

Copyright **hht**

NOTIZIARIO DELLA HHT ONLUS



Sindrome di Rendu-Osler-Weber | Teleangectasia Emorragica Ereditaria

HHT
onlus



Messaggio del Presidente



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

Cari amici,

ormai da tempo ho l'abitudine di scrivere la mia breve introduzione dopo aver letto i pezzi che comporranno la stesura della nostra rivista. Anche in questo numero vi scriviamo delle tante importanti novità che si stanno realizzando in campo nazionale ed internazionale; vi scriviamo delle numerose iniziative che i nostri volontari hanno realizzato con impegno ed entusiasmo; vi riportiamo le storie di chi ha voluto condividere con noi le proprie esperienze.

Mi commuovo ogni volta leggendo le storie di persone che affrontano la malattia con grande coraggio e determinazione, spesso dopo lunghe e difficili ricerche, spesso dopo aver già subito i danni dovuti a complicità, evitabili con una diagnosi precoce. E questo accade per la HHT, come leggerete di Adele, ma accade un po' per tutte le malattie rare, come leggerete di Massimo. Ciò che più mi commuove ma, allo stesso tempo, mi entusiasma, è la straordinaria forza di reazione, la voglia di mettersi in gioco per cambiare il proprio destino e, anche quello di tutti quelli che potranno fare tesoro delle nostre esperienze. Da tutto questo deve rimanere la consapevolezza che "l'importante

è esserci", l'importante è uscire, condividere, confrontarsi, perché solo attraverso la conoscenza ed il confronto l'uomo può evolversi.

Mio padre mi ripete spesso un modo di dire della nostra terra, che sintetizza quanto voglio trasmettervi: "Il sole che ti vede ti riscalda". Perciò amici tutti che ci leggete e che spesso avete timore ad esporvi, a manifestare le vostre preoccupazioni, uscite dall'ombra, fatevi riscaldare dall'abbraccio con cui la nostra grande famiglia HHT è pronta ad accogliere ognuno di voi, fatevi riscaldare dalla condivisione di intenti: solo imparando a convivere con la malattia, conoscendone tutti gli aspetti, senza pregiudizi e pregiudizi, potremo trovare insieme la strada migliore per combatterla.

Ringrazio infine Antonella Maggio e Filomena Bisceglia, che hanno dato il loro prezioso contributo nella revisione dei testi, alleggerendo non poco il mio lavoro.

Buona lettura a tutti

Maria Aguglia

Indice

DIFFONDERE LA CONOSCENZA

- 04 *Uno strumento per diffondere la conoscenza*
- 05 *L'HHT ad un evento a Pozzuoli (Na)*
- 06 *Incontro con l'AVIS trentino*
- 06 *HHT, il ritorno a scuola*
- 07 *Quante #star4HHT*

PORTARE SERVIZI IN OGNI REGIONE

- 08 *Gravidanza e malattia rara*
- 08 *Progetto Rete servizi HHT*
- 09 *Vince il nostro progetto "Bando Ares"*
- 09 *Ottenere l'esenzione certificata fuori regione*

ABBATTERE IL MURO DELLA SOLITUDINE

- 10 *CAMP 2019 - la nostra riunione in Sardegna*
- 12 *CAMP 2019 - programma giovani 4-11 anni*
- 14 *CAMP 2019 - programma giovani 12-18 anni*
- 16 *Nasce il Gruppo HHT Trentino*
- 17 *VASCERN Days - il risultato di 18 mesi di lavoro*

TROVARE UNA CURA

- 18 *Un nuovo farmaco orfano per l'HHT*
- 19 *Finalmente una CAB per l'HHT*

SOSTEGNO

- 20 *Un compleanno solidale*
- 21 *Una donazione "speciale"*
- 22 *Il dono del tempo e l'entusiasmo di Agnese*

VOLTI E STORIE

- 22 *La storia di Adele, diagnosi a 46 anni*

RARI MA NON SOLI

- 24 *I nostri amici della Guillain Barrè*

ANGOLO DELLA POSTA

- 26 *Effetti collaterali dell'acido tranexamico*

Uno strumento per diffondere la conoscenza

ANTONELLA BONAFÈ

Uno degli obiettivi comuni a tutte le Associazioni che si occupano di malattie rare è quello di raggiungere tutte le persone che, pur essendo affetti da una patologia come nel nostro caso dall'HHT, ancora non ne sono consapevoli. Secondo gli ultimi dati sui livelli di diagnosi dell'HHT, in Italia mancano all'appello ancora circa 11 mila persone e la HHT Onlus è impegnata continuamente a trovare soluzioni innovative per "diffondere la conoscenza della patologia" e "favorire la diagnosi precoce". Il nostro target principale ovviamente è formare e sensibilizzare sempre più medici. E' stato un mio caro amico, il Dottor Michele Galantino, Presidente della Planning Congressi di Bologna, a suggerirmi una nuova strategia di divulgazione che attirasse l'attenzione di un largo numero di clinici, anche con specialità differenti, con il fine di approfondire l'argomento: una brochure molto grafica, sintetica ma accattivante e che includesse notizie utili sull'HHT per tutte le discipline mediche sottolineando il carattere multidisciplinare.

Ed è sempre stato il Dott. Galantino a suggerirci di

distribuire la brochure su larga scala, in tutte le cartelle dei congressi medici anche in quelli non relativi all'HHT. Arrivare ad un ampissimo numero di clinici (5000 stimati per il 2019) grazie proprio alla collaborazione della Planning Congressi di

Bologna che si è resa disponibile ad prendere in carico il nostro materiale.

Dopo un lungo studio da parte del direttivo e grazie anche alla collaborazione dei volontari e dei nostri consulenti scientifici abbiamo già inaugurato la brochure multidisciplinare ad un congresso a Strega, al quale ne seguiranno tanti altri.

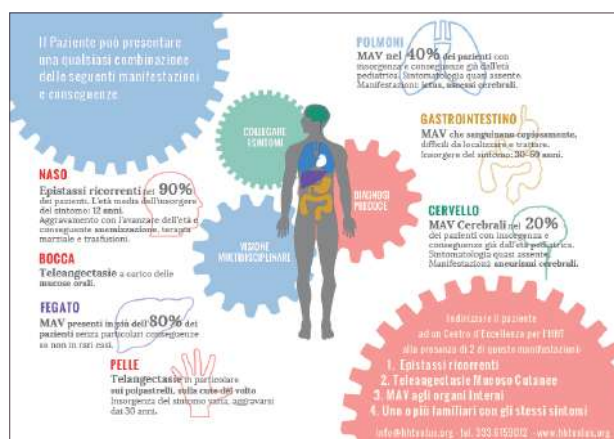
Un grazie di cuore ancora al Dott. Galantino e a tutte le persone che hanno lavorato alla realizzazione di questo progetto che aggiunge un altro tassello alla diffusione della conoscenza dell'HHT.

Antonella Bonafè

Coordinatrice Regionale HHT - Emilia Romagna



VOLANTINO MULTIDISCIPLINARE



L'HHT ad un evento a Pozzuoli (Na)

GIUSEPPE VALENTINI

Il 27 Ottobre ho avuto l'onore di rappresentare, per la prima volta, l'HHT Onlus a un convegno medico, all'ECM "La Terapia Medica Integrata", tenutosi nello splendido scenario dell'Hotel Terme Neronensis di Pozzuoli (NA).

Il Direttore del Comitato Scientifico, il Dott. Arturo Armone Caruso, ha insistito per averci al convegno sposando, da subito, la nostra causa. Grazie all'ampio spazio concessoci, ho potuto contribuire all'evento con una ricca presentazione sull'HHT focalizzandomi sui criteri di diagnosi e sulla multidisciplinarietà della nostra patologia senza tralasciare i dettagli sulle strategie associative.

I medici presenti hanno apprezzato molto l'intervento confermandomi di conoscere la patologia solo attraverso i testi universitari e il convegno mi ha permesso, altresì, di prendere molti contatti. Questa è una condizione necessaria al fine di stimolare l'interesse per la creazione dei servizi ai pazienti anche nella Regione Campania.

Infine colgo l'occasione per porgere un ringraziamento particolare alla Famiglia Calise per la professionale e calorosa ospitalità.

Giuseppe Valentini
Coordinatore Regionale HHT - Campania



DOTT. ARTURO ARMONE CARUSO



ALCUNI MOMENTI DELL'EVENTO



Incontro con l'AVIS trentino

MARIA ELENA GAGLIARDI

"...Donare"... questa è la parola che identifica meglio la serata Avis a cui abbiamo partecipato come gruppo HHT Onlus Trentino, per illustrare ed evidenziare le problematiche dell'HHT e quindi sensibilizzare il territorio alla necessità di effettuare screening precocemente.

