

Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Approfondimenti

Come accedere al Centro HHT di Bari

News

Nuovo studio sulla vitamina D

La nostra voce in Campania



Messaggio del Presidente



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

Cari amici,
torniamo nelle vostre case con una nuova edizione del nostro giornale quadrimestrale. Copyright è un bellissimo mezzo di comunicazione e di diffusione di informazioni, ma è anche un contenitore di emozioni, di sensazioni, di speranze e di aspettative, anche, talvolta, di critiche che, se ben motivate, risultano essere sempre costruttive. Qui i nostri volontari raccontano le loro esperienze, trasmettendo a tutti il loro entusiasmo e la loro determinazione. Qui molti di voi raccontano la loro storia, entrando così a far parte integrante di questa bella famiglia che, nella condivisione, trova forze e motivazioni per non abbattersi e lottare.

Ogni volta che mi metto a revisionare gli articoli per il nuovo numero di Copyright, rimango stupita di quante iniziative riusciamo a portare a termine e di quanti progetti abbiamo sempre da sviluppare. E' un vero magazzino di

idee il nostro e proprio dal confronto e dalla collaborazione si riesce a realizzarle. Ognuno di voi, che ci leggete da casa, può dare il suo contributo, con un commento, una proposta, una critica.

Lasciatevi avvolgere dalle parole e dalle immagini che hanno un potere terapeutico perché ci aiutano a relativizzare i nostri problemi e a guardare con altri occhi la nostra malattia, ci aiutano a vedere che "siamo rari, ma non più soli".

Buona lettura, amici

Maria Aguglia

Indice

APPROFONDIMENTI

04 *COME ACCEDERE AL CENTRO HHT DI BARI*

SPERIMENTAZIONI

05 *Nuovo studio sulla vitamina D*

TRAGUARDI

06 *Farmacisti sentinelle HHT*

07 *Protocollo di Emergenza HHT da Orphanet*

08 *Troviamoli tutti con Rotaract Distretto 2090*

10 *Premio tesi di laurea*

NEWS

11 *myHHTvalentine 2018*

11 *Compleanni HHT*

12 *HHT va a teatro*

13 *Evento Zumba al Porto di Roma*

14 *La nostra voce in Campania*

15 *HHT Onlus ora anche in Trentino*

16 *Una primavera tutta dedicata all'HHT in Calabria*

18 *Scuola estiva Eurordis 2018*

19 *APP per i pazienti in movimento*

VOLTI E STORIE

20 *Volti e storie: Luana*

RARI MA NON SOLI

22 *I nostri amici della PKS*

Come accedere ai Servizi del Centro HHT di Bari

DOTT.SSA MARIA AGUGLIA

Il grosso lavoro svolto dall'Associazione, in collaborazione con i Centri medici di Riferimento, ha portato, negli ultimi anni, ad un enorme aumento degli accessi in ospedale per prime visite, screening ed emergenze; è stato perciò inevitabile che si venissero a creare delle difficoltà di accesso, poiché nessuno dei Centri, sorti per la buona volontà di pochi, straordinari e motivati professionisti, era strutturato per poter gestire un numero di pazienti che è aumentato molto rapidamente.

Molti di voi hanno contattato spesso l'Associazione per lamentare forti ritardi o difficoltà di accesso ai Centri. E' per questo motivo che, nel mese di marzo, dopo un bellissimo e fruttuosissimo incontro con tutti i medici che costituiscono il team multidisciplinare del Centro di Bari e con gli specializzandi che si occupano della difficile gestione del Numero Verde per le Malattie Rare della Regione Puglia, abbiamo deciso di affiancarli in un percorso di rimodulazione e di chiarificazione degli accessi.

Durante questo incontro abbiamo raccolto tutte le criticità rilevate dai singoli professionisti, comprese quelle relative all'approccio al Numero Verde, presentate dagli specializzandi; le abbiamo confrontate con quelle riferite all'Associazione dai pazienti ed abbiamo iniziato a stilare dei punti su cui lavorare.

Insieme a Claudia Crocione abbiamo lavorato intensamente

con la dottoressa Suppressa, responsabile dell'Unità Semplice per le malattie rare del Policlinico di Bari, e, con il supporto del Professor Sabbà, della dottoressa La Stella, del Dottor Lenato e di tutti gli specialisti della rete HHT del Policlinico e degli specializzandi, abbiamo realizzato un importante documento che è un vero e proprio vademecum per i pazienti che devono approcciare il Centro, valutando tutte le situazioni possibili, dalla prima visita per sospetto di malattia, al ricovero per screening, alle emergenze.

E' stato un lavoro lungo e faticoso, ma siamo davvero orgogliosi di averlo fatto. Da quando, nel mese di giugno è stato adottato, abbiamo già potuto verificare un netto miglioramento delle procedure, sia per i pazienti, che per i medici.

Troverete, in allegato a questo numero di copyright una copia del documento che vi consiglio di conservare come utile guida da consultare quando necessario.

Il documento è anche scaricabile dal nostro sito www.hhtonlus.org

Stiamo ora lavorando per realizzare delle guide analoghe anche per il Policlinico S.Matteo di Pavia ed il Policlinico Gemelli.

Siamo certi che il miglioramento della qualità della vita passi anche dalla semplificazione!

Maria Aguglia



Nuovo studio sulla vitamina D

MARIA AGUGLIA

Biomark Med. 2018 Apr;12(4):365-371. doi: 10.2217/bmm-2017-0229. Epub 2018 Mar 14.

Vitamin D levels are associated with epistaxis severity and bleeding duration in hereditary hemorrhagic telangiectasia.

Weber LM1, McDonald J2, Whitehead K3,4.

Nell'aprile 2018, è stato pubblicato questo articolo su uno studio americano che si proponeva di indagare la relazione tra i livelli ematici di Vitamina D e la frequenza e l'intensità delle epistassi nei pazienti affetti da HHT. La valutazione delle epistassi è stata fatta secondo Epistaxis Severity Score (ESS), un punteggio complessivo di gravità dell'epistassi, basato su intensità, durata e gravità delle epistassi.

E' stata eseguita una revisione retrospettiva di 198 pazienti per esplorare la relazione tra i livelli di vitamina D e ESS ed è stata trovata una differenza significativa tra i livelli di vitamina D del paziente e la gravità e la durata delle epistassi. I pazienti con epistassi lieve avevano livelli più elevati di vitamina D rispetto ai pazienti con epistassi severa.

La vitamina D (coleciferolo) ha dimostrato di avere un effetto protettivo nei disturbi cardiovascolari.

In un recente studio di Gibson ed altri, gli autori hanno cercato di scoprire farmaci che possono essere riproposti per trattare la malformazione cavernosa cerebrale (CCM) che ha qualche somiglianza con HHT in quanto sono entrambe malattie ereditarie caratterizzate da una alterazione dell'endotelio che provoca una malformazione ed una maggiore fragilità dei vasi sanguigni. In questo studio, la perdita di funzione di CCM2, una delle cause genetiche sottostanti, è stata utilizzata in un modello murino per mostrare le lesioni del CCM. Un secondo studio riguardante vitamina D e CCM hanno trovato che i pazienti con malattia cronicamente aggressiva avevano livelli significativamente più bassi di 25-(OH)vitamina D rispetto a quelli che non avevano caratteristiche di malattia cronicamente aggressiva.

La ricerca sulla connessione tra la vitamina D e la funzione delle cellule endoteliali è stata ampiamente esaminata in un altro studio di Dalan ed altri che hanno dimostrato come la carenza di vitamina D si trovi ad essere associata a disfunzioni della cellula endoteliale e malattie cardiovascolari. In particolare, risultati simili agli studi CCM sopra menzionati, sono stati ottenuti in uno studio precedente di Zhong ed altri, che mostrava anche gli effetti protettivi della vitamina D3 e dei superossidi sulle cellule endoteliali. Nello specifico, hanno scoperto che la vitamina D induce un aumento dell'espressione

dei recettori della vitamina D ed un upregulation di VEGF (Fattore di crescita dell'endotelio vascolare) nelle cellule endoteliali. Questi sono associati al percorso di riparazione endoteliale. È stato anche dimostrato che la vitamina D3 ha effetti modulanti sulla via del TGF- β - la via associata ai geni mutati sia in CCM che in HHT.

Proprio in base a queste ricerche che, sulla base della natura protettiva della Vitamina D sulle cellule endoteliali e della sua funzione nella via del TGF- β nei modelli murini, avevano trovato una correlazione con la gravità di malattie simili all'HHT, è stato eseguito uno studio retrospettivo per verificare se ci sono legami tra i livelli di vitamina D e l'espressione clinica fenotipica di HHT.

Sono stati analizzati un totale di 198 pazienti adulti (18+), visitati presso il Centro HHT negli ultimi tre anni. Il 56% dei pazienti era di sesso femminile e il 44% era di sesso maschile. Le età andavano da 18 a 86, con un'età media di 51 anni. I pazienti sono stati divisi in quattro gruppi in base ai loro livelli di 25 (OH)-vitamina D: ≤ 10 ng / ml (n = 7), 11-20 ng / ml (n = 18), 21-30 ng / ml (n = 43) e ≥ 31 ng / ml (n = 42).

