Numero 10 - 2013

# morfologie

Rivista della Associazione Persone con Malattie Reumatiche ONLUS

Nasce la sezione Abruzzo di APMAR

Focus sulle Uveiti

Flash dall'Eular 2013

Il Percorso Terapeutico Riabilitativo

L'ipertensione polmonare

La dieta Vegetariana

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

## sommario


Pag.3 - Nasce la sezione ABRUZZO

Pag.4 - FOCUS sull'Uveite

Pag.6 - Eular

Pag.7 - Flash dall'Eular

Pag.8 - Il Percorso Terapeutico Riabilitativo

Pag .10 - Rimanere senzafiato: le insidie dell'ipertensione polmonare

Pag.13 - Maggiorazioni sociali: la posizione della FISH

Pag.14 - Progetto CARE

Pag.15 - Tallinn, città accessibile

Pag. 16 - La Terapia occupazionale per un futuro sempre più accessibile

Pag. 18 - La scelta vegetariana per essere in salute e rispettare il nostro pianeta

Pag. 20 - Status Giuridico di Malato Raro. Il Mir pensa ad una Legge di Iniziativa Popolare

Pag. 21 - La via Crucis Laica: in cammino per le malattie rare

Pag. 22 - Febbri periodiche in età pediatrica: le sindromi autoinfiammatorie




**Editoriale**

# Risultati e riflessioni

**di Antonella Celano, Presidente APMAR Onlus**

Come di consueto, vi consegno alcuni importanti aggiornamenti prima di augurarvi una buona lettura della nostra rivista Morfologie. Partiamo con alcune news di carattere organizzativo: in questi ultimi mesi abbiamo inaugurato con soddisfazione la nostra nuova sezione nella Regione Abruzzo, solo pochissimo tempo dopo aver aperto i battenti della nuova sezione in Calabria. Più punti territoriali dunque, per essere il più vicino possibile a tutti voi!

Nel report delle attività, vorrei ricordare alcuni importanti appuntamenti nazionali ed europei ai quali abbiamo partecipato. Nella bellissima città portoghese di Porto, eravamo alla Conferenza annuale **FESCA** - Federation of European Scleroderma Associations: un momento importante a livello internazionale per fare il punto sulla ricerca e sui risultati della attività di sensibilizzazione e responsabilizzazione portata avanti dalle numerose Associazioni aderenti, contro la Sclerodermia, una delle più insidiose malattie reumatiche. Sempre per la Sclerodermia il 29 Giugno, come di consueto nella giornata mondiale, abbiamo rinnovato il nostro appuntamento negli ipermercati della Puglia con la capillaroscopia gratuita per tutti coloro interessati alla prevenzione. In più, quest'anno eravamo anche in Piazza a Castrovillari, in Calabria, mentre la nostra nuova sezione abruzzese ha organizzato un Convegno a L'Aquila.

Nel mese di maggio siamo diventati membri provvisori di EPF - **Il Forum dei Pazienti Europei**, uno stato transitorio che durerà un anno in attesa della membership definitiva, approvato durante l'Assemblea annuale del Forum tenutosi a Dublino il 22 e 23 maggio u.s., occasione durante la quale sono stati celebrati anche i dieci anni di EPF per una Sanità di qualità, accessibile e incentrata sui pazienti di tutta Europa.

Dal 12 al 15 Giugno abbiamo partecipato all'**Eular**, nella sua edizione spagnola del 2013, imperdibile appuntamento per il mondo della Reumatologia, che quest'anno ha visto l'elezione di un nuovo Presidente italiano, Maurizio Cutulo, Ordinario di reumatologia all'Università di Genova, a cui vanno i nostri più sinceri complimenti ed auguri.

Infine il 19 Giugno, in collaborazione con il Centro di Reumatologia del Policlinico di Bari e con il supporto non condizionato di MSD, abbiamo presentato il progetto CARE (**Curare l'Artrite Reumatoide Early**). Si tratta di un ambulatorio e di una linea telefonica dedicata, insieme al coinvolgimento dei medici di famiglia, che permettono di avviare la terapia ai primi segni di artrite, quando sono maggiori le possibilità di successo. Un servizio a cui teniamo molto, nato per accelerare la diagnosi e la terapia dell'artrite reumatoide per arrestarne la progressione prima che si producano danni invalidanti alle articolazioni.

Come sempre, vi racconteremo di numerose attività portate avanti in sinergia con Enti ed Associazioni che siedono insieme a noi a tavoli internazionali, attivi nella lotta contro patologie croniche e rare. Oltre all'ottimismo e alla speranza che deriva da queste collaborazioni, è doverosa anche una riflessione: purtroppo a volte nel nostro Paese è più facile fare rete con Associazioni che si occupano di altre patologie che con quelle che si occupano delle nostre stesse battaglie. Peccato, perché insieme si potrebbe fare ancora di più. Andiamo comunque avanti ricordando che l'unica cosa che conta è l'interesse generale rappresentato dalla difesa dei diritti e dal sostegno alla qualità della vita di chi, ogni giorno, convive con una patologia reumatica.

# Nuova sezione APMAR Onlus

Patrizia Camboni, Responsabile Sezione Abruzzo APMAR

"È importante essere presenti in ogni luogo dove vivono persone con malattie reumatiche per cercare di dare risposte che, spesso, devono essere ritagliate sulla realtà locale - afferma Antonella Celano, Presidente APMAR - e con questo obiettivo annunciamo l'apertura della Sezione Abruzzo che è stata presentata ufficialmente nel mese di marzo u.s., in occasione di una giornata informativa sulle malattie reumatiche che si è tenuta presso l'Ospedale San Salvatore, e alla quale è intervenuto il professor Roberto Giacomelli, ordinario di Reumatologia dell'Università di L'Aquila e Direttore della UOC di Reumatologia dell'ospedale S. Salvatore".

Si stima siano oltre 10.000 i pazienti reumatici in Abruzzo che afferiscono principalmente alle 2 unità operative complesse di reumatologia della Regione: quella dell'Ospedale Civile Spirito Santo a Pescara e quella dell'Ospedale San Salvatore a L'Aquila che è il centro di riferimento per oltre 2.500 pazienti.

"Oltre alle patologie reumatiche più comuni, al centro ospedaliero afferiscono tutte le patologie reumatiche a carattere autoimmune: abbiamo persone affette da sclerodermia, spondilite anchilosante, artrite reumatoide, connettiviti. Con 4 posti letto, più due in day hospital - afferma il Professor Giacomelli - il Centro riesce a mantenere elevati standard di cura nonostante il reparto sia certamente in debito di risorse".

"Il reparto di reumatologia si trovava nell'ala dell'ospedale che fu fortemente danneggiata dal sisma del 2009 - afferma Patrizia Camboni, Responsabile Sezione APMAR Abruzzo - e le operazioni di ristrutturazione sono iniziate da poco. I servizi cui afferiscono i pazienti con patologie reumatiche, erano prima tutti accorpati in un'area al piano terra, ora invece sono stati dislocati in luoghi diversi e lontani l'uno dall'altro. Per persone che hanno grandi difficoltà di deambulazione è complesso dover prima passare in reparto, poi alla farmacia per ritirare il farmaco ProMoFia Biologici, curato dall'istituto Mario Negri Sud, che raccoglie i dati dei pazienti, in cura con farmaci biologici, sia per una verifica dell'appropriatezza prescrittiva e per una condivisione dei dati clinici che possono essere impiegati per analisi scientifiche sui trattamenti.

"La struttura, afferma il Prof. Giacomelli è dotata di una speciale unità destinata alla diagnosi precoce delle patologie reumatiche".

"Per noi pazienti, precisa Patrizia Camboni, questa unità è estremamente utile perché solo una diagnosi precoce e il ricorso ai farmaci più appropriati sono in grado di controllare, a breve e medio termine, la sintomatologia e di rallentare la progressione della malattia e la conseguente disabilità, migliorando la qualità della vita dei pazienti. Un'assistenza che può, purtroppo, avvalersi di soli 4 posti letto e personale ridotto sia in termini di personale medico che infermieristico" - conclude Camboni.

APMAR Abruzzo si costituisce per rappresentare i diritti di salute di tutte le persone affette da patologie rare della Regione, aprire un dialogo con le Istituzioni Regionali che portino a decisioni che considerino le esigenze dei malati.

"La precocità diagnostica e l'appropriatezza delle cure - conclude Celano - sono determinanti perché solo trattamenti specifici sono in grado di rallentare la progressione di queste malattie".

Focus

# L'uveite

**di Luca Cimino**

L'uveite è un'infiammazione che coinvolge in parte o nella sua interezza la tunica media vascolare dell'occhio. La classificazione delle uveiti è fondamentale per formulare la diagnosi e/o contribuire alla gestione sistemica del paziente. I principali criteri di classificazione prendono in considerazione: la localizzazione anatomica, la presentazione clinica e la diagnosi specifica di uveite.

In base ai criteri definiti dall'"International Uveitis Study Group" (1) le uveiti si distinguono *in base alla localizzazione anatomica in:*

- **Anteriori:** le più frequenti, con infiammazione localizzata in camera anteriore (irite, ciclite iridociclite).
- **Intermedie:** in cui si verificano alterazioni vitreali e/o vasculite retinica periferica.
- **Posteriori:** in cui l'infiammazione riguarda la retina o la coroide (coroiditi focali, multifocali o diffuse, retino coroiditi, retiniti, neuro-retiniti).
- **Panuveiti:** in cui l'infiammazione interessa tutti i comparti oculari.

*Dal punto di vista clinico distinguiamo* le uveiti in non granulomatose e granulomatose.

Classificazione in base alla diagnosi specifica: si ha quando l'etiologia dell'uveite è determinata (p.es. l'uveite erpetica o uveite toxoplasmica) o in presenza di una sindrome clinica ben definita (uveite HLA-B27, uveite in Malattia di Behçet, uveite intermedia del tipo pars planite).

Grazie alle tecniche diagnostiche strumentali e di laboratorio a disposizione, ma soprattutto grazie all'approccio interdisciplinare (con il reumatologo, il pediatra, il neurologo, l'infettivologo, il microbiologo, il patologo ecc...), la diagnosi di queste patologie è migliorata moltissimo negli ultimi anni come anche la sua gestione grazie all'introduzione di nuovi farmaci biologici che permettono di ottenere un controllo della patologia anche in quei pazienti refrattari alle comuni cure utilizzate. Per arrivare a una diagnosi è importante che l'oculista segua delle linee guida per un corretto work-up delle uveiti.

## INCIDENZA E PREVALENZA

Le uveiti includono un gran numero di patologie infiammatorie, la cui frequenza dipende da fattori geografici, genetici, sociali e ambientali.(2) L'incidenza annuale è stimata tra 17 e 52 casi per 100.000 abitanti e la prevalenza tra 38 e 714 casi per 100.000 abitanti. Nel mondo occidentale le uveiti rappresentano il 10% delle patologie oculari. Inoltre colpiscono maggiormente la fascia dei giovani adulti (20-50 anni) più produttiva dal punto di vista lavorativo, esercitando un impatto significativo sulla popolazione.

Le uveiti nei bambini contano solo il 5-10% dei casi. L'incidenza annuale è stata stimata di 4 casi per 100.000 abitanti e la prevalenza di 28 su 100.000. Come negli adulti l'uveite più frequente è anteriore, rappresentando il 45-55% di tutti i casi, e di questi l'Artrite Giovanile Idiopatica (JIA) risulta essere la diagnosi più comune.(4)

La prevalenza delle uveiti infettive varia da paese a paese in concomitanza dei nuovi flussi migratori e di particolari condizioni socio-economiche della popolazione. In Italia le cause più frequenti sono rappresentate dalla Toxoplasmosi (28%) e nello studio più recente di Cimino (5) dagli Herpes virus (41% delle uveiti infettive), dalla Tubercolosi (18%) e recentemente anche dalla Sifilide (3%) e Candida (3%).

La diagnosi più frequente associata a malattie sistemiche è l'uveite HLA-B27+. Tra le cause specifiche l'uveite erpetica è la più rappresentata (9-19%).

### Sintomi e segni dell'uveite anteriore

La gravità dei sintomi presenti nell'uveite anteriore è molto variabile: si va da un'assenza di sintomatologia nelle patologie croniche come quelle associate all'Artrite Reumatoide Giovanile (JRA) a sintomi molto severi presenti nelle forme acute come le uveiti associate all'HLA-B27. I sintomi delle forme acute comprendono la fotofobia, l'occhio rosso, il dolore, la diminuzione del visus e la lacrimazione.

## IL WORK-UP NELLE UVEITI NON GRANULOMATOSE

In presenza di uveite non granulomatosa al primo esordio, l' esame da effettuare in prima istanza è la ricerca dell'antigene HLA-B27. In caso di positività all'antigene non vengono fatte ulteriori indagini dal punto di vista oftalmologico. È comunque consigliabile, con l'aiuto dell'internista, classificare la malattia in spondilite anchilosante, sindrome di Reiter, morbo di Crohn, colite ulcerosa o semplicemente uveite HLA-B27 senza coinvolgimento sistemico. Nei casi di uveite non granulomatosa HLA-B27 (-) di gravità limitata e/o che rispondono bene alla classica terapia topica non vengono effettuate ulteriori indagini se non alla presenza di più recidive in un anno, una buona anamnesi è comunque dirimente per escludere patologie più severe che possono esordire con una uveite anteriore.