Siamo stati accolti dal Presidente Alfonso Sottini e dal numeroso gruppo di donatori presenti, che hanno ascoltato con interesse e dimostrato attenzione verso la conoscenza della patologia." L'importanza del volontariato e la soddisfazione nel donare a chi ha bisogno" è stato un modo per sottolineare la necessità delle donazioni, anche per i pazienti affetti dalla malattia emorragica. Far sapere che, attraverso il progetto "Valentine", anche l'Avis può esserci vicino e aiutare chi vive quotidianamente con la necessità delle trasfusioni, è stato molto proficuo.

La partecipazione a questa serata è stata impegnativa dal punto organizzativo ed emotivo, tante le perplessità.....

la paura di non riuscire a spiegare correttamente ... la difficoltà di raccontare che questa malattia fa parte della vita dei tuoi familiari.

Ma la sensibilità di questo gruppo ci ha permesso di interagire positivamente e di lasciar un messaggio di speranza, una semplice curiosità, interesse o semplicemente condivisione.

....DONARE... è un gesto importante in qualsiasi modo e in qualsiasi momento.

"Il sorriso, la speranza, la condivisione" sono tutti sentimenti che possediamo e che con generosità possiamo regalarli alle persone che hanno bisogno di aiuto, perché sono solo questi gli ingredienti RARI che hanno il potere di alleviare le sofferenze

Maria Elena Gagliardi

Volontaria Gruppo Regionale Trentino

HHT, il ritorno a scuola

FERNANDO BROCCA

Il sensore luminoso del mio smartphone indica che mi è stata recapitata una posta elettronica. Come al solito non accedo direttamente al telefono, ma controllo dal menu a tendina di che si tratta e noto che il mittente è una persona a me molto cara, "un angelo custode" del mio stato di salute. Quindi apro tempestivamente la posta e a sorpresa trovo un invito di partecipazione come testimonial HHT ad un convegno organizzato presso l'Istituto di Istruzione Secondaria Superiore "Don Tonino Bello" di Tricase (Lecce). L'evento è organizzato da A.Do.Vo.S. Messapica "Don Tonino Bello" che con sede nella stessa città della scuola, promuove e diffonde la pratica della donazione del sangue. Lo scopo del convegno è quello di incontrare i giovani delle quinte classi dell'Istituto Scolastico, quindi i maggiorenni, per avvicinarli e sensibilizzarli al nobile gesto della donazione di sangue e nello stesso tempo salvaguardare la salute promuovendo stili di vita corretti tra i ragazzi.

L'iniziativa mi convince immediatamente e soprattutto mi entusiasma l'idea di trasmettere, utilizzando un termine di filosofia aziendale, il concetto del "Just in Time" ("appena in tempo"), ovvero sia il prodotto (il sangue) viene lavorato (donato) e spedito (la trasfusione al paziente HHT), raggiungendo così l'optimum del ciclo produttivo. Accetto immediatamente l'invito.

Arriva il giorno del convegno, nonostante la data del 12 dicembre, la temperatura è mite, il cielo terso e azzurro, quindi il buon umore è assicurato, fattore fondamentale per un paziente HHT che deve apparire in pubblico con la consapevolezza di poter sanguinare durante il proprio intervento.

Iniziano gli amici dell'A.Do.Vo.S. Messapica con la presentazione della loro associazione, di quello che rappresenta il semplice gesto di solidarietà che può salvare delle vite, del dovere civico della donazione e che il sangue non si fabbrica, non si può riprodurre artificialmente.

Il microfono passa nelle mie mani. Inizio con il presentare la nostra ONLUS, affermo che la nostra patologia è una malattia genetica rara che causa malformazioni vascolari in tutto il corpo con epistassi, teleangectasie..... Spiego che per noi non c'è una cura e che sanguiniamo, sanguiniamo tanto e spesso e a volte finiamo al pronto soccorso anemizzati. Guardo negli occhi i ragazzi, sono tutti concentrati ad ascoltare. Mi fermo, "la suspense" "si alza e penso che è arrivato il momento di chiederglielo: "Abbiamo tremendamente bisogno di voi, ci sono momenti nella nostra vita, nei quali non basta una composizione chimica prodotta in laboratorio, ma abbiamo bisogno del vostro sangue." Guardo nuovamente i loro occhi e soddisfatto noto che il messaggio è stato recepito. Concludo con qualche battuta ironica per stemperare la tensione.

Concludiamo il convegno con le domande, con le tante domande degli studenti e soprattutto notiamo la loro eccezionale disponibilità a compilare la domanda per la donazione. Concludiamo i lavori con un cielo ancora più azzurro rispetto all'inizio della mattinata.

Fernando Brocca

Coordinatore Regionale - Puglia

Quante #starts4HHT

GIUSEPPE VALENTINI

La diffusione della conoscenza dell'HHT passa anche attraverso testimonial di eccezione e, nel corso del 2018, molti Amici mi hanno aiutato a offrire visibilità alla campagna #stars4HHT, in Campania.

Ogni celebrità si è resa disponibile per una foto solidale, dopo aver ascoltato con interesse e attenzione quanto avevamo da raccontare sulla malattia. È un grande piacere assistere ai volti noti che posano per noi e, ancora più significativo, è sapere che per loro l'HHT non è sconosciuta. Siamo dunque certi che saranno anche loro ambasciatori della nostra causa.

Vi state domandando chi sono state le nostre star?

Erri De Luca, Giancarlo Giannini, Peppino Di Capri, Gabriella Pession, Biagio Izzo, Marco Zurzolo, Gigi e Ross, Nino Di Costanzo. Fino ad arrivare ad Alessandra Vitale, amica e Capitano della Nazionale Italiana Femminile di Sitting Volley che ha coinvolto le compagne di squadra e tanti altri ancora.

Ovviamente non sarei riuscito a raggiungere tutte queste persone da solo. I miei ringraziamenti vanno, infatti, a una lunga lista di amici dalla straordinaria sensibilità che si sono impegnati per noi e per la campagna #stara4HHT. Grazie al Prof. Luca Mascolo, Sindaco di Agerola, a Petronilla Naclerio, chef de "La Corte degli Dei", alla Dott.ssa Antonella Pedoto e al mio amico Dott. Turino Aniello.

Il 2019 ci riserverà ancora tante sorprese Seguiteci!

Giuseppe Valentini - Coordinatore Regionale Campania
campania@hhtonlus.org



GABRIELLA PESSION



PEPPINO DI CAPRI



GIANCARLO GIANNINI

Gravidanza e malattia rara

DOTT.SSA MARIA AGUGLIA

Si è ormai consolidata a Lecce un'efficiente collaborazione tra Associazioni di Pazienti affetti da malattie rare, i rappresentanti della ASL che prendono in carico questi pazienti ed un gruppo dell'Università del Salento che si è appassionato al mondo delle malattie rare. Insieme cerchiamo di trovare nuovi spunti di studio e sperimentazione, ma, soprattutto, di diffondere conoscenza e formazione sulle singole malattie e su temi che interessano trasversalmente tutti i pazienti affetti da malattie rare.

Così quest'anno, in occasione del mese dedicato alle malattie rare, che ci vede sempre impegnati in iniziative di divulgazione e sensibilizzazione, abbiamo deciso di trattare il tema della Gravidanza.

E' un tema delicato, che coinvolge le pazienti, in prima persona, ma anche i medici di diverse specialità, essendo spesso coinvolte molte discipline nella gestione della gravidanza e di eventuali complicanze nelle pazienti affette da malattie rare.

Nel corso del Convegno è stata sottolineata la necessità di approcciarsi alla gravidanza in maniera consapevole, dopo aver effettuato tutti gli esami necessari ad inquadrare bene la malattia ed, eventualmente, essersi sottoposti a quei trattamenti che possono mettere la paziente a riparo da possibili complicanze nel corso della gravidanza, come è nel caso della HHT che richiede un'attenta sorveglianza ed eventuale embolizzazione delle MAV polmonari che tendono ad aumentare di dimensioni nel corso della gestazione.

Si è parlato anche dell'importanza del supporto psicologico alle coppie. Il problema va affrontato, infatti, da molti punti di vista, al fine di garantire una gravidanza serena alle madri affette da malattia rara, ma anche a quelle sane che potrebbero concepire un figlio malato, senza sottovalutare il coinvolgimento degli altri componenti della famiglia che devono essere pronti ad affrontare qualsiasi situazione.

Si è parlato di genetica, di procreazione assistita, di supporto ostetrico e ginecologico, ma anche di sostegno psicologico e, persino, di supporto informatico, attraverso la realizzazione di una App che verrà sviluppata grazie al progetto scritto con la collaborazione della facoltà di ingegneria informatica del Salento e presentato dalla nostra Associazione, capofila di una ATS (Associazione Temporanea di Scopo) con altre quattro Associazioni: il progetto EDERA che ha vinto il bando dell'ARESS Puglia nel dicembre 2018.

