

MORFOLOGIE

IL SISTEMA SALUTE, I SUOI PROTAGONISTI, LA VOCE DELLE PERSONE

ASSOCIAZIONE NAZIONALE PERSONE CON MALATTIE REUMATOLOGICHE E RARE

33 / 2019

**DIALOGO SULL'INNOVAZIONE
CON ROBERTO CAPORALI**

**DIAGNOSI PRECOCE,
L'ARMA CONTRO LA
SCLERODERMIA**

Intervista a Marco Matucci Cerinic

**ePAG: LA VOCE DEI PAZIENTI
IN EUROPA**

Intervista a Ilaria Galetti

**LA MEDICINA NARRATIVA NEL
PERCORSO DI CURA**

Intervista a Stefania Polvani

SOMMARIO

Dialogo
sull'innovazione
con Roberto Caporali

pag 4

FOCUS
Diagnosi precoce,
l'arma contro
la sclerodermia

pag 6



ePAG: la voce dei
pazienti in Europa

pag 9



Il cibo come cura

pag 11

Ossigeno terapia
iperbarica
e fibromialgia

pag 13



CAR-T therapy:
a new scenario for
Lupus treatment

pag 15



INCiPiT
Il Network italiano
per la
sperimentazione
clinica pediatrica

pag 18



La ricerca di una
lingua che unisca

pag 20

La medicina narrativa
nel percorso di cura

pag 22



Quando lavoro fa rima
con inclusione
Incontriamo 2
disability manager

pag 24

Lo screening genetico
pre-concepimento
e le malattie rare

pag 26



Malattie Rare
e gravidanza:
un percorso da
pianificare

pag 28

La sperimentazione
farmacologica in 3D

pag 30

EDITORIALE



Cari amiche e amici,
quest'anno, dal 12 al 15 giugno, saremo a Madrid al Convegno Europeo di Reumatologia (Eular) dove presenteremo un poster nella sezione delle Organizzazioni dei Pazienti che riguarda la nostra indagine APMAR-WeResearch "Vivere con una malattia reumatica" sulla qualità della vita delle persone con patologie reumatiche in Italia. Porteremo quindi in Europa le difficoltà emerse da questa indagine che racconta l'impatto negativo sulla qualità della vita, i limiti alle attività abituali, le conseguenze del dolore fisico e psicologico permanente e disabilitante nella relazione con il proprio partner, e soprattutto, le difficoltà che riguardano il lavoro. Temi importanti che negli ultimi mesi abbiamo trattato anche grazie ad una nuova iniziativa: i Laboratori del Benessere, un ciclo di workshop organizzati in collaborazione con AIHC (Associazione Italiana di Health Coaching) e finalizzati a favorire il benessere psico-fisico delle persone con patologie croniche e dei loro famigliari.

Vi lascio ora alla lettura di questo secondo numero di Morfologie dedicato alla innovazione: trovate degli approfondimenti dedicati alla sclerodermia di cui il 29 giugno ricorre la giornata mondiale; diamo spazio a nuove terapie come l'ossigeno terapia iperbarica utilizzata per la fibromialgia; a nuovi studi, come la ricerca sull'utilizzo delle cellule CAR-T per il Lupus, senza tralasciare elementi coadiuvanti di grande importanza nei percorsi di cura, come l'alimentazione e anche la narrazione. Leggeteci, scriveteci e sosteneteci.

di Antonella Celano
Presidente APMAR

MORFOLOGIE

IL SISTEMA SALUTE, I SUOI PROTAGONISTI,
LA VOCE DELLE PERSONE

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 03/06/2019

REDAZIONE

Antonella Celano

Presidente APMAR

Serena Mingolla

Direttore Morfologie

Raffaella Arnesano

Giornalista

Maddalena Pelagalli

Vicepresidente APMAR

Italia Agresta

Patrizia Camboni

Bianca Zuccarone

Cinzia Assalve

Sonia Middei

Giacomina Durante

Sabrina Giordano

Consiglieri APMAR

COMITATO SCIENTIFICO

Francesco Paolo Cantatore

Reumatologo - Foggia

Luca Cimino

Oculista - Reggio Emilia

Giovanni Corsello

Pediatra - Palermo

Gianfranco Ferraccioli

Reumatologo - Roma

Rosario Foti

Reumatologo - Catania

Mauro Galeazzi

Reumatologo - Siena

Massimo Galli

Infettivologo - Milano

Roberto Giacomelli

Reumatologo - L'Aquila

Paolo Gisondi

Dermatologo - Verona

Florenzo Iannone

Reumatologo - Bari

Giovanni Lapadula

Reumatologo - Bari

Maurizio Muratore

Reumatologo - Lecce

Giovanni Minisola

Reumatologo - Roma

Giuseppe Luigi Palma

Psicologo

Leonardo Punzi

Reumatologo - Padova

Luigi Sinigaglia

Reumatologo - Milano

Matteo Sofia

Pneumologo - Napoli

Enrico Strocchi

Cardiologo - Bologna

Emilio Romanini

Ortopedico - Roma

I migliori auguri dalla Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare e dalla redazione di Morfologie al prof. **Roberto Caporali** e al prof. **Rolando Cimaz** che vanno a rafforzare la squadra di Reumatologia dell'ASST Gaetano Pini-CTO, rispettivamente come Direttore della Reumatologia Clinica e Direttore della Reumatologia Clinica Pediatrica. *Buon lavoro!*

DIALOGO SULL'INNOVAZIONE CON ROBERTO CAPORALI

di Serena Mingolla

Professor Caporali, quali sono i farmaci che oggi possiamo considerare innovativi quando parliamo di malattie reumatologiche?

Possiamo affermare che la maggior parte dei farmaci cosiddetti “biologici” e gli ultimi arrivati inibitori orali delle januskinasi siano da considerarsi innovativi. Hanno in effetti permesso un approccio più razionale alla malattia e il raggiungimento di obiettivi non pensabili sino a 10-15 anni fa.

Le “piccole molecole” giocano un ruolo importante in questo processo di innovazione?

Rappresentano un passo in avanti per poter fornire al medico ed al paziente sempre più scelte terapeutiche non solo per quanto riguarda il meccanismo d'azione ma anche per quanto riguarda la via di somministrazione e la conseguente comodità di utilizzo. Avere a disposizione un farmaco efficace quanto i biologici ma assumibile per bocca credo possa essere estremamente comodo per molti dei nostri pazienti.

Il dibattito italiano sembra maggiormente concentrato sulla questione “biosimilari”. Consentiranno realmente un maggior accesso ai farmaci?

Noi reumatologi lo speriamo; è tuttavia necessario valutare attentamente come e quando utilizzare questi farmaci. Credo che, come sostenuto da AIFA e dalla Società Italiana di Reumatologia, la scelta del farmaco debba essere nelle mani del medico che la deve condividere con il proprio paziente. La disponibilità di farmaci a più basso costo è certamente un'importante opportunità che deve essere tenuta in stretta considerazione.

Su cosa verte maggiormente la preoccupazione rispetto ai biosimilari? È falso sostenere che tali farmaci siano meno sicuri?

Al momento attuale non mi sento di condividere l'affermazione che i farmaci biosimilari siano meno sicuri dei rispettivi “originali”. La preoccupazione maggiore è rappresentata dal cambiamento in automatico del farmaco “originale” con un “biosimilare” senza nessuna indicazione clinica e senza un'attenta valutazione del rapporto.

Per molti pazienti che hanno subito danni importanti, per esempio alle articolazioni, la medicina rigenerativa potrebbe fare la differenza. È ancora difficile prevedere quando potrà essere alla portata di tutti?

Credo che i dati a nostra disposizione siano al momento molto scarsi per poter prevedere un utilizzo su vasta scala della medicina rigenerativa. Sono ancora necessari studi ben condotti che ci permettano di valutarne l'efficacia e il rapporto rischio/beneficio.

I principali farmaci in uso riescono a spegnere le infiammazioni di molte delle malattie reumatologiche, e oggi si parla

di remissione. Pensa che grazie all'innovazione terapeutica queste patologie potranno essere sconfitte o, almeno per alcune, si potrà arrivare alla guarigione?



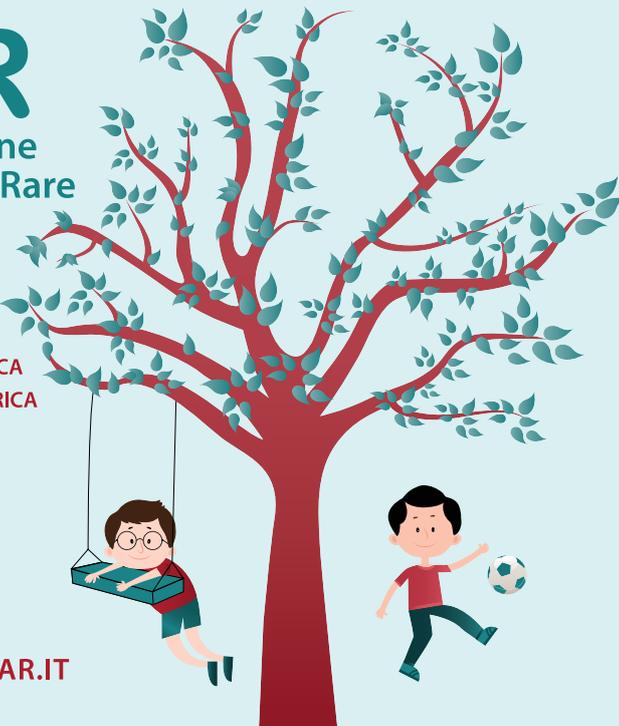
Roberto Caporali

è Direttore della Reumatologia
Clinica dell'ASST Gaetano Pini -
CTO

La remissione è alla nostra portata nella maggior parte dei pazienti affetti da artriti croniche (artrite reumatoide in particolare) e in alcuni casi selezionati non è sbagliato pensare ad una possibile guarigione (intesa come remissione mantenuta dopo la sospensione del trattamento). Penso però che questi risultati debbano essere ascritti non solo e non tanto ai nuovi trattamenti, ma alla presa di coscienza che sono tanto più raggiungibili quanto più precoce è la diagnosi e l'inizio del trattamento. Il grande miglioramento degli ultimi anni si deve infatti prevalentemente alla sempre maggiore frequenza di pazienti che vengono diagnosticati e trattati in fase precoce (idealmente entro i primi 3 mesi dall'esordio dei sintomi). Importante è anche la presa di coscienza da parte del reumatologo che si debba puntare ad un completo controllo di malattia e non solo ad un miglioramento dei sintomi (quello che viene definito con terminologia anglosassone “treat to target”). Purtroppo, rimane molto da fare per poter garantire a tutte le persone malate un accesso rapido alla diagnosi ed alla cura.

SOSTIENICI

DONA IL TUO 5 PER MILLE E FINANZIERAI LA RICERCA
SULLE MALATTIE REUMATOLOGICHE IN ETÀ PEDIATRICA



PER SAPERNE DI PIÙ VISITA WWW.APMAR.IT

Sostieni la ricerca scientifica per le malattie reumatologiche in età pediatrica

Cari amici, vi chiediamo di sostenere APMAR mediante la donazione del 5 per mille, disciplina introdotta nel 2006 dalla Legge Finanziaria.

Cosa è il 5 per mille?

Il 5 per mille è il diritto del contribuente, di comunicare allo Stato, qual è l'Ente che secondo lui merita di essere finanziato con risorse pubbliche. Una forma di finanziamento che, a differenza delle donazioni, non comporta alcun esborso di denaro poiché, all'organizzazione non-profit prescelta, viene assegnata, una quota della propria dell'IRPEF, Imposta sul Reddito delle Persone Fisiche.

Chi può devolvere ad APMAR il 5 per mille dell'IRPEF? Come si fa?

Le persone che presentano la dichiarazione dei redditi possono devolvere il 5 per mille ad APMAR.

Lo spazio relativo alla scelta del 5 per mille è presente in tutti i modelli (certificazione unica CU / Modello 730 / Modello Redditi PF 2018 - ex Unico). È sufficiente firmare nel riquadro "Sostegno del volontariato" e trascrivere il codice fiscale di APMAR: **93059010756**.

Le persone che non presentano la dichiarazione dei redditi possono devolvere il 5 per mille ad APMAR?

Sì. Se si è esonerati dall'obbligo di presentazione della dichiarazione dei redditi è possibile effettuare la scelta per la destinazione del 5 per mille, utilizzando l'apposita scheda allegata al CU ricevuto dal datore di lavoro o, per i pensionati, quella allegata al modello Modello Redditi PF 2018 - ex Unico, emessa dall'ente pensionistico.

