



RIVISTA DELL'ASSOCIAZIONE  
EMOFILICI E TALASSEMICI  
DI RAVENNA

ANNO L N. 3 - OTTOBRE 2024

L'albero  
della vita

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

**FARMACOGENOMICA**  
La farmacogenomica  
nella beta-talassemia e  
nell'anemia falciforme

### Pagina 9

**TALASSEMIE ed EMOGLOBINE**  
Stato dell'arte, terapie e  
contesti associativi

### Pagina 10/11

**IL SISTEMA SALUTE È MALATO**

### Pagine 12/14

La voce delle Associazioni  
**ASSOCIAZIONE PAZIENTI:  
INVASORI DI CAMPO O  
FEDELI ALLEATI?**

### Pagina 15/17

Intervista al Presidente  
A.E.Sa. Dott. SABATINO

### Pagina 18

**THIBAUT IN GIRO PER  
L'EUROPA**

### Pagina 19/21

**MSC**  
Sensibilità chimica multipla

### Pagina 22/23

**ESSERE FISIOTERAPISTI:  
Un'impresa straordinaria**

EX perde, a distanza di un anno dalla scomparsa di Brunello, un altro pilastro della sua storia: il responsabile scientifico della rivista, il dottor Antonino Mancino.

La redazione ha dovuto affrontare questa nuova prova del destino, con determinazione, sostenuta con vigore da tutti coloro che hanno creduto e continuano a credere in noi. Ci siamo detti allora che "finchè tutto ciò avrà un senso" e finchè sentiremo vivo il sostegno dei lettori che ci seguono dal lontano 1974 continueremo questo viaggio.

Ci viene in soccorso il messaggio di una cara amica che descrive l'uomo, l'amico e il medico che, non avendo avuto il tempo di invecchiare, ha conservato fino alla fine un'aria da fanciullo birichino.

"Siciliano fino alle radici": schivo, testardo, polemico, inamovibile nelle tue certezze. Combattuto tra l'amore per la tua terra e la delusione per la sua incapacità di riscattarsi.

Caro amico non ti dirò mai addio, ma un arrivederci, magari a domani quando mi racconterai dei tuoi ricordi palermitani o quando c'immergeremo nell'analisi della personalità di Pirandello.

Non eri uomo di gesti grandiosi e di tante parole, ma per me eri un gigante, perché ogni atto, azione e decisione erano misura delle profonde convinzioni, nella vita come nella professione, lottando per convertire il male in una forma più lieve.

Mi mancheranno la tua integrità e la tua combattività con la capacità di vedere lontano. Mi hai spronato silenziosamente a dare il meglio di me.

La tua amica Rossella."

Tra i tanti messaggi giunti - e ringraziamo tutti coloro che hanno voluto esprimere vicinanza - questo scritto ha colto il tratto gentile della personalità di Nino che ha anteposto l'interesse e il benessere dei pazienti alle rigide regole che sempre più governano la sanità, assumendosene sempre la piena responsabilità.

E questo va considerato un dono. La redazione assicura i propri lettori che l'incarico di responsabile medico sarà coperto da una collega di Nino, la dottoressa Chiara Biasoli (SSI Cesena), che nel tempo ha palesato di credere fortemente in questi modelli di chiarezza e disinteresse personale, affinché lo spirito di EX rimanga quello tracciato dal suo fondatore Vincenzo Russo Serdoz.

Se il pudore potesse farsi voce, chissà cosa direbbe, per tutte le volte che viene nominato in riferimento al corpo, ai sentimenti, alle parole e soprattutto alla morte, di cui si parla con reticenza.

Con pudore abbiamo cercato di prendere per mano il lettore per sfiorare appena il tema del fine vita e del dolore che ad esso si associa e di unire quel filo rosso all'ambito più strettamente etico del rapporto medico/paziente e il processo decisionale condiviso, per poi scivolare nell'osservazione di una sanità indebolita, malata, ma anche della ricerca che procede fra incognite e successi e sulla capacità dei più di allargare il limite del proprio campo lavorativo per farne materia viva ed ottenere sbocchi inaspettati.

Infine le occasioni di incontro, sempre numerose, che diventano occasione di formazione per trasmettere la passione ed esperienza a coloro che intenderanno continuare il lavoro.

Quest'anno il 14 dicembre a Ravenna, celebreremo i 50'anni di EX unitamente ai 20'anni del campus estivo a Madonna di Pugliano e il focus sarà la Provocazione perché provocare è "chiamare alla presenza", essere testimoni del lavoro svolto nel passato ma con tutta l'energia rivolta al futuro.

Affinchè tutto abbia un senso.

**Maria Serena Russo**

# La vita infinita

## La vita non è infinita, non lo sarà mai

A cura del Prof. **Alessandro Gringeri**

La morte è un tema scomodo, di difficile trattazione, eppure riguarda tutti noi, i nostri cari e tutti gli altri, tutti quanti. Infatti, la morte fa paura, perché interrompe il nostro lavoro, le nostre relazioni personali, i nostri progetti, e comunque porta con sé la tristezza della perdita dei nostri cari. Parlare della morte è ritenuto spiacevole, sgradevole, inopportuno; meglio rimuovere l'argomento della morte e della nostra mortalità, meglio negarla. Eppure, ne hanno scritto sommi Poeti come Cesare Pavese e Giacomo Leopardi, ma anche Trilussa e Totò. Come dimenticare la serie di poesie di Edgar Lee Master che Fabrizio De André ha messo in musica, o le tante poesie di Emily Dickinson, che hanno parlato della fine dei nostri giorni in questa vita.

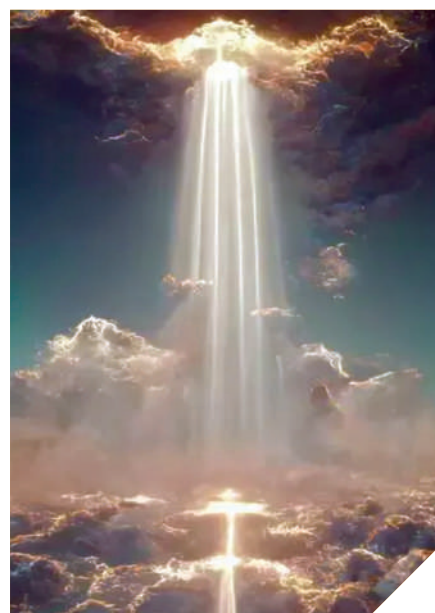
La morte si dice sia ineluttabilmente parte integrante della vita, eppure non l'accettiamo, la rifuggiamo, arriviamo addirittura a odiarla. Un grandissimo scrittore portoghese, José Saramago, Premio Nobel per la Letteratura nel 1998, scrisse nel 2005 un bellissimo romanzo, dove immagina che la morte smetta di fare il suo lavoro, per cui nessuno muore più. Dopo l'iniziale sentimento di grande gioia e felicità nella popolazione, cominciano i problemi: non solo le compagnie di assicurazione e le pompe funebri vanno in fallimento, con migliaia di lavoratori senza lavoro, ma gli ospedali diventano sovraccarichi, le case di riposo sono al collasso per ospiti sempre più numerosi e sempre più vecchi, la gente continua ad ammalarsi, ma non muore, con sofferenze perpetuate all'infinito. Una situazione non più gestibile né a livello personale né

a quello politico. Il romanzo prosegue con sviluppi interessantissimi, ma che esulano da questa trattazione.

Ecco, la morte diventa una condizione necessaria per vivere una "vita autentica", prendendo a prestito la definizione del filosofo Martin Heidegger: è la propria "finitezza" che dà un senso all'esistenza, che ci costringe a dare importanza e significato ad ogni nostra singola azione, in quanto, parafrasando Seneca, i granelli nella clessidra della vita continuano a cadere, saranno sempre meno e prima o poi finiranno. Il rifiuto della morte, tipico della società moderna, è legato al concetto che non siamo fatti di carne e spirito, ma siamo macchine, che, come tali, possono essere sempre riparate, fino a ritenere di poter diventare macchine perfette, indistruttibili.

Questa come si capisce è un'illusione, che priva l'uomo di autenticità e la vita del suo enorme valore.

Di conseguenza, parlare del fine vita e di come morire diventa un argomento centrale per le nostre



vite e per quelle dei nostri cari. La morte non è un inconveniente, che si può aggirare e rimandare tecnologicamente grazie alle raffinatissime metodologie della medicina. La morte non si può rimandare neanche nelle nostre riflessioni e nella progettazione di un consapevole e buon fine vita. Sì, perché avere una buona vita implica il poter avere (e poter scegliere) anche una buona morte, di, per così dire, "finire in bellezza": saper morire vuol dire saper vivere.

*Il fiume deve accettare la sua natura ed entrare nell'oceano.*

*Solo entrando nell'oceano la paura diminuirà, perché solo allora il fiume saprà che non si tratta di scomparire nell'oceano ma di diventare oceano.*

Estratto da "Il Fiume e L'Oceano"  
(Il Profeta, Khalil Gibran,  
New York 1923)

E quando mancano i presupposti per una buona morte, quando la sofferenza si fa intollerabile, quando la "macchina" non si può più riparare, perde ogni senso l'accanimento terapeutico, il cercare di sconfiggere la morte e vincerle qualche giorno in più, il voler togliere alla vita quel significato di autenticità quando il corpo o la mente non ci rispondono più. E quando la vita perde ogni senso e valore a causa di malattie incurabili, fonte di grandi sofferenze, non avrebbe più senso arrestarla, per difendere la dignità della vita con una dignità nella morte? La scelta non dovrebbe essere lasciata all'individuo che muore? Perché non può essere l'individuo a decidere della propria vita?



# La farmacogenomica nella beta-talassemia e nell'anemia falciforme: con un piede nel passato e lo sguardo rivolto al futuro

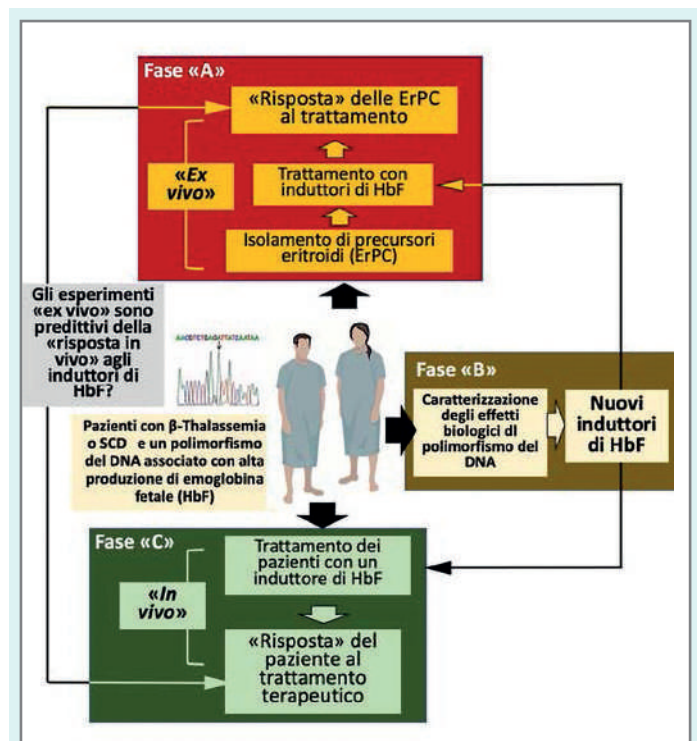
A cura del Dott. Roberto Gambari e Alessia Finotti

Centro "Chiara Gemmo ed Elio Zago" per la Ricerca sulla Talassemia, Dipartimento di Scienze della Vita e Biotecnologie, Università di Ferrara, Italy