Un esempio è la sindrome di Behçet caratterizzata non

solo da un uveite importante ma anche da altri segni sistemici quali: ulcere orali e genitali, segni cutanei come l'eritema nodulare, pustole, artralgie, tromboflebiti e coinvolgimenti del sistema nervo centrale. Se si sospetta l'uveite di Behçet riteniamo sia utile ricercare l'antigene HLA-B51 tenendo presente che la prevalenza dell'HLA-B51 nella popolazione generale è maggiore del 10% (Salvarani C et al, 2001). Pertanto una positività dell'antigene HLA B51 non fa da solo diagnosi di uveite di Behçet ma se associata a segni sistemici può rafforzare il sospetto diagnostico.
L'uveite anteriore di Behçet può essere isolata, ma va comunque cercato un interessamento del segmento posteriore attraverso l'esame del fondo oculare effettuando solo l'angiografia con fluoresceina , dato che in questa patologia sono coinvolti solo i vasi e la retina e mai la coroide.
Nelle uveiti non granulomatose dei bambini la storia dovrebbe essere indirizzata o verso JIA o verso una pars planite. L'uveite da JIA è solitamente associata con la forma pauciarticolare e gli esami dovrebbero prevedere la ricerca degli anticorpi anti-nucleo (ANA) presenti nel 70% dei pazienti. Nei bambini meno giovani è utile anche ricercare l'antigene HLA-B27. Clinicamente è caratterizzata da un occhio bianco con presenza di cellule in camera anteriore e la presenza di sinechie posteriori con o senza cheratopatia a bandelletta.

## IL WORK-UP NELLE UVEITI GRANULOMATOSE

All'inizio il work-up dovrebbe essere finalizzato a discriminare tra le forme infettive e non (2).
L'uveite di Fuchs è caratterizzata da fini precipitati cheratici stellati granulomatosi, vitreite anteriore (presenza di alcune cellule nel vitreo anteriore) fini noduli di Koeppe localizzati al margine pupillare dell'iride, prominenti vasi all'angolo irido-corneale in assenza di sinechie posteriori. La vitreite anteriore è il segno più frequente nei pazienti affetti da uveite di Fuchs e spesso è all'origine di misdiagnosi e di terapie inutili. Inoltre, in caso di uveite di Fuchs non è indicata alcuna terapia. (2).
Altre cause di uveite granulomatosa da indagare inizialmente sono la Sifilide, la Sarcoidosi e la Tubercolosi (8). Queste si possono presentare in svariati modi clinici e una pronta diagnosi è importante in quanto la gestione differisce notevolmente l'una dall'altra. Vanno pertanto eseguiti nel primo step gli esami virologici, sierologia per la Sifilide, l'ace, lisozima, l'RX del torace e il test cutaneo della Mantoux e/o Quantiferon Gold standard test per la diagnosi di Tubercolosi.
Nel caso si sospetti una uveite da Herpes Simplex/Zoster possono essere d'aiuto altri segni clinici come l'ipertono oculare e l'atrofia dell'iride (si ritrovano sia nell'Herpes Simplex che nella Varicella-Zoster). Una condizione che risulta raramente associata alle uveiti anteriori granulomatose è la sclerosi multipla (MS). Nella maggior parte dei casi si trovano nel segmento posteriore periflebite e vitreite. Nei pazienti con sospetta MS si dovrebbe procedere con una risonanza magnetica del sistema nervoso centrale.

L'evoluzione in campo patogenetico ed epidemiologico ha portato all'individuazione di criteri diagnostici ben definiti per le uveiti (IUSG)(17), indispensabili per arrivare a una diagnosi precoce e intervenire quindi con una terapia corretta ed efficace. Anche la possibilità di seguire specifici work-up ed effettuare sofisticati esami di laboratorio (ad es. l'impiego di test immunologici e di biologia molecolare in ambito microbiologico) varia da centro a centro e soprattutto da paese a paese. L'eziologia delle uveiti è cambiata nel tempo come testimoniato dall'avvento dell'HIV e dalla recrudescenza di altre patologie infettive (Tubercolosi e Sifilide) influenzate anche dai recenti flussi migratori.
L'osservazione dei dati riportati dagli studi epidemiologici italiani permette di affermare che, nonostante gli intervalli temporali siano diversi, esiste una concordanza tra le distribuzioni anatomiche delle uveiti. Nel tempo c'è stata una progressiva diminuzione delle forme idiopatiche, grazie al miglioramento dell'approccio diagnostico in senso multidisciplinare, che ha permesso di accorciare i tempi della diagnosi e d'intervento delle terapie.
La pubblicazione dei dati epidemiologici provenienti da diversi paesi è molto utile per seguire l'andamento delle patologie oculari infiammatorie e così indirizzare le risorse per la ricerca e l'assistenza.

### Referenze bibliografiche


1) Jabs DA, Nussemblatt RB, Rosembaum JT. Standardization of Uveitis Nomenclature (SUN) Working Group . Standardization of uveitis nomenclature for reporting clinical data. Results of the First International Workshop. Am J Ophthalmol 2005;140: 509-516.
2) Quaderni di oftalmologia, testo atlante sulle uveiti: capitolo 1 "Epidemiologia delle uveiti in Italia" Raffaella Aldigeri.
3) Quaderni di oftalmologia, testo atlante sulle uveiti: capitolo 2 "Work-up delle uveiti" Carl Herbort, Liberatina De Martino, Luca Cimino.
4) Paroli MP, Spinucci G, Liverani M, Monte R, Pezzi PP. Uveitis in childhood: an Italian clinical and epidemiological study. Ocul Immunol Inflamm. 2009;17(4):238-42.
5) Cimino L, Aldigeri R, Salvarani C, Zotti CA, Boiardi L, Parmeggiani M, Casali B, Cappuccini L. The causes of uveitis in a referral centre of Northern Italy. Int. Ophthalmol. 2010; Mar 14.
6) Mercanti A, Parolini B, Bonora A, Lequaglie Q, Tomazzoli L (2001) Epidemiology of endogenous uveitis in north-eastern Italy. Analysis of 655 new cases. Acta Ophthalmol Scand. 79:64-8.
7) Pivetti-Pezzi P, Accorinti M, La Cava M, Colabelli Gisoldi RA, Abdulaziz MA (1996) Endogenous uveitis: an analysis of 1,417 cases. Ophthalmologica 10:234-8.
8) Cimino L, Herbort CP, Aldigeri R, Salvarani C, Boiardi L (2009) Tuberculous uveitis, a resurgent and underdiagnosed disease. Int Ophthalmol. 29: 67-74.

News dal Mondo

# Flash dall'Eular 2013

**di Serena Mingolla**

L'ultima edizione del Congresso Annuale Europeo di Reumatologia - EULAR (The European league against rheumatism) ha avuto luogo a Madrid dal 12 al 15 giugno. Si tratta di un evento importante nel calendario della reumatologia mondiale e, come i congressi EULAR degli ultimi dieci anni, Madrid 2013 ha rappresentato una occasione unica per lo scambio di informazioni scientifiche e cliniche.

Tra le novità di quest'anno, la nomina a nuovo presidente EULAR di Maurizio Cutolo, Ordinario di reumatologia all'Università di Genova, che dal 15 giugno sostituisce Maxime Dougados alla guida della Lega europea. Cutolo è nello staff dell'Eular già da 15 anni avendo ricoperto diverse posizioni tra cui quella di "Chairman of the Committee for Education and Training" sino al suo nuovo attuale compito di Presidente, partito al termine dell'edizione Madrid 2013, il 15 Giugno. La nomina è avvenuta a larghissima maggioranza: si sono espressi a favore del clinico italiano oltre il 90% dei 96 votanti, tra presidenti di società scientifiche, presidenti di società di pazienti, presidenti di società che raggruppano il personale infermieristico e le altre persone titolate ad esprimersi sulla elezione.

Nel corso del Convegno, il neo-presidente ha sottolineato fra le sue priorità l'importanza di finanziare la ricerca nel campo delle patologie reumatiche e di istaurare un proficuo dialogo con il Parlamento europeo. "Il mio obiettivo - ha spiegato - è far sì che le patologie reumatiche non siano dimenticate. Si tratta di 150 condizioni croniche, tra cui alcune orfane di trattamenti. Il mio compito sarà cercare di convincere l'Europa a investire nel trattamento delle infiammazioni croniche anche per evitare che evolvano e portino ad altre malattie mortali, come ictus e tumori".

Tra gli argomenti trattati a Madrid, un tema clinico di grande rilevanza e di cruciale importanza è stato quello della terapia in senso lato delle patologie reumatiche. "In questa direzione appare evidente un continuo progresso nel campo dei farmaci biologici, che ormai datano circa 15 anni di vita" ha ricordato Cutolo ad Adnkronos Salute. "La disponibilità di farmaci biologici in grado di modulare i maggiori mediatori del processo immuni/flogistico sta permettendo di ottimizzarne l'uso, da un lato attraverso un loro impiego precoce sulla base di tecniche diagnostiche sempre più sensibili quali l'ultrasonografia articolare e la risonanza magnetica, dall'altro di potere disporre di forme di somministrazione sempre più pratiche, quali la via sottocutanea". In Europa sono in arrivo anche i cosiddetti "biosimilari", "cioè farmaci biologici" ha spiegato Cutolo "che seguendo strettamente le direttive di efficacia, qualità e sicurezza dettate dalle agenzie regolatorie americane ed europee potrebbero ridurre i costi di un trattamento divenuto ormai insostituibile nei casi di malattie reumatiche poco sensibili agli iniziali interventi terapeutici, includendo l'artrite psoriasica, il lupus eritematoso sistemico, e molte altre".

Eular 2013 ha visto la partecipazione di circa 14mila delegati da 121 nazioni. Oggi, the European league against rheumatism riunisce 98 gruppi tra società scientifiche (45), associazioni di pazienti (36) e di operatori sanitari (17). Oltre a queste importanti interazioni, anche quest'anno si è cercato di realizzare una più stretta collaborazione tra reumatologi, medici di medicina generale ed infermieri professionali, un impegno iniziato con Londra 2011.

Tra la vasta gamma di tematiche proposte, fondamentale è stato il programma proposto dal PARE grazie al quale i partecipanti hanno avuto la possibilità di seguire riunioni, corsi e workshop organizzati direttamente da Associazioni di persone con patologie reumatiche. Infine, ha avuto un ruolo centrale la presentazione dei poster, comprendendo anche scambi interattivi tra i partecipanti.

La città di Madrid è stata sede dell'EULAR per la prima volta ed ha offerto un'atmosfera sorprendente grazie alla sua architettura, alle gallerie, ai musei, ai teatri e alle sue specialità culinarie: un ottimo scenario per scambi scientifici e clinici, ma anche per collaborazioni internazionali e rinnovate amicizie.

"Non possiamo che fare i nostri migliori auguri al nuovo Presidente Eular - ha commentato Antonella Celano -. La sua nomina rappresenta una notizia significativa per la reumatologia europea ed anche, naturalmente, per la reumatologia italiana. Una buona notizia alla quale si aggiunge quella che vede Roma quale sede dell'edizione dell'Eular 2015. Due occasioni importanti per puntare in maniera decisiva i riflettori sulle patologie reumatiche e sui diritti delle persone che con esse convivono".

## Una Fondazione europea per le malattie reumatiche

Gli esperti riuniti a Madrid hanno annunciato il lancio dell'European Rheumathology Research Foundation (Errf), una fondazione indipendente e no profit che punta a promuovere la ricerca nelle malattie reumatiche e muscoloscheletriche.
Le malattie reumatiche, oltre 100 tipi diversi di patologie, colpiscono oltre 120 milioni di persone in Europa. Si tratta di una famiglia di malattie che assorbe circa il 25% dei costi sanitari totali dei Paesi europei. È il quadro tratteggiato da **Maxime Dougados**, presidente Eular 2013, all'apertura ufficiale dei lavori del congresso. Anche per questi numeri "il nostro incontro attira migliaia di specialisti, che fanno il punto sulla ricerca e sulle novità diagnostiche e terapeutiche, in un appuntamento che si conferma il primo al mondo nel settore".

