



NOTIZIARIO

dalla scrivania del Presidente

carissimi,
innanzitutto un grazie di cuore per la fiducia accordatami.

Come promesso ecco la comunicazione riepilogativa di quanto è stato fatto durante la prima riunione del direttivo!

Il nuovo consiglio è così costituito

Presidente: Paolo Federici

Vice Presidente: Andrea Giacomelli

Tesoriere: Fabrizio Sandias

Segretario: Enrico Rossetti

Consigliere: Marcello Bettuzzi

Consulenti scientifici: Elisabetta Buscarini e Cesare Danesino

Le prime attività del nuovo consiglio, sono incentrate su queste urgenze:

- (A) preparare un programma di sviluppo del sito web, iniziando subito con un "link" al gruppo già esistente su face book
- (B) verificare la situazione del progetto "WEB EUROPA" presentato a Bruxelles e per il quale la ns associazione è la referente. Pierluigi Fornasini, che ha seguito la que-

stione fin dall'inizio, ha promesso di continuare ad occuparsi del progetto stesso.

- (C) seguire le iniziative su Roma (ci penserà Marcello!) già cominciate con la partecipazione al convegno del 7 ottobre.

Sta di fatto che siamo definitivamente operativi e quindi qualsiasi proposta, suggerimento, indicazione ... non può che essere benvenuta.

Auguri a tutti e buon lavoro

Paolo Federici

(p.s.: io non uso regolarmente il cellulare, ma leggo costantemente la mail, quindi scrivermi è il modo più veloce e sicuro per contattarmi. Durante il giorno normalmente sono in ufficio ed il mio numero è 0226146000. La sera sono a casa ed il numero è 022135885. Per qualsiasi cosa vi serva, non fatevi problemi: chiamatemi!)

dalla scrivania della dott.ssa Buscarini

Carissimi,

La nona riunione dei pazienti, lo scorso ottobre, è stata una giornata molto proficua, con la partecipazione maggiore mai avuta (d'altra parte siamo cresciuti ogni anno); quindi ringrazio tutti, e in particolare Luigina, Anna, Pierluigi ed Eda per l'aiuto ricevuto in questi anni, così come per l'organizzazione della giornata di ieri; dei 9 anni di associazione HHT condivisi con loro ho tanti bei ricordi di occasioni, anche faticose ed impegnative, in cui il loro lavoro è stato fondamentale, e la loro compagnia ai pazienti e a noi medici sempre di grande incoraggiamento. Anche rispetto ad altre associazioni HHT che abbiamo conosciuto, credo che dobbiamo vera-

mente essere fieri e grati di come hanno saputo condurre la fondazione nei primi impegnativi anni di vita, e dei risultati che hanno saputo ottenere con il loro lavoro paziente e prudente; il fatto che siamo la maggiore associazione europea non è certo avvenuto per caso... Sono certa che continueranno ad aiutarci anche per il futuro!!

A tutti i nuovi membri e a Paolo che prosegue il suo mandato, faccio l'augurio di buon lavoro: le idee sono già molto promettenti!

un caro saluto a tutti, Elisabetta

Volume 1, Numero 1

Febbraio 2010

Notizie di rilievo:

- Insieme per vincere (pagina 2)
- C'è un modo facilissimo per sostenerci (pagina 3)
- Centinaia di medici tutti per noi (pagina 4)

Sommario:

Insieme per Vincere: un reportage!	2
La prossima riunione	2
Come procede la ricerca	3
C'è un modo facilissimo per sostenerci	3
Per saperne di più	3
Centinaia di medici tutti per noi!	4



**“non chiedere
cosa
l'associazione
possa fare per
te. Chiediti cosa
puoi fare tu per
l'associazione.”**

“INSIEME PER VINCERE”

domenica 21 febbraio 2010, a Roma

*reportage dal nostro
consigliere "romano",
Marcello Bettuzzi*

erano presenti circa 300 associati molti in pulmann (anche da veneto, sardegna, sicilia, toscana, campania...) rappresentanti di molte associazioni.

Stand M.R. al centro di P. Navona distribuiti volantini informativi, palloncini e bandane con logo EURORDIS alla gente in circa 6 ore di manifestazione, e striscioni UNIAMO.

Il supporto logistico è stato garantito da 50 boy-scout e la presenza della Protezione Civile, Ambulanza e Polizia.

UNIAMO Nazionale ha fatto fare circa 90 cartelloni (una per singola malattia rara iscritta all'UNIAMO) con il nome delle malattie rare, che sono stati portati dai partecipanti in 4 cortei intorno alla piazza (uno ogni ora). C'era anche il cartello per la Telangectasia Emorragica Ereditaria che io e Fabio Rapiti che avete conosciuto nella riunione annuale abbiamo a turno portato. Sono stati poi esposti nelle pause uno dopo l'altro lungo le pareti degli edifici dando un colpo d'occhio molto forte.

