

Numero 22 - 2016

# morfo logie

Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare

Spedizione in Abbonamento Postale - D. L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 2 e 3, S1/LE

*Copertina:*  
"Fiori blu, fiori bianchi"  
Valentina Capellino,  
Edizione 3  
Concorso Nazionale  
artistico Letterario  
"Il volo di Pegaso  
Raccontare le malattie rare"

**Il "Dopo di Noi" è legge. Intervista all'On. Salvatore Capone**

**Quando una diagnosi non c'è  
Intervista a Kay Parkinson di Alström Europe**

**Come godersi la vita fino in fondo: la storia di Simon,  
vincitore dello Stene Prize 2016**

**Bullismo e cyber bullismo:  
come proteggere i ragazzi più fragili dalla violenza del branco**

## SOMMARIO

- 3 **Il “Dopo di Noi” è legge.  
Intervista a Salvatore Capone**
- 6 **Quando una diagnosi non c’è.  
Intervista a Kay Parkinson**
- 7 **Uno su un milione: la Sindrome di Alström.  
Intervista a Pietro Maffei**
- 8 **Il consenso dinamico nella ricerca medica.  
Intervista ad Harriet Teare**
- 9 **Antonella Celano nominata  
“Referente Civico Regionale”**
- 10 **I social media al servizio della farmacovigilanza**
- 14 **Il coinvolgimento attivo del paziente nelle  
patologie croniche. Intervista a Guendalina  
Graffigna**
- 15 **APMAR Collabora con ADR Aeroporti di Roma**
- 16 **Come godersi la vita fino in fondo: la storia di  
Simon**
- 20 **Bullismo e cyber bullismo: come proteggere i  
ragazzi più fragili dalla violenza del branco**
- 23 **Nanoparticelle per ridurre gli effetti collaterali dei  
farmaci. Intervista a Federico Colombo**

## EDITORIALE Restyling in corso

di Antonella Celano, Presidente APMAR Onlus



In questo numero ci occupiamo del DDL “Dopo di noi” sull’assistenza a favore delle persone con disabilità grave senza sostegno familiare, approvato in via definitiva dalla Camera dei Deputati nella seduta del 14 giugno 2016. Si tratta di una norma importante che colma un vuoto durato fin troppo a lungo. Il “Dopo

di noi” rappresenta forse la più grande paura delle famiglie, su cui, troppo spesso, il fardello di non poter far nulla per il futuro ha gravato anche più del peso della disabilità. Ora la legge c’è, vedremo come sarà applicata e come le Regioni sapranno svolgere l’importante ruolo che ad esse viene assegnato.

Vi parliamo anche di nuove tecnologie, di social network, di come tutta questa innovazione ormai alla portata di tutti, stia cambiando alcuni aspetti del Sistema Salute. Vi facciamo esempi importanti nel settore della farmacovigilanza, della ricerca, del sociale, raccontandovi, come sempre, del vento che soffia al di là dei nostri confini.

Per scelta non solo editoriale ma anche istituzionale, accanto ai consueti focus sulle patologie reumatologiche iniziamo a proporvi dei focus sulle patologie rare. Partiamo con la Sindrome di Alström e con importanti ricerche che si stanno svolgendo in Italia.

Abbiamo poi da condividere con voi anche delle novità che ci riguardano direttamente: un nuovo logo e una nuova ragione sociale per la nostra Associazione. Il logo è il restyling in chiave 2.0 del precedente. Abbiamo scelto un nuovo colore, di maggior impatto visivo, e un font semplice e lineare, al passo con le nuove visualizzazioni da supporto informatico. La lettera “M” di APMAR, e in essa le due persone che si tengono per mano, rappresentano il cuore della nostra mission: nessuno deve essere lasciato solo con la sua malattia, né le persone che la vivono in prima persona né le loro famiglie; “insieme” possiamo e dobbiamo fare di più per migliorare la nostra qualità della vita, per affermare il diritto alla cura, alla diagnosi precoce, all’appropriatezza terapeutica, al lavoro.

Insieme al logo, l’Assemblea dei Soci del 30 aprile 2016, ha deliberato anche il cambio di ragione sociale che, nella nuova versione, sarà “APMAR – Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare”. Un restyling necessario che coincide con ciò che siamo oggi, con il percorso che abbiamo intrapreso in quest’ultimo decennio e che ci vede sempre più impegnati a livello nazionale e internazionale, con un focus sulle patologie reumatologiche ma anche su quelle rare di interesse reumatologico.

Scriveteci ad [info@apmar.it](mailto:info@apmar.it), saremo lieti di ascoltare i vostri suggerimenti e i vostri commenti sui nostri contenuti; inviateci le vostre esperienze e le vostre storie: siete voi al centro della nostra attività e della nostra rivista.

# Il “Dopo di Noi” è legge. Intervista a Salvatore Capone

di Serena Mingolla



**D**opo un iter lungo più di due anni, dal 25 giugno è in vigore la legge sul “Dopo di Noi” a favore delle persone con disabilità. Qual è il suo parere su questa legge?

La ritengo una Legge rivoluzionaria. Perché prova a superare i vecchi steccati sull'accompagnamento ai disabili, parla con chiarezza del carattere integrato che le prestazioni devono avere sul piano socio-sanitario, stanzia - dopo tanti anni di pesantissimi tagli al welfare - 270 milioni di euro per i prossimi tre anni di cui 184 per favorire percorsi di de-istituzionalizzazione spingendo appunto verso l'autonomia del disabile, permette alle famiglie di guardare con più serenità al futuro e ai genitori di costruire percorsi garantiti di sicurezza per i loro figli portatori di disabilità. Finalmente, al termine di un ciclo di audizioni ampio e articolato, nell'ambito del quale sono state sentite numerose associazioni rappresentative di persone con disabilità e delle loro famiglie, siamo giunti a un testo che ha fatto tesoro anche di differenti proposte di legge, tutte di iniziativa parlamentare. Approvato a larghissima maggioranza, come dimostrano i 312 sì.

**Non sono poche le norme che interessano le politiche sociali ed in particolare la disabilità (la 328/2000, la 104/92, solo per ricordarne alcune). Era necessaria una legge che trattasse**

**specificatamente di questo tema o esiste il serio rischio di smarrirsi in tutta questa frammentazione?**

Per i motivi che ho sintetizzato in precedenza ma anche per altre questioni che nel dibattito parlamentare si sono esplicitate con chiarezza sì, credo proprio che fosse necessaria una norma ad hoc su un tema così sensibile e complesso, rimasto a lungo e colpevolmente senza risposte.

Guardiamo quel che accade attualmente. Una famiglia che ha un figlio con disabilità grave dedica alla sua assistenza la totalità del proprio tempo, tranne quello che il disabile può trascorrere in un Centro educativo occupazione diurno o in un Centro di occupazione protetta. Dunque è la famiglia che se ne fa carico. Quando vengono meno i genitori, entrano in scena le Residenze sanitarie assistenziali. È una delle ragioni della Legge: stop all'istituzionalizzazione. Non si tratta di ribadire quello che il Piano biennale afferma già, piuttosto che questo era un diritto esigibile e per essere tale non poteva che rientrare nei Livelli essenziali di assistenza: il Livello di prestazione per la disabilità grave lo costruiremo pezzo per pezzo, attraverso gli obiettivi di servizio.

Vorrei evidenziare come la strategia sia unica e integrata. In questi due anni il lavoro svolto in materia di welfare e, soprattutto, per una

nuova idea di welfare, è stato intensissimo. Riforma del Terzo Settore, Agricoltura sociale, al Fondo contro la Povertà educativa, spreco alimentare, autismo. Questo Parlamento e questo Governo stanno finalmente scrivendo insieme una stagione di nuovo welfare, più rispondente ai bisogni del Paese reale, alle trasformazioni sociali, alle urgenze di nuove tutele per l'affermazione di un concetto a me molto caro: il benessere solidale.

***La legge sul "Dopo di Noi" riguarda un momento molto delicato della vita delle persone con disabilità, quello in cui perdono inevitabilmente il sostegno dei genitori o di altri cari. Non crede sia un limite guardare solo a questo momento invece di affrontare il tema nella sua interezza (il presente, per esempio, l'inserimento sociale, lavorativo...)?***

Provo insieme a lei a leggere il testo che si rivolge – ovviamente – alle persone con disabilità ma parla soprattutto alle famiglie e alla rete di presenze che si affianca, spesso con compiti pesantissimi, a queste persone. La legge contempla entrambe le situazioni. Non è la sola problematica in tema di disabilità ma era una questione che da venti anni attendeva risposte e norme specifiche e noi abbiamo lavorato per colmare questo vuoto. Le innovazioni che contempla e mette in campo sono straordinarie. Ad esempio, il riconoscimento che ogni prestazione debba avvenire nel superiore interesse delle persone con disabilità grave e nel rispetto della volontà loro, ove possibile, dei loro genitori o di chi ne tutela gli interessi; la previsione per cui le misure di assistenza vengono erogate con una progressiva presa in carico della persona interessata già durante l'esistenza in vita dei genitori e soprattutto nel rispetto della sua volontà, di quella dei suoi genitori o di chi ne tutela gli interessi; il riconoscimento del carattere integrato socio-sanitario delle prestazioni indirizzate ai disabili gravi e il riconoscimento di carattere aggiuntivo rispetto alle prestazioni già previste a legislazione vigente; la concessione delle esenzioni ed agevolazioni tributarie ad altri negozi giuridici, oltre il trust, in favore di disabili gravi, una più specifica individuazione della platea dei destinatari degli interventi, costituita dalle persone con disabilità grave.

Efficientare il sistema e semplificare le procedure sono stati gli obiettivi.

Più in generale condivido l'opportunità di muoversi verso la costruzione di norme che integrino e semplifichino le leggi esistenti e che sia ormai tempo, grazie anche a una mutata sensibilità culturale e affettiva, di una legislazione capace di mettere a valore tutto quello che di buono e di virtuoso si è prodotto nel nostro Paese per giungere ad una sintesi complessiva. Naturalmente la strada è lunga.

***Il tema della domiciliarità è al centro di questa legge. Possiamo affermare che presto ci saranno gli strumenti assistenziali per uscire finalmente dalla logica dell'istituzione?***

Assolutamente: de-istituzionalizzazione e autonomia delle persone disabili sono caposaldi irrinunciabili. Per esempio l'articolo 4, che fornisce indirizzi in tema di destinazione del Fondo nazionale, prevede espressamente il finanziamento di esperienze

innovative di residenzialità, come soluzioni alloggiative di tipo familiare e di co-housing. L'autonomia e la dignità delle persone portatrici di disabilità è obiettivo evidente.

## **de-istituzionalizzazione e autonomia delle persone disabili sono caposaldi irrinunciabili**

***La domiciliarità implica una trasformazione dei nostri Servizi Sociali e Sanitari. Crede che le Regioni saranno in grado di sostenere questo tipo di innovazione?***

Il Parlamento ha fatto la sua parte ma naturalmente una norma, anche la più avanzata e innovativa, ha bisogno di una sinergia piena con gli attori istituzionali e sociali: il salto di qualità è necessario da parte di tutti. Intanto è opportuno sottolineare che le misure stabilite dal provvedimento sono aggiuntive rispetto a quelle per i disabili gravi già previste a legislazione vigente, sia a livello nazionale che regionale. Il ruolo delle Regioni e dei sistemi sanitari socio-assistenziali è fondamentale per garantire la piena attuazione della norma e soprattutto l'integrazione delle prestazioni sul piano socio-sanitario.

***Che ruolo giocano ora i territori e le comunità locali per rendere operativi e concreti gli intenti della norma?***

Territorio e comunità locali rivestono, qui come in moltissimi segmenti di un welfare che voglia essere attivo e di comunità, un ruolo strategico, importantissimo. Ed è fondamentale che, nell'attuazione, lo spirito e i principi della norma non vengano snaturati. D'altra parte la stessa istituzione del Fondo specifico nazionale, che per le attività di programmazione prevede il coinvolgimento delle organizzazioni di rappresentanza delle persone con disabilità, ha bisogno del supporto delle regioni, degli enti locali, degli enti del terzo settore, di famiglie che si associano, di soggetti di diritto privato con comprovata esperienza nel settore.

## **Che cos'è il trust? È uno strumento di tutela del patrimonio che scatta dopo la morte dei genitori**

***La legge prevede strumenti giuridici per le erogazioni private come quello del Trust. Non crede sarà troppo oneroso per tante famiglie?***

Che cos'è il trust? È uno strumento di tutela del patrimonio che scatta dopo la morte dei genitori.

Il testo approvato dalla Camera prevedeva la sola possibilità del trust come strumento di tutela del patrimonio dopo la morte dei genitori. La norma è stata integrata e le famiglie hanno la possibilità di utilizzare anche istituti già previsti dal nostro sistema normativo, in particolare dal codice civile. Il patrimonio a favore delle persone con disabilità può essere tutelato, ad esempio, utilizzando anche l'articolo 2645-ter

del codice civile, concernente la trascrizione di atti di destinazione per la realizzazione di interessi meritevoli di tutela riferibili a persone con disabilità, a pubbliche amministrazioni, o ad altri enti o persone fisiche, con conseguente limitazione dell'impiego dei beni conferiti e dei loro frutti per il solo scopo sottostante il vincolo, nonché i fondi costituiti per mezzo di contratti di affidamento fiduciario assoggettati a vincolo di destinazione anche a favore di organizzazioni non lucrative di utilità sociale che operano nel settore della beneficenza. Una possibilità che valorizza le esperienze già esistenti di solidarietà e sussidiarietà da parte di organizzazioni filantropiche.

