



Periodico di studi e di ricerche sulla Talassemia e le malattie genetiche
Associazione Piera Cutino Onlus Editrice



D O N A

**A NOI PIACEREBBE
VEDERLA CON IL SORRISO**

... e a te?

#CuoriGenerosiXTanzania

Anemia Falciforme in Tanzania: emergenza assoluta

Mortalità del 90% per i bambini sotto i 5 anni. Il sostegno dell'Associazione Piera Cutino



Esiste un tipo di anemia, detta “falciforme”, o drepanocitica, particolarmente grave. È una malattia del sangue che attacca il globulo rosso falcizzandolo, ossia cambiandone la forma che diventa appunto a forma di falce. Ogni anno 20.000 bambini in Tanzania nascono affetti da questa patologia ematica e circa il 90% muore entro i primi 5 anni di vita, perché non ha accesso a farmaci adeguati (dati ONU). L'Associazione Piera Cutino, con il progetto #CuoriGenerosiXTanzania, sostiene il prof. Lucio Luzzatto impegnato a curare circa 5 mila pazienti presso il Muhimbili National Hospital di Dar es Salaam. I pazienti con anemia falciforme necessitano di idrossiurea, un farmaco di base per i pazienti italiani che diventa quasi irrimediabile in Tanzania, nonostante il costo di soli 15 dollari al mese per paziente. Purtroppo questi pochi dollari diventano un costo elevatissimo per la popolazione locale, ma senza questo farmaco chi è affetto da anemia falciforme va incontro a complicanze che comportano rischi mortali. L'unico medicamento di dimostrata efficacia per diminuire tutti questi rischi è l'idrossiurea. «Senza idrossiurea – dichiara il prof. Luzzatto – soprattutto bambini e adolescenti vanno incontro a crisi falcemiche acute e dolorose. Crisi che possono produrre infarti



Il Prof. Lucio Luzzatto

a organi vitali come cervello, polmoni, fegato o ossa con un rischio elevato di morte. Per questo si chiede l'intervento dell'Associazione Cutino che in questi anni tanto ha fatto e continua a fare per i pazienti talassemici». Il progetto #CuoriGenerosiXTanzania nasce dunque per contribuire ad arginare questa emergenza: la Tanzania, infatti, è l'area al mondo dove è maggiormente diffusa questa particolare forma di emoglobinopatia.

COSA FAREMO CON I FONDI CHE RACCOGLIEREMO

Il progetto prevede l'acquisto dell'idrossiurea a un prezzo ridotto e incapsulamento realizzato dal laboratorio della farmacia del Muhimbili National Hospital. Il nostro primo obiettivo è raccogliere 10mila euro

per attivare la procedura di produzione del farmaco. In questo modo saranno 130 circa i pazienti che per un intero anno potranno essere curati in maniera decisamente più efficace riducendo di molto il rischio di gravi crisi che potrebbero condurre anche alla morte.

COME SOSTENERE IL PROGETTO #CUORIGENEROSIXTANZANIA

Sostieni anche tu, in occasione del Natale! Quale modo migliore per trasformare la festa più buona dell'anno in un momento di vera solidarietà e condivisione, che riempie il cuore di gioia, a chi dona con amore, e a chi riceve con gratitudine? Fai oggi stesso la Tua donazione!! Trovi il progetto anche su www.retedeldono.it dove abbiamo attivato una raccolta online con transazioni sicure. Sul retro di questo giornale tutte le modalità per inviarci il Tuo sostegno. Questo è uno dei tanti importanti obiettivi che portiamo avanti come Associazione, e per questo continuiamo a chiederTi di donare il Tuo concreto contributo per salvare tanti bambini... ovunque essi siano. È URGENTE. Grazie di cuore per il sostegno che potrai darci!

Sinceri auguri di Buon Natale e sereno 2017!

La Redazione

La Next Generation per “leggere” le malattie genetiche rare

Al Cervello una moderna apparecchiatura ed una perfetta organizzazione consentono di individuare in pochi giorni le patologie poligeniche attraverso la scansione del Dna



Il gruppo di lavoro della Next Generation
da sinistra Alice Moncada, Veronica Agrigento, Cristina Passarello, Antonino Giambona

Gli addetti ai lavori la chiamano sbrigativamente NGS. Dietro questa sigla si nasconde la Next Generation Sequencing, un'apparecchiatura di alta tecnologia che sta rivoluzionando lo studio della genomica e della biologia molecolare. Adesso da poche settimane la NGS è approdata all'Azienda Ospedali riuniti Villa Sofia-Cervello, in particolare all'Ospedale Cervello, dove attraverso una sinergia fra l'Unità operativa di Ematologia e malattie rare del sangue (direttore Aurelio Maggio), il laboratorio di diagnostica molecolare delle malattie ematologiche rare (responsabile Antonino Giambona) e il Centro di riferimento regionale per le malattie genetiche rare, cromosomiche e della sindrome di Down (direttore Maria Piccione), si è avviato un sistema che già permette di individuare in tempi brevissimi la presenza e la tipologia di malattie genetiche rare, causate da un ampio numero di geni, accorciando un percorso che richiedeva prima oltre un anno per lo studio di un singolo soggetto, in relazione all'ampiezza dei tratti di Dna da analizzare. L'utilizzo della NGS è stato preceduto e accompagnato da una approfondita fase di formazione, i cui costi sono stati sostenuti dall'Associazione Piera Cutino.

