuta come una punizione ? Sono domande che ogni malato penso si sia posto, ma anche i suoi famigliari e le persone che gli vogliono bene.

Penso che dal momento che si entra a far parte della vita di una persona, nel suo prenderti cura di lei, se c’è una malattia, la malattia diventi anche un po’ tua. Quindi credo siano importanti questi incontri, perché aiutano sia chi la malattia la deve vivere per forza, che chi decide di viverla per stare vicino ai propri cari.

C’è confronto, determinazione, conoscenza, timori, che vengono abbracciati e che quindi fanno meno paura, ma anche gioia, speranza e c’è la consapevolezza come è stato ripetuto più volte di essere rari ma non soli.

Parlo da figlia, con una mamma con l’HHT, che mi ha insegnato che una malattia non ti può fermare, devi scrivere tu la tua storia e non la malattia e devi imparare a non smettere mai di lottare.

Ho partecipato al programma Giovani HHT a Bologna e sono fra le persone che ancora non sanno se ce l’hanno oppure no, ma che io sia malata o no, so che potrò contare su un gruppo di persone vere che combattono per la propria vita. Quindi vieni al prossimo meeting, io ci sarò!

VIENI A VEDERE PERCHÉ !”

Ciao a tutti

Carlotta

“Vi ringrazio ancora, con il cuore, per aver pensato di dedicare un’intera parte ai bambini e per aver creduto in una formula innovativa che si è rivelata vincente. Sono convinta che tanto più doloroso è il vissuto personale dei bambini con HHT, tanto maggiore è il beneficio che ne hanno tratto. So di certo che per nostra figlia è stato così.”

Giulia & Antonello



“Ho partecipato al programma riservato agli adulti per la maggior parte del convegno, ritrovandomi a un certo punto ad aiutare personalmente alcuni pazienti in difficoltà. Presa coscienza di quanto la mia esperienza potesse essere utile agli altri, ho sentito la necessità di dare supporto anche ai ragazzi, che stanno affrontando gli stessi ostacoli che ho trovato sul mio cammino alla loro età. Sebbene non abbia partecipato dall'inizio al programma giovani con loro, è bastata poco più di un'ora per rompere subito il ghiaccio e condividere le nostre storie, dalle quali, io per prima, ho colto ispirazione e insegnamento. La comprensione, il confronto e il sostegno tra tutti noi pazienti sono importanti quanto le terapie farmacologiche, gli esami di controllo e le operazioni chirurgiche; spero dunque di ripetere presto questa esperienza e che l'iniziativa si allarghi magari anche ai "più grandi", in modo da coinvolgere e portare beneficio a sempre più persone. Continuiamo così. Rari, ma non soli”

Silvia

Gentilissimi, desideriamo ringraziarvi per il convegno di domenica a Bologna, che abbiamo trovato molto interessante e durante il quale abbiamo avuto modo di apprendere nozioni importanti riguardanti l'HHT e di conoscere e confrontarci con altre persone affette dallo stesso morbo.

Abbiamo apprezzato molto, inoltre, la vostra disponibilità, preparazione e capacità organizzativa in un incontro così importante, ma piacevole e per niente noioso, come spesso

succede in questi casi.. Per questo ci complimentiamo e vi auguriamo una buona continuazione.. A vostra disposizione per quanto possiamo essere utili porgiamo cordiali saluti.

Alessandro ed Enrica

Dall'incontro a Camp 2016 mi aspettavo di trovare attività che sarebbero state più varie e formali, invece c'è stato un ambiente molto amicale e ci siamo conosciuti molto bene e ci siamo divertiti molto. Mi ha aiutato capire come vivono i ragazzi con la mia situazione, sia personalmente che in famiglia; mi è servito sul piano personale per conoscere gente nuova e farmi nuove amicizie.

Nicolò

Grazie ai nostri relatori

La nostra associazione investe, ogni anno, molte risorse nell'organizzazione di ECM per formare sempre più medici in Italia sull'HHT.

Ma le nostre risorse non servirebbero a nulla senza la disponibilità di grandi relatori, che tolgono tempo al loro lavoro e alle loro famiglie, per condividere il loro sapere con i colleghi. A questa edizione dell'ECM hanno contribuito i nostri Direttori Scientifici la Dottoressa Patrizia Suppressa ed il Dottor Fabio Pagella, ma anche il Professor Sabbà, la Professoressa Giordano, la Dottoressa Olivieri e la Dottoressa Elina Matti.