## 1 milione di italiani con Spondiloartriti, solo 20-30% in cura

Una lombalgia dolorosa, che si fa sentire soprattutto di notte e al mattino per interi mesi, ma anche dita che si gonfiano e prendono l'aspetto di un salsicciotto e rigidità alle articolazioni. "Si tratta di un gruppo di 5 forme, assiali o periferiche, che colpiscono in Italia poco più di 1 milione di persone. Solo il 20-30% è seguito nei centri specialistici. Proprio per evitare diagnosi tardive di malattie che, dopo 10 anni, possono portare a invalidità, è importante rivolgere un appello ai medici di famiglia: mandateci i pazienti giovani, sotto i 45 anni, con una lombalgia infiammatoria da almeno 3 mesi. Potremo diagnosticarli e curarli". Lo dice **Ignazio Olivieri**, direttore del dipartimento di Reumatologia della Regione Basilicata, dall'Eular di Madrid. "Oggi infatti - prosegue Olivieri - possiamo fare diagnosi precoce, prima cioè che si sia instaurato un danno radiografico, e iniziare un trattamento che può fare la differenza per la vita del paziente. Ma occorre che il malato arrivi da noi. Il rischio è quello di sottovalutare la lombalgia, pensando a un problema di natura meccanica". Ma come distinguere il mal di schiena infiammatorio da quelli meccanici, legati a uno sforzo o a un trauma? "È molto semplice: se si sta bene a riposo, mentre si soffre in movimento - spiega l'esperto - il problema è meccanico, mentre se il dolore arriva la notte, a riposo, e continua al mattino, mentre col movimento poi passa, è di tipo infiammatorio".

## Diagnosi artrite, più difficile in Provincia

L'accesso a diagnosi e cure per i pazienti con sintomi di artrite non è uniforme in tutta la Penisola, anzi. A quanto sembra gli abitanti dei piccoli centri e della provincia sono penalizzati rispetto a quelli delle grandi città. A sostenerlo, illustrando anche i risultati di un recente studio condotto in tre diverse città italiane, è **Gianfranco Ferraccioli**, reumatologo del Policlinico Gemelli, a margine di Eular 2013. "Le liste d'attesa per visite specialistiche sono ancora importanti nei piccoli centri, mentre nelle aree urbane va meglio. Volevamo capire in che modo il fatto di risiedere in diverse aree geografiche potesse impattare su diagnosi e trattamento precoce dell'artrite", spiega il reumatologo. Lo studio è stato condotto in tre centri specializzati: ad Ancona, Pavia e Roma. "Abbiamo notato una diversità nell'accesso dei pazienti con sintomi a diagnosi e cure, nei tempi e nei modi: in città erano gli stessi malati a rivolgersi alle struttura specialistiche, mentre a Padova e Ancona arrivavano attraverso il medico di famiglia. Ebbene, i sintomi di questi pazienti duravano da 3 a 8 mesi; a un anno di distanza la remissione oscillava dal 30% al 50%, in base alla rapidità dell'intervento". Riconoscere per tempo e trattare la malattia favorisce un risultato ottimale, ma questo è possibile entro al massimo 12 mesi dai sintomi.

## Per il 50% delle persone con artrite cure a singhiozzo dopo i primi due anni

Cure a singhiozzo per i malati di artrite reaumatoide. Ad interrompere i medicinali biologici o ad assumerli in modo discontinuo è un paziente su due, a due anni dall'inizio della terapia. Lo rivela una ricerca presentata di un team statunitense. "Perdita di efficacia, ma anche dubbi sulla sicurezza e preferenze personali, insieme alle difficoltà di accesso alla terapia, sono fra i motivi che spingono a un trattamento discontinuo", spiega **Vibeke Strand** della Stanford University School of Medicine di Portola Valley, California. "Ma questa malattia progressiva, se non trattata, può ridurre la mobilità del paziente, incidere sulla qualità della vita, con il rischio di una disabilità permanente". Il lavoro ha coinvolto 6.209 pazienti adulti, seguiti dopo l'inizio della cura con medicinali biologici. "Chi si cura bene oltretutto è meno a rischio di infarto e ictus - sottolinea **Maurizio Montecucco**, direttore Reumatologia del San Matteo Università di Pavia - Ecco perché l'aderenza terapeutica è tanto importante. Dobbiamo parlare al malato dei farmaci in modo corretto e tarare la terapia in modo tale che il paziente non molli'".

**Intervista a Tiziana Nava**

# Il Percorso Terapeutico Riabilitativo

**di Raffaella Arnesano**

**Dott.ssa, di cosa si occupa un medico Fisiatra e soprattutto perché la riabilitazione è una parte fondamentale della terapia farmacologica delle persone affette da patologie reumatiche?**

Innanzi tutto bisogna fare una distinzione tra un fisiatra ed un fisioterapista. Il Fisiatra è un medico che ha preso la laurea in medicina e che poi ha fatto la specialità di fisiatria. È un medico, e come tale si occupa della diagnosi e della prognosi funzionale, valutando sul singolo paziente il percorso terapeutico più adatto ed efficace. Il Fisioterapista (già terapista della riabilitazione) è un professionista della Sanità in possesso del diploma di Laurea o titolo equipollente che lavora, sia in collaborazione con il Medico e le altre professioni sanitarie, sia autonomamente, in rapporto con la persona assistita, valutando e trattando le disfunzioni presenti nelle aeree della motricità, delle funzioni corticali superiori e viscerali conseguenti ad eventi patologici, a varia eziologia, congenita o acquisita.

**Come si dà inizio ad un percorso terapeutico riabilitativo e che cosa viene valutato?**

Il corpo, quando si ammala, ha la possibilità di organizzare un nuovo equilibrio fisico funzionale alla malattia, al dolore, all'impotenza di compiere i gesti. Parallelamente al danno fisico si associano spesso conseguenze a livello psicologico quali depressione, ansia, paura o angoscia che influenzano ulteriormente la postura (posizione del corpo). Nessuno ha coscienza del cambiamento che mette in atto a protezione della nuova situazione, ma di fatto si ritrova con una posizione e schemi di movimento (gesti) anomali, senza avere la consapevolezza delle ragioni e dei percorsi che hanno determinato il cambiamento. La riabilitazione diventa condizione indispensabile per permettere alla persona, attraverso un percorso individualizzato e personalizzato, di prendere coscienza non solo delle problematiche causate dalla malattia, ma di tutte quelle modificazioni, posizioni e gesti messi in atto a difesa della malattia e a loro volta causa di dolore. Un esempio può essere la mano colpita da una malattia reumatica. A distanza di tempo può presentarsi un dolore alla spalla, anche se non direttamente interessata dalla patologia. In questo caso essa risente di un'errata gestualità che mira a proteggere la mano. La consapevolezza di questo percorso messo in atto inconsciamente, consente alla persona di prevenire e controllare inutili sintomatologie che si sovrappongono, amplificando situazioni di dolore. Questo primo momento terapeutico consente alla persona di avere una visione globale del suo stato di salute al fine di imparare a distinguere e riconoscere un dolore infiammatorio direttamente legato alla malattia da una contrattura muscolare o un blocco articolare.

In questo caso la persona diventa capace di adottare i giusti comportamenti, elemento fondamentale per non entrare nel meccanismo del dolore come processo irreversibile. La persona deve diventare parte attiva nella gestione del suo stato di salute ed imparare ad individuare le cause del suo dolore e quindi di adottare i giusti comportamenti. Il percorso con il fisioterapista consente inoltre di creare un nuovo rapporto con il proprio corpo, presupposto per una corretta rieducazione della postura e dei gesti. Si tratta di un percorso che necessita di una stretta interazione da parte del fisioterapista con la persona, al fine di stabilire un linguaggio corporeo che trova nella relazione del gesto e della parola il percorso per prendere coscienza della propria condizione fisica.

**Nel suo libro "La riabilitazione integrata delle malattie reumatiche" descrive la necessità di proporre un nuovo approccio per affrontare le patologie reumatiche. Un percorso che punta con forza a migliorare la qualità della vita di ogni singola persona. Ce ne può parlare?**

Le malattie reumatiche possono essere fortemente invalidanti e chi ne è affetto vive una situazione di disagio paragonabile all'handicap. Oggi non è possibile considerarle esclusivamente come manifestazioni dell'apparato locomotore, ma come patologie che possono condizionare la persona nella sua qualità di vita. In tal senso organismi come EULAR (European League Against Rheumatism), ACR (American College of Rheumatology), e gli articoli scientifici internazionali,

considerano la persona affetta da malattia reumatica in un'ottica bio-psico-sociale. Questa visione obbliga a valutare aspetti più complessi della persona, che coinvolgono la sfera affettivo-relazionale, la stima e il rispetto di sé, la dignità rispetto all'ambiente esterno.In tal senso il ruolo giocato dalla fisioterapia è fondamentale e parte integrante della terapia medica, per la funzione basilare che essa può svolgere al fine di migliorare la qualità di vita della persona. La riabilitazione considera la disabilità come un processo dinamico e quindi modificabile, in cui i danni fisici, pur rivestendo un ruolo importante, non giustificanoda soli le problematiche manifestate dalla persona e le limitazioni nelle attività di vita quotidiana. In questo senso la riabilitazione non deve solo intervenire per eliminare il dolore e consentire alla persona di compiere qualsiasi gesto. Collaborando con un team multidisciplinare si può attuare un reale processo attivo di cambiamento attraverso il quale la persona, che è diventata disabile, viene posta in condizioni di acquisire ed utilizzare le conoscenze ed i comportamenti necessari per ottimizzare le funzioni fisiche, psicologiche e sociali. È evidente che la valutazione della persona in un'ottica biopsicosociale obbliga ad un approccio globale, multidisciplinare e trans-disciplinare, personalizzato fin dall'esordio della patologia e non, come spesso accade, quando si sono già instaurati danni, non solo fisici, spesso difficilmente recuperabili. Nel programma riabilitativo vanno considerate con la persona le problematiche che essa ritiene prioritarie, concordando insieme gli obiettivi realisticamente raggiungibili, al fine di migliorare la qualità della vita. L'instaurarsi di un'alleanza terapeutica tra fisioterapista e persona permette di intervenire più efficacemente con opportune scelte fisioterapiche sulla limitazione funzionale. Tale obiettivo viene perseguito attraverso la terapia cognitivo-comportamentale, che prevede una comprensione profonda da parte della persona di tutte le situazioni correlate alla malattia e la conseguente messa in atto di comportamenti corretti.

**Contrariamente a ciò che accade a livello internazionale, in Italia persistono le resistenze tra la Reumatologia e la Riabilitazione. Quali sono a suo avviso le motivazioni?**

Attualmente il problema è soprattutto di tipo economico è difficile poter realizzare uno spazio di riabilitazione reumatologica in ogni divisione reumatologica, così come sarebbe auspicabile. Le politiche sanitarie passate hanno puntato tutto sulla riabilitazione delle malattie neurologiche, trascurando quelle reumatiche. Oggi, quello che si può e si deve fare, è rendere il paziente sempre più informato sulla propria patologia e su come la riabilitazione può intervenire non solo sul danno conclamato, ma soprattutto sulla prevenzione del danno che quella singola patologia con il tempo provocherà. Una persona consapevole farà anche delle richieste consapevoli divenendo lui il punto di contatto tra la "Reumatologia" e la "Riabilitazione".

Tiziana Nava è dott.ssa in fisioterapia - Presidente Gruppo Interesse Specialistico Riabilitazione Reumatologica (Associazione Italiana Fisioterapisti), docente universitario.

## Indicazioni da seguire prima di sottoporsi ad un trattamento di riabilitazione

1. La riabilitazione deve essere effettuata esclusivamente dal fisioterapista con qualifiche certificate: laurea in fisioterapia e specializzazione per la riabilitazione delle malattie reumatiche.

2. Ogni trattamento riabilitativo è mirato al singolo individuo: non esistono pazienti uguali fra loro a parità di malattia.

3. Si ricorda alla persona che il trattamento corretto non procura mai dolore, non è aggressivo e traumatizzante, ma graduale e rilassante.

4. Il fisioterapista deve sempre illustrare alla persona le metodiche che intende adottare e le relative motivazioni.

5. La persona ha il diritto di chiedere spiegazioni ove il procedimento non le sia chiaro.

6. Al termine del trattamento la persona deve provare una sensazione di benessere, che può essere accompagnata da un affaticamento muscolare, che tuttavia è una cosa molto diversa dal dolore.

7. Sempre al termine del trattamento la persona non deve avere manifestazioni infiammatorie come: gonfiori, lividi, difficoltà di movimento, dolore locale e/o diffuso.

8. Può accadere che la persona si stupisca del fatto che il fisioterapista operi in un distretto corporeo diverso da quello in cui accusa dolore: si tratta di una prassi alcune volte necessaria, su cui il fisioterapista deve essere pronto a fornire delucidazioni.