Il raggio di opzioni è ampio e va incontro ad esigenze diversificate.

**La parte della legge relativa agli "strumenti" è molto tecnica. Come**

**penza si dovrebbe procedere, anche a livello locale, per renderla accessibile a più beneficiari possibile?**

Se vogliamo realmente tutelare le persone con disabilità e le loro famiglie, dettagliare tecnicamente gli strumenti era obbligatorio. Sostenere la norma significa anche promuovere momenti di conoscenza, informazione e discussione sul territorio, aperti a tutti i soggetti coinvolti: famiglie, Regioni, enti locali, operatori socio sanitari, associazioni del terzo settore. È una svolta epocale. Lavoriamo tutti insieme perché lo sia concretamente.

Salvatore Capone è parlamentare della Repubblica e componente della Commissione Affari Sociali e Salute della Camera dei Deputati

## Ddl "dopo di noi"

### > DESTINATARI



Con l'espressione "dopo di noi" ci si riferisce al periodo di vita delle persone **disabili** successivo alla scomparsa dei **genitori/familiari**.



Destinatari delle misure di assistenza, cura e protezione nel superiore interesse delle persone con disabilità grave, non determinata dal naturale invecchiamento o da patologie connesse alla senilità, prive di sostegno familiare in quanto mancanti di entrambi i genitori o perché gli stessi non sono in grado di fornire l'adeguato sostegno genitoriale, nonché in vista del venir meno del sostegno familiare, attraverso la progressiva presa in carico della persona interessata già durante l'esistenza in vita dei genitori.

### > PRINCIPI FONDAMENTALI



Favorire il **benessere**, la piena **inclusione** e l'**autonomia** delle persone con disabilità.



Progressiva **presa in carico** della persona disabile durante l'esistenza in vita dei genitori e rafforzamento di quanto già previsto in tema di progetti individuali per le persone disabili.



Definizione degli **obiettivi di servizio** e dei **livelli essenziali delle prestazioni nel campo sociale** da garantire su tutto il territorio nazionale ai destinatari della legge.

### > ELEMENTI PRINCIPALI DEL PROVVEDIMENTO



Istituzione presso il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali del **Fondo per l'assistenza alle persone con disabilità grave e disabili prive del sostegno familiare** con una dotazione di 90 milioni di euro per l'anno 2016, 38,3 milioni di euro per l'anno 2017 e in 56,1 milioni di euro annui a decorrere dal 2018.

Un decreto del Ministero del Lavoro, in accordo con Ministero Economia e Finanze e Ministero della Salute, stabilirà i **criteri per l'accesso alle misure di assistenza, cura e protezione del Fondo**.

Le **Regioni definiscono i criteri** per l'erogazione dei finanziamenti, le modalità di pubblicità dei finanziamenti erogati, la **verifica** dell'attuazione delle attività svolte, nonché le ipotesi di revoca dei finanziamenti medesimi.

#### Principali obiettivi del Fondo:

adottare e potenziare programmi di intervento volti a favorire **percorsi di deistituzionalizzazione** e supporto alla domiciliarità in abitazioni o gruppi-appartamento che riproducano le condizioni abitative e relazionali della casa familiare e che tengano conto delle migliori opportunità offerte dalle nuove tecnologie, al fine di impedire l'isolamento delle persone con disabilità;

realizzare **interventi innovativi di residenzialità** diretti alla creazione di soluzioni alloggiative di tipo familiare o di co-housing, che possono comprendere il pagamento degli oneri di acquisto, locazione, ristrutturazione e messa in opera degli impianti e delle attrezzature necessari per il funzionamento degli alloggi medesimi, anche sostenendo forme di mutuo aiuto tra persone con disabilità;

realizzare, ove necessario, in via residuale, e nel superiore interesse delle persone con disabilità grave, **interventi per la permanenza temporanea in una soluzione abitativa extrafamiliare** per far fronte ad eventuali situazioni di emergenza, nel rispetto della volontà delle persone con disabilità grave, ove possibile, dei loro genitori o di chi ne tutela gli interessi;

sviluppare programmi di accrescimento della consapevolezza, di abilitazione e di sviluppo delle competenze per la **gestione della vita quotidiana** e per il raggiungimento del maggior livello di autonomia possibile.

- Al **finanziamento** dei programmi e alla **realizzazione** degli interventi possono concorrere le Regioni, gli Enti Locali, gli enti del terzo settore e altri soggetti di diritto privato.

- Le attività di programmazione degli interventi prevedono il **coinvolgimento delle organizzazioni di rappresentanza delle persone con disabilità**.



**Esenzioni ed agevolazioni tributarie** per la costituzione di **trust**, di **vincoli di destinazione** e di **fondi speciali** composti di beni sottoposti a vincolo di destinazione in favore dei disabili:

- la cancellazione dell'imposta di successione e donazione per i genitori, ad esempio per la casa di proprietà;

- la riduzione di aliquote e franchigie e le esenzioni per l'imposta municipale sugli immobili; l'innalzamento dei parametri sulla deducibilità per le erogazioni liberali e le donazioni;

- la detraibilità delle spese per le polizze assicurative, con l'incremento da 530 a 750 euro della detraibilità dei premi per le assicurazioni sul rischio morte;

- agevolazioni tributarie per trasferimenti di beni e di diritti per causa di morte, per donazione o a titolo gratuito nel caso di istituzione di trust in favore di persone con disabilità grave. Per beneficiarne, il trust deve perseguire come finalità esclusiva l'inclusione sociale, la cura e l'assistenza della persona disabile in cui favore è istituito.



Realizzazione di **campagne informative a cura della Presidenza del Consiglio dei Ministri** per diffondere la conoscenza delle disposizioni introdotte e, più in generale, sensibilizzare l'opinione pubblica sulla finalità di favorire l'inclusione sociale.

Intervista a  
Kay Parkinson

# Quando una diagnosi non c'è



di Serena Mingolla

**A**bbiamo più volte parlato di Eurordis – Rare Disease Europe, la federazione di associazioni non governativa, incentrata sui malati, che rappresenta 716 associazioni di pazienti in 63 paesi, coprendo almeno 4000 patologie. Vogliamo conoscere meglio chi sono le persone che insieme formano questa organizzazione, quali sono le loro storie, le esperienze e le patologie che ne giustificano e ne richiedono l'impegno per migliorare la qualità della vita di tutti i malati rari in Europa.

Dal 26 al 28 maggio scorso, si è svolta ad Edimburgo la Conferenza Europea sulle malattie rare e i farmaci orfani. Lì abbiamo incontrato **Kay Parkinson**, fondatrice e già direttrice di Alström Syndrome UK, oggi direttrice di Alström Europe e amministratore delegato del Cambridge Rare Diseases Network.

## **Kay, ci racconti la tua storia?**

La mia storia riguarda i miei due ragazzi, Matthew e Charlotte, gravemente malati, la cui diagnosi è arrivata dopo più di 15 anni, quando il ragazzo ne aveva 18 e la ragazza 15, e dopo molte diagnosi sbagliate. Se la diagnosi fosse arrivata prima, non dico che sarebbero guariti ma almeno sarebbero stati curati appropriatamente. Entrambi erano affetti dalla Sindrome di Alström, una malattia che determina morte precoce e che, nel caso dei miei due figli, ha causato cecità infantile, perdita dell'udito, insufficienza cardiaca, diabete di tipo 2, insufficienza renale, disfunzione della vescica e molti altri problemi associati. Matthew è morto a 25 anni dopo un intervento chirurgico di trapianto di cuore nel 2003, e Charlotte a 29 anni, a seguito di un trapianto di cuore e di rene nel 2010.

## **Quando nasce Alström Syndrome UK?**

L'Associazione è nata nel 1998 quando abbiamo riunito le prime 7 famiglie colpite dallo stesso problema. Insieme al medico che aveva diagnosticato la Sindrome ai miei figli, ci occupammo di organizzare un primo incontro nel quale fu subito chiaro che nessuno ne sapeva abbastanza della malattia. L'anno dopo, oltre alle famiglie, abbiamo coinvolto i medici del Torbay Hospital che seguivano i miei due figli. Con loro, in un hotel a Brixham, nel Devon, abbiamo avviato i primi ambulatori multidisciplinari con un cardiologo, un endocrinologo e un dietista. Se vi era la possibilità di una stanza libera in albergo, i medici effettuavano test audiologici e consulenze individuali. I bisogni insoddisfatti di queste famiglie erano chiari, così come lo erano le esigenze dei medici di vedere più pazienti, acquisire più esperienza e conoscere meglio la malattia. Per alcuni anni siamo andati avanti così: i medici ci mettevano a disposizione

gratuitamente il loro tempo nei fine settimana per esaminare i pazienti e l'Associazione organizzava e finanziava questi incontri.

## **Quale è stato il passo successivo?**

Il Torbay Hospital, l'Ospedale pediatrico di Birmingham e Alström UK hanno richiesto i fondi del Sistema Sanitario Nazionale e nel 2006 sono stati finanziati 4 ambulatori pediatrici presso l'Ospedale Pediatrico di Birmingham, 4 ambulatori per adulti presso l'Ospedale di Torbay e due ambulatori a Leeds. In un primo momento, il finanziamento non è stato concesso anche alla nostra associazione ma dopo un percorso che ci ha visto affermare i nostri diritti, siamo stati riconosciuti come partner legittimi, alla pari dei due ospedali con i quali abbiamo collaborato per fornire il servizio clinico per la Sindrome di Alström.

## **Grazie a voi si è messa in moto anche una intensa attività di ricerca sulla Alström.**

Abbiamo richiesto e ottenuto una sovvenzione da parte della Lotteria Nazionale Britannica per sviluppare la ricerca su questa malattia attraverso il prelievo di campioni di pelle da pazienti consenzienti e l'avvio di un database di ricerca in collaborazione con l'Università di Cambridge. Oggi si stanno svolgendo ricerche in molti Paesi europei come quella che vede coinvolta, in Italia, l'Università di Padova.

## **Molti progressi sono stati fatti, quali sono oggi le priorità?**

Con una malattia così complessa come la Sindrome di Alström, le associazioni, le famiglie e le persone affette da questa patologia che vivono ogni giorno con tutte le molteplici manifestazioni che essa comporta, meritano un riconoscimento sempre più importante.

C'è ancora bisogno di moltissime cose: prima fra tutte un percorso standardizzato per le malattie rare che sia multidisciplinare e venga attivato ogni qualvolta i pazienti presentino dei sintomi complessi; c'è bisogno di più informazione, anche per questo stiamo lavorando ad una piattaforma e-learning e ad una raccolta di video in cui esperti parlano delle malattie rare; occorre che siano eseguiti di routine i test genetici per i fratelli e le sorelle di chi ha una malattia rara. Soprattutto c'è bisogno di finirli con le cure fai da te che ancora i genitori con figli con bisogni complessi come quelli di chi ha una malattia rara, sono costretti a fare. Vogliamo un Sistema Sanitario proattivo che venga incontro ai bisogni di queste persone.

Kay Parkinson è CEO del Cambridge Rare Disease Network, fondatrice di Alström Syndrome UK e Direttrice di Alström Syndrome Europe

# Uno su un milione: la Sindrome di Alström



di Serena Mingolla

## **C** i spiega che tipo di malattia è la Sindrome di Alström?

Si tratta di una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva, che viene trasmessa quando entrambi i genitori sono portatori della mutazione di ALMS1, ossia del gene responsabile della malattia situato nel cromosoma 2p13. Se i due genitori sono portatori sani c'è la probabilità che un figlio su 4 si ammali, l'altro 50% dei figli sarà portatore sano, mentre, il restante 25%, sarà sano senza essere portatore.

La malattia di per sé si manifesta già in età pediatrica, anche dalle prime settimane di vita. Tra le varie caratteristiche che la contraddistinguono, quella più devastante per le persone affette è il disturbo della vista. In genere verso i venti anni di età, la maggior parte di questi pazienti diventa cieca a causa di una retinopatia progressiva i cui primi disturbi si hanno già poco dopo la nascita perché i bimbi sono infastiditi dalla luce; si tratta di una degenerazione particolare delle cellule della retina che colpisce prima i coni e successivamente i bastoncelli, aggravandosi col passare del tempo. Un altro danno che associato alla vista dà gravi problemi di ordine sensoriale è quello dell'udito che viene progressivamente danneggiato a partire dall'età scolare. Questo problema, che se trascurato può compromettere l'apprendimento, è risolvibile con l'utilizzo di protesi auricolari. I bambini, sempre in età pediatrica, tendono ad avere molto appetito, aumentano di peso progressivamente sino a delle forme di obesità infantile. Con l'età si riesce a controllare questa tendenza che però può anche restare un problema rilevante in età adulta.

La sindrome ha tre organi bersaglio vitali per la sopravvivenza: il cuore, il fegato e i reni, colpiti con meccanismi ancora sconosciuti. I problemi cardiaci possono manifestarsi acutamente già durante i primi mesi di vita causando, a volte, anche il decesso per scompenso cardiaco; in età adulta, il danno è generalmente progressivo e può manifestarsi con insufficienza cardiaca, renale o epatica, anche contemporaneamente, compromettendo fortemente la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti.