## Che cos'è la Farmacogenomica.

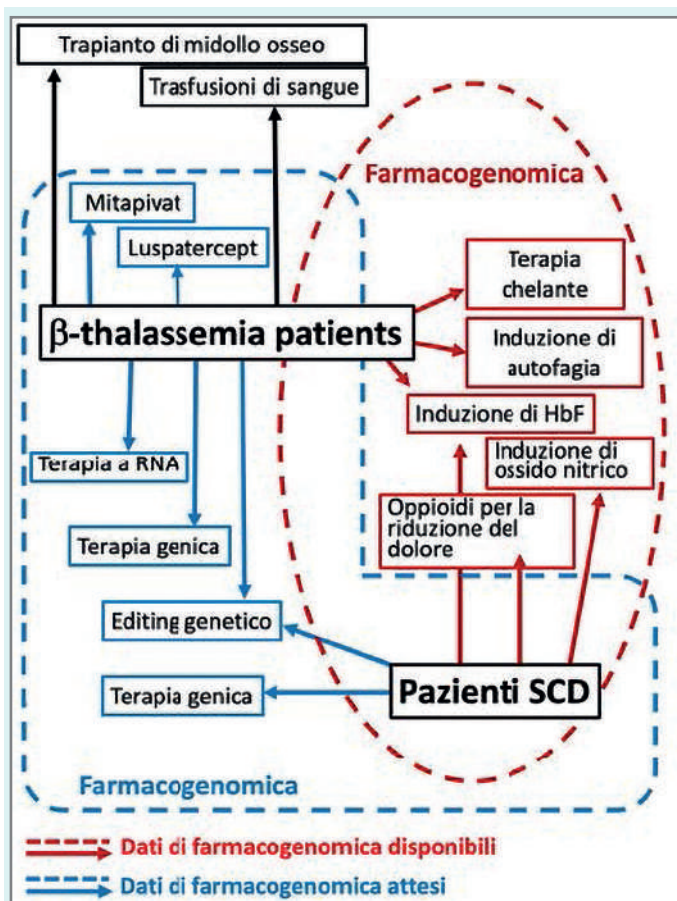
La farmacogenomica (chiamata anche farmacogenetica) è un campo di "ricerca applicata" che studia come particolari sequenze di DNA presenti nel genoma dei pazienti (nel nostro caso pazienti con diagnosi di  $\beta$ -talassemia e anemia falciforme, SCD) sono associate alla "risposta" del paziente al trattamento farmacologico [1,2]. Lo scopo della ricerca farmacogenomica è quello di ottenere cure ottimali per ciascun individuo. Pertanto, questa ricerca potrebbe aiutare i medici a selezionare il farmaco appropriato e il dosaggio corretto per ciascun paziente [2,3].

I concetti di base della Farmacogenomica sono schematizzati in Figura 1, prendendo in considerazione farmaci che inducono nel paziente una produzione incrementale di emoglobina fetale (HbF). Tale produzione incrementale, come ampiamente dimostrato, è un evento "benefico" per i pazienti con  $\beta$ -talassemia e anemia falciforme [4]. Pertanto, verificare se sequenze di DNA presenti nel genoma dei pazienti (definite in Figura 1 come "polimorfismi del DNA") sono associate alla risposta dei pazienti a farmaci in grado di indurre HbF è indubbiamente di rilievo. Questa ricerca è multi-fase e molto complessa. Dai pazienti possono essere isolate cellule eritroidi (che definiamo con l'acronimo ErPC) che poi possono essere studiate in laboratorio per verificare come queste cellule rispondono al trattamento farmacologico con l'induttore di HbF che stiamo studiando (Fase "A" dello studio, definita "ex vivo"). Allo stesso tempo, gli effetti biologici del polimorfismo del DNA possono essere approfonditi (Fase "B" dello studio); questa attività può portare alla identificazione di nuovi induttori di HbF, da proporre per ricerche pre-cliniche



**Figura 1.** Valutazione degli effetti del/i polimorfismo/i del DNA di pazienti con  $\beta$ -talassemia o SCD. Nei protocolli "ex vivo" (Fase "A" e Fase "B") l'obiettivo è verificare se le cellule isolate dal/i paziente/i rispondono all'induzione "in vitro" (cioè aumento dell'espressione genica della  $\gamma$ -globina e produzione di HbF in seguito al trattamento, Fase "A"). Gli effetti biologici del/i polimorfismo/i del DNA sono studiati nella Fase "B" e possono portare alla scoperta di nuovi induttori di HbF. I protocolli clinici "in vivo" si basano sul trattamento dei pazienti affetti da  $\beta$ -talassemia o SCD con l'induttore dell'HbF. Nel caso esista una correlazione tra i risultati ottenuti in protocolli "ex vivo" e "in vivo", i test "ex vivo" si possono considerare predittivi della risposta "in vivo".

La fase dello studio più importante è la Fase “C”, che comporta il trattamento clinico “in vivo” dei pazienti con l’induttore di HbF, allo scopo di verificare quale sia l’impatto del polimorfismo del DNA sulla “risposta” dei pazienti al trattamento farmacologico (ovvero se il farmaco è stato “efficace” nell’indurre HbF in vivo e gli attesi effetti biologici). Nel caso esista una correlazione tra i risultati ottenuti in protocolli “ex vivo” e “in vivo”, i test “ex vivo” si possono considerare predittivi della risposta “in vivo”. La Figura 2 mostra per quali interventi terapeutici che riguardano  $\beta$ -talassemia e l’anemia falciforme sono già disponibili dati di dati di farmacogenomica; nella stessa Figura sono indicati interventi terapeutici per i quali dati di farmacogenomica non sono ancora disponibili, ma sono attesi in un prossimo futuro.



**Figura 2.** Interventi terapeutici che riguardano  $\beta$ -talassemia (in alto) e l’anemia falciforme (in basso) per i quali dati di farmacogenomica sono già disponibili (area delimitata dal tratteggio rosso e frecce rosse) oppure sono attesi in un prossimo futuro (area delimitata dal tratteggio blu e frecce blu) [2].

**Chi partecipa all’attività di ricerca “Farmacogenomica”.**

Questa attività di ricerca prevede collaborazioni interdisciplinari tra ricercatori che lavorano nei campi della genetica, della biologia molecolare, della farmacologia, della chimica organica e della chimi-

ca farmaceutica, e della medicina di precisione [2]. E’ scontato prevedere che la ricerca “Farmacogenomica” apporterà informazioni preziose sui meccanismi d’azione dei farmaci, sull’identificazione di nuovi bersagli molecolari e sulla progettazione di nuovi biomedicinali [3-5].

**Farmacogenomica e medicina personalizzata.**

La farmacogenomica può svolgere un ruolo importante nel differenziare, anche tra ampie coorti di pazienti, coloro che rispondono (o non rispondono) a un dato farmaco, evitando eventi avversi, selezionando il dosaggio del farmaco più adatto (si parla in questo caso di dosaggio genotipo-specifico) [2,3]. La variabilità dei biomarcatori tra i pazienti è un fattore da considerare per ottenere per i singoli protocolli la più alta probabilità di raggiungere effetti positivi sul maggior numero di pazienti trattati [2]. Questo aspetto dell’attività di “farmacogenomica” ha un chiaro impatto sui trattamenti personalizzati nella medicina di precisione per i pazienti portatori di  $\beta$ -emoglobinopatie, come la  $\beta$ -talassemia e l’anemia falciforme. Infatti, con l’ausilio di studi di farmacogenomica, la somministrazione di farmaci e le combinazioni di farmaci potrebbero essere ottimizzate sulla base delle caratteristiche genetiche di ciascun individuo. D’altro canto, i cambiamenti nel profilo “omico” (ad esempio espressione genica globale) in seguito al trattamento con farmaci impiegati per la terapia della  $\beta$ -talassemia potrebbero aiutare nello sviluppo di ulteriori protocolli se considerati insieme al background genetico e funzionale che influenza la risposta ai farmaci [2]. Nella Figura 1 è mostrato un semplice diagramma di flusso che riassume i punti chiave della farmacogenomica degli induttori dell’emoglobina fetale.

**Principali polimorfismi del DNA associati ad un’elevata espressione dei geni della  $\gamma$ -globina.**

Diversi studi hanno dimostrato che la risposta agli induttori di HbF potrebbe dipendere da alcuni polimorfismi del DNA associati all’alta produzione di HbF nei pazienti con  $\beta$ -talassemia (ad esempio, polimorfismi XmnI, BCL11A e MYB) [5-9]. La stratificazione dei pazienti basata su queste caratteristiche genetiche potrebbe essere utile per la gestione clinica e scelta del protocollo terapeutico, come presentato in Figura 3.

Ad esempio, Roy et al. hanno studiato l’influenza dei polimorfismi BCL11A, HBS1L-MYB e HBBP1 (oltre al polimorfismo HBG2 XmnI) sui livelli di produzione endogena di HbF e nei pazienti con  $\beta$ -talassemia hanno trovato un’associazione significativa dei livelli di HbF con rs2071348 (BCL11A) e rs4895441 (HBS1L-MYB) [7]. Il polimorfismo XmnI (rs7482144) ha mostrato l’associazione più forte [8].

*segue nella prossima pagina*

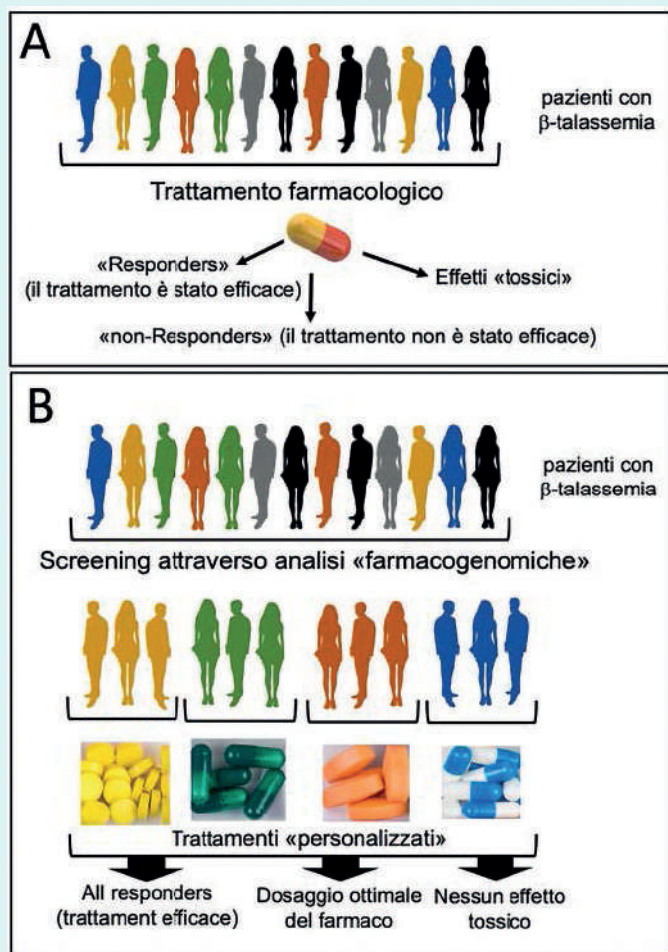
segue dalla pagina precedente

Alcuni esempi di polimorfismi associati ad un'elevata produzione di HbF sono riportati in Tabella I.

