



RIVISTA DELL'ASSOCIAZIONE
EMOFILICI E TALASSEMICI
DI RAVENNA

ANNO L N. 2 - GIUGNO/LUGLIO 2024

Noi

ci siamo!

In caso di mancato recapito, rinviare
all'Uff. Postale di Ravenna CPO, detentore
del conto, per la restituzione al mittente,
che si impegna a pagare la relativa tariffa.

Taxe Perçue - Tassa pagata
SPED. IN ABB. POST. COMMA 20/C LEGGE 662/96
FILIALE DI RAVENNA



IN QUESTO NUMERO

Pagine 4/8

WHF 2024

Congresso della
Federazione Mondiale
dell'Emofilia

Pagine 9/11

La voce delle Associazioni
ASSOCIAZIONE EMOFILICI
LAZIO

Pagina 12/13

Intervista a
ELENA BOCCALANDRO

Pagina 14/15

La voce degli Infermieri
TERAPIA GENICA IN
EMOFILIA

Pagina 16/19

FOCUS
TALOMIDE, Presentazione
libro 5 aprile a Bologna

Pagina 20/23

VERONICA GRIPPA
SHARED DECISION
MAKING
Terapia Genica Emofilia



Noi ci siamo!

a cura di Maria Serena Russo

Obiettivo della Giornata Mondiale emofilia 2024 è stato individuare, con il contributo delle istituzioni e dei diversi attori coinvolti, nuove modalità operative e di coordinamento per rilanciare lo strumento del registro, garantendo un regolare afflusso dei dati da parte di tutti i centri ospedalieri e i presidi che assistono i pazienti MEC, quindi si è focalizzata sull'incentivazione della diffusione dei dati sanitari allo scopo di valorizzare il loro utilizzo per una efficace programmazione sanitaria.

È stato questo l'appello di FedEmo in occasione della XX GME, al fine di richiamare l'attenzione di istituzioni, dirigenze sanitarie, clinici, pazienti e opinione pubblica sull'importanza dei dati contenuti nel registro i quali, se opportunamente analizzati e approfonditi, consentirebbero di orientare in modo lineare i programmi di assistenza e darebbero un significativo contributo nella formulazione di strumenti operativi, come i PDTA regionali di patologia.

“Come FedEmo rivolgiamo un appello urgente alle Istituzioni affinché si attivino, ciascuna all'interno della propria specifica sfera di competenza – ha dichiarato la presidente Cassone- per

far sì che i dati sanitari dei pazienti italiani affetti da MEC, possano confluire in maniera completa nel registro di patologia delle MEC conservato dall'Istituto Superiore di Sanità.

Per garantire una programmazione sanitaria efficace ed efficiente, l'analisi di dati epidemiologici aggiornati è strumento indispensabile.

Decreti e procedure regionali particolarmente rigide, una scarsa ottimizzazione e uniformità dei sistemi informatici coinvolti nel processo sono, infatti, tutte difficoltà oggettive che incontra l'Istituto Superiore di Sanità – presso il quale si trova il MEC – nella raccolta dei dati provenienti dai Centri Emofilia impedendo la “fluidità” del processo.

“Finora la rispondenza dei Centri per la diagnosi e cura dell'emofilia è stata buona – ha dichiarato il dott. Arcieri dell'Istituto Superiore di Sanità – anche se ultimamente c'è stata una leggera flessione nelle percentuali di copertura di alcune Regioni.

Negli ultimi mesi l'ISS si è attivato, con la collaborazione dell'AI-CE, per prendere in carico un nuovo applicativo, ideato appositamente per la raccolta dei dati sulle MEC, da mettere a disposizione dei Centri e delle Regioni.





Questo passaggio non si è ancora concluso ma confidiamo di portalo a termine in breve tempo". Ci sono ad esempio regioni che, pur avendo ottimi registri di patologia, non inviano i dati all'ISS.

Il problema è che essendoci modalità diverse di invio dei dati, non costanti e non uniformi, molti dati vanno dispersi".

Sicuramente è necessaria un'azione congiunta da parte di tutti gli attori coinvolti: ISS, Conferenza Stato Regioni, Regioni, Ministero della Salute, Fedemo per superare alcune criticità correlate alla trasmissione, alla gestione dei dati, sempre nel rispetto della normativa sulla privacy.

Alcuni passaggi importanti devono essere ancora attuati, come la pubblicazione dei decreti attuativi del DPCM, l'implementazione del nuovo applicativo per la raccolta dei dati e i relativi disciplinari tecnici. A tale proposito è necessario coinvolgere tutte le figure che possano aiutare a portare a termine questo processo. Pur ritenendo importanti questi eventi, una sorta di delusione è prevalsa nel constatare di ritrovarsi tutti a trattare argomenti obsoleti a causa di cavilli burocratici, di una mancata forma di raccolta dati uguale per tutti, complesse procedure e tutela a garanzia della riservatezza dei pazienti.

Confidiamo pertanto che la GME sia sempre più la giornata dedicata all'approfondimento di tematiche più alte che si focalizzino sulle aspettative non solo di cura della persona, ma nell'ascolto di chi si sente confuso, incerto a volte, bisognoso sì di condividere, ma ancor più di trovare risposte.

"Noi ci siamo" è il filo che unisce i temi trattati in questo numero: ci siamo come persone innanzitutto, ognuna con le proprie unicità e bisogno di esprimere il proprio sentire. Va trovato e ricercato questo tempo dell'ascolto, ma quello attento, che è lento e richiede attenzione. Non basta ascoltarci fra noi, non basta più la nicchia sicura della comunità; serve un modo più incisivo per far sì che chi deve ascoltare, per conoscere, sia presente.

Le istituzioni sono state le grandi assenze a Roma per la GME, tanto che potrebbe sembrare il segnale di un disamore all'ascolto diretto, alla partecipazione, oppure un vuoto di informazione, una inadeguatezza al ruolo, per cui si preferisce una buona giustificazione, piuttosto che entrare nel vivo di una discussione.

Sarei propensa a credere che le troppe "giornate dedicate a", abbiano in definitiva impoverito anziché arricchito il valore di tali eventi e stancato o annoiato chi viene invitato a rappresentare lo stato. Potrebbe essere giunto il momento di guardare a soluzioni diverse per far sì che occasioni come questa, risvegliano il torpore istituzionale e soprattutto metta le persone, tutte, nelle condizioni di mantenere le promesse o di non farne. Anche questa è politica e FEDEMO può farla perché ci rappresenta e noi ci fidiamo solo di lei, pur sapendo che dove c'è aggregazione c'è competizione, sempre e ovunque. Sta a noi interpretare la competizione come stimolo di crescita e trarne vantaggio.

Noi ci siamo non per elemosinare ma perché ognuno rappresenta un tassello nell'immensa creazione e nessuno può pensare di non avere abbastanza tempo per aprire un dibattito, finito il quale, possa esserci soluzione al problema posto, senza cedere alla stanchezza, ideando scenari futuri, uscendo per esplorare e tornare a raccontare la vita.

Questo è il senso.





WFH 2024

Congresso della Federazione Mondiale dell'Emofilia

A cura del Dott. Francesco Cucuzza

La sera prima di una partenza importante, come sempre, sistemo le ultime cose in valigia, faccio il riepilogo di quello che devo portare, sapendo già che ne dimenticherò qualcuno e infine segno gli appuntamenti più importanti. L'indomani l'arrivo a Madrid è previsto nel primo pomeriggio, giusto il tempo di arrivare in albergo e andare alla cerimonia di apertura del congresso mondiale organizzato dal WFH.

L'attesa è sempre il momento più eccitante di tutto l'evento. Segni le sessioni da vedere, immagini quello che diranno sulle nuove terapie, ti iscrivi per i simposi che ritieni possano essere più significativi ed innovativi e con la delegazione dei pazienti italiani, giovani, giovanissimi ed ex giovani. Alla cerimonia di apertura è cominciato il mio, anzi il nostro WFH, condiviso con gli amici di sempre. Nel grande spazio esterno iniziamo a vedere delegazioni di ogni angolo del mondo e le più numerose ci sembrano quelle africane e asia-

tiche. Ci si saluta, si scherza e si cerca di scambiare qualche opinione come capita fra vecchi amici, anche senza conoscerci, ma sicuramente accomunati dallo stesso motivo e dalla stessa voglia di essere lì.

Mi colpisce subito un giovane sudamericano che zoppica in maniera molto vistosa, lo avvicino, è messicano e si chiama Juan. Siamo riusciti a scambiare qualche parola e mi racconta che ha l'inibitore e che, purtroppo ancora oggi, non riesce a trattarsi con i nuovi farmaci monoclonali che lo aiuterebbero a non aggravare la già tanto complessa situazione articolare e ad avere una migliore qualità di vita.

Ecco il vero WFH, gli incontri, le storie, le donne, i ragazzi, gli uomini che ci ricordano quanto siamo fortunati in Italia ad avere praticamente tutti i farmaci a disposizione e ad avere accesso alle migliori cure.

Ho cercato di seguire quante più sessioni e simposi, da quelli di laboratorio, a quelli più genera-

WFH 2024
WORLD CONGRESS
APRIL 21-24 MADRID, SPAIN



WFH 2024
WORLD
CONGRESS





li sulle donne e disordini della coagulazione. Ne avevo segnato uno nel mio personale taccuino assolutamente da seguire sulle comorbidità legate all'avanzare dell'età. Ritengo questo il tema del futuro, quello su cui associazioni, pazienti e medici devono investire ma anche qui da noi in Italia ancora spesso si parla sempre dei soliti argomenti.

La sessione è stata interessante, ma andava più approfondita e, a fine giornata cerchiamo di fare il punto della situazione con le solite delegazioni di pazienti e con i soliti amici e con i medici con cui condividiamo esperienze e riflessioni e ho l'impressione che il WFH si sta svuotando di valore scientifico.

Ho notato in maggioranza delegazioni asiatiche e africane e se devo azzardare un'ipotesi, posso pensare che la ragione sia nel fatto che il 70-75% dei pazienti emofilici, non è trattato o è trattato in modo parziale, quindi si ha un disequilibrio tra nazioni, con livelli di cura e soprattutto di conoscenza più adeguati da una parte e dall'altra livelli di informazioni cliniche e di cure bassissimi.

A questo scopo ritengo che il WFH forse dovrebbe mirare - ricordando l'arciere machiavelliano - un po' più in alto perché da una società scientifica dobbiamo aspettarci qualcosa di più. Vogliamo indicazioni, vogliamo conoscenza, vogliamo tavoli tra medici e pazienti in cui si parli alla pari per produrre idee nuove; invece noto spesso un abbassamento della guardia, come se tutto andasse bene, come se il massimo lo avessimo raggiunto, come se tutto fosse ok. Non è così e lo sappiamo bene noi pazienti.

La comunità emofilica sta diventando molta apparenza senza guardare più alla sostanza delle cose. Un mondo che rischia di diventare più simile a quello dello spettacolo che a quello di un'associazione di pazienti.

Ma tutto questo sembra che a nessuno interessi, basta farsi vedere, basta apparire, basta dire quattro paroloni, mettere insieme quattro slide e parte un applauso.