Il vostro interesse alimenta la nostra speranza. Grazie per tutto il vostro aiuto.



Progetto Giovani HHT: il risultato di un'esperienza

TIZIANA AGABITI

C'è stato un lungo lavoro dietro al programma giovani di questa edizione perché era nostro obiettivo offrire un'esperienza di qualità ed eravamo consapevoli che potesse essere fatto solo avvalendoci di professionisti preparati nella gestione delle conoscenze cliniche, ma anche emotive. Per questo abbiamo coinvolto, dal principio della programmazione, una psicologa che ci ha guidati nella stesura del programma e ha lavorato tutto il giorno con i ragazzi durante l'evento. E' con piacere che condividiamo con voi il contributo della Dottoressa Tiziana Agabiti sull'esperienza che ha vissuto con i nostri ragazzi.

Partecipare al camp 2016 -programma adolescenti è stato un privilegio, oltre che un piacere, il piacere del tempo che scorre veloce e che sembra non bastare.

In questa occasione ci siamo conosciuti, abbiamo appreso informazioni mediche, spiegate in modo semplice e chiaro, ma, soprattutto, abbiamo condiviso paure dubbi e speranze nell'HHT BOX (una scatola colorata in cui mettere i propri pensieri in forma anonima).

Tante sorprese sono uscite da quella scatola, prima fra tutte, la grande consapevolezza dei ragazzi rispetto



all'HHT: hanno informazioni e conoscenze approfondite tanto che le domande di tipo medico erano molto tecniche e specifiche. I dubbi riguardano soprattutto il futuro, e l'evoluzione della propria condizione, che rende incerti i progetti di vita.

È particolare che le paure siano centrate sui legami familiari presenti e futuri e non su se stessi: sono preoccupati per i propri cari, per il loro stato di salute, ma anche per i figli che un giorno, forse, verranno e a cui potrebbe essere trasmesso l'HHT.

Questo parla della grande responsabilità e dell'



orientamento verso gli altri che ritroviamo anche nelle loro speranze: sperano infatti che si trovi una cura, che le persone siano sensibilizzate rispetto all'HHT e che ci siano medici formati e specializzati. Sperano di trovare persone in grado di capirli, sostenerli e proteggerli così come hanno visto fare nelle loro famiglie.

Ogni cosa che loro hanno scelto di condividere con gli altri è stato un grande dono che ha permesso di comprendere la cosa più importante: l'HHT va affrontata combattendo l'isolamento, costruendo relazioni forti e buone intorno a sé e cercando di comunicare agli altri i propri bisogni, il proprio disagio, ma anche il diritto alla normalità, a non essere considerati con pena o, addirittura, come "colpevoli di sanguinare".

Parlare, comunicare, spiegare, per far capire e farsi capire, trovare strategie utili che evitino ciò che appesantisce invece di essere di aiuto.

Tanti pensieri ed emozioni alla fine di quella giornata... ma soprattutto tanta voglia di rivedersi. Non è bastato il tempo per mettere tutta la loro ricchezza e profondità, intelligenza e sensibilità, apertura e disponibilità: tutta la loro bellezza.

Dott.ssa Tiziana Agabiti



Chi ha reso possibile il programma giovani 2016 ?

CLAUDIA CROCIONE

I bambini e ragazzi di CAMP 2016 ci hanno regalato tante emozioni, hanno portato tanto buon umore e hanno permesso che questo evento fosse davvero una crescita per tutta la famiglia.

Se abbiamo potuto realizzare il Programma Giovani è stata grazie alla generosità di molti, a cui va tutta la nostra riconoscenza.

Ha sostenuto il progetto il McDonalds di Via Indipendenza a Bologna dove il Signor Maurizio Monterosso ha adottato i nostri ragazzi per il pranzo della domenica.

La Coop 3.0 dell'Emilia Romagna ci è stata di grande sostegno, con un contributo economico che abbiamo utilizzato per i materiali necessari alle attività del gruppo.