Nel pomeriggio si è riservato un largo spazio alla tavola rotonda cui hanno preso parte medici, psicologi, esperte di Medicina narrativa e rappresentanti delle Associazioni, affrontando temi di interesse comune, attraverso testimonianze di pazienti che sono state presentate con dei video.

Questa esperienza ha confermato l'utilità di collaborare con altre Associazioni per convogliare le forze verso obiettivi comuni e progettualità territoriali che possano migliorare la qualità di vita dei pazienti ed ottenere che vengano rispettati i livelli essenziali di cura in maniera equa su tutto il territorio.

Progetto Rete servizi HHT

DOTT.SSA MARIA AGUGLIA

Ogni tre anni la HHT Onlus si dà dei nuovi obiettivi in linea con la mission Associativa.

Da tempo stiamo preparando il terreno a questo obiettivo che sarà il più rivoluzionario per la qualità di vita dei nostri associati.

Il progetto di Rete Italiana HHT nasce dalla volontà e dal bisogno dei pazienti di accedere a strutture sanitarie competenti nel proprio territorio, strutture di pronto soccorso preparate ad accoglierli in emergenza, servizi per la prima valutazione del sospetto HHT e per il follow up della malattia dei pazienti che hanno ricevuto la diagnosi ed eseguito lo screening.

Questa rete presuppone un grande lavoro formativo, di comunicazione e collaborazione tra centri. E' un progetto "winwin" ossia una idea di cui beneficeranno tutti: Pazienti, Familiari, Clinici, Centri di Eccellenza e Sistema Sanitario

Nazionale.

Negli anni passati si è svolto un esperimento pilota in alcune regioni. I risultati sono stati incoraggianti: interesse e passione dei medici coinvolti e soddisfazione dei pazienti. Dunque siamo pronti ad allargare il progetto a livello nazionale: sarà necessario sicuramente il triennio 2019-2021 per arrivare a regime, ma risultati significativi saranno raggiunti già nel primo anno e mezzo.

Ci interfacciamo con i pazienti dei gruppi regionali per conoscere le loro impressioni e raccogliere il loro feedback, dunque, se c'è un gruppo HHT nella tua regione, entra in contatto con il coordinatore; se, invece, non esiste ancora un gruppo regionale nel tuo territorio e sei interessato ad avviarne uno scrivici a info@hhtonlus.org

Insieme costruiremo questa rete... e molto altro ancora.

Vince il nostro progetto “Bando Ares”

DOTT.SSA MARIA AGUGLIA

Progetto EDERA (Early DEtection of Rare diseAses)

Con questo progetto la nostra Associazione, capofila di una ATS (Associazione Temporanea di Scopo) costituita da un gruppo di Associazioni di pazienti affetti da malattie rare, (CIDP, APMAR, ANACC e ANPTT) ha vinto il bando dell'AReSS Regione Puglia.

Il progetto prevede lo sviluppo di un'applicazione in grado di monitorare lo stato di salute delle donne affette da malattia rara durante la gravidanza.

EDERA è un sistema informatico per il monitoraggio della salute materna e fetale mediante tecniche innovative per la raccolta dati che sfruttano gli smartphone come percorso complementare, se non alternativo, alla comune modalità di raccolta di informazioni, per l'individuazione precoce e

lo studio delle malattie rare e per il miglioramento della qualità della vita dei pazienti e delle famiglie.

Si propone di offrire alle pazienti un canale informativo, formativo, professionale e chiaro che le segua durante l'intero periodo di gravidanza per la promozione della diagnosi precoce, di fondamentale importanza per la possibilità di intervenire tempestivamente ad un trattamento risolutivo (ove possibile).

Il bando prevede l'elargizione di una borsa di studio per la realizzazione del progetto che verrà portato avanti dal gruppo di Database e Sistemi Informativi del Software Engineering and Telemedia Lab (SET-Lab) del Dipartimento di Ingegneria dell'Innovazione dell'Università del Salento. La borsa di studio è stata assegnata all'ing. Lucia Vaira ed il progetto verrà coordinato dal Professor Mario Bochicchio.

Ottenere l'esenzione certificata fuori regione

GIANNI SAVONE

Le persone affette da malattie rare invalidanti hanno diritto all'esenzione prevista per legge. In particolare per l'HHT l'esenzione è codificata con la sigla RG 0100.

Spesso, però, sorgono problemi quando la patologia viene diagnosticata e certificata da un centro di una regione diversa da quella di residenza del malato. E' quanto successo anche a me alla ASL di Frosinone, quando ho presentato i documenti di accertamento della patologia prodotti dal Centro HHT di Bari.

Non mi sono dato per vinto e mi sono recato presso la direzione dell'Asl di Frosinone, dove una dirigente mi ha informato che mio figlio, per vedersi riconosciuta l'esenzione, avrebbe dovuto ripetere lo screening in una struttura ospedaliera accreditata nella Regione Lazio.

Potete immaginare lo stress fisico e mentale per mio figlio e il dispendio di denaro pubblico nel ripetere tutti gli esami. Fortunatamente la nostra associazione aveva già affrontato e risolto questo problema in altre regioni e voglio condividere con voi qual è l'iter per difendersi da questa inefficienza.

Per prima cosa la legge consente alle ASL di accogliere le certificazioni da fuori regione in base al Decreto Ministeriale 279/2001 ("Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b, del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124") pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 160 del 12/07/2001 - Suppl. Ordinario n.180/L. All'art.

5 paragrafi 4 e 5, infatti, si specifica proprio questo diritto. Dunque tenete a mente questo diritto e il riferimento di legge.

C'è però una piccola specifica nella legge di cui dovete essere al corrente: l'esenzione da fuori regione potrebbe essere rifiutata, nel caso in cui la regione abbia comprovati motivi per cui sia necessario avere una certificazione in regione, ma, di fronte a questo rifiuto, il paziente ha diritto di chiedere quali siano i "comprovati motivi".

Sappiamo che non è sempre facile riuscire a far valere i propri diritti, proprio per questo la nostra associazione potrà aiutarvi provvedendo a contattare i Dirigenti, come abbiamo fatto nel mio caso e nel caso di altri pazienti. Ogni volta che abbiamo contattato le ASL chiedendo i famosi "comprovati motivi" abbiamo ricevuto sempre collaborazione e siamo arrivati alla risoluzione del problema.

Nel mio caso posso dire "tutto è bene ciò che finisce bene" ma vogliamo che tutti voi sappiate che potete contare sul nostro supporto per fare valere i vostri diritti.

Gianni Savone
Consigliere HHT Onlus

CAMP 2019 - la nostra riunione in Sardegna

GIORGIA GRUSSU

Organizzare CAMP nella mia Sardegna è stata un'esperienza bellissima. Avevo avanzato questa proposta alla Presidente nel 2014 al congresso di Fiumicino. Non mi sembra vero che sia poi diven-tata realtà.

Essere "isolani" è uno status che non cambierei con niente al mondo ma che sicuramente comporta dei disagi "pratici" a chi, come noi, è affetto da una malattia rara e ha necessità di recarsi in centri specializzati presenti, per ora, solo nella penisola. Per questo aver portato i maggiori esperti nazio-nali di HHT a Portoscuso, a casa di quei pazienti che fino ad ora non hanno avuto la possibilità di varcare il mare, è stata un'impresa straordinaria.

Dalla mia avevo l'esperienza di aver partecipato attivamente a 4 edizioni di CAMP ma anche la forza di aver creato una rete solidale tra tanti pazienti della mia isola a cui ho cercato di trasmettere le emozioni che questo congresso mi ha sempre regalato. Il desiderio di fare un CAMP in Sardegna era quello di regalare a tutti i pazienti del mio territorio una maggiore conoscenza della malattia, maggiore consapevolezza e certezze ma anche un evento in cui acquisire un benessere generale che scaturisce dalla creazione di una rete con altre famiglie, altre mamme, altre persone meravigliose che hanno le nostre stesse sfide ed esperienze di vita.

Non nascondo che preparare un evento a carattere nazionale comporta un impegno ed un dispen-dio di energie davvero notevole. Quasi un anno di lavoro insieme alla nostra Project Manager Claudia Crocione che pensava

davvero a tutto per fare in modo che fosse un evento perfetto per accogliere pazienti e medici. Il risultato ha sicuramente ripagato tutti noi dello sforzo: una grande parteci-pazione di pazienti da tutta la Sardegna e dalla penisola per questa due giorni di lavori che ha arric-chito tutti noi.

Ma quest'anno CAMP ha ospitato anche un ECM a cui hanno partecipato 25 medici e operatori sa-nitari che hanno potuto formarsi sulla nostra patologia. L'ECM si è reso possibile grazie alla collaborazione con la D.ssa Sandra Di Ninni del Centro Studi Nouss, da sempre attenta e particolarmente sensibile alle problematiche di noi pazienti Rari.