La procedura da seguire è la seguente:

Firmare la scheda indicata come "Sostegno del volontariato", dopo aver trascritto il codice fiscale di APMAR: **93059010756**

Riporre il foglio in una busta da lettere e scrivere su di essa nome, cognome, codice fiscale e la dicitura: "Destinazione 5 per mille IRPEF"

Consegnare la busta chiusa allo sportello di un ufficio postale che trasmetterà il documento all'amministrazione finanziaria. Il servizio postale è gratuito e prevede il rilascio di una ricevuta

Come utilizzerà APMAR il tuo 5 per mille?

Con il 5 per mille APMAR finanzia borse di studio **per la ricerca sulla patologie reumatologiche e rare in età pediatrica.**

Cosa ha realizzato APMAR, fino ad oggi, con il 5 per mille?

Grazie a tutte le persone che hanno sostenuto APMAR donando il 5 per mille abbiamo:

- fornito consulenza specialistica gratuita in Reumatologia Pediatrica
- formato personale infermieristico/fisioterapico nella cura e nella gestione delle patologie reumatiche del bambino e dell'adulto
- acquistato e donato un ecografo portatile all'Azienda Ospedaliera "Cardinale G. Panico" di Tricase
- donato 5 premi da € 1000 a 5 pediatre, per la ricerca sulle malattie reumatiche del bambino

**INSIEME POSSIAMO FARE DI PIÙ!
SOSTIENICI e daremo un valore al tuo gesto.
APMAR. Dalla parte delle Persone... Sempre!**

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF

**SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI
NON LUCRATIVE DI UTILITÀ SOCIALE, DELLE ASSOCIAZIONI
DI PROMOZIONE SOCIALE E DELLE ASSOCIAZIONI E FONDAZIONI
RICONOSCIUTE CHE OPERANO NEI SETTORI DI CUI
ALL'ART. 10, C., LETT. A), D.LGS. N. 460 DEL 1997**

FIRMA Mario Rossi

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) 93059010756



FOCUS

DIAGNOSI PRECOCE L'ARMA CONTRO LA SCLERODERMIA

di Serena Mingolla



Marco Matucci Cerinic

è Direttore della Divisione di reumatologia dell'Azienda ospedaliera universitaria Careggi di Firenze e Presidente della World Scleroderma Foundation

Il 29 giugno è la Giornata mondiale della sclerodermia, un appuntamento che vede in tutto il mondo le associazioni dei pazienti con questa malattia rara unite per accendere un riflettore sulla qualità della vita, l'accesso alle cure e le esigenze delle persone che convivono con questa patologia. Il Professor Marco Matucci Cerinic, Direttore della Divisione di reumatologia dell'Azienda ospedaliera universitaria Careggi di Firenze e Presidente della World Scleroderma Foundation, ci spiega perché è importante sensibilizzare e informare il più possibile sulla sclerodermia: conoscere è l'arma più importante che abbiamo per una diagnosi e per un trattamento precoce.

Prof. Matucci Cerinic, potrebbe definire la Sclerodermia per chi ancora non sa nulla di questa malattia?

La sclerodermia è una malattia sistemica che colpisce la cute e anche tutti gli organi interni. È una condizione severa che può avere un decorso rapido o lento a seconda delle sottoforme e che può compromettere le funzioni fondamentali con un interessamento polmonare,

cardiaco, intestinale e renale. È quindi una malattia invalidante che danneggia la qualità della vita delle persone che ne sono affette e ha costi elevatissimi sia per il Sistema Sanitario Nazionale che, soprattutto, per i pazienti e per le loro famiglie.

La Sclerodermia colpisce prevalentemente le donne, ma non solo.

Colpisce le donne in rapporto di 4 a 1 però quando colpisce gli uomini si manifesta in una forma molto più grave. Esiste anche una forma del bambino, più rara di quella dell'adulto. Possiamo dire che in una popolazione che va da 0 a 100 può essere colpito chiunque, con un picco tra i 35 e i 55 anni, nel pieno cioè, dell'attività lavorativa. La capacità di lavorare di queste persone si riduce in maniera significativa soprattutto se la diagnosi è tardiva e le terapie non sono messe in atto precocemente, per questo la perdita del posto di lavoro è ancora uno dei problemi più rilevanti.

Ci sono dei segnali ai quali è possibile prestare subito attenzione?

Uno dei segni fondamentali è il fenomeno di Raynaud: le mani che diventano improvvisamente bianche, blu e poi rosse quando il sangue ricomincia a circolare. Sappiamo che esiste una quota parte dei pazienti con il fenomeno di Raynaud - circa il 20-30% - che poi evolve verso la sclerosi sistemica. Ci sono anche altri segnali, come la tumefazione delle dita (le cosiddette dita paffutelle o puffy fingers), la presenza degli anticorpi antinucleo nel sangue, nonché degli anticorpi specifici accompagnati anche da modificazione della circolazione periferica soprattutto a carico dei capillari peringueali, che ci mostrano che la malattia è in quel momento attiva. I segni che possiamo interpretare sono quindi molteplici e di diversa natura: clinica ma anche biumorale e strumentale.

Quali sono le novità sul fronte della diagnosi e della terapia?

Per quanto riguarda la diagnosi, la grande novità è che dopo sei anni di studi la World Scleroderma Foundation è arrivata a definire i segni precoci della malattia che oggi sono diventati per tutta la comunità scientifica un elemento chiave che permette di identificare la sclerodermia anche prima che gli organi ne siano stati danneggiati. Dal punto di vista terapeutico abbiamo nuovi farmaci che si sono affacciati all'orizzonte. Purtroppo, gli studi relativi ad alcuni di essi non hanno dato risultati positivi, altri sono tutt'ora in corso. Quello che però è importante sottolineare è che, conoscendo la patogenesi della malattia, pian piano arrivano i farmaci specifici disegnati direttamente sulla sclerodermia

mentre prima si utilizzavano i farmaci utilizzati per altre malattie. Un tempo si diceva che "tutto e nulla funziona per la sclerodermia". Oggi, per fortuna, questo paradigma è cambiato: ci sono dei farmaci specifici che vengono testati ma non solo, dobbiamo anche ricordare che la procedura di trapianto cosiddetto condizionato con cellule staminali, è la prima terapia che ha dimostrato di poter mandare in remissione la malattia.



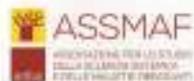
Qual è, a suo avviso, il messaggio più importante da promuovere nel corso della giornata mondiale della sclerodermia?

Sicuramente l'importanza della diagnosi precoce. Bisogna identificare il paziente in una fase più precoce possibile perché solo così si può bloccare la progressione della malattia. Con la **World Scleroderma Foundation** ci siamo dedicati molto a far conoscere ai medici i segnali principali della patologia e i risultati rispetto al passato sono davvero positivi. In questa ottica è stato organizzato dalla Fondazione, a corollario della giornata mondiale e in associazione con la Heart Failure Association europea, anche un congresso sull'interessamento cardiaco nella sclerodermia (Ara Pacis, Roma, 28 Giugno) proprio per sensibilizzare i medici alla diagnosi precoce di questa temibile complicazione.

SCLERODERMIA NON MI TOGLIERAI IL SORRISO!



ASSOCIAZIONE ITALIANA
PER LA SCLERODERMIA



29GIUGNO2009
29GIUGNO2019

**10 ANNI DI
WORLD SCLERODERMA DAY**

IL MONDO INTERO CI SOSTIENE

INFORMATI E AIUTACI A DIFFONDERE L'INFORMAZIONE

www.fesca-scleroderma.eu
worldsclerodermaday.org
www.ails.it
www.assmaf.org
www.assmaf-onlus.org
www.apmar.it
[#scleroSmile](https://twitter.com/scleroSmile)

La sclerodermia è una malattia reumatica autoimmune, rara, cronica che colpisce il corpo indurendo il tessuto connettivo. Può colpire la pelle e tutti gli organi interni. La sclerodermia mette in pericolo la vita di chi ne è affetto e attualmente non ha una cura specifica. Grazie alla Ricerca, però, sono disponibili trattamenti in grado di curare i disturbi dei singoli organi.

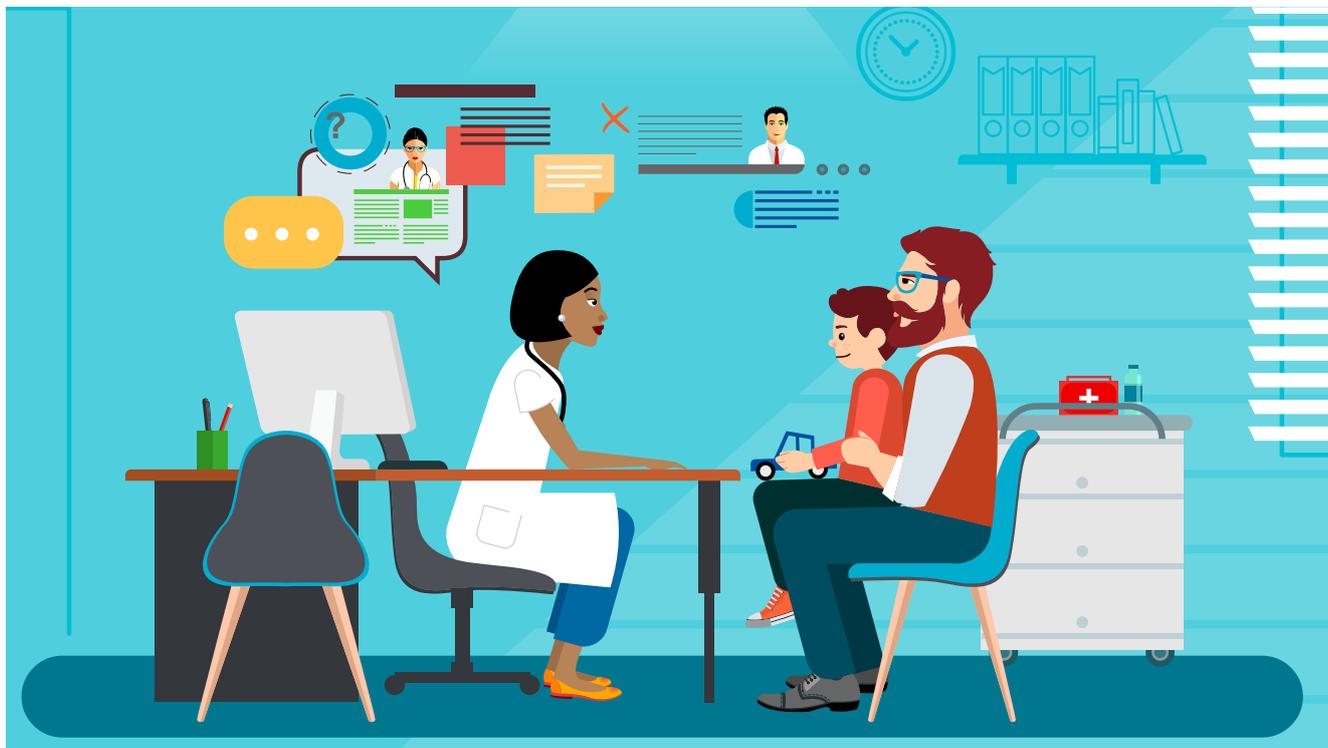
Se ti è stata diagnosticata la Sclerodermia non devi sentirti sola. 25 associazioni in 19 Paesi europei riunite nella rete FESCA sono pronte a sostenerti e a supportarti in questa battaglia. Unisciti a noi e affrontiamo la sclerodermia insieme.

Se vuoi effettuare una donazione visita i nostri siti internet



ePAG: LA VOCE DEI PAZIENTI IN EUROPA

di Serena Mingolla



Previste da una Direttiva europea del 2011, ma partite ufficialmente solo a marzo 2017, le ERN sono le Reti di Riferimento Europee dedicate alla diagnosi e alla cura di malattie rare e complesse. Ne parliamo con **Ilaria Galetti**, paziente di riferimento per la sclerosi sistemica di ReCONNET, “Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases”, la rete delle malattie rare e complesse dei tessuti connettivi e muscolo scheletrici che in Italia comprende otto centri di eccellenza: l’AOU Careggi di Firenze, l’AOU Pisana, gli Spedali Civili di Brescia, il Policlinico San Matteo di Pavia, l’AOU San Martino di Genova, l’AO di Padova, il San Camillo Forlanini di Roma, e l’IRCCS Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano.