Il Presepe Vivente di Pietralacroce, nella persona del nostro carissimo amico Antonio Aste, ha dato un contributo generoso che ci ha permesso di sostenere tutte le spese vive dell'evento per i ragazzi ed ospitare gli specialisti che





hanno collaborato a questo progetto.

Ma non voglio dimenticare i nostri volontari: Rafaella Grussu, Giorgia Grussu, Giulia De Santis, Silvia Panzavolta, Donatella Botticelli, Chiara Liberati, Matteo Carosi e Luca Benevento. Si sono dedicati cuore e anima ai bambini e ragazzi durante tutto il weeknd. Nulla sarebbe stato possibile senza di voi.

E poi i nostri medici, Elina Matti, Savina Mannarino, Elisabetta De Sando, Maria Sangerardi e Carla Olivieri. Avete preso per mano i nostri figli con tanta dedizione e disponibilità: vi prenotiamo già per l'edizione del prossimo anno!

Infine i nostri ragazzi... grazie anche e, soprattutto, a voi, per aver voluto prendere parte a questa iniziativa. Volevamo regalarvi certezze, sostegno e momenti di svago, ma in realtà ci avete regalato molto di più voi, con la vostra energia, il coraggio e la positività con cui avete partecipato.

Terremo conto di tutti i vostri suggerimenti e prepareremo per voi un'edizione 2017 ancora più bella.

Grazie di cuore a tutti.

Claudia Crocione
Project Manager HHT Onlus



Continuiamo a formare nuovi medici

DOTT.SSA PATRIZIA PINI

In occasione dell'incontro annuale medici pazienti abbiamo potuto organizzare un evento formativo per i medici dell'Emilia Romagna grazie all'aiuto del Prof. Bolondi e la Dottoressa Pini della UO di Medicina Interna del Sant'Orsola Malpighi e il Dott. Donato Zocchi della SIMG Emilia Romagna. La Dottoressa Pini ci offre il suo contributo su questo importante evento che ha visto formarsi oltre 30 nuovi medici sulla patologia.

Siamo stati coinvolti con molto piacere, dall'associazione HHT Onlus, nell'incontro annuale di Bologna e nella sezione scientifica dell'evento tenutasi Lunedì 19 settembre presso l'Aula Labò-Barbara del Policlinico S.Orsola-Malpighi. L'ECM era rivolto agli operatori sanitari nell'ambito del programma di aggiornamento continuo, dal titolo: "HHT: non solo epistassi".

Tale evento aveva come obiettivo principale quello di sensibilizzare il personale sanitario nei confronti di questa patologia, poco conosciuta nell'ambiente, nonostante l'impatto clinico rilevante.

Sono intervenuti i massimi esperti italiani di Teleangectasia Emorragica Ereditaria, che hanno analizzato i molteplici aspetti, clinici e gestionali, della malattia; in particolare, i diversi specialisti hanno avuto modo di confrontarsi circa la gestione delle maggiori problematiche, riportando le esperienze dei più grossi centri di riferimento italiani.

Anche il gruppo di Bologna, composto da Internisti dell'UO di Medicina Interna diretta dal Prof. Luigi Bolondi, seppur con una casistica di minore entità, è intervenuto nella discussione, focalizzando l'attenzione sulla fondamentale



importanza della valutazione globale del paziente. È emersa la necessità di una maggiore sensibilizzazione dei Medici di Medicina Generale e dei Pediatri di comunità, così come ha ribadito anche il Dr. Zocchi della SIMG, affinché si sospetti tempestivamente la diagnosi di HHT nei pazienti con epistassi recidivanti e/o con familiarità, potendo così affidarli a centri di riferimento per la successiva presa in carico. Proprio perché è una malattia rara occorre fare ogni sforzo per accelerare la diagnosi, che spesso viene effettuata tardivamente perché non ipotizzata, con il rischio di gravi complicanze, legate alle malformazioni artero-venose viscerali (encefalo, polmone, fegato ecc), che potrebbero essere trattate in modo profilattico.

Oltre alle nozioni puramente mediche, un aspetto molto interessante, emerso durante l'incontro, è stata l'importanza della collaborazione tra i diversi centri, e la volontà dei professionisti di creare un'unica rete a cui i pazienti possano afferire per una maggiore unità nel percorso assistenziale, che possa garantire un elevato standard di cura, uniforme a livello nazionale.

