



Dal dialogo con i pazienti le priorità per l'attività di Aicarm del 2023

La platea della sala Folco Portinari della Fondazione Cassa di Risparmio di Firenze completamente riempita di persone motivate e partecipative: il Corso di formazione per Pazienti esperti in malattie ereditarie del miocardio, che si è tenuto a Firenze il 5 novembre scorso, ha confermato la crescente attenzione che raccoglie il nostro lavoro. Così com'è avvenuto a Milano per l'analogo corso per i pazienti del Nord Italia che si è tenuto il 28 ottobre nell'Aula Magna dell'ospedale Auxologico San Luca. Nell'esprimere a nome di tutti la soddisfazione per il diffondersi di una nuova consapevolezza da parte dei pazienti e dei medici, vorrei sottolineare come questi corsi non solo permettono ai primi di trovare risposte ai loro dubbi e incertezze, ma consentono anche ai medici di mettere a fuoco le criticità più urgenti da trasformare in priorità nella loro programmazione. Due, in particolare, sono le questioni emerse nel confronto con i partecipanti al corso fiorentino: il complesso dei requisiti e delle condizioni per ottenere l'idoneità sportiva per un paziente con cardiomiopia e le questioni mediche e burocratiche che si frappongono all'ottenimento del rinnovo della patente. Entrambi questi problemi saranno affrontati nel programma di Aicarm per il 2023. Buona lettura.

Il Presidente

Franco Cecchi

**SOSTIENI
AICARM** 
con una donazione



Una donazione è un gesto semplice che può fare la differenza. Con una donazione offri ad AICARM la possibilità di sviluppare progetti ed iniziative per migliorare la qualità della vita a chi è affetto da Cardiomiopia e ai loro familiari.

Sul nostro sito troverai tutte le indicazioni per sostenere AICARM, scegliere il metodo di pagamento preferito e ottenere le agevolazioni fiscali previste.

Visita la pagina www.aicarm.it/donazioni/ oppure inquadra il codice qui a fianco con la fotocamera del tuo cellulare.

A Milano il primo Corso AICARM rivolto ai pazienti del Nord Italia di **Annalisa e Matteo Pincioli**

Si è tenuto a Milano il 28 ottobre 2022 il primo **"Corso di formazione per pazienti esperti in malattie ereditarie del miocardio"** rivolto ai pazienti del Nord Italia. Il corso, articolato sull'intera giornata, si è tenuto nell'Aula Magna all'ottavo piano dell'ospedale Auxologico San Luca. Il corso è stato erogato in forma gratuita.

Oltre 50 partecipanti - tra pazienti e familiari di pazienti - hanno partecipato attivamente, inviando successivamente numerose lettere di ringraziamento. Le varie attività sociali organizzate nel corso dell'evento hanno permesso di intrattenere rapporti informali e raccogliere la disponibilità di alcuni nuovi membri AICARM su future attività di supporto associativo. Numerose sono state le richieste di affiliazione ad AICARM sia prima che durante l'evento.

All'apertura del corso, il Prof **Franco Cecchi** (presidente AICARM) e la Professoressa **Lia Crotti** direttrice del Centro Cardiomiopatie dell'Ospedale Auxologico San Luca, hanno focalizzato il loro intervento sull'anatomia del cuore e le differenti forme di cardiomiopatie, seguiti dai genetisti che hanno illustrato l'analisi genetica ed il valore della consulenza. Il pomeriggio ha visto interventi su esami diagnostici, terapie farmacologiche ed opzioni chirurgiche (compresi gli impianti di pacemaker e defibrillatori), il supporto psicologico, la riabilitazione e l'attività fisica consigliata. Docenti i medici che collaborano con il Centro Cardiomiopatie, incluso la Dr.ssa **Guendalina Rossi**, psichiatra, da molti anni impegnata nell'assistenza ai pazienti con Cardiomiopia a Firenze ed Arezzo. Dalla parte del paziente o familiari sono intervenuti **Luca Limonta** (un paziente che l'indomani sarebbe partito per compiere per la terza volta il cammino di Santiago de Compostela) ed Annalisa Gebbia e Matteo Pincioli, che hanno portato le esperienze di pazienti, il corso di formazione EUPATI effettuato da **Annalisa Gebbia** e le attività internazionali di AICARM.