Purtroppo, a mio modesto avviso, al progresso farmaceutico si è fatto avanti il regresso della nostra comunità, che sembra non interessarsi più della malattia, diventata ormai per i giovani e sempre di più anche per i meno giovani come un inutile orpello che bisogna per forza portarsi dietro e che è meglio dimenticare. Il WFH è solo la realtà più evidente di quello che è diventato il mondo dell'emofilia.

Vorrei che il WFH desse sempre più linee guida e tracciasse i migliori percorsi di cura possibili per i pazienti che ogni paese dovrebbe cercare di percorrere, aiutando soprattutto i paesi economicamente meno forti a farli avanzare.

Non possiamo e non dobbiamo accontentarci della mediocrità, dobbiamo pretendere il meglio e cercare di attuarlo a tutte le latitudini. Forse questo è il discorso di uno stupido vecchio sognatore, ma se perdiamo anche i sogni, siamo destinati ad una amara rovina.

P.S.

Ringrazio i miei amici che mi hanno supportato e seguito (loro sanno il motivo) in questo strano per me WFH.

A Madrid:

Anna (Fragomeno); Elena (Gaiani); Gerardo (Guerrino); Clemente (Montuori); Stefano (Moratelli); Christian (Carulli); Chiara (Biasoli).

Da casa:

Serena (Russo); Fabiola (Arancio); Barbara (Ponte) e soprattutto mia moglie Ottavia.



Il Congresso Mondiale WFH 2024 si è tenuto dal 21 al 24 aprile a Madrid, con la partecipazione di oltre 3.000 delegati provenienti da 135 Paesi. Questo Congresso è stato l'evento internazionale più completo sui disturbi emorragici di quest'anno ed il primo evento completamente in presenza per il WFH dopo l'ultimo Congresso mondiale del 2018, tenuto a Glasgow prima del lungo stop per il Covid. Al Congresso mondiale WFH 2024 hanno preso parte persone di tutte le categorie e interessi: pazienti, specialisti, ricercatori, responsabili politici, regolatori, sostenitori, membri del settore industriale.

La loro partecipazione testimonia l'impegno della comunità dei pazienti nei confronti della visione del WFH di "Treatment for All": il proposito di WFH è infatti quello di fornire conoscenza, programmi e prospettive per la comunità delle persone con disturbi emorragici, soprattutto nei paesi che dispongono di risorse limitate. L'evento è stato un incontro in cui i partecipanti hanno potuto condividere conoscenze e formazione, oltre a promuovere la collaborazione, le attività di sviluppo e l'estensione della rete di rapporti.

Il programma, di livello mondiale e talmente ampio da coprire più sessioni in contemporanea, ha

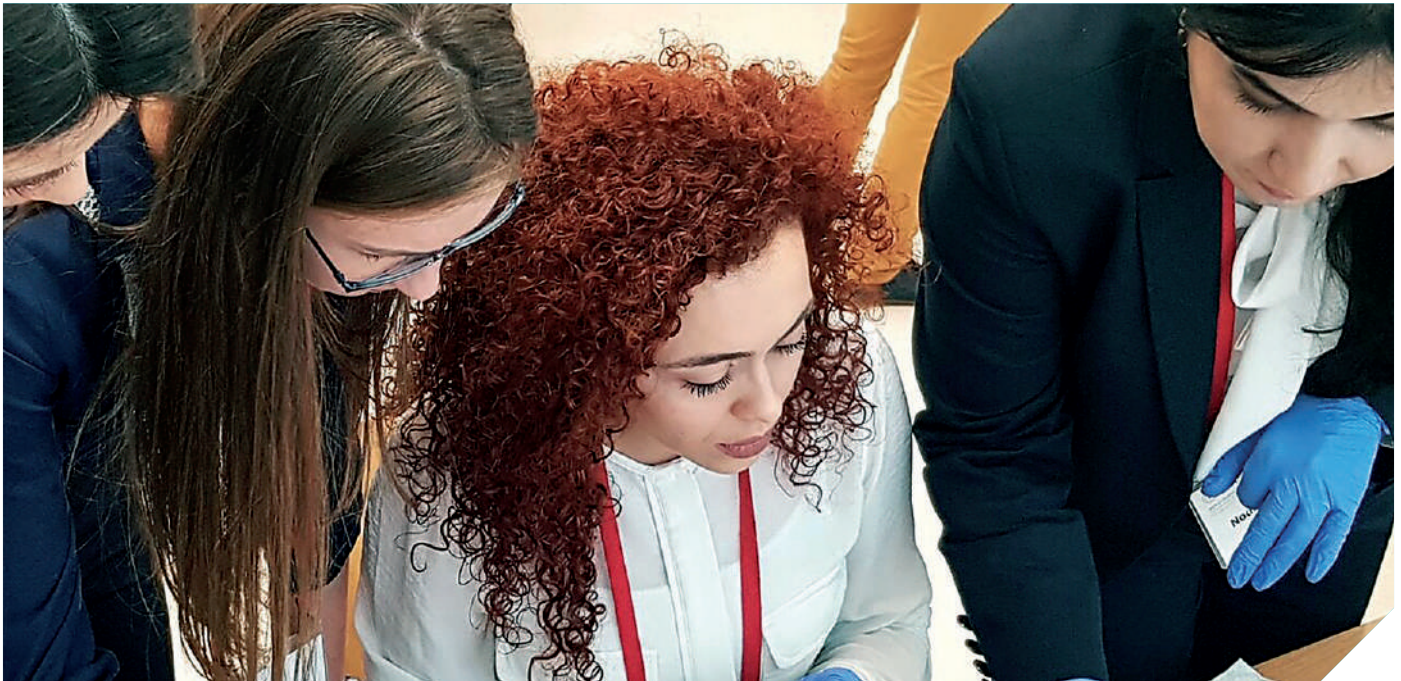


riguardato i recenti sviluppi medici e multidisciplinari. Gli argomenti trattati nelle sei sessioni di percorsi professionali hanno spaziato nei settori dell'odontoiatria, delle scienze di laboratorio, dell'assistenza muscoloscheletrica (chirurgia ortopedica e FKT), psicosociale, infermieristica e delle donne e ragazze con disturbi emorragici.

Sono stati inoltre discussi i progressi dei programmi WFH, tra i quali il Registro mondiale dei disturbi emorragici (WBDR), il Registro delle terapie geniche (GTR), l'Iniziativa VWD, il Programma WFH "Path to Access

to Care and Treatment" (PACT - Percorso di accesso alle cure e al trattamento) e i programmi di gemellaggio.

Come esempio, nella sessione "Aumentare l'accesso alle cure", è stato valutato e discusso lo stato attuale dell'accesso alle cure in tutto il mondo. Alain Baumann, CEO della WFH, ha parlato dell'impatto che la WFH sta avendo sul miglioramento dell'accesso equo alle cure per le persone con disturbi emorragici (PWBD). Assad Haffar, direttore degli aiuti medici e umanitari della WFH, ha poi parlato dell'impatto specifico del programma di aiuti umanitari della



WFH. Carlos Safadi, (Argentina), Bishesh Sharma Poudyal (Nepal) e Mohammad Robed Amin (Bangladesh) hanno condiviso con i partecipanti le esperienze dei loro Paesi.

Si è discusso inoltre sulle strategie che possono essere utilizzate per accelerare l'accesso al trattamento nei Paesi con meno risorse di organizzazione sanitaria ed economica.

Un'altra sessione plenaria ha trattato le nuove terapie non sostitutive e l'aderenza al trattamento per le persone con disturbi emorragici. "L'emofilia nell'era delle nuove terapie: dove si collocano gli inibitori nel nuovo panorama?" ha evidenziato come le terapie non sostitutive per il trattamento dell'emofilia A e dell'emofilia B stanno cambiando il panorama terapeutico.

Terapia Genica

Sessione "Registro della terapia genica".

La sessione sul Registro delle Terapie Geniche (GTR) del WFH comprendeva aggiornamenti sull'implementazione del registro e una panoramica della sua struttura e della sua conduzione, presentati dalle presidenti del comitato scientifico del GTR, Barbara Konkle e Flora Peyvandi. Sono seguite discussioni

sull'importanza di disporre di un database globale unificato per monitorare la sicurezza a lungo termine di tutti i pazienti sottoposti a terapia genica.

L'introduzione della terapia genica, ad oggi rivolta in prevalenza alle persone affette da Emofilia B, offre ai pazienti un'opportunità di remissione dalla malattia per un periodo che va da alcuni anni a decenni ma

rimane necessaria una sorveglianza a lungo termine con Registri dedicati (GTR), non solo per la sicurezza ma anche per comprendere l'influenza di altri fattori sulla prevedibilità e sulla durata dell'espressione. Tecniche innovative di trasferimento genico, compreso l'editing genetico in vivo ed ex vivo, potrebbero rappresentare la chiave per curare l'emofilia.

Le terapie geniche che utilizzano Adenovirus (AAV) per il trasferimento genico del c-DNA hanno dato discreti risultati, soprattutto per l'Emofilia B, e sono diventate opzioni terapeutiche.

AAV è una piattaforma di trasferimento genico efficace ma ancora con qualche problematica: la variabilità dell'espressione di Fattore, della sua durata e l'eventuale insorgenza di risposta anticorpale contro il vettore sono sfide aperte che coinvolgono ricercatori di ogni parte del mon-

do. La somministrazione della terapia genica a sottogruppi di pazienti, in particolare con Emofilia A per la grandezza del gene trascritto, potrà richiedere diversi sistemi di trasferimento (Lentivirus, Retrovirus), parte dei quali non ancora pronti per il passaggio alla clinica, ma sono innovazioni necessarie per superare gli attuali limiti. Per l'Emofilia B, il follow-up pluriennale degli studi di fase 1/2 e 3 ha mostrato un'efficacia a lungo termine, talvolta curativa ma variabile e imprevedibile. Le tossicità epatiche, per lo più di basso grado, si verificano nel primo anno in alcuni individui in tutti gli studi sull'emofilia A e B.

Terapia sostitutiva

Ampio spazio è stato dedicato alla terapia sostitutiva con concentrati di Fattore ricombinante.

Il trattamento di profilassi dell'Emofilia B, per le caratteristiche intrinseche di prolungata emivita in circolo del F IX infuso ed i successivi miglioramenti intercorsi, con emivita prolungata da 3 a 5 volte, non ha portato a sostanziali modifiche dei prodotti che attualmente permettono infusioni all'incirca ogni 10-15 giorni.

segue nella prossima pagina

segue dalla pagina precedente

Per quanto riguarda l'Emofilia A, molto interesse ha suscitato il FVIIIr efanesoctog alfa, che può essere somministrato una volta alla settimana. L'evoluzione scientifica ed industriale degli ultimi 3-4 anni ha portato allo sviluppo di prodotti con persistenza in circolo più prolungata, riducendo il numero delle iniezioni endovenose necessarie in profilassi. Dai Fattori "tradizionali" ai Long Acting, ora la produzione industriale ha raggiunto un ulteriore passo avanti.

La coniugazione al FVIIIr con elementi che concorrono alla sua persistenza in circolo, ha sviluppato questo prodotto che lo unisce al Fc e al FvW. Il FvW è lo "chaperon" riconosciuto e indiscusso che collabora "in vivo" all'emivita del FVIII. L'impiego clinico è già stato approvato da FDA e, nelle settimane scorse, l'Ente europeo regolatorio (EMA) ha dato parere positivo per la sua immissione in commercio.