E poi vorrei spendere una parola per tutti i relatori, il vero motore di questi nostri incontri. Ci hanno raggiunto specialisti dai Centri HHT di Bari, Pavia e Roma, condividendo le loro conoscenze e met-tendosi a disposizione di tutti i presenti per rispondere a domande specifiche nei workshop a gruppi a tu per tu con i clinici. Infine la presenza dei nostri medici Sardi, coloro che si spendono da tempo nonostante tutte le diffi-coltà ed ostacoli per dare ai pazienti Sardi assistenza e sostegno. Il Dott. Angelo Zuccarelli dell'Ospedale Sirai, La Dott.ssa Maristella Masala della Clinica Medica di Sassari e il Prof. Roberto Puxeddu del Policlinico di Monserrato. Questo evento è anche il primo passo per investire sempre di più nella nostra regione nella creazione di Centri specializzati per i pazienti Sardi.





Ogni anno CAMP è reso possibile anche grazie al supporto del territorio. A Portoscuso siamo stati accolti e aiutati dalle Associazioni AVIS, AUSER e dalla Croce Azzurra sempre presente per noi. L'Amministrazione Comunale ci ha offerto tutto il sostegno possibile ed una splendida visita guidata del paese e il nostro ringraziamento particolare per questo va all'Assessore Sara Marroccu. Grazie per l'accoglienza allegra ed entusiasmante del Group Folk Sa Turri che ci ha regalato un momento di svago e allegria con la loro bellissima esibizione.

Ultima ma non ultima l'Associazione Sa Caletta, a cui va il merito dell'edizione Programma Giovani 2019. La vostra donazione generosissima ha reso possibile questo appuntamento indimenticabile per i nostri ragazzi. Lascio spazio ai racconti delle volontarie dei due

programmi giovani che ringrazio di cuore per il loro aiuto prezioso. E ringrazio la Presidente Maria Aguglia per aver creduto nella mia proposta di portare tutti a scoprire la Sardegna per l'edizione 2019.

Chiuso CAMP 2019 è quasi ora di iniziare la programmazione della prossima edizione. Auguro buon lavoro ai volontari che se ne occuperanno e in attesa di parteciparvi continuerò nel mio lavoro sul territorio Sardo per portare tanti progressi insieme a questa splendida comunità di pazienti che sono parte della mia famiglia.

Giorgia Grussu
Coordinatrice Regionale Sardegna



Programma giovani 4-11 anni

ROBERTA GRUSSU

Già da tre anni collaboro come volontaria nella HHT Onlus Italia e mi occupo principalmente di seguire i bambini durante le giornate della Conferenza Annuale Medici Pazienti (CAMP)

Questa edizione del Programma Giovani si è svolta in Sardegna, a Portoscuso in una cornice molto suggestiva, l'antica tonnara "Su Pranu" che ci ha ospitato nelle sue stanze e nel suo spettacolare giardino che si affaccia sull'azzurro mare della costa sud-occidentale sarda.

All'interno del gruppo, nonostante ci fossero differenze di età importanti, si è creata una bella sintonia, tutti i bambini hanno partecipato alle attività proposte con tanto entusiasmo.

Alcuni di loro già si conoscevano dai precedenti CAMP, i "nuovi arrivati" si sono integrati subito, hanno legato in maniera spontanea e si è creato quel clima di solidarietà e condivisione come nello spirito della grande famiglia HHT Onlus.

I più grandi hanno mostrato particolare attenzione verso i più piccini, anche con piccoli gesti si sono presi cura di loro.

I bambini hanno accolto con interesse tutte le attività proposte, sia quelle scientifiche, ludiche e laboratoriali.

Hanno ascoltato con attenzione la Dott.ssa De Sando che ha spiegato loro in modo semplicissimo cosa è l'HHT e la

differenza tra vene, arterie e capillari e successivamente hanno risposto ad alcuni quiz relativi agli argomenti trattati. Sotto la guida della Professoressa Vasselli, hanno imparato a costruire con materiali da riciclo dei coloratissimi aquiloni, scelti per la loro forma che poteva rappresentare uno scudo per difenderli ma una volta finiti si sono divertiti a farli volare nel giardino della tonnara, proprio come dovrebbero essere loro "liberi di volare" nonostante la difficoltà della malattia con la complicità di un sostenuto vento che soffiava dal mare.

Hanno giocato, hanno ballato sia in gruppo che singolarmente e soprattutto cantato.

Tutti insieme hanno imparato a memoria l'inno Rap HHT che hanno voluto presentare nella sala congressuale a tutti gli adulti partecipanti. Infine con i loro corpi hanno creato la scritta HHT per congedarsi e salutare il pubblico presente. Gli obiettivi prefissati anche in questo CAMP sono stati ampiamente raggiunti:

- Senso di appartenenza al gruppo che condivide determinate caratteristiche
- Identificazione con gli altri appartenenti al gruppo e con le finalità del gruppo
- Capacità di condividere la diversità e di integrare la propria con quelle altrui
- Convinzione che l'unione fa la forza



- Convinzione che con l'aiuto reciproco si possono superare ostacoli

Anche questo CAMP è stato personalmente ricco di gioie e soddisfazioni, i bambini sono speciali, ormai comincio a conoscerne una buona parte, e condividere le varie attività e il tempo trascorso insieme a loro è prezioso e mi riempie

l'anima.

Hanno partecipato insieme a me in queste giornate altre volontarie HHT che vorrei ringraziare per l'importante supporto: Valeria Dedola, Eleonora Savona e Carla Grussu.

Roberta Grussu



Programma giovani 12-18 anni

DOTT.SSA STEFANIA DIANA

Cari lettori, scrivo queste poche righe per raccontarvi ciò che mi lega all'associazione HHT Onlus, e per condividere con voi la bellissima esperienza del convegno annuale a cui quest'anno ho avuto il piacere di partecipare. Inizio col dire che il legame con l'associazione nasce dalla bellissima amicizia con una persona importantissima della stessa, la coordinatrice regionale della Sardegna, Giorgia Grussu, la quale, negli anni ha costruito un piccolo impero intorno a sé fatto di persone e di storie alla quale lei dedica la risorsa più preziosa che possa avere, il suo tempo. Un tempo di mamma, di moglie e di lavoratrice che Giorgia dona da anni all'associazione, in maniera speciale e con un'empatia tale da riuscire ad entrare nelle vite di tante persone e tale da coinvolgere un intero Entourage di volontarie fantastiche con le quali ho potuto collaborare durante questo Camp dedicato ai bambini e ragazzi. Personalmente ho avuto il piacere di seguire il gruppo dei ragazzi dai 12 ai 18 anni, insieme alla Coach Lucia Loddo, alla Dott.ssa Eleonora Gaetani e alla giornalista Eleonora Savona. Il mio ruolo nel gruppo, in qualità di psicologa/psicoterapeuta è stato quello di guidare i ragazzi verso una sempre maggiore consapevolezza del problema, aiutandoli a capire che consapevolezza significa competenza e competenza significa accettazione. Insieme a Lucia abbiamo cercato di sottolineare loro, l'importanza del loro stesso AGIRE, anche in ciò che può essere una semplice azione quotidiana come "postare una esperienza su Instagram". Durante le ore passate con i ragazzi, abbiamo cercato



STEFANIA DIANA E LUCIA LODDO

di trasmettere l'importanza di "fare rete", mission per la quale sono sicuramente loro i più esperti. E perché non applicare queste competenze e risorse proprio a favore dell'associazione e della loro malattia?!

I ragazzi sono stati inizialmente scettici e chiusi (come ogni rispettabile adolescente d'altronde) per dimostrarsi invece poi, liberi da tanti vincoli, e desiderosi di provare a dare ognuno il proprio contributo, nel loro modo, nel modo in cui un adolescente che si confronta con una malattia, propria o/e di un proprio parente, possa fare. Con timidezza e un mix di sfrontatezza e timore di esporsi, tipico di quell'età. Capaci di entusiasmare, divertire ed emozionare hanno reso le due giornate di Camp speciali e formative per noi volontarie. Fiera di essermi affiancata a donne splendide, Lucia, coach che con la sua esperienza ha condotto i ragazzi verso la condivisione delle proprie esperienze, la dottoressa Gaetani capace di illustrare con estrema chiarezza delicate tematiche di carattere medico, aggiungendo nuovi e preziosi strumenti alla "valigetta" di ciascun ragazzo, ed infine Eleonora, giornalista piena di idee e realizzatrice del canale HHT TEEN TV.

Vorrei concludere condividendo con voi, la necessità e l'importanza di portare avanti questo splendido lavoro

di rete, di non dimenticare mai la forza e la speranza che riponiamo nelle nuove generazioni, speranza che ha bisogno di essere nutrita quotidianamente da noi adulti, cercando di fornire supporto e sostegno a chi, per fase evolutiva, non chiede aiuto. Allora la forza dell'associazione sta nel lavoro che già fa, e nella cura e nell'attenzione che mette per la fascia più debole di questa grande rete. Debole ma con una potenziale energia che sarà il nostro futuro. Ringrazio la Onlus e tutti i suoi splendidi ragazzi e termino citando un bellissimo proverbio africano, con l'auspicio di andar tutti insieme sempre più lontano.

