# La tutela dei pazienti affetti da Immunodeficienze Primitive

Isabella Quinti

Responsabile Centro di Riferimento Immunodeficienze Primitive

Sapienza Università di Roma

Sono il padre di un bambino di 6 anni a cui hanno recentemente diagnosticato una agammaglobulinemia (sospetta bruton). Mi sento sconvolto anche perchè mio figlio sta bene e fino ad oggi non ha avuto nessun episodio tipico di questa malattia. Oggi però il mio problema è come aiutarlo ad affrontare tutto cio. Qualcuno ha qualche consiglio ??

# La tutela

- Sociale:
  - Non sentirsi solo
- Legislativa
  - Avere diritto a una vita “normale”, scuola, lavoro, relazioni con gli altri
- Medica:
  - avere diritto ad una diagnosi corretta in tempi rapidi
  - avere diritto ad un trattamento appropropriato vicino a casa

| Soggetti | AZIONI e strumenti |
| --- | --- |
| Medici e pediatri di medicina di base<br>Specialisti<br>Dipartimenti di emergenza | 10 campanelli di allarme<br>ICD-10<br>Website<br>Network |
| Infermieri | 10 campanelli di allarme<br>ICD-10<br>Website<br>Network |
| Pazienti e familiari | Associazione pazienti |
| Istituzioni Università, Regioni | Formazione, Aggiornamento strumenti legislativi |
| Media | Divulgazione informazione |