Intervenuti tra gli altri per brevi discorsi/saluti il presi-

dente Eurordis (a Roma su invito dell'I.S.S.) Presidente UNIAMO Nazionale, alcuni medici e ricercatori in rappresentanza delle loro categorie, Reponsabile di Farmindustria, rappresentante di Orphanet (quest'ultima con cui ho parlato conosce molto bene la nostra associazione e Cesare) e per ultima una paziente su sedia a rotelle affetta da M.R. particolarmente invasiva.

La manifestazione è stata ufficialmente considerata l'evento di apertura della settimana delle malattie rare, con lo scopo dare visibilità e divulgazione della realtà delle M.R. alla gente comune che mi pare abbia seguito con molto interesse sia i cortei che gli stand. (P. Navona è gremita di gente tutte le ore giorno e notte)

Ho esposto il breviario divulgativo dell'HHT negli stand, alcuni li ho preservati per altri eventi. Ringrazio Enrico per la pronta assistenza e puntualità ad inviarmi il materiale associativo. Ho fatto delle foto della manifestazione (con in 1 piano il cartello della nostra associazione) che cercherò d'inviarti come eventuale materiale per il Notiziario dell'Associazione. (il cartello è rimasto a noi).

Tra i vari brevi interventi, quello del presidente Euror-

dis che ha evidenziato l'importanza delle Associazioni e del loro operato per i malati. Ha inoltre sottolineato che pur riconoscendo alla ricerca una importanza fondamentale, ha sottolineato che per ogni associazione il compito più importante e più difficile è l'ASSISTENZA QUOTIDIANA ai malati, sia essa logistica o medica, di supporto amministrativo o di supporto morale, in breve l'essere vicini ai malati che oltre al farmaco che li curi hanno bisogno di essere ascoltati, consigliati, seguiti ed economicamente supportati nella loro lotta quotidiana contro la malattia o indirizzati nei rapporti con le istituzioni mediche e/o amministrative.

Marcello Bettuzzi



La prossima riunione

Anche quest'anno ci sarà la Riunione Nazionale dei pazienti, che si terrà a Crema il 9 ottobre.

Entro maggio 2010 troverete tutte le informazioni sul sito web, e riceverete anche debita comunicazione a casa.

L'importante è che continua-

te a darci il vostro supporto e la vostra adesione riconfermando l'iscrizione all'associazione.

Il segretario **Enrico Rossetti** è sempre pronto a darvi tutte le delucidazioni che necessitate.

Lo trovate dal lunedì al ve-

nerdi, h 18:00 - 21:00 al numero telefonico

349 7181943

Oppure scrivendogli, al suo indirizzo @mail:

enrico_rossetti@alice.it

Come procede la ricerca

Oltre ad approfondire sempre nuove tecniche di prevenzione e cura delle molteplici manifestazioni cliniche della H.H.T., un decisivo contributo può provenire dalla ricerca genetica.

Alla metà degli anni '90 gli scienziati sono riusciti ad individuare due geni responsabili della H.H.T.: occorre a questo punto vedere se possano esservene altri in gioco, eventualità che non può affatto essere esclusa a priori.

Individuati esattamente i geni, è necessario in primo luogo approfondire i mecca-

nismi con cui l'anomalia nel DNA interferisce con il normale sviluppo vascolare. In secondo luogo occorre cercare il modo con cui poter ovviare alla mutazione, riparando il gene anomalo, oppure fornendo direttamente all'organismo la sua proteina deficitaria.

I ricercatori dovranno altresì, in futuro, confermare o meno quella che sembra una caratteristica della malattia, cioè una diversa incidenza di complicanze cliniche secondo il gene interessato dalla mutazione, tanto da far sospettare l'esistenza di diffe-

renti forme cliniche di H.H.T.

L'individuazione della precisa mutazione genetica che colpisce un paziente con H.H.T. è oggi possibile, ma è stata sinora effettuata in un numero limitato di casi. Questo perché l'analisi di tutte le possibili alterazioni a carico di determinato gene richiede tempi e costi abbastanza elevati.

Nuove tecnologie, in un futuro non lontano, potranno di molto semplificare tali indagini genetiche.

C'è un modo facilissimo per sostenerci

La finanziaria 2007 ha riconfermato la possibilità di destinare una quota pari al 5 per mille dell'imposta sul reddito delle persone fisiche a sostegno del volontariato e delle organizzazioni di promozione sociale.