**Intervista a Matteo Sofia**

# Rimanere senza fiato: le insidie dell'ipertensione polmonare

**di Serena Mingolla**

*Domenica 5 maggio 2013 si è celebrata la seconda giornata mondiale dedicata all'Ipertensione Polmonare (IP), una malattia rara e progressiva, caratterizzata da pressione sanguigna pericolosamente alta e resistenza vascolare che si traduce spesso in affanno, mancanza di respiro e stanchezza e può culminare nello scompenso cardiaco anche mortale. Approfondiamo questo tema delicato con il prof. Matteo Sofia Pneumologo presso il Policlinico Federico II di Napoli.*

**Professor Sofia, una delle insidie della IP è legata al suo essere multiforme.**
Effettivamente, la più recente classificazione clinica dell'IP, oltre a definire la diagnosi (aumento a riposo della pressione arteriosa media polmonare al cateterismo cardiaco destro > di 25 mm Hg), evidenzia la grande eterogeneità di questa condizione che comprende decine di forme differenti, distribuite in 5 gruppi. Ci sono forme differenti comuni, come le IP secondarie a malattie del cuore sinistro o a malattie respiratorie croniche (gr 2 e gr 3 rispettivamente) e forme più rare come l'IP arteriosa idiopatica o associata ad alcune affezioni tra le quali le collagenopatie come la sclerodermia (gr 1 ), l'IP cronica tromboembolica cronica (gr 4). Abbiamo quindi uno scenario clinico molto ampio che però distingue le forme di IP che si caratterizzano come una vera e propria malattia autonoma, come la IAP o la tromboembolica, dalle forme che rappresentano una complicanza dell'evoluzione delle malattie cardiorespiratorie croniche. Questa distinzione è importante poichè solo nella IAP trovano attualmente indicazione i farmaci specifici per l'IP, grazie alle evidenze accumulatesi in questi ultimi anni; così come nella IP tromboembolica si è ormai affermato il trattamento chirurgico di disostruzione dei vasi polmonari (tromboendoarteriectomia polmonare), che ha radicalmente modificato la prognosi di questa forma. Tuttavia, malgrado i progressi nella conoscenza della IAP, i registri internazionali sulle caratteristiche cliniche di quest'affezione ci dicono che, nell'arco di 20 anni, al momento della diagnosi, i pazienti si presentano già in una fase avanzata e grave di malattia, nel senso che passano circa 2-3 anni prima dell'individuazione diagnostica. Inoltre il valore di IP al momento della diagnosi è già di circa 40-50 mmHg, cioè corrispondente ad un livello grave, ed i sintomi risultano già in uno stadio invalidante, cosicché la maggior parte dei pazienti si colloca nell'ambito delle 4 classi funzionali di gravità basate sulla tollerabilità allo sforzo, già allo stadio 3 o 4.

**L'IP colpisce indiscriminatamente adulti e bambini e l'aspettativa di vita dipende dalla precocità della diagnosi. Quali sono i campanelli d'allarme a cui si può e si deve prestare attenzione?**
Il sintomo dispnea, inteso come difficoltà soggettiva alla respirazione, che si accentua anche con uno sforzo lieve, è una manifestazione molto spesso trascurata, sia dal paziente che dal medico. Il paziente spesso l'attribuisce a fattori comuni, come il fumo o l'aumento di peso; il medico, di fronte ad un paziente che non presenta segni evidenti di malattie cardiache o respiratorie evidenti, tende a sottovalutare il sintomo e non è raro che, trattandosi spesso di donne in età giovanile o menopausale, tale sintomo venga frettolosamente interpretato come una manifestazione psicosomatica. Inoltre, il sintomo viene generalmente riferito durante il colloquio con il medico, in condizioni di riposo, da pazienti che per la loro età o aspetto sembrano in ottimo stato di salute; la sensazione di difficoltà respiratoria viene riferita in modo estremamente variabile (fiato corto, affaticamento, costrizione toracica, astenia, palpitazioni) il che può essere di scarso orientamento. Per avere una stima più oggettiva occorre formulare domande specifiche al paziente (ad es.: riesci a salire una rampa di scale senza affanno? devi fermarti durante attività fisiche sportive o particolarmente faticose?). Una prova utile per verificare in ambulatorio le difficoltà respiratorie del paziente è quella di farlo camminare per sei minuti per un corridoio di lunghezza conosciuta, calcolando quanti metri percorre e le difficoltà che riferisce a compiere questo piccolo sforzo. Un'altra manifestazione clinica spesso sottovalutata sono gli episodi di breve o improvvisa perdita di coscienza, durante uno sforzo (sincope) legata alle conseguenze della bassa portata cardiaca generale che caratterizza il paziente con IAP, a causa della difficoltà di pompare sangue nel polmone, con grave limitazione al ritorno al cuore sinistro. La sincope senza causa apparente può essere la manifestazione di una IAP già grave, anche in assenza di disturbi respiratori premonitori. In definitiva la dispnea da sforzo e la sincope comprendono più dell'80% dei sintomi di esordio della IAP.

**Frequentemente, l'ipertensione polmonare è associata ad altre patologie, come malattie del connettivo (sclerodermia, lupus), del fegato (ipertensione portale), infezioni virali (HIV), cardiopatie congenite, tromboembolia polmonare. Quali sono i pericoli legati a queste comorbilità e**

**come è possibile farvi fronte?**
Come già detto, la IAP è una malattia rara con una prevalenza di 50 casi ogni milione di abitante e quindi circa 3000 pazienti stimati nel nostro Paese; uno screening della popolazione generale per questa malattia sarebbe improponibile, ma, sapendo che esistono delle condizioni che rappresentano un particolare rischio per la IAP, con una prevalenza che varia dallo 0.5 al 15 % dei pazienti, ciò può aiutare a concentrare la nostra attenzione su queste categorie, ai fini di una diagnosi precoce e di un trattamento specifico. Mentre per le cardiopatie congenite, l'infezione da HIV o l'ipertensione, tale problematica è ben presente nelle procedure diagnostiche, le collagenopatie, e la sclerodermia in particolare, possono presentare difficoltà diagnostiche legate ai seguenti fattori: la IAP associata a sclerodermia, va distinta dalle forme di IP secondaria a fibrosi polmonare diffusa, o da malattia del cuore sx che pure costituiscono possibili localizzazioni della malattia sclerodermica. La IAP della sclerodermia aumenta di 3-3,5 volte il rischio di mortalità e una diagnosi precoce può incidere sulla prognosi; non esiste al momento un unico test di screening efficace per la IAP associata a sclerodermia ma, anche grazie ad indagini prospettiche su ampio campione è possibile utilizzare, nella fase di accertamento diagnostico, una serie di test non invasivi come l'ecocardiogramma, soprattutto integrando la stima della pressione polmonare sistolica con alcuni indici di funzione del ventricolo destro, alcuni biomarker su sangue come il pro-BNP, le caratteristiche clinico-radiologiche del paziente la IAP è tendenzialmente più frequente nelle forme con interessamento cutaneo limitato, fenomeni di Raynaud, disturbi gastroenterici e un quadro tc del torace poco interessato da fenomeni di fibrosi. Un test di particolare importanza nella valutazione iniziale e nel monitoraggio dei pazienti a rischio di IAP è il test di diffusione polmonare alveolo-capillare al monossido di carbonio, che fornisce informazioni sullo stato di integrità del microcircolo polmonare che, in presenza di IAP è notevolmente ridotto. Una diminuzione del 40% della diffusione rappresenta un importante fattore di rischio per IAP in pazienti con sclerodermia e dovrebbe far prendere in considerazione, insieme agli altri indicatori non invasivi, la decisione di sottoporre il paziente a cateterismo cardiaco destro per la diagnosi definitiva.

**Il tema della giornata mondiale è stato lo SPORT. Lo slogan "Rimani senza fiato per l'IP" era un chiaro invito rivolto a coloro che non hanno questo problema a comprendere come si sentano i malati di IP quando svolgono le loro attività quotidiane, anche quelle più banali, come camminare o fare una rampa di scale. Quali sono oggi le migliori fonti di informazione sull'ipertensione polmonare?**
Nell'epoca di Internet le possibilità di un'informazione immediata sulla malattia sono tante, ma certamente i migliori riferimenti sono rappresentati dai siti e dalle guide informative delle associazioni dei pazienti, sia specificamente rivolte a riunire i pazienti con diagnosi di IAP (l'Associazione Malati Ipertensione Polmonare - AMIP, l'Associazione Ipertensione Polmonare Italiana AIPI ), sia quelle come la vostra costituite da pazienti con patologie a rischio per IAP. Un'altra fonte di aggiornamento è rappresentata dall'Osservatorio Nazionale sulle Malattie Rare - O.Ma.R.. Attualmente in ogni grande Ospedale cittadino nel quale siano presenti competenze cardiologiche, pneumologiche e reumatologiche, si stanno sviluppando sezioni ambulatoriali per lo screening di IP nei soggetti a rischio o specificamente rivolte allo studio di malattie respiratorie rare che includono la IAP o malattie come le interstiziopatie polmonari che spesso si complicano con forme gravi di IP o causano patologia polmonare diffusa.

**Il Sistema Sanitario Nazionale fornisce tutti i farmaci gratuitamente per l'IP ma i nostri associati spesso si lamentano della complessità di questo iter. Cosa ci dice al riguardo?**
È vero, il costo dei farmaci per la IAP ed anche la loro complessità di somministrazione nelle forme gravi (necessità di somministrazione con sistemi di infusione continua) rende a volte complicato il rapporto con l'approvvigionamento delle terapie per il paziente con un comprensibile aumento dello stato d'ansia e sofferenza già importante per le notevoli limitazioni indotte dalla malattia. Il fattore distanza dalle strutture di riferimento rende inoltre talvolta difficile la comunicazione con le strutture territoriali, che risulta indispensabile proprio per il numero esiguo di pazienti con diagnosi di IAP, ma che necessitano spesso di un terapia individualizzata a seconda della evoluzione della malattia. Occorre ricordare che il trattamento farmacologico della IAP ha dimostrato di migliorare l'aspettativa e la qualità di vita di una malattia che prima dell'introduzione di farmaci specifici, nelle forme gravi di IAP, presentava una sopravvivenza media di 2.5 anni ed un decorso progressivo ed invalidante, mentre attualmente vi sono

evidenze di un miglioramento del 15-20% nella prognosi.

**Quali sono i centri di riferimento per la cura della IP?**

La situazione italiana di assistenza ai pazienti con IP si caratterizza per la distribuzione di alcuni Centri di riferimento su tutto il territorio nazionale dal Nord al Sud (ad es.: Pavia, Bologna, Roma, Napoli, Palermo) ed una serie di strutture filtro, praticamene in ogni regione, che generalmente svolgono un'efficace individuazione-qualificazione della malattia. Le caratteristiche ideali di un centro di riferimento devono essere quelle di una numerosa casistica, la possibilità di effettuare le principali indagini emodinamiche polmonari necessarie alla diagnosi definitiva, la capacità di gestire le terapie più complesse nelle forme gravi basate sulla somministrazione continua con pompa infusionale, il contatto con centri di Chirurgia cardiopolmonare per gli interventi di tromboendoarteriectomia polmonare o di trapianto polmonare. Naturalmente è necessario avere a disposizione almeno competenze cardiologiche, pneumologiche, reumatologiche per una gestione multidisciplinare del paziente.

**L'obiettivo della nostra Associazione è anche quello di partecipare come pazienti alle attività di ricerca ed essere sempre informati sulle novità terapeutiche. Cosa possiamo aspettarci al riguardo nei prossimi anni?**

La IAP è forse una delle malattie per le quali negli ultimi anni sono stati effettuati più studi farmacologici che hanno consentito di stabilire l'efficacia clinica di almeno tre categorie di farmaci (prostanoid, antagonisti dell'endotelina-1, inibitori delle fosfodiesterasi-5 con aumento della biodisponibilità di ossido nitrico) per i quali è dimostrato un vantaggio sulla sopravvivenza, sintomatologia clinica, tempo al peggioramento di malattia, qualità della vita. Tuttavia, le caratteristiche evolutive della malattia sono tali da far prevedere, dopo il primo anno di terapia, una variabilità di risposta; inoltre, nelle forme gravi, la terapia attualmente deve necessariamente utilizzare, per le caratteristiche dei farmaci, sistemi di infusione continua endovenosa o sottocutanea, che interferiscono con la qualità di vita del paziente e la sua vita di relazione. Pertanto, nei prossimi anni, i progressi più importanti saranno legati all'impiego dei farmaci tradizionali in forma orale anche nelle forme gravi, all'utilizzazione di nuovi farmaci che intercettano i meccanismi patogenetici di malattia legati ai fenomeni di proliferazione cellulare che alterano la struttura dei vasi polmonari. Infine, è possibile che possa cambiare anche il protocollo di somministrazione dei farmaci, passando da una terapia incrementale di progressiva sommazione dei farmaci ad un trattamento ab inizio di combinazione per sortire il migliore effetto in modo più completo ed immediato.

Prof. Matteo Sofia, Prof. Ordinario di Malattie Respiratorie Università Federico II Napoli, Direttore del Dipartimento di Pneumologia e della UOC 1 Pneumotisiologia Federico II dell'Ospedale Monaldi, Napoli.