### Il polimorfismo Xmn1 (rs7482144).

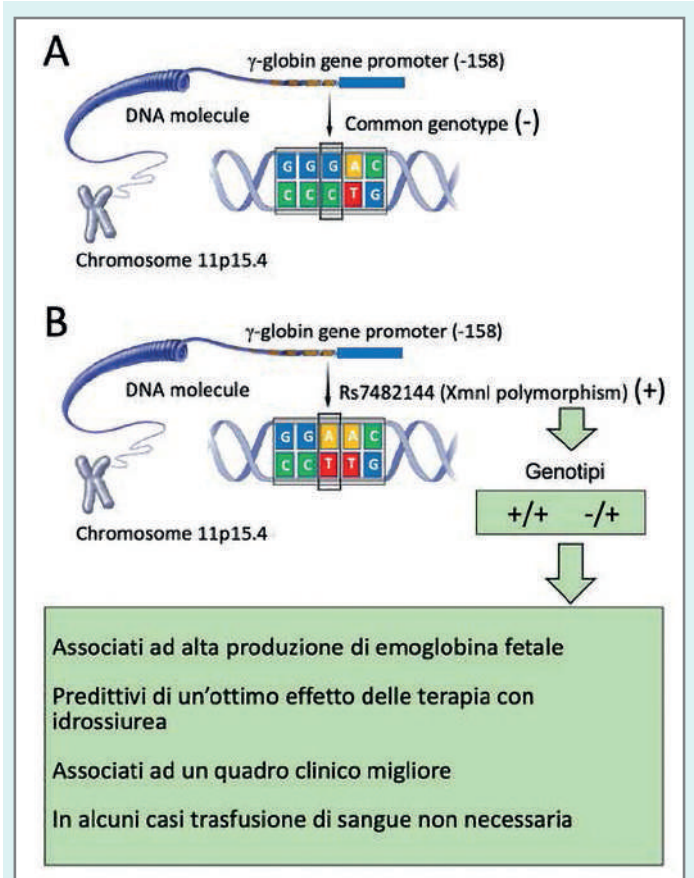
Il polimorfismo Xmn1 è tra le varianti genetiche più studiate e caratterizzate. Inoltre, questo polimorfismo è risultato fortemente associato ai livelli di HbF nei pazienti con  $\beta$ -talassemia e alla risposta agli induttori di HbF [5-9].

Ad esempio, Tien Nguyen et al. hanno scoperto che nei pazienti con  $\beta$ -talassemia intermedia con genotipi molto diversi il polimorfismo Xmn1 (G) gamma nella posizione -158 del promotore HBG2 mostrava un profondo effetto sui livelli di emoglobina fetale [9].



**Figura 3.** Paragone tra terapia non personalizzata (A) e terapia personalizzata in medicina di precisione (B). Durante la terapia "non personalizzata" (A) i pazienti vengono trattati con farmaci e, a seconda degli esiti del trattamento, saranno suddivisi in "Responders" (in questo caso il farmaco è stato efficace) e non-responders (in questo caso il farmaco non è stato efficace); in gruppi di pazienti il farmaco potrebbe mostrare "tossicità". Durante un intervento di terapia personalizzata in medicina di precisione (B) i pazienti vengono suddivisi sulla base della presenza di polimorfismi del DNA, e farmaci differenti (pre-testati in indagini pre-cliniche) vengono somministrati sulla base dei polimorfismi del DNA.

Inoltre, il polimorfismo Xmn1 rs7482144 aiuta nella previsione genetica dell'età di esordio e dell'aspettativa di vita dei pazienti con  $\beta$ -talassemia [9]. Inoltre, questo polimorfismo è stato associato ad alti livelli di HbF nell'anemia falciforme [5,6].



**Figura 4.** Il polimorfismo Xmn1 (rs7482144). Nel pannello "A" è mostrata la sequenza comunemente presente nel promotore del gene HBG2 (Gg-globin): cromosoma (-). Nel pannello "B" è mostrata la sequenza "mutata": cromosoma (+). Nel riquadro verde sono mostrati gli effetti dei genotipi +/+ e -/+ (un cromosoma proviene dal padre, l'altro cromosoma dalla madre).

### Esempio #1. Farmacogenomica degli induttori dell'emoglobina fetale nella $\beta$ -talassemia e nell'anemia falciforme: studi ex vivo e in vivo: l'Idrossiurea.

È probabile che le variazioni dei livelli di HbF in seguito alla terapia con HU siano regolate da più elementi genetici polimorfici (SNP) sia nella  $\beta$ -talassemia che nell'anemia falciforme (SCD) [2,14,15]. L'identificazione e la caratterizzazione di questi SNP sono importanti, poiché ciò migliora la gestione clinica dei pazienti [2,14].

Nel caso dell'HU, diversi gruppi di ricerca hanno riscontrato una chiara relazione tra il polimorfismo Xmn1 e l'induzione di HbF. Gosh et al. hanno scoperto che la terapia con HU condotta in pazienti HbE/ $\beta$ -Talassemia-Major era in grado di migliorare l'intervallo libero da trasfusioni ed era correlata con il polimorfismo Xmn1 [16].

TABELLA I. Esempi di polimorfismi del DNA associati con alta produzione di emoglobina fetale (HbF) in $\beta$ -talassemia e anemia falciforme			
Polimorfismo del DNA	Sequenza/Gene	Effetto biologico proposto	Pubblicazione
<i>Xmnl</i> rs7482144	<i>HBG2</i> promoter	Associato ai livelli di emoglobina fetale in $\beta$ -talassemia e anemia falciforme	Nguyen et al, 2010 [9]
rs368698783	<i>HBG1</i>	Altera l'interazione tra il repressore LYAR e gene $\gamma$ -globina; i genotipi A/A e A/G sono associati ad una buona induzione di HbF in cellule trattate con il sirolimus	Zuccato et al., 2022 [10]
rs11886868 rs4671393 rs1427407	<i>BCL11A</i>	Causano diminuzione nell'espressione del gene <i>BCL11A</i> e sono associati ad alti livelli di HbF in $\beta$ -talassemia e ad un quadro clinico favorevole; associati ad una buona risposta all'induzione di HbF con idrossiurea	Uda et al., 2008 [11]
rs4895441	<i>HBS1L-MYB</i>	Associato ai livelli di HbF in $\beta$ -talassemia	So et al., 2008 [12]
rs2072596 rs745347362	<i>KLF1</i>	Associati con una riduzione dell'espressione del gene <i>KLF1</i> in $\beta^0$ -talassemia e ad alta produzione di HbF	Khamphikham et al., 2018 [13]

**Esempio #2. Farmacogenomica dei chelanti del ferro nella  $\beta$ -talassemia e in altre malattie ematopoietiche che necessitano di trasfusioni di sangue.**

Il deferiprone è un chelante del ferro orale che viene metabolizzato in deferiprone-3-O-glucuronide (DG) dall'enzima UDP-glucuronosil transferasi (UGT). UGT è codificata da due famiglie di geni, UGT1 e UGT2 (tra cui UGT1A, UGT2B, UGT1A9 e UGT1A6). E' stato dimostrato che due varianti, -2152 C>T e -275 T>A nel promotore del gene UGT1A9 possono influenzare la risposta alla terapia a base di deferiprone [2]. È inoltre stato evidenziato come tre polimorfismi di UGT1A6, Thr181Ala (541 A>G), Arg 184 Ser (552 A>C) e Ser 7Ala (19T>G), sono responsabili dell'efficacia del trattamento con deferiprone [17].

**Esempio #3. Farmacogenomica degli analgesici nella gestione del dolore nei pazienti con anemia falciforme (SCD).**

Il dolore è il segno distintivo della SCD che porta a ricoveri ricorrenti al pronto soccorso [18,19]. Il modo più comune per combatterlo è attraverso l'assunzione di analgesici come FANS (farmaci antinfiammatori non steroidei) e oppioidi [20].

La farmacogenomica degli oppioidi è stata considerata in un recente articolo di Husain et al. [21], che hanno brevemente esaminato questo argomento, considerando che i pazienti con drepanocitosi presentano un'elevata variabilità nella risposta agli oppioidi. I polimorfismi nei geni *COMT*, *OPRM1* e *ABCB1* possono portare ad un'alterata percezione del dolore e/o ad un cambiamento nella risposta agli oppioidi da parte dei pazienti SCD. Queste informazioni sono state confermate dagli studi ri-

portati da Joly et al. [22] e Jhun et al. [23]. Lo studio di Joly è rilevante, poiché è stato condotto in una coorte significativa di pazienti con anemia falciforme [21]. Per quanto riguarda la farmacocinetica, importanti SNP sono stati genotipizzati per il gene *CYP2D6* (coinvolto nella conversione da codeina a morfina) e per tre geni coinvolti nell'eliminazione della morfina (*CYP3A*, *UGT2B7* e *ABCB1*) [24]. La farmacogenomica della morfina è stata recentemente discussa [25].

Nello studio di di Gammal et al. [26] viene discusso il ruolo della farmacogenomica (in particolare concentrandosi sul genotipo *CYP2D6*) per l'uso sicuro della codeina nella SCD. Questo studio è particolarmente rilevante, considerando gli effetti avversi delle morti postoperatorie nei bambini a cui è stata prescritta la codeina [26].

**Linee guida e studi clinici incentrati sulla farmacogenomica/farmacogenetica nella  $\beta$ -talassemia e nella SCD.**

Sebbene la conoscenza dell'associazione tra polimorfismi del DNA e farmacodinamica o farmacocinetica sia aumentata a partire dal 2016, l'utilizzo della farmacogenomica per  $\beta$ -talassemia e SCD rimane un settore di ricerca ancora in una fase "critica" di sviluppo. A questo proposito, sono in corso diverse attività finalizzate ad aiutare i medici a seguire la migliore gestione possibile dei pazienti affetti da  $\beta$ -talassemia e SCD. Ad esempio, alcuni degli interventi farmacologici utilizzati per gestire la SCD hanno linee guida specifiche create dal Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) [27]. Il CPIC pubblica linee guida sui farmaci basate sul genotipo per aiutare i medici a

*segue nella prossima pagina*

*segue dalla pagina precedente*

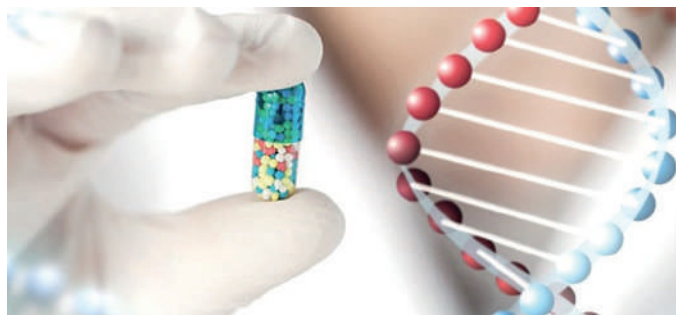
capire come i risultati dei test genetici disponibili potrebbero essere utilizzati per ottimizzare la terapia farmacologica [27].

### Uno sguardo dritto e aperto nel futuro.

La questione della farmacogenomica nelle malattie ematologiche è stata presa in considerazione in diversi progetti di ricerca finanziati dall'UE. Ad esempio, lo studio dell'associazione tra polimorfismi del DNA e fenotipi nella  $\beta$ -talassemia è stato considerato un punto chiave in due progetti finanziati e conclusi: il progetto ITHANET (Electronic Infrastructure for Thalassemia Research Network, FP6) [28] e il progetto THALAMOSS (Thalassemia Modular Stratification System for Personalized Therapy of  $\beta$ -talassemia, 7° PQ) [29]. Inoltre, questo campo di indagine è centrale in due progetti in corso relativi alle emoglobinopatie (come la talassemia e la SCD): l'azione COST CA22119-HELIOS e il progetto INHERENT (The International Hemoglobinopathy Research Network).

INHERENT è una rete di ricerca che ha l'obiettivo di studiare il ruolo dei modificatori genetici nelle emoglobinopatie, attraverso uno studio di associazione genome-wide su larga scala e multi-etnico (GWAS). INHERENT riunisce nove consorzi internazionali o regionali esistenti nel campo delle emoglobinopatie: ITHANET, RADeep, ARISE, SPARCO, SADaCC, REDAC, HVP Global Globin Network, International Health Repository e l'emoglobinopatia ClinGen VCEP [30].

In particolare, ci aspettiamo che l'ampio gruppo di ricerca INHERENT sia in grado di sostenere gli



sforzi di ricerca sulla scoperta/convalida di modificatori genetici noti e nuovi per la farmacogenomica degli induttori di HbF, così come per altri farmaci impiegati nella gestione dei pazienti con  $\beta$ -talassemia e SCD. Infatti, l'identificazione e la caratterizzazione di alcuni modificatori genetici conosciuti (compresi quelli esaminati nel presente articolo) sono ancora insufficienti per guidare le raccomandazioni terapeutiche o stratificare i pazienti in modo affidabile. Come proposto nell'articolo di Kountouris et al. [30], sono necessari studi più ampi e multi-etnici per identificare e convalidare ulteriori modificatori della malattia che possono essere utilizzati per la stratificazione dei pazienti e il trattamento personalizzato.