La strumentazione permette di ot-

tenere i dati di laboratorio in pochi giorni. Tali dati, particolarmente complessi, vengono elaborati dagli esperti biologi molecolari del Cervello nelle due-tre settimane successive. Ciò permetterà di definire l'analisi entro un mese rispetto ai 9-12 mesi precedentemente necessari con la metodologia del sequenziamento genico classico.

Come funziona e quali i vantaggi

La NGS esamina il Dna del paziente affetto o per il quale si sospetta una malattia genetica e permette di leggere fino a 150 geni contemporaneamente. Il procedimento può essere inoltre utilizzato contemporaneamente per analizzare il Dna di soggetti differenti riducendo ancora di più i tempi di risposta ed abbattendo i costi di oltre il 70%. Il processo seguito da questa straordinaria apparecchiatura parte in pratica da uno “stampo base” e poi una volta inserito il Dna del paziente insieme ai reagenti, inizia a scansionare la sequenza dei nucleotidi, cioè le unità che compongono una molecola di Dna, e all'interno dei nucleotidi sequenzia le quattro basi che compongono il filamento del Dna. Il procedimento di lettura e di sequenza individua in poco tempo la presenza o meno dell'a-

nomalia genetica. Una volta che la macchina ha esaurito il suo compito, in un massimo appunto di tre giorni, spetta poi al medico analista leggere e studiare questo esito e trarre le conclusioni. In genere bastano non più di tre settimane. I risultati vengono resi disponibili al genetista che si troverà, a questo punto, disponibile una diagnosi per la quale, prima, erano richiesti parecchi mesi. Si potrà, quindi, in tempi brevi intraprendere il percorso terapeutico più appropriato.

I primi test

La prima patologia ad essere testata è stata la sindrome di Noonan, una malattia genetica caratterizzata da un insieme di malformazioni congenite dell'individuo per la quale sono stati individuati 14 geni. Nella fase di avvio della NGS si sta lavorando o si lavorerà anche sulle microcefalie autosomiche recessive. Inoltre, la NGS è la procedura portante del progetto nazionale di ricerca sulle distrofie retiniche che vede la collaborazione dell'ARIS (Associazione retinopatici e ipovedenti siciliani), diretta da Rocco Di Lorenzo, e il gruppo della Dr.ssa Elena D'Alcamo dell'Unità di Ricerca “Piera Cutino”.

Massimo Bellomo Ugdulena

STELLE PER LA RICERCA

quattro chef stellati siciliani insieme per beneficenza
contro la Talassemia



Visita a CasAmica, da sinistra: Daniele Siena, Giuseppe Costa, Patrizia Di Benedetto, Tony Lo Coco, Giuseppe Cutino e Aurelio Maggio

Metti una sera in cucina Pino Cuttaia, Giuseppe Costa, Patrizia Di Benedetto e Tony Lo Coco. Metti i progetti di vita per i pazienti Talassemici dell'Associazione Piera Cutino. Aggiungici 100 invitati, la location delle Officine Baronali e una serata dal clima estivo. Ecco gli ingredienti per trasformare una serata d'autunno in un evento straordinario: Stelle per la ricerca. L'Associazione Piera Cutino punta da sempre sulla propria capacità di coinvolgere, contagiare

nuovi amici e sostenitori grazie alla forza dei propri progetti di Vita per tantissimi pazienti talassemici. Era il 2002 quando **Rosario Fiorello** decise di diventare Testimonial della prima campagna d'informazione nazionale dell'Associazione Cutino. Da allora tanti altri volti noti dello spettacolo - come **Emma Dante, Stefania Petyx, Isabella Ragonese, Niccolò Grimaudo** e da ultimo **Pif** - ma anche professionisti e tanta gente comune, si è avvicinata all'Asso-

ciatione condividendone il grande sogno: **guarire dalla Talassemia**. Nasce così l'idea di una serata all'insegna della cucina d'autore e della beneficenza. Con il coordinamento di Daniele Siena, di Charme Officina Cucina di Alcamo, aderiscono all'idea quattro dei più importanti rappresentanti della cucina d'autore della Sicilia. Si tratta di **Pino Cuttaia** del Ristorante "La Madia" di Licata, due stelle michelin; di **Giuseppe Costa**, del ristorante il Bavaglino di Terrasini, una stella michelin; di **Patrizia Di Benedetto** del ristorante Bye Bye Blues di Palermo e di **Tony Lo Coco** del Ristorante "Ai Pupi" di Bagheria. L'idea è semplice: far condividere a quattro interpreti della cucina d'autore siciliana un percorso di gusto per proporre uno speciale menù a 100 invitati. Obiettivo: raccogliere i fondi necessari da destinare al servizio di cardiologia offerto a centinaia di pazienti seguiti al Campus di Ematologia Franco e Piera Cutino dell'Ospedale "Cervello" di Palermo. **A fine serata, tra le donazioni degli invitati e di aziende partner l'Associazione ha raccolto ben 11 mila euro.** Sufficienti a sostenere per un anno il servizio