Un altro danno importante e caratteristico è la comparsa di fibrosi diffusa multiorgano: un tessuto fibroso che sostituisce progressivamente i tessuti stravolgendoli nella loro struttura anatomica. Ultimo elemento caratteristico di questa sindrome è un danno metabolico importante con una predisposizione forte al diabete; la sindrome di Alström è una delle condizioni al mondo che dà più marcatamente insulino-resistenza. La secrezione di insulina (un ormone prodotto dal pancreas che serve a tenere sotto controllo i livelli di glicemia) e la sua azione periferica vengono alterate dalla malattia, per cui i livelli plasmatici sono molto alti, come i trigliceridi, creando delle disfunzioni metaboliche gravi e, a lungo andare, delle complicanze.

## **Quanti casi conosciuti ci sono nel mondo, in Europa, in Italia?**

La malattia è molto rara, attualmente pensiamo che ce ne sia 1 ogni milione

di abitanti. In Italia abbiamo censito più di 30 famiglie. C'è una caratteristica della sindrome che vale la pena divulgare: anche se non si conosce bene il comportamento del gene, sappiamo perfettamente dove lavora, risiede nel ciglio, una struttura che funziona un po' come una antenna in tutte le cellule del nostro organismo. Il gene è localizzato in questa via di comunicazione tra il ciglio e il citoplasma e fa parte di una famiglia di patologie più grande chiamate cigliopatie.

## **Come è nata la vostra collaborazione con le altre associazioni in Europa e nel mondo che si occupano di Alström?**

Il nostro centro di Padova, compreso il gruppo che svolge ricerca di laboratorio e fa le analisi genetiche (le biologhe **Gabriella Milan** e **Francesca Favaretto**), si occupa di Alström da circa venti anni. Le collaborazioni iniziali sono nate con gli Stati Uniti, in particolare con il Jackson Laboratory, nel Maine (USA), e in seguito con altri centri europei, in particolare in Gran Bretagna. Lì abbiamo conosciuto la Sig.ra **Kay Parkinson**, con la quale abbiamo fondato Alström Europe, che ha tra i suoi scopi quello di diffondere la conoscenza della malattia e reperire dei fondi per la ricerca.

## **In che cosa consiste la ricerca che state effettuando presso l'Università di Padova?**

Noi operiamo all'interno dell'Ospedale di Padova, nella struttura universitaria denominata Clinica Medica 3 diretta dal professor **Roberto Vettor** che è sempre stato molto favorevole al proseguimento delle ricerche su questa sindrome. La nostra attività ha vari fronti: prima di tutto l'assistenza, anche a distanza, per evitare che i pazienti debbano viaggiare per l'Italia. Laddove questo non è possibile, mettiamo a disposizione tutta una serie di specialisti tra cui il cardiologo, l'otorinolaringoiatra, l'epatologo, l'endocrinologo e la pediatra di riferimento che è la dott.ssa **Nella Greggio**. Dall'altro lato effettuiamo attività di ricerca nel settore endocrino-metabolico cioè obesità, endocrinopatie, ma anche sui diversi danni d'organo. Abbiamo pubblicato Linee Guida e ricerche in ambito endocrino-metabolico e cardiologico. La ricerca di base si è invece focalizzata sui meccanismi attraverso cui i geni creano il danno cellulare, ad esempio la dott.ssa **Francesca Favaretto** ha lavorato per circa un anno al Jackson Laboratory proprio su questi temi. Una delle cose più importanti che abbiamo fatto è stato studiare i fibroblasti dei pazienti tramite prelievi di cute, ricerche che hanno dimostrato come ci sia un eccesso di collagene prodotto; adesso stiamo indagando il perché le cellule sviluppano insulino-resistenza. Grazie a questi risultati si stanno studiando nuove potenziali terapie, piuttosto innovative, con future ricadute positive anche per la popolazione generale.

Pietro Maffei è Dirigente Medico c/o la - Clinica Medica 3 del Dipartimento di Medicina (DIMED) - Azienda Ospedaliera di Padova, Via Giustiniani 2 (e-mail: [pietro.maffei@sanita.padova.it](mailto:pietro.maffei@sanita.padova.it))

# Il consenso dinamico nella ricerca medica

di Serena Mingolla



Se parliamo di comunicazione, un tema centrale è il rapporto medico-paziente e come questo può migliorare grazie alle nuove tecnologie. Cosa succede, poi, se il medico in questione è un ricercatore e l'oggetto della comunicazione è una vera e propria ricerca? Ne parliamo con Harriet Teare che, come ricercatrice dell'Università di Oxford, si occupa proprio di questo.

**Harriet, che cos'è il "coinvolgimento 2.0" nel settore della salute?**

"Engagement 2.0" deriva dall'idea che internet ha cambiato il modo in cui interagiamo con le altre persone, con i gruppi e le organizzazioni. Il modello basato sulla carta si è spostato online, ma non vediamo solo una versione elettronica di quanto prima era su carta, vediamo invece un cambiamento sempre più marcato in come le cose vengono fatte. Adesso le persone possono attrarre, commentare, suggerire e rispondere in maniera molto più veloce e facile ad informazioni divulgate tramite il web e i contenuti di internet sono sempre più interattivi – tutto questo è stato descritto come Web 2.0.

Ricercatori medici e clinici riconoscono sempre di più l'importanza di coinvolgere i pazienti nelle loro ricerche. Prima lo hanno fatto attraverso bollettini informativi o newsletter, molto spesso cartacei. Spostando questa interazione online, si è creata una opportunità per un coinvolgimento più immediato, interattivo, a due vie. Tutto questo ci fornisce un approccio completamente nuovo alla ricerca medica e alla relazione medico paziente – permettendo ai partecipanti e ai pazienti di essere "partner". Questo è quello che vogliamo dire con l'Engagement 2.0, così come lo abbiamo descritto recentemente in un saggio pubblicato sulla rivista Digital Health (Towards 'Engagement 2.0': insights from a study of dynamic consent with biobank participants).

**Gli strumenti del web 2.0 possono cambiare la ricerca medica e la relazione tra partecipanti e ricercatori?**

Un esempio di strumento utilizzato dal web 2.0 per la ricerca medica è il "Consenso Dinamico" (Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks). Il



consenso informato è una parte centrale della ricerca medica che assicura che i partecipanti abbiano preso la decisione di prendere parte alla ricerca in maniera informata, avendo preso visione di tutte le informazioni che riguardano la ricerca stessa, compresi i rischi e i benefici che comporterà prendervi parte. In un sistema cartaceo, il modulo del consenso è letto e firmato all'inizio dello studio e la persona che vi partecipa potrebbe non vedere il modulo mai più dopo quel preciso momento. Nell'approccio del "consenso dinamico", dove c'è invece un record online della scelta fatta, può essere letto e rivisto in ogni momento in modo tale che il paziente abbia modo di ricordare a che cosa ha dato il suo consenso, o cambiare idea, o aggiornare le sue scelte una volta che il progetto è già in corso.

Questo permette al partecipante di avere un maggiore controllo sul suo coinvolgimento nella ricerca, e permette al ricercatore di fare dei cambiamenti nel protocollo di sicurezza sapendo che è facile informare i pazienti di questo cambio.

Attraverso una piattaforma online a supporto del processo del consenso informato, è anche possibile fornire una grande quantità di informazioni e usare diversi media come per



esempio foto, video, animazioni, per aiutare le persone ad accedere alle informazioni di cui hanno bisogno in diversi modi e prendere delle decisioni consapevoli. In questo modo è possibile anche aggiornare i partecipanti sui progressi delle ricerche alle quali stanno contribuendo.

### **Qual è il livello di partecipazione che i pazienti possono raggiungere?**

Il consenso dinamico permette ai paziente di avere un maggiore controllo sul loro coinvolgimento nella ricerca; dipende dal progetto di ricerca ma loro possono scegliere, per esempio, chi può avere accesso ai loro dati, o linkare i loro record medici. Questo è differente dall'approccio tradizionale al consenso che tende ad essere basato su decisioni del tipo "tutto o niente". I partecipanti possono modificare il loro coinvolgimento, decidendo per esempio quando, come e quanto spesso, vogliono ricevere degli aggiornamenti e la tipologia di informazioni che desiderano ricevere.

Mettendo a disposizione una maggiore gamma di informazioni sulla ricerca, sui suoi obiettivi, le finalità e i suoi progressi, si spera che ci sia una maggiore comprensione del processo della ricerca stessa e del perché essa sia così importante. Questo si può trasformare in una maggiore partecipazione, ma l'obiettivo principale è dare alle persone maggior controllo sui loro dati personali e su come sono usati.

### **Ci racconti delle tue ultime ricerche?**

Lo studio "Rudy" ([www.rudystudy.org](http://www.rudystudy.org)) è un esempio di progetto che usa il consenso dinamico. Si occupa di malattie rare delle ossa, articolazioni e vasi sanguinei (con l'idea di estendere lo studio ad altre patologie man mano che andrà avanti). L'obiettivo è di reclutare più pazienti possibile per lo studio che forniscano dettagli sulla loro malattia e rispondano ad un questionario ogni 6 mesi sulla qualità della loro vita e su come la loro patologia influisce sui suoi diversi aspetti. Raccogliendo queste informazioni, i ricercatori saranno in grado di sapere di più sulle malattie studiate e migliorare i trattamenti erogati nelle cliniche. Lo studio si basa sull'invio delle informazioni direttamente al team di ricerca attraverso un sito web costruito per permettere ai partecipanti un invio facile e veloce delle informazioni attraverso un profilo personale sicuro. Il profilo individuale permette al paziente di interagire con il team dei ricercatori e anche di conservare un record con tutte le preferenze attribuite al consenso in modo tale da poter essere modificate in ogni momento aggiornando il livello di coinvolgimento nello studio. Lo studio "Rudy" è un ottimo esempio di interazione tra team di ricerca e partecipanti.

Harriet Teare è una ricercatrice dell'HeLEX - Centre for Health, Law and Emerging Technologies - Nuffield Department of Population Health, University of Oxford

## Antonella Celano nominata "Referente Civico Regionale"



Il Dipartimento "Politiche per la Promozione della salute, del benessere sociale e dello sport per tutti" della Regione Puglia ha aderito al progetto di ricerca auto-finanziata Anno 2015: "La

valutazione partecipata del grado di umanizzazione delle strutture di ricovero" promosso da AgeNas che si realizzerà nel biennio 2016/2017.

L'iniziativa intende sperimentare ed implementare metodi e strumenti per il monitoraggio **della qualità dell'assistenza ospedaliera da parte dei cittadini**, secondo i principi della teoria dell'empowerment mediante il coinvolgimento attivo dei cittadini nella gestione dell'intero processo produttivo e la trasparenza del processo e dei dati raccolti.

A tal fine è stata individuata da AGENAS una nuova figura: **il Referente Civico Regionale (RCR)**, che dovrà affiancare, aiutare e sostenere il Referente Regionale (RR) nell'opera di coinvolgimento dei cittadini, assicurando la presenza "attiva" dei cittadini nelle diverse fasi del processo valutativo in accordo con il RR.

Per la scelta dei due referenti, la Regione ha diramato un avviso pubblico, per soli titoli, al quale **Antonella Celano, Presidente di APMAR Onlus**, ha partecipato e, successivamente al quale, **è stata eletta referente dell'Area Sud**.

Lo Staff di APMAR augura alla cara Antonella buon lavoro, nella certezza che anche in questa circostanza, sarà all'altezza dell'importante incarico che svolgerà, miscelando equamente le sue doti professionali con le sue doti umane, caratteristiche che fanno di lei, la punta di diamante di APMAR Onlus e sono motivo di orgoglio per le persone che la seguono e la sostengono.

Intervista a  
**Carrie Pierce and  
Carly Winokur**  
di Epidermico

# I social media al servizio della farmacovigilanza. L'esempio americano del MedWatcher

di Serena Mingolla



Il concetto di "farmacovigilanza" si fonda sull'assunto che nessun farmaco può essere considerato completamente sicuro e sulla conseguente necessità di monitorare che il rischio di comparsa di effetti indesiderati sia accettabile. Il cuore della disciplina è quindi lo studio degli eventi indesiderati dei farmaci dopo la loro commercializzazione, reso oggi più facile dalle nuove tecnologie e dai social network.

Anche in Italia i nuovi strumenti della comunicazione stanno contribuendo a trasformare la raccolta dati della farmacovigilanza. I pionieri, però, sono gli americani con la loro Food and Drug Administration (FDA) che ha attivato la raccolta delle segnalazioni di reazioni avverse già nel 1960. Per questo, nelle pagine che seguono, vi raccontiamo di un esempio americano, una APP e una piattaforma social in grado di ascoltare in maniera intelligente cosa dicono i pazienti sui farmaci utilizzando questi dati al servizio del sistema sanitario e della qualità dei farmaci stessi. Il sistema di farmacovigilanza

in questione ha riscosso talmente tanto successo che sta sbarcando in Europa. La software house che lo realizza si chiama Epidermico, mentre l'applicazione è il MedWatcher. Ne parliamo con la Direttrice, **Carrie Pierce**, e con la Responsabile della Comunicazione di Epidermico, **Carly Winokur**.