Si prevede che la rete INHERENT contribuirà no-

tevolmente a questi sforzi di ricerca. Inoltre, prospettive future prevedono l'utilizzo di molteplici modificatori genetici per verificare la risposta dei pazienti ai farmaci da considerare in terapia.

A questo proposito, dobbiamo commentare il fatto che diversi farmaci/molecole per la  $\beta$ -talassemia hanno recentemente raggiunto il mercato e/o sono attualmente in fase di sperimentazione in studi clinici. Per la maggior parte di essi (ad esempio mitapivat, luspatercept e il farmaco per l'editing genetico CTX001) non sono ancora disponibili studi farmacogenomici (Figura 2). Infine, fino ad ora, la maggior parte degli studi farmacogenomici sono stati condotti utilizzando trattamenti monofarmaco. In futuro, ci aspettiamo che anche i trattamenti combinati vengano presi in considerazione per raggiungere il massimo beneficio possibile per i pazienti con  $\beta$ -talassemia e SCD. Questi nuovi protocolli saranno presi in considerazione anche per le analisi farmacogenomiche.

### Impatto della Farmacogenomica sulla diagnostica prenatale.

Un ultimo commento riguarda la diagnosi molecolare, ed in particolare la diagnosi prenatale non invasiva (NIPD). In questo campo di indagine sono stati testati diversi approcci sulla  $\beta$ -talassemia, con l'obiettivo di identificare le mutazioni primarie [31]. A questo proposito, la scoperta del DNA fetale libero da cellule (cffDNA) nel sangue periferico delle donne in gravidanza ha incoraggiato la ricerca di protocolli molecolari innovativi che forniscano la possibilità di NIPD (diagnosi prenatale non invasiva) [31]. Ad esempio, la possibilità di NIPD è stata dimostrata mediante PCR/NGS multiplex, pirosequenziamento e PCR digitale [2]. Nel prossimo futuro, ci aspettiamo che tali protocolli vengano applicati all'identificazione prenatale non invasiva dei polimorfismi del DNA associati a migliori risultati dei trattamenti clinici nella  $\beta$ -talassemia e nella SCD. Questo potrebbe modificare l'atteggiamento delle coppie rispetto alla possibilità di interrompere la gravidanza nel caso sia indentificato nel feto una mutazione causativa di forme "gravi" di  $\beta$ -talassemia. Lo studio dei polimorfismi del DNA del feto potrebbe evidenziare la probabilità di una ottima risposta al trattamento farmacologico, con la previsione di una qualità di vita accettabile. Questo potrebbe sconsigliare in futuro l'interruzione della gravidanza, che attualmente viene presa in considerazione da molte coppie nel caso di diagnosi prenatale di gravi patologie a carico del feto [32].

### Ringraziamenti.

Il Centro di Ricerca "Chiara Gemmo ed Elio Zago" è sostenuto dall'Associazione Veneta per la Lotta alla Talassemia (Rovigo) e dall'Associazione "Tutti per Chiara" (Montagnana).

**Questo articolo è dedicato alla memoria di Brunello Mazzoli**



# TALASSEMIE ed EMOGLOBINOPATIE

## Stato dell'arte, terapie e contesti associativi

**Valentino Orlandi** - Presidente UNITED Onlus

**Dario Martino** - Presidente Ates, Rappresentante United - Aip

A Cagliari si è appena svolto un importante congresso sulle Talassemie ed emoglobinopatie.

Il 14 di questo settembre, l'Associazione Talassemia ed Emoglobinopatie Sardegna "ATES", recentemente fondata, in collaborazione con la Federazione Nazionale di riferimento UNITED, ha organizzato un congresso per fare il punto della situazione su queste condizioni.

Si è quindi trattato lo stato dell'arte dei trattamenti e delle prese in carico, le terapie innovative ed i contesti associativi.

Si è parlato dell'importante contesto Sardo nel panorama Italiano ed internazionale, il tutto presso l'aula Thun Microcitemico Antonio Cao, un luogo simbolico per la talassemia, dedicato al celebre pioniere sardo.

Nell'ambito della programmazione degli eventi per l'anno 2024, l'incontro di Cagliari ha rappresentato un importante momento di confronto per United, la rete nazionale delle associazioni che si occupano di malattie ematologiche. Il Presidente di United, insieme a tutto il Consiglio Direttivo, sottolineano l'importanza di eventi strategici come quello sardo, che ci permettono di essere vicini alle federazioni locali e ai pazienti distribuiti nei vari territori. Le tematiche affrontate da United sono molteplici e complesse, dalla gestione del registro nazionale delle patologie alla normati-

va sociale, dal potenziamento dei centri di cura al tema del sangue e dei farmaci, fino alla terapia genica e al dialogo con l'AIFA. Questi incontri diventano occasioni fondamentali per condividere aggiornamenti, network e risoluzione dei problemi.

L'evento di Cagliari, realizzato in collaborazione con la federata ATES, ha richiesto mesi di sinergico impegno tra United, i clinici, le istituzioni, le organizzazioni dei donatori di sangue e i pazienti stessi.

Il Presidente di ATES, Dario Martino, insieme al Vicepresidente Andrea Lombardi e con l'infaticabile supporto di vari volontari, hanno organizzato un evento di grande spessore presso l'Aula Antonio Cao del Microcitemico, dalla ampia partecipazione, con numerosi pazienti provenienti da tutta la Sardegna, da Cagliari, Oristano, Alghero e varie altre, con rappresentanti di federate di altre regioni italiane, come Sicilia, Calabria, Campania, Toscana, Emilia Romagna, Lombardia, e collegamenti in diretta streaming da Veneto, Lazio, Basilicata, Marche e Piemonte.

Tra i relatori di prestigio spiccano la prof.ssa Maria Domenica Cappellini, rinomata a livello internazionale, insieme ad altri illustri specialisti come la dott.ssa Barella e la prof.ssa Origa. Le presentazioni hanno coperto argomenti di cruciale importanza per i pazienti, affrontando

aspetti legati alla cardiologia, endocrinologia, psicologia e alla medicina trasfusionale. Particolarmente toccante è stata la testimonianza di due pazienti guariti grazie alla terapia genica, che hanno offerto un messaggio di speranza alla platea: curarsi con attenzione e costanza è fondamentale per poter accedere, quando possibile, alle cure risolutive.

In Sardegna restano ancora sfide importanti da affrontare, soprattutto per quanto riguarda la presa in carico dei pazienti nei centri meno attrezzati e la garanzia di trasfusioni regolari. Tuttavia, siamo fiduciosi che ATES, con il supporto di UNITED e con il coinvolgimento attivo dei pazienti sardi, riuscirà a portare miglioramenti concreti, contribuendo a un futuro migliore per tutti coloro che convivono con queste patologie.

Grazie di cuore a tutti coloro che hanno reso possibile questo evento, speriamo il primo di una lunga serie.



# Il sistema Salute è... malato!

A cura del Prof. **Alessandro Gringeri**

Negli ultimi 50 anni il progressivo miglioramento delle cure e dell'aspettativa di vita di tutti i pazienti e di tutta la popolazione sono stati enormi: nuove terapie, nuovi strumenti di diagnosi, nuovi approcci terapeutici hanno potuto conseguire questi risultati. Altrettanto progressivo è stato il miglioramento della qualità della vita correlata alla salute della popolazione con patologie croniche e quindi l'accrescersi delle legittime aspettative di un continuo potenziamento dei servizi e avanzamento del cosiddetto benessere individuale e sociale.

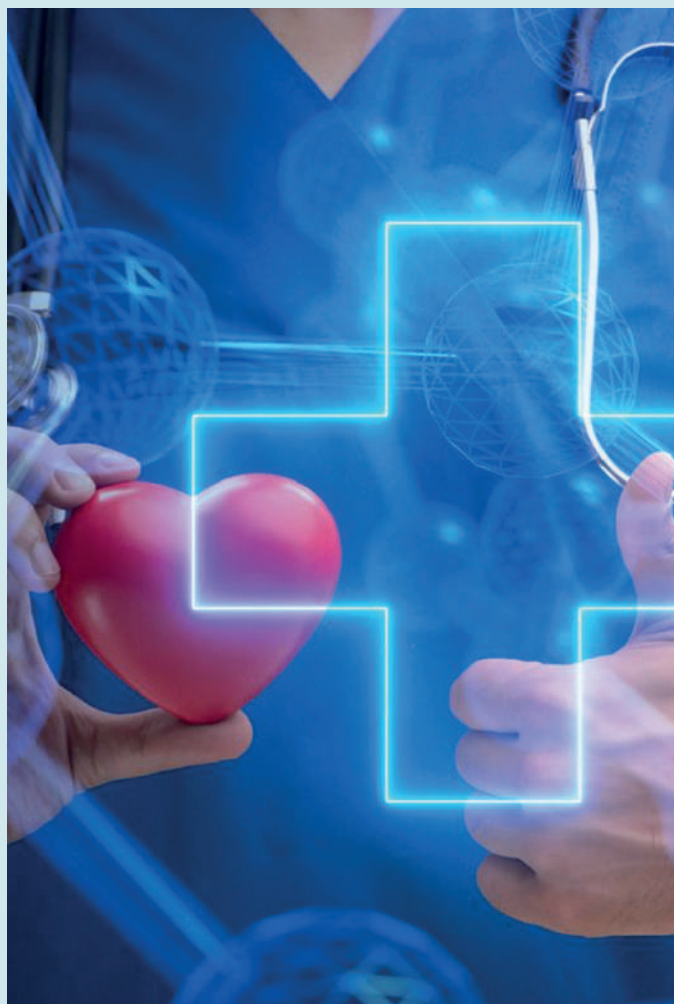
Ciò purtroppo si sta scontrando da diversi anni con una progressiva crisi del Sistema Sanitario Nazionale (SSN) nato con la Legge 23 dicembre 1978, n. 833 - "Istituzione del servizio sanitario

nazionale", che sanciva il principio che *"La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività mediante il servizio sanitario nazionale. La tutela della salute fisica e psichica deve avvenire nel rispetto della dignità e della libertà della persona umana. Il servizio sanitario nazionale è costituito dal complesso delle funzioni, delle strutture, dei servizi e delle attività destinati alla promozione, al mantenimento ed al recupero della salute fisica e psichica di tutta la popolazione senza distinzione di condizioni individuali o sociali e secondo modalità che assicurino l'eguaglianza dei cittadini nei confronti del servizio."*

Questa Legge nasceva 30 anni dopo che la Costituzione Italiana, prima nel mondo, all'articolo 32 sancisse che la *"La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti"*, anche sotto la spinta di movimenti sociali e della coscienza collettiva che richiedevano a gran voce il Diritto alla Salute. La legge 833 del 1978 ribadiva e rinforzava i concetti di universalità, equità ed uguaglianza, la difesa dell'integrità fisica e psichica, in contrasto agli squilibri territoriali nelle condizioni sociosanitarie del paese.

Ma se da un lato il progresso medico-scientifico aumenta la salute e l'aspettativa di vita, sempre più persone necessitano di cure e di diagnosi, a loro volta sempre più costose, che richiedono quindi sempre più risorse umane ed economiche. A fronte di una spesa sanitaria in continuo aumento, il finanziamento dello Stato, sebbene apparentemente sia aumentato in tutti questi anni, difficilmente riesce a far fronte alle giuste richieste ed aspettative della popolazione per diagnosi e cure tempestive. Il 6° Rapporto sul Servizio Sanitario Nazionale della Fondazione GIMBE ha denunciato nel 2023 *"gli interminabili tempi di attesa, l'affollamento dei pronto soccorso, l'impossibilità di trovare un medico o un pediatra di famiglia vicino casa, le inaccettabili disuguaglianze regionali e locali che costringono spesso alla migrazione sanitaria, all'aumento della spesa privata sino all'impoverimento delle famiglie e alla rinuncia alle cure"*.