Ilaria, ci spiega la missione delle ERN?

Le ERN sono le reti di riferimento europee nate con la direttiva 24/2011 sulla assistenza sanitaria transfrontaliera con lo scopo di mettere al centro il paziente in un approccio diagnostico-terapeutico-assistenziale. Sono 24 reti che raggruppano ognuna delle patologie rare o complesse affini. Nello specifico, l’ERN ReCONNET è coordinata dalla professoressa **Marta Mosca** di Pisa e si occupa delle malattie muscolo-scheletriche del tessuto connettivo. In queste reti collaborano i maggiori esperti a livello europeo, ma anche i rappresentanti dei pazienti denominati ePAG con il compito di rappresentare l’intera comunità dei pazienti con malattie rare in Europa. All’interno delle ERN ci sono delle task force che lavorano su diversi progetti: raccomandazioni, linee guida, registri, l’educazione paziente-paziente, medico-paziente, paziente-medico.



Ilaria Galetti

è Vice Presidente GILS
FESCA Board ePAG
ERN ReCONNET

L'obiettivo prioritario delle reti è quello di non far più peregrinare i pazienti e le loro famiglie per arrivare ad una diagnosi o ad una cura appropriata, ma riuscire ad innescare una organizzazione virtuosa grazie alla quale sia la conoscenza condivisa a mettersi in moto.

Qual è l'ingrediente più importante che permetterà questo risultato?

Sicuramente la tecnologia gioca un ruolo fondamentale e consente di far viaggiare le informazioni e le conoscenze attraverso l'utilizzo di un tool rivoluzionario messo a disposizione dalla Commissione europea: la **CPMS Clinical Patient Management System**, ossia una piattaforma virtuale dove i medici possono condividere le informazioni cliniche nella più totale sicurezza e nel rispetto della riservatezza dei dati. Grazie alla CPMS gli specialisti possono fare un consulto collegiale che può arrivare ad una diagnosi e anche a un nuovo o diverso approccio terapeutico senza che il paziente debba spostarsi. Questa non è fantascienza perché è già accaduto in almeno 3 ERN. Posso citare, per esempio, ERN EpiCARE, che si occupa delle epilessie rare dove un bambino della penisola scandinava, senza muoversi dal suo Paese ha ricevuto la diagnosi da un centro francese.

Come vive la responsabilità di rappresentare tutti i pazienti con sclerodermia d'Europa?

Essere un ePAG è sicuramente un grandissimo onore perché vuol dire rappresentare una grande comunità di pazienti, ma anche una grandissima responsabilità. Il tempo speso per lavorare e collaborare è tantissimo e su base completamente volontaria. In più, c'è la difficoltà di rappresentare i punti di vista dell'ampia comunità dei pazienti europei dove le differenze e le disomogeneità sono numerose. È vero, però, che ci sono tantissime soddisfazioni nel vedere, per la prima volta, la prospettiva del paziente affermarsi su quelli che sono i suoi bisogni non soddisfatti, prima riportati quasi esclusivamente dai medici.

Quali sono i bisogni ancora insoddisfatti dei pazienti con sclerodermia in Europa?

Le istanze dei pazienti sono molto diverse da Paese a Paese e a volte, come nel caso italiano, anche da regione a regione. In alcuni Stati mancano i servizi primari come il personale in grado di gestire la cura delle ulcere trofiche, in altri, dove il welfare funziona meglio, i bisogni sono prettamente incentrati sul miglioramento della qualità di vita. Quindi in primis manca una armonizzazione terapeutica. Benché esistano delle linee guida recenti, non

ovunque vengono applicate nello stesso modo; da una recente indagine realizzata a livello europeo emerge che i pazienti non sanno cosa siano le linee guida mentre, coloro che ne sono a conoscenza, ritengono che siano scritte in maniera troppo complessa e che non vengano applicate, dato confermato dal personale clinico che lamenta barriere legislative e mancanza di tempo necessario da dedicare ai pazienti. Sussiste poi la mancanza di terapie che non siano farmacologiche, pensiamo ad esempio alla riabilitazione o al supporto psicologico fondamentale sia nel momento della diagnosi che nel decorso della patologia che è cronica, progressiva e altamente invalidante. Ed è per questo che sto coordinando il gruppo di lavoro che porterà alla "traduzione" in linguaggio comprensibile a tutti del lavoro fatto lo scorso anno: la revisione narrativa delle linee guida esistenti. Perché è giusto che i pazienti possano comprendere quanto sta accadendo intorno a loro.

Una gestione sempre più "macro" non rischia di essere lontana dai pazienti?

Una delle innovazioni di cui ERN ReCONNET è promotore è rappresentata dai **TPE therapeutic patient education**: programmi di educazione continua fortemente voluti dall'Organizzazione Mondiale della Sanità, attraverso i quali vengono trasferiti al paziente degli strumenti per vivere la propria quotidianità al meglio, trovando in sé le risorse per reagire alla patologia e affrontare i problemi che incontra nella sua quotidianità. Si tratta di percorsi molto complessi che coinvolgeranno diverse figure assistenziali e che potranno essere messi a disposizione anche della figura che dovrebbe essere la più vicina al paziente, cioè il medico di base.

Il 29 giugno sarà la giornata mondiale della sclerodermia, anche quest'anno all'insegna del "fare rete". Cosa vi aspettate da questa edizione?

Auspichiamo che una campagna mondiale in cui si lancia un messaggio globale possa giocare un ruolo importante nel dar voce alle persone con sclerodermia e far conoscere i bisogni trasversali che, nonostante le differenze, hanno le persone con queste patologie, primi fra tutti un equo accesso alle cure e una migliore qualità della vita. FESCA, la Federazione Europea di Associazioni di Sclerodermia, gioca in questo un ruolo fondamentale. Sono certa che la campagna di quest'anno raggiungerà milioni di persone, sparse in ogni parte del mondo.

IL CIBO CHE CURA

di Raffaella Arnesano



Gia Ippocrate, circa 2.500 anni fa, diceva che bisognava “somministrare medicine diverse a pazienti diversi”. Da allora la ricerca ha fatto passi avanti dimostrando che ogni paziente è diverso dall’altro; ogni essere umano ha una genetica diversa e un modo di reagire alla cura unico. Proprio partendo dalla terapia personalizzata si è voluto integrare con la terapia medica e chirurgica l’abbinamento di formulazioni mirate di micronutrienti e macronutrienti. A parlarci di come queste opportune formulazioni possano contribuire a un più rapido e completo recupero dello stato di salute del paziente, è Enzo Lucherini, direttore di Gemelli Health System (GHS), una società orientata alla messa a punto di formulazioni per pazienti con particolari patologie o con malattie rare.

Direttore, di cosa si occupa il Gemelli Health System?

Tengo a precisare che la società GHS – Gemelli Health System - è controllata al 100% dalla Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli Irccs ed è nata in linea con



Enzo Lucherini

è Direttore Generale del Gemelli Health System (GHS).

i valori del nostro Policlinico ovvero programmare e individuare percorsi di cura sempre più personalizzati, vicini alle esigenze del paziente. Attraverso GHS abbiamo voluto tradurre la nostra esperienza clinica e di ricerca nell'ambito delle terapie personalizzate ottenute grazie a miscele di micronutrienti e macronutrienti, fondamentali per migliorare lo stato fisico di un soggetto affetto da specifiche patologie, tenendo presente le singolarità e le specificità genetiche di ogni singolo individuo. Abbiamo studiato una serie di alimenti a fini medici speciali (AFSM) per patologie rare o particolari, mettendo a punto così interventi complementari alle terapie mediche o chirurgiche. Gemelli Health System nasce forte dei risultati ottenuti con il protocollo Nutricatt, che rappresenta una "presa in carico nutrizionale" dei pazienti candidati ad intervento chirurgico per carcinoma gastrico, applicato al programma europeo Eras, che ha l'obiettivo di migliorare l'outcome clinico di questi pazienti grazie anche ad un intervento di immunonutrizione personalizzato.

Cosa sono esattamente gli alimenti a fini medici speciali?

Secondo il regolamento europeo la definizione esatta degli AFMS è la seguente "un prodotto alimentare espressamente elaborato o formulato e destinato alla gestione dietetica di pazienti, compresi i lattanti, da utilizzare sotto controllo medico; è destinato all'alimentazione completa o parziale di pazienti con capacità limitata, disturbata o alterata di assumere, digerire, assorbire, metabolizzare o eliminare alimenti comuni o determinate sostanze nutrienti in essi contenute o metaboliti, oppure con altre esigenze nutrizionali determinate da condizioni cliniche e la cui gestione dietetica non può essere effettuata esclusivamente con la modifica della normale dieta."

Parliamo di qualcosa di diverso dagli integratori alimentari?

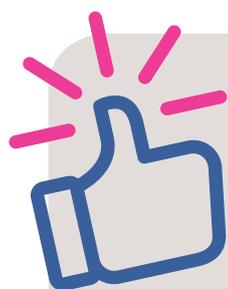
Gli alimenti a fini medici speciali sono prodotti diversi. Gli AFMS devono essere considerati come strumenti nutrizionali da usare sotto prescrizione e controllo medico. Sono strumenti destinati al medico al fine di pianificare un percorso di cura sempre più personalizzato e vicino alle esigenze del paziente.

Cosa studiano la nutrigenomica e la nutrigenetica?

La nutrigenomica è la scienza che studia il legame tra il patrimonio genetico, il genoma e i nutrienti. Come questi ultimi influenzano l'espressione dei nostri geni e il rapporto tra genoma e dieta. La nutrigenetica studia il ruolo delle variazioni genetiche nelle risposte ai nutrienti. In pratica come ognuno di noi, secondo il proprio singolare e specifico DNA, reagisce ai nutrimenti ingeriti. Nutrigenomica e Nutrigenetica sono due facce di una stessa medaglia e rappresentano l'innovazione nel campo dell'alimentazione e della salute.

Su quali linee di alimenti a fini medici speciali state lavorando?

Si è pronti al lancio sul mercato di una nuova linea di alimenti a fini medici speciali (AFSM) studiati su misura per pazienti con malattie rare o insolite, e i primi prodotti saranno indicati per obesità sindromica, rasopatie, MICI, sarcopenia cardiocirurgica. Questi prodotti vengono sviluppati seguendo le indicazioni dei medici e dei nutrizionisti, con l'obiettivo di colmare un vuoto e offrire ai pazienti il mix di micro e macronutrienti più adatto. La ricerca della salute è orientata alla persona e non alla malattia, alla causa e non al sintomo, al sistema e non all'organo, al riequilibrio invece che alla cura, stimolando il naturale processo di autoguarigione del corpo che non può prescindere quindi dal contributo di nutrienti intesi come cura sistematica.



**Segui
APMAR
sui social!**



@apmaronlus



@APMARONLUS



apmar_onlus



@apmaronlus



APMARVIDEO

OSSIGENO TERAPIA IPERBARICA E FIBROMIALGIA

di Serena Mingolla



L'ossigeno terapia iperbarica (OTI) è una terapia sistemica che consiste nella somministrazione di ossigeno puro o miscele gassose iperossigenate, ovviamente per via inalatoria, all'interno di una camera iperbarica, portata a una pressione più alta di quella atmosferica mediante immissione di aria medica compressa. La pressione d'esercizio varia da 1,5 ATA a 2,8 ATA corrispondenti alle profondità in acqua di mare, rispettivamente, di -5 e -18 metri. La durata della singola seduta è, di norma, di 90 minuti totali dei quali 75 in respirazione di ossigeno puro mediante una maschera oronasale. Possiamo, quindi, dire che l'ossigeno è un farmaco che viene respirato, la cui dose, nella singola seduta, viene modulata modificando la pressione dell'ambiente in cui soggiornano i pazienti durante il trattamento. I protocolli terapeutici delle numerose patologie ammesse variano per numero di sedute previste e per pressione d'esercizio.

“Le patologie che si curano con OTI - ci spiega **Ferruccio Di Donato**, direttore sanitario del Centro Iperbarico di Bologna - sono numerose e afferiscono a diverse discipline specialistiche. Le indicazioni in emergenza sono: la patologia da decompressione dei subacquei, l'embolia gassosa arteriosa e l'intossicazione da monossido di carbonio; quelle in urgenza sono: le infezioni necrosanti progressive dei tessuti molli (gangrena gassosa, fascite necrotizzante, gangrena di Fournier, gangrena diabetica), i traumi complessi (fratture esposte, traumi da schiacciamento, sindrome compartimentale) e l'ipoacusia neurosensoriale improvvisa; le indicazioni ordinarie sono: le ulcere cutanee croniche ischemiche e infette, nel diabetico e nell'arteriopatico, nonché quelle che vanno



Ferruccio Di Donato
è Direttore Sanitario Centro
Iperbarico di Bologna

a complicare malattie reumatologiche, quelle vascolitiche e quelle nei pazienti in dialisi; l'osteonecrosi ossea asettica, l'osteomielite cronica, le lesioni da radioterapia della cute, dell'osso e dei tessuti molli (proctiti e cistiti attiniche). Tutte queste indicazioni sono riconosciute dal Sistema Sanitario Nazionale e ammesse al trattamento con costi a carico dello stesso”.