I pazienti sono poi stati suddivisi in 3 gruppi in base alla gravità delle epistassi: epistassi lieve, moderata e grave. L'epistassi viene definita lieve se caratterizzata da un ESS < 3 e nessun intervento come laser o cauterio (n = 26). L'epistassi severa è caratterizzata da un ESS > 7 , procedura di Young o precedente dermoplastica del setto (n = 37). L'epistassi moderata è caratterizzata da qualsiasi forma che ricada tra epistassi lieve e grave (n = 135).

E' stata trovata una correlazione significativa tra i livelli di Vitamina D e lo score di gravità delle epistassi (ESS); l'analisi dei dati ha rivelato risultati statisticamente significativi tra i pazienti con livelli molto bassi di Vitamina D (< 10 ng/ml) rispetto a quelli con valori normali (> 30 ng/ml)

Anche la durata delle epistassi è statisticamente differente tra i pazienti con livelli molto bassi di vitamina D e pazienti con valori normali, risultando maggiore nei pazienti carenti. Questo è particolarmente interessante dal momento che la Vitamina D ha dimostrato di avere un'azione stabilizzatrice delle cellule endoteliali dei vasi sanguigni, indicando un potenziale legame tra Vitamina D e diminuzione del tempo di sanguinamento in pazienti predisposti per malformazioni vascolari che rendono più deboli i vasi.

Nei pazienti con epistassi con score intermedio (epistassi moderata), non si sono evidenziate grosse differenze tra i pazienti che avevano diverse concentrazioni di Vitamina D nel sangue.

In molti pazienti, inoltre i valori possono essere parzialmente falsati dalla posizione geografica, esposizione al sole e periodo dell'anno. Non si è trovata alcuna differenza

significativa di età o sesso tra i due gruppi studiati per lieve o grave epistassi.

Nonostante gli sforzi per studiare gruppi omogenei ed escludere situazioni che avrebbero potuto alterare lo ESS, potrebbero esserci altri biomarcatori non ancora individuati, in grado di condizionare le manifestazioni

fenotipiche della malattia. Ciononostante questi risultati indicano che effettivamente esiste una differenza nell'intensità e durata delle epistassi tra pazienti con diversi livelli di Vitamina D, e meritano senz'altro ulteriori studi di conferma ed approfondimento.

Maria Aguglia

Farmacisti Sentinelle HHT – Grande collaborazione con Federfarma Marche

LAURA TRAVAGLINI ACQUAVIVA

Il mese mondiale per l'HHT ha avuto, quest'anno, un padrino d'eccezione. Il Dott. Pasquale D'Avella, presidente di Federfarma Marche, ha voluto sposare la nostra causa, sostenendoci attivamente nella diffusione della conoscenza, attraverso il nostro ambizioso progetto "Farmacisti Sentinelle HHT".

Uno degli scopi dell'Associazione è proprio quello di trovare tutti coloro che vagano senza una diagnosi e i nostri sforzi si concentrano nella sensibilizzazione di quei professionisti che, per primi, possono intercettare i sintomi di potenziali pazienti. Nello specifico si tratta di medici di base e farmacisti, ma arrivare a loro in modo capillare non è facile. Ecco da dove nasce il progetto "Farmacisti Sentinelle".

Grazie a Federfarma Marche abbiamo avuto la possibilità di lanciare una campagna, ben strutturata nella regione, raggiungendo contemporaneamente 535 Farmacie a cui sono stati consegnati oltre 150 mila volantini da distribuire ai clienti nella prima settimana di Giugno 2018.

Inoltre tutti i farmacisti hanno ricevuto una lettera informativa sull'HHT e sull'importanza della diagnosi precoce, proprio a firma del Dott. D'Avella.

I risultati non si sono fatti attendere. In pochi giorni abbiamo ricevuto moltissime telefonate di persone interessate ad approfondire i segni e sintomi della malattia riportati sul volantino, nonché di farmacisti che chiedevano ulteriori informazioni per i loro clienti.

Siamo profondamente grati a Federfarma Marche per questo successo. Aprendoci le porte a tanti professionisti e supportando la logistica della distribuzione, è stata fondamentale per la riuscita del progetto.

A fronte di questo aiuto dobbiamo anche riconoscere l'immenso lavoro svolto dalla nostra Coordinatrice Regionale Laura Travaglini Acquaviva che, non solo ha lavorato fianco a fianco del Dott. D'Avella per realizzare questo progetto, ma ha anche provveduto, materialmente, alla realizzazione dei 535 plichi di materiale, con ore e ore di lavoro insieme ai suoi familiari.

Confidiamo di poter realizzare presto anche in altre regioni questo bellissimo progetto.

Laura Travaglini Acquaviva



La Collaborazione Orphanet – HHT Onlus ci porta finalmente il Protocollo di Emergenza HHT.

CLAUDIA CROCIONE

Tra le tante difficoltà dei pazienti HHT, forse quella più drammatica, di cui spesso ci raccontate, è il rapporto con il Pronto Soccorso in situazioni di emergenza.

Dobbiamo subito dire che, come forse molti di voi già sanno, esistono circa 8000 malattie rare e, pertanto, è molto facile imbattersi in medici che non conoscano l'HHT, per non averla mai incontrata nella loro pratica clinica; inoltre, in un contesto di emergenza il medico è spesso costretto a scelte salvavita immediate e non sempre c'è il tempo per dilungarsi in spiegazioni o approfondimenti. Certo, molti di noi pazienti, ha una grande esperienza della propria malattia e della sua gestione e vorrebbe ricevere immediatamente le cure necessarie senza lunghe attese e con la massima professionalità, sentendosi in diritto di suggerire ai medici comportamenti o decisioni da prendere. Dobbiamo, però, capire che ogni medico deve operare secondo scienza e coscienza, attenendosi a linee guida e raccomandazioni stilate da esperti riconosciuti a livello internazionale: è una questione di responsabilità!

La HHT Onlus ha preso molto seriamente le vostre segnalazioni e richieste su questo tema. Ci siamo anche recati di persona in alcuni pronto soccorso per portare materiale informativo e confrontarci con i primari, ma siamo stati sempre consapevoli che era necessario un lavoro più incisivo, su larga scala, che arrivasse a tutti i pronti soccorso d'Italia, anche con un click.

Dunque ci occorre:

1. Una guida precisa sulle procedure in emergenza scritta dai nostri centri di Eccellenza.
2. Un partner che fosse riconosciuto universalmente come una fonte autorevole sulle malattie rare.
3. Una modalità di divulgazione semplice ed efficace.

La cosa che maggiormente ci preoccupava era il grosso investimento necessario per scrivere il protocollo. Ed eravamo fermi, da qualche tempo, a questo punto, quando la nostra presenza in Europa ci ha offerto una opportunità straordinaria. Nella Federazione HHT Europe siamo venuti a conoscenza di un protocollo simile prodotto nel 2016 dalla equipe Francese per Orphanet.

Cos'è Orphanet? Orphanet è il portale di riferimento internazionale per le informazioni sulle malattie rare e sui farmaci orfani e si rivolge ad un vasto pubblico. Ha lo scopo di contribuire a migliorare la diagnosi, la presa in carico e la cura dei pazienti affetti da malattie rare. E' un'istituzione

riconosciuta ed apprezzata che rende un grande servizio a tutti i malati rari ed è di grande aiuto ai clinici in cerca di informazioni.

Quindi, grazie ai nostri contatti Europei, avevamo una guida ed anche un potenziale Partner. Abbiamo dunque contattato Orphanet Italia e, grazie alla gentilezza e sensibilità della Dottoressa Serena Ciampa, abbiamo potuto finalmente concretizzare quello che vi presentiamo oggi.

Orphanet ci ha autorizzato alla traduzione del documento ed al suo adattamento alla realtà sanitaria italiana. Il protocollo è stato revisionato ed ottimizzato dai nostri esperti: la Dott.ssa Elina Matti, la Dott.ssa Patrizia Suppressa, il Prof. Fabio Pagella ed il Prof. Carlo Sabbà, con il contributo e la supervisione della Dott.ssa Maria Aguglia, nostra Presidente.

Sono stati 4 lunghi mesi di confronto e collaborazione, in cui tutti i nostri clinici hanno dedicato il loro pochissimo tempo libero a questo progetto e ci hanno consentito di consegnare, alla vigilia di ferragosto, il documento completato e pronto per l'impaginazione e pubblicazione sul sito di Orphanet.

E' un traguardo ambito da tempo e in autunno saremo impegnati a presentare questo lavoro nei Congressi di Medicina d'Urgenza, in modo che ne sia data la più ampia diffusione possibile.

E' doveroso un ringraziamento speciale alla Coordinatrice Regionale per la Calabria, Emanuela Schiavone, che ha regalato, a sorpresa, alla nostra associazione, un'accuratissima traduzione del documento francese, permettendoci di dare il via a questo progetto con largo anticipo rispetto al previsto e con un risparmio di fondi associativi che saranno dedicati ad altre progettualità.

Ora non resta che attendere la pubblicazione del documento sul portale di Orphanet, prevista per l'autunno. Ve ne daremo celere comunicazione.

Claudia Crocione

I Grandi Successi di “Troviamoli Tutti” un progetto firmato da Rotaract Distretto 2090 & HHT Onlus

MARIA AGUGLIA

Sembra ieri che la nostra carissima associata Nicoletta De Dominicis ci ha fatto conoscere i giovani del Club Rotaract di Terni per lavorare insieme ad un progetto di Service.