Roma, 5 Maggio 2013 - Un flash mob con mille bolle di sapone in Piazza S. Pietro nella giornata mondiale dell'ipertensione polmonare, per ricordare a tutti che questa malattia lentamente toglie il respiro. fonte foto: www.agi.it

**La posizione FISH**

# Maggiorazioni sociali delle pensioni

**da www.fishonlus.it**

*"Le condizioni di vita delle persone con disabilità di questo Paese si sono drammaticamente aggravate negli ultimi due anni. I fatti, i dati, le cifre e migliaia di storie personali descrivono una realtà di progressivo, ulteriore impoverimento, di esclusione dal mondo del lavoro, di riduzione di servizi e sostegno, di pesante difficoltà economica. Per questo motivo accogliamo con favore qualsiasi ipotesi possa offrire aiuto alle famiglie e alle persone con disabilità, anche se sono necessari interventi strutturali."*

La riflessione di Pietro Barbieri, Presidente della Federazione Italiana per il Superamento dell'Handicap, viene espressa come premessa al sostegno che la FISH esprime alla rapida discussione della proposta di legge (Atti della Camera, n. 1) che estende le maggiorazioni sociali delle pensioni anche agli invalidi di età inferiore ai 60 anni di età. Si tratta di una maggiorazione che spetterebbe alle sole persone con disabilità con redditi assai esigui e porterebbe la pensione da 275 a 630 euro al massimo. La proposta di legge è di iniziativa popolare e giaceva alla Camera dal 2008. Solo da maggio è stata assegnata, in sede referente, alla Commissione Affari Sociali. La FISH ha formalmente richiesto al Presidente della Commissione una rapida calendarizzazione e discussione della proposta che prevede anche l'acquisizione del parere delle Commissioni Lavoro e Bilancio.

*"Il terzo articolo della proposta, quello relativo alla copertura, ci inquieta non poco. Prevede, infatti, che per l'attuazione delle future disposizioni si attinga al già esangue Fondo per la non autosufficienza, peraltro nemmeno finanziato per il 2014. Il contrasto all'impoverimento e alla discriminazione che derivano dalla disabilità hanno necessità di ben altre risorse e impegni politici! E in questo senso il Piano di Azione sulla disabilità è il primo atto che il Governo deve approvare proprio per definire il 'copione' sul quale impostare coerentemente le politiche per la disabilità."*

# Il nostro incontro con Salvatore Nocera

**Vicepresidente FISH Federazione Italiana per il superamento dell'handicap**

**Vice Presidente, il problema del lavoro per chi ha una disabilità è decisamente peggiorato negli ultimi anni, cosa si aspetta per il futuro?**

Con il lavoro siamo veramente in una situazione disastrosa. La percentuale dei disoccupati nelle liste di collocamento è altissima e l'80% circa riguarda persone con disabilità. Con i tagli alle spese sono state ridotte le possibilità di operare dei Servizi per l'Impiego nonché la dotazione dei nuclei di valutazione per i progetti di inserimento lavorativo mirati. Ancora più preoccupante è che si ritorna alla logica delle cooperative sociali, e peggio ancora, dei laboratori protetti dove singoli gruppi di disabili rimangono isolati dal resto del mondo. Queste iniziative niente hanno a che vedere con la logica della legge n° 68 che ha previsto e normato l'inserimento lavorativo.

Siamo assolutamente contrari alla posizione dell'INPS che si ostina ad insistere sui criteri delle percentuali. Siamo di fronte ad un vero e proprio monopolio delle commissioni. Addirittura si è tentato di estendere l'utilizzo delle commissioni dell'INPS anche per l'accertamento della disabilità a fini scolastici, cosa che siamo riusciti ad evitare nella scorsa Legge di stabilità.

Bene, occorre veramente smetterla con questa enormità di controlli che costano non solo in termini economici ma anche in termini di serenità delle famiglie e dei disabili stessi che si trovano di fronte a delle commissione dove non è presente il medico specialista della propria patologia.

Nella foto il Direttore di Morfologie Serena Mingolla con Salvatore Nocera Vicepresidente FISH Federazione per il Superamento dell'Handicapp

**In questo scenario difficile, qual è il messaggio positivo che possiamo lanciare ai nostri lettori?**

In questo momento difficile dobbiamo mantenere alto il coraggio che ci ha visto combattere sino ad oggi. Dobbiamo resistere per far sì che non si torni indietro, dobbiamo fare resistenza. Per il resto, purtroppo, non c'è molto da essere ottimisti. Intorno a noi c'è un grande disinteresse della classe politica attuale. Le leggi ci sono, dobbiamo lottare affinchè vengano applicate.

# Progetto CARE: il “pronto intervento” per fermare l'avanzata dell'artrite reumatoide

*Accelerare la diagnosi e la terapia dell'artrite reumatoide per arrestarne la progressione prima che si producano danni invalidanti alle articolazioni è il principale obiettivo del progetto CARE (Curare l'Artrite Reumatoide Early), un servizio attivato dal Centro di Reumatologia del Policlinico di Bari in collaborazione con APMAR e con il supporto non condizionato di MSD. Si tratta di un ambulatorio e di una linea telefonica dedicata, insieme al coinvolgimento dei medici di famiglia, che permettono di avviare la terapia ai primi segni di artrite, quando sono maggiori le possibilità di successo. CARE è stato presentato a Bari il 19 Giugno.*

Una corsia preferenziale per accelerare diagnosi e terapia dell'artrite reumatoide e migliorare in generale la gestione della patologia, favorendo il dialogo tra il paziente e il proprio medico. È quanto offre il programma CARE, nato per facilitare la vita ai pazienti con artrite reumatoide e agli specialisti che li curano, offrendo loro un supporto a 360 gradi. Già dal 2007 è attiva una Early Clinic che si fa carico in modo privilegiato dei pazienti con malattia agli esordi, mentre da pochi mesi è stato attivato un call center dedicato, con l'obiettivo di agevolare l'avvio della terapia per i pazienti con sospetta diagnosi e gestire le richieste di informazioni, le prenotazioni e ogni altra esigenza dei pazienti già in cura. Il personale del call center è specificatamente formato e possiede un elenco delle domande che i pazienti più frequentemente rivolgono agli specialisti (una FAQ, Frequently Asked Questions).

“La diagnosi precoce e l'avvio tempestivo della terapia hanno un impatto rilevantissimo sul successo terapeutico, in quanto il 40% del danno strutturale della cartilagine articolare e dell'osso si instaura entro i primi 3-6 mesi, mentre l'80% del danno si completa quasi nei primi 12 mesi», afferma **Giovanni Lapadula**, Direttore dell'Unità Operativa di Reumatologia del Policlinico di Bari “Se vogliamo veramente curare l'artrite reumatoide non possiamo limitarci al trattamento antidolorifico e antinfiammatorio ma dobbiamo intervenire con farmaci efficaci sul l'attività di malattia, durante la cosiddetta “finestra di opportunità terapeutica”, il periodo che precede la comparsa delle lesioni”.

Se non diagnosticata e curata tempestivamente, l'artrite reumatoide nel 70-80% dei casi può causare gravi deformità delle articolazioni. La quotidianità dei pazienti è messa a dura a prova anche nelle attività più semplici come vestirsi, afferrare una pentola, lavarsi e truccarsi o guidare l'auto. Nel trattamento di questa patologia la vera svolta è arrivata con l'avvento dei farmaci biotecnologici che hanno radicalmente cambiato la qualità di vita dei pazienti permettendo loro un recupero del futuro e una restituzione alla vita, ma è essenziale l'intervento precocissimo.

“Il principio ispiratore del progetto CARE sin dalla sua attivazione nel 2007 è stato quello di creare una stretta collaborazione tra medici di famiglia e specialisti reumatologi, la sola in grado di assicurare un percorso diagnostico-terapeutico precocissimo, “facilitato” e di contribuire al raggiungimento di buoni risultati in termini di outcome, afferma **Maria Grazia Anelli,** Specialista in Reumatologia, Responsabile Ambulatorio Early Arthritis del Policlinico di Bari. “Non a caso dal 2007, anno di attivazione dell'ambulatorio dedicato alla Early Arthritis, c'è stato sicuramente di anno in anno un incremento del numero di nuove diagnosi. L'anno che ha fatto registrare il picco maggiore di nuove diagnosi è stato proprio il 2012, in coincidenza dell'attivazione del call center dedicato. Ma il dato più importante è che i pazienti gestiti grazie al Progetto CARE hanno mostrato percentuali di remissione dell'artrite prossime al 95%”.

Pilastro del servizio CARE è la stretta collaborazione tra specialisti e medici di famiglia che, in virtù del rapporto continuativo con i pazienti, possono identificare i casi sospetti da inviare al reumatologo in presenza di alcuni campanelli d'allarme (astenia, tumefazione, dolore, rigidità mattutina che perdurano da oltre 3 mesi).

“I segni dell'artrite reumatoide spesso sono sottovalutati perché si ritiene comunemente che i dolori articolari, la malattia reumatica, siano fatti tipici dell'età avanzata, mentre oggi sappiamo che anche i giovanissimi sono colpiti dall'artrite reumatoide”, spiega **Antonella Celano**, Presidente dell'Associazione Persone con Malattie Reumatiche, APMAR. “Il Servizio CARE semplifica la vita del paziente e permette il superamento di tante barriere, una tra le tante le liste d'attesa. Il vantaggio più importante riguarda la possibilità di tenere sotto osservazione i campanelli d'allarme e di correre dal reumatologo appena il medico di famiglia lo ritiene utile. Dunque il Progetto CARE si inserisce in quell'ottica ormai ampiamente condivisa per cui non deve più esserci un'artrite reumatoide non diagnosticata in tempo e non trattata”.

Oltre alla segnalazione dei nuovi casi di malattia, le attività del Servizio prevedono: la segnalazione delle scadenze dei controlli e del piano terapeutico, il recall per le scadenze dei vari esami e i contatti con i medici di famiglia.

**848.800.959**

**Il Contact Center del Servizio CARE è attivo dal lunedì al venerdì con orario 9.30-13.00 e 14.00-18.00**

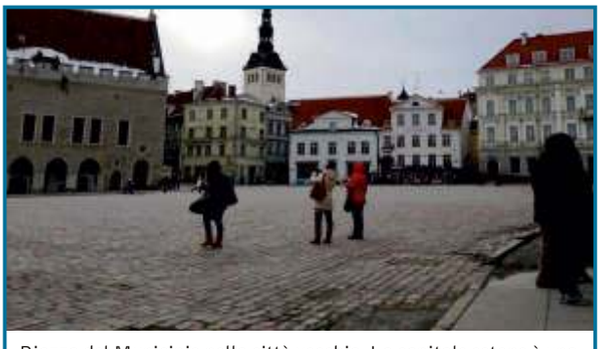
**Fotonotizia**

# Tallinn, città accessibile

Il turismo accessibile è un argomento che ci interessa ed ogni volta che ne abbiamo l'occasione ci piace portarvi con noi in luoghi lontani, sempre con un occhio indagatore su quelle che sono le problematiche che un viaggiatore con esigenze speciali può incontrare. Tallin, la capitale dell'Estonia, è una meta che consigliamo, non solo perché è una piccola bomboniera a misura d'uomo, ma anche perché rappresenta un esempio di accessibilità. La sua Città Vecchia è divenuta patrimonio dell'umanità dell'UNESCO nel 1997. Ringraziamo Angela Lorè, responsabile gruppo giovani di APMAR, che ha partecipato al meeting "PARE Youth Project" (Tallinn, 1 - 3 marzo 2013) e ci ha fornito il servizio fotografico.

Le torri medievali della città, porte del centro storico. La zona delimita il mercato, che indica l'inizio della città medioevale di Tallinn, chiamata Toompea dal tedesco Domberg, "collina della Cattedrale" che si trova su di una collina calcarea nella parte centrale della città. "Toompea" è patrimonio dell' Umanità dell' Unesco.

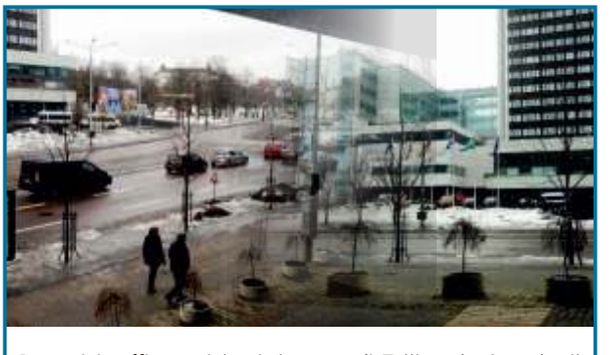
Municipio medioevale con la guglia del Vecchio Tommaso: è uno dei simboli ed il guardiano della città di Tallinn, la capitale dell'Estonia. Si tratta di una banderuola segnavento che raffigura un vecchio guerriero estone, chiamato appunto Vana Toomas (Vecchio Tommaso), che fu alloggiato sulla guglia della torre del Municipio di Tallinn, nel 1530.



Piazza del Municipio nella città vecchia. La capitale estone è una delle città più accessibili europee, perché priva di barriere architettoniche.

In qualche locale caratteristico tipico della città vecchia è possibile trovare pochi gradini da salire, come si vede nell'immagine.