Esistono poi altre indicazioni che potremmo definire



emergenti, per le quali sono disponibili lavori scientifici a supporto, ma che non hanno ancora ricevuto l'approvazione al trattamento con costi a carico SSN. Fra questi trattamenti vale ricordare le fratture in ritardo di consolidamento, lo stroke cronico e gli esiti cronici di traumi cerebrali, l'encefalopatia post anossica e la fibromialgia. In particolare, per quest'ultima patologia, ricordiamo la pubblicazione nel 2015 sulla rivista PLOSone di uno studio condotto da una équipe di ricercatori israeliani che indagava proprio gli effetti della ossigeno-terapia con camera iperbarica in 60 donne affette da sindrome fibromialgica.

“Lo studio del Prof. **Shai Efrati** – continua il dott. **Di Donato** - è un trial randomizzato con controllo e cross over, che confronta un gruppo di pazienti sottoposto a terapia iperbarica con un altro gruppo che non fa nulla fino al primo step di controllo; a questo punto anche il gruppo di controllo viene sottoposto ad OTI prima dell'ultima valutazione. Lo studio di Efrati ha voluto verificare l'efficacia di OTI nel migliorare la sintomatologia della fibromialgia, appaiando i risultati clinici ricavati da questionari validati e i dati strumentali ottenuti con la SPECT cerebrale di perfusione effettuata ai vari step di controllo. Lo studio conclude che le pazienti trattate con OTI riportano un beneficio clinico e un miglioramento della perfusione cerebrale di aree che risultavano ipoperfuse alla valutazione SPECT iniziale,

mentre, il gruppo controllo, al primo step di valutazione, non aveva alcuna variazione dei parametri testati”.

Nel centro iperbarico di Bologna vengono trattati pazienti di entrambi i sessi che abbiano ottenuto una diagnosi di fibromialgia in ambiente reumatologico i quali nel corso del trattamento non modificano le terapie farmacologiche in corso. Il protocollo applicato è il medesimo utilizzato da **Efrati** nel suo studio: 40 sedute OTI effettuate 5 volte alla settimana per 8 settimane consecutive.

“Le controindicazioni cliniche all'OTI – rassicura **Di Donato** - sono poche e specifiche: il pneumo torace in atto, la distrofia bollosa del polmone, la grave insufficienza respiratoria ipercapnica, l'epilessia non controllata dai farmaci e soprattutto le disfunzioni della sfera ORL che impediscono la compensazione dell'orecchio in camera iperbarica durante le variazioni della pressione ambientale. Gli effetti collaterali di OTI sono scarsi e di lieve entità e riguardano quasi esclusivamente i barotraumi auricolari da ritardata compensazione dell'orecchio. La neurotossicità dell'ossigeno, invece, già di per sé molto rara e occasionale, non riguarda i pazienti sottoposti a questo protocollo per la dose di ossigeno relativamente bassa che viene somministrata”.

Ma quali sono i risultati riscontrati in questi quattro anni di attività? “I nostri risultati – conclude **Di Donato** - sembrano confermare quelli di **Efrati**. In particolare, abbiamo osservato un miglioramento dei disturbi cognitivi e della fatica che, in genere, segue a un miglioramento della qualità del riposo notturno; in un secondo momento vediamo migliorare il dolore diffuso. Non disponiamo dei dati evolutivi di tutti i pazienti, ma sappiamo che alcuni hanno mantenuto i benefici nel tempo, mentre altri sono tornati per sottoporsi a un ciclo di richiamo. I pazienti che non hanno avuto alcuna risposta sono stati una minoranza”.



CAR-T THERAPY: A NEW SCENARIO FOR LUPUS TREATMENT

di Serena Mingolla



Lupus is an autoimmune disease that leads to kidney failure and other complications of different organs that can be quite debilitating. A research group based at the University of Tennessee Health Science Center in Memphis and coordinated by professor **Marko Radic**, a molecular immunologist, tested whether CAR T cells could be used to treat lupus. Their study - funded by the Lupus Research Alliance- was published on March 6 in Science Translational Medicine. We asked Professor Radic some questions to learn more about this important research.

Prof. Radic, what is the role of B cells in Lupus?

Many of the clinical manifestations of lupus are believed to be a direct consequence of the unique types of autoantibodies that arise in this disorder. What mechanisms of tolerance breakdown and B cell activation, along with major disturbances of the immune system overall, have been the subject of intense research. However, progress into the discovery of a specific and permanent amelioration of disease has been slow and disappointing. However, the strong hypothesis linking many (or most) lupus manifestations to the production of autoantibodies by B cells had, prior to our study, not been tested.

The CAR-T therapy is being studied in the treatment of some types of cancer. How does it function?

Almost ten years ago, pioneering studies by the labs of Professors Zelig Eshhar, Carl June, Steven Rosenberg and Michel Sadelain developed principles of a new approach to cancer therapy, which was based on gene engineering in mature, patient-derived T cells. During



Marko Radic

a short period of T cell culture, an artificially designed gene for a chimeric (composed of distinct parts) T cell surface protein receptor is stably integrated into the DNA of the recipient cells. This chimeric antigen receptor (CAR) is then expressed on the patient's T cells surface, and they are returned to the blood stream. The most advanced CAR was designed to bind to another cell, in this case a B cell, and, immediately upon binding, induce the death of the bound cell. The CAR T cells that recognize CD19 on B cells were spectacularly effective in B cell cancers called leukemias and lymphomas.

You tried CAR-T in mice. What were the results?

Application of CD19-targeted CAR T cells in two mouse models of lupus was highly effective. We used the CAR T cells in mice with early or more advanced disease and observed that the further progression of disease was halted, or even reversed. This applied to outward signs of disease, the function of kidneys and appearance of skin, the lupus-associated imbalance of immune cells, and the production of anti-DNA autoantibodies. Most notably, the mice attained a significantly extended life span, and we could show that CAR T cells showed sustained potency over many months following a single CAR T cell treatment.

What are the risks that still need to be investigated for patient safety?

Similar to concerns that are encountered in patients treated for cancer, any future application of CAR T cells in lupus needs to carefully consider intense side effects and potential long-term complications of the new therapy. Within the first few days following the treatment, side effects may include fever and a systemic acute phase response, which result from a spike in the production of inflammation-promoting cytokines ("cytokine storm"). Fortunately, the cytokine overload is transient, and its most serious effects can be addressed by available therapies. In rare cases, neuropsychiatric manifestations arise but usually resolve without eliciting lasting consequences. Even though CAR T cell treated patients may experience decreased levels of antibody production over time, protective antibodies remain in circulation and immunoglobulin supplementation is a therapy standard and provided, if required.

The high potential of the new scenario gives patients hope. What will be the next step in the research?

Before moving any new treatment into clinical trials, a very thorough and detailed analysis of the treatment approaches, measurements of efficacy, and risks is requested and evaluated by the Food and Drug Administration, a US

government institution that oversees clinical trials. We hope that, because the CAR T cells used in our experiments are closely related to those that have been approved as cancer therapies, we may be able to benefit from insights into safety, dose and administration of CAR T cells that have revolutionized oncology.

In your opinion, can CAR-T therapy be considered a future treatment to be tested also for other autoimmune diseases?

Lupus has attracted the focused attention of immunologists over the last several decades because it is emblematic of many other autoimmune diseases, in which autoantibodies and B cells play a central or contributing roles. Because the CD19-targeted CAR T cell therapy targets B cells broadly and eliminates the production of anti-DNA autoantibodies, it is tempting to conclude that the general approach could have potential in most other autoimmune diseases. Clearly, notable advancements of the CAR T cell approach will occur in the near future, which will be beneficial for the reliable and safe administration of this therapy to numerous patients.



TERAPIE CAR-T: NUOVE PROSPETTIVE PER LA CURA DEL LUPUS

Il lupus (LES, lupus eritematoso sistemico) è una malattia autoimmune in cui il sistema immunitario scatena attacchi verso i tessuti del proprio organismo e può causare insufficienza renale e complicazioni piuttosto debilitanti. Un gruppo di ricerca del *University of Tennessee Health Science Center* di Memphis coordinato dal professor **Marko Radic**, un immunologo molecolare, ha testato se le cellule CAR T possano essere utilizzate per il trattamento del lupus. Lo studio - finanziato dalla *Lupus Research Alliance* - è stato pubblicato il 6 marzo scorso su *Science Translational Medicine*. Abbiamo parlato con **Marko Radic** per saperne di più su questa importante ricerca.

Prof. Radic, qual è il ruolo dei Linfociti B nel lupus?

Molte delle manifestazioni cliniche del lupus sono ritenute una conseguenza diretta dei tipi unici di autoanticorpi prodotti dai Linfociti B che si presentano in questo disturbo. Quali siano i meccanismi di attivazione dei Linfociti B, insieme con i principali disturbi del sistema immunitario in generale, sono stati oggetto di intense ricerche. Tuttavia, i progressi nella scoperta di trattamenti che possano portare ad un miglioramento specifico e permanente della malattia

sono stati lenti e deludenti. La forte ipotesi che collega molte (o la maggior parte) delle manifestazioni del lupus alla produzione di autoanticorpi da parte dei Linfociti B, prima del nostro studio, non era stata testata.

La terapia CAR-T è in fase di studio nel trattamento di alcuni tipi di tumore. Come funziona?

Quasi dieci anni fa, studi pionieristici condotti dai laboratori dei professori **Zelig Eshhar, Carl June, Steven Rosenberg** e **Michel Sadelain** hanno sviluppato i principi di un nuovo approccio alla terapia del cancro, basato sull'ingegneria genetica in Linfociti T maturi derivati dal paziente. Durante un breve periodo di coltura dei Linfociti T, sulla loro proteina di superficie viene stabilmente integrato un recettore chimerico (composto da parti distinte), cioè un gene che non esiste in natura ma che è progettato artificialmente per essere inserito nel DNA delle cellule riceventi. Questo recettore dell'antigene chimerico (CAR) viene quindi "montato" sulla superficie dei Linfociti T del paziente e viene riportato nel flusso sanguigno. La CAR più avanzata è stata progettata per legarsi a un'altra cellula, in questo caso un Linfocita B, immediatamente dopo il legame, inducendone la morte. Le cellule CAR-T che riconoscono il CD19 sui Linfociti B sono risultate efficaci nei tumori dei Linfociti B chiamati leucemie e linfomi.

Per il lupus, avete testato le CAR-T nei topi. Quali sono stati i risultati?

L'applicazione di cellule CAR-T con bersaglio l'antigene CD19 in due modelli murini di lupus si è rivelata altamente efficace. Abbiamo usato le cellule CAR-T in topi sia con malattia precoce che più avanzata e abbiamo osservato che l'ulteriore progressione è stata fermata, o addirittura invertita. Ciò si osservava nei segni esteriori, nella funzione dei reni e nell'aspetto della pelle, nello squilibrio che nel lupus è associato alle cellule immunitarie e alla produzione di autoanticorpi anti-DNA. In particolare, i topi hanno avuto una durata della vita significativamente più estesa e abbiamo anche rilevato che le cellule CAR-T continuavano ad essere efficaci per molti mesi dopo un singolo trattamento.

Quali sono i rischi che devono essere studiati per la sicurezza del paziente?

Le preoccupazioni sono simili a quelle che si incontrano in pazienti trattati per il cancro, qualsiasi futura applicazione di cellule CAR-T nel lupus deve considerare attentamente gli effetti collaterali e le potenziali complicazioni a lungo termine della nuova terapia. Nei giorni successivi al trattamento, gli effetti collaterali possono includere febbre

e una risposta sistemica alla fase acuta, che deriva da un picco nella produzione di citochine che promuovono l'infiammazione ("cytokine storm"). Fortunatamente, il sovraccarico di citochine è transitorio e i suoi effetti più gravi possono essere risolti con terapie disponibili. In casi rari, si possono avere manifestazioni neuropsichiatriche, ma di solito si risolvono senza suscitare conseguenze durature. Anche se i pazienti trattati con cellule CAR-T possono sperimentare diminuiti livelli di produzione di anticorpi nel tempo, gli anticorpi protettivi rimangono in circolazione e l'integrazione con immunoglobuline è uno standard terapeutico e disponibile, qualora fosse necessario.