Dal punto di vista del finanziamento pubblico al SSN, nella Nota di Aggiornamento del DEF



2023, approvata 27 settembre dello scorso anno, il rapporto spesa sanitaria/PIL precipita dal 6,6% del 2023 al 6,2% nel 2024 e nel 2025, e al 6,1% nel 2026, a fronte non solo dell'aumento dei costi dei medicinali e dei metodi di diagnosi, ma anche della maggiore inflazione e degli aumentati costi dell'energia.

Alla spesa sanitaria in aumento e all'oggettivo mancato rifinanziamento si aggiungono inoltre i problemi strutturali del nostro SSN che è rimasto in qualche modo simile a quello istituito nel 1978: disparità territoriali crescenti, malagestione della medicina territoriale, definanziamento, migrazione dei medici dal pubblico al privato, distribuzione inadeguata dei medici e degli specialisti sul territorio. Problemi resi difficilmente risolvibili con la Riforma del Titolo V della Costituzione nel 2001 e con il progressivo affermarsi di una sanità privata totalmente orientata al profitto.

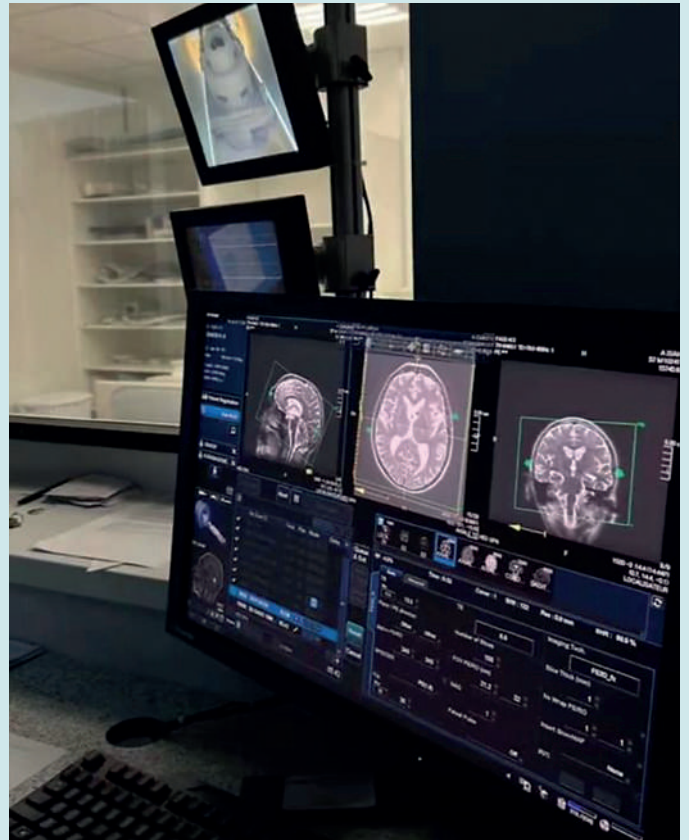
A questo si aggiunge la scarsa se non nulla attenzione al cosiddetto Terzo Settore, rappresentato dall'associazionismo, dalle cooperative sociali e dalle imprese sociali, dal volontariato. Sono i corpi intermedi della società, di cui parla l'articolo 3 della Costituzione e confermato dalla recente sentenza della Corte costituzionale (131/2020).

Purtroppo, non c'è niente di più frustrante di aspettative crescenti che non vengano soddisfatte: per esempio, se una volta sopravvivere per un paziente con gravi patologie era un'aspettativa sufficiente e tutto il resto contava ma meno, oggi ciò non basta ragionevolmente più.



Si vogliono avere cure sempre più efficaci, sempre meno interferenti con la vita quotidiana, quindi più agevoli, che richiedano minore monitoraggio, con medici e farmacie a disposizione e non lontane da casa. Aspettative giustissime, ma purtroppo non facilmente realizzabili in questo panorama di crisi del SSN.

Che fare? Lamentarsi e basta, italico vizio, non è sufficiente. Occorre che la Società Civile, cioè tutti noi, ci rimbocchiamo le maniche per difendere il SSN da un ulteriore declino e riportarlo là dove la Legge 833 lo voleva portare.



Occorre attuare un Piano di Rilancio del SSN, come suggerisce la Fondazione GIMBE, che inserisca la salute in tutte le decisioni politiche non solo sanitarie, ma anche ambientali, industriali, sociali, economiche e fiscali.

Occorre rafforzare le capacità di indirizzo e verifica dello Stato sulle Regioni, nel rispetto delle loro autonomie, per ridurre diseguaglianze, iniquità e sprechi. Inoltre, bisogna che sia garantita l'uniforme esigibilità dei LEA in tutto il territorio nazionale, spingere perché al SSN siano riservate molto maggiori risorse per aumentare il personale sanitario (motivandolo, anche economicamente), per investire maggiormente in telemedicina, riducendo parallelamente sprechi e inefficienze. Non solo, occorre potenziare la rete di assistenza sul territorio ristrutturandola radicalmente.

È necessario infine porre al centro dell'attenzione pubblica il principio di sussidiarietà circolare, tripolare: Pubblico, Privato e Terzo Settore, disciplinando l'integrazione pubblico-privato secondo i reali bisogni di salute della popolazione e regolamentando la libera professione per evitare diseguaglianze e iniquità di accesso, e aggiungendo le attività del Terzo Settore.

Senza una mentalità sussidiaria - peraltro scolpita nell'articolo 118 della Costituzione ("Stato, Regioni, Città metropolitane, Province e Comuni favoriscono l'autonoma iniziativa dei cittadini, singoli e associati, per lo svolgimento di attività di interesse generale, sulla base del principio di sussidiarietà.") non riusciremo a salvare e rilanciare il SSN e a garantire un vero Diritto alla Salute a tutti.



## Associazione Pazienti: Invasori di Campo o Fedeli Alleati?

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

La collaborazione tra i centri di riferimento per l'emofilia e le associazioni di pazienti è un tema cruciale, spesso sottovalutato ma sempre profondamente controverso. È possibile davvero migliorare la qualità delle cure senza includere le esperienze dirette di chi vive quotidianamente con l'emofilia? Come possiamo superare le barriere percepite dai medici che vedono le associazioni più come

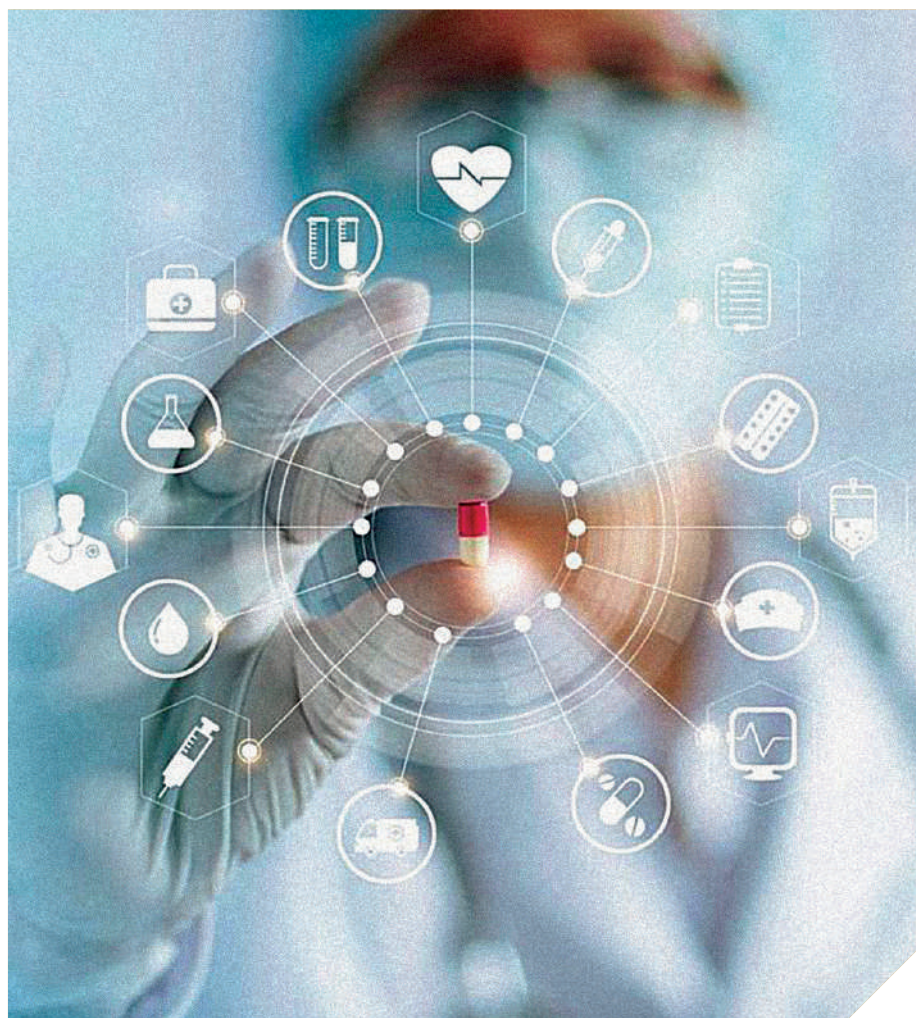
rivali che come alleate? Queste domande sollevano interrogativi "scomodi" su come viene "gestita" l'emofilia e su come, invece, potremmo creare un sistema sanitario più inclusivo e centrato sul paziente. La mancanza di una strategia di questo tipo, in alcuni centri di riferimento per l'emofilia, rappresenta una lacuna significativa. I pazienti, le loro esperienze e le loro prospettive

sono spesso trascurati, portando a decisioni cliniche che potrebbero non riflettere le loro reali esigenze. Questo limita non solo l'efficacia delle cure, ma anche la fiducia reciproca tra pazienti e medici, una componente essenziale per la gestione di patologie croniche come l'emofilia.

Ma perché i medici vedono i pazienti e le loro associazioni come "intrusi" piuttosto che come partner? Potrebbe questa percezione essere una delle principali barriere alla partecipazione attiva dei pazienti nei centri di riferimento? E come possiamo trasformare questa dinamica, passando dalla diffidenza alla collaborazione?

Il divario tra le politiche di coinvolgimento a livello nazionale e la loro attuazione nei centri di riferimento è un altro nodo cruciale. Enti come l'AIFA e l'EMA promuovono la sinergica interazione dei pazienti nelle decisioni sanitarie, nei tavoli tecnici, ma questa politica spesso non si traduce in realtà pratica nei centri locali. Come possiamo colmare questo gap per garantire che le politiche nazionali si riflettano concretamente nei centri di riferimento e nei percorsi di cura? Questa discrepanza non è solo una questione organizzativa ma anche etica. È un tradimento delle promesse fatte ai pazienti e delle aspettative create.

Le politiche nazionali di coinvolgimento dei pazienti sono spesso ben intenzionate e formulate



con l'obiettivo di migliorare la qualità delle cure. Tuttavia, senza una corretta implementazione pratica, queste politiche rimangono lettera morta. La differenza tra ciò che è scritto sulla carta e ciò che avviene effettivamente nei centri di riferimento rappresenta una frattura che deve essere sanata.

È fondamentale che i dirigenti sanitari e i professionisti della salute comprendano che l'implementazione di queste politiche non è facoltativa, ma essenziale per mantenere la fiducia e la collaborazione dei pazienti. La mancata attuazione delle politiche di coinvolgimento dei pazienti nei centri di riferimento non è, quindi, solo una questione di inefficienza, ma, come ricordato poc'anzi, rappresenta un vero e proprio dilemma etico. Quando i pazienti vengono esclusi dai processi decisionali, nonostante le promesse di inclusione, si tradisce la loro fiducia. Questo tradimento può portare a un senso di disillusione e cinismo nei confronti del sistema sanitario, compromettendo ulteriormente la qualità delle cure.

A rigore del vero, bisogna anche riconoscere che spesso i clinici e i direttori hanno le mani legate a causa delle pastoie burocratiche, dei turni pesanti e della scarsità di personale. Questi professionisti si trovano a operare in condizioni di sottorganico, il che li rende spesso i primi a non essere nella posizione più favorevole per attuare cambiamenti significativi. La burocrazia può rallentare i processi decisionali, i turni intensi possono ridurre il tempo e l'energia disponibili per la collaborazione.