Sapevamo poco del Rotaract e non sapevamo cosa fosse un Service ma è bastato un solo incontro con David Biscaroni e Arianna Bianchi per capire che avevamo messo piede in una realtà bellissima.

Sono stati i primi ad adottarci, a voler proporre il progetto “Troviamoli Tutti” a tutto il Distretto Rotaract 2090 che include Marche, Umbria, Molise e Abruzzo. Ci hanno ascoltati e consigliati e si sono lanciati con entusiasmo in questo progetto con noi.

Cos'è stato “Troviamoli Tutti”? Un progetto ambizioso per incrementare il livello di conoscenza e diagnosi HHT nelle regioni di questo Distretto. Un progetto lungo un anno, in cui tutti i 33 CLUB delle quattro regioni sono diventati nostri ambasciatori, nostri volontari, nostre sentinelle. 12 mesi insieme che hanno prodotto straordinari risultati, un grande sostegno morale, delle amicizie che dureranno per sempre ed una lista di eventi e iniziative di cui siamo davvero fieri. Vediamoli insieme nel dettaglio:

Campagna Volantini informativi – 40 mila volantini sono stati distribuiti dai volontari dei Club negli studi medici e nelle farmacie delle regioni interessate. Una diffusione capillare in luoghi che, da sola, la HHT Onlus sarebbe stata incapace di raggiungere. Il Risultato?

- 54 contatti da persone che hanno raccolto il volantino
- 35 di questi contatti forti sospetti HHT
- Risultato complessivo: 350 nuovi diagnosticati, se confermati
- Al momento 7 già avviati allo screening



Campagna HHT in Ateneo: la formazione dei giovani medici è da sempre una nostra priorità. Come Associazione organizziamo uno o due eventi formativi l'anno. Ma con il prezioso aiuto dei Club Rotaract siamo arrivati a 5 in regioni dove non avevamo mai investito prima. Il Risultato?

- 5 eventi in Ateneo in 4 Regioni
- Circa 250 studenti coinvolti nella formazione
- Un ritorno di interesse da parte delle strutture sanitarie
- Un'esperienza formativa anche per i nostri volontari.

#myHHTvalentine – La nostra tradizionale campagna di San Valentino per la promozione della donazione del Sangue ha visto la partecipazione di decine di ragazzi dei CLUB del Distretto. Hanno donato il Sangue, invitato i loro amici a farlo ed organizzato campagne informative nei Centri Trasfusionali, con i nostri volontari. E' stato



uno degli anni più ricchi per questo appuntamento a cui teniamo tanto!

Programma Giovani HHT 2017

- Il primo passo fatto insieme
- Il Club di Orvieto immerso profondamente nel nostro convegno Nazionale
- 12 Volontari del Club hanno seguito 35 pazienti HHT tra i 4 ed i 18 anni.
- Laboratori Creativi, uscita in Grotta, Caccia al tesoro cittadina.... E tanto affetto!

Premio Tesi di Laurea : Da tempo desideravamo istituire un premio di questo genere e l'aiuto del Rotaract è stato determinante in quanto, grazie alla loro esperienza, abbiamo avuto modo di imparare come gestire questo tipo di iniziative. A questa prima edizione, in concorso 5 ottime tesi, provenienti da tutta Italia: è stata premiata una Dottoressa straordinariamente motivata, con una tesi sull'HHT in Pediatria.

E così arriviamo al 30 Giugno 2018 quando è finito un anno di lavoro insieme, ma il ricordo di questa esperienza ci accompagnerà per sempre. E' stato un piacere avere al

nostro fianco dei giovani così impegnati a "Servire" come dice il loro motto, non solo con il supporto economico, che certamente ci è stato indispensabile per molti dei progetti, ma anche e soprattutto con la loro presenza e operatività nei singoli progetti, con atteggiamento positivo, propositivo ed una altissima professionalità e sensibilità in ogni cosa che hanno realizzato per e con noi.

Vi auguriamo uno splendido futuro e vi ricorderemo tutti con grandissimo affetto e profonda riconoscenza.

Maria Aguglia
Presidente HHTOnlus

Claudia Crocione
Project Manager



Premio Tesi di Laurea – La Vincitrice della Prima Edizione

ANNA MARKOVICH

Era un desiderio che avevamo da tempo un po' tutti in associazione, in particolare la nostra Presidente Maria Aguglia e il nostro Tesoriere Fabrizio Montanari che lanciarono qualche anno fa l'idea di un Premio Tesi di Laurea sull'HHT. Ma, come spesso accade, non tutte le nostre idee possono concretizzarsi rapidamente.

L'attesa non ci ha fatto arrendere e, proprio grazie al Progetto Troviamoli Tutti, realizzato con i nostri fantastici amici del Distretto Rotaract 2090, abbiamo potuto dare il via alla prima edizione.

Sono state valutate 5 tesi di Laurea ed è risultata vincitrice la Dottoressa Anna Markovich dell'Ospedale di Pavia, reparto Pediatria.

I nostri complimenti alla Dottoressa per il meritissimo premio ed un ringraziamento per il suo impegno per i pazienti HHT. Ci auguriamo che il suo amore per questa materia continuerà a crescere.

Vogliamo lasciare uno spazio alla dottoressa che ha voluto condividere con noi le sue motivazioni ed i suoi sentimenti e scopriamo insieme qualcosa in più della nostra vincitrice:

“Ho studiato Medicina e, come molti medici, conoscevo la HHT come causa rara di epistassi. Quando ho iniziato il progetto di Tesi di Laurea sulla HHT in ambito pediatrico, temevo di limitarmi ad un ambito estremamente specialistico. Tuttavia dopo aver parlato con la Dottoressa De Sando, tutor del progetto, ho capito che la HHT è una malattia estremamente complessa e che l'epistassi è solo la punta dell'iceberg delle sue manifestazioni. Ho iniziato con un'approfondita ricerca sulla HHT in età pediatrica: più cose leggevo sulla HHT e più ne volevo sapere. Quando ho concluso il mio progetto di Tesi mi ero ormai appassionata al mondo HHT e ho avuto la fortuna di poter continuare il mio cammino. Infatti ho avuto il piacere di partecipare al Camp HHT ad Orvieto dove ho sentito le esperienze di persone affette da HHT. Gli adulti raccontavano una storia medica lunga e complessa, caratterizzata da anni senza una diagnosi e dalla paura di un qualcosa che non aveva nome; poi ho visto la paura per i loro figli e il coraggio nel voler sapere se ne fossero affetti, in modo da poter garantire

un trattamento precoce. Infine c'erano i bambini, con cui abbiamo giocato e riso, che si mostravano spensierati e tranquilli, ma in fondo ognuno aveva un qualche timore legato alla malattia. Sono tornata a casa profondamente arricchita e fermamente convinta dell'importanza di fare diagnosi precoce nei bambini con HHT, per evitare loro le difficoltà che hanno affrontato i loro genitori. Ho avuto uno scorcio di quello che vuol dire convivere con una malattia rara e ho capito quanto sia importante per i pazienti trovare dei medici che conoscano davvero la loro malattia. Voglio quindi ringraziare il Distretto Rotaract 2090 per aver riconosciuto l'importanza di dedicarsi a malattie rare e per aver premiato il mio progetto e valorizzato la mia passione.

Dottoressa Anna Markovich”



#myHHTvalentine 2018

LAURA TRAVAGLINI ACQUAVIVA

Fano, 17 Febbraio 2018

Far parte dell'associazione mi sta regalando moltissime emozioni.

Trascorrere una mattinata al Centro Trasfusionale di Fano con l'Avis Fano e i ragazzi del Distretto Rotaract2090, mi ha dato la consapevolezza di quanto lavoro ci sia dietro ad una "sacca di sangue". Per molti sarà una semplice sacca di sangue ma per noi e per chi, in un momento di difficoltà ha bisogno di trasfusioni, quella sacca è SPERANZA!

Un solo donatore può salvare tre vite; sembra impossibile come, dietro ad un gesto così semplice, ci sia così tanto amore per la vita.

Spesso commettiamo l'errore di dare per scontato ogni cosa che abbiamo, come se tutto ci fosse dovuto, ma non è così e credo che sia importante ringraziare chi dedica un anche un solo istante della sua vita ad aiutare il prossimo. Approfitto di queste righe per dire GRAZIE a medici,

infermieri, volontari e a tutti i DONATORI. Senza di voi tutto questo non sarebbe possibile. Credo che i vostri sorrisi dicano più di mille parole!

#DONATEPERLAVITA



Compleanni HHT

VINCENZO LA CAVA

Alla fine di Aprile, ricevo una chiamata dal mio dentista Mimmo, nonché amico, nonché compagno di classe, il quale mi dice che sta organizzando una festa per il suo compleanno insieme a Giorgio, altro mio compagno di classe che, da anni ormai, è residente in Lussemburgo, ma che frequentemente viene a Roma.

Mi dice che vorrebbe evitare di ricevere tanti regali, che alla sua età risulterebbero alquanto inutili, per cui avrebbe pensato di ricevere in regalo offerte da devolvere alla nostra associazione HHT Onlus, della quale lui sa io faccio parte.