Dall'estate scorsa, AICARM e l'Istituto Auxologico Italiano di Milano hanno siglato un'intesa, a cui si è dato ampio risalto nella newsletter AICARM di Luglio 2022. Auxologico è una Fondazione no profit riconosciuta come Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) dal 1972, con 18 strutture ospedaliere, diagnostiche e poliambulatoriali in Italia (Lombardia, Piemonte, Lazio) e Romania che lavorano in stretta sinergia e collegamento. Il Centro Cardiomiopatie dell'Ospedale Auxologico San Luca, è diretto dalla Professoressa Crotti, con la consulenza clinica e scientifica del Prof. Cecchi.

Aspetti clinici e problemi concreti: tante risposte al Corso per Pazienti esperti di Firenze di Paolo Palma

Si è concluso a Firenze il 2° Corso di formazione per "Pazienti esperti in malattie del miocardio", organizzato da Aicarm Onlus e finanziato con il contributo della Fondazione Cassa di Risparmio di Firenze. È stato un evento importante per AICARM, reso possibile dalla collaborazione di tante persone che credono nei nostri valori. I ringraziamenti sono spesso noiosi ma occorre qui necessariamente ringraziare il Presidente di Aicarm Onlus che ha coordinato e moderato l'intero evento, i tanti Relatori che hanno condiviso con noi le loro conoscenze ed esperienze, tutto lo staff organizzativo e, in primo luogo, i tanti partecipanti che ci hanno una volta di più dimostrato con la loro partecipazione numerosa quanto siano importanti questi eventi di formazione.

Le persone che sono affette da una patologia cronica, come la Cardiomiopatia, hanno la necessità di accettare la loro malattia e imparare a convivere, a migliorare la propria condizione nel tempo e adottare uno stile di vita compatibile con i consigli medici e le proprie aspettative. Queste persone hanno anche bisogno di effettuare scelte consapevoli in un processo decisionale condiviso con i propri medici, ovvero possedere almeno una conoscenza di base in merito alla diagnosi ricevuta e alle opzioni terapeutiche proposte. Ma hanno anche bisogno di sapere dove potersi rivolgere con fiducia, in quali centri di riferimento recarsi per ottenere una diagnosi precisa e ricevere la terapia più adeguata al proprio caso.

Le Cardiomiopatie sono malattie considerate rare, ed alcune forme lo sono. Ma in totale la stima in Italia è di almeno 180.000 persone affette, in gran parte ancora non diagnosticate. Uno degli scopi per i quali Aicarm Onlus organizza i corsi per Pazienti esperti è quello di aiutare queste persone nel loro percorso di convivenza con la Cardiomiopatia e di offrire loro la possibilità di conoscere meglio ogni aspetto della patologia.

Nel corso il percorso formativo parte dalle conoscenze di base sul funzionamento del cuore e delle varie forme di Cardiomiopatia, e si sviluppa nella presentazione delle indagini diagnostiche e anche genetiche, nella terapia con farmaci usati da tempo ed i nuovi farmaci non ancora approvati. Successivamente gli interventi medici più invasivi nel trattamento della Cardiomiopatia Ipertrofica ostruttiva, delle aritmie ed infine all'approccio psicologico ed allo stile di vita con temi riguardanti l'alimentazione e l'attività fisica. L'attività fisica correttamente prescritta e praticata è finalizzata al miglioramento dei parametri vitali, dell'umore ed al riequilibrio dello stato psicofisico.

Per ciascun tema trattato si è dato ampio spazio alla discussione tra i relatori ed i partecipanti, che sono intervenuti con molte domande e sollevando temi di interesse particolare. Non potevano mancare interventi sulla difficoltà ad individuare in Italia i centri di riferimento per la diagnosi e cura della Cardiomiopatia, tema particolarmente sensibile per la nostra associazione che ha anche il progetto di mappatura dei centri di riferimento italiani.

Si è trattato anche sulle difficoltà ad ottenere una patente di guida o il suo rinnovo, l'assenza di una politica relativa all'invalidità e all'assistenza, e sulla necessità di una legge per l'analisi genetica su persone giovani decedute per morte improvvisa. La risoluzione di questi problemi fa parte del programma AICARM del 2023.