"Se vuoi andare veloce vai da solo. Se vuoi andare lontano, vai insieme ad altre persone." Grazie!

Dott.ssa Stefania Diana



Nasce il Gruppo HHT Trentino

EMANUELA PETRILLO

Abbattere la solitudine è il titolo giusto per identificare lo stato d'animo di quando le persone più vicine a te sono affette da una malattia che nessuno conosce. Inizi a interessarti della questione, leggi libri al riguardo, persino articoli scientifici in varie lingue, per capirne meglio la gravità o cercare rimedi omeopatici, diete, farmaci che possano essere d'aiuto ad alleviare il malessere.

L'angoscia iniziale si trasforma ben presto nella voglia di capire e farsi aiutare, cercando anche persone con il tuo stesso problema e il bisogno di non sentirsi soli.

Per caso ho conosciuto l'HHT Onlus in occasione del convegno a Orvieto, assieme a una famiglia del Trentino. Adesso cercheremo insieme di abbattere il muro della solitudine, facendo conoscere la nostra malattia e sensibilizzando il territorio affinché altre persone affette dall'HHT possano sentirsi meno sole. Infatti, rispetto al 2001, l'anno durante il quale ci siamo confrontati con la malattia per la prima volta, sono cambiate molte cose. Oggi i medici alla parola "HHT" e "poliposi giovanile" manifestano subito una maggiore conoscenza e prestano più attenzione.

Questo mi fa sperare per il futuro!

In Trentino, insieme alla mia amica Maria Elena e alla sua famiglia, abbiamo partecipato e portato la nostra testimonianza durante una serata organizzata da Avis e alla raccolta fondi durante una partita di basket. Inoltre il centro delle malattie rare di Trento mette a disposizione

il corpo medico, affinché possano prendere in carico pazienti adulti e bambini.

Ora ci auguriamo per il 2019 di incontrare altre famiglie trentine e allargare il gruppo.

Emanuela Petrillo

Coordinatrice Regionale Trentino

trentino@hhtonlus.org



Seguici anche su
Instagram
@hhtonlus

VASCERN Days - il risultato di 18 mesi di lavoro

CLAUDIA CROCIONE

Ormai il termine VASCERN vi sarà familiare. Sono 18 mesi che siamo membri di questa European Reference Network per le malattie Vascolari Multisistemiche rare.

L'Europa lancia la sfida contro le malattie rare con questo organismo che mette le grandi eccellenze del panorama clinico HHT Europeo insieme ai delegati dei pazienti.

Ad Ottobre si sono tenute le VASCERN days. Due giornate in cui tutta la squadra VASCERN si è incontrata per lavorare su grandi temi di interesse comune; durante il resto dell'anno tutte le riunioni si svolgono attraverso appuntamenti virtuali mensili.

Ogni risultato è stato condiviso con voi in questi mesi e da Parigi vi portiamo due novità.

La prima è la produzione del video: "Come VASCERN può aiutarvi". Il video informativo è stato girato a Parigi e spiega, in modo molto chiaro, come questa rete vuole migliorare la vita dei pazienti affetti da malattie rare multisistemiche vascolari. Il video è sottotitolato in tutte le lingue europee, dunque anche in Italiano: <https://www.youtube.com/watch?v=01j2CsLlqVY> (per trovare facilmente il video si può andare sulla pagina youtube o facebook della VASCERN)

La seconda novità è la revisione della pagina HHT sul sito di Orphanet. Come sapete, Orphanet è il portale più autorevole per le malattie rare, consultato da migliaia di

clinici ogni anno. Il testo sull'HHT era datato, lacunoso e in alcuni passaggi anche incompleto. Il gruppo HHT della VASCERN ha lavorato per lunghi mesi alla revisione di questo testo e il lavoro di equipe ha incluso anche la prospettiva dei pazienti. La revisione è stata completata proprio durante le VASCERN Days a Parigi e possiamo dire, con molto orgoglio, che i nuovi testi sono finalmente online e fruibili da tutti: www.orpha.net

Molte altre notizie in arrivo dal gruppo HHT della VASCERN. Ringraziamo tutti i clinici ed i pazienti che, a titolo volontario, dedicano oltre 15 ore mensili del loro tempo libero a questa iniziativa per il benessere di tutti.



Un nuovo Farmaco Orfano per l'HHT

LUISA BOTELLA

L'etamsilato è stato designato come nuovo farmaco "orfano" dall'Agenzia Europea del Farmaco (EMA), per l'epistassi secondaria a Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT). Si definiscono "orfani" i farmaci destinati alle malattie rare, ovvero quelle che colpiscono meno di 5 persone su 10.000. Dato lo scarso numero di pazienti, è basso anche l'interesse commerciale a trovare nuovi farmaci per la cura delle malattie rare: è infatti poco redditizio investire, in questo tipo di farmaci, dei capitali importanti che poi, a causa della scarsa domanda, non verranno recuperati. Orfani, dunque.

Il primo farmaco orfano indicato per l'HHT è stato il raloxifene cloridrato nel 2010; poi, nel 2014, l'EMA ha considerato farmaco orfano per questa patologia anche il bazedoxifene acetato: entrambi agiscono attivando selettivamente il recettore per gli estrogeni e aumentando la sintesi di quelle proteine Endoglin/ACVRL1, che nell'HHT risultano aploinsufficienti (genicamente insufficienti e pertanto disfunzionali).

Già nel 1959 l'etamsilato era usato come farmaco "vasculotropo", ovvero utile negli stati di fragilità vascolare, ed è ancora oggi commercializzato in forma iniettabile e in compresse in quasi tutti i Paesi del mondo. Non si tratta perciò di un nuovo farmaco, ma di un secondo utilizzo di un medicinale precedentemente impiegato per il trattamento delle vene varicose o dei sanguinamenti derivati da interventi chirurgici alle tonsille.

Tra i sintomi dell'HHT, l'epistassi è quello più frequente ed aumenta con l'età, incidendo molto sulla qualità della vita. Una diretta conseguenza è l'insorgenza di anemia che, in alcuni casi, porta alla necessità di trasfusioni di sangue, per poter compensare le ingenti perdite ematiche.

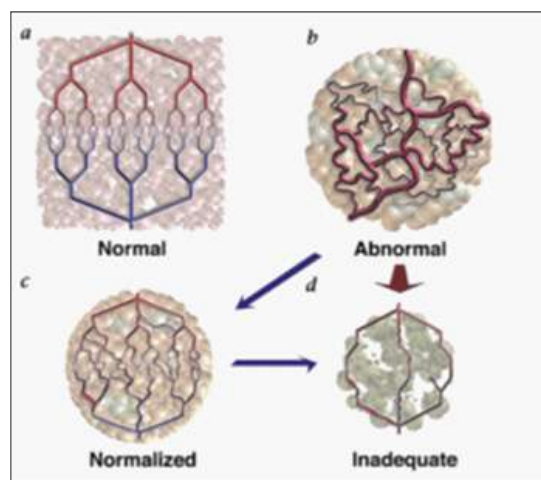
Questo terzo farmaco orfano per l'HHT è il risultato di una ricerca traslazionale tra il gruppo del "Centro de Investigaciones Biológicas" del CSIC (Consiglio Nazionale delle Ricerche della Spagna) guidato dalla Dott.ssa Luisa-María Botella, l'associazione pazienti HHT-Spagna e l'Ospedale Ramón y Cajal di Madrid.

La ricerca di base è stata condotta dal laboratorio di CSIC e completata da uno studio clinico pilota (EudraCT 2016-003982-24), sponsorizzato dall'associazione HHT-Spagna, per poter ottenere l'attesa indicazione di "farmaco

orfano".

Ma come agisce l'etamsilato?

E' importante ricordare che nei pazienti HHT la mucosa nasale è piena di vasi anomali, spessi e tortuosi (detti "telangiectasie nasali"), che sono fragili e quindi soggetti a rotture, che portano all'epistassi. Queste lesioni spontanee vengono seguite da una neo-angiogenesi (formazione di nuovi vasi sanguigni), che nell'HHT è difettosa e dà, quindi, origine ad ulteriori telangiectasie nella mucosa, che tenderanno a sanguinare di nuovo. È proprio questa neo-angiogenesi che viene bloccata dall'etamsilato, che, col tempo, porterà alla riduzione e alla mancata formazione di nuovi vasi: la vascolarizzazione viene così ridotta e



DOPO L'IMPIEGO DI ETAMSILATO, DA "B" (ANGIOGENESI ANORMALE), LA VASCOLARIZZAZIONE DIVENTA NORMALIZZATA (C) O RIDOTTA (D).

normalizzata, con riduzione dell'epistassi (figura 3).