Le potenzialità di questo nuovo scenario di ricerca danno speranza ai pazienti. Quale sarà il prossimo passo?

Prima di trasferire qualsiasi nuovo trattamento in studi clinici, è richiesta un'analisi molto approfondita e dettagliata degli approcci terapeutici, delle misurazioni dell'efficacia e dei rischi che viene valutata dalla Food and Drug Administration, un'istituzione governativa statunitense che sovrintende alle sperimentazioni cliniche. Ci auguriamo che, poiché le cellule CAR-T utilizzate nei nostri esperimenti sono strettamente correlate a quelle che sono state approvate come terapie antitumorali, potremmo beneficiare delle informazioni sulla sicurezza, le dosi e la somministrazione delle cellule CAR-T che hanno rivoluzionato l'oncologia.

Secondo lei, la terapia CAR-T potrà essere considerata come trattamento da testare anche per altre malattie autoimmuni?

Il lupus ha attirato l'attenzione degli immunologi negli ultimi decenni perché è emblematico di molte altre malattie autoimmuni in cui gli autoanticorpi e i Linfociti B svolgono un ruolo centrale o contribuiscono alla patologia. Poiché la terapia con cellule CAR-T con bersaglio l'antigene CD19 colpisce i Linfociti B in modo ampio ed elimina la produzione di autoanticorpi anti-DNA, si è tentati di concludere che l'approccio generale potrebbe avere un potenziale nella maggior parte delle altre malattie autoimmuni. Nel prossimo futuro si verificheranno notevoli progressi nell'approccio alle cellule CAR-T che assicureranno una somministrazione affidabile e sicura di questa terapia a numerosi pazienti.

INCiPiT

IL NETWORK ITALIANO PER LA SPERIMENTAZIONE CLINICA PEDIATRICA

di Raffaella Arnesano



Paolo Rossi

è Direttore del Dipartimento
Pediatico Universitario
Ospedaliero OPBG; Presidente del
Network INCiPiT

La ricerca clinica pediatrica deve fronteggiare molte difficoltà, quali la mancanza di fondi, infrastrutture appropriate e competenze specifiche. Per questo motivo, l'utilizzo di farmaci off-label o non ancora autorizzati al commercio è ancora molto frequente nella pratica pediatrica. Per colmare la mancanza di appropriati prodotti medicinali per i bambini, il “nuovo Regolamento Pediatrico” ha imposto alle aziende farmaceutiche di condurre studi clinici anche nei bambini per quei farmaci considerati essenziali e necessari per il trattamento di patologie pediatriche. Da qui la nascita della rete INCiPiT che ha l'obiettivo di promuovere ricerca di alta qualità sui farmaci pediatrici in Italia creando le competenze e le linee guida necessarie per sostenere la sperimentazione clinica in ambito pediatrico, sviluppando modelli operativi condivisi a livello nazionale, fornendo attività di formazione, e coinvolgendo i bambini, gli adolescenti e le loro famiglie nella ricerca pediatrica.

Presidente, chi fa parte del network INCiPiT?

Il network INCiPiT (Italian Network for Paediatric Clinical Trials) è un consorzio, legalmente riconosciuto che comprende circa 16 istituzioni tra cui i principali dipartimenti di pediatria dei più importanti ospedali pediatrici italiani. Con questa rete, così scientificamente importante e territorialmente capillare, parteciperemo al network europeo per la sperimentazione pediatrica: lo snodo fondamentale per avere in futuro dei farmaci autorizzati per l'uso pediatrico. Il Network è coordinato dall'ospedale pediatrico Bambino Gesù che è anche il contatto internazionale per l'Italia. L'Ospedale pediatrico

Bambino Gesù svolge molte delle sperimentazioni in corso nel nostro Paese ed ha sviluppato un trial clinico completamente dedicato alla sperimentazione pediatrica.

A quale “bisogno” vuole dare risposta una rete specifica per la sperimentazione della farmacologia pediatrica?

Lo scopo principale del network è facilitare le sperimentazioni e per questo è necessario unire le forze; quando si è in collaborazione le attività sono più efficaci ma soprattutto più veloci. La rete è composta da pediatri esperti e da istituzioni che hanno un loro centro trial; questo comporta uno sviluppo più veloce del trial in azione. Inoltre, le competenze specifiche del consorzio, diventano una risorsa di sostegno e consulenza scientifica alle aziende farmaceutiche che avrebbero intenzione di investire dei fondi su una certa condizione morbosa. Siamo un gruppo di consulenza farmacologica e per le aziende ma siamo anche un gruppo di pediatri sperimentatori in grado di condurre, al meglio, i trials per portare il farmaco sul mercato.

Perché l’industria farmaceutica non ha una volontà marcata nell’investire in ambito pediatrico?

L’ambito farmacologico pediatrico è molto più limitato; portare il farmaco alla registrazione ha bisogno di investimenti di una certa importanza. Basti pensare che per fare, ad esempio, un trial per l’ipertensione sull’adulto ci si rifà a due centri e si arruolano 150 soggetti. Per arruolare 100 soggetti in età pediatrica servono circa 25/30 centri e ciò fa aumentare notevolmente i costi della sperimentazione. Se a questo si aggiungono dei ritorni economici meno evidenti è chiara la “riserva” delle case farmaceutiche nell’investire in questo ambito. Certo è vero che esiste oramai un regolamento che obbliga tutte le industrie a fare un piano di sperimentazione pediatrica, ma non sempre a questo piano corrisponde un’attuazione e quindi la messa in commercio del farmaco per la fascia pediatrica. Dunque, per superare questa “attitudine” dell’industria a non occuparsi di pediatria bisognerebbe ottimizzare quanto più possibile i costi della sperimentazione e ridurne i tempi.

Quali sono gli impegni futuri del network?

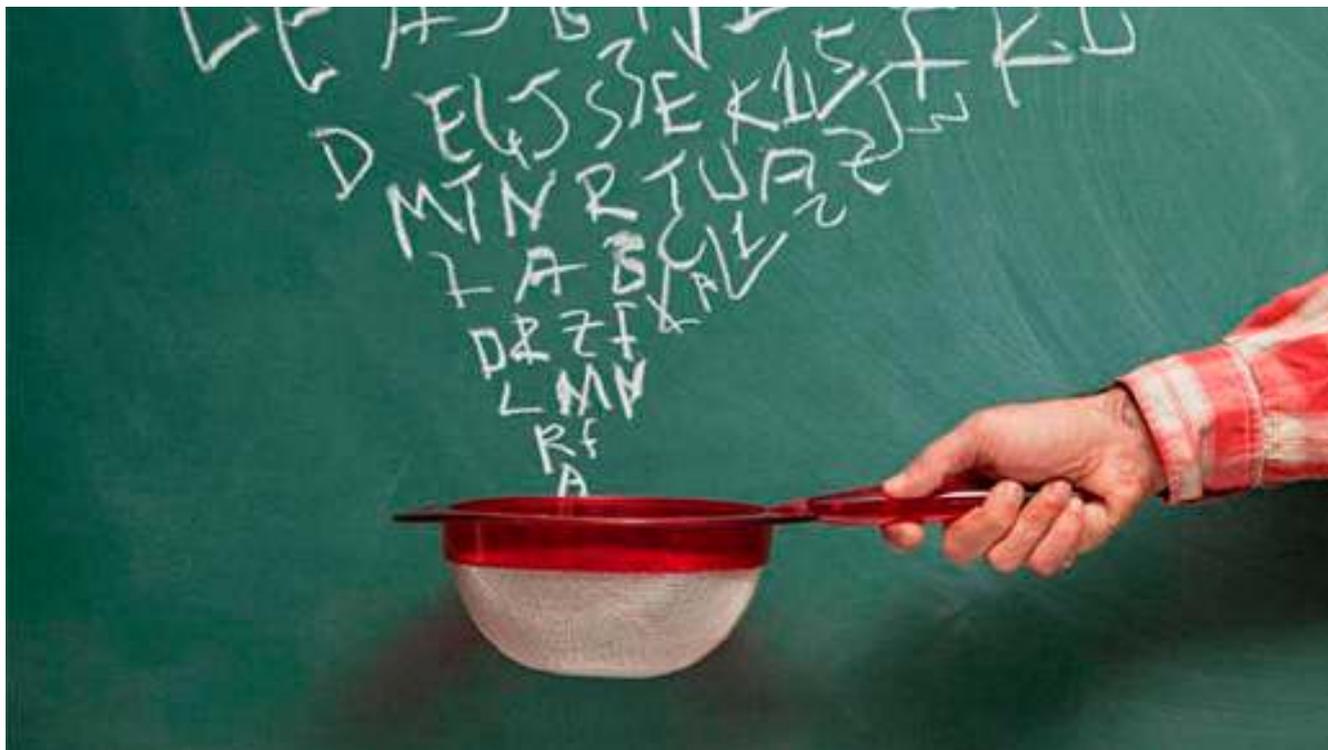
Siamo partiti con un progetto europeo presentato da “Conect4Children” (c4c - Collaborative Network for European clinical trials for children), un consorzio che mira a incrementare la competitività dell’Europa come area critica per lo sviluppo di farmaci pediatrici, utilizzando le competenze esistenti, l’accesso ai pazienti e lo sviluppo di processi comuni da applicare agli studi sulla storia

naturale della malattia, registri, studi su nuove terapie e studi per la comparazione di terapie esistenti. Il consorzio rappresenta una nuova collaborazione tra accademia e settore privato che comprende 33 partner accademici e 10 partner industriali provenienti da 20 paesi europei, oltre 50 terze parti e circa 500 partner affiliati. Il Progetto, della durata di sei anni, rappresenta un’opportunità rivoluzionaria di costruire le competenze per la gestione di sperimentazioni cliniche pediatriche multinazionali in tutta Europa, garantendo al tempo stesso la voce dei bambini, dei giovani e delle loro famiglie. L’Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma è uno dei grandi partner del progetto ed ha il compito della gestione del programma educativo integrato e della creazione dell’Accademia Pediatrica c4c attraverso cui verranno organizzati, gestiti e implementati corsi e training sui trial clinici in pediatria e sullo sviluppo di farmaci pediatrici per tutte le figure professionali coinvolte nelle sperimentazioni. L’Ospedale Bambino Gesù rappresenta inoltre il Centro Coordinatore del Network italiano, INCiPiT (Italian Network for Paediatric Clinical Trials). Infine, ben presto, partirà una sperimentazione internazionale, promossa sempre nell’ambito del progetto “C4C”, sull’uso del farmaco della fibrosi cistica e un trial internazionale, supportato da una grande azienda farmaceutica italiana, su un farmaco per la neuropsichiatria infantile.



LA RICERCA DI UNA LINGUA CHE UNISCA

di Serena Mingolla



Vera Gheno

è social media manager della
Accademia della Crusca

Vera, una volta si parlava di “politicamente corretto” come strategia per neutralizzare una serie di espressioni e parole giudicate come discriminatorie ed offensive nei confronti delle minoranze o delle “peculiarità” delle persone. Esiste ancora o non è più di moda?

Penso che esista ancora, e che abbia sicuramente degli aspetti di utilità, per esempio, quello di trovare espressioni alternative per esprimere in maniera più accettabile concetti che in alcuni casi possono essere percepiti come offensivi; i problemi, a mio avviso, nascono quando si pensa che la soluzione alla comunicazione offensiva possa essere il politicamente corretto. Le parole, infatti, non vivono di vita propria, ma sono intimamente collegate al contesto in cui le usiamo. Questo vuol dire che praticamente nessuna parola è offensiva a priori, ma è offensiva o meno a seconda dell'intenzione comunicativa con cui viene usata.

Da sociolinguista, quale pensi che sia il rapporto tra il linguaggio e il diverso?

Il linguaggio è il primo modo di identificare chi è uguale a noi e chi è diverso da noi. La lingua unisce e divide. Lo sapevano Massimo D'Azeglio e Alessandro Manzoni, lo sanno i separatisti in tutto il mondo. La reazione davanti al diverso, anche al linguisticamente diverso, è di istintiva ripulsa. Questo è normale. Ma proprio sapendo che è una reazione quasi pavloviana la si può combattere con il buonsenso. Occorre ricordare che la competenza linguistica si forma sempre per aggiunta e non per sostituzione, per cui l'acquisizione o l'ingresso di un'altra lingua (o di elementi di essa) non sono di per sé un pericolo per nessun idioma.