Terapia non sostitutiva

Consolidato e confermato per Emofilia A l'impiego di Emicizumab, l'anticorpo monoclonale bifronte con emivita di circa 4 settimane, che simula il ruolo del FVIII, bypassando la sua necessità per l'ancoraggio del FIXa al FX. (NOTA: mi permetto di ricordare che FVIII non è un vero e proprio Fattore cioè una serin-proteasi che si attiva dopo l'azione regolatoria del Fattore a monte. Il FVIII è un co-fattore, una glicoproteina che facilita l'ancoraggio di FIXa-FX per la prosecuzione della cascata).

L'utilizzo è approvato e previsto ad oggi non solo per il trattamento di pazienti con inibitore, ma anche per la profilassi nell'emofilia A grave e moderata.

E' evidente per tutti quanto sia stato raggiunto per incrementare la qualità di vita delle persone con Emofilia A, grazie ad una iniezione profilattica sottocutanea dilazionata nel tempo. Sono in corso studi per valutarne l'im-

piego anche nella Tromboastenia di Glanzmann, disturbo del funzionamento delle piastrine (il "tappo piastrinico" iniziale, che ripara il danno endoteliale ed è il substrato indispensabile per il corretto svolgimento del successivo processo coagulativo).

L' Riguardo alle altre possibilità di trattamento non sostitutivo, sono state ribadite le potenzialità di Concizumab: l'anticorpo monoclonale con alta affinità per il dominio KPI-2 del TFPI, l'Inibitore della via del Fattore Tissutale. Il blocco del dominio

mente legato all'intervento della comunità dei ricercatori e dell'industria ma (non dimentichiamo che) il ruolo primario di indirizzo è legato indissolubilmente alla comunità delle Associazioni dei Pazienti. Nei giorni trascorsi al Congresso WHF si è percepito il coinvolgimento che unisce le persone con malattie emorragiche congenite, senza differenze di età, di etnia o di convincimenti politici o religiosi.

Altrettanto chiara è emersa l'importanza della comunione d'intenti che unisce il mondo



KPI-2 previene la funzione inibitoria del TFPI, che si legherebbe al complesso FXa e FVIIa/TF e facilita così il prosieguo della cascata coagulativa fino alla generazione di trombina. Fitusiran: la molecola di RNA "interferente", sviluppato per ridurre la produzione epatica di Antitrombina. Interferisce con l'RNA messaggero dell'AT e aumenta la generazione di trombina nel plasma emofilico, riuscendo a ridurre i livelli di AT fino al 25%.

Impressioni finali

Le realtà ad oggi presenti e fruibili per la comunità delle persone con malattie emorragiche congenite e le prospettive future emerse nel corso del Congresso, definiscono un quadro di ulteriori e promettenti sviluppi. Il progresso scientifico è stretta-

del volontariato, di quanto negli anni alcune comunità siano cresciute, di quanto si debba ancora fare per migliorare.

Che dire poi dell'esperienza condivisa in questi giorni con i delegati di altre Associazioni, Anna di Genova, Elena di Torino, Gerardo e Cosimo di Napoli, Francesco di Catania. Le serate trascorse insieme, dopo l'impegno della giornata trascorsa al Congresso, hanno aggiunto svago e allegria. Mi hanno accompagnato con pazienza nel variegato insieme delle persone che condividono, nell'essenza vera dei rapporti umani, l'appartenere a questa realtà. Una realtà di nicchia, come altre situazioni che vedono coinvolto un numero relativamente piccolo di individui, ma con la differenza di essere riuscita a costruito nel tempo una coinvolgente comunità di intenti.

Associazione Emofilici Lazio



Ernesto Borrelli

Presidente A.E.L.
Associazione Emofilici Lazio

Nelle scorse settimane la redazione di EX ha ribadito la disponibilità di spazi di EX per dare sempre più voce alle associazioni locali. Eccoci qua a raccogliere l'invito con apprezzamento e gratitudine per il lavoro svolto da Ex sino a questi giorni e per il rinnovato impegno a proseguire con la stessa abnegazione da parte della rinnovata redazione.

Come associazione regionale l'AEL (Associazione Emofilici del Lazio) deve fare ammenda per non aver approfittato sin ora degli spazi da sempre offerti da EX e non aver usufruito della sua grande visibilità. Fino ad ora, per diffondere le notizie su di noi, sulle attività svolte, dei successi e delle carenze incontrate, ci siamo avvalsi degli spazi dei social come Facebook, tramite la nostra pagina web (www.ael.onlus.it) ma anche utilizzando canali tipo WhatsApp oppure e-mail personalizzati. Con questa nuova iniziativa siamo certi che avvalendoci

della capillarità di distribuzione di EX potremo raggiungere molte più persone non solo tra gli emofilici, ma tra tutti i clinici di riferimento, regione per regione, nonché i nostri partners e sponsor senza i quali il nostro campo d'azione sarebbe molto limitato.

In questa prospettiva, nell'utilizzare queste pagine di Ex, la tendenza iniziale sarà quella di condividere con altri le iniziative ed i progetti messi in atto dall'AEL, ma come ulteriore sviluppo comunicativo ci proponiamo, e proponiamo a tutte le altre associazioni, al di là di diffondere informazioni su attività di successo ed efficacia positiva per i nostri adepti, di focalizzare di volta in volta un tema scottante, una carenza irrisolta, una difficoltà incontrata in maniera da condividere gli sforzi cui tutti noi ci troviamo ad affrontare e se possibile ricevere suggerimenti o fare fronte comune nella ricerca delle soluzioni.

Le iniziative AEL in campo

Le iniziative in campo di cui come Associazione emofilici del Lazio possiamo vantare un discreto apprezzamento da parte dei nostri associati sono varie a cominciare da:

- Erogazione di un servizio, per le persone fragili, di trasporto da casa presso ambulatori e centri di riferimento e viceversa con autista che resta in attesa del fine visita per il ritorno. Questo servizio oltre che dai pazienti, risulta

molto apprezzato anche dai clinici che in passato hanno visto le persone fragili, quelle più bisognose di controlli medici, via via ridurre i controlli ambulatoriali, se non sparire del tutto. Da considerare che muovendoci su scala regionale a volte questo servizio viene richiesto anche da sedi disagiate per la distanza da Roma;

- Erogazione di assistenza fisioterapica dedicata e a domicilio, sempre per fragili inclusi cicli di idrochinesi-terapia in vasca per particolari artropatie;

- Apertura di un numero telefonico dedicato con risposta diretta di una nostra operatrice per fissare appuntamenti o per esporre particolari esigenze mediche/ambulatoriali;

- Invio di infermieri presso il domicilio sempre per casi di particolare fragilità per cicli di infusioni sotto controllo medico o per profilassi;

- Rilascio di tesserino da usare in caso di urgenza emergenza con i dati identificativi del paziente, patologia, con il numero del centro di riferimento a cui fare capo, il recapito di un familiare, il tesserino tipo credit card riporta inoltre un QR code che rimanda i medici di urgenza emergenza direttamente al sito del centro di riferimento emofilici con le indicazioni di urgenza del caso. Tutto ciò sulla base de una delibera regionale approvata sin dal 2019 (Decreto del Commissario ad Acta 1° agosto 2019, n. U00327 Regione lazio);

segue nella prossima pagina

HAI DUBBI, DOMANDE, TIMORI CHE NON HAI OSATO AFFRONTARE DURANTE LE VISITE?
PARTECIPA A

DIALOGHI SULL'EMOFILIA A
I MEDICI INCONTRANO I PAZIENTI

UN PROGETTO DI 

Dal 2018 giriamo l'Italia per ascoltare le storie delle persone con emofilia e rispondere alle loro domande sulle terapie attualmente disponibili per l'emofilia A.

TROVI I MATERIALI DEGLI INCONTRI PASSATI E LE PROSSIME TAPPE SU
WWW.DIALOGHIEMOFILIA.IT



COME CURO IL DOLORE?

SONO PROTETTO DALLE EMORRAGIE?

COME PORTATRICE CHE PROBLEMI AVRÒ?

PARTIAMO PER UN VIAGGIO?

QUALE SPORT POSSO FARE?

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI 

segue dalla pagina precedente

- Continuo aggiornamento della pagina WEB dell'associazione www.aelonlus.it con possibilità di accesso alle informazioni più recenti, eventi, nuove iniziative ecc.;
- Erogazione attività di supporto psicologico per coloro che ne sentissero la necessità ma soprattutto per coloro che si trovano di fronte all'annuncio di una nuova diagnosi. L'aiuto di professionisti conoscitori della patologia e di tutte le sue sfaccettature, specie in quest'ultimo caso, riveste grande importanza.
- Progetto AEL "Mens sana in corpore sano" finalizzato a momenti di incontro ed aggregazione e di conoscenza reciproca tra associati attraverso l'organizzazione di visite culturali.

Tutto ciò esteso non solo agli emofilici ma a tutti i pazienti con difetti rari della coagulazione.

Associazionismo e partecipazione attiva

Per quanto riguarda la nostra proposta di rilancio di problematiche irrisolte da condividere con tutta la comunità degli emofilici molti sono i temi scottanti, le difficoltà ed altre cose simili che la nostra associazione potrebbe elencare, ad esempio:

- difficoltà nei rapporti diretti con gli organi regionali sanitari;
- carenze medico assistenziali specialistiche per le patologie connesse all'emofilia;
- quasi totale sparizione dei centri spoke in ambito territoriale;
- mancanza di aggiornamento dei PDTA regionali;

tuttavia, in questa occasione vogliamo focalizzarci su carenze che sono proprie della nostra stessa associazione guardando dentro di noi stessi riferendoci più precisamente al livello di partecipazione attiva, individuale e collettiva, degli emofilici verso l'associazione.

Personalmente ho una forte percezione che i nostri associati e potenziali associati pensino che l'associazione sia un ente che si autogestisce e funziona da solo e che erogare assistenza sia un atto dovuto. Spesso il comportamento di chi si rivolge all'associazione è lo stesso di coloro che si rivolgono ad un ufficio pubblico quando serve. Sembrerebbe che sono veramente pochi quelli che sanno che tutto quello che di positivo scaturisce dall'associazione è il frutto di un impegno costante ed esclusivamente su base di volontariato di pochi membri del direttivo incluso il presidente.

Come uscire da questa impasse?

È certamente poco gratificante dover raccontare che gestire amministrativamente

e secondo legge una associazione comporta responsabilità individuali di non poco conto. Perché non si rischi di incorrere in sanzioni per errori o involontarie omissioni la presidenza o, meglio, il rappresentante legale dell'associazione deve essere in costante contatto con consulenti amministrativi e fiscali, consulenti legali nonché a volte anche con consulenti medico legali. Sempre tra le responsabilità della presidenza rientrano gli oneri per la tenuta della sede di riferimento con la stipula di contratti di affitto e la stipula di tutti gli obblighi di carattere assicurativo. Non ultimo insieme al tesoriere e segretario la tenuta delle iscrizioni degli associati (per altro sempre poche), il rispetto delle regole della privacy. La tenuta dei conti e del bilancio annuale infine sono tutti oneri di non poco conto.