## Che cos'è il MedWatcher?

MedWatcher è formato da due componenti, la APP per il cellulare e il MedWatcher Social. La APP, creata in collaborazione con la Food and Drug Administration (FDA), permette ai cittadini di segnalare attraverso dei report, reazioni avverse di medicine, vaccini o dispositivi medici, direttamente alla US Food and Drug Administration (FDA), e di leggere di reazioni avverse segnalate da altri. MedWatcher Social è una piattaforma di monitoraggio

- sponsorizzata sempre dalla FDA - che raccoglie dati pubblici, non strutturati, da diversi social network compresi Twitter, Reddit, e forum di pazienti online. MedWatcher Social consente un monitoraggio immediato ed in tempo reale delle storie narrate dai pazienti riguardo agli effetti collaterali delle medicine. È stato originariamente realizzato in partnership con la FDA e sviluppato poi in collaborazione con privati per trasformare la piattaforma in un "GxP-validated" utile a raccogliere dati per il settore industriale.

## Come funzionano esattamente questi applicativi?

La MedWatcher APP usa il coinvolgimento di pazienti e medici per raccogliere dati via cellulare e via internet su reazioni avverse. La persona può usare la APP per segnalare la reazione avversa ad un medicinale attraverso il portale, a quel punto poi c'è un passaggio intermedio prima dell'invio dei dati alla FDA in cui si verifica la

forma appropriata delle informazioni che vanno a confluire in un database. Una volta che il report è stato verificato è inviato alla FDA, una versione anonima viene pubblicata sul

MedWatcher per informare la comunità dei pazienti. A marzo 2015 chi ha fatto delle segnalazioni ha impiegato una media di 8,5 minuti a report.

MedWatcher Social, consiste invece di tre elementi: un software per la raccolta dati, un set di "learning machine" in grado di apprendere e di processare il linguaggio naturale e una interfaccia web per la visualizzazione dei dati. Funziona ricercando i post dei social media che usano i nomi dei prodotti medici come termini di ricerca. I dati vengono filtrati con un algoritmo utile per riconoscere i post che assomigliano ad eventi avversi (Proto-AEs), o il linguaggio colloquiale che descrive delle reazioni avverse a farmaci. Successivamente vengono rimossi gli spam, i dati personali, i duplicati, e le descrizioni sono tradotte in terminologia



standard del linguaggio medico. A questo punto, un team umano fa una revisione dei post per “educare” il sistema a fare meglio e rimuove i falsi positivi.

I dati aggregati vengono divulgati e visualizzati in una bacheca interattiva on line.

#### ***Perché questo nuovo approccio è così legato ai social media?***

I pazienti, specialmente quelli con malattie rare, utilizzano spesso i forum e i diari online per condividere le loro esperienze con altri pazienti che vivono le stesse condizioni e utilizzano le stesse medicine. Ascoltando le loro conversazioni in questi spazi virtuali, siamo in grado di sentire cosa stanno dicendo e passare il messaggio all’industria e alle autorità regolatorie che prendono le decisioni, oltre a poter dare più potere alla voce dei pazienti stessi. MedWatcher Social è importante perché permette un accesso diretto, in tempo reale, ad una nuova fonte di informazione, complementare a quelle tradizionalmente utilizzate per la farmacovigilanza, fornendo dati sulla sicurezza di prodotti medicali che provengono dal mondo reale. Filtrando in maniera efficace ed efficiente i dati che provengono dai social media e identificando conversazioni significative sui farmaci, MedWatcher Social trasforma le informazioni dei social media, come per esempio i Tweets, in dati in grado di contestualizzare nel mondo reale temi quali la sicurezza dei farmaci, i benefici dei prodotti, la loro aderenza e qualità.

#### ***Quale social media si è rivelato il più efficace per la farmacovigilanza?***

Differenti piattaforme social possono avere una diversa efficacia per la farmacovigilanza a seconda del farmaco e delle sue indicazioni. Per esempio, un forum di pazienti dedicato alla discussione su una precisa terapia può fornire più informazioni su una condizione stigmatizzata o un farmaco orfano rispetto a Twitter. Al contrario, Twitter sembra molto più utile per prodotti più comuni e ampiamente usati. Ancora, i forum di pazienti rappresentano una comunità per chi ha una patologia rara e per i loro parenti, e sono una importante opportunità di raccogliere informazioni su malattie rare e farmaci orfani; sono anche importanti come piattaforme per reclutare i pazienti per gli studi clinici.

#### ***Queste nuove tecniche richiedono il coinvolgimento diretto dei pazienti?***

C’è una questione di grande sottostima delle reazioni avverse dei prodotti farmaceutici, in parte causato dall’onere dei report. Inviare un report in maniera tradizionale può richiedere più di un’ora, e la divulgazione può richiedere un tempo ancora maggiore. Entrambe le applicazioni MedWatcher sono impostate invece per aumentare la partecipazione nella attività di reporting, essendo alimentata proprio dal coinvolgimento dei pazienti. MedWatcher Social si basa sui post dei pazienti sui social media; la APP richiede che i pazienti inviino i loro report e rappresenta una forma di comunicazione a due vie: i pazienti possono anche iscriversi per ricevere news e informazioni sui farmaci che hanno selezionato.

#### ***Progetti per il futuro?***

Epidemico sta al momento collaborando con la Innovative Medicines Initiative’s (IMI) al WEB-RADR consortium per permettere l’utilizzo di MedWatcher a stakeholders istituzionali del sistema regolatorio, dell’industria e dell’Università in Europa. La APP MedWatcher è già stata adattata per permettere una comunicazione a due vie per la sicurezza dei farmaci tra le autorità competenti europee, i pazienti e i medici negli stati membri partecipanti. La APP è anche già stata rilasciata pubblicamente nel Regno Unito (MHRA), in Olanda (Lareb) e in Croazia (Halmed). Per utilizzare MedWatcher Social in EU, stiamo raccogliendo e classificando dati in inglese, spagnolo e francese. La piattaforma sarà usata dai partner delle autorità regolatorie, industria e università per determinare il valore dei social media per la sicurezza dei farmaci già immessi sul mercato e la loro sorveglianza. Il progetto WEB-RADR intende anche sviluppare delle raccomandazioni per la politica dell’UE riguardo all’ascolto digitale sempre per le stesse finalità.

Inoltre, stiamo lavorando con i pazienti per creare dei gruppi di discussione in cui sono loro stessi a definire le domande della ricerca. Per assicurare il massimo rispetto verso i pazienti, un gruppo di consulenti segue il nostro lavoro per le questioni etiche.

#### ***Le nuove tecnologie possono cambiare il sistema salute?***

Attraverso MedWatcher Social, vediamo continuamente come i social media siano importanti come fonte di informazione per la sorveglianza dei farmaci già sul mercato. Il “digital listening” è un importante strumento per la sicurezza dei medicinali che fornisce informazioni dal mondo reale non altrimenti catturabili dai normali canali di raccolta dati. MedWatcher Social facilita la generazione di ipotesi sui potenziali problemi di sicurezza che potrebbero giustificare ulteriori indagini.

Al di là degli eventi avversi, le aziende farmaceutiche che ordinariamente svolgono l’ascolto digitale lo hanno trovato utile in diversi casi che hanno portato al ritiro di un prodotto a causa di problemi di qualità, o a cambi di etichetta. Per le comunità dei pazienti con malattie rare, i dati possono essere importanti strumenti di advocacy. Le comunità di pazienti online possono collettivamente spostare l’attenzione su cosa è importante di più per i pazienti stessi. Attraverso l’estrazione di queste conversazioni pubbliche possiamo amplificare la voce dei pazienti, trasformare post in rappresentazione dei loro vissuti. Il social listening può essere utile a rilevare e a dare priorità ai bisogni dei pazienti, specialmente di coloro che hanno una patologia rara; possono aiutare a metterli in connessione con studi clinici appropriati. In più le tecnologie mediche possono ridurre le visite in clinica o dal medico, costose e faticose per i pazienti e per le loro famiglie. I diari online, per esempio, permettono ai pazienti di registrare e condividere in maniera remota la propria esperienza con il medico. Questo può essere molto utile per pazienti che vivono con malattie rare consentendo loro di rimanere in contatto costante con specialisti che molto spesso si trovano in altre parti del mondo.

## The Medwatcher APP

### What is the definition of MedWatcher?

MedWatcher consists of two main components, the MedWatcher mobile app and MedWatcher Social.

MedWatcher is a mobile and web application that was created in collaboration with the FDA. The MedWatcher App allows individuals to submit adverse event reports for drugs, devices, and vaccines directly to the US Food and Drug Administration (FDA) and to read about others' adverse reactions to medical products.

MedWatcher Social is an FDA-sponsored social media monitoring platform that collects public, unstructured data from Internet-based social media sources, including Twitter, Reddit, and online patient forums. MedWatcher Social complements pharmacovigilance efforts

to Adverse Events (Proto-AEs), or colloquial language describing possible adverse drug reactions. Next, spam, personal identifiers, and duplicate posts are removed and descriptions of reactions are translated into standard terminology using a proprietary vernacular-to-MedDRA dictionary. A team of human curators then review a subset of the posts to further train the system and remove false positives. The aggregated data are disseminated and visualized in an interactive, web-based dashboard.

### Why this new approach for the gathering of useful data for health is linked mainly with the social media?

Patients, particularly those with rare diseases, often turn to online forums and digital diaries to share their experiences with other patients that are living with the same conditions and taking the same medications. By listening to conversations that occur in these online spaces, we are able to hear what patients are saying and pass the message on to industry



by providing real-time access to patient narratives around drug safety and quality issues. MedWatcher Social was originally built in partnership with the FDA, and has been further developed in collaboration with commercial clients to transform the platform into an GxP-validated digital listening tool for industry use.

### And how it works?

The MedWatcher app uses crowdsourcing via mobile and online patient engagement to promote adverse event reporting among patients and physicians. Individuals can use the app to submit simplified adverse drug reaction reports to a secure portal for human review. There is a subsequent triage step before data is imported into regulatory databases to verify and properly format received information. Once reports are verified, they are directly submitted to the FDA, and a de-identified version of the report is published to MedWatcher to inform the patient community. As of March 2015, submitters spent an average of 8.5 minutes per report.

MedWatcher Social, on the other hand, consists of three primary elements: an ingestion engine for data collection; a set of proprietary machine learning and natural language processes for data interpretation; and an interactive web-based interface for visualizing data.

MedWatcher Social acquires public social media posts using medical product names as search terms. The acquired data is then filtered with an algorithm that has been trained to recognize Posts with Resemblance

and regulatory decision makers, thereby empowering the patient voice. MedWatcher Social provides safety stakeholders with real-time access to a novel data source that can complement traditional pharmacovigilance tools by providing real world evidence about medical product safety. By efficiently and effectively filtering social media data to identify and visualize meaningful conversations about medical products, MedWatcher Social turns social media information, like Tweets, into insightful data that provide real-world contextualization of topics like drug safety issues, product benefits, adherence issues, and product quality issues.

### Which is the more effective social media for pharmacovigilance?

Different social media platforms may be distinctly effective for pharmacovigilance depending upon the drug or its indication. For example, a patient forum dedicated to discussion around a specific therapeutic area may provide more valuable information for a stigmatized condition or an orphan drug than Twitter. Conversely, Twitter appears to be more useful for common or widely used products. Patient forums may provide a knowledgeable community for those with rare diseases and their caregivers, as well as provide an opportunity to obtain meaningful insights about rare diseases and orphan drugs. Patient forums for rare disease patients could even serve as a platform to recruit patients for clinical studies.

### These new techniques require the involvement of patients?

There is an issue of gross underreporting of adverse events from

medical products, due in part to the burden of reporting. Traditional reporting can take over an hour to complete, and the dissemination of that information can take a long time for the government to release. Both MedWatcher applications are intended to expand participation in public health reporting, thus they are propelled by patient involvement. MedWatcher Social relies on patients posting their experiences on social media platforms. The MedWatcher App requires patients and providers to submit reports. Moreover, the MedWatcher App uses two-way communication; not only do users send reports, they can sign up to receive news and information on select medical products.

#### Projects for the future?

Epidemico is collaborating with the Innovative Medicines Initiative's (IMI) WEB-RADR consortium to expand its MedWatcher mobile app and MedWatcher Social for use by safety stakeholders from regulatory, industry, and academic organizations in the European Union (EU). The MedWatcher mobile app has been adapted to enable two-way communication of drug safety information between European national competent authorities and patients and physicians in participating member-states. Mobile apps have been publicly released in the United Kingdom (MHRA), The Netherlands (Lareb), and Croatia (Halmed).

To expand MedWatcher Social for use in the EU, we are collecting and classifying social media data in English, Spanish, and French. The platform will be used by consortium partners from regulatory, industry, and academia to determine the value of social media post-market drug safety surveillance efforts. The WEB-RADR project also aims to develop recommendations for EU policy pertaining to digital listening for these purposes.

Additionally, we are working with patient advocacy groups to mine closed conversations with permission, and allowing them to define research questions. To ensure the highest regard for patients, a group of ethics advisors oversees our work.