A tale proposito, l'evento è stato un momento molto importante per la nostra crescita in termini di conoscenze, ma, soprattutto, ci ha permesso di arricchire, in modo molto significativo, le nostre relazioni con i colleghi dei centri di eccellenza. Ciò sarà molto utile, in futuro, per un confronto in casi particolarmente complessi e per essere sempre più aggiornati su possibili terapie, anche nell'ambito di studi sperimentali, al fine di curare al meglio pazienti con HHT.

Dottoressa Patrizia Pini

UO Medicina Interna

Ospedale Sant'Orsola Malpighi – Bologna



| Francesca, diagnosi a 19 anni

Eccomi qui, mi chiamo Francesca ed ho 29 anni.

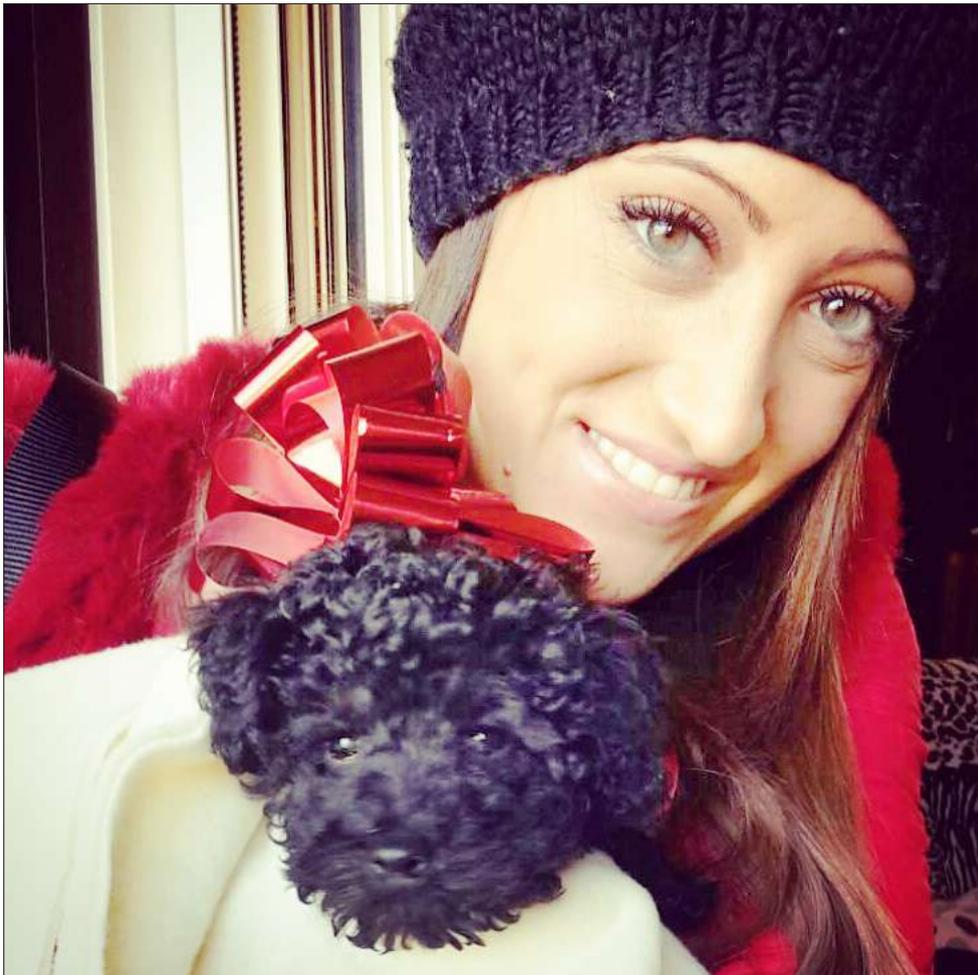
Dopo anni di convivenza con la mia migliore amica Rendu Osler Weber vi racconterò brevemente come è cambiato il mio cammino di vita.