Il corso ha dato l'occasione per presentare pubblicamente uno dei nostri progetti importanti, che intende aiutare i pazienti con Cardiomiopatia e le loro famiglie: **Cuori in Ascolto**. Cuori in Ascolto è un servizio gratuito al quale si accede telefonicamente chiamando il numero 055 0620178 oppure facendo una richiesta scritta sul nostro sito web alla pagina: cuorinascolto.aicarm.it. I volontari del servizio offriranno il proprio tempo ed esperienza per iniziare un dialogo che conforti e porti speranza e fiducia, e aiuteranno gli utenti, con l'aiuto di specialisti volontari, a comprendere meglio le diagnosi e le terapie proposte dal medico oltre a dare un aiuto per orientarsi nel labirinto della nostra burocrazia. Due volontari del servizio hanno raccontato la loro esperienza con la Cardiomiopatia testimoniando che, nonostante la patologia e le difficoltà incontrate nel proprio percorso di diagnosi e terapia, è possibile vivere una vita serena e piena di soddisfazioni.

Aicarm Onlus è una associazione giovane, con molti obiettivi ambiziosi che necessita di tutto il vostro supporto e aiuto per il loro completamento. Continuate a seguirci e a sostenerci, fateci sentire il vostro calore e la vostra vicinanza perché insieme potremo fare la differenza per chi è affetto da questa patologia. Grazie di cuore!



Malattie rare: medicina di precisione e gestione diversa del paziente

Intervista al prof. Giuseppe Limongelli, direttore del Centro di coordinamento malattie rare della Regione Campania presso l'ospedale Monaldi di Laura d'Ettole

Hanno trattato con successo in Italia il primo bambino affetto da una particolare forma di cardiomiopatia congenita e rappresentano un potente attrattore in tutta l'area meridionale per pazienti affetti da malattie rare. Ci spiega la loro attività e il loro approccio innovativo il Prof. Giuseppe Limongelli, direttore del Centro di coordinamento malattie rare della Regione Campania presso l'ospedale Monaldi, Azienda Ospedaliera dei Colli (Na), ed esperto di cardiomiopatie in età pediatrica.



Professore ci può aiutare a capire quando si parla di malattie rare in rapporto alla popolazione?

Le malattie rare per definizione sono un vasto gruppo di malattie presenti in un numero ristretto di persone, meno dello 0,05% della popolazione, cioè meno di una persona affetta su 2000 o in altre parole meno di 5 persone ogni 10.000 abitanti. Detto così sembra una piccola nicchia, ma quando dalle percentuali passiamo ai numeri assoluti la loro rilevanza è molto più evidente. Secondo la rete Orphanet Italia, nel nostro Paese i malati con malattie rare sono circa 2 milioni: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. Nella sola Campania possiamo contare quasi 30mila pazienti registrati. Come vede si tratta di un insieme significativo, al cui interno possiamo registrare la presenza di ben 7/8000 tipi di patologie rare diverse tra loro, che di conseguenza generano problemi specifici legati alla loro rarità. >>

Parliamo ora di cardiomiopatie, cioè di malattie del muscolo cardiaco, rare

In età pediatrica in genere sono poche, al contrario nel paziente adulto sono più frequenti di quanto non si possa supporre. Facciamo l'esempio della malattia di Fabry o l'Amiloidosi, patologie su cui la ricerca ha posto particolare attenzione, ebbene è molto importante riconoscerle e distinguerle, quando viene fatta diagnosi di Cardiomiopatia ipertrofica, perché per combatterle abbiamo un'efficace terapia specifica. Analogamente, in ambito pediatrico, possono manifestarsi malattie del muscolo cardiaco di origine genetica, o patologie legate a sindromi o malattie metaboliche.

Qui basta citare la malattia di Pompe o la sindrome di Noonan: per entrambe abbiamo terapie specifiche. Per quest'ultima in particolare, una rara forma di cardiomiopatia congenita, ad aprile al Monaldi è stato trattato con successo il primo bambino italiano, grazie alla somministrazione di un farmaco innovativo. In altre parole, oggi non basta dire "lei ha una cardiomiopatia", ma bisogna darle un nome, definire con precisione la causa per trattarla con armi efficaci.

Si tratta di un cambiamento non da poco nelle conoscenze mediche e di conseguenza nel rapporto medico paziente

E' un concetto che implica una gestione completamente diversa del paziente. Non a caso con questo approccio stiamo diventando modello della medicina di precisione: preciso nella diagnosi e dunque nella terapia. Oggi sta infatti aumentando la consapevolezza dell'esigenza di formazione dei medici specialisti e dell'informazione verso il grande pubblico. Se ho un sospetto precoce posso ridurre il ritardo diagnostico e dunque aumentare l'efficacia della terapia. Come Regione Campania abbiamo fatto una campagna informativa in barca a vela in tante città (Issiamo le vele - Vento in poppa per la ricerca - #thinkrare), fino a Marsiglia, per far conoscere alla gente quali siano i campanelli d'allarme che possono far scattare il sospetto di malattia rara, e insegnare ad ascoltarli.