La cosa mi ha fatto un immenso piacere per due ragioni: primo perché ha pensato a me ed in secondo luogo perché ha pensato ad un Associazione che, con queste iniziative, riesce ad effettuare tante attività, quali la ricerca sul territorio di pazienti con HHT, l'istruzione di nuovi medici di base, l'aiuto a pazienti che hanno difficoltà a trovare quelle poche cure che ci danno la possibilità di avere una vita migliore e meno difficile.

La serata è servita anche come evento divulgativo perché molta gente si è voluta informare su ciò che riguarda la

malattia, i suoi sintomi e le sue "caratteristiche" e su ciò che fa l'Associazione.

Il gesto dei miei due amici è stato improvviso ed inaspettato, e questo per me è stato un regalo che mi ha commosso e mi ha fatto sentire la loro vicinanza, più di qualsiasi parola. Spero che queste iniziative possano diventare frequenti tra i nostri associati perché aiutano davvero a far sentire la gente vicina alla nostra ASSOCIAZIONE.



HHT va a Teatro

Bologna in estate, oltre ad avere, in Piazza Maggiore, il più grande cinema all'aperto d'Europa, si riempie di spettacoli, concerti, mostre, visite guidate e naturalmente anche di spettacoli teatrali.

Il nostro amico Giuseppe Valentini di Napoli mi ha messa in contatto con la gentilissima **Claudia Bondi**, una delle attrici di una compagnia teatrale che il 14 giugno ha portato in scena "Le chiavi di Casa e altre storie" del grande Eduardo De Filippo al TenTenda.

Giuseppe ha pensato a questo gruppo di persone perché, oltre che a mettere in scena opere teatrali con la stessa bravura di attori professionisti, sono molto sensibili a tutto quello che ruota attorno al volontariato e alle onlus.

Mi sono sentita subito a casa, tutti disponibili a dare una mano, dimostrando davvero una grande attenzione, ho aperto lo spettacolo leggendo la nostra favola e pregando i presenti di prendere del materiale e di divulgarlo il più possibile, cosa che tutti hanno fatto con entusiasmo.

Il regista **Graziano Ferrari**, che per tutta la serata è stato un ottimo padrone di casa, a fine serata ha deciso di devolvere l'incasso dello spettacolo a favore della nostra associazione.

Grazie di cuore a tutti.

Antonella Bonafè

Coordinatrice Regione Emilia Romagna



Evento Zumba 23 Giugno 2018

Il 23 Giugno in un caldo pomeriggio di inizio estate nella splendida location della Piazzetta del Porto di Ostia si è svolta la prima Master Class di Zumba per l'HHT.

Grazie alla collaborazione dei volontari e di tutte le persone che vi hanno partecipato, guidate dalla professionalità delle insegnanti Chiara e Donatella, l'evento è stato grandioso e ricco di emozioni.

Voglio raccontarvene qualcuna:

Già dai preparativi per allestire il gazebo e il banco per le iscrizioni si sentiva nell'aria la voglia di divertirsi e coinvolgere più persone.

Vincenzo, Susanna, Pino ed Elisa si sono prodigati per attaccare lo striscione dell'HHT e, non avendo a disposizione delle scale, Elisa è salita sulle spalle di Pino.

Gli altri volontari hanno allestito il banco delle iscrizioni e nell'attesa dell'inizio della zumba sono andati a distribuire volantini alle persone che passeggiavano nel porto, capitanati da una grintosissima Susanna, la quale è

riuscita a distribuirli anche alla pattuglia della polizia

Iniziata la Zumba l'adrenalina è arrivata a mille, vorrei farvi capire l'emozione che ho provato nel vedere tutte le persone ballare e seguire i passi delle insegnanti al ritmo della musica non riuscivo a crederci dopo mesi di preparativi l'evento si stava realizzando !!

Ho ballato anche io, che sono un vero pezzo di legno, ma in quel momento la cosa più importante era trasmettere la gioia e la spensieratezza che lo sport e la musica riescono a dare.

Sono sicura che l'evento sia riuscito, anche se la partecipazione poteva essere più alta, ma non ci fermiamo con la consapevolezza che possiamo fare di meglio per diffondere la conoscenza dell'HHT.

Colgo l'occasione per ringraziare tutti i partecipanti e le persone che non sono riuscite a venire ma ci hanno sostenuto con la loro donazione.

Giusy Brocca

Coordinatrice Regione Lazio



La nostra voce in Campania

Il primo obiettivo, che mi è stato assegnato come Coordinatore Regionale per la Campania, è la diffusione della conoscenza della patologia, per trovare tutte le persone affette nella mia regione e assicurarci che si sottopongano allo screening preventivo. Per questo ho dedicato i primi mesi del mio incarico a parlare di noi attraverso i canali informativi chi mi hanno dato la possibilità di raggiungere un ampio pubblico. In particolare due partecipazioni in due date significative: per la giornata mondiale delle malattie rare sono stato ospite di Radio Punto Nuovo e poi per la giornata mondiale dell'HHT, il 23 Giugno, ho avuto il piacere di parlare di noi a Radio Amore. Sono dunque entrato nel vivo di questo ruolo, consapevole di quanta strada ci sia ancora da fare per la mia regione, ma anche forte dell'aiuto e dell'entusiasmo di tanti pazienti Campani che si sono stretti affettuosamente, con grinta e voglia di fare al nostro coordinamento regionale. Non ci fermiamo!

Giuseppe Valentini
Coordinatore Regione Campania
campania@hhtonlus.org



HHT Onlus ora è anche in Trentino

Finalmente siamo partiti anche noi Trentini!

Dopo alcuni anni di esitazione e solitudine abbiamo deciso di cercare altre persone residenti in Trentino e grazie all'associazione HHT Onlus abbiamo conosciuto un'altra famiglia che dista solo 15 minuti da noi.

Abbiamo subito legato tantissimo e cominciamo a progettare di allargare il nostro piccolo nucleo pensando a quante persone nella nostra regione siano ancora isolate e a quanto si possano sentire rare e poco comprese. Così ci siamo mossi per cercare un evento che potesse aprire il nostro progetto e quasi istantaneamente siamo stati contattati dall'associazione Giudicarie Basket che ci ha offerto la possibilità di presenziare a un torneo di due giorni per i bambini provenienti da tutta la provincia di Trento. La pubblicità a questa manifestazione sui social ci ha permesso di conoscere subito un'altra famiglia e di rimbalzo una seconda. Il nostro piccolo gruppo nell'arco di un anno si è così quadruplicato!

Le due giornate sono state molto frequentate, noi sicuramente ci siamo dimostrati molto impacciati e inesperti ma abbiamo parlato con tante persone e abbiamo seminato un pochino di conoscenza. L'associazione che ci ha ospitato ci ha infuso molto coraggio e fiducia e ha sposato pienamente la nostra causa.



Nello stesso periodo un'altra associazione, l'ASD Calcio Fivè 1945, ha deciso di devolvere parte del ricavato della lotteria annuale all'HHT Onlus. Ogni biglietto venduto aveva l'indicazione di informarsi riguardo alla patologia e al lavoro svolto dall'associazione. Anche questo è stato un contributo importante per la diffusione delle informazioni. Siamo usciti da questo evento molto carichi e con la consapevolezza che insieme si può fare tanto e che il singolo può diventare una moltitudine. Ogni persona a cui abbiamo spiegato la patologia sarà una piccola sentinella sul nostro territorio e ognuna allargherà la conoscenza a sua volta, riferendo ad altri ciò che ha imparato. Questo pensiero ci conforta e ci spinge a proseguire e a cercare il prossimo evento a cui partecipare, con la speranza di trovare tutti i rari HHT trentini perché non si sentano più così soli come ci siamo sentiti noi per tanto tempo. Ringraziamo l'associazione HHT Onlus per averci accompagnato, incoraggiato e per averci fatto incontrare tra di noi. Ringraziamo tanto Giudicarie Basket e ASD Calcio Fivè 1945 per aver creduto nella nostra causa e sostenuto le nostre piccole prime esperienze. Siamo certi che il nostro entusiasmo crescerà per riuscire a raggiungere obiettivi sempre maggiori anche nella nostra regione.

Maria Elena Gagliardi
Gruppo HHT Onlus Trentino

Una primavera tutta dedicata all'HHT in Calabria

EMANUELA SCHIAVONE

Cari lettori, con piacere vi regaliamo un sunto della intraprendenza del Gruppo Regionale Calabria che ha promosso e realizzato tanti incontri significativi.

• **Se senti rumore di zoccoli... pensa ad una zebra! Incontro con gli studenti del Liceo G. Rechichi.**

Ormai è diventato consueto l'incontro con le scuole della nostra Regione. Quest'anno è avvenuto il 15 marzo con 150 alunni del Liceo Statale "G. Rechichi" di Polistena, ospitati, per l'occasione, nell'Auditorium del "Centro polifunzionale Padre Pino Puglisi".

L'invito è stato volutamente rivolto alle terze classi, già abituate allo studio di materie di carattere scientifico e che stavano proprio affrontando l'argomento relativo alla genetica, per cui calzavamo a pennello!!