La mia infanzia è stata caratterizzata da una normale evoluzione: all'età di 7 anni ho iniziato ad avere piccole e copiose perdite di sangue dal naso, così fino al mio 18esimo compleanno. A causa delle molteplici epistassi, sono stata una bambina/ragazza debole ma tutto sommato dinamica. Negli anni, per questo strano motivo di "capillari nasali fragili", effettuavo continue e dolorose sedute dal mio otorino il quale, periodicamente, nel ciclo della mia crescita, tentava di bruciare i capillari che sanguinavano. Tentativi vani in quanto il problema aumentava inesorabilmente. Arrivati i miei spensierati 18 anni, decisi, insieme al mio otorino, di effettuare una rinoplastica. Intervento semplice ma non per chi ha l'HHT. Mi sentii male con una forte emorragia in pieno

intervento chirurgico, i medici hanno tentato di tamponare con antiemorragici, ma nulla da fare, anche nei giorni a seguire stavo malissimo e con numerosi sanguinamenti.

Dopo qualche mese venne a mancare mio nonno paterno che morì per un'emorragia interna e, solo al suo decesso, venimmo a conoscenza della malattia ereditaria rara, tramite delle cartelle cliniche, che per anni aveva nascosto all'intera famiglia, giustificando le sue emorragie come dovute a "capillari fragili" ed una "forte gastrite". Ignoranza? Paura di dare preoccupazioni?

Ad oggi non ho risposta. Ebbene la mia vita da lì cambiò drasticamente: ero l'unica nipote e mio padre l'unico figlio, tra i famigliari, ad avere palesemente tutti i sintomi che riportavano quei fogli. Ci adoperammo subito per avere un colloquio anamnestico con chi lo aveva sempre seguito, ma non avemmo una diagnosi. Tramite ricerche, nel 2007, arrivammo al centro HHT di Bari. Ringrazio ancora oggi, con stima e affetto, tutto il team medico, in particolare il



Prof. Sabbà e la Dott.ssa Soppressa, che sono stati per me la salvezza, la scrupolosità e la guida di un cammino emblematico e difficile.

Mio padre non proseguì i controlli per paura, il che è sbagliato perché bisogna sempre sapere!!!

In tutto questo avevo 19 anni: per una ragazza, a quella età, inizia una vita nuova, spensierata e formativa, invece mi sentii sopraffatta da tanta preoccupazione e paura. Accertata e diagnosticata la sindrome a livello molecolare e clinico, si riscontrò una MAV cerebrale e cinque polmonari. Quella cerebrale e una polmonare superavano il parametro per il quale dovevano essere trattate: la più urgente e preoccupante era la MAV cerebrale.

Tutto per me si fermò lì, a quel difficile ed inaspettato intervento da fare; la ragazza spensierata e sorridente divenne preoccupata, incredibilmente fragile e impaurita. La posizione della MAV si presentava scomoda e complessa. Ero rassegnata nelle mani di chi mi aveva trasmesso fiducia e professionalità. Promisi a me stessa che se l'embolizzazione fosse andata a buon fine avrei lottato con la vita affinché lei diventasse parte amica della mia quotidianità. Lontana da casa, dopo giorni infiniti in

ospedale, arrivò quel giorno, il più brutto (strano) della mia vita: l'intervento, con i suoi rischi e possibili danni. Ma tutto scorre e, al mio risveglio, mi resi conto che per me era un nuovo inizio. Mi misi a piangere, irrazionalmente, perché vidi che era andato tutto bene! Vorrei raccontarvi tanto altro di quei giorni e della mia lunga e stupenda guarigione, vissuta con ansie, ma con la gioia di esserci. Sei mesi dopo effettuai il controllo: i referti portarono esiti positivi e, nell'occasione, embolizzai la fistola polmonare; dopo la MAV cerebrale, fu per me una passeggiata!!!! Ad oggi sono sempre sotto controllo poiché, anche se la MAV cerebrale è stata trattata, comunque c'è e va tenuta d'occhio come quelle polmonari e l'epistassi, nel frattempo la mia vita è andata avanti con la consapevolezza che anche se si è rari non si è soli.

Negli anni a seguire ho iniziato a viaggiare, vivere la vita con quel sorriso in più, sempre a mille, come se non ci fosse un domani; mi sono sposata, abbiamo un piccolo barboncino nero di nome Osler !!! E chissà se la vita ci regalerà la gioia di diventare genitori.