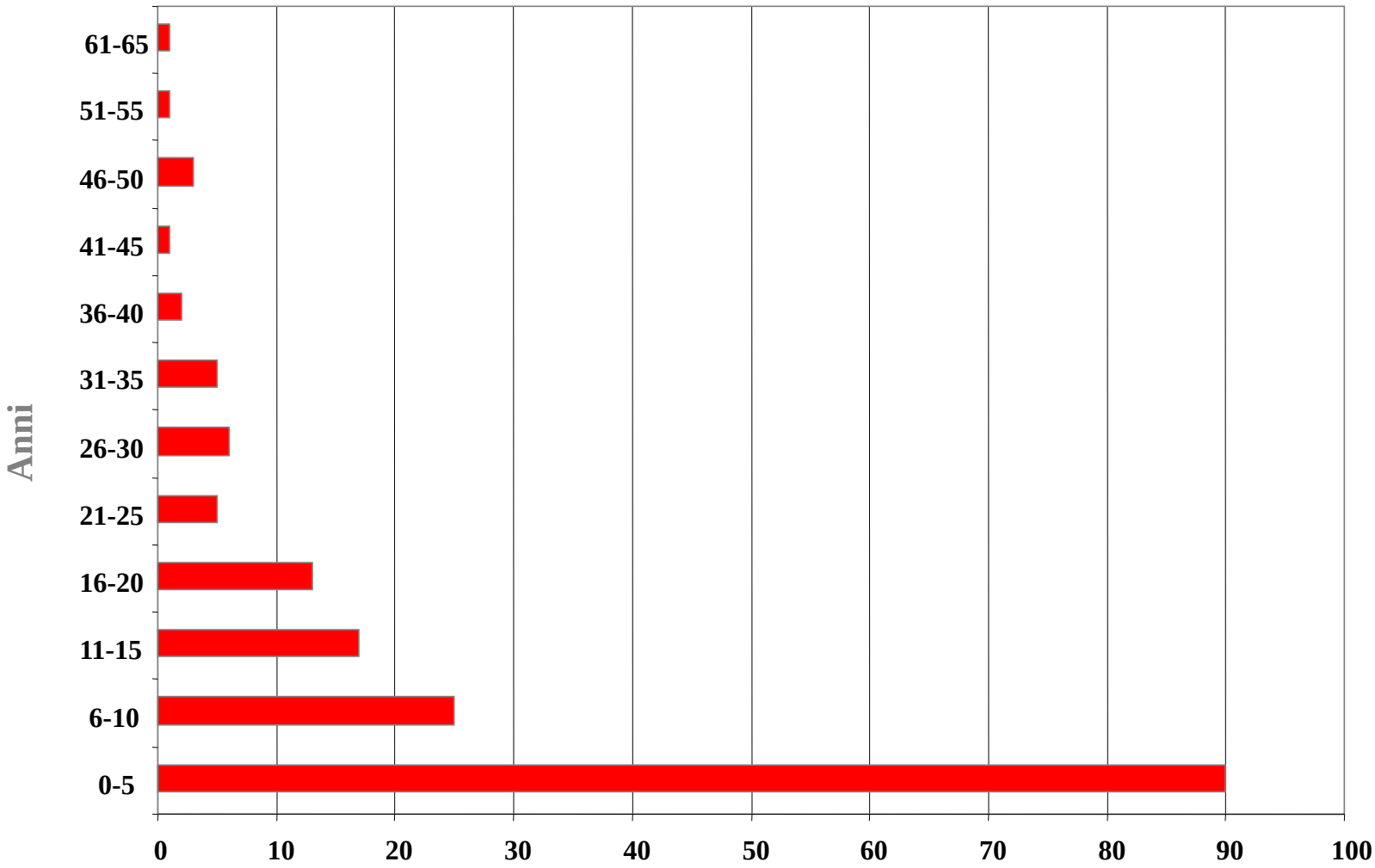
Jeffrey Modell Foundation

E’ stato stimato che negli Stati Uniti circa il 70-90% dei pazienti affetti da immunodeficienze primitive non hanno ricevuto una diagnosi corretta

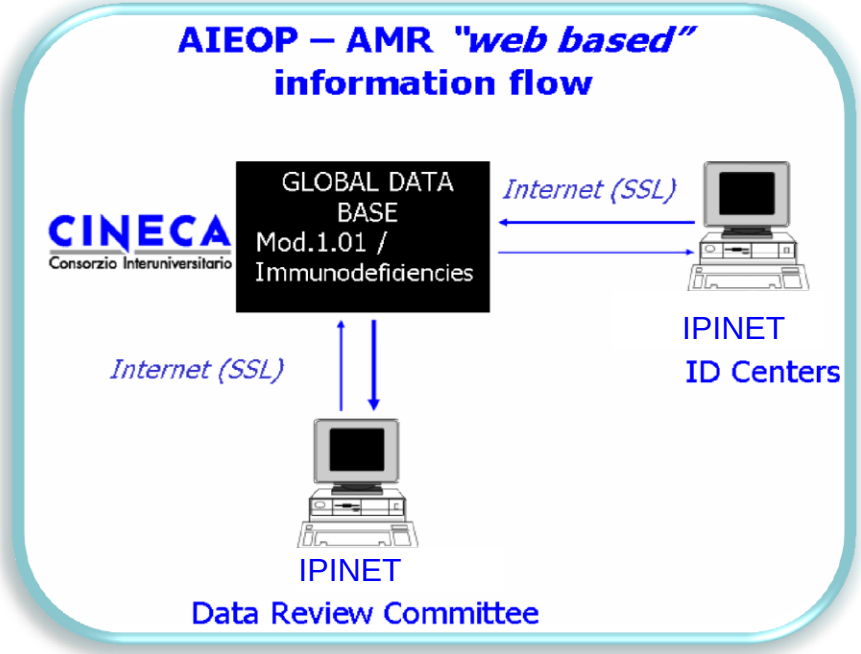
- La missione della JMF consiste nell’assicurare una diagnosi precoce e precisa, un trattamento adeguato e, infine, la “cura” dei pazienti affetti da immunodeficienze primitive.

- JMF è una organizzazione dedicata particolarmente alla ricerca di base e alla ricerca clinica, alla educazione dei medici di base, al supporto ai pazienti, alla diffusione delle conoscenze.

# Immunodeficienza Comune Variabile: ritardo di diagnosi




**Ritardo medio**: **9 anni**




- ✓ **Nel 1999, 65 centri italiani hanno istituito un gruppo collaborativo (Italian Primary Immunodeficiency Network, IPINET) ed un modello operativo "web-based" per la gestione di malattie rare che ha consentito di produrre, diffondere ed aggiornare protocolli di diagnosi e terapia con l'obiettivo di migliorare la qualità dell'assistenza per pazienti affetti da immunodeficienze primitive.**

# 10 SEGNALI SPIA

*di Immunodeficienza Primitiva*

- Le Immunodeficienze Primitive (PI) sono responsabili di infezioni ricorrenti o insolitamente difficili da trattare in bambini e adulti. **Se tu o qualcuno che conosci presenta almeno 2 dei seguenti Segnali Spia, parla col tuo medico per escludere un' Immunodeficienza Primitiva.**

| | |
|---|---|
| **1** | più di 4 otiti in un anno |
| **2** | più di 2 sinusiti in un anno |
| **3** | più di 2 mesi di antibiotici in un anno |
| **4** | 2 polmoniti in 1 anno |
| **5** | bambino con ritardo di crescita o sottopeso |
| **6** | ascessi ricorrenti della cute o degli organi interni |
| **7** | candidiasi orale o cutanea persistente |
| **8** | necessità di terapia antibiotica per via endovenosa per eradicare un'infezione |
| **9** | più di 2 infezioni gravi in un anno |
| **10** | familiarità per immunodeficienza primitiva |