Elencate queste incombenze, possiamo poi passare alla necessità della presidenza e del direttivo di mantenere costanti contatti con le aziende che generosamente ci supportano con conseguenti frequenti incontri e scambi di informazioni, in molti casi per dare spazio a nuovi progetti e iniziative divulgative sugli avanzamenti della farmacologia di settore.

Nessuno dei progetti a supporto degli emofilici prima elencati nascono da soli! Perché possano essere finanziati esistono procedure complesse sia nell'articolazione del progetto sia nella stesura di un adeguato schema di finanziamento seguito poi dal rigoroso rispetto dei parametri stipulati. Dal momento che questa tipologia di impegni della presidenza ed il direttivo avviene un po', per così dire, dietro le quinte, possiamo essere più indulgenti con gli associati che non si rendono conto cosa sia gestire una Associazione, ma personalmente non mi sento ugualmente indulgente con coloro che associati o potenziali associati ritengono come dovuto ogni tipo di supporto. Anche dopo aver usufruito di servizi a volte faticano ad iscriversi e/o a partecipare almeno una sola volta all'anno all'assemblea annuale.

Perché tanta disaffezione? Perché così scarsa partecipazione da parte dei giovani? Dove sbagliamo?

E pur vero che, quando la situazione medica di un emofilico si stabilizza e si affronta la patologia con maggior serenità si sente poco la necessità dell'associazionismo. Oggi, tuttavia, con la tendenza che sta prendendo il servizio pubblico sanitario

improntato sempre a maggiori tagli e sempre più orientato al privato forse si dovrebbe essere più attenti che mai nei processi di partecipazione attiva. Ma così è e si fa fatica a raccogliere un numero decente di partecipanti intorno ad eventi sempre più dedicati alle possibili insorgenze legate alla patologia e quindi quanto mai attinenti al miglioramento della qualità della vita cui tutti dovremmo tendere.

Tutto quanto sin qui riportato è un male comune o solo un nostro problema di comunicazione?

Il nostro auspicio è che i clinici nell'indirizzare i pazienti ad avvalersi dell'associazione (senza che venga scambiato per un semplice sportello informazioni) riescano a trasmettere anche lo spirito che alimenta questo tipo di volontariato.

Ma grande supporto potrebbe venire da parte di quel numero di associati che ha sempre creduto sul ruolo dell'Associazione e ha partecipato con interesse e coinvolgimento a tutti gli eventi. Ad essi rivolgiamo alcuni degli interrogativi fin qui riportati, così come li rivolgiamo ad ogni lettore e ad ogni associazione.

Se il disagio fin qui riportato in queste pagine di EX risultano per la maggior parte condivise da altre associazioni, allora ben vengano da parte di tutti, riflessioni, suggerimenti e/o indicazioni su strategie da attivare. Se la nostra proposta di condivisione e riflessioni sulle criticità delle associazioni verrà accettata torneremo su ex per proseguire con l'iniziativa



Associazione Emofilici Lazio
via Nomentana 133 - 00161 Roma
Tel. 06 440 3871 - cell. 3495924140

www.aelonlus.it

e-mail: info@aelonlus.it
pec: aelonlus@pec.it



INTERVISTA ALLA DOTT. SSA ELENA BOCCALANDRO

La profilassi farmacologica con terapie sostitutive dei fattori o farmaci non sostitutivi riduce notevolmente le emorragie muscoloscheletriche

A cura del Prof. A. Gringeri

Com'è cambiato l'approccio fisioterapico nei confronti del paziente emofilico dopo l'avvento dei nuovi farmaci?

Il ruolo della fisioterapia è cambiato molto nel corso degli anni. Negli anni 80 non era facile coinvolgere i pazienti, perché erano molto spaventati dalle possibili conseguenze che un gesto fisioterapico poteva produrre su di loro. Col tempo con il grande progresso della terapia i pazienti hanno cominciato a trattarsi regolarmente e soprattutto prima di un trattamento fisioterapico. Così iniziando con i pazienti più compromessi oltre a quelli che necessitavano di fisioterapia post-operatoria il lavoro del fisioterapista è diventato insieme alla terapia un binomio necessario per il benessere psico-fisico del paziente. E sottolineo psico-fisico perché quando si ottiene o si mantiene il movimento significa ottenere la libertà funzionale che promuove l'indipendenza e il benessere psicologico.

Quali sono le nuove sfide che devono affrontare i Centri Eemofilia?

È ormai evidente e necessario l'intervento coordinato di specialisti intorno a questo paziente. La multidisciplinarietà deve diventare sempre di più una realtà

tangibile in ogni centro. Inoltre, l'introduzione e l'utilizzo sempre più esteso dell'ecografia a livello muscoloscheletrico ha reso evidenti gli stadi di malattia in tempo utile in tutte le fasce d'età ed ha promosso un lavoro sinergico da parte di tutti gli altri specialisti nella realizzazione di un piano di cure ritagliato realmente sulle necessità del paziente. In questo modo è possibile stabilire con accuratezza le quantità e il tipo di farmaco nonché la necessità di essere accompagnati emotivamente e psicologicamente da esperti.

E da questi presupposti si può stabilire il tipo d'intervento riabilitativo e subito dopo di programmazione del movimento, possibilmente nell'ambito di uno sport che possa diventare una risorsa costante di benessere per il paziente.

Da questa visione presso il centro di Milano abbiamo promosso subito dopo il tradizionale check-up una serie di iniziative che promuovono in modo regolare tutti questi aspetti (progetto Strategicamente: in cui i pazienti vengono coinvolti in gruppo attraverso il ballo coreografico per promuovere insieme alle abilità motorie anche quelle che mantengono "giovane" il cervello aggiunte a lezioni on line di nordick walking per mantenere attive le capacità cardiovascolari di coordinazione e di equilibrio.) Chiaramente sulla carta è semplice... non lo è quando nell'ambito della sanità pubblica le ri-

sorse sono limitate e soprattutto non lo è a prescindere, perché si tratta di lavorare in equipe non da singoli. L'interconnessione tra gli specialisti tra questi intendendo anche fisioterapisti, infermieri, psicologi è fondamentale l'ascolto e la messa in opera congiunta in tempi utili di piani di cura dedicati al paziente. Questa è la vera sfida. Avere la capacità di creare linee guida trasversali che siano capaci di valicare le obsolete gerarchie del passato. La gerarchia deve venire dettata dalle priorità che il paziente manifesta.

In pratica quali sono i passaggi per garantire la miglior cura al paziente?

Le osservazioni cliniche di ormai 25 anni di mie esperienze mi hanno suggerito l'idea che gli emartri non potevano essere spontanei né elettivi per tre articolazioni...sempre le stesse. Gli studi di osteopatia sono sicuramente stati capaci di favorire una riflessione semplice ma difficile da dimostrare alla comunità scientifica. Solo recentemente sono riuscita a pubblicare un articolo che spiega quali potrebbero essere le cause di questi emartri spontanei in queste sedi note. In sintesi, si tratta di conflitti biomeccanici che hanno il loro esordio con l'inizio dello sviluppo psicomotorio dell'infante. E' possibile approfondire l'argomento in questo articolo: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37892810/> JOINT DISFUN-

CTION as a cause of spontaneous Subclinical bleeding in infants with Hemophilia.

Da questa osservazione è nata l'esigenza di osservare i pazienti dalla prima infanzia con il preciso scopo di intercettare e di correggere sul nascere schemi motori viziati dal dolore provocato da sanguinamenti subclinici.

Nel 2005 circa a Milano ho inserito il checkup muscoloscheletrico insieme all'ortopedico per tutti i pazienti del centro e soprattutto per i bambini.

Oggi il centro di Milano sta con forza promuovendo attraverso la prevenzione primaria la visita degli infanti per seguirli in tutte le loro fasi di sviluppo neuromotorio perché è da lì che possono insorgere le prime problematiche.

I bambini emofilici che prospettive di benessere hanno oggi?

La vita dei "nuovi" è letteralmente cambiata.

In primis i nostri bambini difficilmente sperimentano il dolore dell'emartro e se accade il fenomeno spesso è circoscritto e passa in breve tempo.

Non ci sono più ricoveri a lungo termine né vediamo più ipotrofie e gravi difficoltà motorie.

Tuttavia rimane prioritaria la necessità di educare e spiegare per far intravedere un futuro che mai si erano immaginati sarebbe potuta diventare realtà.

Lavorare con i genitori e accompagnarli nella crescita non solo del loro bambino ma anche nella consapevolezza che oggi sono tanti gli strumenti per affrontare la problematica e nulla deve essere visto come un ostacolo insormontabile: ma piuttosto come un momento peculiare che affrontato insieme ad un pool di specialisti è in grado di raggiungere la soluzione.

Quali sono i controlli ai quali sottoporli?

In che modo la fisioterapia può essere fruibile per i bambini?

Per gli adulti?

Per gli anziani?

Come ho accennato prima il checkup è il momento annuale



di monitoraggio più importante. Chiaramente ha maggior valore se in quel momento l'equipe è in grado di fare una valutazione a 360° delle possibili problematiche che il paziente può avere. In primis l'osservazione del suo stato muscoloscheletrico rispetto alla sua età: ecografia, analisi posturale e funzionale, osservazione dello stato osseo e protesico e fare un'anamnesi dettagliata funzionale, nonché i suggerimenti per il mantenimento o il ripristino della funzione residua.

Partendo da questi presupposti che vedono in primis il desiderio del paziente si può partire per stabilire una terapia farmacologica ritagliata non solo sulla totale copertura del fattore carente ma soprattutto sulle sue necessità motorie del caso singolo.

Inutile dire che in questo momento verranno portate sul tavolo della discussione anche tutti gli altri aspetti fondamentali per la cura.

Il supporto psicologico e sportivo è un altro strumento importantissimo per promuovere l'educazione dei nostri casi al benessere.

Che modalità di approcci esistono oggi per affrontare le problematiche muscoloscheletriche dei pazienti emofilici?

Con l'avvento dei nuovi farmaci è diventato molto differente l'approccio ai nostri pazienti. Dobbiamo essere capaci di osservare il loro sviluppo muscoloscheletrico nel tempo da quando nascono e nel corso di tutta la vita mettendo in evidenza le possibili problematiche legate all'età dello sviluppo evolutivo poi alle

fasi di stabilizzazione ed infine a quelle di invecchiamento.

Tu sei anche Osteopata. Che differenza c'è tra osteopatia e fisioterapia? Le due discipline sono in contrapposizione?

Grazie ai miei studi in Osteopatia ho potuto portare al Centro Emofilia la visione globale del paziente.

L'Osteopatia osserva il paziente nella sua globalità, evidenziando le dinamiche disfunzionali che compromettono il sistema limitandone le risorse a discapito di alcuni distretti articolari e muscolari.

L'Osteopata applica delle tecniche di terapia manuale capaci di ripristinare le funzioni originarie. Il fisioterapista si occupa principalmente di ripristinare la mobilità che è andata perduta con tecniche strumentali tecar, laser, ionoforesi, elettrostimolazioni.

Inoltre, con esercizi di correzione posturale, di rinforzo e di mobilizzazione attiva o passiva nonché esercizi propriocettivi e di equilibrio che si riferiscono soprattutto al distretto interessato dal problema. Le due discipline non si sovrappongono ma se abbinate facilitano e velocizzano il processo di cura e di guarigione. Queste discipline va ricordato sono fondamentali per impostare un piano di riabilitazione personalizzata con il fine di preparare il paziente all'attuazione di una attività sportiva costante e regolare in grado di garantirgli salute e benessere psicofisico.