Tuttavia, è proprio in questo contesto di difficoltà strutturale che le associazioni di pazienti possono emergere come partner strategici. Le associazioni, se lasciate operare concretamente, possono "farsi carico" di alcune delle sfide che i centri di riferimento non possono affrontare da soli. In questo modo, le associazioni



possono contribuire a superare le barriere strutturali e burocratiche che limitano l'efficacia dei centri di riferimento.

Affrontare questa discrepanza richiede quindi un appello all'etica e all'umanità. È imperativo che chi di competenza riconosca il valore intrinseco del coinvolgimento dei pazienti. Non si tratta solo di rispettare una direttiva, ma di riconoscere e valorizzare l'umanità dei pazienti. Come affermava il filosofo Levinas, "l'etica è un'infinità di responsabilità per l'Altro". Coinvolgere i pazienti nei processi decisionali non è solo un atto di giustizia, ma un atto di rispetto per la loro dignità e autonomia.

Le associazioni di pazienti offrono, infatti, dove possibile, un valore aggiunto inestimabile, forniscono una prospettiva unica sulle esperienze dei pazienti, migliorano l'aderenza ai trattamenti e promuovono una migliore qualità della vita. Inoltre, facilitano il dialogo e la collaborazione

tra pazienti e medici, creando un ambiente di fiducia reciproca. Tuttavia, molte delle potenzialità offerte dalle associazioni non sono ancora pienamente "sfruttate". È forse il timore di "perdere il controllo" che spinge alcuni medici a rifiutare questo contributo prezioso? Questa paura è certamente una preoccupazione reale per alcuni medici, ma è solo nella relazione che questo timore può essere superato.

È nella costruzione di un rapporto di fiducia e rispetto reciproco che i pazienti possono collaborare efficacemente, rispettando il ruolo e le competenze dei medici. Allo stesso modo, i medici possono davvero supportare i pazienti senza "forzare" le loro decisioni, ma guidandoli attraverso un percorso condiviso di cura. Come affermava Carl Rogers, "la relazione che cura è una relazione che ascolta".

*segue nella prossima pagina*

*segue dalla pagina precedente*

Solo attraverso un ascolto autentico e una collaborazione sincera e sinergica possiamo creare un sistema sanitario più umano e più efficace. L'idea che le associazioni di pazienti rappresentino una "minaccia" al "controllo medico" può sembrare paradossale, ma è radicata in un modello di cura tradizionale e gerarchico. In questo modello, il medico è visto come "l'autorità indiscutibile", il depositario unico della conoscenza medica, mentre il paziente è un destinatario passivo delle cure.

Questo paradigma è stato per lungo tempo la norma, ma sta diventando sempre più chiaro che non è adeguato per affrontare le complessità della medicina moderna, specialmente nelle cure per condizioni croniche come l'emofilia.

Superare questo modello richiede una trasformazione culturale profonda, dove il potere decisionale è condiviso e dove il contributo del paziente è visto non come una sfida, ma come una risorsa indispensabile. Le associazioni non solo colmano le lacune informative e di supporto che talvolta sussistono nei centri di cura, ma portano anche innovazione nelle pratiche di assistenza.

Attraverso programmi educativi, giornate di incontro con specialisti di altissimo livello, supporto psicologico e gruppi di mutuo aiuto, queste organizzazioni forniscono elementi pratici che aiutano i pazienti a gestire meglio la loro condizione.

Questi strumenti, se integrati nelle pratiche cliniche quotidiane, possono migliorare significativamente l'aderenza ai trattamenti e la qualità della vita.

Ma perché questa integrazione avvenga, è necessario un cambio di mentalità sia da parte dei medici che dei pazienti. I medici devono riconoscere che la loro autorità non è diminuita dalla collaborazione, ma rafforzata dalla costruzione di una relazione di fiducia e rispetto reciproco.



I pazienti, d'altro canto, devono essere incoraggiati a partecipare attivamente, sentendosi legittimati a condividere le loro esperienze e opinioni. L'ascolto autentico è la chiave per questa trasformazione. Non si tratta solo di ascoltare i sintomi fisici, ma anche di comprendere le esperienze emotive e sociali dei pazienti.

Questo tipo di ascolto richiede tempo, empatia e una volontà genuina di comprendere l'Altro. Come suggerisce Carl Rogers, è attraverso questo tipo di relazione che possiamo realmente "curare e non solo trattare".

Un sistema sanitario che valorizza le associazioni di pazienti è un sistema che riconosce la complessità dell'esperienza umana e cerca di rispondere ad essa in modo olistico. Questo approccio non solo migliora la qualità delle cure, ma anche la soddisfazione dei pazienti e dei medici. La creazione di un ambiente collaborativo e di fiducia può ridurre il burnout tra i professionisti sanitari e migliorare i risultati clinici.

Nel guardare al futuro, è essenziale che i centri comprendano l'importanza di lavorare in squadra con le associazioni per offrire un'assistenza di eccellenza. Solo così potremo costruire un sistema sanitario capace di rispondere davvero alle esigenze delle persone con emofilia, valorizzando le competenze e le esperienze di tutti gli attori coinvolti.

Le sfide sono molteplici e complesse, ma è proprio in questa complessità che risiede l'opportunità di un cambiamento significativo. La speranza di una collaborazione più stretta e produttiva tra centri di riferimento e associazioni di pazienti non deve rimanere un sogno.

È tempo di trasformare queste speranze in realtà, creando un sistema sanitario che non solo cura, ma ascolta, comprende e accompagna ogni paziente nel SUO percorso di vita.

Un sistema che, finalmente, riconosca il valore inestimabile delle esperienze umane come fondamenta di un'assistenza davvero eccellente.

## Intervista al Presidente di A.E.Sa. Onlus V. Sabatino

### **D Qual è la sua opinione riguardo alla collaborazione effettiva tra centri di riferimento e associazioni di pazienti emofilici?**

**R** La mancanza di una strategia inclusiva nei centri di riferimento per l'emofilia è una lacuna significativa che ostacola il pieno coinvolgimento dei pazienti nei processi decisionali relativi alla propria cura. I centri non comprendono appieno le esigenze e le prospettive dei pazienti, compromettendo così la qualità complessiva dell'assistenza fornita. Questo limite impedisce un'ottimizzazione delle cure, poiché le decisioni potrebbero non tener conto delle preferenze individuali e delle esperienze dei pazienti.

Inoltre, una mancata collaborazione attiva con i pazienti può minare la fiducia reciproca tra pazienti e personale medico.

La fiducia è fondamentale per la gestione efficace di qualsiasi patologia cronica, e un rapporto di fiducia solido è essenziale per promuovere l'aderenza al trattamento e migliorare la qualità della vita dei pazienti emofilici.

### **D Quali sono, secondo lei, i principali ostacoli che impediscono una reale partecipazione dei pazienti emofilici nei centri di riferimento nazionali?**

**R** I principali ostacoli che impediscono una reale partecipazione dei pazienti emofilici nei centri di riferimento nazionali spesso derivano da una percezione errata da parte del personale medico. Troppo spesso,

alcuni medici considerano i pazienti e le associazioni come invasori del loro territorio e li vedono più come rivali che come partner nell'assistenza sanitaria.

Tuttavia, è importante sottolineare che proprio grazie ai feedback di altri pazienti ricevuti nei vari incontri e nella quotidianità, le altre persone con emofilia sono più capaci di comprendere e gestire la propria condizione e di interfacciarsi in modo costruttivo con i centri di riferimento. Questa formazione non dovrebbe essere vista come un ostacolo, ma come un'opportunità per migliorare la collaborazione e garantire un trattamento più efficace e personalizzato.

### **D Esiste un divario significativo tra le politiche di coinvolgimento dei pazienti emofilici nei centri di riferimento e quelle adottate a livello nazionale?**

**R** Sì, c'è una differenza significativa tra le politiche di coinvolgimento dei pazienti emofilici a livello nazionale e la loro attuazione nei centri di riferimento.

Queste problematiche emergono ricorrentemente anche nei dibattiti tra associazioni e negli incontri tra pazienti. A livello nazionale, enti come l'AIFA e l'EMA hanno lavorato attivamente per coinvolgere i pazienti emofilici nelle decisioni riguardanti la loro salute. Tuttavia, questa politica non viene sempre implementata nei centri, dove i pazienti spesso vengono considerati con meno attenzione e coinvolgimento.

Questa discrepanza crea un divario tra ciò che viene promosso a livello nazionale e la realtà nei centri, dove il coinvolgimento effettivo dei pazienti è ancora limitato. È importante ridurre questa discrepanza e assicurare che le politiche nazionali si traducano in azioni concrete nei centri, garantendo un coinvolgimento più significativo e una cura più centrata sul paziente.

### **D Cosa ritiene che l'associazione di pazienti possa offrire ai centri di riferimento in termini di valore aggiunto?**

*segue nella prossima pagina*





*segue dalla pagina precedente*

**R** La maggior parte dei centri italiani non ha una vasta utenza, specialmente considerando la rara incidenza della patologia in questione. Pertanto, non sempre si hanno a disposizione tutte le risorse necessarie.

Le molteplici esigenze richiedono un'azione proattiva da parte dell'associazione dei pazienti nel sostenere i centri, offrendo il proprio supporto e rispondendo alle necessità specifiche. L'associazione di pazienti, infatti, può offrire una serie di vantaggi e benefici concreti ai centri di riferimento.

Innanzitutto, forniamo una prospettiva unica e preziosa sulle esperienze dirette dei pazienti emofilici, consentendo ai centri di

comprendere meglio le sfide e le esigenze specifiche di coloro che vivono con questa condizione.

Questo può contribuire a migliorare l'efficacia delle cure e a personalizzare i trattamenti in modo più mirato.

Inoltre, l'associazione fornisce supporto e risorse educative ai pazienti, contribuendo così a migliorare la loro conoscenza e capacità di gestire la propria condizione. Questo non solo porta a una maggiore aderenza al trattamento, ma anche a una migliore qualità della vita per i pazienti emofilici.

Collaborando con l'associazione, i centri di riferimento possono anche accedere a una rete più ampia di esperti e risorse specializzate nel campo dell'emofilia. Questo favorisce lo scambio di conoscenze e migliori pratiche, promuovendo un'assistenza più all'avanguardia e un aggiornamento costante delle competenze del personale medico.

Inoltre, l'associazione può fungere da ponte di comunicazione tra i pazienti e i centri di riferimento, facilitando il dialogo e la collaborazione tra le due parti.

Questo può contribuire a creare un ambiente di fiducia reciproca e a promuovere una cultura di partenariato nell'assistenza sanitaria.

Infine, lavorando insieme, l'associazione e i centri di riferimento possono promuovere la sensibilizzazione e l'educazione pubblica sull'emofilia, contribuendo così a migliorare la consapevolezza della malattia nella società.

Questo è fondamentale per garantire un sostegno continuo ai pazienti e alle loro famiglie e per promuovere una maggiore comprensione e accettazione dell'emofilia nella comunità più ampia.

**D** Come sono i rapporti tra la sua associazione e le istituzioni regionali?





**R** I rapporti tra la nostra associazione e le istituzioni regionali sono buoni e costruttivi.

Le istituzioni regionali dimostrano un coinvolgimento attivo nei confronti dell'associazione e sono aperte ad ascoltare le voci dei pazienti.

Le associazioni, infatti, sono state attivamente coinvolte nelle fasi operative in cui era necessario prendere decisioni cruciali.

Sono state consultate per ottenere il loro parere e per offrire il loro punto di vista, dimostrando così il riconoscimento del loro ruolo e della loro expertise nel settore. Tuttavia, il problema principale, come già accennato, non risiede tanto nei tavoli tecnici regionali quanto piuttosto nei centri stessi.

Sembrerebbe esserci una discrepanza tra le politiche e le intenzioni a livello governativo e la realtà operativa dei centri, dove spesso le associazioni sono viste come ostacolo e non come supporto e valore aggiunto.