Tipici negozi risalenti all'epoca medioevale nella piazza del Municipio. Nel raggio di pochi metri si trovano Raeapteek, la più antica farmacia europea ancora esistente, il Municipio medioevale e la chiesa di San Nicola o Basilica di San Nicolò, dedicata a San Nicola, patrono dei marinai, dei pescatori e dei bambini. Dopo il suo restauro la chiesa ospita il Museo d'arte medioevale ed è utilizzata come sala da concerti. Da notare i marciapiedi bassissimi, quasi inesistenti!



Immagini raffiguranti la città nuova di Tallinn che è anche il principale porto dell' Estonia e costituisce un discreto polo di attività produttive. Sono sviluppate le industrie elettroniche e cantieristiche, come quelle alimentari, mentre negli ultimi anni è molto cresciuto il settore informatico. Nel 2005 il New York Times ha definito l'Estonia come "una sorta di Silicon Valley sul Mar Baltico". La più nota start up estone del settore è, probabilmente, la Skype Technologies S.A., che ha elaborato l'omonimo software.

**Intervista a Laura Valsecchi**

# La Terapia occupazionale per un futuro sempre più accessibile

**di Raffaella Arnesano**

*"Di derivazione greca ("ergein" = agire, essere attivi), il termine "ergoterapia" ossia terapia occupazionale, esprime il concetto secondo il quale l'essere impegnati costituisce un bisogno primario dell'essere umano e che un'attività svolta in maniera mirata ha degli effetti terapeutici. La terapia occupazionale si applica a persone di tutte le età le cui capacità di azione sono andate perdute o sono diminuite, ma anche alle persone che intendono svilupparle. Obiettivo della terapia occupazionale è potenziare la capacità di azione della persona negli ambiti per lei importanti inerenti l'autonomia e l'indipendenza, la produttività, il tempo libero e la ricreazione nel contesto in cui vive. In maniera mirata e orientata alle risorse, la terapia occupazionale fa leva su attività specifiche, adattamento all'ambiente e consulenza consentendo ai fruitori di migliorare la propria capacità di azione nella quotidianità, la partecipazione sociale, la qualità e la soddisfazione di vita individuali" Definizione di terapia occupazionale della DACHS al 6.2.2007.*

**Dott.ssa , quali sono gli ambiti di intervento della terapia occupazionale?**

La Terapia occupazionale è una disciplina riabilitativa che nasce in America nel 1917 e si sviluppa in tutta l'Europa. Arriva in Italia nel 1977 ma diviene un corso di laurea vero e proprio solo nell'anno accademico 2000 -2001. La Terapia occupazionale si occupa di tutte le persone che, colpite da particolari patologie, riducono il loro grado di autosufficienza. Questa metodologia ha infatti l'obiettivo di ripristinare la massima autonomia ed indipendenza e di garantire all'individuo in difficoltà di mantenere un livello di qualità di vita adeguato al proprio stile e alle proprie singolari necessità. Il percorso parte da una profonda osservazione della persona: la sua età, i suoi bisogni i suoi interessi, la sua particolare condizione critica. Una volta "conosciuta" la persona ed il suo stile di vita si potrà predisporre un programma per la gestione autonoma del quotidiano che riguardi non solo le attività di base come lavarsi, vestirsi, prendersi cura di sè ma anche la vita relazionale, di comunicazione, scolastica e professionale. Ovviamente la TO si avvale di precise metodiche, attualmente sempre più sostenute da soluzioni tecnologiche all'avanguardia. Oggi esistono ausili tecnici che possono non solo supportare lo svolgimento delle attività e prevenire ulteriori difficoltà, ma addirittura sostituire completamente una determinata funzione. Gli ausili consentono l'adattamento della persona all'ambiente, agevolando tutte quelle attività che non è più in grado di svolgere. Numerosi, per esempio, sono gli ausili usati nell'ambiente che permettono alle persone una gestione della vita migliore fino ad arrivare a tecnologie che consentono a persone con gravissime disabilità di comunicare e relazionare all'esterno e controllare l'ambiente.

**Come si inserisce il terapista occupazionale nel Team di riabilitazione?**

Partiamo dal presupposto che la riabilitazione è un lavoro di équipe. Per qualsiasi tipo di persona e per qualsiasi tipo di patologia il percorso terapeutico prevede più professioni sanitari e sociali che insieme concorrono ad un progetto. Nell'équipe sarà presente il fisioterapista, il logopedista, l'assistente sociale, il terapista occupazionale, lo psicologo ed i medici con le singole e diverse specialità. Quando l'obiettivo è quello di portare un individuo in una condizione di autonomia e di integrazione massima possibile non si può ragionare singolarmente ma bisogna affrontare un percorso di confronto e di osservazione che non può prescindere da un équipe multidisciplinare. Ovviamente il ruolo centrale all'interno dell'équipe di riabilitazione è quello del paziente e della sua famiglia. Un percorso terapeutico inizia proprio dalla persona, dall'ascolto delle sue problematiche, dalla sua età, dal suo stile di vita, dai suoi bisogni e dai suoi obiettivi. Comprendere l'individuo fino in fondo è il primo passo verso un percorso di riabilitazione di successo.

**In Italia la figura del terapista occupazionale è ancora poco conosciuta. Come ci si avvicina a questa professione?**

Oggi il terapista occupazionale è un professionista sanitario nell'area riabilitativa riconosciuto al pari degli altri. Un giovane che vorrà accostarsi alla professione dovrà aggiungere al corso triennale di laurea breve i due anni di specializzazione. Il corso di laurea è veramente multidisciplinare ed abbraccia aree di intervento differenti: da materie strettamente mediche (anatomia, fisiologia,ecc) a materie umanistiche (sociologia, pedagogia, psicologia) fino alle materie specifiche dell'ambito della terapia occupazionale. Il terapista occupazionale, una volta formato, si occuperà della prevenzione e della cura dei soggetti affetti da patologie e disordini fisici/psichici, sia con disabilità temporanee che permanenti, utilizzando attività espressive manuali rappresentative, ludiche, della vita quotidiana. I laureati in Terapia Occupazionale, in riferimento alla diagnosi ed alle prescrizioni del medico ed in collaborazione con altre figure socio sanitarie, effettuano una valutazione

funzionale e psicologica del soggetto ed elaborano, in équipe multidisciplinare, la definizione del programma riabilitativo volto all'individuazione ed al superamento dei bisogni della persona affetta da disabilità ed al suo avviamento verso l'autonomia. Una autonomia personale, nell'ambiente di vita quotidiana e nel tessuto sociale. Devo però mettere in evidenza che nonostante questa particolare figura professionale stia diventando sempre più richiesta non è però sempre presente nell'organico delle organizzazioni sanitarie.
Attualmente per i neo laureati non è facilissimo l'ingresso nel mondo del lavoro, nonostante il bisogno crescente e riconosciuto di questa professione. Ci auguriamo, per uno sviluppo futuro, di guardare a ciò che è accaduto negli altri Paesi Europei dove i Terapisti Occupazionali non vengono solo impiegati nelle strutture sanitarie ma anche nelle scuole e nei servizi sociali.

Dott.ssa Laura Valsecchi, Coordinatore Area Riabilitativa - dell'Unità Spinale Unipolare dell'Ospedale Niguarda Ca'Granda di Milano


Numero 10 - 2013

**morfo**logie

Rivista della Associazione Persone con Malattie Reumatiche ONLUS

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 21 Giugno 2013



**Redazione**

Antonella **Celano** (Presidente APMAR)
Serena **Mingolla** (Direttore Morfologie)
Raffaella **Arnesano**
Adriana **Carluccio**
Pina **Fargnoli**
Luisa **Lo Mazzo**
Francesco **Riondino**

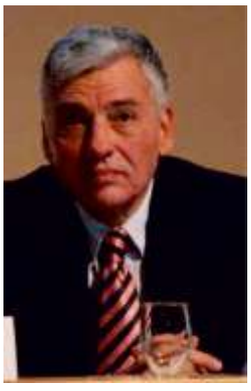
**Comitato Scientifico**

Francesco Paolo **Cantatore** - Reumatologo - Foggia
Luca **Cimino** - Oculista - Reggio Emilia
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
Roberto **Viganò** - Ortopedico - Milano

**Consigli per un'alimentazione corretta**

# La scelta vegetariana per essere in salute e rispettare il nostro pianeta

**di Raffaella Arnesano**



**Nel suo libro "La scelta vegetariana", scritto a quattro mani con il prof. Veronesi, ci spiega che scegliere vegetariano è l'unica scelta possibile per dare un futuro equo e senza sprechi al nostro pianeta. Un mondo giusto è un mondo che non si alimenta di carne?**

La nostra alimentazione si basa su una profonda disparità sociale tra popolazioni più deboli, che soffrono la fame e la sete, e popolazioni economicamente più forti che paradossalmente si ammalano e muoiono per un uso poco cosciente del cibo. L'etica vegetariana si basa dunque non solo sul senso di responsabilità nei confronti degli animali ma anche sul senso di uguaglianza e di tutela verso tutti gli esseri umani. L'abuso che si fa del consumo di carne diviene sempre più allarmante. Gli Stati Uniti, con una quota pro capite di 100 kg di carne all'anno, provocano ogni anno la distruzione di una parte della foresta amazzonica pari all'Austria, per farne dei pascoli. In Italia, invece consumiamo 800 grammi a testa di carne superando di gran lunga il quantitativo consigliato dai nutrizionisti, pari a 250 grammi a settimana, allontanandoci sempre più dalla nostra dieta mediterranea e dai suo benefici. Inoltre, quando si parla del perché dobbiamo necessariamente fare "una scelta vegetariana" non possiamo non considerare un altro preoccupante dato: il grande spreco di acqua necessario per portare avanti la filiera della produzione di carne. Per ottenere, infatti, un solo kg di carne occorrono circa 15.000 litri di acqua, necessari ad irrigare i pascoli, a dissetare l'animale quando è in vita, macellarlo e distribuirlo. E l'acqua si sa non solo è un elemento essenziale ed un diritto di ogni essere vivente, ma è anche un elemento insostituibile, oltre ad essere una risorsa limitata ed esauribile.

In sintesi vivere vegetariano non è solamente una scelta culturale lasciata a pochi ma è l'unico modo per garantire la sopravvivenza del nostro pianeta.

**È un luogo comune quello di dire che le proteine animali non possono essere sostituite? Come possiamo integrare la nostra alimentazione evitando così eventuali scompensi?**

Partiamo dal presupposto fondamentale, cioè la salute della persona. Premesso ciò mi sembra interessante partire dai dati emersi sulla possibilità di riparazione della situazione del DNA, quindi a livello cellulare, legata all'alimentazione. A tal proposito, un interessante ricerca condotta dal "Diabetes Research Istitute" dell'Università di Miami, diretta dal prof. Camillo Ricordi, mette in evidenza le differenze del grado di riparazione cellulare tra chi è un grande consumatore di carne e chi invece segue la dieta mediterranea. Il risultato è stato sorprendente poiché si è evinto che i grandi consumatori di carne, dopo i 40 anni, non hanno più alcuna riparazione cellulare, mentre chi si alimenta con un buon apporto di frutta e verdura, anche a 40 anni, ha una riparazione cellulare pari al 40%. È giunto, dunque, il momento di prendere coscienza e scegliere prodotti della terra e che siano prodotti di qualità. Per vivere sani e fare prevenzione è necessario aumentare il nostro consumo di frutta e verdura, ricche di sostanze preziose che consentono di neutralizzare gli agenti cancerogeni. Inoltre gli alimenti di origine vegetale contengono gli antiossidanti, che proteggono i nostri geni contro le azioni dei radicali liberi, e se la nostra scelta non è Vegana ma solo vegetariana le proteine del latte e delle uova, aggiunte a quelle dei legumi, daranno tutto il nutrimento necessario per vivere in salute.

**Dottore, ci può spiegare quali sono i rischi di una alimentazione troppo ricca di grassi di origine animale?**

L'alimentazione troppo ricca di grassi di origine animale è la principale responsabile delle malattie legate alla sovralimentazione, oramai endemiche in Occidente e in forte espansione nei Paesi Emergenti, malattie cardiocircolatorie, cancro, diabete ed obesità. Oggi è oramai noto che un tumore su tre dipende da cattive abitudini alimentari: è a tavola quindi che si crea un potentissimo scudo anticancro anche per i soggetti più a rischio.

**La dieta vegetariana può essere seguita anche dai bambini? E soprattutto, cosa possiamo fare per divulgare una nuova cultura che scelga, sempre più, di mangiare vegetariano**?