TERAPIA GENICA IN EMOFILIA: LA VOCE DEGLI INFERMIERI

A cura della Dott. ssa **Gabriella Nicolò**

Infermiera di ricerca e Case Manager

Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Centro Emofilia e Trombosi
Angelo Bianchi Bonomi, Milano Italy

Partecipare a Milano a questo importante evento primo in Italia è stata per me un'esperienza emozionante ed umanamente e professionalmente molto stimolante ed arricchente.

Le mie prime preoccupazioni in qualità di infermiera di ricerca e case manager sono state quelle di garantire la sicurezza del paziente, favorire la sua conoscenza riguardo alla terapia genica garantendone la partecipazione consapevole e facilitare il percorso all'interno delle strutture ospedaliere, fungendo da punto di raccordo tra le diverse figure professionali e strutture coinvolte. Ciò ha richiesto studio, competenze organizzative, tecniche e comunicative ed è stato così possibile garantire un processo efficace e ben coordinato solo grazie alla collaborazione tra tutte le figure professionali

coinvolte che ci tengo a elencare, dettagliando in particolare le professionalità infermieristiche che hanno partecipato:

► Medici: ematologi, internisti, epatologi e rianimatori esperti di emofilia e terapia genica

► Infermieri : infermiera esperta dell'area delle medicine, infermiera case manager e di ricerca esperta di emofilia e terapia genica, responsabile infermieristica dell' area delle medicine, infermieri e coordinatrice infermieristica della Farmacia Ospedaliera, coordinatore infermieristico della Terapia Intensiva, infermiere degli ambulatori esperte di emofilia

► Farmacisti ospedalieri esperti

► Personale di laboratorio esperto di emofilia e terapia genica

► Psicologi esperti di emofilia

► Personale amministrativo esperto di emofilia e sua gestione

► Direzione dell'Ospedale per i dettagli amministrativi, di privacy e qualità

Sicuramente una difficoltà è stata quella di coordinare e mettere contemporaneamente tutti a conoscenza del processo durante ogni tappa organizzativa dello stesso. La grande forza della buona riuscita del trattamento è stato il rispetto delle competenze di ognuno e la comunicazione efficace e consapevole all'interno del team, nonché con il paziente e suoi familiari.

Tutto è cominciato con la spiegazione dettagliata e ripetuta nel tempo del funzionamento della terapia genica da parte dei medici, con una grande attenzione a rendere il paziente consapevole dei rischi e dei benefici della terapia. È stato importante lasciare a lui e ai suoi familiari tutto il tempo necessario per riflettere e porre domande, rendendolo attivamente partecipe del percorso di cura.

In questo caso specifico egli era già molto consapevole e determinato a volersi sottoporre al trattamento: ragione per cui sono state organizzate poi tutte le valutazioni necessarie a confermare che avesse tutte le caratteristiche cliniche e psicologiche per effettuare la terapia.

Una volta accertati i criteri e discusso il caso a livello multidisciplinare, si è proceduto nuovamente alla discussione del percorso con lui e alla firma del consenso informato.

Dietro le quinte, intanto tutti i professionisti coinvolti hanno



condiviso conoscenze ed informazioni per la gestione di ciascuna specifica fase. Ricordo con soddisfazione l'incontro avvenuto tra me, l'infermiera esperta dell'area delle medicine (responsabile dell'infusione), la responsabile infermieristica dell'area delle medicine, gli infermieri e la coordinatrice infermieristica della Farmacia Ospedaliera, i farmacisti ospedalieri e l'Ingegneria Clinica. Con tutti questi abbiamo simulato il giorno dell'infusione con a disposizione le pompe infusionali, le siringhe, i filtri, le prolunghe e le etichette dedica-

Fino ad arrivare alla giornata dell'infusione, in cui ciascuna attività era stata programmata secondo tempistiche prestabilite: a partire dallo scongelamento del farmaco, fino alla gestione degli accessi venosi, della velocità d'infusione e del monitoraggio dei parametri vitali ad orari ben precisi.

La sede prescelta per l'infusione in day hospital è stato il reparto di terapia intensiva del nostro IRCCS, per salvaguardare in primis la sicurezza del paziente.

All'inizio della mattinata, c'era molta emozione ed entusiasmo

monitoraggio post infusione di 4 ore dal termine dell'infusione.

Mi ha colpito molto la tranquillità e serenità del paziente e del familiare presente al suo letto, soprattutto una volta superati i primi minuti di infusione nonché la meticolosità e collaborazione di medici, infermieri e farmacisti nelle fasi infusionali in particolare. Con questa esperienza ho potuto confermare quanto la multidisciplinarietà applicata concretamente all'emofilia, ovvero quella capacità di riconoscere che ciascun pezzo del puzzle sia un incastro fondamentale alla buona



te, accertandoci del rispetto delle tempistiche di preparazione, infusione e delle impostazioni della pompa infusione.

Come gruppo infermieristico, abbiamo provveduto anche all'ideazione della "Scheda infermieristica per la somministrazione della terapia genica", seguendo le indicazioni di AIFA e prendendo come riferimento le valutazioni previste dallo studio clinico di terapia genica per l'emofilia A, gestito in passato presso il nostro Centro con l'arruolamento del primo paziente italiano nel precedente protocollo di fase 3.

da parte di tutti, operatori sanitari, paziente e familiari. Ognuno aveva compiti precisi durante l'arco di tutta la giornata e dopo l'effettuazione di tutte le procedure preparatorie (scelta degli accessi venosi, esecuzione prelievo) l'effettuazione di tutte le procedure preparatorie (scelta degli accessi venosi, esecuzione prelievo e cc.cc.), si è proceduto all'infusione della terapia genica per circa due ore e mezza, senza effetti collaterali e nessuna interruzione del trattamento e con un mo-

riuscita di un processo complesso come la terapia genica, garantisca ottimi risultati, una buona qualità delle cure ed aumenti notevolmente la soddisfazione del paziente e dei professionisti sanitari stessi.

Un modello organizzativo in cui l'infermiere è responsabile insieme al medico del coordinamento del percorso di cure del paziente si conferma un modello vincente.

Intanto il paziente continua a stare molto bene e a rispondere alla terapia.

TALIDOMIDE, presentazione libro 5 aprile a Bologna

A cura dell'Avv.
Marco Calandrino

Se siamo ancora qui a parlarne è perché abbiamo fatto troppo poco: così il **Cardinale Matteo Maria Zuppi**, Arcivescovo di Bologna e Presidente della Conferenza Episcopale Italiana, ha esordito alla presentazione del libro *“La tragedia della Talidomide. Aspetti medici, scientifici e giuridici. Atti del Convegno 2020”*, a cura di Antonio Ciuffreda e Francesco Picucci, Florence Art Edizioni, che si è tenuta a Bologna, “Sala Prof. Marco Biagi”, il 5 aprile 2024. Iniziativa promossa dall'Associazione di volontariato “La Gometa”.

“La tragedia della talidomide” è un libro che contiene gli atti di un convegno tenutosi a Montecatini Terme il cui focus riguardava la vicenda dei tanti bambini nati dalla metà degli anni '50 in poi con gravi malformazioni, spesso senza gambe e/o braccia, perché le madri avevano assunto in gravidanza farmaci a base di talidomide, allora consigliato proprio contro le nausee e i malesseri gravidici.

Fra i saluti iniziali anche quelli di **Marina Orlandi Biagi**, Presidente della Fondazione Biagi, moglie del Prof. Marco Biagi, ucciso dalle Brigate Rosse, che ha ricordato l'importanza del fare memoria e di combattere per i propri diritti.

Per il mondo politico-istituzionale erano presenti **Galeazzo Bignami**, Vice Ministro delle Infrastrutture e dei Trasporti, e **Giuseppe Paruolo**, Consigliere della Regione Emilia Romagna, che hanno dato la loro disponibilità per affrontare i problemi ancora aperti.

Ha portato la sua testimonianza **Alfredo Giacon**, al quale sono poi seguite altre testimonianze di vittime sopravvissute alla talidomide. L'incontro, moderato dall' **Avv. Marco Calandrino** di Bologna, è



stato molto utile per sensibilizzare ed informare sulla tragedia della talidomide: il libro, gli interventi e le testimonianze vogliono essere un'occasione di riflessione sul valore della memoria e sul valore della giustizia. L'etica deve venire prima di tutto: i bambini talidomici di allora, oggi adulti, sono qui a ricordarcelo.

La Talidomide

In seguito a un evidente incremento dell'incidenza della focomelia a partire dagli anni cinquanta, è stato dimostrato che tale patologia era correlata con l'assunzione, da parte delle donne in gravidanza, della talidomide (denominazione del principio attivo), un farmaco sedativo e antiemetico, un tranquillante per le gestanti che si dimostrò appunto teratogeno. L'azienda che aveva sintetizzato la (α -f)tal(mi)do(glutari)mide, battezzata con il termine talidomide e il cui brevetto fu registrato il 18 maggio 1954, è la tedesca Chemie Grünenthal. La molecola fu immessa nel mercato con una campagna pubblicitaria intensa e capillare, dapprima con il nome commerciale “GRIPPEX” (talidomide aggiunto ad altri prodotti come aspirina, fenacetina, chinino, salicilato e bacitracina) per curare molti disturbi come

raffreddore, tosse, influenza, nervosismo, nevralgie, emicrania e asma; successivamente fu riproposta con il nome commerciale “CONTERGAN”, con la funzione elettiva di sedativo ed antiemetico per le gestanti.

La massiccia campagna di marketing, in Europa e nel mondo, portò ad un successo del farmaco senza eguali, tanto che esso si poteva acquistare come farmaco da banco, pertanto senza ricetta medica, ed era considerato un farmaco sicuro e di larghissimo spettro, tanto da “esserne consigliato l'uso ai bambini”, come recitava l'aggressiva campagna pubblicitaria. Il fatto che potesse essere acquistato come farmaco da banco è confermato dai giornali italiani dell'epoca, oltre che da una pubblicazione dell'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) nel Bollettino d'Informazione sui farmaci (B.I.F. - XVI n. 3 del 2009) che a pag. 114 riporta: *“Successivamente fu trovato un «target» migliore per il farmaco, quando si vide che induceva il sonno: gli fu cambiato il nome in Contergan, nell'autunno del 1957, e fu indicato soprattutto come sonnifero: veniva venduto senza ricetta medica, perché, a differenza dei barbiturici, allora farmaci di riferimento per l'insonnia, non poteva essere usato a scopo suicida”*.

Nel nostro Paese 7 industrie farmaceutiche di varia nazionalità erano impegnate nella produzione di numerose specialità medicinali talidomidiche e con lo stesso criterio del Grippex, cioè aggiunti con altri farmaci.

Il Prof. Giulio Alfredo Maccacaro ripercorre la triste storia nel 1973, selezionando il libro *"Il talidomide e il potere dell'industria farmaceutica"* di Henning Sjöström e Robert Nilsson per la collana *"Medicina e potere"*, nella cui prefazione, alla traduzione italiana, si sofferma sulle omissioni che nel nostro Paese avevano accompagnato la commercializzazione della talidomide.