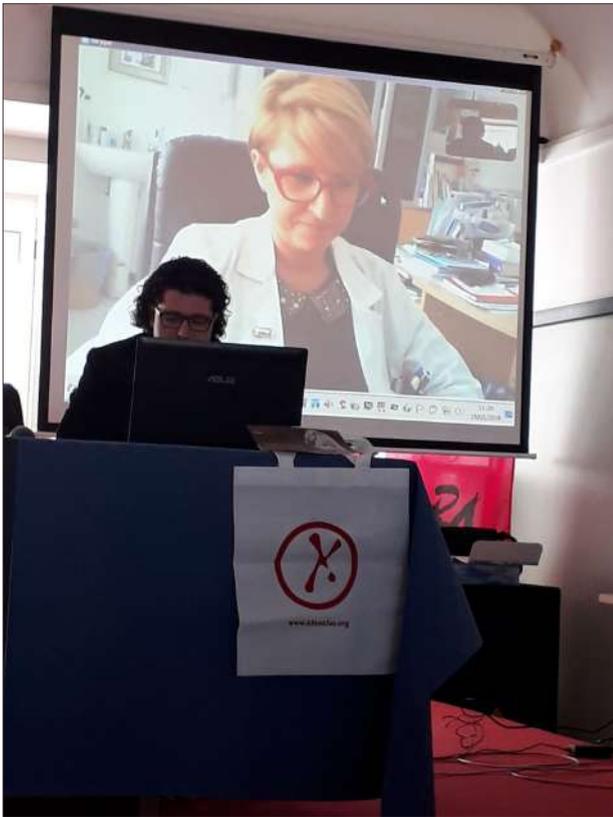
L'incontro, moderato sapientemente da Sante De Franco, ha visto ospiti diversi relatori. A darci il benvenuto e aprire la giornata la Preside Morabito, seguita poi da Fernando Brocca (coordinatore regione Puglia e delegato alla Federazione Europea HHT) che ha brillantemente

messo in rilievo "I tempi della scienza" nella ricerca per le malattie rare (diagnosi/terapia/farmaco). Ovviamente non poteva mancare il collegamento con l'instancabile Dott. ssa Patrizia Suppressa (Direttore dell'Unità Semplice di Malattie Rare del Policlinico di Bari) che ha saputo appassionare i ragazzi ad un argomento così complesso, fornendo un quadro completo, semplice e scorrevole dell'HHT. Si è poi concessa alle domande del pubblico, offrendo dei preziosi approfondimenti.

Diretta e concisa è stata la mia parentesi, tesa a sottolineare i comuni denominatori delle patologie rare e l'importanza della nostra "Famiglia HHT", l'assenza di una cura efficace per debellare la malattia, ma la fondamentale importanza di diagnosi tempestive che salvano la vita e ne migliorano il corso, l'immancabile liaison tra il diritto di conoscenza ed il dovere morale di controllo.

Le malattie rare sono un argomento spigoloso, ma i ragazzi hanno ascoltato in religioso silenzio, con inaspettata attenzione e domande pertinenti, affascinati dalle tematiche trattate, dalle tecniche alternative di





comunicazione (le videoconferenze) e dall' argomento scientifico così aspro messo però a loro portata.

Il corpo docente del Liceo è stato molto collaborativo: la prof. ssa E. Albanese, vicepresidente, ha collaborato alla realizzazione dell'evento; le Prof.sse Orlando e Varano, insegnanti di scienze, hanno coordinato lo studio dei ragazzi, preparandoli all'incontro ed hanno fatto del tema trattato un vero e proprio argomento di studio per i discenti i quali verranno sottoposti ad una verifica in classe - con votazione in media con i giudizi finali - per testare se e quanto l'argomento trattato abbia catturato la loro attenzione e lasciato ricordo.

Non è mancata la prof.ssa Caterina Riotto, che dopo un'emozionante riproduzione del videoclip dalla stessa realizzato sulle note de "la cura" di Battiato - donatoci qualche mese fa - ha tenuto a sottolineare quanto si senta umanamente vicina a ciascuno di noi e quanto tenga a collaborare con il team HHT Onlus per la realizzazione dei nostri fini. Ed infine la Preside che vorrebbe fare dell'incontro un appuntamento annuale e, perché no, ideare per i diplomandi una visita guidata alla facoltà di Medicina ed il Policlinico di Bari! Ambiziosi no?!

• Pettorine HHT in Campo!

Un' ordinaria partita di calcio allo stadio comunale di Cutro, che ha visto protagonista due squadre di eccellenza calabresi - Cutro vs Siderno - è diventata anche un momento d'informazione e solidarietà dedicato all'HHT Onlus. Giovani atleti, allenatori ed arbitri sono scesi in campo indossando le nostre pettorine, dimostrandosi volenterosi a diffondere informazioni sulla nostra realtà.

Il campo si è colorato del rosso delle nostre pettorine grazie al Dott. Saverio Mirarchi -presidente F.I.G.C. - L.N.D. Calabria, e al dott. Franco Longo - presidente A.I.A. - C.R.A. Calabria. L'effetto è stato entusiasmante come potete intuire dalle foto!

Durante i commenti della gara sportiva, ai microfoni di "stadio radio" e del "canale 15 dtv Calabria" - rete radiofonica e televisiva che ha trasmesso la partita in tutta la regione - il telecronista ed i presidenti delle squadre, si sono prodigati ad inserire la presentazione della nostra associazione ed i fini per i quali operiamo, ricordando sentitamente e reiteratamente i nostri contatti, senza dimenticarsi di mettere in risalto, con uno dei nostri slogan, e senza alcun allarmismo, l'epistassi, come elemento da non sottovalutare e caratteristica visibile della patologia.

Anche questo evento si inserisce tra le iniziative del Gruppo HHT Calabria, pensate per sensibilizzare e richiamare l'attenzione del pubblico verso una "realtà" spesso trascurata e sottovalutata che coinvolge un numero considerevole, ma ancora oggi indefinito, di persone.

Emanuela Schiavone

Coordinatrice Regione Calabria



Notizie su CAMP

MARIA AGUGLIA

Vi stavate chiedendo come mai non si parlasse di CAMP? Perché abbiamo delle novità. Ci abbiamo riflettuto a lungo e si è ragionato anche con i nostri Direttori Scientifici Patrizia Suppressa e Fabio Pagella e insieme abbiamo deciso che Ottobre non sarà più il mese dedicato al nostro convegno. Spostiamo dunque tutto a primavera... presumibilmente ad Aprile, mese di risveglio, energia ed entusiasmo. Già sono in cantiere progetti, iniziative e nuove idee che non vediamo l'ora di condividere con voi.

Abbiamo già scelto una location davvero suggestiva ed originale: ci ritroveremo in un caratteristico paese della provincia di Iglesias, nella splendida Sardegna e, chi lo vorrà, potrà approfittarne per trattenersi qualche giorno in più per esplorare questa meravigliosa ed ospitale terra.

L'idea di un CAMP itinerante che si sposta ogni anno in una regione diversa, è nato proprio dalla volontà di avvicinare l'Associazione e gli specialisti ai pazienti, consentendo a tutti, prima o poi, di prendere parte ai nostri incontri ma

anche di esplorare luoghi straordinari d'Italia con la scusa del nostro incontro.

La scelta della Sardegna non è stata casuale, ma motivata dal fatto che oltre ad esserci tanti pazienti, stiamo lavorando già da qualche anno in questa Regione, dove, grazie al preziosissimo aiuto della nostra Coordinatrice regionale, Giorgia Grussu, abbiamo preso contatto e già organizzato diversi incontri con professionisti sensibili ed interessati ad entrare a far parte della rete di Centri HHT.

Infatti a nostra idea è proprio quella di arrivare a realizzare Centri di riferimento in ogni regione d'Italia che collaborino localmente con i nostri straordinari Centri di Eccellenza per gestire le terapie quotidiane, le emergenze ed i follow up dei nostri pazienti.

Il Programma di CAMP vi arriverà a casa in Autunno!

Vi attendiamo, come sempre, numerosi!

Maria Aguglia

SCUOLA ESTIVA EURORDIS 2018 Quest'anno è toccato ai nostri amici Spagnoli!

BIENVENIDO MUÑOZ SÁNCHEZ

Da quando sono entrato nel direttivo dell'Associazione HHT Spagna e ancor più da quando sono entrato in contatto con altre persone provenienti da associazioni HHT nella nostra Federazione HHT Europe, ho sentito parlare del corso estivo EURORDIS e di quanto sia importante questo programma di formazione per i rappresentanti dei pazienti e ricercatori, per acquisire conoscenze che possono essere trasferite al lavoro quotidiano che viene svolto all'interno delle associazioni dei pazienti con malattie rare. Quest'anno ero particolarmente interessato ad essere ammesso al corso estivo perché nell'associazione spagnola siamo impegnati in uno studio clinico e nella richiesta all'EMA (Agenzia Europea per i Medicinali) della designazione di un farmaco orfano per l'HHT. Nel 2016 abbiamo avviato il processo di sperimentazione clinica ed essendo io totalmente inesperto in materia, tutti i passaggi da seguire sono stati estremamente complessi da comprendere ed è stato difficile poter aiutare attivamente nel processo, sia nella progettazione dello studio, che nella sua giustificazione, in quanto deve essere autorizzato anche da un comitato

etico. Bene, quest'anno la mia domanda è stata accettata e ho deciso di partecipare al corso che si è svolto dall'11 al 15 giugno nella città di Castedefells (Barcellona).