Il bambino nella fase dello sviluppo e della crescita deve fare massa e dunque deve prendere un po' di proteine animali. Tuttavia va sottolineato che il giusto apporto di proteine animali il bambino lo potrà prendere prima attraverso il latte materno, e successivamente con l'integrazione del latte e delle uova. Arrivati all'età fertile, indicativamente attorno ai 18 anni, quando termina lo sviluppo muscolare e la crescita, la carne può essere tranquillamente totalmente abolita. Tra i problemi di una scorretta alimentazione troviamo ad esempio una mancanza di ristrutturazione muscolare che non è necessario recuperare attraverso il consumo di carne ma sarebbe sufficiente un uso quotidiano delle lenticchie, un legume ricco di interessanti proprietà nutritive il cui

consumo è spesso rimandato solo a Capodanno. Dunque il segreto per una buona prevenzione è seguire una buona alimentazione e farlo il più presto possibile. Dobbiamo allontanarci dal modello consumistico che vuole un abuso del consumo di carne e tornare alle nostre radici, quelle mediterranee. Puntare alla diffusione di uno stile di vita che prediliga una dieta ricca di alimenti vegetali e di fibre alimentari, oltre che promuovere l'importanza dell'attività fisica per una crescita ed una vita sana. Per comprendere quale sia stato il danno provocato dall'esserci allontanati dallo "stile mediterraneo" basta prendere in considerazione il dato che vede l'Italia il paese con la più alta incidenza di obesità infantile, nella fascia di età delle elementari in Europa. Fortunatamente questo triste primato non è mantenuto nelle fasi di età successive. Nelle regioni del sud, come ad esempio in Campania, il numero di bambini obesi è paragonabile a quello degli Stati Uniti. Purtroppo i bambini obesi saranno destinati ad una serie di patologie successive. Oggi siamo nell'urgenza di fare educazione sanitaria e culturale. Siamo chiamati ad un nuovo impegno per diffondere, attraverso le scuole e le famiglia, buone prassi alimentari. Tra le buone prassi c'è sicuramente la necessità di riprenderci il nostro tempo, riascoltare quei ritmi giusti che ci permettono non solo di sedersi a tavola, ma anche di portare sulle nostre tavole cibi sani. Dunque restiamo lontani dalle regole dettate dal Fast Food.

Mario Pappagallo è giornalista medico scientifico del Corriere della Sera nonchè scrittore

# Io Chef consiglia

**Riso ai Peperoni e melanzane**

Ingredienti.
3 grossi peperoni rossi e gialli
1 melanzana
1 cucchiaio di limone
300 grammi di riso integrale
olio extra vergine di oliva
alcune foglie di lattuga
alcune foglie di basilico fresco
olive snocciolate

Preparazione:
Lavate i peperoni e passateli al forno senza tagliarli. Quando saranno ben appassiti toglieteli dal forno e lasciateli raffreddare. Affettate la melanzana e passate in padella le fette in un po' di olio di oliva e sale. Quando sono pronte, disponetele in una terrina insieme ai filetti di peperoni e aggiungete un cucchiaio di succo di limone. Fate lessare il riso, scolatelo bene e passatelo sotto l'acqua fredda per arrestare la cottura, condite il riso con dell'olio di oliva. Preparate delle coppe foderate con una foglia di lattuga, disponete il riso e le verdure a strati e decorate con foglie di basilico fresco ed olive snocciolata.

**Involtini di Melanzane e Ricotta**

Ingredienti:
3 melanzane di media grandezza
250 grammi di ricotta mista
Sale q.b.
Salsa di pomodoro
150 gr di parmigiano grattugiato
Alcune foglie di basilico fresco
Olio extra vergine di oliva

Preparazione:
Affettale le melanzane per lungo e grigliatele. Lavorate la ricotta con 100 grammi di parmigiano grattugiato 1 cucchiaio di olio, il basilico finemente sminuzzato, ed aggiungete il sale. Distribuite il composto su ogni fetta di melanzana, arrotolatela e chiudetela con degli stuzzicadenti. Mettete gli involtini su una terrina con due cucchiai di olio di oliva e per finire coprite le melanzane con la salsa di pomodoro. Infornate a 180° per circa 15 minuti.

Intervista a Claudio Buttarelli

# Status giuridico di malato raro

## Il MIR pensa ad una legge di iniziativa popolare

di Serena Mingolla

**Claudio, 7 mesi fa è nato il Movimento Italiano Malati Rari - MIR, di cui sei il Presidente, qual è l'idea da cui siete partiti?**

Il Movimento nasce da un incontro del tutto casuale di 15 persone appartenenti a 10 associazioni diverse. Ci siamo ritrovati a pianificare una strategia comune, trasversale, per poter ottenere dei risultati e creare una "casa" che accogliesse tutte le persone che hanno una malattia rara. Alcuni dei soci MIR sono soci di altre Associazioni che rappresentano una specifica patologia, altri sono malati rarissimi che non avevano avuto sino ad oggi la possibilità di mettersi insieme. A tutti vogliamo sia data la possibilità di partecipare in maniera attiva alla lotta per i riconoscimenti dei loro diritti, restituendo loro il ruolo di protagonisti della propria vita di pazienti, ma soprattutto di persone la cui voce fino ad oggi è stata affidata ad altri.

**In questa prima fase avete lavorato molto per rendere visibili al grande pubblico le problematiche legate alle malattie rare, attraverso quali eventi?**

Il MIR nasce proprio come Movimento "del fare" e una delle nostre azioni è quella di organizzare iniziative di piazza che abbiano una grande partecipazione. Il 2 marzo abbiamo organizzato la Terza Marcia dei malati rari a Milano alla quale hanno partecipato circa un migliaio di persone. Il 26 aprile è stata la volta della prima Via Crucis dei malati rari. Vorremmo continuare con iniziative di grande visibilità, in più città italiane, sia per dare la possibilità alle persone con malattie rare di essere in prima linea, sia per sensibilizzare l'opinione pubblica e le Istituzioni. C'è bisogno di andare in piazza ed essere visibili altrimenti si continuerà a parlare di "malattie rare" solo una volta l'anno, abitualmente il 28 febbraio grazie alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare.

**Quali sono le vostre richieste agli interlocutori istituzionali?**

Prima richiesta fra tutte, l'abbattimento delle diversità tra le malattie rare. Oggi è in vigore il Decreto Ministeriale 279 del 2001 che organizza la Rete Nazionale delle patologie rare e individua 284 patologie esenti. Secondo il censimento dell'Organizzazione Mondiale della Sanità le patologie rare non sono meno di 6000. In Europa sono considerate rare quelle patologie che hanno una incidenza di 5 casi su 10.000 persone. Inoltre, se si pensa che sono definiti malati rari anche tutti coloro che non hanno una diagnosi, è facile immaginare quante patologie non rientrino in quelle previste dal Decreto 279. Le conseguenze di queste discriminazioni sono gravissime e rappresentano una violazione dell'art. 32 della nostra Costituzione che tutela la Salute come diritto fondamentale dell'individuo.

Naturalmente, l'estensione dell'elenco delle malattie rare riconosciute sarebbe una conquista solo parziale. Vorremmo fosse riconosciuto lo status giuridico di "malato raro". Un tale riconoscimento aprirebbe la strada all'affermazione di tutta una serie di diritti e non mi riferisco solo all'accesso alle cure e ai servizi socioassistenziali che naturalmente sono fondamentali, specialmente per una diagnosi precoce. Quello di cui le persone con malattie rare hanno bisogno è che si acquisisca una cultura trasversale su quelle che sono le problematiche delle patologie rare, che comprenda l'inclusione sociale, lavorativa, scolastica. Oggi invece, molti di questi pazienti vengono discriminati e quindi inevitabilmente isolati. Quello che vorremmo è che fossero considerati delle risorse e che fossero trattati alla stregua di tutti gli altri.

**Il riconoscimento giuridico dello status del malato raro non sarà un risultato facile da ottenere. A quale percorso avete pensato per questa battaglia?**

Abbiamo iniziato dalla istituzione di un gruppo di lavoro composto da numerosi associati, sia da pazienti che da familiari, che attualmente stanno lavorando ad un testo che una volta pronto, dovrà incontrare il consenso trasversale della rete, essere migliorato e condiviso il più possibile. Passeremo poi alla raccolta delle firme e alla proposta di legge di iniziativa popolare.


morfologie

Rivista della Associazione Persone con Malattie Reumatiche ONLUS

Morfologie è realizzato per voi. Inviateci i vostri commenti, suggerimenti o richieste di interviste da realizzare e di temi specifici da trattare ed approfondire.

Saremo lieti di avere la vostra collaborazione per riuscire ad offrirvi un servizio sempre più interessante e completo.

A causa di disservizi postali potreste non aver ricevuto gli ultimi numeri di Morfologie.

PER RICEVERE LA NOSTRA RIVISTA SCRIVETE A

info@apmar.it

**Intervista a Francesco Riondino**

# La via Crucis Laica: in cammino per le malattie rare

**di Raffaella Arnesano**

*Il 26 aprile le vie di Roma sono state percorse da una Via Crucis Laica, promossa dal Movimento Italiano Malati Rari Onlus. Una manifestazione per porre in evidenza le difficoltà delle persone affette da patologie rare, oltre le negazioni continue di una serie di diritti sanciti sia dalla Costituzione che dalla Carta Europea per il Diritti del Malato.*
*In rappresentanza di APMAR, il vicepresidente Francesco Riondino.*

**Francesco perché una Via Crucis Laica a sostegno delle persone affette da patologie rare?**
Innanzitutto mi sembra corretto sottolineare che l'evento è stato organizzato dal MIR - Movimento Italiano Malati Rari, un movimento che si batte per sostenere i diritti delle persone affette da patologie rare. L'idea era quella di portare tra la gente il "calvario" spesso sofferto da chi ha una patologia rara, un calvario che ha inizio già nel momento in cui non si riesce ad avere in tempi brevi una diagnosi. Chi ha una patologia rara vive spesso in una "terra di nessuno" o meglio una "terra sconosciuta" piena di insidie. La via Crucis Laica è stata ideata ed organizzata attraverso un percorso simbolico che ha inteso mettere in evidenza le difficoltà quotidiane che affliggono le persone affette da patologie rare e le loro famiglie. L'evento è partito dalle Catacombe di S. Callisto proprio per fare comprendere che quello delle patologie rare è un fenomeno sommerso, un po' come fu il Cristianesimo ai tempi dei Romani. Abbiamo percorso 4 Km e mezzo, per completare un percorso di 14 stazioni, pari a quelle di Cristo, che si sono snodate dalla Via Appia verso le Terme di Caracalla, passando per il Circo Massimo, sino ad arrivare a San Giorgio al Velabro, ultima tappa della manifestazione. 14 Stazioni, 14 fermate per leggere i 14 diritti della carta costituzionale dei pazienti, una carta europea purtroppo non ancora recepita in Italia. Ogni stazione raggiunta diveniva una testimonianza di una singola patologia rara, un percorso di grande sensibilizzazione e di visibilità sicuramente da riproporre per mantenere alta l'attenzione nei confronti delle persone affette da patologie rare, che dovrebbe essere costante per i media , per le istituzioni e per l'opinione pubblica non solo in occasione nella giornata delle malattie rare.

**In ogni stazione della via Crucis Laica veniva posta una croce ed un simbolo per rappresentare una determinata patologia rara, qual è stata l'idea proposta da Apmar?**
Apmar ha voluto accendere i riflettori sulla AIG - Artrite Idiopatica Giovanile, una forma di artrite cronica, la cui causa è sconosciuta, che colpisce bambini ed adolescenti di età inferiore a 16 anni.

Si è voluto rappresentare l'artrite idiopatica giovanile con una piccola bambola posta sull'estremità della croce legata da elastici, simbolo della difficoltà di movimento causata da questa patologia.

**Cosa rimarrà di questa singolare esperienza e soprattutto cosa si metterà in campo per migliorare la qualità della vita delle persone affette da patologie croniche e rare?**
Di certo, l'immagine dei bambini che, nonostante tutti i problemi, continuavano a giocare felici incuranti anche della pioggia che veniva giù. C'è stato, inoltre, un forte senso di condivisione, unico modo per rendere percorribile e meno faticoso un percorso così lungo e complesso. Camminare insieme per Roma, portando una croce per ogni associazione, ha voluto dire diventare visibili a tutti; purtroppo, nonostante l'attenzione dimostrata della gente, sono mancate le istituzioni. Ad accoglierci c'era solo un delegato del Comune di Roma, troppo poco rispetto a quelle che erano le nostre istanze e le nostre idee. Le Istituzioni, a mio parere, hanno perso un'altra buona occasione per stare accanto ai propri cittadini, cosa ancora più grave se i cittadini in questione sono bambini affetti da patologie rare.

**Reumatologia pediatrica**

# Febbri periodiche in età pediatrica: le sindromi autoinfiammatorie

**di Francesco La Torre**

Lo scorso numero di Morfologie, con il prezioso aiuto di Francesco La Torre, abbiamo iniziato il nostro excursus su una serie di patologie che riguardano la reumatologia pediatrica: le febbri periodiche in età pediatrica. Abbiamo già parlato della Sindrome PFAPA, mentre questa volta trattiamo la Febbre Mediterranea Familiare, la Sindrome Periodica Associata al Recettore del TNF (TRAPS) o Febbre Iberniana Familiare e il Deficit di Mevalonato Chinasi (MKD) o Sindrome da Iper-IgD.