Facciamo chiarezza: la talidomide è un derivato sintetico dell'acido glutammico (alfa-ftalimmido-glutarimmide) ed è, ora, noto per avere proprietà anti-angiogeniche, immunomodulatorie, antinfiammatorie e teratogene.

Il primo documento che descrive le azioni farmacologiche della talidomide fu pubblicato nel 1956 da Kunz, Keller e Mückter (inventori dell'acido glutammico alfa-ftalimmido-glutarimmide, principio attivo battezzato talidomide) dai Laboratori di ricerca della società farmaceutica tedesca Chemie Grünenthal. Talidomide, designato allora come K17.

Con il Disegno di Legge 647, presentato in data 14 maggio 2013 e annunciato nella seduta n. 21 del 14 maggio 2013, la relatrice Sen. Manuela Granaiola riferisce che "la prima vittima della talidomide [...] venne alla luce qualche mese dopo priva di orecchie" (il primo caso di deformità accertato si è verificato nel dicembre del 1956): il padre del bambino lavorava per Chemie Grünenthal e aveva ricevuto campioni di compresse di talidomide per sua moglie.

Grazie alla normativa dell'epoca e agli accordi stabiliti nelle convenzioni (fra tutti, si veda la Legge 15 maggio 1939, n. 831), la talidomide venne prodotta e "copiata" dalle aziende italiane; inoltre venivano anche distribuite le specialità medicinali estere disponibili (contenenti la talidomide), o dalle

stesse aziende o da grossisti che lo importavano direttamente dai paesi produttori. La vigilanza sulla produzione dei medicinali venne affidata all'Istituto Superiore di Sanità (I.S.S.) soltanto con Legge 7 agosto 1973, n. 519.

Con estremo ritardo rispetto alle denunce di nocività e teratogenicità che giungevano da tutto il mondo e rispetto a quanto fatto negli altri Paesi europei, finalmente anche l'Italia si accorge degli effetti nefasti della talidomide sul feto e, con revoca pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale n. 186 del 25 luglio 1962, ordina il ritiro dal mercato delle specialità medicinali con talidomide; però, il ritiro pratico e materiale di tali farmaci ha richiesto molto tempo prima che la talidomide non circolasse effettivamente più nei mercati.

Vi è anche da notare che i farmaci contenenti la talidomide acquistati prima della suddetta revoca non necessariamente vennero distrutti o gettati subito: vi sono delle testimonianze di farmaci trovati nelle dispense casalinghe anche a lunga distanza di anni dalla revoca del 25 luglio 1962.

Perché questo libro

I Curatori del libro, **Antonio Ciuffreda** e **Francesco Picucci**, scrivono: "Verba volant, scripta manent": una verità incontestabile che ci ha portato con passione e determinazione a redigere e pubblicare questa raccolta di interventi di prestigio scientifico e giuridico, a riscrivere alcuni passaggi di una storia che, purtroppo, ha dolorosamente segnato la nostra vita e quella di molte altre famiglie che si sono ritrovate con un "regalo" inaspettato. L'obiettivo del Convegno è stato di accendere i riflettori sull'immane tragedia causata da uno dei più grandi disastri farmaceutici che ha colpito molte bambine e bambini nati a cavallo degli anni '50/'60 in Germania, in Italia e in altri Paesi del mondo, senza contare le migliaia di casi di aborto spontaneo e morti fetali.

Oggi, a distanza di molti anni, ci pare doveroso mantenere la memoria di questo terribile evento, dal quale nacque la Farmacovi-



gilanza, organizzando un tavolo di lavoro di alta qualità e livello di approfondimento.

Abbiamo pensato a questa "opera letteraria" per raccogliere e diffondere la conoscenza di tutte quelle informazioni che sono in nostro possesso su questa delicata vicenda che, inevitabilmente, ha rappresentato una tragedia immane, sotto ogni punto di vista.

Facciamo riferimento alle Istituzioni Pubbliche che per lunghi decenni hanno vergognosamente taciuto pur sapendo: nei vari archivi statali dei talidomidici non si hanno notizie di alcun genere. Lo Stato non sa quanti siamo; al Ministero della Salute non è stato fatto un censimento preciso perché nessuno si è mai preso la briga di occuparsi di noi. Facciamo riferimento agli sguardi che la gente riversava su di noi, così eloquenti da farci umiliare. Facciamo riferimento alle nostre famiglie originarie, ai nostri genitori che, gioiosi e speranzosi di aspettarsi una nuova creatura, inspiegabilmente si sono visti "arrivare dalla cicogna" una sorta di "sorpresa non desiderata" che ha stravolto per sempre la loro vita, sia a livello psicologico che umano. Facciamo riferimento ai numerosissimi nati malformati che sono stati abbandonati nei vari Istituti sparsi per tutta l'Italia: l'abbandono di un "figlio non conforme" allontana

segue nella prossima pagina

segue dalla pagina precedente

e scaccia via tutte le vergogne di una famiglia. Facciamo riferimento a tutti i “no” che un disabile talidomidico ha dovuto affrontare nella vita: non poter correre, non poter giocare con la palla, non poter saltare, non poter fare le cose normali che facevano tutti gli altri, non potersi confrontare perché i tuoi coetanei, e non solo, ti considerano un diverso...

Facciamo riferimento a tutti i sensi di colpa che le nostre mamme hanno avuto quando siamo nati e ai loro drammi umani interiori, etc... Ma nessuno di noi si è mai piegato, nessuno di noi si è voluto far compiangere, nessuno di noi si è arreso, nessuno di noi si è fermato ad ascoltare le parole non carine dette sul nostro conto; la prova tangibile di questo è che molti talidomidici hanno comunque potuto “realizzarsi ed imporsi” nella vita, costruendo una famiglia normale con figli e con un lavoro dignitoso. Non abbiamo mai perso la nostra dignità, il nostro onore, il nostro senso di essere “qualcuno”. Non importa se noi non apparteniamo al prototipo di immagine che la società di oggi riversa negli occhi e nelle menti delle persone. Non importa se non abbiamo l'appeal che oggi viene richiesto per sentirsi inclusi e considerati. La dignità viene dal nostro cuore, dalla nostra mente, dal nostro essere consapevoli che non sono certamente le apparenze che danno valore ad una persona. Una so-

cietà che comprende questo e che crea ponti per la solidarietà, è seminatrice di valori incommensurabili; l'esperienza della tragedia vissuta quasi sessant'anni fa, deve farci capire che gli interessi economici, se unici e prevalenti, abbattano i principi di inclusione tanto auspicati per una società aperta e vigile e che ognuno di noi si deve sentire coinvolto e responsabilizzato per migliorare se stesso e tutti coloro che fanno parte della propria esperienza di vita quotidiana.

Questo libro rappresenta una sorta di “abecedario” per chi si deve imbattere nelle problematiche della talidomide e vuole conoscere fino in fondo come sono andate certe vicende storiche e politiche, negli anni passati: vicende che per svariati motivi sono state nascoste per quasi mezzo secolo. La verità fa paura perché riesce a far luce laddove le tenebre fanno comodo a tutti. Veritas numquam perit (Seneca) – La Verità non muore mai.

Ritrovarsi e riconoscersi in un paradigma educativo di convivenza e di giustizia

Il **Prof. Dimitris Argiropoulos**, Docente di Pedagogia speciale all'Università di Parma, così si esprime: mi sono trovato davanti alle problematiche delle conseguenze della somministrazione del farmaco Talidomide, attraverso un'amicizia con due persone, belle e profonde. Per questo mi considero privilegiato e sono soddisfatto per avere conosciuto una

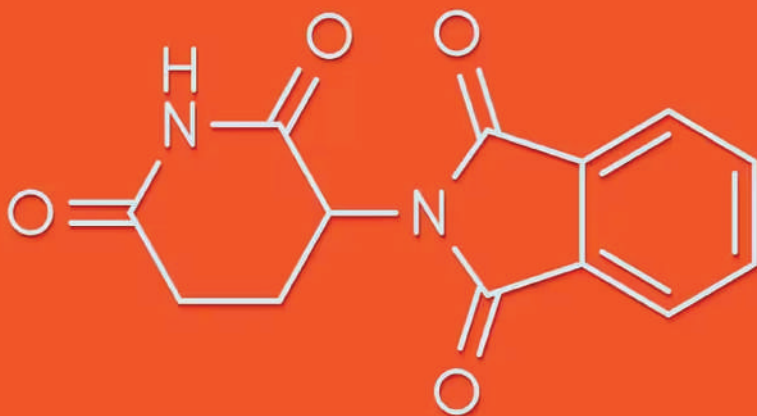
condizione umana, che mi fa crescere la conoscenza apprezzandone ogni sua espressività e ogni situazione/condizione di vita. Di vita degna ad essere vissuta, nella sua interezza malgrado le disavventure, che per di più potevano e possono essere evitate.

Nella storia di questa disavventura della somministrazione del farmaco Talidomide, trovo e mi ritrovo la storia dell'integrazione delle persone con disabilità (in Italia) e la ritrovo nella compiutezza piena della vita di persone che l'hanno vissuta e la vivono pienamente. Trovo la dignità di accettarsi e di accettare il mondo per immergersi e carpirlo, così come si è e così come potrebbe essere disegnato, plasmato a partire da quello che si ha e che si potrebbe avere. Trovo l'aprirsi a prospettive e orizzonti che generano senso, affrontando i limiti, dati dalla disavventura, ma soprattutto trovo quella potenzialità che si costruisce sfidandoli.

Mi ritrovo nel paradigma dei miei amici, che hanno potuto studiare, conoscere, organizzare nonché trasmettere tutte le questioni e le problematiche che riguardano la disabilità indotta dalla somministrazione di Talidomide. Hanno saputo uscire dall'invisibilità con intelligenza e hanno saputo affrontare crisi e paure incontrate in questo lungo e articolato percorso, sapendo mettersi in relazione con l'Altro in qualsiasi contesto incontrato, presentando il proprio sguardo sulle cose ed esplicitandolo in un confronto generativo di conoscenza e nell'affermazione di una reciprocità e dignità, il loro essere nel mondo, il loro esserci nel mondo con l'Altro.

Sull'evidenza che tra le vittime della Talidomide vi siano persone con difetti agli arti monolaterali

Il **Prof. Benedetto Terracini**, Epidemiologo e Past-Director della rivista “Epidemiologia & Prevenzione”, ha evidenziato la fragilità del retroterra scientifico della posizione del Ministero della Salute, che rifiuta richieste di indennizzo per la presenza di difetti monolaterali, in quanto i danni da Tali-



domide agli arti sarebbero esclusivamente bilaterali. Dimostrare quanto dice il Ministero richiederebbe uno studio prospettico, che confronti la frequenza di danni monolaterali tra esposti e non esposti a Talidomide in utero, ovviamente tenendo conto dell'entità della esposizione. Un simile studio non è mai stato effettuato. Non solo, ma la rappresentatività delle ricche casistiche di bambini malformati, descritte negli anni '60-'70, non è mai stata adeguatamente valutata.