Terminato il corso, ho voluto mettere a fuoco ciò che ha significato per me e quello che mi hanno lasciato queste cinque giornate di intenso lavoro, dalle 9.00 fino alle 18.00 con solo mezz'ora di caffè e un'ora di pranzo.

Questo corso non fornisce le conoscenze necessarie per condurre ricerche o essere esperti in politiche farmaceutiche in ogni paese o in Europa (non è un'università), ma permette di acquisire le competenze per partecipare ai tavoli programmatici ed una prospettiva molto ampia su obiettivi importanti come la metodologia e l'etica nella ricerca, la genetica applicata a nuove tecnologie di ricerca, il contesto legale, le agenzie di regolamentazione, e, soprattutto, le conoscenze su come accedere ai farmaci in fase di sperimentazione o di uso compassionevole.

Un altro aspetto molto importante di questo corso è quello di essere in grado di farci cogliere il punto di vista del

legislatore, dell'industria o dei comitati etici. I workshop pratici simulano situazioni in cui avremmo dovuto discutere e decidere se autorizzare l'immissione in commercio di un farmaco, stabilire i prezzi di determinati medicinali o l'etica dello svolgimento di determinate sperimentazioni. Questo ci fa riflettere su quanto sia difficile prendere buone decisioni che vadano a beneficio di tutti e non danneggino nessuno, fisicamente o moralmente.

Un altro aspetto che ho molto apprezzato è stata la possibilità di conoscere e interagire con i membri di altre 40 realtà legate alle malattie rare. Pazienti, rappresentanti, assistenti sociali, scienziati e insegnanti, tutti di grande qualità umana, con i quali abbiamo potuto scambiare dubbi, preoccupazioni ed esperienze, oltre a raccogliere

buoni contatti per possibili feedback e portare nel cuore nuovi e affettuosi AMICI RARI.

E' veramente importante, per quelli di noi che lavorano attivamente per l'HHT, partecipare a questi corsi di formazione e di "capacity building" che ci aiutano a lavorare meglio per un futuro migliore.

Per concludere, HHT Spagna invia tutto il suo affetto, ammirazione e rispetto alla HHT ONLUS, per il grande lavoro che sta facendo anche a livello internazionale: un esempio da seguire!

Cordiali saluti

Benvenuto Muñoz Sánchez

Presidente dell'Associazione HHT Spagna



Notizie dalla VASCERN : in arrivo una APP per i pazienti in movimento!

CLAUDIA CROCIONE

Una APP per avere tutti i Centri HHT e le Associazioni HHT Europee a portata di click. E' un progetto del gruppo eHEALTH della VASCERN (Rete Europea delle Malattie Multisistemiche Vascolari) su cui si sta lavorando da oltre un anno, sotto la guida del Dottor Alessandro Pini, ideatore della APP.

Questa APP consentirà di avere sempre a portata di mano una mappa dei Centri HHT Europei: con un click si apriranno sulla mappa i contatti del Centro, le indicazioni per arrivarci e anche i dati delle Associazioni dei Pazienti. Presto viaggiare in Europa sarà un po' più semplice e

sicuro per tutti noi!

Hanno partecipato a questo progetto Claudia Crocione, delegata dei pazienti HHT Europei, che ha contribuito a raccogliere tutti i dati Associativi da inserire nella APP e Fernando Brocca, delegato per la HHT Onlus, che ha coordinato, a livello nazionale, la fase di test della versione Beta della APP. Un ringraziamento a Fernando e a tutti i pazienti reclutati che contribuiranno a migliorare la app con il loro feedback.

Il lancio ufficiale è previsto per Ottobre 2018. Ve ne daremo ampia comunicazione appena disponibile.

Volti e Storie - Luana

Mi chiamo Luana, ho 34 anni ed ho scoperto di avere l'HHT dopo aver partorito il mio piccolo angioletto di nome MARZIA che il 1° di Aprile compirà un anno.

Ho sempre pensato di essere una persona "particolare"..., ma non così, in fondo.

Ho sempre avuto perdite di sangue dal naso, nella fase adolescenziale, come moltissimi miei coetanei, ma, nonostante vari controlli, non ci siamo mai accorti di nulla. Oltre questo non ho mai avuto nessun altro sintomo che potesse farmi pensare di essere affetta da questa patologia.

Tutto è cominciato il 31 marzo 2016.

Quel giorno compivamo il 10° anniversario di matrimonio. Come di consuetudine andammo a letto dopo aver visto la tv, erano le 23 circa.

Io ero alla 39° settimana di gravidanza e lunedì, 3 Aprile, era già stata fissata la data per il parto cesario, a causa di una GESTOSI con presenza di gambe molto gonfie.

Durante la settimana precedente ero stata diverse volte al pronto soccorso ostetrico, la pressione rientrava, il battito della piccola era regolare ed io di nuovo a casa.

Quella notte, verso l'una svegliai mio marito e dico di aiutarmi perché ho un forte dolore al petto, un dolore atroce, da morire. Lui, pronto, mi mette molti cuscini dietro la schiena, io perdo i sensi, un vuoto totale, buio completo. Stavo scivolando giù dal letto, nel frattempo lui avverte soccorsi, familiari e di corsa in ospedale. Lì succede di tutto.

Il BUON DIO ha guidato medici e infermieri nel far nascere mia figlia sana e salva.... anche se se la sono vista brutta. Io ero completamente priva di sensi, l'unica cosa che dissi all'interno della sala parto fu: SALVATE MIA FIGLIA. Il suo piccolo cuoricino lo rianimarono con le dita, poi iniziò a battere e pianse.

Vi sembrerà strano, potrete anche non credermi, ma non ricordo proprio nulla di quello che mi è accaduto e continuerò a scrivere quello che mi è stato raccontato minuziosamente da mio marito.

Salvata Marzia, l'esultanza dei medici diede una falsa illusione ai miei cari, convinti che tutto fosse finito ma non fu così. L'ostetrica uscendo dalla sala parto affermò che una vita era stata salvata ma per l'altra, cioè la mia, non c'erano molte speranze. Così organizzarono un

trasporto d'urgenza in un ospedale con rianimazione dove effettuarono l'intervento di embolizzazione della MAV POLMONARE e, nella notte successiva, una serie di altri interventi tra cui l'isterectomia... vengo messa in coma farmacologico. Il mio elettroencefalogramma piatto. Dopo tre giorni un piccolo miglioramento, ed un medico della rianimazione insistette, prendendosi la responsabilità, a farmi conoscere per la prima volta mia figlia. Ma nulla da fare. Neanche questo è servito. Io sono rimasta impassibile in quel letto, anche se una lacrima è scesa.

Sono rimasta in coma 26 giorni, non oso immaginare il dolore straziante che hanno provato miei cari. I medici che ho incontrato durante il mio percorso sono stati eccezionali e, come dice il parroco del mio paese, c'è un filo rosso che collega il tutto ..., basta avere fede. E' vero, non solo chi mi conosceva ha pregato per me, anche chi, con la propria fede, chiedeva a Dio di ridare una madre alla propria figlia. E così è stato!



Altri 10 giorni trascorsi in reparto di neurologia e poi in un centro riabilitativo, dove ho fatto terapia per 18 giorni.

L'incontro forte con mia figlia l'ho avuto in reparto il 1 Maggio. Che strano aveva già un mese!

Ma quello che mi ha segnata è stata la riabilitazione. Lì qualcosa si è mosso... l'uomo è un essere strano, mosso non so da quale istinto.

Io mi reputo una persona molto determinata, ma nello stesso tempo è la paura di non farcela che mi spinge ad andare avanti.

Sono sempre stata convinta che, nella vita, quello che non ti distrugge ti fortifica, quindi se è toccato a me un motivo ci sarà e se da lassù i miei angeli mi hanno riportata qui, avranno dei buoni motivi.

L'ultima cosa che voglio dire, ma sicuramente la più

importante è che tutto quello che faccio quotidianamente riesco a farlo GRAZIE alla collaborazione delle splendide famiglie che mi circondano.

LUANA



I nostri amici della PKS (Sindrome di Pallister-Killian)

SAMANTHA CARLETTI

La storia dell'Associazione Italiana della Sindrome di Pallister-Killian, PKS Kids Italia, è legata alla nascita del mio terzogenito Giacomino. La PKS entra infatti prepotentemente nella mia vita con la sua nascita, nel giugno del 2011, dopo una gravidanza serena e quel risultato di "cariotipo normale" dell'esame dei villi coriali che non convince i medici sin dai primi minuti dopo il parto. Giacomino è fortemente ipototonico, non piange, non si muove, non apre nemmeno gli occhi. Questi comportamenti anomali e, soprattutto, le caratteristiche dismorfiche del suo viso, attirano l'attenzione del prof. Cocchi, neonatologo e responsabile dell'ambulatorio di Genetica Clinica e Malattie Rare presso lo stesso ospedale, il Policlinico S.Orsola Malpighi a Bologna. Grazie alla sua profonda esperienza e al suo brillante intuito, a poco meno di un mese dalla nascita, ci comunica una diagnosi che, in cuor suo, sperava invece di poter escludere: sindrome di Pallister-Killian.