## Febbre Mediterranea Familiare (FMF)

La febbre mediterranea familiare (FMF) è una malattia genetica trasmessa con modalità autosomica recessiva. Poiché si conoscono circa il 70-80% delle mutazioni del gene MEFV, uno dei 2 genitori potrà trasmettere una mutazione non ancora conosciuta (in quel 20-30%) e quindi il figlio potrà manifestare la malattia pur avendo una singola mutazione (eterozigosi semplice).
La malattia nella famiglia estesa si riscontra di solito in un fratello, un cugino, uno zio o un parente alla lontana. Se invece il genitore è affetto da FMF e l'altro è portatore, la possibilità di trasmettere le mutazioni ai figli sarà del 50%, anziché del 25% come nei portatori sani.
Il gene responsabile si chiama MEFV (febbre mediterranea) e codifica una proteina che ha un ruolo nel naturale controllo dell'infiammazione. Se questo gene presenta una mutazione, il controllo non avviene nel modo giusto ed il paziente ha degli attacchi febbrili.
Generalmente la malattia interessa persone originarie della zona del Mediterraneo e del Medio Oriente, in particolare Turchi, Arabi, Ebrei (specialmente Sefarditi) e Armeni. In Italia è presente per ragioni geografiche (bacino del mediterraneo) e storiche (Magna Grecia, diaspora ebraica, dominazioni arabe in Sicilia).
I pazienti affetti soffrono di periodici attacchi di febbre, accompagnati da dolori addominali (90%), al torace (20-40%) e/o alle articolazioni (50-60%). Gli attacchi di FMF, in circa il 90% dei pazienti, cominciano prima dei 20 anni. La frequenza della malattia è più alta, anche se di poco, nei maschi rispetto alle femmine (13:10). Gli attacchi si risolvono senza trattamento e durano da 1 a 4 giorni. I pazienti si rimettono completamente alla fine di un attacco e sono o possono essere totalmente normali nell'intervallo.
Più raramente si può presentare un rossore a livello delle articolazioni degli arti inferiori definito eritema simile all'erisipela. A volte i bambini possono presentare infiammazione dei testicoli (orchite) o dei muscoli (miosite) più presenti nei bambini che negli adulti.

In questo caso si tratta di malattie genetiche, le cui modalità di trasmissione possono essere di due tipi: Autosomica Recessiva o Autosomica Dominante. Nel primo caso (Autosomica Recessiva) significa che i genitori (in genere portatori sani) trasmettono entrambi una mutazione (uguale o diversa) e nel 25% dei casi, il figlio erediterà una coppia della stessa mutazione (omozigosi) o una coppia con due mutazioni diverse (eterozigosi composta). Nel caso in cui la malattia si eredita in maniera Autosomica Dominante, in genere, anche uno dei genitori del bambino affetto soffre o ha sofferto degli stessi sintomi in passato. Il genitore affetto ha il 50% delle possibilità di trasmettere la malattia a ogni gravidanza. A volte però si può presentare anche senza che il genitore ne sia affetto per la presenza di una mutazione "de novo".

### Diagnosi

Non esiste un esame specifico per la diagnosi di FMF:

- Viene posto il sospetto clinico in relazione ai sintomi, utilizzando i criteri diagnostici (tutt'ora in uso) di Livneh et al, pubblicati nel 1997 5 (Tabella IV).
- Se i criteri diagnostici indicano una diagnosi probabile o certa, verrà avviata la colchicina (vedi terapia) per valutare l'eventuale risposta al trattamento e verrà richiesta l'analisi genetica per la ricerca delle mutazioni del gene MEVF, caratteristico della Febbre Familiare del Mediterraneo).

### Terapia

Il farmaco utilizzato per curare la FMF è la colchicina. Essa induce la scomparsa della febbre nel 60% dei casi, una risposta parziale nel 30% con riduzione del numero e dell'intensità degli attacchi di febbre ed è inefficace nel 5-10% dei pazienti. Ma soprattutto evita, se avviata precocemente, la complicanza principale che è l'amiloidosi (vedi complicanze). La colchicina è un farmaco economico e con minimi effetti collaterali (diarrea, dolori addominali) che migliorano con l'aggiustamento della dose. Tale terapia, una volta fatta la diagnosi, deve essere effettuata a vita.

### Complicanze

La complicanza più importante della FMF è lo sviluppo di amiloidosi. L'amiloide è una proteina speciale prodotta dal fegato durante l'infiammazione non controllata, che si deposita su certi organi (reni, intestino, pelle, cuore) determinandone una graduale perdita di funzionamento, specialmente dei reni.
Il rischio di amiloidosi non dipende solo dal tipo di mutazione ma anche da fattori ambientali ed etnici. Tanto più precoce l'insorgenza della malattia, tanto più aumenta il rischio di tale complicanza.

## Sindrome Periodica Associata al Recettore del TNF (TRAPS) o Febbre Iberniana Familiare

La TRAPS è una malattia infiammatoria caratterizzata da attacchi febbrili ricorrenti della durata di 2-3 settimane. La febbre è generalmente accompagnata da disturbi gastrointestinali (dolore addominale, vomito, diarrea), eritema cutaneo, dolori muscolari e edema periorbitale. Nelle fasi tardive può comparire amiloidosi con coinvolgimento del rene.
La malattia colpisce entrambi i sessi in egual modo e l'esordio sembra avvenire alla fine dell'infanzia o in età adulta. La malattia è autosomica dominante, quindi uno dei due genitori può avere la stessa malattia.
I primi casi sono stati riportati in pazienti di origine irlandese-scozzese, la malattia è stata identificata anche in altre popolazioni: francesi, italiani, ebrei sefarditi ed Ashkenazi, arabi, armeni e i berberi del Maghreb.
La TRAPS è dovuta a un'anomalia ereditaria di una proteina (chiamata Tumor Necrosis Factor Receptor di tipo I, TNFR1) recettore del Tumor necrosis factor (TNF), uno dei mediatori più potenti dell'infiammazione. Quindi il mal funzionamento del suo recettore, per meccanismi non ancora ben chiari, amplifica l'azione del TNF e quindi determina un importante processo infiammatorio.

**Diagnosi**
La diagnosi viene posta sulla base dei sintomi clinici e della storia familiare, ma la conferma è data dall'analisi genetica. Durante il follow-up si dovranno ripetere gli esami di laboratorio almeno ogni 3 mesi soprattutto se in terapia con farmaco biologico.

**Terapia**
Agenti antiinfiammatori non steroidei aiutano a ridurre l'intensità dei sintomi durante gli attacchi. Un'alta dose di steroidi è spesso efficace, ma un uso continuato può portare a gravi effetti collaterali. La terapia biologica con l'utilizzo di inibitori del recettore di tipo II del TNF come l'Etanercept si è dimostrata efficace nel prevenire l'insorgenza di nuovi episodi febbrili. Ultimamente, in alcuni pazienti affetti da TRAPS, è stata dimostrata l'efficacia del trattamento con gli inibitori dell'IL-1 (Anakinra).

**Complicanze**
Purtroppo nel 15% dei casi i pazienti con TRAPS (come nella FMF) sviluppano a distanza di anni amiloidosi renale che porta ad insufficienza renale cronica.

## Deficit di Mevalonato Chinasi (MKD) o Sindrome da Iper-IgD

Il deficit di mevalonato chinasi è una malattia genetica trasmessa con modalità recessiva. È un errore congenito del metabolismo del colesterolo, in cui questo enzima chiamato appunto mevalonato-chinasi, funziona solo parzialmente. Il sintomo principale è la febbre, che spesso inizia con brividi scuotenti. La febbre dura circa 3-6 giorni e si accompagna a tumefazione dolorosa dei linfonodi (specialmente di quelli del collo), rash cutaneo, cefalea, faringodinia, afte orali, dolore addominale, vomito, diarrea, dolore e tumefazione articolare. In molti pazienti affetti, l'immunoglobulina D (IgD) risulta elevata dando origine al termine "Sindrome da IperIgD".
Gli episodi febbrili insorgono, nella maggior parte dei casi, nella prima infanzia. La sindrome da Iper-IgD colpisce egualmente maschi e femmine.

**Diagnosi**
La diagnosi viene posta sulla base dei sintomi clinici ma la conferma è data dall'analisi genetica. Durante il follow-up si dovranno ripetere gli esami di laboratorio almeno ogni 3 mesi soprattutto se in terapia con farmaco biologico.

**Terapia**
I trattamenti per la Sindrome da Iper IgD comprendono farmaci antinfiammatori non Steroidei (indometacina) e farmaci corticosteroidi (prednisone) da somministrare durante gli attacchi. Nei casi non responders si è rivelato utile l'utilizzo dei farmaci biologici inibitori dell'Interleuchina-1 (IL-1) come Anakinra.

**Complicanze**
A differenza di FMF e TRAPS, molto raramente i pazienti sviluppano l'amiloidosi.

**Prognosi**
Buona, perché quando i bambini crescono, gli attacchi febbrili tendono a ridursi di numero e intensità e raramente sviluppano da adulti amiloidosi.

**Aspetti della vita quotidiana**
I paziente con la sindrome da Iper IgD può fare qualsiasi sport e può essere vaccinato regolarmente. Non esiste alcuna restrizione nella dieta.

Bibliografia: 1) Barron K, Athreya B, Kastner D. Periodic Fever Syndromes and other inherited autoinflammatory diseases. In: Textbook of Pediatric Rheumatology. Sixth edition. Philadelphia: Elsevier 2010, pp. 642-659. 2) John CC, Gilsdorf JR. Recurrent fever in children. Pediatr Infect Dis J 2002;21:1071-7. 3) The French FMF Consortium. A candidate gene for familial Mediterranean fever. Nat Genet 1997;17:25-31. 4) Touitou I, Lesage S, McDermott M, et al. Infevers: an evolving mutation database for auto-inflammatory syndromes. Human Mutat 2004;24:194-8. 5) Livneh A, Langevitz P, Zemer D, et al. Criteria for the diagnosis of familial Mediterranean fever. Arthritis Rheum 1997;40:1879-85. 6) Goldfinger SE. Colchicine for familial Mediterranean fever. N Engl J Med 1972;287:1302. 7) Houten SM, Kuis W, Duran M, et al. Mutations in MVK, encoding mevalonate kinase, cause hyperimmunoglobulinaemia D and periodic fever syndrome. Nat Genet 1999;22:175-7. 8) Frenkel J, Houten SM, Waterham HR, et al. Clinical and molecular variability in childhood periodic fever with hyperimmunoglobulinaemia. D Rheumatol (Oxf) 2001;40:579-84. 9) D'Osualdo A, Picco P, Caroli F, et al. MVK mutations and associated clinical features in Italian patients affected with autoinflammatory disorders and recurrent fever. Eur J Hum Genet 2005;13:314-20. 10) Simon A, Bodar EJ, van der Hilst JC, et al. Beneficial response to interleukin 1 receptor antagonist in traps.
Am J Med 2004;117:208-10. 11) Gattorno M, Pelagatti MA, Meini A, et al. Persistent efficacy of Anakinra in patients with tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome. Arthritis Rheum 2008.;58:1516-20. 12) Cantarini L, Lucherini OM, Iacoponi F, et al. Development and preliminary validation of a diagnostic score for identifying patients affected with adult-onset autoinflammatory disorders. Int J Immunopathol Pharmacol 2010;23:1133-41.

Francesco La Torre, UOC. Pediatria Ospedale "A. Perrino", Brindisi; "Cultore della Materia" in Reumatologia - Università degli studi di Bari; Consulente APMAR: Progetto Reumatologia Pediatrica.

A.P.MA.R.
Associazione Persone con Malattie Reumatiche
Onlus - Ente di Volontariato

A.P.MA.R. aderisce a:

FESCA
Federation of European Scleroderma Associations

Member of EURORDIS
Rare Diseases Europe

fish onlus puglia
federazione italiana
per il superamento dell'handicap

CNMR

Agora
Platform of organizations of people with rheumatic diseases in southern Europe

Movimento Italiano Malati Reumatici

EPF European Patients Forum

Associazione Persone con Malattie Reumatiche Onlus - Ente di Volontariato
C.F.93059010756 - P.IVA 04433470756

**SEDE NAZIONALE**
**Sede Legale**
c/o U.O. di Reumatologia P.O. "A. Galateo"
73016 San Cesario di Lecce - LE
**Sede Operativa**
Via Miglietta,n.5
731100 Lecce
Tel./Fax +39 0832 520165
info@apmar.it
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 euro.
Puoi effettuare un versamento sul conto corrente:
c/c postale 70134218
oppure un bonifico su:
Banca Prossima
IBAN: IT46G0335901600100000011119
Intestato a A.P.MA.R. Associazione Persone con Malattie Reumatiche - Onlus

*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 pomeriggio Reumatologo (dalle 16.30 alle 17.30)
- Venerdì pomeriggio Psicologo

con contributo incondizionato di

Pfizer