Destinando all'Ass. FONDAZIONE ITALIANA HHT il tuo 5 per mille, contribuisce a rea-

lizzare gli obiettivi dell'associazione senza alcun aggravio delle tue imposte.

Come fare

Puoi esprimere il tuo sostegno all'Ass. FONDAZIONE ITALIANA HHT firmando nell'apposito spazio della dichiarazione dei redditi («sostegno delle organizzazioni non lu-

crative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni riconosciute che operano nei settori di cui all'art.10, c 1, lett a) del D Lgs n 460 del 1997») e indicando nello spazio sottostante il nostro codice fiscale:

910 720 203 31

Per saperne di più c'è anche il web

L'Associazione " Fondazione Italiana HHT Onilde Carini " è nata con lo scopo di informare medici e pazienti e garantire la prosecuzione della ricerca scientifica. Essa si avvale, nel nostro Paese, di Consulenti scientifici di provata fama nel campo della ricerca e cura della H.H.T.

Ulteriori informazioni possono essere richieste consultando il sito internet.

In occasione della riunione annuale dei suoi iscritti, l'Associazione fa il punto sulla

ricerca medica svolta soprattutto in campo nazionale.

A livello internazionale si tiene ogni 18 mesi circa una Conferenza mondiale, sostenuta dalla Fondazione Internazionale HHT, che raduna tutti gli studiosi che nel mondo si occupano di H.H.T., e alla quale sono invitati sia medici, sia pazienti.



**"noi c'eravamo
... anche alla
GIORNATA
MONDIALE delle
MALATTIE
RARE."**



I pazienti con HHT, come tutti quelli affetti da patologie rare, spesso devono affrontare lunghe traversie per ottenere una diagnosi corretta. Quasi tutti hanno dubbi, domande, a volte anche angoscianti, che non hanno trovato risposta o, almeno, sufficiente considerazione. D'altra parte il medico trova nella rarità della patologia un ostacolo importante alle sue possibilità diagnostiche (la trattazione della teleangiectasia emorragica sui testi medici è spesso insoddisfacente quando non incompleta od erronea). L'Associazione è stata pensata come supporto ed aiuto reciproco tra i pazienti con teleangiectasia emorragica come mezzo di diffusione della conoscenza della malattia tra i pazienti, i loro familiari, e tra i medici; come sostegno alle ricerche cliniche e genetiche finalizzate a promuovere la cura e il trattamento di pazienti con HHT.

L'Associazione " Fondazione Italiana HHT " è dedicata a Onilde Carini che ha vissuto con coraggio la sfida all'HHT, ha saputo trasmettere ai medici le problematiche ed i timori delle persone affette da HHT, è stata capace di comunicare a tutti i suoi familiari la voglia di lottare contro l'HHT.



ANCHE LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI ERANO PRESENTI A SANTANDER.

Si è discusso sul progetto di creare un'associazione EUROPEA, così da poter ottenere finanziamenti direttamente dalla Comunità Europea.

SIAMO SU INTERNET!
WWW.HHT.IT

LA NOSTRA ASSOCIAZIONE E TELETHON

L'Associazione FONDAZIONE ITALIANA HHT fa parte delle Associazioni Amiche di Telethon.



8° RIUNIONE INTERNAZIONALE HHT, SANTANDER 2009:
Foto di gruppo di tutti i ricercatori e medici

Centinaia di medici tutti per noi!

Incredibile vero? Eppure all'ultima riunione mondiale tenutasi a Santander lo scorso maggio 2009 c'erano quasi trecento tra medici e scienziati che, per tre giorni, sono rimasti in riunione a discutere del futuro dell'HHT.

Su questo sito:

www.hht2009.com

trovate il resoconto del congresso, sia in lingua inglese che spagnola!

In effetti le questioni discusse sono prettamente mediche e scientifiche, quindi poco comprensibili per molti di noi.

La cosa importante è sapere che così tanti "cervelloni" si stiano dedicando a trovare soluzioni a noi utili.

Quindi, un po' di sano ottimismo ... non guasta!

Paolo Federici

p.s.: Dal 1996 si è creata una collaborazione internazionale fra tutti i medici e ricercatori che si occupano di HHT; questa collaborazione ha dato vita ai meeting internazionali che si tengono ogni 2 anni dal 1996.

Durante questi meeting

i clinici e i ricercatori si confrontano sui risultati ottenuti nella diagnosi e nella cura della malattia.

Tale confronto ha supportato i molti progressi compiuti dalla ricerca medica sull'HHT negli ultimi anni.

*Il professor **Cesare Danesino** e la dott.ssa **Elisabetta Buscarini** hanno partecipato fin dalla prima edizione ai meeting medici internazionali.*