Spero che queste righe vi abbiano aiutati a conoscermi meglio: ricordate sempre che finché c'è vita c'è speranza e che la medicina sta continuando le sue ricerche. Bisogna sorridere alla vita, anche con tutte le difficoltà annesse, perché lei sicuramente ci guarderà sorridendo.

Colgo l'occasione per ringraziare tutta l'associazione che ci fa sentire tutti parte della stessa straordinaria famiglia. Buon Natale a tutti, con affetto.

FRANCESCA



Prossimi appuntamenti

3-4 DICEMBRE 2016

BARI - VILLA COLLE
MERCATINO DI NATALE
FAVOLE ARTIGIANE

Il gruppo Regionale Puglia parteciperà, con un proprio stand, all'evento Favole Artigiane, un mercatino natalizio dove il nostro gruppo di volontari farà una raccolta fondi con la vendita di piccoli oggetti natalizi e distribuirà i nostri volantini informativi a tutti i partecipanti. Il mercato registra ogni anno oltre 1000 presenze, dunque è una vetrina davvero ottima per dare visibilità all'HHT. Se siete in Puglia e volete passare a trovare i nostri volontari l'evento si tiene a Villa Colle – Via Morelli e Salvati n.7 dalle ore 11 alle ore 20 del 3 e 4 Dicembre.

10-11 DICEMBRE 2016

BOLOGNA
SHOPPING CENTER VIA FIRENZE
Mercatino di Natale – Natale in Amicizia

Grande fermento nel gruppo Regionale Emilia Romagna che parteciperà con uno stand HHT a diversi mercatini Natalizi nella città di Bologna per diffondere sempre di più la conoscenza dell'HHT e anche raccogliere fondi per i nostri Progetti.

13-14 DICEMBRE 2016

BRUXELLES
Cerimonia di Diploma
Eupati Training & Eupati Workshop

Il 13 Dicembre prossimo la nostra Project manager Claudia Crocione riceverà il suo diploma per il corso Eupati che le conferisce l'abilitazione di Paziente Esperta di Sperimentazioni Cliniche. Il giorno seguente parteciperà, su invito di Eupati, ad un Workshop sul futuro di questo progetto nello scenario Europeo. La nostra speranza è che Eupati vorrà continuare ad investire nei progetti formativi per noi pazienti. I nostri complimenti a Claudia per aver raggiunto questo difficile traguardo che la vede impegnata da oltre 15 mesi.

16 DICEMBRE 2016

NARNI (TERNI)
Prevenzione sotto l'albero.

Il Gruppo Regionale Umbria sarà ospite di questo importante evento sulla salute in cui ci verrà dato ampio spazio per proiettare il nostro video informativo, distribuire materiale e brochure e rispondere alle domande sulla diagnosi precoce dell'HHT.




Villacolle
da Munari a Miro'

PRESENTA:

FAVOLE ARTIGIANE
IL VILLAGGIO DI BABBO NATALE

4ª edizione

SABATO 3 (DALLE 11.00 ALLE 20.00)
DOMENICA 4 (DALLE 11.00 ALLE 20.00)

VILLACOLLE - VIA MORELLI E SILVATI, 7 - TORRE A MARE (BA)
WWW.VILLACOLLE.ORG

26 - 30 DICEMBRE 2016

1 - 6 Gennaio

FORTE DI ALTAVILLA – ANCONA

Presepe di Pietralacroce

Saremo ospiti di questo evento che ci ha sostenuto nel 2016 con una generosa donazione per il nostro progetto giovani. Durante il presepe ci regaleranno ancora la loro solidarietà offrendoci uno spazio per divulgare il nostro materiale informativo. Tutti i dettagli nello speciale di seguito a questa rubrica.

18-19 FEBBRAIO 2017

ASSEMBLEA ANNUALE ISCRITTI WORKSHOP HHT

Come ogni anno viene indetta l'Assemblea degli Iscritti della HHT Onlus per presentare il bilancio fiscale e sociale delle attività dell'anno passato e per approvare il bilancio

preventivo per il 2017. L'evento è aperto a tutti i nostri iscritti in regola con il pagamento della quota associativa per l'anno corrente. L'appuntamento sarà correlato da alcuni workshop specifici su attività che portiamo avanti in squadra con i volontari. Maggiori dettagli sul luogo dell'evento saranno comunicati via email i primi di gennaio ma la data è ormai certa, per cui Save the Date.