#### The new technologies can change the health system?

Via MedWatcher Social, we are continuing to see social media's value as a novel data source that meaningfully complements post-market surveillance. Digital listening is an important tool for drug safety, as it provides real-world evidence that is not typically captured by traditional reporting channels. MedWatcher Social facilitates hypothesis generation of potential safety issues that could warrant further investigation. Beyond adverse events, pharmaceutical companies that routinely conduct digital listening have found it valuable in various use cases, including product recalls due to product quality issues, and product label changes. For rare disease patient communities, data can be a powerful tool for advocacy. Online patient communities can collectively alter the discussion on what matters most to rare disease patients. By systematically mining these public conversations, we can amplify patient voices, turning anecdotes into powerful representations of their own journeys. Social listening can help to reveal and prioritize patient-reported outcomes, particularly those living with rare diseases. This technology can also help connect patients to appropriate clinical trials in a timely fashion. Furthermore, mobile health technology can be leveraged to reduce visits to a clinic or healthcare provider, which can be burdensome and expensive for patients and caregivers. Online electronic diaries, for example, can allow patients to record their own experiences and share them remotely with their physicians. This could be particularly useful for patients living with rare diseases who could rely on mobile technology to connect them regularly to specialists based in other parts of the world.

Carrie Pierce MBA, MPH  
Nabarun Dasgupta PhD, MPH  
Carly Winokur MPH

# morfo logie

Rivista della Associazione Persone con Malattie Reumatologiche e Rare

Morfologie è iscritto al numero 1080 del Registro della Stampa del Tribunale di Lecce dal 28 febbraio 2011 ed è stampato in 8.000 copie su carta riciclata nel rispetto dell'ambiente.

Chiuso il 29/10/2016

*Copertina:* Valentina Capellino "Fiori blu, fiori bianchi"  
Ed. 3 Concorso nazionale artistico-letterario "Il Volo di Pegaso"  
**Raccontare le malattie rare"**

#### REDAZIONE

**Antonella Celano**  
(Presidente APMAR)  
**Serena Mingolla**  
(Direttore Morfologie)  
**Raffaella Arnesano**  
(Giornalista)  
**Maddalena Pelagalli**  
**Francesco Riondino**  
(Vice Presidenti APMAR)

**Italia Agresta**  
**Patrizia Camboni**  
**Adriana Carluccio**  
**Gina Di Vittorio**  
**Giusy Feoli**  
**Bianca Zuccarone**  
(Consiglieri APMAR)

#### COMITATO SCIENTIFICO

**Francesco Paolo Cantatore** | Reumatologo - Foggia  
**Luca Cimino** | Oculista - Reggio Emilia  
**Giovanni Corsello** | Pediatra - Palermo  
**Gianfranco Ferraccioli** | Reumatologo - Roma  
**Rosario Foti** | Reumatologo - Catania  
**Mauro Galeazzi** | Reumatologo - Siena  
**Massimo Galli** | Infettivologo - Milano  
**Roberto Giacomelli** | Reumatologo - L'Aquila  
**Paolo Gisondi** | Dermatologo - Verona  
**Florenzo Iannone** | Reumatologo - Bari  
**Giovanni Lapadula** | Reumatologo - Bari  
**Giovanni Minisola** | Reumatologo - Roma  
**Maurizio Muratore** | Reumatologo - Lecce  
**Ignazio Olivieri** | Reumatologo - Potenza  
**Giuseppe Luigi Palma** | Psicologo  
**Leonardo Punzi** | Reumatologo - Padova  
**Luigi Sinigaglia** | Reumatologo - Milano  
**Matteo Sofia** | Pneumologo - Napoli  
**Enrico Strocchi** | Cardiologo - Bologna  
**Emilio Romanini** | Ortopedico - Milano

Intervista a  
Guendalina  
Graffigna



# Il coinvolgimento attivo del paziente nelle patologie croniche

di Raffaella Arnesano

Il sistema politico e quello sanitario sono sempre più consapevoli che per rispondere alle nuove sfide, dettate anche dalle ridotte risorse finanziarie, sia necessario mettere in atto un vero e proprio processo di cambiamento che coinvolga in maniera attiva il paziente, in particolar modo se affetto da patologie croniche. Questo nuovo processo culturale si basa sulla necessità di instaurare una connessione profonda, nelle diverse fasi di un percorso di cura, tra il paziente e il suo sistema di riferimento. La parola all'esperta.

**Professoressa Graffigna, perché oggi è così importante definire una nuova sinergia tra il paziente cronico e tutto il sistema di cura? E cosa si intende per "patient engagement"?**

Il progressivo aumento dell'incidenza delle patologie croniche impone una crescente domanda di cura e di promozione del benessere della popolazione. In risposta a tali sfide, tra le principali linee di sviluppo della maggioranza dei Paesi occidentali compare la necessità di supportare il processo di patient engagement nella gestione della salute. Tuttavia, nonostante il valore di questo concetto sia ampiamente condiviso, la definizione di patient engagement sfugge ad una fondazione teorica ed alla sua possibilità di misurazione sistematica. Possiamo dire che il patient engagement è un processo psicosociale, multi dimensionale data dalla congiunta attivazione emotiva, cognitiva e comportamentale dei pazienti verso la gestione della loro condizione di salute. Parlare di patient engagement significa ragionare su che tipo di relazione il cittadino instaura, o potrebbe instaurare, con il tutto il sistema sanitario di riferimento.

**Chi è il paziente ingaggiato?**

Innanzitutto un paziente "ingaggiato" è una persona in grado di interfacciarsi, in maniera più efficace ed efficiente possibile, con tutto il sistema di cura. È un paziente capace di organizzarsi e di prevenire i comportamenti a rischio oltre ad essere a conoscenza dei canali informativi giusti. È un paziente consapevole del fatto che il medico di medicina generale è il primo tassello del lungo percorso di relazione e che dunque dovrà essere in grado di interagire in un sistema molto più complesso e più ampio. Un paziente ingaggiato è in connessione con tutto il sistema ospedaliero: la medicina di base, la medicina territoriale e anche tutti quei servizi che chiamiamo "laici": i network dei pazienti, le reti di volontariato, le associazioni dei pazienti. È un uomo, dunque, consapevole, formato ed informato.

**Qual è la reazione del medico quando si trova di fronte ad un paziente esperto?**

Uno dei nostri studi, condotto su un campione rappresentativo di medici e infermieri italiani operanti in diverse aree di cronicità, è basato su interviste

in profondità e questionari strutturati, è proprio finalizzato a dare voce agli operatori del settore. Ascoltare, dunque, il "punto di vista" dello specialista a fronte di questa crescente necessità di favorire il "patient engagement" nel percorso di cura. Sappiamo di certo che, in questo particolare momento storico, tutta la Sanità si sta muovendo verso l'attivazione di un nuovo percorso di coinvolgimento del paziente affetto da patologie croniche. Di contro però, non sempre il medico è preparato ad affrontare serenamente questo percorso. Il clinico si rende perfettamente conto che bisogna interagire con il paziente ma manifesta anche la necessità di essere supportato concretamente, sia in termini economici che organizzativi e psicologici. Dunque anche lo specialista coinvolto in questo radicale processo di cambiamento ha bisogno di una metodologia formativa nuova e di un supporto comunicativo ed emotivo-relazionale. Poi c'è il fatto che delle innovazioni organizzative così profonde non possono essere imposte dall'alto ma devono derivare da percorsi di partecipazione condivisi.

**Esistono strategie e strumenti per rendere il paziente affetto da patologie croniche parte attiva nel suo percorso di cura?**

C'è tanto da fare e anche noi professionisti stiamo sperimentando degli strumenti e delle strategie nuove ed innovative. Oggi si parla tanto di "patient engagement" ma attualmente non esistono delle linee guida condivisibili. È un percorso lungo ed in progressione. Di certo c'è il bisogno di personalizzare questi interventi ma per farlo dobbiamo, innanzitutto, misurare il grado di consapevolezza sia del paziente e sia del medico. Comprendere cioè quanto si è "ingaggiati" o meno in questo complesso percorso di cambiamento. Un ruolo fondamentale a sostegno della metodologia lo hanno le nuove tecnologie, che rendono possibile la comunicazione e lo scambio a distanza tra il paziente e le fonti di erogazione della cura, basti pensare ai portali informativi dedicati, ai social network, alle applicazioni tecnologiche per educare e monitorare il paziente nel suo processo di cura, alla telemedicina. Attualmente come gruppo di ricerca dell'Università Cattolica stiamo conducendo una Consensus Conference Italiana, volta a raccogliere l'esperienza e il contributo di professionisti sanitari, associazioni di pazienti, accademici esperti di "patient engagement" proprio per stilare linee guida condivise per orientare la pratica clinica in quest'area.

Guendalina Graffigna è Professore Associato di Psicologia dei Consumi e della Salute, Facoltà di Psicologia, Università Cattolica del Sacro Cuore e Direttore Scientifico del Consortium for Patient Engagement.

# APMAR collabora con ADR Aeroporti di Roma

**S**ono qualche milione i viaggiatori che ogni anno, in Italia, richiedono l'assistenza aeroportuale; solo a Fiumicino si parla di circa 300 mila persone con ridotta mobilità che attualmente chiedono assistenza, numero nettamente superiore nel periodo estivo.

“Garantire la possibilità di viaggio e spostamento è un diritto inalienabile dell'uomo oltre a rappresentare uno dei più grandi piaceri della vita. Ma per chi ha una patologia che compromette la capacità di muoversi autonomamente viaggiare è davvero complicato” afferma **Antonella Celano**, Presidente APMAR, Associazione Nazionale Persone con patologie Reumatologiche e Rare. “Oltre alle persone con malattie croniche con ridotta mobilità o i disabili sensoriali, riuscire a muoversi per i terminal di un aeroporto, superare check-in e controlli di sicurezza e arrivare all'imbarco e poi sull'aeromobile, può essere un problema anche per persone che hanno disabilità temporanee semplicemente a causa di un'operazione o di un incidente. Parliamo di numeri importanti pari a qualche milione di persone obbligato a rivolgersi ai servizi di assistenza in aeroporto”.

I problemi sono le barriere ambientali, la segnaletica per superarle non sempre chiara e visibile, e le modalità di richiesta del servizio di assistenza aeroportuale che cambia in ogni singolo aeroporto sul territorio nazionale e in ogni singolo Paese, anche in base alle differenti regole adottate da ogni compagnia aerea.

Con l'obiettivo di valutare i problemi che devono affrontare viaggiatori con patologie diverse, nasce un gruppo di lavoro che riunisce intorno ad un tavolo diverse associazioni di pazienti e ADR - Aeroporti di Roma, per valutare le difficoltà e dare risposte concrete.

“Presso gli aeroporti italiani, spiega **Antonella Celano**, tutti gli spostamenti, comprese le manovre di accesso all'aeromobile, sono fatti in sicurezza, con mezzi adeguati, come invece inaspettatamente non accade in altri aeroporti europei dove, ad esempio, a causa della non disponibilità di elevatori, viene proposta, per tale manovra, una semplice sedia portata a braccia. Un altro problema per i pazienti che viaggiano è poi quello di garantire la conservazione in ambiente refrigerato dei farmaci che lo richiedono: non tutte le compagnie aeree assicurano di poterli conservare nei frigoriferi a bordo”.


Ai passeggeri che necessitano assistenza, il Servizio Assistenza alle

Persone con Ridotta Mobilità ADR, Aeroporti di Roma, chiede la massima collaborazione nell'informare per tempo su quali sono le necessità in modo da poter pianificare ogni intervento. Per poter essere assistiti al meglio, ADR consiglia ai viaggiatori di richiedere direttamente il servizio alla compagnia aerea al momento dell'acquisto del biglietto in modo che sia la compagnia aerea stessa a trasmettere la prenotazione. Spesso questo non avviene o viene richiesta impropriamente assistenza non per motivi di salute o di ridotta mobilità, ma semplicemente perché non si sa come muoversi all'interno dello scalo e si teme di perdersi o di non saper raggiungere il gate. Come è comprensibile, queste richieste improprie, per le quali sono disponibili altre tipologie di servizi, possono mettere a rischio la qualità dell'assistenza di chi ne ha veramente bisogno. La collaborazione con le Associazioni dei Pazienti è un importante punto di partenza per comprendere veramente le varie necessità delle diverse patologie e fornire un servizio sempre più efficiente e migliore.



*A dimostrazione della sensibilità di ADR aeroporti di Roma su le tematiche della diversa abilità, già da tempo è attivo "Care to Fly", il servizio di trasporto door to door che si rivolge esclusivamente ai passeggeri con ridotta mobilità che abbiano richiesto - tramite la compagnia aerea in fase di prenotazione del biglietto di viaggio - i servizi di assistenza nei Terminal. In partenza, un'autista andrà a prendere il passeggero nel luogo e nell'orario prescelto, per accompagnarlo in aeroporto dove, ad attenderlo, troverà gli addetti di ADR Assistance che saranno al suo fianco per assisterlo durante tutte le fasi dell'imbarco (check-in, controlli sicurezza, etc.) fino al posto in cabina. Viceversa, una volta atterrato a Fiumicino o a Ciampino, il passeggero sarà accompagnato, se necessario, al recupero bagagli, fino all'uscita dell'aerostazione, per poi proseguire con l'autista fino a casa o a qualsiasi altra destinazione vorrà raggiungere. Per prenotare il trasporto è disponibile online un modulo sui siti internet di ADR e di ADR Assistance ed è inoltre attivo il call center dell'operatore del trasporto al numero 0665079090.*

# Come godersi la vita sino in fondo: la storia di Simon



Ogni anno l'EULAR e il Comitato Permanente di Persone con Artrite e Reumatismi in Europa – PARE, assegnano il premio **Edgar Stene** per il miglior saggio scritto da una persona con Patologia Reumatica o Muscoloscheletrica. Il vincitore del Premio Stene 2016 è il nostro amico **Simon Stones**, 22 anni, inglese, fresco di laurea in Scienze Biomediche. Riportiamo di seguito il suo saggio sia nella versione tradotta in italiano che in lingua originale, e una breve intervista che fa ben comprendere la sua forza e il suo grande entusiasmo.