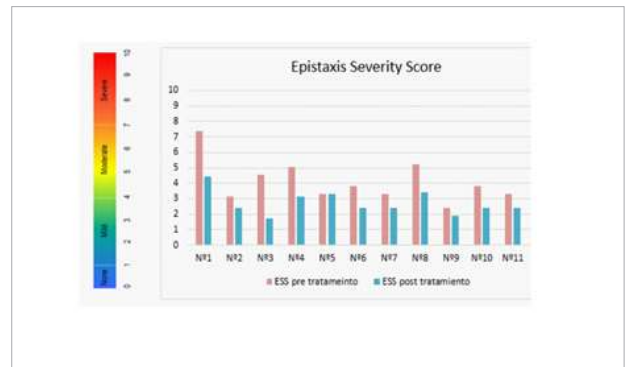
Esistono due tipi di farmaci orfani: quelli di nuova sintesi, appositamente progettati per il trattamento di una malattia rara e quelli già utilizzati per trattare una patologia generale, ma che dimostrano di essere efficaci anche nel trattamento di malattie rare. Questa seconda strategia è una "riproposta terapeutica" o "secondo uso" di un farmaco ed è quella utilizzata attualmente in Spagna dal laboratorio del Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC), in modo da ridurre il tempo tra ricerca preclinica e studi clinici, grazie al fatto che il profilo di sicurezza del farmaco riproposto è già noto. D'altra parte, è da notare che è nuova

la via di somministrazione dell'etamsilato nell'HHT, ovvero si tratta di un'applicazione locale in modalità spray.

Il prodotto è venduto da due grandi aziende farmaceutiche in fiale iniettabili. Il nuovo uso, nella HHT, consiste nel riempire gli spray con la soluzione iniettabile; nella sperimentazione clinica la soluzione di etamsilato è stata spruzzata due volte al giorno in ciascuna narice, dopo aver pulito la mucosa del naso con della soluzione fisiologica. Degli 11 pazienti che hanno completato la sperimentazione clinica di 4 settimane, 10 hanno riscontrato una diminuzione del punteggio di gravità dell'epistassi (ESS di Hoag) di almeno 1 punto; l'effetto era particolarmente evidente dalla terza settimana di trattamento. I pazienti con una maggiore diminuzione dell'HHT-ESS erano quelli con un punteggio iniziale più alto, ovvero con maggior sanguinamento iniziale (figura 5). Nella risposta terapeutica non c'era una differenza significativa tra i due sessi, né tra i pazienti affetti da HHT1 (6 su 11) e quelli con HHT2 (5 su 11).

Si è riscontrata invece una differenza significativa tra l'HHT-ESS medio, prima e dopo il trattamento.

Sebbene si tratti di uno studio clinico pilota, il risultato



MODIFICA DEL PUNTEGGIO HHT-ESS: I LIVELLI PRIMA DEL TRATTAMENTO (IN ROSA) E 1 MESE DOPO (IN BLU) IL TRATTAMENTO SPRAY A BASE DI ETAMSILO SU 11 PAZIENTI HHT; DI ESS, SEI ERANO HHT1 E CINQUE HHT2, SEI ERANO DI SESSO FEMMINILE E CINQUE MASCHILE.

incoraggiante di questo lavoro rappresenta un passo importante nella ricerca terapeutica per l'HHT.

Dott.ssa Maria Luisa Botella

Traduzione e Adattamento in Italiano a cura di Arianna del Treste - Volontaria Gruppo Occhio alla Scienza HHT Onlus

Finalmente una CAB per l'HHT

FERNANDO BROCCA

HHT Europe (Federazione Europea delle Associazioni di Pazienti HHT) ha deliberato di formare una HHT CAB (Community Advisory Board) sotto la guida del EUROHHT manager di EURORDIS, Rob Camp.

Questa è davvero una iniziativa epocale che ci permetterà di guardare al futuro con occhi nuovi e con un ruolo da protagonisti.

Vediamo, in generale, di cosa si occuperà la nostra CAB. Lo scopo della CAB è quello di:

- Influenzare il processo di ricerca e sviluppo dei trattamenti per la HHT, contribuendo a garantire che gli studi clinici siano progettati tenendo conto delle reali esigenze dei pazienti e di chi se ne prende cura, con conseguente maggiore qualità della ricerca.
- Aumentare l'accesso e il rimborso delle cure HHT in tutta Europa, dunque favorire la democraticità di accesso alle terapie.
- Migliorare la conoscenza e la comprensione dell'HHT, sia a livello nazionale che in Europa, all'interno del sistema

sanitario, del mondo accademico, dell'industria, delle istituzioni europee e del pubblico in generale.

- Creare una voce più forte per la comunità dei pazienti HHT.

- Reclutare e formare un maggior numero di sostenitori ed esperti dei pazienti per lavorare all'interno dei singoli paesi europei e in tutta la regione nel suo complesso.

La EUROHHT CAB sarà costituita da 12 pazienti esperti, uno da ogni associazione HHT Europea. Ognuno di questi pazienti deve avere una formazione specifica da paziente esperto, conoscere benissimo l'inglese ed essere pronto a dedicare tempo e competenze ad un'impresa che sarà determinante per la qualità della vita di tutti noi. I membri della CAB utilizzeranno le conoscenze e competenze personali e/o professionali per finalità di formazione sulla ricerca, progettazione e realizzazione di studi clinici. La CAB fungerà da servizio di consulenza alle parti interessate coinvolte nella ricerca, nello sviluppo, nel rimborso e nella fornitura di servizi di trattamenti o processi biomedici,

comprese le questioni scientifiche e politiche (come, per esempio, l'accesso ai farmaci).

I membri del consiglio di amministrazione, sia individualmente che collettivamente, forniranno consulenza e approfondimenti in modo neutrale, oggettivo e criticamente costruttivo, rappresentando la prospettiva unica della voce del paziente.

A marzo il grande lancio delle attività di questo gruppo.

Per ora non possiamo fare altro che ringraziare ciascuno di loro per l'impegno che metteranno in questa grande impresa, la prima del suo genere per l'HHT.

Un ringraziamento particolare al delegato della HHT Onlus, Fernando Brocca, Coordinatore Regionale HHT Puglia e Paziente Esperto HHT: siamo fieri di avere una persona così preparata e motivata a rappresentarci!

Siamo certi che i risultati non tarderanno ad arrivare. Buon lavoro alla EURO CAB HHT.

Fernando Brocca

Delegato HHT Europe e Delegato CAB



Una compleanno solidale

GIUSEPPE VALENTINI

In occasione del mio compleanno (11 Novembre u.s.) ho voluto attivare una raccolta fondi ("crowdfunding") pro HHT onlus sul famoso social network Facebook, con due finalità: incrementare la diffusione della conoscenza, uno dei principali obiettivi che mi hanno prefissato dalla nomina di Coordinatore della Regione Campania, e raccogliere fondi sufficienti per finanziare un piccolo progetto ad hoc di cui presto vi daremo notizie.

Chiunque pensi che il crowdfunding sia un modo semplice per raccogliere soldi si sbaglia. La raccolta fondi online è una strada tanto interessante quanto non scontata.

La mia campagna ha avuto un enorme successo e ho raggiunto la somma di oltre 700 euro donate dai miei amici e dagli amici della Presidente Maria Aguglia e della

Coordinatrice dell'Emilia-Romagna Antonella Bonafè che hanno festeggiato con me il successo ottenuto.

Un fattore determinante che ci ha portato ad esultare è stata la partecipazione e la condivisione dei miei amici; raccontar loro perché questa causa mi sta così a cuore, taggare quelli che a mio avviso sono più sensibili alle cause sociali e soprattutto ho trasformato alcuni amici in "personal fundraiser", persona cioè che non si limita a donare, ma invita a sua volta la propria cerchia di amici sociali a seguire l'esempio.

Ultimo aspetto importante è l'aver fatto comprendere ai donatori che i fondi raccolti verranno utilizzati in maniera trasparente .Non vedo l'ora infatti di rendere noto l'utilissimo progetto che andremo a realizzare.

Termino ringraziando gli amici Paolo e Sara di MERIDONARE, la prima piattaforma di crowdfunding nel Meridione, che in occasione della campagna di crowdfunding portata avanti come volontario di un'altra associazione mi hanno insegnato come avviare una raccolta fondi con i suoi "valori" portanti.

Incoraggio tutti a fare come me ... festeggiate con un compleanno solidale! Se avete dubbi o bisogno di aiuto nel lanciare la vostra campagna saremo lieti di darvi qualche consiglio.