Il linguaggio al tempo dei social si è imbarbarito? Come resistere al di fuori della mischia?

Io non sono affatto dell'idea che si sia imbarbarito. Diciamo che ci piace pensarlo perché è una specie di autoassoluzione: "la colpa è dei barbari". In realtà, da una parte l'adattamento ai social dell'italiano è segno della sua buona salute; dall'altra i social, come una cartina tornasole, fanno vedere varietà di italiano che prima erano in larga parte inaccessibili e ignote al largo pubblico: l'italiano completamente informale e l'italiano dei semicolti. Non sono varietà nuove e non occorre averne paura; l'importante è insegnare alle persone che occorre sapersi muovere tra registri linguistici diversi e non fossilizzarsi su una monovarietà: quello sì che fa male.

Hai mai pensato che sarebbe meglio ritornare indietro ai tempi della carta e della penna?

No, mai: mi pare un atteggiamento neoluddista e anche un po' ingenuo: non si torna indietro dalle innovazioni. Detto questo, cito ancora una volta il fatto che si debba procedere per aggiunta e non per sostituzione: è importante mantenere la scrittura a mano, che ci "costringe" a un esercizio che nessun'altra attività può garantire, e anche imparare a digitare bene, perché è utile, sapendo che sono due "ginnastiche" diverse per il cervello.

Cosa può fare la singola persona per evitare l'ostilità?

Non si può evitare l'ostilità, come non la si può vietare: fa parte delle emozioni di base dell'uomo. Occorre imparare a gestirla,

e non rimanerne succubi o travolti. E questo si può fare, per esempio, imparando a "disputare felicemente", come afferma con acume Bruno Mastroianni nel suo volume *La disputa felice. Dissentire senza litigare sui social network, sui media e in pubblico* (Firenze, 2017, Cesati). Certo non è facile, anche perché abbiamo la tentazione di pensare che ci vogliano più regole o più divieti; ma è forse l'atteggiamento più intelligente e più generativo che possiamo tenere.

Il tuo ultimo libro, scritto proprio con Bruno Mastroianni, dà alcuni consigli per essere online senza spegnere il cervello. Qual è il più importante?

Sicuramente uno dei più importanti è di avere dubbi, in altre parole di fare i conti con i propri limiti: è uno dei pochi modi per non diventare dei quaquaraquà pieni di sé, autoreferenziali e rinchiusi nella propria bolla.

Con le parole si compiono anche delle azioni. Possiamo partire dal parlare meglio per pensare un mondo migliore?

Direi proprio di sì. In fondo, come dice Searle – e come ci ricorda anche Nanni Moretti – all'incapacità di parlare e scrivere con chiarezza corrisponde un pensiero altrettanto confuso. Scrivere e parlare bene, con precisione, in maniera affilata, è un modo per garantirsi di avere idee chiare. Non mi sembra una cosa da poco!



**FACCIAMO
PREVENZIONE.
E ANCHE
DI PIÙ**

Siamo un'eccellenza italiana che da 20 anni investe energie e risorse nel campo del metabolismo osseo, delle ipovitaminosi e anche di più, grazie al nostro impegno in dermatologia e nel trattamento del dolore acuto e cronico.

Le nostre energie sono rivolte a offrire soluzioni eccellenti e accessibili in grado di migliorare la qualità della vita di tutti. Perché contribuire a ottenere una vita di qualità è il più importante dei nostri valori.

ABIOTEN
PHARMA

WWW.ABIOGEN.IT
L'ECCELLENZA, PER TUTTI.

LA MEDICINA NARRATIVA NEL PERCORSO DI CURA

di Raffaella Arnesano



Stefania Polvani

è sociologa presso la Azienda USL Toscana Sud Est, Presidente della SIMEN – Società Italiana di Medicina Narrativa

Le storie di malattia e di cura forniscono un quadro di riferimento per affrontare i problemi di un paziente in modo olistico, e per dare una risposta dialogica alla complessità della salute e della malattia. Offrono un metodo per affrontare aspetti esistenziali come il dolore interiore e morale, la disperazione, la speranza, e accompagnano, ma spesso possono anche fondare, le malattie delle persone. La narrazione fornisce il significato, il contesto e la prospettiva per definire la situazione del malato; definisce il come, il perché e il modo in cui siamo ammalati. Lo studio delle storie offre la possibilità di sviluppare una comprensione che non può essere raggiunta con nessun altro mezzo.

Stefania, quali passi avanti sta facendo la medicina narrativa all'interno dei percorsi di cura?

La medicina narrativa si affaccia nel nostro Paese come nuovo paradigma culturale più di dieci anni fa. Oggi, a mio avviso, è diventata una metodologia che trova il suo “senso” e il suo “perché” solo se applicata ai percorsi di cura. Dunque, in un momento in cui si

parla di medicina narrativa in tanti convegni, io ritengo che questa metodologia fa la sua piccola rivoluzione quando entra negli ambulatori, nei reparti, nei luoghi di cura. Se ciò avviene, significa che gli operatori hanno adottato la metodologia della medicina narrativa, si sono impegnati nella formazione, hanno riconosciuto con sensibilità che la narrazione della storia dei pazienti ha molto a che vedere con il percorso di buona cura. Molto c'è ancora da fare, ma credo che in Italia, negli ultimi anni, si siano visti tanti progressi.

Possiamo considerare la medicina narrativa come terapia e cura?

Possiamo considerarla come “una parte” della terapia. Quando si dice “la parola cura”, non si intende certo che la medicina narrativa può essere da sola una terapia. La medicina narrativa deve essere considerata come una integrazione, quel valore in più che la potenza delle storie può accrescere nella cura.

Cosa deve emergere dal racconto del paziente?

La storia di sé. Se siamo operatori il paziente ci deve raccontare qualcosa di sé, se siamo pazienti dobbiamo raccontare la nostra storia. Il rapporto tra operatore e paziente non deve essere messo a rischio dalla questione del “tempo”. Spesso il tempo, o meglio la mancanza di tempo, diviene un muro che si frappone tra le persone nella relazione di cura, mettendone a rischio perfino la sua ragion d'essere. Per i professionisti che desiderano avvicinarsi alla pratica della medicina narrativa il tempo risulta sempre il principale nemico: dal proprio racconto il paziente dovrà far emergere tutte le informazioni funzionali alla cura, nei tempi possibili, anche i dettagli; il professionista dovrà fare da facilitatore perché ciò accada. Noi parliamo di professionisti e non certo solo di medici, perché dobbiamo dire sempre a voce alta che la medicina narrativa è di tutti: ciò significa che tutte le persone che possono aggiungere qualcosa alla buona storia di malattia e di cura hanno responsabilità e sono coinvolti a pieno titolo nel percorso narrativo.

Come i dottori percepiscono la medicina narrativa nel percorso di cura del proprio paziente?

Accogliere le storie dei pazienti, per meglio arrivare a comprendere la patologia e le più appropriate scelte condivise di cura, non ci sembra qualcosa di innovativo, ma rappresenta semplicemente un recupero, un modo di operare che si è smarrito nel corso del tempo e che attualmente c'è la forte esigenza di ritrovare. In un contesto sociale in continua evoluzione, con malattie

poco conosciute, con diagnosi complesse, con terapie e cure sempre più innovative, il recupero della persona e dunque della sua storia è diventato fondamentale per intraprendere i percorsi più aderenti e precisi, “personalizzati” qualcuno preferirebbe dire. La medicina narrativa non è un'innovazione: grazie anche a questo è alla portata di tutti. Oggi i curanti che seguono la medicina narrativa sono molti e sono in aumento. Il mio auspicio è che un giorno non ci sarà più bisogno di parlare di medicina narrativa perché sarà normale ed acquisito che il percorso di cura sia un percorso anche narrativo.

L'utilizzo della metodologia narrativa presso i Servizi Sanitari Regionali è ancora a macchia di leopardo, ce ne spieghi il perché?

Da tutti i dati emerge che il Servizio Sanitario non è uguale in tutta Italia e già questo renderebbe complessa l'adozione omogenea della metodologia nei Servizi Sanitari Regionali. Detto ciò, la medicina narrativa in molti casi è stata accolta e adottata dove vi è stata l'illuminazione anche di un solo operatore o di un primario che ha saputo e voluto coinvolgere il suo gruppo organizzativo e professionale verso il percorso della medicina narrativa. I progetti spesso sono nati così, dai bisogni quotidiani, dalle volontà individuali e non dalle leggi, per questo la distribuzione non è omogenea. Spero veramente che in futuro la medicina narrativa possa entrare a far parte dei percorsi di studio universitari per poter formare una classe di professionisti della salute già allenati ad accogliere la forza delle narrazioni per la diagnosi e la cura delle malattie, che si diffondano nel territorio senza differenze.

Chi è più portato al racconto, l'uomo o la donna?

Le pazienti donne sono decisamente molto portate a narrarsi. Nei curanti, gli uomini “narrativi” sono veramente numerosi!

*“I malati hanno bisogno di medici
che capiscano il loro star male,
ascoltino i loro problemi
e li accompagnino attraverso
la loro malattia”*

Rita Charon

QUANDO LAVORO FA RIMA CON INCLUSIONE

INCONTRIAMO 2 DISABILITY MANAGER

di Serena Mingolla



Abbiamo parlato di **disability manager**, questa nuova figura professionale prevista dal Libro Bianco sul Welfare grazie alla quale sarebbe possibile promuovere contesti di lavoro accessibili ed inclusivi. Per passare dalla teoria alla pratica, abbiamo voluto anche incontrare due professionisti dell'inclusione che, da anni, si occupano sul campo di facilitare la vita e il lavoro delle persone con esigenze speciali.

Il primo che incontriamo è **Rodolfo Dalla Mora**, innovatore quasi dalla nascita, si occupa di accessibilità e inclusione sociale da 35 anni: prima ancora della laurea in architettura, a 19 anni progettava la sua prima casa accessibile da perito industriale. Oggi è presidente di SIDiMa Società Italiana Disability Manager e disability manager da oltre 10 anni presso l'Ospedale Riabilitativo di Alta Specializzazione di Motta di Livenza in provincia di Treviso. "L'Ospedale Riabilitativo di Alta Specializzazione di Motta di Livenza si occupa prettamente di riabilitazione e consta di circa 130 posti letto divisi tra medicina fisica riabilitativa e riabilitazione cardiologica e pneumologica. Ho conosciuto la struttura per caso, oltre 15 anni fa, come paziente. Da lì è nata una collaborazione per l'apertura di un "Sportello senza barriere" rivolto ai pazienti ricoverati, ai familiari, all'utenza e aziende esterne per la consulenza e l'adattamento degli spazi domestici legati alla accessibilità".

Oggi, attraverso un servizio che si è affinato con gli anni, Rodolfo è responsabile dell'ufficio accessibilità e CAAD Centro per l'adattamento dell'ambiente domestico.

"Lavoro in reparto - ci spiega **Rodolfo Dalla Mora** - con i medici, i fisioterapisti e mi confronto con loro per cercare di adattare la casa del paziente in funzione del processo

riabilitativo personalizzato, adattandolo al singolo caso, in modo che la persona che viene dimessa possa trovare nella propria abitazione il giusto grado di accessibilità e di autonomia”.

Il servizio offerto dall’Ospedale Riabilitativo è completamente gratuito ed è aperto sia agli utenti dell’ospedale che agli utenti esterni.

“Le persone che vengono da noi – continua **Dalla Mora** -



spesso sono persone molto giovani che hanno avuto un trauma rilevante a livello spinale o hanno una disabilità permanente. Il loro processo riabilitativo può durare anche mesi. Il mio compito è quello di rapportarmi con loro, con i famigliari ma soprattutto con i fisioterapisti e con gli operatori sanitari per mettere in atto delle strategie funzionali al caso specifico. Iniziamo insieme un percorso che ha vari aspetti: insegno loro a salire e scendere dalla macchina, ad adattare la casa, li supporto nel prendere la patente e nel ricercare una rete territoriale che possa affiancarli una volta usciti dall’ospedale”.

“Il paziente arriva che non è in grado di fare nulla perché in uno stato di disabilità “non trattata”, recupera durante il processo di cura e addirittura lo dimettiamo con la patente di guida. Ridiamo una nuova vita alla persona”.