***“Vivere con una Malattia Reumatica e Muscolo-scheletrica (RMD): come faccio a godermi la vita fino in fondo”***

Simon Stones, UK

Non mi ricordo un giorno senza l'artrite. Sempre in sottofondo...

Ovunque tu stia guardando, qualunque cosa tu faccia, lei è lì. Avendo avuto l'artrite già dall'età di 3 anni, mi è difficile ricordare come fosse la mia vita prima.

Ho avuto un'infanzia abbastanza "normale". Non era come quella dei miei amici di scuola ma era tutto ciò che conoscevo. L'artrite ha preso possesso del mio giovane corpo, causandomi le articolazioni costantemente calde, rigide e gonfie. La mia vita ha cominciato a peggiorare quando nel 2000 mi è stato prescritto un nuovo farmaco. Per tre lunghi anni ho sofferto ogni volta che lo prendevo. I fine settimana consistevano in nausea costante e vomito. Non sono mai andato fuori con gli amici. Anche i giri per negozi con i miei genitori finivano con me sdraiato in macchina con la sensazione di essere malato. Ho cercato di spiegarlo ai miei medici, ma loro non hanno mai pienamente compreso l'impatto di questo farmaco sulla mia vita né tanto meno l'impatto della malattia stessa.

La mia vita era piuttosto brutta. Potevo andare a scuola solo nei giorni in cui riuscivo fisicamente ad uscire dal letto. Alla sera ero esausto e trascorrevi il fine settimana a casa ammalato come conseguenza della medicina. All'età di sette anni non sapevo quale fosse il senso della mia vita. Come se già avere l'artrite non fosse abbastanza, la medicina per "curarla" risultava essere una punizione. Allora dissi ai medici dell'ospedale che avrei preferito restare bloccato su una sedia a rotelle piuttosto che prendere ancora quel farmaco. La luce alla fine

del tunnel era scomparsa e ogni barlume di speranza sembrava a un milione di miglia di distanza.

Un punto di svolta c'è stato nel 2004, quando, all'età di 11 anni, mi è stato prospettato un nuovo farmaco biologico. È stato un miracolo. Dopo appena una settimana di trattamento ero in grado di alzarmi dalla sedia a rotelle e camminare senza sentirmi male, senza dolore straziante. Era incredibile. Anche se il dolore e la fatica erano lì ogni singolo giorno, erano più gestibili rispetto a prima. Per la prima volta dopo diversi anni sentivo di avere il controllo della situazione.

Come conseguenza della mia incapacità di praticare sport da bambino, non ero mai stato un grande fan del calcio! Tutte le mie energie e il mio tempo li avevo invece indirizzati nell'apprendimento, nell'essere uno studioso.

Il mio obiettivo era quello di arrivare a prendere il mio GCSE (una certificazione internazionale che si può conseguire durante le scuole secondarie), non solo di conseguirlo ma di avere il massimo punteggio! Sembrava un obiettivo lontano, e non ero nemmeno certo di farcela dopo aver dovuto perdere così tanto tempo lontano da scuola.

Negli anni che seguirono, mi è stata diagnosticata la malattia di Crohn che, insieme all'artrite, mi ha fatto perdere altri 12 mesi di scuola. Quando cominciai a studiare per i GCSE, molte persone mi dissero che non ne valeva la pena sottopormi a quello stress. Mi suggerirono di limitarmi a passare gli esami, accettando qualsiasi voto, scegliendo poi un lavoro senza stress che non avrebbe influito sulla mia salute.



Non si sono resi conto di aver acceso una scintilla dentro di me e che avrei fatto qualsiasi cosa per dimostrare loro che stavano sbagliando. Nessuno si permetta di dirmi che non sono capace di realizzare i miei sogni! Con ferma determinazione ho continuato a studiare per i miei GCSE, impegnandomi all'estremo. Dopo tutti i colpi che avevo preso nella mia vita, nessuno mi avrebbe fermato a quel punto.

Nell'estate del 2010, ero al settimo cielo quando raggiunsi 13 GCSE ai gradi A e A. Ho proseguito con il college dove ho studiato biologia, chimica e fisica al Livello A, ottenendo i gradi A e B nel 2012. Forse non vi sorprenderà che in quello stesso anno mi sono iscritto all'Università di Manchester per studiare Scienze Biomediche. Era una materia che mi aveva sempre interessato, ma, cosa più importante, era l'occasione di dare qualcosa alla società, di aiutare le persone che vivono con Malattie Reumatiche e Muscolo-scheletriche (RMDS).

Andare all'Università convivendo con l'Artrite, la Fibromialgia e la Malattia di Crohn certamente significava affrontare delle sfide, specialmente per uno come me, la cui fiducia in me stesso era stata messa a dura prova sin da piccolino. Crescendo, ho imparato ad apprezzare le piccole cose della vita, una famiglia che mi ama, grandi amici, le nuove esperienze. Ora, a 22 anni, sono all'ultimo anno dei miei studi universitari e sono in procinto di ottenere una laurea con lode nell'estate 2016, qualcosa che negli anni passati era solo un sogno.

Ho imparato a prendere la vita con un pizzico di sale; nei miei giorni buoni a volte impazzisco per fare quanto più possibile. Inevitabilmente ne soffro il giorno dopo ma, per me, ne vale la pena. Potrò non essere perfetto, ma non vorrei esserlo.

Credo che ci voglia un certo numero di anni per raggiungere questa fase di "accettazione", in cui si riesce a vivere al di là dei limiti della propria condizione. Sono più che in grado di fare ciò che fanno i miei coetanei. Se voglio fare qualcosa, la farò, perché non dovrei? Prendere il farmaco ogni giorno, eseguire gli esercizi, uscire, sono parte integrante della routine quotidiana. Si impara ad adattarsi, a vedere ciò che c'è di positivo in un mare di negatività.

La mia esperienza personale mi ha incoraggiato ad aiutare gli altri che vivono con le Malattie Reumatiche e Muscoloscheletriche e che devono affrontare queste orrende difficoltà ogni giorno. Lo faccio nella speranza che un giorno, le persone con RMDS non dovranno sopportare le conseguenze fisiche, sociali e psicologiche di queste malattie. Negli ultimi tre anni, proprio partendo dalle mie esperienze personali sono diventato un ambasciatore dei pazienti, promuovendo campagne di informazione e rappresentando la voce dei giovani con RMDS a livello locale, nazionale e internazionale. Svolgendo questa attività, ho incontrato molte persone meravigliose e visto posti fantastici in tutto il mondo: cose che non avrei mai fatto se non avessi avuto l'Artrite.

Inoltre, ho preso la decisione di studiare per un dottorato di ricerca nell'autunno del 2016. In questo modo, spero di essere in grado di fare la differenza, ispirando i giovani a realizzare i loro sogni, perseverando sino ad esaudirli, perché ogni persona con RMD è comunque un meraviglioso, capace e unico essere umano.

Studiare per ottenere una laurea, sostenere i pazienti e vivere con

l'Artrite può, a volte, lasciarti completamente svuotato. Stranamente, però, non sono mai stato più felice di così. La vita senza Artrite non sarebbe la mia vita, quella che io amo. Le mie esperienze hanno fatto di me la persona che sono oggi, e non vorrei mai cambiare.

Io vivo per l'oggi e sogno per il domani. Nessuno di noi sa che cosa c'è dietro l'angolo, ma quando si impara a vivere la vita che ami e ad amare la vita, si vive, si trova la vera felicità. Io continuo a combattere, continuo a sorridere e mi godo ogni momento di questo giro sulle montagne russe che è la vita.

## **“Living with a rheumatic or musculoskeletal disease (RMD): How I take action to enjoy life to the full”**

*Simon Stones, United Kingdom*

*I don't remember a day without arthritis being there. Always in the background...*

*Wherever you look, whatever you do, it's there. Having had arthritis from the age of three, it's hard to remember what life used to be like.*

*I had a fairly "normal" childhood. It wasn't like that of my friends in school, but it was all that I knew. Arthritis took its toll on my young body, with constant hot, stiff and swollen joints. Life began to get much worse when I was prescribed a new drug in 2000. For three solid years, I would suffer at the receiving end of this medicine. Weekends consisted of constant nausea and vomiting. I never experienced days out with friends. Even trips to the shops with my parents resulted in me lying down in the car feeling sick. I tried to explain this to my doctors, but they didn't fully appreciate the impact of this medicine on my life – let alone the impact of the disease in its own right.*

*Life was pretty rough. I would go to school during the week on the days when I could physically get out of bed. I was exhausted in the evenings and spent the weekends ill at home as a consequence of the medicine. At the age of seven, what was the point in life? If having arthritis wasn't bad enough, the medicine to "treat" it felt like a punishment. I told the doctors at the hospital that I would rather be stuck in a wheelchair for life rather than take that drug. The light at the end of the tunnel had disappeared and all glimmers of hope seemed a million miles away.*

*A turning point in my life was in 2004 when, at the age of 11, I was switched on to a new biologic medicine. It was a miracle. After just a week's treatment with the medicine I was able to get out of the wheelchair and walk – without feeling sick, without agonising pain. It was unbelievable. Although pain and fatigue were there every single day, it was more manageable than before. For the first time in years I felt like I was in control.*

*As a consequence of my inability to perform sports as a child, I had never been a huge fan of football! Instead, I had channeled my time and energy into learning – into being academic. My aim was to get to do my GCSEs (General Certificates of Secondary Education)\* – but not just to pass them, I wanted to get the best! This seemed like a distant goal, and I was uncertain whether I would get there after having had to miss so much time from school.*



*In the years that followed, I was diagnosed with Crohn's disease and, in combination with arthritis, I missed an additional 12 months of school. As I began to study for my GCSEs, so many people said it wasn't worthwhile putting myself through this stress. They suggested that I should just get through the exams, accept whatever I got, and choose a stress-free job that didn't affect my health. However, they didn't realise that they had just ignited a spark within me, which was going to prove them wrong. Nobody ever tells me that I am incapable of achieving my dreams!*

*With sheer drive and determination, I went on to study my GCSEs, pushing myself to the extreme. Given all of the pushbacks in life, nobody was going to stop me now. In the summer of 2010, I was over the moon when I achieved 13 GCSEs at grades A and A. I then went on to sixth form college where I studied biology, chemistry, and physics at A-Level, achieving A and B grades in 2012. It may not surprise you that, later in that year, I moved to the University of Manchester to study a degree in biomedical sciences. It was something I had always been interested in but, more importantly, was an opportunity for me to give something back to society – to help the people living with rheumatic and musculoskeletal diseases (RMDs).*

*Going to university whilst living with arthritis, Crohn's disease and fibromyalgia certainly comes with its challenges – especially having had your confidence knocked out of you as a young person. As I have grown up, I've learnt to appreciate the small things in life – a loving family, great friends and embracing new experiences. Now, at the age of 22, I am in the final year of my undergraduate studies, and I am projected to achieve a 1st class honours degree in summer 2016 – something which was just a dream in years gone by.*

*I have learnt to take life with a pinch of salt – on my good days I sometimes go mad and do as much as I can. Inevitably, I may suffer the day after – but, to me, it is worth it. I may not be perfect, but I wouldn't want to be perfect.*

*I think it can take a number of years for you to reach this acceptance "phase", where you can live beyond the limitations of your condition. I am more than capable of achieving what my peers can achieve. If I want to do something, I will do it – why should I not? Taking your daily medication, doing your exercises and having time out are part and parcel of your daily routine. You learn to adapt, and view the all of the positives in a sea of negativity.*

*My personal experiences have encouraged me to help others living with RMDs, who have to deal with these horrendous conditions on a daily basis. I do this in the hope that, one day, people with RMDs will not have to endure the physical, social and psychological consequences of these diseases. For the past three years, I have built on my experiences to become a patient research ambassador – campaigning for, and representing the voice of, young people with RMDs at a local, national and international level. In doing so, I have met many wonderful people and seen some amazing places around the world – something that I would never have done if I didn't have arthritis.*

*Moreover, I have taken the decision to study for a PhD in the autumn of 2016. In doing so, I hope that I will be able to make a difference, and empower young people to realise their dreams, hold on to them and achieve them – because every person with an RMD is a wonderful, capable and unique human being.*

*Studying for a degree, advocating for patients and living with an RMD can, at times, leave you completely drained. But, funnily enough, I have never been happier. Life without arthritis wouldn't be my life – the one that I love. My experiences have shaped me into the person I am today, and I would never want to change.*

*I live for today and dream for tomorrow. None of us know what is around the corner but, when you learn to live the life you love and love the life you live, you've found true happiness. I keep fighting, I keep smiling and I enjoy every moment in this rollercoaster of a journey that is life.*

# Un esempio da seguire

## **Simon, che cosa ha significato per te vincere il Premio Stene?**

Sono onorato di essere il vincitore dell'edizione 2016 del Premio Stene. Non avrei mai pensato di poter vincere, né di partecipare in rappresentanza del Regno Unito. La qualità dei saggi presentati, come al solito, è stata fenomenale. Credo che siano tutti vincitori perché ci vuole un'enorme quantità di forza e accettazione per scrivere la propria esperienza personale con una Malattia Reumatica o Muscoloscheletrica. Mi congratulo con tutti i partecipanti per i loro saggi meritevoli.