Giuseppe Valentini

Coordinatore regionale Campania



Una donazione “speciale”

GIORGIA GRUSSU

Un grande gesto di solidarietà è giunto al Gruppo Regionale Sardo della nostra Onlus che ha ricevuto in dono la somma di 1500€ per il “Progetto Giovani HHT” di CAMP 2019.

La cifra è stata raccolta dall'Associazione SA CALETTA di Portoscuso, capitanata dal Presidente Pino Loddo e formata da circa trenta volontari che si prodigano, durante l'estate, nella preparazione di cene che comprendono diversi menù, sempre nel rispetto della tradizione e usando prodotti del territorio. Il tutto, nella splendida cornice del porticciolo turistico. Tanti di questi volontari sono nonni, sono presenti persino alcuni giovani. Queste persone meravigliose sono accomunate dalla grande voglia di stare insieme e adoperarsi per gli altri, infatti ogni anno l'intero ricavato dell'iniziativa è destinato a

qualche progetto benefico.

La voglia di fare, il sorriso, la simpatia e la gioia che trasmettono sono davvero contagiosi.

Che dire di più? La loro generosità ci ha commosso, grazie di cuore a tutti!

Giorgia Grussu

Coordinatrice regionale Sardegna



Il dono del tempo e l'entusiasmo di Agnese

CLAUDIA CROCIONE

La nostra Associazione ha ricevuto una forma di sostegno mai sperimentata prima.

Abbiamo avuto modo di ospitare una stagista per 3 mesi da ottobre a Dicembre 2018.

E' stata una esperienza davvero diversa per noi, stimolante e l'aiuto ricevuto è stato straordinario.

Agnese Colonna è una giovane intraprendente che ha frequentato un corso di Fundraising nel primo semestre del 2018 con la società FormAzione di Perugia e poi ha scelto di spendere con noi tre dei suoi sei mesi di tirocinio formativo.

Agnese ha lavorato con passione e straordinaria serietà portando idee innovative e proposte per migliorare il nostro modo di raccogliere fondi per i nostri progetti.

E' stato un onore averla con noi e sentiamo già la sua mancanza.

Sappiamo che ora è impegnata in un nuovo percorso di tirocinio con una associazione che si occupa di cooperazione e sviluppo. Le auguriamo una florida carriera da fundraisier e, chissà, anche di tornare a collaborare con

noi in un futuro non troppo lontano.

Auguri Agnese e grazie per il dono del tuo tempo.



La storia di Adele, diagnosi a 46 anni

Mi chiamo Adele, sono nata in provincia di Napoli e sono logopedista. La mia "storia" è cominciata all'età di 12 anni; mi ricordo che all'improvviso, senza alcuna causa, cominciai a fuoriuscirmi il sangue dal naso. Pensavo fosse "normale" per via dei capillari fragili (anche mio padre e la mia sorellina ne erano affetti,)

Gli otorini non mi dicevano niente, anzi avevo cauterizzato, con l'andare del tempo, tre vene al naso ma continuavo ad avere lo stesso problema.

Purtroppo all'età di 31 anni, all'improvviso, senza che mi fosse stata diagnosticata alcun tipo di patologia ho avuto un'emorragia cerebrale.

Ricordo di essermi risvegliata al Cardarelli, al reparto di neurochirurgia, dopo essere stata in coma per alcuni giorni e con tutte le conseguenze che comportava la mia condizione: non deambulavo e avevo una gravissima afasia ed emiplegia destra. Insomma mi sono ritrovata su una sedia a rotelle e senza riuscire neanche a parlare.

Riuscii a superare l'afasia dopo un anno di intensa terapia. Purtroppo all'età di 38 anni, a seguito di un occasionale esame radiografico, mi hanno scoperto una



M.A.V.(malformazione artero-venosa) al polmone e di nuovo sono ritornata al Cardarelli per un intervento di embolizzazione della malformazione venosa. Al Cardarelli il professore Maglione, per la prima volta, mi prospettava una malattia genetica, però non mi sapeva dire di che malattia si trattasse. Brancolavo nel buio fino a quando, all'età di 45 anni, ho fatto un controllo da un odontoiatra privato che raccogliendo l'anamnesi si è insospettito per la presenza di alcune piccole macchie rosse sulla lingua. L'odontoiatra ha detto che Epistassi+MAV+Teleangectasie erano un possibile segno di una rara malattia che si chiama Rendu Osler o Teleangectasia Emorragica Ereditaria. Ero piuttosto turbata; nessuno mi aveva parlato di una possibile malattia rara chiamandola "per nome e cognome". Una diagnosi differenziale, infatti, non era mai stata posta! Posto il sospetto di Malattia Rara ho intrapreso il percorso di ricerca di un centro, sono andata prima ad Avellino all'Ospedale Moscati, dove hanno voluto fare indagini per altre Malattie Emorragiche come l'Emofilia che risultavano del tutto negative. Mancando però una risposta adeguata diagnostica e sentendomi abbandonata nel mio percorso di ricerca di una diagnosi ho continuato autonomamente le ricerche per un Centro e sono -finalmente- arrivata a conoscenza del Policlinico di Bari. La Dottoressa Suppressa, dopo un'attenta e scrupolosa anamnesi ha confermato la diagnosi di una malattia rara: "Rendu Osler"; finalmente a 46 anni ho avuto la diagnosi certa. È stato un momento di grande emozione aver trovato una causa di tutte le mie sofferenze e finalmente un punto di riferimento nella Dottoressa Patrizia Suppressa. Tutti i "pezzi" della mia vita trovavano un posto preciso. Mio padre, nel frattempo - purtroppo- era morto senza sapere di essere ammalato



della Rendu-Osler.

Vorrei dire a tutti: "Non mollate al primo ostacolo, abbiate sempre la forza di rialzarvi e andare avanti, c'è sempre una spiegazione in ciò che accade" e come ha aggiunto la carissima dottoressa Patrizia Suppressa: "Le cose accadono quando devono accadere!" Oggi, grazie alla consapevolezza che ho acquisito, grazie alla stessa malattia rara che ha lasciato cicatrici ,non solo sul corpo ma anche nell'anima, grazie al supporto clinico specialistico che ho ricevuto presso il Policlinico di Bari, ho trovato la forza di volontà di integrare la mia laurea in Logopedia con un master in counseling per sviluppare una nuova attività di sostegno e di aiuto attivo anche per le persone colpite da una malattia rara...nel frattempo ho trovato anche l'amore della mia vita proprio nel dentista che aveva ipotizzato una relazione con la "mia cara amica" Rendu-Osler!



I nostri amici della Guillain Barrè Mio papà lavora in ospedale e fa gli esercizi

MASSIMO MARRA

Era maggio del 2008. Finita la giornata di lavoro torno a casa e inizio a sentire un pò di febbre. La sera arriva quasi a 40 e, tolti alcuni abbassamenti temporanei, ci resta per una settimana. Al terzo giorno avevo iniziato un antibiotico, ma nessun effetto. Al settimo giorno radiografia e il referto di una severa polmonite. Iniziata la cura appropriata, a metà giugno ero guarito e, seppur con prudenza, uscivo di casa. I primi di luglio inizio ad avere fastidio ai piedi come se i calzini fossero attaccati alla pelle. Inizia il fastidio anche alla mano ma ci faccio poco caso. Dopo qualche giorno cucino la pasta a mio figlio piccolo e prendo la pentola a mani nude non avvertendo alcun dolore di scottatura ma vedendo di lì a poco i segni sulla pelle. Era il 7 di luglio. La mattina dopo, di buon mattino, vado in ospedale a riferire il tutto allo pneumologo che mi aveva curato e mi dice che non è competenza sua, mandandomi dal cardiologo; scendo di un piano e fermo un cardiologo che conoscevo. Anche lui mi dice che non era competenza sua e mi manda dall'ortopedico. Vado nel reparto di ortopedia ma invano e torno a casa. Per strada provo a correre: niente; riesco a malapena a sollevare il piede. Arrivo a casa cerco su internet e in un blog si dice di fare riferimento ad un neurologo. Erano ormai le 12. Chiamo al telefono il mio amico neurologo, gli riferisco l'evolversi degli eventi e gli chiedo se fosse cosa sua. Mi risponde senza esitare di sì e mi dice che avrebbe iniziato il turno alle 14.00; di mettermi davanti al suo studio e di aspettarlo a quell'ora. Percepisco la cosa come una cortesia personale, data l'amicizia datata e non mi viene il dubbio che invece possa considerare la cosa d'una certa urgenza. Così faccio; arrivo in ospedale e mi piazzo davanti al suo studio. Arriva, mi saluta e mi dice: ne ho parlato già con un altro medico, abbiamo un sospetto diagnostico, ma per avere conferma dobbiamo fare una elettromiografia. Mi fa sdraiare sul lettino e mi riempie di elettrodi armeggiando sul computer. Mi chiede se sentissi qualcosa. Dico di no e chiedo se stesse facendo qualcosa? Mi chiede: non senti nessuna scossa? Io non sentivo assolutamente nulla. Qualche silenzio e poi mi dice che la diagnosi era di Guillain-Barrè e che avrei dovuto trascorrere qualche giorno con loro. Gli chiedo quel "qualche" cosa significasse, azzardando 3-4 giorni; lui mi risponde: ora vediamo. Mi invita a ripresentarmi l'indomani