Quanti sono in Italia i centri per le malattie rare?

Contrariamente a quanto si potrebbe pensare, l'Italia è il paese con più centri di riferimento in Europa, quasi in tutte le regioni. L'ospedale Monaldi di Napoli in particolare fa parte dei dieci centri di riferimento del nostro Paese per le malattie rare del cuore. Nel sud Italia la nostra è l'unica realtà e dunque accogliamo una grande quantità di pazienti, adulti e bambini, senza contare il nostro ambulatorio di consulenza genetica e l'ambulatorio multidisciplinare (multispecialistico).

Fra le tante cose lei è il referente scientifico ed istituzionale di associazioni di pazienti per malattie rare presso l'ospedale Monaldi, ma anche in regione Campania. Questo snodo è parte del vostro modello di "medicina di precisione"?

Il paziente è una fonte di comprensione, rappresenta l'altra faccia della medaglia. Noi medici abbiamo una nostra visione, ma è necessario confrontarla continuamente con quella del paziente. Il medico è clinico e scientifico, il paziente ha una sfera di bisogni non soddisfatti che vanno evidenziati e compresi: si parte da diagnosi non precise, a medici che non li prendono in carico, passando per analisi difficili da eseguire o terapie troppo costose. Ognuno di loro è una fonte di informazioni preziose. Del resto per chi facciamo sanità? Dieci pazienti o associazioni di categoria possono dire dieci cose diverse, è vero, ma una collaborazione virtuosa fra istituzioni, medici e pazienti è l'unico modo per dare risposte efficaci e le associazioni fra pazienti e medici sono fondamentali.

Info: www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania/

Conseguenze medico-sociali delle malattie rare

Le conoscenze scientifiche e mediche sulle malattie rare sono talvolta scarse e non adeguate. Per molto tempo sono state ignorate dai medici, dai ricercatori e dalle istituzioni e non esistevano fino a pochi anni fa attività scientifiche e politiche finalizzate alla ricerca nel campo delle malattie rare. Per molte di queste malattie ancora oggi non è disponibile una cura efficace, ma numerosi trattamenti appropriati possono migliorare la qualità della vita e prolungarne la durata. In alcuni casi sono stati ottenuti progressi sostanziali, dimostrando che non bisogna arrendersi ma, al contrario, perseguire e intensificare gli sforzi nella ricerca e nella solidarietà sociale.

Tutte le persone affette da queste malattie incontrano le stesse difficoltà nel raggiungere la diagnosi, nell'ottenere informazioni, nel venire orientati verso professionisti competenti. Sono ugualmente problematici l'accesso a cure di qualità, la presa in carico sociale e medica della malattia, il coordinamento tra le cure ospedaliere e le cure di base, l'autonomia e l'inserimento sociale, professionale e civico.

Le persone affette dalle malattie rare sono più vulnerabili sul piano psicologico, sociale, economico e culturale. Queste difficoltà potrebbero essere superate con interventi politici appropriati. A causa della mancanza di sufficienti conoscenze mediche e scientifiche, molti pazienti non vengono diagnosticati e le loro malattie non vengono riconosciute. Quindi, la presa in carico di questi pazienti è per lo più sintomatica. I pazienti sono quelli che soffrono maggiormente per le difficoltà legate alla presa in carico.

La Rete regionale dei Presidi di riferimento per le MR

Un Centro Malattie Rare è singolo Dipartimento/Struttura Organizzativa Dipartimentale/Unità Operativa, presente all'interno di un Ente/Azienda Ospedaliera/Azienda Universitaria (Presidio della Rete MR), la cui attività riguarda una o più Malattie Rare, e presso il quale il paziente può recarsi per ricevere assistenza e/o per formulare la diagnosi e certificare la propria patologia.