**D** **Presidente, potrebbe fornirci un'analisi dei rapporti attuali tra la vostra associazione e i centri di riferimento per l'emofilia nella Regione Campania?**

**R** Attualmente, i rapporti tra la nostra associazione e i centri di riferimento per l'emofilia nella Regione Campania sono caratterizzati da un reciproco e doveroso rispetto. Tuttavia, mi dispiace, dover sottolineare che al di là di questo, manca una vera e reale sinergica collaborazione.

Non vengono percepite le potenzialità che la nostra associazione può offrire né il ruolo che dovrebbe svolgere all'interno dei centri. Siamo purtroppo lontani dall'ideale di avere un centro davvero pensato per i pazienti, su misura per loro e orientato a soddisfare le loro esigenze specifiche. Spesso, ci troviamo di fronte a strutture che, pur offrendo servizi medici di buon livello,



non integrano adeguatamente il contributo e la prospettiva delle associazioni dei pazienti.

Ciò significa che molte delle potenzialità che potremmo portare, come la promozione dell'educazione dei pazienti, il sostegno psicologico, l'organizzazione di progetti multidisciplinari o la facilitazione del dialogo tra pazienti e operatori sanitari, non vengono pienamente "sfruttate". La mancanza di un centro pensato appositamente per i pazienti ha un impatto diretto sui pazienti stessi che sono scelti di andare oltre i confini regionali alla ricerca di un riferimento che tenga conto di tutte le loro esigenze. È importante ricordare che la nostra patologia richiede un approccio di cura multidisciplinare. Oltre al medico, sono cruciali tutte le altre figure coinvolte nel percorso di cura, comprese le associazioni dei pazienti, le cui competenze e il cui ruolo sono fondamentali per garantire un supporto totale.

**D** **Qual è la prospettiva dell'associazione per il futuro dei rapporti con i centri sanitari della Regione Campania?**

**R** In qualità di presidente dell'associazione, condivido e mi faccio portavoce della tristezza dei pazienti di fronte alla mancanza di una collaborazione piena e attiva da parte dei centri di riferimento. Nonostante ciò, continuiamo a mantenere le porte aperte alla possibilità di una futura collaborazione e ci impegniamo al massimo per rispondere alle esigenze dei nostri associati.

Benché sia evidente che al momento i centri non siano pienamente allineati con la nostra visione di lavoro di squadra, conserviamo la speranza che possano un giorno comprendere l'importanza di unirsi per garantire una presa in carico di eccellenza dei nostri pazienti.

La redazione di EX desidera manifestare il proprio cordoglio alla famiglia del Professor Giacomo Mancuso, pediatra e illustre clinico che per anni ha seguito i pazienti emofilici di Palermo con dedizione e cura" venuto a mancare recentemente.

# Thibaut in giro per l'Europa

## Un Viaggio Incredibile: Thibaout e la sua Avventura in Bicicletta attraverso il Sud Europa

Sono le 16:50 quando arriva Thibaout, sudato e provato dalla lunga giornata in sella.

La Pianura Padana non perdona: 36 gradi che sembrano essere almeno il doppio.

Thibaout è un ragazzo affetto da emofilia grave che, in sella alla sua Surly, è partito qualche settimana fa da un piccolo paese a nord-est della Francia.

Sta girando il sud dell'Europa per incontrare persone che condividono la sua stessa passione per la bicicletta e la sua stessa patologia.

Così ha deciso di passare anche a trovare me a Ferrara.

Lo aspettavo qualche giorno fa, a dire il vero, e onestamente non credevo nemmeno che sarebbe passato. Chi viaggia in bici sa che deve mettere in conto che i programmi non vanno mai come si vorrebbe.



Invece, giovedì alle 16:50, eccolo qui davanti a casa mia.

Totalmente impreparato, ma in fin dei conti a Thibaout basta solo un angolo dove dormire e dove ricaricare i suoi dispositivi. È stanco, si vede, ha già percorso 600 km e le gambe cominciano a essere provate, così lo lascio riposare.

Il giorno dopo, durante un'abbondante colazione, facciamo due chiacchiere e cerco di capire un po' di più di Thibaout. È un ragazzo dallo sguardo buono e sincero che ha solo voglia di pedalare e conoscere nuova gente. Segue attivamente l'associazione territoriale e si tiene informato su tutte le attività sportive che coinvolgono pazienti emofilici. Passiamo così qualche ora di chiacchiere.

Anch'io sono un ciclista, diverso, ma non ho mai avuto il piacere

di conoscere un altro ciclista con la mia stessa patologia, quindi la curiosità è davvero tanta.

Arriva quasi l'ora di pranzo e Thibaout esprime il desiderio di mangiare una carbonara fatta in casa, desiderio che ovviamente accolgo con entusiasmo.

Ma prima, un check alla bici: un pedale fa i capricci.

Sistemata la bici, Thibaout non si tira indietro di fronte ai 150 grammi di carbonara.

La strada da fare è ancora tanta, quindi bisogna fare un bel carico di carboidrati, ma è già tardi, è ora di preparare la bici e ripartire. Venezia lo aspetta.

Buon viaggio, Thibaout.

Ti aspettiamo per la tua prossima avventura.





**Marzia Magagnoli**  
Presidente APEC-ODV

La sensibilità chimica multipla (MCS) è un disturbo ambientale multisistemico, ricorrente, che si manifesta in risposta a diverse esposizioni (ad esempio, pesticidi, solventi, metalli tossici e muffe) la MCS ha una prevalenza dello 0,5-6,5% nei pazienti che si rivolgono al medico.

Dai pazienti che riferiscono i sintomi la prevalenza auto-riferita raggiunge il 9,0-11,2% nella popolazione generale. Sono molte le analisi che devono essere considerate per poter valutare come aiutare il paziente MCS.

## MSC Sensibilità Chimica Multipla

A cura di **Sebastiana Pappalardo** - Genetista

Dalle indagini, in particolare quelle genetiche, si nota come queste persone che presentano patologie ambientali presentano una tendenza più elevata allo stress ossidativo ed alla capacità di detossificare che a lungo andare porta allo stato infiammatorio diffuso, ciò fa pensare ad una difficile gestione dell'ambiente esterno alterato da sostanze di vario genere da parte di questi pazienti.

Uno tra i detossificanti endogeni tra i più efficienti è il Glutazione e viene spesso dato per migliorare le capacità di contrasto dello stress ossidativo, ma prima di somministrarlo è importante conoscere come questo contrasti nel deficit di Glucosio 6 fosfato deidrogenasi. Deficit di G6PD e Glutazione è un complesso sistema legato alla detossificazione e

allo stress ossidativo.

Il gene G6PD codifica per la glucosio-6-fosfato deidrogenasi. Questa proteina è un enzima codificato da un gene legato all'X la cui funzione principale è quella di produrre NADPH, un donatore di elettroni chiave nella difesa contro gli agenti ossidanti e nelle reazioni biosintetiche riduttive. Essendo questo gene coinvolto nella capacità di detossificazione e agendo in particolare su meccanismo di ossigenazione dei globuli rossi nasce il dubbio che possa essere coinvolto ed agire anche sulla sensibilità chimica multipla.

Il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi è una malattia genetica che colpisce i globuli rossi, che trasportano l'ossigeno dai polmoni ai tessuti in tutto il corpo. Negli individui affetti, un difetto in un enzima chiamato glucosio-6-fosfato deidrogenasi provoca la distruzione prematura dei globuli rossi.

Questa distruzione dei globuli rossi è chiamata emolisi. L'anemia emolitica, si verifica quando i globuli rossi vengono distrutti più velocemente di quanto il corpo possa sostituirli. Molte persone non avvertono mai alcun sintomo e non sono consapevoli di avere la condizione.

Il deficit di G6PD o meglio conosciuto comunemente come "favismo" è determinato dalla



carenza dell'enzima glucosio-6-fosfato-deidrogenasi coinvolto in una via metabolica minore del glucosio. Questa via metabolica è importante nei globuli rossi maturi per proteggere la membrana cellulare dai danni ossidativi causati da varie sostanze come farmaci, quali aspirina, antimalarici, sulfamidici, o da contatto con le fave, per cui la patologia prende il nome comune di favismo. Il deficit di g6pd è quindi una condizione farmacogenetica: i sintomi della malattia si manifestano, nella maggioranza delle persone affette, solo in seguito all'esposizione ai fattori scatenanti, anche digiuno, infezioni, somministrazione di alcuni farmaci come la primachina e la tafenochina.

L'Anemia emolitica - AHA può innescarsi anche in presenza di vari farmaci basati sui composti a base di urato ossidasi rasburicase e pegloticas, particolarmente a rischio in quando durante l'ossidazione dell'acido urico produce perossido di idrogeno, causando sia AHA che metaemoglobinemia. I farmaci che generano chinoni come il menadione, la primachina, la doxorubicina si comportano in modo simile ai composti tossici delle fave. Tali sostanze devono essere somministrate solo dopo l'analisi del deficit di G6PD.

Il difetto di G6PD si manifesta con emolisi, cioè rottura della membrana dei globuli rossi e conseguente rilascio di emoglobina, necessaria per il trasporto di ossigeno ai diversi tessuti. Ciò può portare anemia e danno cellulare.

A causa dell'insufficiente attività dell'enzima G6PD i globuli rossi diventano estremamente sensibili allo stress ossidativo. Alcune sostanze sono in grado di cau-

sare, stress ossidativo: si tratta di un processo chimico che può danneggiare, se non viene contrastato dagli antiossidanti prodotti dall'organismo da appositi meccanismi naturali, diversi componenti della cellula. Nelle persone non affette lo stress ossidativo è contrastato dagli antiossidanti e da reazioni complesse in cui è coinvolto l'enzima G6PD.

I globuli rossi maturi non hanno il nucleo e quindi il sistema per sintetizzare nuove proteine per sostituire quelle degradate e quindi lo stress ossidativo porta a lisi selettiva dei globuli rossi più vecchi.

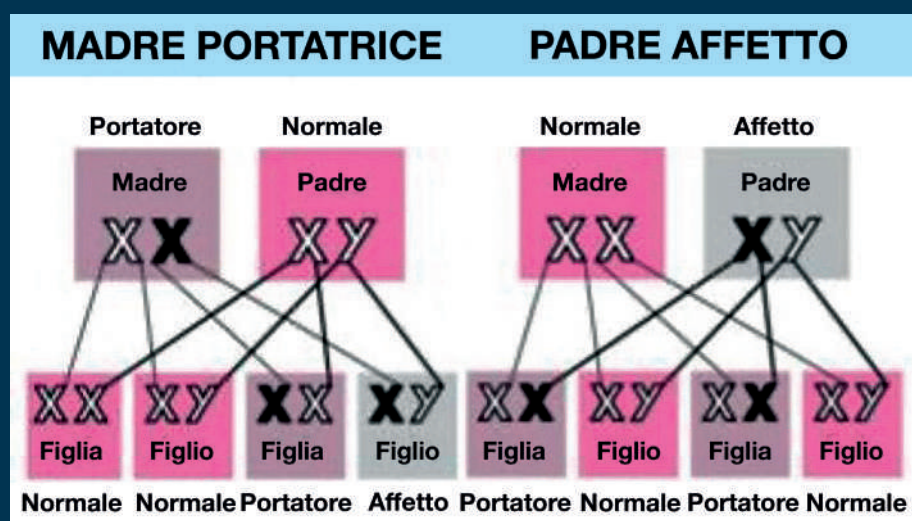
I globuli rossi giovani hanno livelli più alti di attività del g6pd rispetto ai globuli rossi più vecchi e quindi sono più resistenti al danno ossidativo: in un soggetto con deficit di g6pd ma per il midollo osseo reagisce allo stress

Il deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi è una condizione genetica legata all'X causata da mutazioni nel gene G6PD presente sul cromosoma X.

La malattia si presenta nei maschi emizigoti e nelle femmine omozigoti, mentre le femmine eterozigoti sviluppano o meno il difetto sui globuli rossi, che potranno avere attività G6PD normale o carente, a seconda di quale Cromosoma X è stato inattivato durante l'embriogenesi femminile.