Della Mora si occupa di accessibilità anche per la Provincia di Treviso che ormai da anni ha valorizzato il suo approccio a vantaggio di una ampia fascia di popolazione. Ci sono poi anche realtà molto più piccole che si basano sul management della disabilità: il secondo disability manager che incontriamo è **Domenico Tridico** – responsabile ed educatore (e disability manager sul campo) a Bologna della Pizzeria da asporto Il Monello – una bottega speciale. In questa innovativa realtà lavorano 4 ragazzi con disabilità psicologica che svolgono dei tirocini formativi retribuiti.

Domenico ci spiega che la disabilità può dare di più

all’ambiente di lavoro “soprattutto alle persone cosiddette normali, che poi normali non sono perché tutti noi abbiamo delle grosse fragilità, ma nessuno ce le certifica e ce le dichiara. Farebbe bene a tutti capire come guarda il mondo una persona disabile e le difficoltà che ha”.

Il Monello è una realtà con le sue regole e i suoi principi grazie ai quali tutti sono uguali e non hanno difficoltà a dire la loro e a sentirsi parte della squadra. “Ogni mattina – ci racconta **Domenico** - quando arriviamo in pizzeria abbiamo un momento di incontro. Ci mettiamo in cerchio e ognuno può raccontare le difficoltà incontrate il giorno prima mentre si lavorava ma anche nel resto della giornata, in famiglia. Ne parliamo tutti insieme e cerchiamo di vedere il problema da diverse angolature per poterlo superare”.

Ci sono naturalmente alcune difficoltà: “questi ragazzi sono cresciuti con una etichetta importante, alcuni sentono di essere uno scarto della società, di dover stare sempre agli ultimi posti, ma l’esperienza del lavoro è terapeutica e restituisce loro un ruolo e molta motivazione”.

Perché, ci chiediamo, di realtà come Il Monello ce ne sono così poche? “Perché non c’è una vera educazione alla disabilità – secondo **Tridico** in molte realtà il disabile è ancora parcheggiato, molto spesso dipende dalle stesse famiglie che lo vedono come l’eterno bambino da difendere. Non è raro che gli vengano precluse molte autonomie e molte scelte che lui stesso sarebbe in grado



di prendere. Dal punto di vista degli imprenditori, invece, manca una prospettiva diversa dove accanto alla logica del profitto ci sia una etica che mette al centro gli esseri umani e tenda la mano a qualcuno a cui è stato negato un diritto”.

Nonostante le difficoltà e le barriere culturali, là dove il contesto lo permette e le competenze ci sono, la realtà di questi due esperti della inclusione testimonia che è possibile conciliare lavoro e disabilità, creando qualcosa di speciale per tutta la collettività.

LO SCREENING GENETICO PRE-CONCEPIMENTO E LE MALATTIE RARE

di Raffaella Arnesano



Filippo M. Santorelli

è neurologo, responsabile dell'Unità Operativa Complessa di Medicina Molecolare e Malattie Neurodegenerative dell'IRCCS Fondazione Stella Maris, Università di Pisa.

Nelle oltre 7000 patologie rare ad oggi identificate la “dimensione genetica” svolge un ruolo fondamentale nella loro insorgenza e progressione. La maggior parte delle malattie rare è direttamente associata a mutazioni genetiche solitamente ereditate dai propri genitori. La diagnosi precoce è l'arma di maggior successo contro le patologie rare perché consente di accedere immediatamente ai percorsi di cura che, se disponibili, sono in grado di rallentare, o persino bloccare, la progressione della malattia. Inoltre, lo screening genetico pre-concepimento consente di identificare anche i portatori sani di una mutazione patologica, i cosiddetti “carrier”. Prevenire la trasmissione di queste patologie alle generazioni future diviene fondamentale.

Professore, di cosa si occupa il suo team di lavoro?

Il nostro gruppo si occupa innanzitutto dell'identificazione delle basi delle malattie neurologiche in età pediatrica. Il nostro reale obiettivo è quello di evitare che i bambini che hanno malattie neurologiche restino per lungo tempo senza diagnosi. Identificare più velocemente una patologia di questo genere, con una diagnosi quanto più veloce possibile, significa identificare i percorsi di cura con terapie più appropriate e aderenti. Ovviamente, l'ideale sarebbe intervenire molto prima, ovvero nella fase del pre-concepimento. Oggi siamo in grado di accedere alle cellule del feto, conoscere così il suo DNA, senza essere invasivi con la donna e annullando i rischi legati a tecniche più invasive che comunque avvengono in fasi più avanzate della gravidanza. Mi riferisco ad esempio all'amniocentesi, analisi che viene eseguita su numerose donne, ma che comunque non

ci consente di sapere, prima della gravidanza, se il feto è affetto da patologie rare (o potrebbe esserlo), a meno che non ci sia stata una storia familiare per una patologia ereditaria. L'augurio è quello che un domani le analisi di pre-concepimento possano divenire routine per tutti.

Quindi l'amniocentesi sarà presto un ricordo lontano per le donne?

L'ambizione è quella, ossia che le donne abbiano più ampie possibilità di scelta. La questione non è amniocentesi sì o amniocentesi no, quanto che la scelta delle donne sia basata su una reale informazione. Oggi c'è poca conoscenza delle possibili scelte non invasive.

Esiste un ritardo, in questo campo, tra l'innovazione tecnologica e scientifica e l'innovazione "culturale"?

Oggi abbiamo la possibilità di utilizzare tanta tecnologia, ma se questo strumento rimane staccato dalla politica di gestione sanitaria, l'innovazione rimane strumento vuoto o inaccessibile. Le politiche di innovazione sono le più importanti da fare: investire sulla diagnostica anche preventiva al concepimento vuol dire intervenire su patologie i cui costi di cura sono molto alti e cronici. Le malattie rare sono tante e tutte insieme colpiscono un numero impressionante di pazienti e i loro familiari. L'innovazione nel campo della diagnostica preventiva deve arrivare anche dai livelli più alti di istruzione, dall'Università che deve essere capace di proporre corsi di studio per formare nuove figure. La società americana sta formando figure professionali capaci di affrontare la diagnostica del nuovo millennio e dobbiamo trasferire anche qui da noi queste nuove professionalità. Un esempio è il gestore di analisi dei dati, colui che interpreta il risultato di un test genetico e fa da ponte tra il laboratorio che genera il dato ed il medico che richiede e prescrive il test diagnostico.

Quando si prescrivono i test di diagnosi pre-natale?

Attualmente solo quando in famiglia esiste il rischio di ricorrenza di una patologia o in base all'età di una coppia. Studi recenti e molto approfonditi su tale argomento evidenziano che le politiche di indagine prenatale, con gli strumenti di diagnosi che oggi abbiamo a disposizione, se fossero fatte su coppie anche a rischio bassissimo potrebbero rilevare patologie rare su un target di popolazione molto più ampio. Questo, pur richiedendo un investimento economico iniziale importante, alla lunga ridurrebbe i costi di cura di un paziente affetto da cronicità. Oggi le valutazioni ecografiche in epoca gestazionale sono quelle che guidano i successivi studi e

livelli di approfondimento con l'uso di nuove tecnologie, ma anche questo tipo di diagnostica intercetta solo popolazioni ad alto rischio. Bisognerebbe immaginare un setting sanitario ove fosse possibile applicare lo screening pre-natale ad una popolazione molto più ampia rispetto a quella attuale. Di certo bisognerebbe dare alle coppie le giuste e complete informazioni così che esse possano assumere liberamente decisioni di pianificazione familiare e fare scelte consapevoli.

Cosa conosciamo oggi del nostro DNA?

Si immagini una grandissima torta di cui prende una piccola fetta, quella piccola fetta è la conoscenza che oggi abbiamo del DNA. Conosciamo solo il 3% del nostro DNA; l'altro 97% lo conosciamo ma non lo sappiamo leggere, non sappiamo interpretarne il reale significato. Abbiamo la tecnologia per poterlo studiare, ma non abbiamo lo strumento per poterlo decodificare. Lo guardiamo ma non lo vediamo. Ritorno a sottolineare quanto sia importante la formazione e la ricerca in questo campo. In fondo il livello di investimento che dedica un Paese alla formazione e alla ricerca è il livello su cui si giudica la qualità stessa del Paese. Solo investendo sul futuro e sulla conoscenza possiamo pensare di migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da patologie rare, dando loro il giusto supporto. Non va dimenticato che oggi le aspettative di vita di un malato raro, grazie al buon livello di assistenza raggiunto, sono molto alte. Le persone anziane che sviluppano malattie rare in tarda età sono in aumento. Dunque, ci troveremo ben presto in una condizione di soggetti doppiamente fragili che non siamo pronti a sostenere e a gestire adeguatamente.

“Oggi si conoscono circa 8.000 malattie dette monogeniche, cioè che dipendono da alterazioni genetiche su un singolo gene. Tra queste, circa 1.200 sono recessive, ovvero possono essere trasmesse dai genitori (portatori sani) ai figli. Non ci sono cure per guarire da una malattia genetica. L'unica strategia possibile è quella della prevenzione”

MALATTIE RARE E GRAVIDANZA: UN PERCORSO DA PIANIFICARE

di Raffaella Arnesano



Daniela Romualdi

è Primario UOC Ginecologia e Ostetricia, Pia Fondazione di Culto e Religione Azienda Ospedaliera Card. G. Panico, Tricase - Lecce

Dottoressa, è possibile pensare a una maternità con una patologia rara?

Sì, è possibile. L'ambito delle malattie rare sta interessando sempre più il mondo moderno e non solo in ambito medico e farmacologico. Oggi, il paradigma di cura per le persone affette da patologie rare è cambiato: l'obiettivo non è più solo prolungare la sopravvivenza, ma anche migliorare la qualità della vita. In tale direzione si stanno rivolgendo gli sforzi di molti professionisti, che mirano a rendere possibile per le donne affette da malattie rare la pienezza dell'esperienza della gravidanza e della genitorialità. Per raggiungere questo obiettivo, tuttavia, le future mamme devono essere seguite con particolare attenzione in tutte le fasi che vanno dalla pianificazione della gravidanza al parto.

Quali accorgimenti dovrebbe avere una donna con una malattia rara che volesse diventare mamma?

Ogni patologia rara ha degli aspetti e delle peculiarità da tenere in considerazione. Tuttavia, ci sono delle raccomandazioni di carattere generale valide per ogni condizione. Va innanzitutto detto che è sempre fondamentale non sottovalutare e rispettare pienamente il desiderio di maternità. Solo partendo da questo presupposto, medico e paziente potranno decidere di stringere la corretta alleanza terapeutica che consentirà di porre in atto una serie di comportamenti volti alla tutela della salute della donna e del nascituro. Il primo passo è cercare quanto più possibile di pianificare la gravidanza: questo consente che la donna sia, sin da subito, messa nelle migliori condizioni per affrontare in maniera corretta il percorso. Per esempio, lo specialista potrà, in fase pre-concezionale, valutare eventuali

cambiamenti di terapie farmacologiche potenzialmente dannose in gravidanza o individuare le fasi di remissione della patologia, che sono spesso quelle ideali per abbattere il rischio materno-fetale. Un secondo aspetto di fondamentale importanza è l'organizzazione del team di professionisti che monitoreranno a cadenza regolare la donna. La parola chiave è "multidisciplinarietà": la gravida con una patologia rara sarà seguita non solo dall'ostetrico-ginecologo, ma anche dai diversi specialisti che ogni condizione richiederà. Infine, sarebbe opportuno che queste gravidanze venissero gestite in centri di terzo livello, dotati di personale e strumentazioni adeguate per affrontare i possibili imprevisti e ridurre i rischi al momento del parto, di cui è opportuno pianificare modalità e timing caso per caso. In alcuni casi, sarà determinante poter allestire un piano per gestire condizioni di emergenza.

Rivolgersi a un centro specializzato, di terzo livello, può ridurre i rischi?

Assolutamente sì. Non esiste, per definizione, un medico esperto in ogni malattia rara. È necessario piuttosto individuare un medico, preferibilmente un ginecologo, che sia in grado di creare la suddetta rete specialistica a protezione della donna, nonché di reperire le raccomandazioni di pratica clinica più aggiornate ed attendibili per ciascuna condizione. La mancanza di tali caratteristiche potrebbe favorire un approccio scorretto, quale quello di allarmare o tranquillizzare eccessivamente la donna. La relazione con la paziente deve senza dubbio instaurarsi sulla fiducia e deve avere le caratteristiche dell'umanità e della compartecipazione. Tuttavia, è necessario anche un alto grado di professionalità e rigore scientifico, così da poter fornire alla donna dati quanto più possibile certi, che la mettano nella condizione di prendere decisioni al contempo consapevoli e libere.