## **Avevi mai immaginato che saresti stato un giorno un esempio di forza per tanti altri?**

Mai! Può essere difficile per la gente condividere con gli altri, in maniera sincera, la propria esperienza, la propria forza e le difficoltà del vivere con una Malattia Reumatica e Muscoloscheletrica, e sicuramente ci vuole del tempo perché si riesca ad accettare pienamente la propria condizione, superando i limiti che essa ci presenta. Quando ero un adolescente non parlavo mai della mia condizione, credo perché mi imbarazzasse farlo. Solo quando sono diventato più grande e ho iniziato a frequentare diverse associazioni, a raccontare di me alla stampa, con la pratica, sono anche diventato più sicuro di me nel raccontare la mia storia. In passato, mi è stato di grande conforto leggere le storie degli altri, di come hanno affrontato la malattia, vissuto la vita a pieno, parlato della loro situazione. Mi hanno ispirato a fare lo stesso. Spero che chi legga la mia storia sia capace di immedesimarsi e comprendere che è possibile realizzare i propri sogni e, cosa ancora più importante, capisca di non essere solo.

## **Qual è stato il tuo più grande contributo all'EULAR Young PARE?**

Mi sento privilegiato a far parte del gruppo di lavoro del PARE Giovani. Facciamo tutto in team e credo che questo sia fantastico. Anche se ognuno di noi convive con una o più Malattia Reumatica e Muscoloscheletrica facciamo un lavoro incredibile ed è meraviglioso che in questi due anni sia riuscito a conoscere ogni componente del gruppo e anche tanta altra gente.

Credo che il mio più importante contributo sia stato gestire gli account dei social media del PARE Giovani.

Vado particolarmente fiero di poter educare e coinvolgere quanta più gente possibile e quindi ci metto un sacco di energia nel farlo attraverso i social e il sito internet, cercando di aumentare la conoscenza delle Malattie Reumatiche nei più giovani. Se ancora non lo avete fatto, per favore iniziate a seguirci su Facebook e Twitter: @EULARYoungPARE

## **Qual è il tuo più bel ricordo di questo periodo nel team del PARE Giovani?**

Ci sono tantissimi ricordi di momenti con i miei colleghi e amici durante l'EULAR. Dai meeting che abbiamo fatto alla conferenza annuale del PARE sino allo spettacolare appuntamento del congresso EULAR vero e proprio. Ricordo l'EULAR 2015, a Roma, che veramente ha segnato un momento importante per la comunità del PARE e in generale per tutta l'organizzazione. La gente ha cominciato a conoscerci, a parlare più apertamente delle Malattie Reumatiche e Muscoloscheletriche dei giovani. Credo sia stato un grande passo in avanti che ha avuto dei risultati che si sono visti anche quest'anno all'EULAR di Londra, dove c'è stata una enfasi ancora maggiore sull'argomento.

## **Un messaggio per i nostri lettori italiani?**

Le Malattie Reumatiche e Muscoloscheletriche non colpiscono solo gli adulti. Possono colpire anche i giovani, sia fisicamente che psicologicamente. È importante che i giovani che convivono con queste difficili condizioni, così come gli adulti, comprendano di non essere soli, chiedano supporto e consigli ai gruppi di pazienti e alle associazioni e comprendano di essere loro stessi degli esperti: nessuno conosce il proprio corpo meglio di se stesso.

Anche se può sembrare difficile al momento della diagnosi, ce la puoi fare, puoi imparare a vivere e a superare i limiti imposti dalla patologia. E se puoi farti sentire meglio, grida la tua malattia ai quattro venti: ispira, educa ed entusiasma gli altri, in modo da poter combattere le Malattie Reumatiche e Muscoloscheletriche insieme.

## **Simon, what does winning the Stene Prize mean to you?**

*I was honoured to be announced the winner of the Edgar Stene Prize 2016. I never thought that I would be the winner, let alone the UK entry into the competition. The quality of the entries, as always, was phenomenal. In my opinion, they were all winners, because I think it takes an incredible amount of strength and acceptance to be able to write about your personal experience with a rheumatic or musculoskeletal disease so eloquently. I commend each of the entrants for their very worthy essays.*

## **Have you ever thought that you would be an example of strength to others?**

*Never! I think it can be difficult for people to share openly their experiences, strengths and difficulties of living with a rheumatic and musculoskeletal disease, and it certainly takes some time until you fully accept your conditions, and live beyond the limitations that you may face. As a teenager, I didn't really talk much about my conditions - I guess it could be a little embarrassing. It's only when I became older that I was approached by various organisations and the press to talk about my conditions, and in the process, I've grown in confidence in sharing my story. In the past, I've found it to be a huge comfort to read other people's stories - about how they cope, live their life to the full, and talk about their conditions. This has inspired me to do the same. I hope that other people who read my story, will be able to relate to it, and realise that they are capable of achieving their dreams, and most importantly, realise that they're never alone.*

## **What is your biggest contribution to EULAR Young PARE?**

*I feel privileged to be a member of the EULAR Young PARE working group. Everything we do is very much as a team, and I think that is amazing. Despite each of us living with one or more musculoskeletal diseases, the team does such great work, and it's wonderful that I've been able to get to know each member of the group, as well as many other inspirational people over the previous two years. I think my biggest contribution is probably setting up and maintaining the social media accounts for EULAR Young PARE. I'm particularly keen to educate and engage as many people as possible, and so I try to put in a lot of energy into doing this via social media and the website, so that we can raise awareness of rheumatic and musculoskeletal diseases in young people. If you haven't already done so, please go and follow EULAR Young PARE on Facebook and Twitter: @EULARYoungPARE*

## **In the time that you have been a part of EULAR Young PARE, what has been your best memory?**

*There are so many great memories that have been made with my colleagues and friends at EULAR. From the exciting meetings that we've had, to the annual European conference of PARE and the spectacular annual EULAR congress. I think one of my highlights was the EULAR Congress in 2015, held in Rome, where EULAR Young PARE really made its mark within the PARE community and wider EULAR organisation. People began to learn about us, and started to talk more openly about rheumatic and musculoskeletal diseases in young people. I think this was a great step forward, which was clearly reflected this year, where there was an even larger emphasis on young people at the EULAR Congress in London.*

## **A message to Italian readers**

*Rheumatic and musculoskeletal diseases don't just affect older people. Young people are just as likely to be affected, both physically and psychologically, from these difficult conditions. I think it's so important for young people, as well as everyone else living with these conditions to realise that they are never alone. Seek support and advice from patient groups and your health teams, and remember that you are an expert too - nobody knows your body more than you! Although it may feel difficult when you are first diagnosed, you will get through it, and you will learn to live beyond the limitations of your condition(s). If you feel comfortable doing so, shout about your conditions from the rooftops - inspire, educate and enthuse others, so that we can fight rheumatic and musculoskeletal diseases - together.*

Intervista ad  
Alessandro  
Taurino

# Bullismo e cyber bullismo: come proteggere i ragazzi più fragili dalla violenza del branco

di Raffaella Arnesano



**D**ue ragazzi su dieci in Italia sono vittima di bullismo mentre uno su dieci di cyber-bullismo. Numeri che meritano l'attenzione di tutti e che preoccupano, non poco, istituzioni e famiglie. L'Osservatorio Nazionale dell'Adolescenza parla di un fenomeno in aumento che mette in allarme e lancia una richiesta di monitoraggio maggiore. A chiedere aiuto sono spesso i genitori che hanno difficoltà ad individuare segni e manifestazioni di disagio dei figlie che, normalmente, nascondono le prevaricazioni subite e tendono a restare in silenzio.

**Prof. Taurino, il tema del bullismo è purtroppo alla ribalta delle cronache. Numerosi i casi di abuso e prevaricazione contro i soggetti più deboli. Quali sono le cause di questo tipo di comportamento e quali le dinamiche sociali che si innescano?**

Intanto è importante definire il concetto di "bullismo", cioè l'insieme di tutti gli atti intenzionali di prevaricazione, violenza, offesa, vessazione nei confronti di chi viene considerato sistematicamente, da colui/colei che perpetra tali comportamenti (il/la bullo/a), come un bersaglio

a causa dell'incapacità di difendersi o reagire (la vittima). Il bullo esercita violenza su colui il quale è considerato "più debole" e dunque meritevole degli abusi agiti nei suoi confronti. Ritengo inopportuno parlare del bullismo come un fenomeno legato ad un dato temperamentale o strutturale del soggetto. Se vogliamo approcciarci seriamente a questo problema, dobbiamo necessariamente parlare di dinamiche relazionali interne ai gruppi, ovvero quei complessi processi inter-soggettivi che organizzano le relazioni tra pari. Laddove esistono episodi di bullismo c'è l'attivazione della dinamica del capro espiatorio, su cui scaricare aggressività e violenza. L'atteggiamento nei confronti della vittima e la violenza su di lui esercitata, rappresentano quasi una sorta di parafulmine che va ad attivare e attirare l'aggressività di tutto il gruppo, determinando delle dinamiche di coesione tra gli altri membri che ne fanno parte. Da un certo punto di vista, individuare la "persona bersaglio" rappresenta, in termini psicologici, la possibilità di avere un "target" su cui veicolare l'aggressività che, altrimenti, andrebbe a decostruire la relazioni interne ai gruppi o tra gruppi.

Ciò è collegato al fenomeno della de-umanizzazione poiché, ad un certo punto, la vittima viene privata della dignità, quasi spogliata delle proprie caratteristiche umane, perché ritenuta inferiore e differente e dunque meritevole degli abusi subiti. Dobbiamo però evidenziare che, all'interno di questa cornice inter-soggettiva, è importante riconoscere che ci sono varie forme di bullismo e diversi attori: il bullo non è soltanto quello proattivo, ovvero colui che mette in campo situazioni di violenza sistematica, reiterata, consapevole, ma anche colui che va ad assistere e a rinforzare i comportamenti violenti.

### **Come può un adulto comprendere se un figlio è vittima di una violenza oppure ne è l'artefice? Esistono dei "campanelli d'allarme" riconoscibili?**

Assolutamente sì, ci sono tanti indicatori a cui sia i genitori sia gli insegnanti dovrebbero fare riferimento per capire come si organizzano questi comportamenti disfunzionali all'interno delle relazioni fra gruppi. Ovviamente, è meno complesso individuare gli indicatori che riguardano la vittima: ansia, depressione, ritiro sociale, mutismo, calo del rendimento scolastico, o anche segni fisici. Bisogna anche fare attenzione ed osservare tutti quei comportamenti di ritiro, che vuol dire non partecipare alle attività di gruppo oppure essere sempre gli ultimi ad essere scelti e quindi essere oggetto di esclusione, stigmatizzazione, discriminazione. Tra gli indicatori di un disagio c'è anche il silenzio, poiché la vittima ha una grande difficoltà a chiedere aiuto, causata, spesso, dalla vergogna e dal senso di impotenza ma soprattutto dall'impossibilità di sentire che gli adulti possano essere una sponda sicura, in grado di dare protezione e sicurezza. Per quanto riguarda i bulli, bisogna fare attenzione a quei ragazzi che manifestano quelli che sono i disturbi della condotta: comportamenti antisociali, trasgressione delle regole, difficoltà ad accettare le norme. Il problema è che molto spesso i ragazzi vengono lasciati soli ad affrontare queste dinamiche. Ad esempio, con la collaborazione di alcuni colleghi e colleghe, ho condotto una ricerca sul bullismo e in particolare sul bullismo omofobico, coinvolgendo un campione di 9000 ragazzi della provincia barese. Alla domanda del questionario "cosa fanno gli adulti nel momento in cui scoprono episodi di bullismo?" una percentuale altissima ha risposto: non intervengono, fanno finta di non vedere, laddove intervengono non fanno altro che stigmatizzare/biasimare la vittima, facendo aumentare gli episodi di bullismo. Il ruolo degli adulti è fondamentale se vogliamo combattere questo terribile e sempre più diffuso fenomeno. Innanzitutto l'adulto dovrebbe porsi come modello positivo, individuare la disfunzionalità nelle dinamiche relazionali e lavorare nei contesti.

### **La vittima di bullismo è colui che non è riconosciuto nel gruppo come un "pari". Quanta colpa ha in questo la comunicazione? Possono i media dare una mano per il superamento del fenomeno?**

Sono convinto che l'unico modo di agire sia, oltre all'informazione, la formazione. I ragazzi devono essere formati alla relazione, all'incontro e al dialogo. Bisogna lavorare nei contesti scolastici, affinché si possa mettere in campo una "cultura delle relazioni" che accolga le "differenze". Questo potrebbe aiutare i nostri ragazzi ad incarnare modelli positivi nelle relazioni con l'altro, cosa attualmente mancante nei nostri modelli formativi. Dobbiamo educare all'affettività. Molto spesso, nei casi di violenza agita, esiste uno scollamento tra razionalità ed emotività. È come se quell'atto divenisse normale, svuotato di senso e di significato

emotivo. Ho trovato, a tal proposito, molto interessante un articolo nel quale si parlava di una scuola straniera nella quale i bambini, prima di cominciare la lezione, si mettono in cerchio e si abbracciano. Una catena di abbracci, un atto meraviglioso, in cui ogni bambino/avviene guidato/a all'accoglienza dell'altro, al contatto, alla relazione.