GENNAIO - FEBBRAIO 2017

CONOSCIAMOCI LOMBARDIA CONOSCIAMOCI TRENTINO

Abbiamo ricevuto moltissime richieste da parte dei nostri associati del nord Italia per un incontro tra pazienti, per conoscerci e programmare insieme attività specifiche sul territorio. In particolare sono stati i pazienti di Lombardia e Trentino a chiederci di coordinare queste iniziative. Siamo felici del vostro invito e stiamo programmando l'incontro per il nuovo anno. Sarà nostra cura mandarvi quanto prima un email dettagliata con la data ed il luogo stabilito. Chiunque sia interessato a partecipare può contattarci inviando una email a info@hhtonlus.org.



Speciale Presepe Vivente di Pietralacroce(AN)

Abbiamo avuto il piacere di conoscere Antonio Aste e l'associazione del Presepe Vivente di Pietralacroce e siamo rimasti colpiti dalla loro dedizione, generosità ed entusiasmo. L'evento che organizzano ogni anno, in occasione delle festività natalizie, è di immenso valore artistico e vorremmo invitare tutti i nostri amici a fare una bella gita nelle Marche per visitare le meraviglie che creano ogni anno.

L'Appuntamento è dal 26 al 30 Dicembre e dal 1 al 6 Gennaio dalle ore 17 alle ore 20 nella cornice dello splendido Forte di Altavilla – Ancona.

E' gradita una libera offerta e questa straordinaria associazione, ogni anno, dona i fondi raccolti a cause sociali che reputano meritevoli di sostegno. Non finiremo mai di ringraziarli per preso anche noi sotto la loro ala protettiva.

I nostri volontari delle Marche stanno elaborando, con Antonio, una forma di collaborazione durante l'evento, per

dare visibilità all'HHT. Ma il nostro invito per tutti voi è di farvi una bella passeggiata a Forte di Altavilla con la vostra famiglia, durante le festività, per passare un suggestivo pomeriggio con persone davvero straordinarie.

Per maggiori informazioni:

www.presepeviventeancona.org/



La posta

Durante CAMP 2016 due pazienti, che non hanno potuto farlo personalmente, ci hanno chiesto di sottoporre agli specialisti le loro domande.

Come promesso ecco a voi le risposte.

Sono una paziente HHT, ho una piccola fistola polmonare. Posso fare tatuaggi senza incorrere in pericoli per la salute? E' il caso di prendere qualche farmaco per la prevenzione delle infezioni?

Risponde la Dottoressa Patrizia Suppressa – Centro HHT Bari

La fistola polmonare di per sè non crea nessun problema nella persona che si fa il tatuaggio. Il problema invece è la modalità di realizzazione del tatuaggio che, spesso e volentieri, si accompagna ad infezioni della cute che, in alcuni casi, potrebbero diventare infezioni sistemiche. La garanzia che il tatuaggio venga fatto in condizioni tali da evitare l'infezione non si può avere. Allora valutiamo

l'opportunità di fare la profilassi antibiotica in questo caso? Francamente con tutti i problemi di resistenza antibiotica che abbiamo, autorizzare l'utilizzo di un antibiotico per fare un tatuaggio è piuttosto una forzatura. A questo punto ragioniamo insieme, se hai già una fistola polmonare e diversi problemi e visto che il tatuaggio non è una cosa indispensabile per la vita, perché non evitare? L'HHT è una patologia compatibile con la vita, compatibile con molte cose, ma perché andare proprio a sfidare la sorte laddove è evitabile?

Ho notato di avere una percezione molto forte degli odori. E' possibile che io abbia il naso più sensibile a causa dell'HHT?