La Sindrome di Pallister-Killian (PKS) è un raro disordine genetico poli-malformativo causato dalla doppia duplicazione del braccio corto del cromosoma 12. Tale anomalia avviene in maniera sporadica e casuale durante le primissime fasi del concepimento e della formazione dell'embrione, non è dovuta né a fattori ereditari, né ambientali: l'origine, a tutt'oggi, non è nota.

La maggior parte dei bambini con PKS non raggiunge gradi accettabili di autonomia, presenta un tono muscolare insufficiente e un ritardo psico-motorio variabile, da moderato a profondo. Trattandosi di una sindrome a mosaico, al di là della somiglianza nei tratti somatici, tipicamente riconoscibili, le patologie e le problematiche dovute alla sindrome possono essere estremamente diverse tra un individuo e un altro. Così possono esserci bambini che soffrono di epilessia dalla nascita, altri che iniziano ad avere crisi in fasi successive dello sviluppo; molti bambini sono sordi e ciechi; molti sono sottoposti a gastrostomia per essere alimentati; molti presentano insufficienze respiratorie, desaturazioni ossi-emoglobiniche e interruzioni del flusso respiratorio, e necessitano di ossigeno-terapie. La maggior parte non è in grado di parlare e comunicare in alcun modo, pochi

possono camminare.

La letteratura medica presente sette anni fa era molto scarsa e sottolineava l'esito infausto e le ridotte possibilità di sopravvivenza oltre i cinque anni.

Nonostante lo sconforto e il grande dolore che si vive nel ricevere una diagnosi di questo tipo, ho cercato informazioni e sono così entrata in contatto con l'associazione di famiglie PKS negli Stati Uniti, grazie alla quale, da subito, mi sono resa conto di come ci fosse una grossa discrepanza tra quanto veniva riportato sulle poche pagine che parlavano di questa sindrome e la realtà, sia per quanto riguarda l'incidenza, sia la sopravvivenza e le possibilità di progresso dei bambini affetti da PKS.

Con il supporto e l'incoraggiamento del prof. Cocchi, quando Giacomino aveva quattro mesi, ho dato vita a PKS Kids Italia e ho iniziato a censire le famiglie italiane. Non esistevano informazioni precise su quanti casi ci fossero, ma si stimava che fossero circa 300 nel mondo, di cui meno di una decina in Italia. In realtà, secondo il team



di medici americani del Children Hospital di Philadelphia diretti dal Prof. Ian Krantz, impegnato in importanti studi sulla sindrome, solo negli Stati Uniti si supererebbero i duemila casi reali. Si presume infatti che la sindrome di Pallister-Killian rappresenti la seconda più frequente aneuploidia - condizione in cui è presente una variazione del numero dei cromosomi - dopo la sindrome di Down. In Italia, ad oggi, l'associazione è entrata in contatto con circa 50 famiglie.

La scarsa conoscenza di questa sindrome e le difficoltà diagnostiche sono alla base di questa discrepanza.

I bambini affetti da PKS presentano delle caratteristiche molto tipiche, il cui riconoscimento clinico è fondamentale per indirizzare verso la corretta indagine diagnostica.

Uno degli scopi di PKS Kids Italia, e delle associazioni di pazienti di malattie rare come la PKS, è certamente quello di creare consapevolezza, per poter giungere a una diagnosi corretta e precoce, consentendo un completo monitoraggio delle patologie più spesso associate alla sindrome, una giusta presa in carico da parte delle AUSL e una possibilità d'intervento attraverso programmi di supporto, spesso fondamentali nella stimolazione dello sviluppo psico-motorio.

Gli altri scopi, non meno rilevanti, sono il desiderio di poter offrire un sostegno alle famiglie, oltre che sensibilizzare la collettività, gli educatori, i medici ed incoraggiare la ricerca. Oltre all'organizzazione di incontri annuali delle famiglie e workshop scientifici europei, PKS Kids Italia Onlus ha istituito un grant di ricerca che ha consentito ad una giovane pediatra italiana di entrare a far parte del team del prof. Krantz al Children Hospital di Philadelphia e,



in memoria di un bambino con PKS scomparso nel 2005, ha instaurato un premio annuale per la migliore tesi di laurea sulla PKS, che sarà quest'anno alla sua terza edizione.

In questi sette anni, abbiamo percorso tanta strada, incrociato le storie di tante famiglie, in Italia e nel mondo, di bambini affetti dalla stessa sindrome di Giacomino, ma anche da altre condizioni. Grazie ad ognuna di loro, e grazie al supporto fondamentale dei medici che ci seguono in questo percorso, sicuramente in salita, ma non meno emozionante e ricco di gioie, tante nuove pagine della storia della PKS sono state scritte e una parola, in tutte queste pagine, non manca mai: speranza.

PKS Kids Italia Onlus

Via Caduti Alpini 13 – 40050 Monterenzio (BO)

Email: Info@pksitalia.org

Telefono: 342 0518878



Angolo della Posta – Anche le critiche possono essere costruttive

Vogliamo condividere la corrispondenza avuta con una nostra sostenitrice. Tiziana ha scritto un commento ad un post del 4 Marzo 2018 in cui parlavamo dell'incontro per le malattie rare tenutosi a Lecce. La sua critica costruttiva ci ha offerto la possibilità di spiegare nel dettaglio le ragioni delle nostre scelte. Con Tiziana abbiamo pensato che questo scambio andasse condiviso con tutti voi su Copyright.

Tiziana ha commentato: "Tanti convegni ma poca sostanza... scusate ma mi sembrano molto inutili."

La HHT Onlus risponde: Non devi scusarti Tiziana, anzi: ogni commento è utile per permetterci di comunicare con voi, spiegare le ragioni del lavoro che facciamo e l'importanza della formazione e della partecipazione ad incontri di questo tipo. In un primo momento, sembrava anche a noi che tutti questi tavoli programmatici e confronti distogliessero dagli obiettivi più pressanti. Abbiamo imparato, con il tempo e con l'assidua partecipazione, che si ottengono risultati importanti, sotto diversi aspetti.

Questi incontri hanno un valore su tre livelli.

Il primo è istituzionale e di difesa dei diritti dei malati rari nelle Regioni. Spesso la sanità regionale crea disparità e discrepanze tra i pazienti, a livello di prestazioni fornite e terapie disponibili. Solo a questi tavoli politici abbiamo la possibilità di far sentire la nostra voce. È forse l'impegno più faticoso, ma sicuramente uno dei più necessari.

Il secondo motivo per cui è indispensabile esserci è

apprendere. È fondamentale imparare a muoverci nelle nuove legislazioni (vedi nuovi LEA) e saper cogliere le nuove opportunità che si presentano (vedi le ERN dove, per l'HHT, l'Italia ha tre delegati impegnatissimi nel sostegno alla ricerca ed alla cooperazione pan europea). Senza queste conoscenze noi non potremmo poi progredire in tutte le altre progettualità.

Infine, un elemento importante di questi tavoli è far conoscere la patologia sui territori, specialmente quelli in cui non esiste nessun servizio per l'HHT, farci conoscere ed intercettare ospedali e medici sensibili e disponibili a collaborare con i centri di eccellenza a livello territoriale. Negli ultimi cinque anni questi incontri hanno portato immensi risultati in questo senso perché almeno in 6 regioni oggi abbiamo strutture e specialisti a cui i pazienti possono fare riferimento in emergenza ed in follow up. Tutto questo prima non c'era.

Speriamo che queste poche righe la aiutino a comprendere meglio l'importanza della nostra partecipazione attiva a questi incontri. Siamo tutti volontari e pazienti, con lavoro e famiglie, per cui ogni evento cui partecipiamo è sempre studiato nell'ottica di portare a casa dei risultati per tutti gli associati.

La ringraziamo per averci dato l'occasione di chiarire a tutti questi concetti che, ad una lettura superficiale, possono apparire di poco conto.

Il Direttivo della HHT Onlus



Angolo della Posta – Le otiti

Gentilissimi,

sono una paziente a voi nota, affetta da HHT. Vi scrivo per porVi un quesito:

- Un mese fa, mentre ero in vacanza in montagna, mi si sono tappate le orecchie (a tutt'oggi lo sono ancora) con otite bilaterale. Ho eseguito una visita otorinolaringoiatrica presso l'ospedale della mia città (Udine). Durante la visita mi hanno eseguito anche un es. audiometrico (ipoacusia bilaterale) e un timpanogramma (piatto come risultato).

Lo specialista mi ha dato una cura di antibiotico e cortisone per circa 15 giorni.

La domanda che vorrei porVi è questa: è possibile che tutto questo problema derivi dal fatto che del sangue passi dal rinofaringe alle tube d'Eustachio quando ho delle epistassi importanti? Mi capita infatti, durante questi episodi, di sentire una forte pressione alle orecchie e contemporaneamente anche una specie di crepitio.

Vi ringrazio per la Vostra disponibilità e Vi porgo cordiali saluti

Federica

Gentile Federica,

Le rispondo con piacere in quanto il Suo è un quesito che ci viene posto in modo ricorrente dai pazienti affetti da HHT.