Jeffrey Modell Foundation

# 10 SEGNALI SPIA

## ADULTI

*di Immunodeficienza Primitiva*

- Le Immunodeficienze Primitive (PI) sono responsabili di infezioni ricorrenti o insolitamente difficili da trattare in bambini e adulti.
- **Se tu o qualcuno che conosci presenta almeno 2 dei seguenti Segnali Spia, parla col tuo medico per escludere un' Immunodeficienza Primitiva.**

| | |
|---|---|
| **1** | più di 2 otiti in un anno |
| **2** | più di 2 sinusiti gravi in un anno, in paziente non allergico |
| **3** | almeno 1 polmonite l'anno per più di 1 anno |
| **4** | diarrea cronica con perdita di peso |
| **5** | infezioni virali ricorrenti |
| **6** | frequente necessità di antibiotici per via endovenosa |
| **7** | ascessi ricorrenti della cute o di organi interni |
| **8** | candidiasi orale o cutanea persistente |
| **9** | infezione da Micobatteri atipici |
| **10** | familiarità per immunodeficienza |

jm Jeffrey Modell Foundation

Jeffrey Modell Foundation

## Immunodeficienze primitive: corso FAD

Le **Immunodeficienze Primitive (IDP)** costituiscono un gruppo eterogeneo di malattie congenite, che si manifestano sia in età pediatrica sia in età adulta, causate da alterazioni del sistema immunitario. Diagnosticarle precocemente è fondamentale: tutte le immunodeficienze possono essere curate e molte possono guarire. Quanto prima vengono iniziate le cure tanto maggiore è la probabilità di evitare danni irreparabili.

**Per maggiori informazioni sul corso e sulla modalità di iscrizione clicca qui**

Generalità, approfondimenti e relativi casi clinici, criteri diagnostici e principali terapie, sono oggetto del corso di formazione dal titolo ***Immunodeficienze primitive*** - con il contributo del Jeffrey Modell Centre di Roma- disponibile dal prossimo **10 Ottobre 2011** nel catologo corsi dell'**eLearning Center di paginemediche.it**.

Il corso di formazione, articolato in 6 moduli, si rivolge ai **Medici di Medicina Generale** e ai **Pediatri** e vede la direzione scientifica affidata alla **Prof.ssa Isabella Quinti**, responsabile del Jeffrey Modell Centre di Roma con sede presso il policlinico Umberto I.

*Offerto da **Publicis Healthware International**, provider ECM FAD con accreditamento ministeriale n.112, il corso darà diritto all'acquisizione di **15 crediti ECM**.*

ASSOCIAZIONE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE ONLUS

ipinet
italian primary immunodeficiencies network

Corso gratuito con 15 crediti del Ministero della Sanità

Immunodeficienze Primitive (Domanda a scelta multipla)

La più frequente fra le Immunodeficienze Primitive è:

- Difetto di IgA — La risposta è esatta
- Atassia-Telangiectasia
- Immunodeficienza Comune Variabile
- Malattia di Bruton

Immunità cellulo-mediata (Domanda a scelta multipla)

L'immunità cellulo-mediata fa parte:

- Dell'immunità acquisita — La risposta è esatta
- Dell'immunità anticorpale
- Dei difetti del Complemento
- Dell'immunità innata

Immunoglobuline per uso sottocutaneo (Domanda a scelta multipla)

Le immunoglobuline per uso sottocutaneo provocano reazioni sistemiche?

- No
- Si, molto raramente — La risposta è esatta
- No, solo reazioni locali
- Si, molto comunemente

Caso clinico n.1 (Domanda a scelta multipla)

Perché nel caso clinico n. 1 il paziente non ha iniziato la terapia sostitutiva con immunoglobuline per via endovenosa già al primo riscontro di ipogammaglobulinemia?