### **Un altro fenomeno tristemente alla ribalta riguarda il cyber bullismo. Cosa può fare un educatore in questo caso?**

Il cyber bullismo implica il rimando a quelle forme di violenze continue, ripetute e sistematiche attuate mediante la rete. Nel caso del cyberbullismo vi è un ulteriore passaggio, ossia la spettacolarizzazione della violenza. La dinamica però è sempre la stessa descritta a proposito del bullismo, anche se resa più complessa, perché l'utilizzo della rete consente l'anonimato del bullo. Nel cyberbullismo le prepotenze si possono manifestare in varie forme: ad esempio invio di messaggi provocatori con l'obiettivo di disturbare i normali scambi comunicativi o per suscitare litigi a catena, tipici delle chat o dei forum; l'impersonification, ossia l'assunzione di identità di un'altra persona per compiere atti illeciti o violenti sotto falso nome; la denigrazione; l'outing (diffusione di notizie private o riservate); l'acquisizione, tramite inganno, di informazioni riservate di qualcuno allo scopo di pubblicarne per trarne vantaggio; il cyberstalking, etc. Si tratta, quindi, di forme di violenza anonime e prive di filtri. Nelle dinamiche reali/concrete inter-gruppo ci possono essere figure come il "consolatore" o il "difensore", colui che cerca di intervenire nei confronti della vittima; figure del tutto assenti nelle dinamiche della rete. Noi adulti dobbiamo abituarci alla protezione e alla mediazione dell'uso degli strumenti tecnologici da parte dei nostri figli, sin da quando cominciano ad utilizzarli. Non possiamo abbandonare un bambino al mondo virtuale, c'è bisogno di protezione. Ovviamente non facendo passare questo come una forma di controllo che farebbe aumentare la difesa e quindi la voglia di trasgressione.

*La best practice contro il bullismo arriva dall'Istituto "Galilei-Costa" di Lecce. Qui nasce "Mabasta", acronimo di "Movimento anti bullismo animato da studenti adolescenti". Il Docente, coordinatore del gruppo, prof. Daniele Manni, ci racconta che l'iniziativa è partita dal basso e in particolare dagli studenti della classe 1°A che, per dire "basta al bullismo", hanno creato una sorta di associazione informale di tutti quegli adolescenti italiani (la stragrande maggioranza) che non accettano e non sopportano le azioni da bulle e da bulli. Insieme si sono impegnati, con creatività e determinazione, a far sentire la loro voce a sostegno delle vittime di violenza, supportando anche il bullo, considerato come un soggetto evidentemente in difficoltà, attraverso azioni di informazione e di sensibilizzazione. [www.facebook.com/mabasta.bullismo](http://www.facebook.com/mabasta.bullismo)*

Alessandro Taurino è docente universitario di Psicologia Clinica presso l'Università degli Studi di Bari e autore del libro "Due papà, due mamme".

# Legge contro il bullismo ed il cyberbullismo: Le nuove norme

**La Camera dei Deputati ha approvato la proposta di legge che prevede una serie di misure per prevenire e contrastare il fenomeno del bullismo e del bullismo web. Il testo di legge torna al Senato per l'ultima lettura.**

## Ecco in sintesi i sei punti approvati:

### CHI È IL BULLO?

Li definisce l'articolo 1: il bullismo è "l'aggressione o la molestia ripetuta, da parte di singoli o più persone, nei confronti di una o più vittime allo scopo di ingenerare in essi timore, ansia o isolamento ed emarginazione"; il "cyberbullismo è un fenomeno che si manifesta attraverso un atto o una serie di atti di bullismo che si realizzano attraverso la rete telefonica, la rete Internet, i social network, la messaggistica istantanea o altre piattaforme telematiche. Ulteriori manifestazioni di bullismo telematico sono: la realizzazione e la diffusione online, attraverso Internet, chat-room, blog o forum, di immagini, registrazioni o altri contenuti aventi lo scopo di offendere l'onore e la reputazione della vittima; il furto d'identità e la sostituzione di persona per via telematica aventi lo scopo di manipolare i dati personali della vittima e diffondere informazioni lesive del suo onore e della sua reputazione".

### OSCURAMENTO DEL WEB

La vittima di cyberbullismo (o anche il genitore del minorenne) può chiedere al titolare del trattamento, al gestore del sito internet o del social media di oscurare, rimuovere o bloccare i contenuti diffusi in rete. Se non si provvede entro 48 ore, l'interessato può rivolgersi al Garante della Privacy che interviene direttamente entro le successive 48 ore. L'oscuramento può essere peraltro chiesto a titolo riparativo anche dallo stesso bullo del web.

### DOCENTE ANTI-BULLI IN OGNI SCUOLA

In ogni istituto tra i professori sarà individuato un referente per le iniziative contro il bullismo e il cyberbullismo. Al Dirigente Scolastico spetterà informare subito le famiglie dei minori coinvolti in atti di bullismo e, se necessario, convocare tutti gli interessati per adottare misure di assistenza alla vittima e sanzioni e percorsi rieducativi per l'autore. Più in generale, il Miur ha il compito di predisporre linee di orientamento di prevenzione e contrasto puntando, tra l'altro, sulla formazione del personale scolastico e la promozione di un ruolo attivo degli studenti, mentre ai singoli istituti è demandata l'educazione alla legalità e all'uso consapevole di internet. Alle iniziative in ambito scolastico collaboreranno anche polizia postale e associazioni territoriali.

### STRETTA SU STALKING TELEMATICO

Viene rafforzata l'attuale aggravante per gli atti persecutori online specificandone meglio i contorni. Lo stalker informatico sarà ora punito con la reclusione da uno a sei anni e analoga pena varrà se il reato è commesso con scambio di identità, divulgazione di dati sensibili, diffusione di registrazioni di fatti di violenza o minaccia. In caso di condanna scatta la confisca obbligatoria di cellulari, tablet o pc.

### AMMONIMENTO DA PARTE QUESTORE

In presenza di reati non procedibili d'ufficio (a condizione che non vi sia querela) il bullo, sulla falsariga di quanto già è previsto per lo stalking, potrà essere formalmente ammonito dal questore che lo inviterà a non ripetere gli atti vessatori. Qualora l'ammonimento cada a vuoto, la pena viene aumentata. Se l'ammonito è minorenne, il questore lo convocherà insieme a un genitore.

### PIANO D'AZIONE E MONITORAGGIO

Presso la presidenza del consiglio verrà istituito un tavolo tecnico con il compito di redigere un piano di azione integrato per contrastare e prevenire il bullismo e realizzare una banca dati per il monitoraggio del fenomeno.



# Nanoparticelle per ridurre gli effetti collaterali dei farmaci

di Serena Mingolla



Il suo primo congresso come studente di dottorato è stato l'EULAR 2016 di Londra e il suo studio ha trovato spazio sulla pubblicazione ufficiale della manifestazione, dove i nomi degli italiani sono veramente pochissimi. Così abbiamo letto della ricerca che il giovane e promettente ricercatore **Federico Colombo** sta conducendo presso l'Università di Trieste.

**Federico quanti anni hai e qual è il percorso che ti ha portato sin qui?**

Ho 28 anni e vengo da Modica, in Sicilia. Ho conseguito la laurea triennale in Scienze Biologiche e la magistrale in Genomica Funzionale presso l'Università di Trieste. Ora, sempre a Trieste, sto svolgendo il dottorato di ricerca in nanotecnologie sotto la supervisione del dott. **Paolo Macor** presso il Dipartimento di Scienze della Vita.

**Stai studiando le nanoparticelle. Cosa sono?**

Sono strutture che hanno dimensioni di nanometri, da 1/10 nanometri sino a 500nm (i virus hanno una dimensione media di 100nm). Le nanoparticelle vengono utilizzate per tantissimi scopi e possono essere di molti materiali diversi. Trovano applicazione nel campo dei cosmetici, nel settore tessile e nel settore industriale, edilizio e biomedico. Ci sono, per esempio, nanoparticelle fatte di materiale metallico che sono poco biodegradabili e biocompatibili ma hanno importanti proprietà tipo il vantaggio, in campo diagnostico, di essere tracciabili e visibili ai Raggi X; poi ci sono le nanoparticelle che utilizziamo noi, prodotte con polimeri biodegradabili, non tossiche e compatibili con l'organismo.

**Che tipo di ricerche fate nel vostro laboratorio?**

Ci occupiamo di sviluppare "farmaci mirati" capaci di "targhettare" (bersagliare) in modo specifico le cellule e i tessuti interessati dalla patologia sia per i tumori che per le malattie reumatiche. Lo scopo di questo approccio è quello di ridurre gli effetti collaterali delle terapie aumentando la specificità del farmaco e diminuendo i dosaggi. La mia collega, la dott.ssa **Sara Capolla**, si occupa dello sviluppo di nanoparticelle capaci di veicolare il farmaco antitumorale, contenuto internamente, solo sulle cellule tumorali, grazie ad un anticorpo presente sulla superficie della nanoparticelle capace di legare un antigene presente solo su quelle cellule, lasciando intatti gli altri tessuti; oppure nel caso dell'Artrite Reumatoide, veicolando il farmaco, contenuto

sempre nelle nanoparticelle, attraverso una proteina, espressa solo sul tessuto sinoviale delle articolazione infiammate. Nei due casi ovviamente i tessuti sono diversi e quindi utilizziamo proteine diverse per colpire il bersaglio e farmaci diversi per il trattamento.

**La ricerca su cui è incentrato il tuo dottorato è sull'Artrite Reumatoide?**

Sì, mi occupo di Artrite Reumatoide già dalla tesi magistrale, dove l'oggetto era quello del poster che è stato presentato all'EULAR dal mio supervisore. In particolare, abbiamo modificato un anticorpo attualmente in uso per il trattamento dell'Artrite Reumatoide. Il suo scopo è quello di bloccare il TNF-alpha, una citochina pro-infiammatoria che svolge un ruolo chiave nell'infiammazione. È noto che bloccando questa citochina si riduce la patologia e i pazienti hanno notevoli miglioramenti, tuttavia il trattamento con questo farmaco può causare effetti collaterali importanti poiché il TNF-alpha è essenziale per scopi fisiologici. Al fine di ridurre gli effetti collaterali, abbiamo modificato l'anticorpo aggiungendo un piccolo peptide capace di veicolare l'anticorpo solo sulle articolazioni infiammate. In questo modo evitiamo di bloccare il TNF-alpha in tutto l'organismo ma solo nel sito di nostro interesse. Adesso, ed è questo l'oggetto del mio dottorato, stiamo sviluppando delle nanoparticelle che, grazie al peptide sopra citato, possono veicolare il Methotrexate, il più comune farmaco utilizzato nel trattamento dell'Artrite Reumatoide, in modo specifico nelle articolazioni infiammate. Questo meccanismo ci permette di diminuire gli effetti collaterali del farmaco (infezioni ed epatotossicità) aumentando al contempo la concentrazione di farmaco, che rimane protetto all'interno delle nanoparticelle fino alla destinazione, sul tessuto malato e quindi l'efficacia del trattamento.

**Che tipo di studio state portando avanti?**

Stiamo effettuando studi in vitro per meglio caratterizzare le nanoparticelle e abbiamo già iniziato degli studi su modelli di artrite reumatoide su ratto e topo. Si tratta di un ambito nuovo ma dalle grandi potenzialità.

Federico Colombo è ricercatore presso l'Università di Trieste.



Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare  
Onlus - Ente di volontariato

C.F. 93059010756

info@apmar.it - [www.apmar.it](http://www.apmar.it)

Se hai voglia di condividere gli scopi e le finalità dell'Associazione, o di contribuire in maniera attiva, contattaci!  
Se vuoi far parte dell'Associazione, la quota associativa minima è di **€ 20.00**.

PUOI EFFETTUARE  
UN VERSAMENTO  
SUL CONTO CORRENTE:  
**C/C POSTALE 70134218**

OPPURE UN BONIFICO SU:  
**BANCA PROSSIMA**  
**IBAN: IT46G0335901600100000011119**  
INTESTATO A  
**ASSOCIAZIONE NAZIONALE PERSONE  
CON MALATTIE REUMATOLOGICHE E RARE**

Numero Verde  
**800 984 712**

**È ATTIVO  
IL NUMERO VERDE APMAR  
DAL LUNEDÌ AL VENERDÌ**

**MATTINA**  
dalle ore 9.00 alle ore 12.00

**POMERIGGIO**  
dalle ore 16.00 alle ore 19.00

LUNEDÌ POMERIGGIO  
**PSICOLOGO**  
MARTEDÌ POMERIGGIO  
**PEDIATRA**  
MERCOLEDÌ MATTINA  
**GRUPPO FIBROMIALGIA**  
MERCOLEDÌ POMERIGGIO  
**REUMATOLOGO**  
(DALLE 16.30 ALLE 17.30)

VENERDÌ POMERIGGIO  
**PSICOLOGO**  
LUNEDÌ E VENERDÌ  
**PROGETTO OSTEOPOROSI**  
(DALLE 9.00 ALLE 12.00)

A P M A R O N L U S A D E R I S C E A :



con il contributo  
incondizionato di



**morfo**logie

Editore: **APMAR Onlus** - Via Molise, n. 16 - 73100 LECCE

Direttore responsabile: **Serena Mingolla**

Iscrizione Registro della Stampa del Tribunale di Lecce n°1080