Pertanto, diverse serie cliniche disponibili nella letteratura comprendevano bambini sicuramente esposti a talidomide in utero nati con malformazioni monolaterali agli arti, spesso associate a malformazioni viscerali, come è tipico degli effetti della talidomide. Il loro numero – pur inferiore a quello dei bambini con danno bilaterale – era sostanziale: nell'ordine di qualche unità percentuale (in Italia, qualche decina di superstiti attuali). La presente revisione della letteratura dimostra la capacità della talidomide di causare difetti monolaterali degli arti. Di ciò si dovrebbe tenere conto nell'applicazione della (tardiva) normativa italiana, che prevede l'estensione dei benefici a soggetti nati con malformazioni compatibili con la sindrome da talidomide.

Luci e ombre dell'indennizzo per i talidomidici e instancabile ricerca di giustizia

L'Avv. **Alberto Marin** del Foro di Bologna ha presentato una panoramica giuridica attuale delle tutele e delle prestazioni assistenziali riservate ai sopravvissuti alla tragedia della talidomide, evidenziando poi quelle che sono le principali problematiche, sia amministrative che giudiziarie, legate alla richiesta dell'indennizzo per i talidomidici e concludendo il proprio intervento dando alcuni spunti per superare gli ostacoli che possono affrontare chi cerca ancora giustizia alle proprie domande e alla propria situazione.

Seppure con estremo ritardo, con la Legge 24 dicembre 2007, n. 244 l'Italia ha previsto che *“ai soggetti affetti da sindrome da*

talidomide nelle forme dell'amelia, dell'emimelia, della focomelia e della micromelia nati negli anni dal 1959 al 1965” è riconosciuto un indennizzo mensile di natura assistenziale che, come recita il Mini-



stero delle Finanze, è *“ispirato al principio della solidarietà sociale, a coloro che abbiano riportato gravi danni in conseguenza”* della talidomide.

Preso atto che la talidomide aveva svolto i propri effetti nefasti in un periodo più ampio, con l'art. 21 ter del Decreto Legge 24 giugno 2016, n. 113 convertito in Legge 7 agosto 2016, n. 160, il Legislatore ha ampliato la platea dei beneficiari dell'indennizzo, prevedendo che possano fare domanda anche i danneggiati *“nati nell'anno 1958 e nell'anno 1966”* nonché i *“nati al di fuori del periodo ivi previsto, [che] presentano malformazioni compatibili con la sindrome da talidomide”*.

Fonti ministeriali riferiscono che, a oggi, i percettori dell'indennizzo per i talidomidici sono circa 550.

Le principali difficoltà che poche decine di danneggiati stanno incontrando nel loro cammino per ottenere il giusto riconoscimento assistenziale riguardano la mancanza di prova dell'assunzione del farmaco da parte delle loro madri in gravidanza, l'anno in cui sono nati e la tipologia delle malformazioni da cui sono affetti (in particolare, il Dicastero Salute non riconosce l'indennizzo in caso di monolateralità dei danni).

La disputa giudiziaria è aperta e serrata ma, forti dei più recenti

studi scientifici e della necessità di dover applicare principi costituzionali più garantisti rispetto alle rigide norme processuali (è impensabile, ad esempio, poter fornire la prova dell'assunzione

della talidomide a distanza di sessant'anni), si sta cercando di sensibilizzare i Giudici sul fatto che la legge preveda una mera *“compatibilità”* tra l'assunzione della talidomide con le malformazioni e che in ogni caso, come ha precisato la Corte Costituzionale con la Sentenza n. 55/2019, il riconoscimento dell'indennizzo *“prescinde da qualsiasi «imputabilità» alle autorità sanitarie della menomazione della salute”*.

Se dal punto di vista interno, sebbene dopo molti anni, lo Stato italiano ha teso una mano di aiuto per i sopravvissuti alla talidomide, nulla invece è stato fatto per i talidomidici italiani da parte della Repubblica Federale Tedesca, da parte dell'azienda farmaceutica tedesca che nel 1954 sintetizzò la talidomide e neppure dalle aziende farmaceutiche che commercializzarono in Italia il farmaco. Un nutrito numero di danneggiati ha quindi deciso di avanzare delle richieste di sostegno e ausilio promuovendo, anche alla luce della Risoluzione del Parlamento europeo del 15 dicembre 2016, un ricorso alla Corte Europea dei Diritti dell'Uomo di Strasburgo.

Si è in attesa di risposta...
per aspera ad astra!



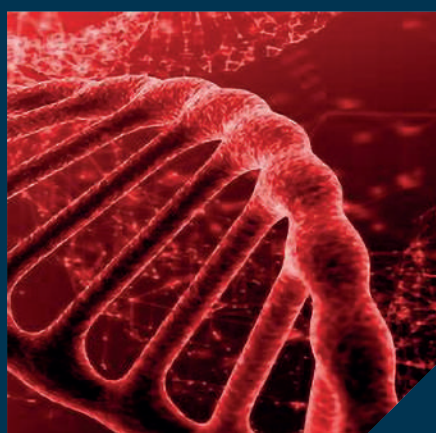
SDM

Shared Decision Making Terapia Genica Emofilia

A cura della **Dott. ssa Veronica Grippa**
Consulente in Bioetica Clinica

Nel cuore pulsante della medicina contemporanea, il processo decisionale condiviso (Shared Decision Making- SDM) si rivela come una trasformazione profonda, che non solo migliora le pratiche cliniche ma eleva il ruolo del paziente a quello di protagonista attivo nelle decisioni riguardanti la sua salute. Questa evoluzione si manifesta soprattutto nelle frontiere più avanzate del trattamento medico, come la terapia genica per l'emofilia, dove le decisioni non sono semplici procedure ma riflessioni profonde sul futuro di una vita. Cosa significa realmente per un paziente essere al centro del processo decisionale? Essere al centro del processo decisionale significa che il paziente non è solo informato sulle varie opzioni di trattamento, ma è attivamente coinvolto in ogni fase della decisione. Questo implica che le sue opinioni, le sue preoccupazioni e le sue preferenze siano considerate decisive nel determinare il percorso di cura. La centralità del paziente supporta l'idea che la cura medica debba essere personalizzata per riflettere i valori individuali, le esperienze di vita e le aspettative personali del paziente, garantendo che le decisioni cliniche non siano soltanto appropriate, ma anche allineate con ciò che

il paziente considera importante per la sua qualità di vita. Non è, quindi, una questione rilegata all'essere informato bensì all'essere integralmente coinvolto. Il rispetto per l'autonomia del paziente, un principio fondamentale della bioetica, richiede una comprensione profonda e un'attiva partecipazione del paziente nel dialogo clinico. La bioeticista Trisha Greenhalgh ha sottolineato l'importanza della comunicazione bidirezionale in medicina, dove il paziente non è solo un ricevente passivo di cure, ma un partecipante attivo che contribuisce alla definizione del proprio percorso terapeutico.



La terapia genica per l'emofilia è un esempio lampante di come le decisioni cliniche possano influenzare radicalmente la vita dei pazienti. Queste terapie, potenzialmente rivoluzionarie, offrono la promessa di superare limiti precedentemente insuperabili. Tuttavia, con "grandi pro-

messe vengono grandi responsabilità". Come possiamo, quindi, bilanciare l'entusiasmo per le nuove possibilità con la prudenza necessaria ad assicurare la sicurezza e il benessere del paziente? Il bilanciamento tra entusiasmo per l'innovazione e la necessaria cautela può essere raggiunto attraverso un "processo di consenso informato" che sia estremamente dettagliato e trasparente. I medici dovrebbero discutere apertamente non solo dei potenziali benefici dei nuovi trattamenti e nello specifico della terapia genica, ma anche dei rischi, delle incertezze e delle alternative disponibili. È essenziale stabilire un ambiente in cui il paziente si senta libero di esprimere dubbi e paure, con i medici che forniscono rassicurazioni basate su dati di ricerca ed esperienza clinica. Lo SDM, quindi, richiede che il medico sia un comunicatore efficace, non solo trasmettendo informazioni, ma anche ascoltando attivamente. Il medico è preparato a interpretare e ad integrare i valori e le preferenze del paziente nel piano di cura? Preparare i medici ad integrare i valori e le preferenze dei pazienti richiede un cambiamento sia nel curriculum di formazione (del percorso di laurea di medicina e chirurgia) che nella cultura organizzativa delle strutture sanitarie. Il program-

mi di formazione dovrebbero pertanto includere moduli sulla bioetica e sulla comunicazione paziente-medico al fine di sensibilizzare i medici ad una cura più personalizzata. È inoltre fondamentale che i medici pratichino l'ascolto attivo e sviluppino una capacità empatica, facendo domande aperte che incoraggino i pazienti a condividere i loro pensieri e i loro sentimenti riguardo le diverse opzioni di trattamento. Un altro aspetto etico significativo nello SDM è l'autenticità delle scelte del paziente. In un'era dove l'informazione è sovrabbondante e talvolta contraddittoria,

un dialogo continuo e costante, che non solo informi ma aiuti i pazienti ad esplorare e definire i propri valori e le proprie preferenze. Inoltre, l'adozione dello SDM introduce riflessioni sul ruolo del medico come facilitatore piuttosto che come autorità decisiva. La chiave sta nell'assicurare che il paziente si senta supportato ma non "forzato", con tutte le informazioni presentate in modo equo per facilitare una scelta realmente informata e libera. Il medico è preparato a navigare questa nuova dinamica, dove il controllo e l'autorità sono condivisi piuttosto che esercitati?

sapere chi è, che cosa pensa, che progetti ha, per che cosa gioisce e soffre. Dobbiamo far parlare il paziente della sua vita, non dei suoi disturbi. Oggi le cure sono fatte con un manuale di cemento armato: "Lei ha questo, faccia questo; ha quest'altro, prenda quest'altro". Ma così non è curare" e a ricordarcelo era anche Umberto Veronesi. E allora qual è il ruolo del Consenso Informato in questo processo? Il consenso informato nel processo decisionale condiviso (SDM) riveste un ruolo cruciale che va ben oltre il semplice adempimento di un obbligo legale. È essenziale per



torità, i pazienti possono sentirsi sopraffatti o influenzati da fonti esterne, che potrebbero non riflettere veramente i loro desideri e i loro bisogni. Come possiamo assicurare che le decisioni prese siano autenticamente quelle del paziente e non il risultato di "pressioni esterne"? Questo quesito solleva l'importanza di