Quanto è importante un counselling pre-concepimento?

Come già puntualizzato, seguire le donne con una patologia rara in questo delicato momento della vita e supportarle attraverso una corretta informazione e pianificazione è fondamentale. Ci sono alcune donne con patologie diagnosticate sin dalla tenera età che hanno un vissuto difficile alle spalle. Sono persone che crescono affrontando percorsi di cura spesso non semplici. In ogni caso, quando una paziente ci parla della sua volontà di divenire mamma è necessario rispettare questa decisione così intima e personale. Una donna che decide di mettere al mondo un figlio, nonostante sia affetta da una patologia rara, si pone una serie di domande ed ha una serie di preoccupazioni da gestire. Spesso la donna deve affrontare dei sensi di colpa relativi alla preoccupazione di fare nascere un figlio potenzialmente affetto dalla stessa patologia, oltre all'ansia di non poter assolvere a una serie di compiti e impegni che la maternità richiede. Ci tengo a precisare che la donna non deve essere rigidamente guidata, ma semplicemente informata, con professionalità, riguardo al percorso che vuole intraprendere e agli eventuali rischi. Inoltre, la medicina moderna ci offre diverse opzioni di diagnostica prenatale (e nel caso di fecondazione assistita, anche diagnostica preimpianto) che è bene illustrare alla coppia che desidera un figlio.

Esistono delle linee guida per le donne con patologie rare che desiderano un figlio?

Purtroppo no. Per la maggior parte delle malattie rare non esistono delle linee guida specifiche per la gravidanza. Le linee guida, per definizione, sono basate sulla letteratura, ma, purtroppo, vista la rarità e l'eterogeneità di queste condizioni, ci troviamo di fronte all'assenza di dati scientifici solidi sulla gravidanza in ciascuna malattia rara. Quindi bisogna desumere, volta per volta, quale sia l'approccio clinico migliore da seguire.



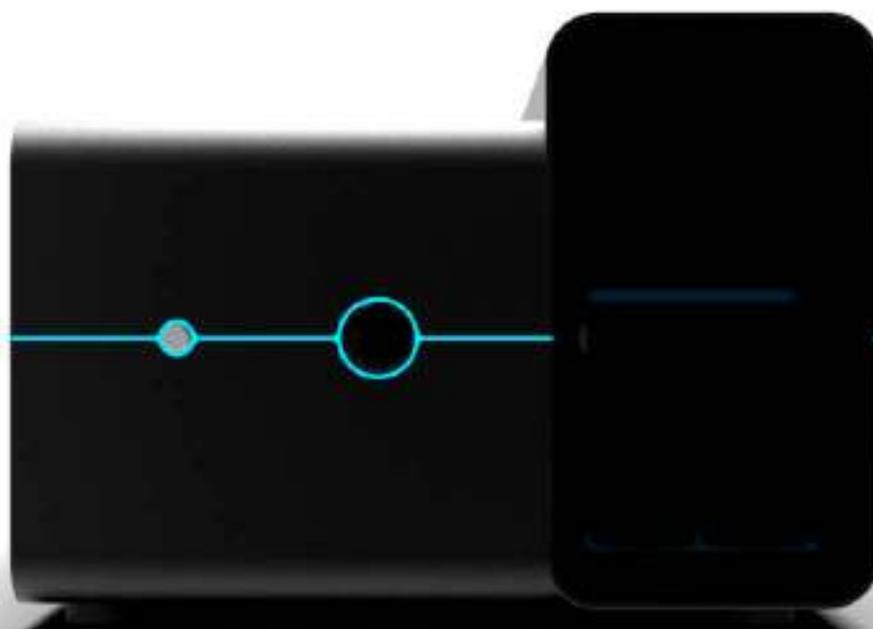
L'Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare ha lanciato #anchiomamma, un progetto di informazione su malattie reumatiche e pianificazione familiare promosso in collaborazione con ANMAR (Associazione Nazionale Malati Reumatici Onlus), con il contributo incondizionato di UCB Pharma S.p.A.

#anchiomamma nasce per dare informazioni aggiornate, corrette, chiare e validate da esperti aiutando così a fare chiarezza sul percorso da seguire per diventare mamma pur convivendo con una malattia reumatica. Oltre a favorire il dialogo medico-paziente, necessario per approfondire con lo specialista ogni tematica, compresa la pianificazione familiare rendendo così la paziente pienamente consapevole della necessità di programmare la gravidanza al momento giusto, condividendo un percorso con il suo specialista di riferimento. L'appropriatezza e correttezza dei contenuti è verificata da un board multidisciplinare di medici. Con #anchiomamma vogliamo rassicurare tutte le donne che desiderano un bambino: diventare mamma si può ma è fondamentale fare un passo alla volta, seguendo il percorso indicato dagli specialisti.

Il portale www.anchiomamma.it è un punto di incontro e di confronto, in cui trovare approfondimenti sui vari aspetti legati al diventare mamma: l'intimità, la pianificazione familiare, la gravidanza, il parto, la maternità.

LA SPERIMENTAZIONE FARMACOLOGICA IN 3D

di Raffaella Arnesano



Simone Pasqua

è Product Manager & Founder
CellDynamics

Osservare e filmare la vita delle nostre cellule, istante dopo istante è oggi possibile grazie a una start up italiana “CELLDynamics”. Un team di giovani ingegneri, biologi e fisici, con sede a Bologna, realizzano quella che è stata definita “l’avanguardia del biomedicale”: il “CELLviewer”, un dispositivo da banco per comprendere meglio lo sviluppo delle cellule. L’applicazione di questa innovativa tecnologia permetterà di avere farmaci migliori e di svilupparne degli altri per cure più mirate ed efficaci. Ne parliamo con **Simone Pasqua**, product manager CellDynamics.

Come è nata l’idea di una startup a sostegno dell’innovazione farmaceutica?

L’idea nasce dalle competenze del co-fondatore di CellDynamics, **Daniele Gazzola**, poi si sviluppa grazie a un team multidisciplinare proveniente da settori differenti. Daniele ha un curriculum di grande prestigio, ricco di numerose esperienze maturate anche all’estero nella ricerca farmacologica. È un fisico, biologo, ingegnere elettronico che per anni ha fornito servizi di innovazione tecnologica ad aziende e centri di ricerca in campo biomedicale. Da queste esperienze ha potuto apprezzare le nuove tecnologie che permettono, in maniera automatizzata, di fare moltissimi esperimenti in parallelo. Esperimenti che sono importanti per capire meglio le cellule e accelerare il percorso di ricerca e sviluppo in ambito farmaceutico, ma sono anche costosi e lunghi. Da qui l’intuizione: se capire è importante, osservare direttamente il fenomeno biologico che vogliamo studiare è il modo più naturale e semplice per comprenderlo. Questa intuizione sarà la filosofia dell’azienda che ha portato anche all’ideazione della tecnologia CELLviewer.

Che cosa è CELLviewer? per chi è stato inizialmente progettato?

Si tratta di uno strumento Lab-on-chip, una sorta di microscopio con all'interno un nucleo che sfrutta all'unisono tre tecnologie: la microfluidica, la microelettronica e l'ottica. È dotato di cartucce monouso per le cellule, che sono come dei micro-incubatori, e all'interno una rete complessa di microcanali e pompe, tutto collegato a un software di cui l'operatore si avvale per controllare in modo automatizzato il processo, anche con un App a distanza. Questo nucleo permette di mantenere le cellule in sospensione in un ambiente che simula in laboratorio quello fisiologico naturale; lo possiamo osservare, possiamo stimolare le cellule, o semplicemente coltivarle e vedere cosa succede.

CELLviewer è pensato per lo studio di organoidi tumorali, ovvero, degli aggregati cellulari (composti da cellule tumorali e cellule del tessuto di provenienza) che permettono di simulare in laboratorio l'architettura, la dinamica e la complessità del tumore. Gli organoidi tumorali, sono modelli complessi da gestire con le tecnologie convenzionali e molti protocolli, per il loro studio implicano una forte componente manuale da parte dell'operatore; ciò comporta una variabilità dei risultati molto elevata e quindi dei risultati difficili da interpretare. Dunque, se da un lato abbiamo a disposizione dei modelli cellulari migliori dall'altro la carenza di tecnologie pensate ad hoc non permettevano uno studio sistematico e standardizzato. Con la tecnologia CELLviewer, tramite la microfluidica, abbiamo superato il problema, riuscendo a studiare in modo controllato, automatizzato e standardizzato anche questo tipo di modelli cellulari così da ottenere dei risultati affidabili.

Ciò può migliorare il processo di sviluppo farmaceutico?

Certamente sì e con notevoli vantaggi in termini di costi e di tempi, riducendo anche i rischi di selezionare molecole poco efficaci e potenzialmente dannose. Utilizzare dei modelli cellulari migliori per il test farmaceutico permette di ottenere risultati più predittivi di quello che può essere il comportamento di un possibile farmaco. Tramite la nostra tecnologia si possono utilizzare questi promettenti modelli in modo standardizzato ed automatizzato, garantendo la solidità del dato.

Come può cambiare la sperimentazione farmacologica con questa tecnologia?

Prima di arrivare ad una nuova molecola, circa 10.000 ne vengono scartate, questo con un costo complessivo di un miliardo di euro. La metodologia CELLviewer ci permette di mantenere le cellule in uno stato naturale, ciò rende più

semplice identificare i farmaci più promettenti e quindi svilupparne di più ad un costo minore. Inoltre, selezionare molecole migliori vuol dire anche ridurre drasticamente i test sugli animali. Le tecnologie attuali coltivano le cellule su un vetrino, mentre nel nostro prodotto le colture cellulari sono modellate in 3D, in sospensione in un liquido, e senza alcun contatto con elementi non biologici che possano falsare i risultati di una sperimentazione farmacologica. Le applicazioni pratiche di questa tecnologia vanno addirittura oltre al miglioramento dei farmaci, e puntano a rivoluzionare anche altri ambiti legati alla salute, e in futuro potranno anche avere impatto nel mondo della medicina personalizzata e dell'embriologia.

Chi ha creduto nella vostra idea imprenditoriale?

Noi siamo una start up nata nel 2013 con un finanziamento della Regione Emilia Romagna; attraverso questo primo finanziamento abbiamo creato il team multidisciplinare che racchiude competenze tecnologiche e manageriali. Il nostro obiettivo è stato sempre quello di "aprirci all'esterno" proponendo ed accogliendo sempre nuove collaborazioni. Dalla partenza operativa di CellDynamics, avvenuta nel 2015, abbiamo sviluppato collaborazioni strategiche con il CNR, con l'Università di Bologna e di Milano e con diversi altri importanti enti di ricerca nazionali ed esteri, oltre a collaborazioni di marketing con diverse aziende estere che operano nel mondo delle biotecnologie. Non posso, ovviamente, non citare tutti coloro che hanno risposto alla nostra campagna di crowdfunding che con il loro contributo hanno reso possibile la realizzazione del nostro progetto.



Associazione Nazionale Persone
con Malattie Reumatologiche e Rare

C.F. 93059010756

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 € 20,00.

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

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

Numero Verde
800 984 712

È ATTIVO
IL NUMERO VERDE APMAR
DAL LUNEDÌ AL VENERDÌ

MATTINA
dalle ore 9.00 alle ore 12.00

POMERIGGIO
dalle ore 16.00 alle ore 19.00

LUNEDÌ MATTINA
VOLONTARI APMAR
LUNEDÌ POMERIGGIO
PSICOLOGO
MARTEDÌ MATTINA
NETWORK FIBROMIALGIA
MARTEDÌ POMERIGGIO
VOLONTARI APMAR
MERCOLEDÌ MATTINA
GRUPPO FIBROMIALGIA

MERCOLEDÌ POMERIGGIO
VOLONTARI APMAR
GIOVEDÌ MATTINA
VOLONTARI APMAR
GIOVEDÌ POMERIGGIO
VOLONTARI APMAR
VENERDÌ MATTINA
VOLONTARI APMAR
VENERDÌ POMERIGGIO
PSICOLOGO

A P M A R A D E R I S C E A :



MORFOLOGIE

**IL SISTEMA SALUTE, I SUOI PROTAGONISTI,
LA VOCE DELLE PERSONE**

Editore: **APMAR**

Via Molise, 16 - 73100 LECCE

Direttore responsabile: **Serena Mingolla**

Iscrizione Registro della Stampa del Tribunale di Lecce n°1080