Le mutazioni nel gene G6PD producono varianti proteiche che mostrano vari gradi di attività enzimatica e che sono associate a una varietà di fenotipi biochimici e clinici. La patologia il più delle volte è silente.

La frequenza del deficit di G6PD è molto variabile nelle diverse popolazioni mondiali.



ossidativo aumentando la produzione di globuli rossi; finché il midollo osseo è in grado di aumentare la produzione di globuli rossi l'anemia emolitica (derivante dalla lisi dei globuli rossi) è riesce ad essere contenuta. Le forme che causano manifestazioni patologiche sono caratterizzate da una grave riduzione dell'attività enzimatica.

### **Schema di trasmissione genetica X-Linked.**

Esistono numerose varianti di questo gene che portano alla produzione di G6PD con diverso grado di attività. E' possibile valutare se un individuo è portatore del difetto sia effettuando analisi biochimiche quantitative che permettono di valutare l'attività dell'enzima G6PD, sia con analisi



l'analisi genetica del gene coinvolto e delle sue varianti. Ad oggi non esistono terapie per ripristinare la funzionalità dell'enzima, ma solo la possibilità, conoscendo la propria predisposizione genetica di evitare tutti i farmaci e le sostanze che possono causare le crisi emolitiche. Nelle popolazioni del mediterraneo le varianti presenti più comuni presentano una diminuzione dell'attività di circa il 10%. Con la sequenza completa del gene G6PD, è possibile individuare le singole mutazioni alla base di molte delle varianti della G6PD.

Il glucosio sei fosfato deidrogenasi ha un ruolo critico nel metabolismo cellulare, nella capacità di neutralizzare le specie reattive dell'ossigeno (ROS), che creano stress ossidativo la quantità di enzima presente nei globuli rossi maturi è uno dei principali predittori di suscettibilità all'anemia emolitica, Il dosaggio della G6PD indica la velocità con cui è in grado di generare NADPH, un metabolita necessario nella difesa dei globuli rossi dallo stress ossidativo.

### **Ruolo della G6PD nella difesa antiossidante.**

Il glucosio-6-fosfato (G6P) è un prodotto della fosforilazione del glucosio ed è coinvolto in diverse vie metaboliche come prodotto intermedio comune della glicolisi, dell'ossidazione aerobica, della via del pentoso fosfato e della sintesi e decomposizione del glicogeno.

Il monitoraggio della concentrazione di G6PD nel sangue è particolarmente importante poiché può riflettere alcuni processi metabolici e le attività degli enzimi correlati come la glucosio-6-fosfato deidrogenasi - G6PD è un enzima chiave presente nei globuli rossi umani e contribuisce al metabolismo del glucosio, fornendo NADPH (coenzima II ridotto) e pentoso fosfati per la sintesi degli acidi grassi e dell'acido nucleico. Durante il processo metabolico, il NADPH prodotto protegge i globuli rossi dalla minaccia delle sostanze ossidanti - ROS radicali liberi dell'ossigeno.

La G6PD ha un ruolo importante nel metabolismo cellulare, in particolare nella neutralizzazio-

ne delle specie reattive dell'ossigeno (ROS), In questo ciclo sono coinvolti i principali antiossidanti e se vi sono alterazioni funzionali a carico degli antiossidanti come il glutatione, il SOD2 e la catalasi tutto il ciclo metabolico potrebbe risentirne.

In presenza di persone con MCS, che hanno problemi di alterazione dello stress ossidativo e di carenza di antiossidanti e presentano il gene nullo del glutatione, principale antiossidante questa situazione potrebbe avere la sua influenza.

**Nota.** I composti ossidanti sono spesso chinoni (A) che ossidano i gruppi del glutatione ridotto GSH. I farmaci che generano chinoni come la primachina, la doxorubicina si comportano in modo simile ai composti tossici delle fave. Nel processo, il chinone (A) viene ridotto al corrispondente idrochinone (B) mentre 2 molecole di GSH vengono ossidate in glutatione ossidato. L'idrochinone (B), in presenza di ossigeno molecolare (O<sub>2</sub>), viene autoossidato nel chinone (A). Durante l'autossidazione viene generato l'anione superossido (O<sub>2</sub><sup>-</sup>).

L'anione superossido si trasforma mediante catalisi della superossido dismutasi (SOD) in perossido di idrogeno (H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>). L'H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> viene ridotto ad acqua dalla glutatione perossidasi (GPOx) o dalla catalasi per cui 2 GSH vengono ossidati a GSSG. Il GSSG viene ridotto a 2 GSH dalla glutatione reduttasi (GR) dipendente dal NADPH.

Il NADPH è prodotto dalla G6PD e dalla 6-P-gluconato deidrogenasi (6PGD). Il prodotto di quest'ultima reazione è la ribuloso-5-P (R5P).

# Essere fisioterapisti: un'impresa straordinaria!

## Giornata mondiale della Fisioterapia

A cura della Dott.ssa Elena Boccalandro



In occasione della giornata mondiale della Fisioterapia organizzata sabato 7 settembre 2024 da OFI Pavia, sono stata invitata a presentare all'interno della sessione scientifica: "essere fisioterapisti: un'impresa straordinaria!", un argomento che ha sicuramente segnato la mia professione: l'Emofilia.

Nell'ambito della stessa sessione altri relatori hanno presentato la loro esperienza evidenziando, pur partendo da esperienze e approcci differenti, quanto sia importante l'aspetto relazionale e soprattutto come attraverso questo legame il paziente abbia la possibilità di esprimere e incrementare la propria motivazione per raggiungere il proprio obiettivo.

La relazione interpersonale inoltre, per il fisioterapista, è avvalorata dal gesto terapeutico che utilizza la "mano" come strumento di unione e condivisione tra chi aiuta e chi deve essere aiutato.

La mano insieme al tocco materializza il "mezzo" per eccellenza, che attiva e favorisce il reale processo di guarigione.

La riabilitazione infatti accompagna i pazienti verso la risoluzio-

ne del danno biologico attraverso un percorso, un viaggio che coinvolge differenti aspetti: biomeccanico, esperienziale, emotivo e caratteriale.

Il trauma infatti si localizza inaspettatamente nella vita, segnando per il paziente un momento drammatico, interrompendo la sua quotidianità e cambiandola radicalmente.

Il paziente percepisce un prima e un dopo che tuttavia sembra non avere risoluzione.

In questo momento così delicato, perdendo l'autonomia deve affidarsi agli altri.

Proprio in questo momento di fragilità estrema, il paziente è in balia di tante emozioni, sensazioni, paure che in questo lasso di tempo divengono un'occasione per riflettere e osservare ciò che li circonda.

Il fisioterapista rappresenta una di quelle professioni "privilegiate" poiché ha la possibilità di affiancare il paziente nel corso di questa transizione.

Durante le sedute di riabilitazione infatti emergono le paure, le sofferenze, la fatica, la determinazione, l'insofferenza di un essere umano in difficoltà e tutte queste emozioni se intercettate empaticamente dal fisioterapista lo aiuteranno a riacquisire la fiducia che gli permetterà di ritrovare la forza di essere autonomo e di riavviare la propria esistenza.

Tuttavia bisogna essere consapevoli che lo scambio, tra fisioterapista e paziente, non è unidirezionale bensì reciproco.

Il percorso riabilitativo si costruisce in un intreccio di legami che stimolano il paziente ad essere perseverante e nel contempo incentivano il fisioterapista a trovare percorsi di recupero più affini alle caratteristiche del suo paziente.

In questo contesto è facilmente comprensibile come la reciprocità dello scambio emotivo sia capace di promuovere un cambiamento da ambo le parti non solo fisico ma anche emotivo.





Credo che questi siano i presupposti volti a promuovere un cambiamento nelle persone che ci chiedono aiuto e, sottolineo, che questo accade solamente se la richiesta viene accolta e gestita da chi opera in modo autentico. La "riabilitazione" non può e non deve essere ridotta e circoscritta al solo recupero biomeccanico da parte dei fisioterapisti.

L'esperienza comune di chi con me ha condiviso la tavola rotonda al termine della convegno è stata unanime: il tocco o gesto terapeutico racchiude in sé, non solo la competenza acquisita con gli studi e l'esperienza, ma ancor più rappresenta la possibilità di restituire alle persone la possibilità di vivere come prima dell'evento traumatico e forse anche meglio per la nuova esperienza condivisa, acquisita. Da qui si evince come un gesto semplice, apparentemente, come il tocco, abbia la possibilità straordinaria di dare accesso alla complessità degli esseri umani che, nel frangente post traumatico, esprimono appieno la loro fragilità.

Attraverso la condivisione, concediamo alla nostra professione



di essere davvero un tramite per promuovere il cambiamento che non riguarda evidentemente solo il paziente ma che trasforma, arricchendolo, giorno dopo giorno anche chi opera. Particolare è stata la testimonianza di un terapeuta di 70 anni, premiato in quella bellissima giornata, ha detto: " il vostro mestiere è una missione, voi restituite ai vostri pazienti la possibilità di vivere. Tuttavia io dai miei pazienti ho ricevuto certamente di più di quanto ho potuto dare".

A seguire quella di Silvia giovanissima fisioterapista che neolaureata ha partecipato come volontaria ad un progetto di riabilitazione in Bolivia. Silvia si è fermata per 9 mesi e ha raccontato come in questi posti dimenticati dal mondo il gesto fisioterapico non era assolutamente compreso o concepito; in quei luoghi operano infatti i guaritori. Messa in profonda crisi Silvia non capiva come poter essere utile visto che nessuno in quei villaggi capiva quale fosse il suo scopo. Alla fine si è rimessa in discussione ed è ripartita mettendosi in relazione con gli abitanti del villaggio. La sua forza è stata quella di trovare la strada per capire le loro motivazioni e partendo da quelle ha potuto esercitare con successo la sua professione.

Mi sembra una testimonianza che espliciti la grandezza di questo lavoro meraviglioso che ho il privilegio di poter professare.

# EX

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  
**Dott.ssa CHIARA BIASOLI**

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 B. Buozzi, 19a (Zona Bassette)**  
**48123 RAVENNA**  
**Cell. 339.4699910**

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

E-mail:  
**[assemoravenna.ex@gmail.com](mailto: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 B. Buozzi, 19a - 48123 Ravenna

Consegnato all'ufficio postale per la spedizione  
il 4 ottobre 2024



# 20<sup>^</sup>

20-27 LUGLIO 2024

VACANZA ESTIVA  
IN ROMAGNA



# SUPER B BROS

LE OLIMPIADI DEL CUORE



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

 Regione Emilia-Romagna

ASSOCIAZIONE EMOFILICI E THALASSEMICI "VINCENZO RUSSO SERDOZ"

SUPER B È UN UOMO COMUNE, RIPARA ANIME E COMPIE MAGIE AD OGNI GESTO.  
CAPACE DI ADDOMESTICARE I DINOSAURI, PETTINARE LE NUVOLE E DIPINGERE IL VENTO.  
SUPER B CADE E SI RIALZA, SORRIDE ALLO SGAMBETTO ED È NUOVAMENTE A TERRA.  
SI RIMETTE IN PIEDI, E CI RIPROVA. LA VITA DI SUPER B È COME UN VIDEOGAME MA È DI CARNE E CUORE.  
SALTA CORRE ROTOLA E SORRIDE, NUOVAMENTE, SOTTO I BAFFI.  
SUPER B È SPORTIVO DIVERTENTE IMPERTINENTE E IMPRUDENTE.  
È UN CONTENITORE DI RICORDI, È UNA CAREZZA ETERNA.  
SUPER B È UNA COSTELLAZIONE, LE STELLE LE TIENE PER MANO,  
BAMBINO FRA I BAMBINI, CHE SONO LE STELLE. I SUOI PUNTINI LUMINOSI.  
SUPER B NON VINCE E NON PERDE, LUI GIOCA,  
PER QUESTO SORRIDE, PERCHÉ GIOCA CON IL CUORE,  
È SEMPRE TUTTO GIUSTO QUANDO SI FANNO LE COSE CON IL CUORE.