Risponde il Dottor Fabio Pagella – Centro HHT Pavia

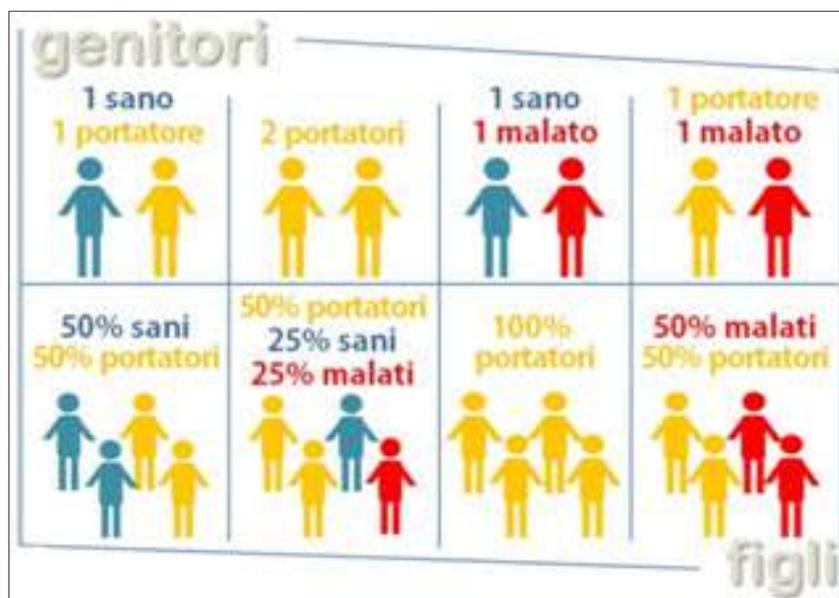
La ringrazio per la domanda, in realtà le posso dire solo che non vi sono evidenze scientifiche che mettano in relazione HHT e spiccata funzionalità olfattiva.

I nostri amici della Talassemia

Gentili lettori, grazie allo spazio, cortesemente concesso dagli amici dell'Associazione HHT, possiamo informarvi sulle patologie di cui la nostra associazione si occupa.

Le Talassemie (Minor, Major ed Intermedia) e la Drepanocitosi (conosciute anche come anemia mediterranea e anemia falciforme) sono malattie

genetiche ereditarie che determinano anemia, causata da una forma mutata di emoglobina, la proteina contenuta nei globuli rossi, indispensabile per il trasporto dell'ossigeno. Come ogni altro componente del nostro organismo l'emoglobina è sintetizzata grazie alle caratteristiche scritte nel nostro DNA e precisamente nei due geni che ne conservano le informazioni.



Quando entrambi questi geni conservano un'informazione corretta, l'emoglobina viene sintetizzata correttamente e quindi l'individuo risulta sano.

Se uno dei due geni possiede un'informazione non corretta si ha un individuo portatore, se entrambi i geni portano un'informazione scorretta, si ha un individuo malato. Qui di seguito riportiamo le combinazioni più conosciute che possono dare l'idea della trasmissibilità del difetto genetico e, di conseguenza, delle manifestazioni della malattia.

In passato, data la mancanza di conoscenze scientifiche, i pazienti non sopravvivevano oltre la seconda decade di vita, oggi giorno terapie salvavita e percorsi diagnostici, terapeutici ed assistenziali adeguati al paziente, consentono una vita quasi normale.

Terapia trasfusionale, ferrochelante, farmaci attivatori della produzione di emoglobina fetale e altri farmaci che consentono di mitigare gli effetti delle possibili complicanze, sono la via tradizionale che il paziente conosce.

Ma la speranza va oltre ai nostri limiti temporali e i nostri occhi ammiccano verso le terapie di frontiera (Terapia genica, Gene Editing)!

Senza illusioni, ma con tanta pazienza, aspettiamo risposte concrete e risolutive dalla ricerca.

Intanto noi consapevolizziamo i nostri pazienti con percorsi di EMPOWERMENT (responsabilizzazione) per meglio affrontare le sfide della vita!!!!

Se volete sapere di più visitate il nostro sito www.atdl.it

Associazione Talassemici e Drepanocitici Lombardi Onlus
– L.go Volontari del Sangue 1 - Milano

E, visto che con gli amici dell'HHT abbiamo qualcosa in comune, vi regaliamo un Flash mob rivolto ai donatori di sangue.

Cari saluti
Tommasina Iorno





Buone Feste da tutti Noi!

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

Ilaria Malescia

Roberto Panzavolta

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)