mattina per un ricovero e di andare immediatamente in ospedale se avessi notato un peggioramento. La mattina di buon'ora vado in ospedale riuscendo ad arrivare al terzo piano salendo le scale in modo autonomo. Mi fanno la puntura lombare e il numero di proteine non era elevato come ci si aspettasse. In ogni caso l'esame serviva per escludere altre cose e confermano la diagnosi. Subito un primo trattamento di plasmaferesi. Mi portano nel reparto di medicina trasfusionale e mi mettono su un lettino che stava accanto ad un macchinario che sembrava un pò una lavatrice e un pò una videoproiettore da cinema. Il medico tira fuori un ago bello grosso e me lo mette in vena, il sangue inizia ad uscire e collega il tubo a questo macchinario. Un altro tubo che parte dal macchinario lo collega con un ago nell'altro braccio. La centrifuga va avanti per 5 ore, il medico mi dice che hanno tolto quasi 3 litri di plasma e mi hanno messo dentro albumina. Ripeto l'operazione il giorno dopo e poi altre 5 volte in 10 giorni. Finito questo trattamento mi spostano dal reparto di neurologia a quello di riabilitazione. Lì ci resto altri 10 giorni poi decidiamo, con il mio amico neurologo, di andare a casa. Era il 27 di luglio. Non riesco più a salire le scale se non tirandomi con le mani e quando le scendevo poggiavo il piede a peso morto sullo scalino successivo. Mia moglie



mi affidava il piccolo ma quando si muoveva non riuscivo a stargli dietro e spesso cadevo. A metà agosto peggioro decisamente e aspetto qualche giorno per ripetere la elettromiografia. Referto: un lieve peggioramento rispetto a quella del 9 di luglio. Mi ricovero nuovamente il 1 settembre. Stesso trattamento con plasmateresi ma con l'aggiunta del bolo di cortisone in vena. Intanto tutti, anche il mio amico neurologo, mi suggeriva di andare in qualche centro con maggiore esperienza; per tutti il Besta a Milano era il più importante. Chiamo al Besta ma per avere un appuntamento, anche pagando, l'attesa era di 6 mesi. Chiedo ad una mia amica ricercatrice nel campo delle neuroscienze e dopo essersi informata dei sintomi mi suggerisce un medico all'Humanitas. Appuntamento per il 19 di settembre. Intanto nell'attesa della visita i trattamenti ospedalieri continuano e quando ero oramai sconsigliato di questo continuo peggioramento, il 17 settembre per la prima volta percepisco di riuscire a muovere le dita dei piedi. Ero contento; proprio contento. Il 19 aereo per Milano e cammino tantissimo; riesco a camminare ma quando stavo fermo perdeva l'equilibrio. Avevo bisogno di appoggiarmi a qualcuno. Facciamo la visita e il medico mi dice che ho la CIDP ma di non preoccuparmi che si riesce a tenere sotto controllo abbastanza bene. Io sorrido. Per tanto tempo quando cercavo su internet Guillain Barré prima o poi arrivavo sempre alla CIDP, cosiddetta anche Guillain Barré cronica, e mi riconoscevo in quello che leggevo. Sentire che quella era la diagnosi mi confortava e mi sconsigliava allo stesso tempo. Le parole "si tiene sotto controllo" erano rassicuranti ma il fatto che fosse cronica no. Insomma, finisco la visita e in fretta e furia navetta, treno ed aereo per tornare a notte fonda a casa con il giorno dopo il matrimonio di mio cognato. La terapia era sempre a base di plasmateresi, con l'aggiunta di cortisone per via orale. L'elettromiografia a fine settembre mostra dei segni di miglioramento, quindi ci siamo, sappiamo cosa è ed inoltre sto rispondendo per cui le prospettive sono



molto buone. Il 2 ottobre mi ricovero in DH in un centro riabilitativo e ci esco a fine marzo. Per fortuna riesco a guidare quindi lascio la figlia alla scuola dell'infanzia e poi andavo in ospedale. Questo per tanti mesi, tutti i giorni. E a marzo, in occasione della festa del papà, la maestra dell'asilo chiede di disegnare il loro papà al lavoro. Mia figlia mi disegna in ospedale, intento a fare gli esercizi. Sorpresa della maestra, sorpresa per tutti noi. In tutto ho fatto circa 40 plasmateresi, partito con 75mg di daltacortene al giorno, l'ho mantenuto per 6 mesi e poi a scalare per altri 7-8 mesi.

In questo periodo cercavo su internet informazioni sulla malattia ma trovavo poco. Ho provato a mettere in piedi una associazione salentina della malattia, ma in 5 mesi nessun altro socio. Vengo a conoscenza della AINP ONLUS una associazione che si occupava di neuropatie periferiche e mi avvicino alle loro attività. Nel maggio 2009 creo il sito www.cidp.it e da subito iniziano a registrarsi un po' di persone; le stesse che poi nel 2012 hanno formalizzato per prime la tessera di iscrizione all'associazione CIDP Italia ONLUS. L'associazione è nata e ha lottato in questi anni principalmente per assicurare il diritto alle cure dei pazienti. Le cure sono state autorizzate da AIFA 2 anni dopo e nello stesso anno abbiamo avuto anche l'autorizzazione temporanea 648/96 per la cura domiciliare. In tante regioni abbiamo un centro di riferimento in ogni provincia; in altre regioni solo 1,2. Come pazienti, seppure messi male, siamo oggettivamente uno spazio di buona sanità. I tempi medi di diagnosi sono di alcuni mesi e non più anni; vi è una ottima capacità di diagnosi e di presa in carico in quasi tutte le neurologie; abbiamo la possibilità di una cura domiciliare; con i nuovi LEA siamo passati da un solo codice esenzione a 4 codici; si parla di una prima forma di supporto psicologico e nutrizionale. L'Italia è un paese guida in Europa e nel mondo.

Sono risultati enormi ai quali sono fiero di avere partecipato.

Massimo Marra
Presidente CIDP Italia ONLUS

Angolo della Posta – Effetti collaterali dell'acido tranexamico ?

Sono molti anni che prendo l'acido tranexamico per via orale a scopo di contenimento della portata delle mie epistassi, mi è stato consigliato dal mio Centro HHT. Ho però dei dubbi a cui spero potrete dare risposta.

Soffro di grave debolezza muscolare anche quando non sono anemizzato e, dopo molti esami, il medico di famiglia non ha trovato nessuna spiegazione per questo sintomo. Potrebbe essere un effetto collaterale del Tranex? Dal momento che ne assumo in grandi quantità, apprezzerai molto sapere quali sono gli effetti collaterali più comuni.

E poi, dopo molto tempo che lo si assume, si può sospendere o è necessario ridurre la dose? Se così fosse come si potrebbe fare?

Vi ringrazio per il vostro aiuto e per la disponibilità dei medici che rispondono alle domande di noi pazienti.

(Anonimo)

Risponde la Dott.ssa Patrizia Suppressa

L'Acido Tranexamico è l'unico farmaco in grado attualmente di contenere le emorragie e il paziente HHT può assumerne, in caso di emorragie multiple nel corso della giornata, fino a 10 fiale. L'Acido tranexamico di solito è ben tollerato. In rari casi possono presentarsi senso di affaticamento, irritazione congiuntivale, occlusione renale, pruriti, arrossamenti cutanei, esantemi.

Dopo la somministrazione orale possono manifestarsi nausea, diarrea, pirosi gastrica. Raramente può verificarsi ipotensione posturale. In caso di ipersensibilizzazione verso l'acido tranexamico occorre ovviamente evitare o sospendere la somministrazione.

Il sovradosaggio è difficilmente ipotizzabile in quanto è stato impiegato in terapia per anni sino a 12 g/die senza inconvenienti.

Per il paziente che lamenta la debolezza muscolare potrebbe essere utile integrare del magnesio, la cui carenza spesso può portare a quella sintomatologia.

La somministrazione si può interrompere in qualsiasi momento così come si può e si deve adeguare la dose a seconda dell'entità del sanguinamento del periodo in questione (si sa che in alcuni pazienti ci sono periodi dell'anno in cui le manifestazioni emorragiche sono più contenute rispetto ad altri periodi che richiedono terapie più intensive).

Un caro saluto

Dott.ssa Patrizia Suppressa

Centro HHT Bari



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

ISCRIZIONE	☐ NUOVO ASSOCIATO	☐ RINNOVO	☐ DONAZIONE
☐ € 10	☐ € 30	☐ € 50	☐ 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 sussistono 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.

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

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)