- Per mancanza di terapia sostitutiva somministrabile per via endovenosa al momento della diagnosi
- Per entrambe queste ragioni — La risposta è esatta
- Per nessuna di queste ragioni
- Per mancanza di diagnosi esatta

EUROPEAN COMMISSION

Health & Consumer Protection
Directorate-General

# EU Policies in Rare Diseases

***The Commission Communication and the Council Recommendation on rare diseases***

- **There is probably no other area in public health in which 27 national approaches could be considered to be so inefficient and ineffective as with rare diseases. The reduced number of patients for these diseases and the need to mobilise resources could be only efficient if done in a coordinated Europe-wide way.**

- **On April 28 2010, the European Union Parliament is signing and endorsing the Primary Immunodeficiencies Call To Action to help ensure increased visibility of PID and encourage national health authorities to include PID in their national rare disease plans. Members of the EU Parliament will meet with their respective JMF Center representative to discuss the PID situation and learn about the important work being carried out by the Center to appropriately diagnose PID**

China

Estonia

Finland

France

Germany

Greece

Hungary

Israel

Italy

Iran

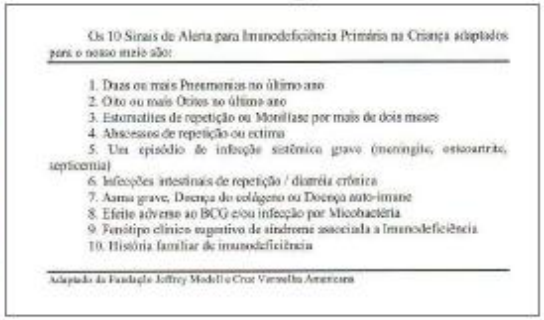
Japan

Netherlands

| | |
|---|---|
| Acht of meer nieuwe oorontstekingen binnen één jaar | Terugkerende diepe huidabcessen, of abcessen in organen zoals bijvoorbeeld de lever |
| Twee of meer serieuze kaakholte- en/ofmoushijholteontstekingen binnen één jaar | Hardnekkige schimmelinfecties (spruw) in de mond of op de huid |
| Twee of meer maanden achtereen antibiotica met weinig effect | Hardnekkige of terugkerende darminfectie |
| Twee of meer longontstekingen binnen één jaar | Twee of meer ernstige infecties zoals hersenvliesontsteking, of bloedvergiftiging |
| Groei achterstand bij uw kind | In de familie één of meer patiënten met primaire afweerstoornissen |