La diagnosi di otite viene di solito effettuata dal medico otorinolaringoiatra o dal medico di base visualizzando con un otoscopio le membrane timpaniche. Si parla di otite quando le orecchie sono ovattate e fanno male con riscontro di catarro o pus in orecchio medio e stato di flogosi della membrana timpanica. Immagino che questo possa essere stato il Suo quadro clinico e per questo motivo lo specialista Le abbia indicato una terapia con antibiotico e cortisone

Per motivi anatomici è possibile che durante epistassi intense possa refluire del sangue attraverso la tuba di Eustachio in orecchio medio e di fatto mimare alcuni sintomi dell'otite (ovattamento auricolare, ipoacusia, ma non dovrebbe esserci il male alle orecchie).

Sostanzialmente è l'esame otoscopico che ci consente di discriminare tra le due eventualità e di valutare se dietro la membrana timpanica ci siano tracce di sangue oppure

catarro/pus.

Il sangue refluito in orecchio medio comunque non sostiene l'otite e, semplicemente pazientando, l'orecchio dovrebbe "sbloccarsi".

Un qualcosa di simile può accadere anche attraverso le vie lacrimali. Infatti il dotto nasolacrimale collega l'occhio con il naso per il drenaggio delle lacrime e può capitare, durante epistassi intense, che sangue refluisca attraverso il dotto uscendo dall'occhio. Anche questa è un'evenienza che spaventa molto il paziente, ma non è nulla di patologicotutto è giustificato dalla nostra complessità anatomica!

Un caro saluto

Dott.ssa Elina Matti

U.O. Otorinolaringoiatria

Policlinico S. Matteo - Pavia

Prossimi appuntamenti

13-14 OTTOBRE 2018

PARIGI

VASCERN DAYS

Il nostro lavoro in VASCERN ci vede impegnati in tre incontri online mensili, ma anche in questo importante incontro annuale a Parigi, dove 80, tra clinici e rappresentanti dei pazienti, si incontrano per una due giorni di lavori sulle malattie multisistemiche Vascolari.

17-18 NOVEMBRE 2018

OSLO

MEETING HHT EUROPE

La Federazione Europea delle Associazioni HHT cresce e, come ogni anno, ci si incontra con tutti i delegati per presentare nuove progettualità ed avviare azioni comuni della comunità dei pazienti del vecchio continente. A rappresentare la HHT Onlus il nostro delegato nella Federazione, Fernando Brocca, a cui va il nostro miglior augurio di buon lavoro.

Un amico Speciale – Ricordo di Velio De Santis

Ho conosciuto Velio, più da vicino, in occasione di Camp 2016 a Bologna. Era il primo anno che sperimentavamo il Progetto Giovani e lui era lì, con la sua famiglia e con la sua adorata nipotina.

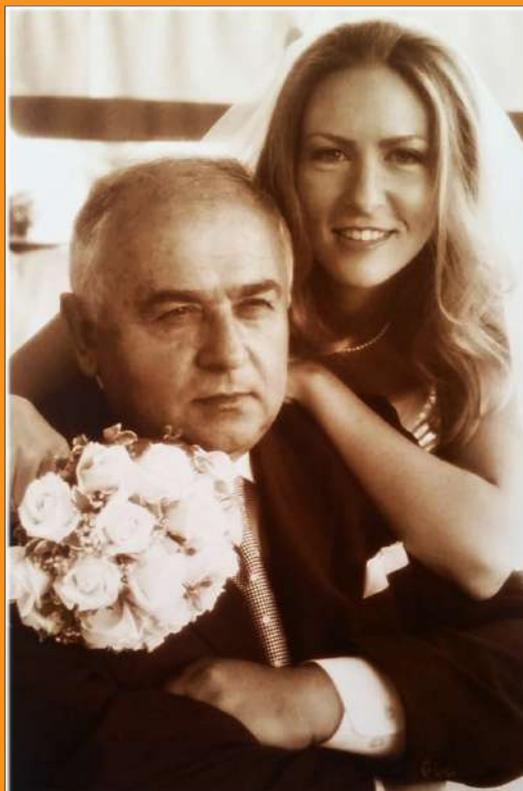
Venne a cercarmi per confidare le sue preoccupazioni e le sue perplessità su alcune vicende che si erano aggiunte a complicare la presenza dell'HHT in famiglia. Facemmo una lunga chiacchierata che mi permise di cogliere la sua bontà d'animo, la sua lucidità e la forza e determinazione con cui affrontava i problemi, senza farsi prendere dallo sconforto, ma cercando sempre le vie più costruttive da seguire. Era una persona gentile e discreta che avrebbe fatto qualsiasi cosa per alleviare le sofferenze e le preoccupazioni delle sue figlie, anche se, mi confidò, talvolta entrava in contrasto con loro, proprio per la sua caparbietà e per la voglia di non arrendersi mai.

Se n'è andato, inaspettatamente, nel mese di maggio, dopo aver lottato ancora una volta per non arrendersi!

Rimarrai sempre vivo nel ricordo dei tuoi cari, ma anche della grande famiglia HHT.

Sono certa che, da lassù, continuerai a seguirci e a partecipare ai nostri Camp perché, conoscendo la tua ostinazione, vorrai seguire l'evoluzione delle cose, finché non avremo trovato finalmente la cura di questa malattia!

Maria Aguglia



Data: _____	<input type="checkbox"/> PAZIENTE
Cognome e Nome: _____	<input type="checkbox"/> FAMILIARE
Indirizzo: _____	<input type="checkbox"/> MEDICO
Città: _____ Prov: _____ Cap: _____	<input type="checkbox"/> SOSTENITORE
Recapiti telefonici: _____	<input type="checkbox"/> ALTRO
Nato a: _____ il: ____ / ____ / ____ E-mail: _____	
Professione _____	
CODICE FISCALE (indispensabile per l'emissione della ricevuta) _____	

ISCRIZIONE	<input type="checkbox"/> NUOVO ASSOCIATO	<input type="checkbox"/> RINNOVO	
<input type="checkbox"/> € 10	<input type="checkbox"/> € 30	<input type="checkbox"/> € 50	<input type="checkbox"/> ALTRO _____

Prima di dare il tuo consenso ti invitiamo a leggere con attenzione la nostra informativa privacy reperibile a questo indirizzo www.hhtonlus.org/privacy-e-cookie-policy

Come tratteremo i tuoi dati e perché:

Trattamento per obblighi di legge o per natura del servizio richiesto: Utilizzeremo i dati che ci hai fornito per gli obblighi di legge o per espletare tutti le attività collegate alla tua iscrizione. In questo caso il tuo consenso è obbligatorio per portare avanti il servizio prescelto.

Consento Non consento

Trattamento per Comunicazioni Utili sulla HHT e la HHT Onlus : Dal momento che hai mostrato interesse alla HHT vorremmo anche fornirti periodiche informazioni e servizi aggiuntivi, ma occorre che tu barri le caselle di tuo interesse dandoci il consenso esplicito. In caso contrario non potremmo mandarti ulteriori informazioni. Ti chiediamo dunque di specificare quali informazioni aggiuntive ci autorizzi ad inviarti vistando le righe sottostanti:

Voglio ricevere informazioni, inviti ad eventi e aggiornamenti relativi alle attività della HHT Onlus

Voglio ricevere Informazioni relative a sperimentazioni, sondaggi e progetti di ricerca condotti dalla HHT Onlus o Centri HHT , relative alla patologie o a patologie che si manifestano in co-morbidità nei pazienti HHT.

Come vorremmo comunicare con te e perché:

Useremo i recapiti che ci hai fornito con discrezione , nel tuo interesse e solo per le ragioni per cui ha dato consenso. Il recapito utilizzato andrà in base alla natura stessa della comunicazione (cartaceo, telematico, telefonico) e in base all'urgenza. Per assicurare che tu riceva tutte le comunicazioni ci sarebbe utile avere il tuo consenso ad utilizzare tutti i tuoi recapiti. Ma nel rispetto della tua privacy ti chiediamo di selezionare la/le opzioni per cui dai il tuo consenso:

Potete contattarmi a tutti i recapiti che ho fornito (email, telefono, spedizione postale)

Potete contattarmi ai i miei recapiti telefonici

Potete contattarmi alla mia email

Potete contattarmi al il mio indirizzo di spedizione postale

Ti informiamo infine che la HHT Onlus è impegnata, con grande senso di responsabilità, a tutelare i tuoi dati personali . Hai appena condiviso con la HHT Onlus i tuoi dati personali ma ti chiediamo ancora un momento del tuo tempo perchè è essenziale che tu scelga come comunicheremo con te e che tu sappia come useremo i tuoi dati.

Ti ricordiamo che avrai sempre diritto, là dove non sussistano limitazioni di legge, ad esercitare i tuoi diritti di aggiornare i dati, chiederne la cancellazione, chiederne la portabilità, chiedere di visionare quali dati abbiamo in forma leggibile. Per garantire che tu possa esercitare in modo efficiente i tuoi diritti abbiamo istituito speciali procedure che si attivano quando tu invii una richiesta a privacy@hhtonlus.org

ACCETTO NON ACCETTO

_____ **FIRMA**

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

_____ **FIRMA**



HHT Onlus - Pazienti come voi

Chi Siamo

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

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

La Mission

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

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

Abbatere 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

Segretario

Gianni Savone

Consiglieri

Ferdinando Amabile

Giulia De Santis

Vincenzo La Cava

Ilaria Malescia

Roberto Panzavolta

Chiara Liberati

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)