Questa transizione può richiedere una riconsiderazione della formazione medica, enfatizzando non solo le competenze di tipo scientifico ma anche le abilità comunicative ed empatiche necessarie per sostenere efficacemente il SDM. "Bisogna tornare alla "medicina della persona" per curare qualcuno dobbiamo

garantire che i pazienti siano pienamente coinvolti e responsabilizzati nelle decisioni riguardanti la loro salute. Questa pratica non solo soddisfa un requisito etico fondamentale, garantendo che i pazienti acconsentano volontariamente ai trattamenti dopo aver compreso appieno i

segue nella prossima pagina

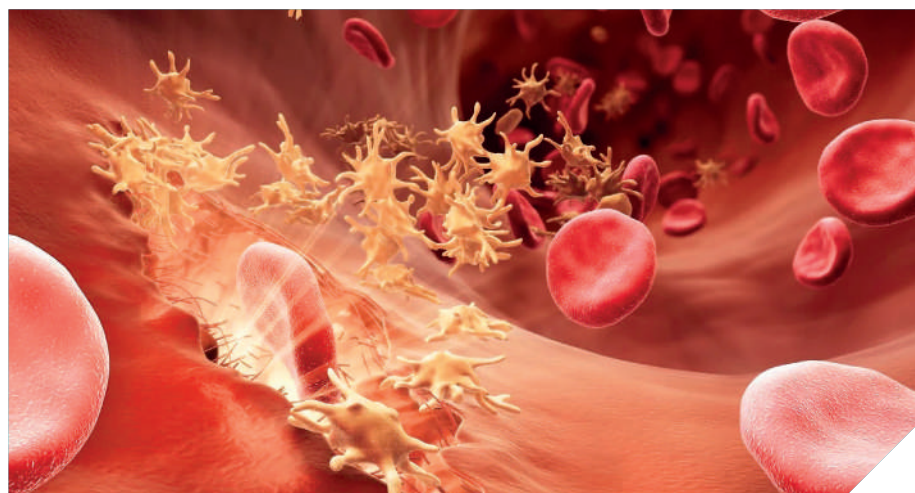
segue dalla pagina precedente

benefici, i rischi, le alternative e le incertezze, ma serve anche a rafforzare la relazione di fiducia e collaborazione tra medico e paziente. In primo luogo, il consenso informato agisce come un catalizzatore per il dialogo. Fornisce una struttura attraverso la quale i medici sono obbligati a discutere apertamente tutti gli aspetti del trattamento proposto. Durante questo processo, i medici dovrebbero spiegare chiaramente le informazioni cliniche in modo che i pazienti, indipendentemente dal loro background o livello di educazione, possano comprendere le informazioni essenziali per prendere una decisione informata. Inoltre, il consenso informato

sponsabilità del medico e del paziente nel processo terapeutico. Stabilisce un impegno reciproco alla trasparenza e alla comunicazione aperta, essenziali per navigare nei complessi percorsi di trattamento che spesso accompagnano le terapie avanzate come la terapia genica. Infine, il rinnovo del consenso informato, specialmente in trattamenti a lungo termine come la terapia genica, assicura che i pazienti rimangano informati e coinvolti durante l'intero percorso di cura. Man mano che emergono nuove informazioni, o che cambiano le circostanze o le condizioni del paziente, il consenso informato può essere rivisitato per riflettere queste nuove realtà, garantendo che il trattamento continui a ri-

Infine, consideriamo il follow-up, che è tanto critico quanto la decisione iniziale del trattamento. Come si mantiene l'integrità del SDM nel tempo, specialmente nei trattamenti a lungo termine come la terapia genica? Questo "mantere nel tempo" richiede non solo revisioni regolari dei piani di trattamento ma anche valutazioni continue delle condizioni del paziente e dei suoi desideri, che potrebbero cambiare nel tempo. Queste riflessioni etiche non sono solo teoriche ma hanno implicazioni pratiche che possono trasformare l'esperienza di cura. Attraverso un impegno sincero nello SDM, medici e pazienti non solo navigano le complessità del trattamento insieme ma costruiscono anche una relazione basata sulla fiducia, sul rispetto e sulla comprensione reciproca. La cura centrata sul paziente è davvero il futuro della medicina, ma siamo pronti ad accogliere e sostenere questo cambiamento? La risposta a questa domanda definirà il percorso della medicina moderna nei prossimi anni, influenzando non solo gli esiti sanitari ma anche la qualità della vita dei pazienti.

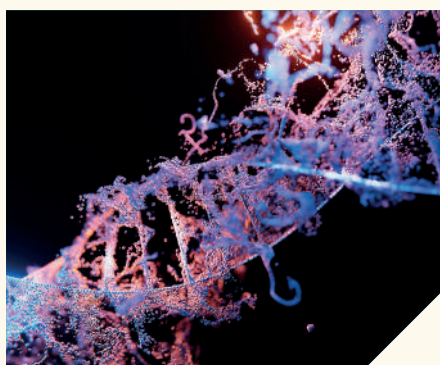
Infine, non dimentichiamo che terapie avanzate come la terapia genica hanno implicazioni anche di natura medico-legale: una persona con emofilia che si sottopone a terapia genica solleva, infatti, ulteriori interrogativi di grande importanza. In Italia, la normativa riconosce diritti specifici ed agevolazioni per le persone affette da malattie croniche come l'emofilia, che possono includere accesso a trattamenti gratuiti o sussidiati, supporto per l'impiego, e altre misure protettive. Un paziente emofilico che si sottopone a te-



promuove l'empowerment del paziente. Attraverso discussioni approfondite, i pazienti sono invitati a esprimere le loro preoccupazioni, paure e speranze, e a riflettere su come le opzioni di trattamento si allineano con i loro valori personali e i loro obiettivi di vita. Questo non solo migliora la "qualità" delle decisioni prese, ma rafforza anche il ruolo del paziente rendendolo un partner attivo nel processo di cura. Inoltre, il consenso informato serve a delineare chiaramente le re-

specchiare le preferenze e i valori attuali del paziente. Il consenso informato nello SDM non è solo un meccanismo di protezione, ma un elemento essenziale che facilita un dialogo continuo, profondo e significativo tra medico e paziente, essenziale per garantire che ogni decisione terapeutica sia veramente condivisa e rispettosa della persona nella sua interezza: "il tempo della comunicazione tra medico e paziente costituisce tempo di cura", Legge 219/17, art.1 comma 8.

rapia genica è ancora considerato un paziente emofilico ai fini della normativa italiana? La domanda sulla "condizione legale" di una persona affetta da malattia genetica, rara, cronica che si sottopone a terapia genica tocca un aspetto cruciale nella relazione tra innovazioni scientifiche e normativa. La terapia genica, mirando a "modificare il corso" di malattie genetiche come l'emofilia, potrebbe teoricamente e potenzialmente curare in maniera definitiva la persona che ne è affetta. Tuttavia, la normativa italiana, come quella di molti altri paesi, può non avere ancora adeguato i suoi parametri per riconoscere e adattarsi a tali cambiamenti radicali nella condizione di salute di un paziente. I pazienti che si sottopongono a terapia genica sono ancora meritevoli delle stesse agevolazioni previste per i loro continui bisogni clinici, o la loro "nuova condizione" li esclude da tali diritti? La



questione chiave è se un paziente, una volta trattato con successo tramite terapia genica, continui a rientrare nella definizione di "persona affetta da emofilia" ai fini legali e normativi. Se la terapia genica avesse "un effetto duraturo nel tempo" al punto da rendere un paziente clinicamente indistinguibile da una persona non affetta da emofilia, si aprirebbe una zona grigia: la normativa attuale potrebbe non

riflettere più adeguatamente le loro necessità, dato che era stata concepita in un'epoca in cui la possibilità di un "trattamento di curativo" per l'emofilia era inimmaginabile. Anche se l'impatto sulla salute globale dell'individuo sarebbe significativo, la necessità di "rinnovi periodici" richiede una revisione delle leggi e delle regolamentazioni per assicurare che questi pazienti continuino a ricevere il supporto e le agevolazioni necessarie.

La soluzione, quindi, richiede un dialogo aperto e continuo tra medici, legislatori, pazienti e rappresentanti della società civile per esplorare come adattare le protezioni legali alle nuove realtà scientifiche. È essenziale che lo SDM consideri queste dimensioni, assicurando che i pazienti non solo siano informati sui potenziali cambiamenti nella loro condizione di salute ma anche su come questi cambiamenti potrebbero influenzare la loro vita quotidiana e legale. La terapia genica per l'emofilia ci mostra che la scienza può fare miracoli, ma sono il cuore umano, il rispetto reciproco e la comprensione condivisa che veramente trasformano la cura. Questa evoluzione non è solo una promessa di una vita migliore per le persone affette da emofilia, ma una rivoluzione nella relazione medico-paziente che riecheggerà attraverso ogni aspetto della medicina.

Come architetti di questo nuovo mondo, la domanda non è se accoglieremo questo cambiamento, ma come lo plasmeremo con la saggezza e con la compassione (con quel "sentire con") che ogni paziente merita.

La cura del futuro è qui, ed è profondamente umana.

PERIODICO DELL'ASSOCIAZIONE EMOFILICI
E TALASSEMICI DI RAVENNA

fondato da **VINCENZO RUSSO SERDOZ**
Aut. Trib. Ravenna 10-7-1974 n. 587

DIRETTORE RESPONSABILE
ANGELA VENTURINI

RESPONSABILE DEI RAPPORTI
CON LE ASSOCIAZIONI
MARIA SERENA RUSSO

COMITATO DI CONTROLLO
ROBY VERITÀ
GIOVANNI BENEDETTINI
SERENA GUZZARDI

DIRETTORE MEDICO
Dr. ANTONINO MANCINO

IN COLLABORAZIONE CON
FEDERAZIONE ASSOCIAZIONI EMOFILICI
ALESSANDRO GRINGERI
ALESSANDRO MARCHELLO

PROGETTO GRAFICO E REDAZIONE
MASSIMILIANO MONTANARI

REDAZIONI ESTERNE E COLLABORATORI
VALENTINO ORLANDI
ENRICO FERRI GRAZZI

REDAZIONE E DIREZIONE

Via Pastore, 1 (Zona Bassette)
48123 RAVENNA
Cell. 335.6154812 - Fax 0544.451720

Sito Internet:
<http://www.emoex.it>

E-mail:
assemoravenna.ex@gmail.com

ABBONAMENTO A EX:

ORDINARIA € 10,00
SOSTENITORE € 20,00
BENEMERITO € 50,00

per sottoscrivere una quota versamento in
CONTO CORRENTE BANCARIO 000002842663
PRESSO UNICREDIT BANCA / AGENZIA DI RAVENNA
IBAN:
IT 59 Q 02008 13120 000002842663

oppure

C.C.P. 1008927293

ASSOCIATO A

 **USPI**
Unione Stampa Periodica Italiana

UNIONE STAMPA PERIODICA ITALIANA

STAMPA EDIZIONI MODERNA - RAVENNA

Soc. Coop. p.a.
Via Pastore, 1 - Tel. 0544.450047
48123 Ravenna

Consegnato all'ufficio postale per la spedizione
il 15 giugno 2024



20^a Vacanza estiva in Romagna



20 - 27 luglio 2024
Madonna di Pugliano (RN)



ANCHE QUEST'ANNO ABBIAMO SCELTO DI PRENDERCI IL TEMPO,
E DI RIEMPIRLO DI VITA, PER UNA SETTIMANA.
ABBIAMO DECISO DI STARE INSIEME NONOSTANTE TUTTO,
ANCORA, E SENZA TIMORE.
STARE INSIEME, CON TUTTA QUESTA VITA, CI FA SENTIRE BENE.

#noisiamosemprepronti



@campestivoinromagna



@campestivoinromagna

Albergo Casetta
Madonna di Pugliano
via Roncalaccio, 82 (RN) - Tel. 0722.78606
www.albergocasetta.it - info@albergocasetta.it

Info: campestivoromagna@gmail.com

QUESTO PROGETTO E' RESO POSSIBILE
GRAZIE AL SOSTEGNO E CONTRIBUTO DI:

 Regione Emilia-Romagna

ASSOCIAZIONE EMOFILICI E THALASSEMICI "VINCENZO RUSSO SERDOZ"