Poland

Portugal




Russia

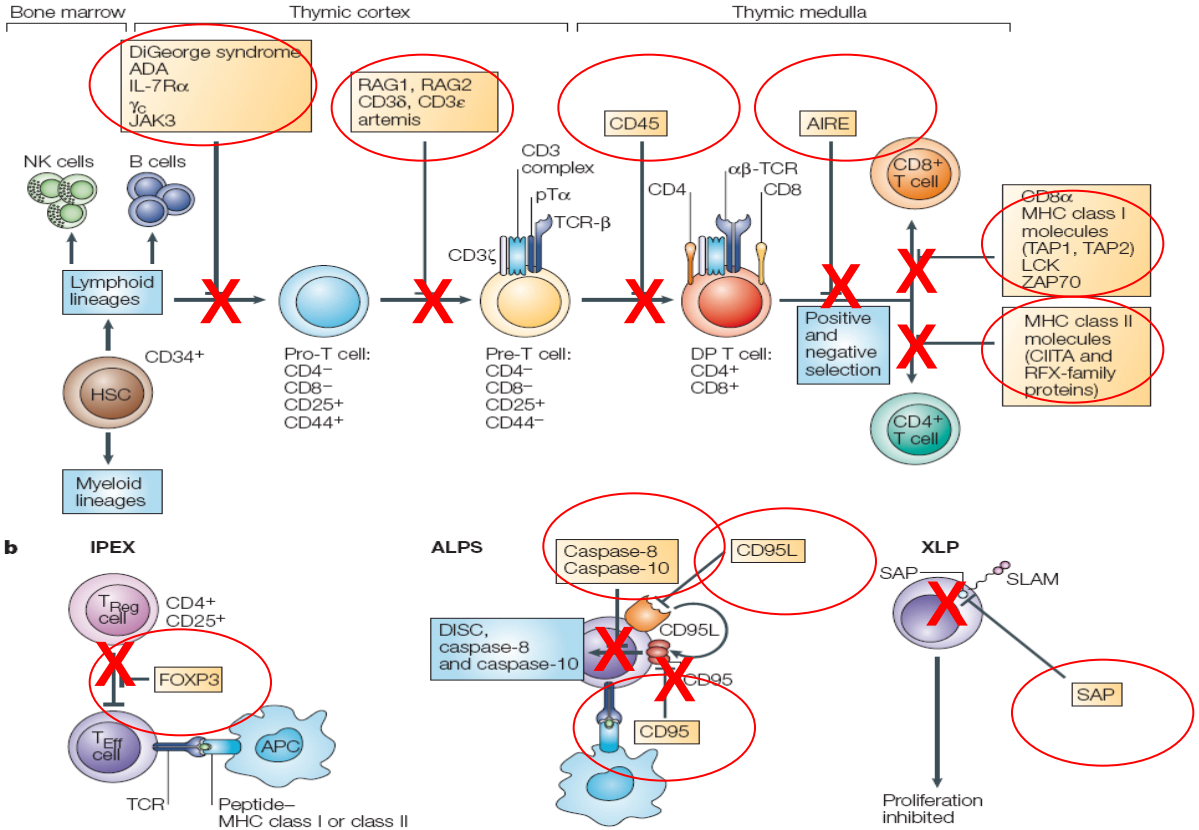
Spain

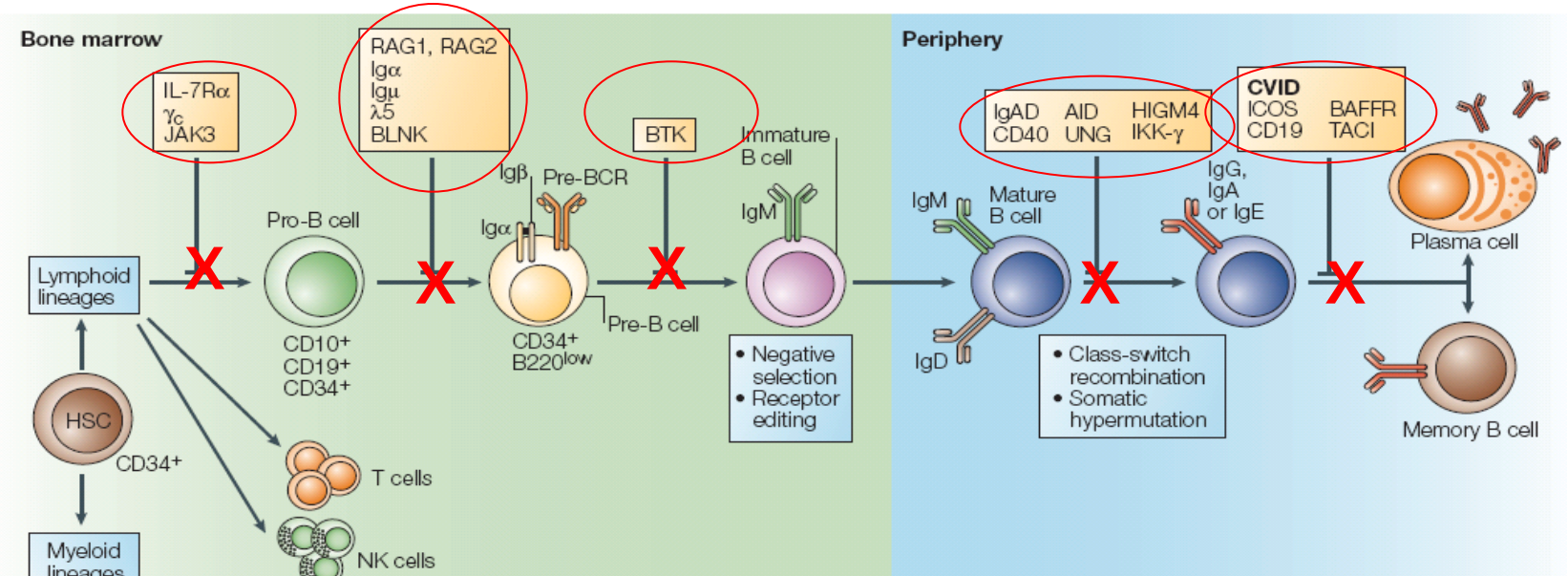
Sweden

AND MANY MORE…

10 Warning Signs Posters
Around the World

Jeffrey Modell Foundation




**La diagnosi definitiva di immunodeficienza richiede la conferma molecolare della mutazione genetica responsabile**

In collaborazione con:

AIP

Agenzia Italiana del Farmaco

JMF

Ministero della Salute

Regione Lazio

UOD Centro di Riferimento
Immunodeficienze Primitive
Azienda Policlinico Umberto I

Sapienza Università di Roma

www.immunodeficienzeprimitive.org

Tel. +39-06-49972007