La Rete regionale dei Presidi di riferimento per le MR (Presidi di Rete) è stata istituita in concomitanza con la creazione di una Struttura Regionale di Coordinamento dei Presidi, sulla base di comprovata esperienza nella diagnosi e terapia.

www.malattierare.gov.it

www.osservatoriomalattierare.it

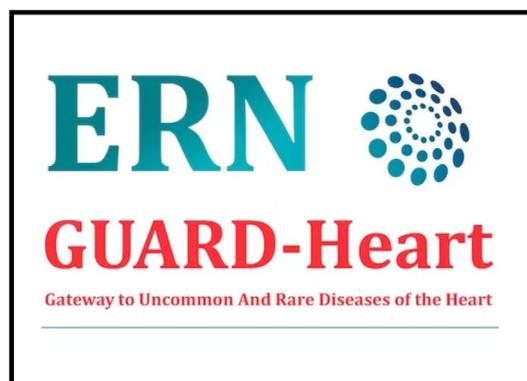
AICARM entrata a far parte del progetto ERN GUARD Heart

AICARM è entrata a far parte di ERN GUARD-Heart – progetto finanziato dalla Commissione Europea la cui missione è facilitare l'accesso alla diagnosi e al trattamento di malattie rare e complesse del cuore - a partire da settembre 2022 in qualità di EPAG (European Patient Advocacy Group, gruppo europeo di sostegno dei pazienti) per l'Italia.

La Rete Europea ERN (European Reference Networks) GUARD-HEART per le malattie rare propone un percorso complesso di accreditamento con necessità di dimostrare l'aderenza a numerosi standard di struttura, processo e risultato.

Il progetto ERN è nato nel 2016 con lo scopo di migliorare conoscenze, confronto internazionale, condivisione di esperienze e cura delle malattie rare. Attualmente esistono 24 reti ERN, ciascuna dedicata ad uno specifico ambito di cura.

A testimonianza della concretezza di questa iniziativa, ERN GUARD-Heart ha fornito un contributo alle spese sostenute da AICARM per organizzare il corso di formazione di Milano.



Malattie cardiovascolari in Europa: AICARM protagonista al Parlamento Europeo

AICARM protagonista dell'iniziativa del Parlamento Europeo che il 15 novembre ha posto al centro dell'attenzione le cardiomiopatie in un convegno dal titolo: "Questione Cardiomiopatie: malattie cardiovascolari sottovalutate in Europa".

Il Prof. Iacopo Olivotto, esperto internazionale nella diagnosi e trattamento delle Cardiomiopatie, in qualità anche di presidente del Comitato scientifico di AICARM e l'Ing. Matteo Pincioli, socio AICARM, in qualità di Chairman del Council of Cardiomyopathy Association in Global Heart Hub, alleanza mondiale tra le associazioni di pazienti, hanno partecipato all'evento organizzato dal deputato europeo il Dr. Juozas Olekas, già ministro della Salute lituano e da Maria da Graça Carvalho, deputata e copresidente dell'Heart Group del Parlamento europeo, con la partecipazione di altri esperti provenienti da diverse paesi.

La relazione del Prof. Olivotto ha avuto come tema le politiche e le priorità "Tabella di marcia nel campo delle cardiomiopatie", mentre l'Ing. Matteo Pincioli ha fatto parte del Panel di discussione sul tema: Come sfruttare le politiche e le iniziative dell'UE per migliorare l'individuazione e la cura delle cardiomiopatie in Europa?



AICARM

PER I PAZIENTI CON CARDIOMIOPATIA
ED I LORO MEDICI

Via dello Studio 5, 50122 Firenze
055 291889 - 371 453 3840

www.aicarm.it - info@aicarm.it

Realizzato con il contributo di:



FONDAZIONE
CR FIRENZE

AICARM Onlus può richiedere finanziamenti per realizzare progetti di ricerca scientifica anche in collaborazione con altre Fondazioni, Università ed Ospedali.

I fondi saranno principalmente utilizzati per il rimborso di spese sanitarie o di viaggio per pazienti bisognosi, l'erogazione di Borse di studio per personale sanitario (Laureati in Medicina e Scienze infermieristiche) e l'acquisto di strumentazione sanitaria destinata ad Ospedali, Università e Centri di ricerca IRCCS.

Secondo il suo Statuto, l'Associazione **AICARM Onlus** si finanzia anche con:

- i contributi degli associati, donazioni, lasciti e contributi di natura non corrispettiva
- l'assegnazione del **5 per mille (CF 94288930483)** nel modulo della Dichiarazione dei redditi

Abbiamo bisogno anche del tuo aiuto:
sostieni **AICARM** con una donazione.

Visita il sito www.aicarm.it