In cucina, Patrizia Di Benedetto e Tony Lo Coco

cardiologico! L'obiettivo primario è stato raggiunto, ma la serata ha offerto molto di più, sia agli invitati, che agli chef. In un clima di grande convivialità, Giuseppe Cutino, consigliere dell'Associazione e fratello di Piera, ha fatto gli onori di casa ringraziando gli chef e le aziende partner, Comer Sud, Spiga d'oro, Cantine Cusumano, Charme Officina Cucina e le Officine Baronali che hanno ospitato l'evento, con la consegna della miniatura in terracotta del Campus di Ematologia Franco e Piera Cutino, realizzata dalla bottega Le Città Cotte di Vincenzo Vizzari. Poi la parola è passata agli chef che si sono espressi con grande sapienza, utilizzando materie prime locali, proponendo dei piatti molto apprezzati dai partecipanti, che hanno avuto modo di accompagnare le pietanze con una selezione di vini offerti dalle Cantine Cusumano.

“Mia sorella – ci dice Giuseppe Cutino - è morta a soli 23 anni a causa della talassemia. Erano gli anni '80 e da allora tante cose sono cambiate, fortunatamente in meglio, per i pazienti talassemici. **Oggi coltivo quello che era il sogno di mio padre: raggiungere la piena guarigione da questa terribile forma di Anemia.**

La Talassemia è una malattia definita rara, ma in Sicilia vivono oltre 2.400 pazienti e un numero elevatissimo di portatori sani, oltre 400mila! Grazie alla ricerca scientifica, sostenuta anche dalla nostra Associazione, negli ultimi anni, le condizioni di vita di tantis-



Alcuni degli ospiti di Stelle per la ricerca

simi pazienti sono migliorate. In Sicilia – continua Cutino - all'interno dell'Ospedale “Cervello” di Palermo, dove ha sede l'Associazione, **abbiamo costruito, interamente con fondi privati il Campus di Ematologia Franco e Piera Cutino.**

Una struttura di 4.500 metri quadri interamente dedicata alle malattie ematologiche rare.

Mio padre aveva pensato anche ai tanti familiari dei pazienti. Per questo il Campus è dotato anche di **“CasAmica”**, la struttura ricettiva che ospita, con le sue 25 camere, i familiari dei degenti ricoverati nell'intero ospedale “Cervello”.

Il Campus Cutino, costruito in meno di 3 anni, è oggi centro di riferimento nazionale. Un esempio, mi permetto di dire, di come anche in Sicilia si possa fare della buona Sanità. **Desidero ringraziare per questa magica serata gli chef, le aziende partner e i 100 ospiti**

ti che hanno deciso di rendere Stelle per la ricerca un evento unico che contiamo si possa ripetere anche nei prossimi anni, perché la consulenza cardiologica è fondamentale per tanti pazienti affetti da talassemia”.

Stelle per la ricerca mostra che il lavoro fatto dall'Associazione Piera Cutino, al servizio di tanti pazienti, paga e riscuote sempre maggiori adesioni. Tutte le emozioni della serata sono state immortalate dal fotografo Salvo Mancuso, il quale ne realizzerà uno speciale foto racconto che donerà all'Associazione.

Per conoscere i progetti di Vita dell'Associazione Piera Cutino e sostenerla con le vostre donazioni visitate:

www.pieracutino.it

www.facebook.com/pieracutino



Da sinistra in piedi: Donata Agnello, Giuseppe Cutino, Anna Maria Cutino, Patrizia Di Benedetto, Pino Cuttaia, Giuseppe Costa, Gabriella Mulè, Aurelio Maggio, Enza Maria Bono, Toni Lo Coco. Da sinistra seduti: Eliana Romano, Lorenzo Ceraulo, Daniele Siena e Marisa Carcione

Studio Epatite C per pazienti Talassemici: premiato l'Ospedale "Cervello"

Razionalizzare e migliorare le procedure diagnostiche e terapeutiche nei soggetti con emoglobinopatie affetti da HCV, ovvero l'epatite C. L'Ospedale "Villa Sofia-Cervello" si conferma leader regionale su questo fronte, come ulteriormente certificato dal **riconoscimento Fellowship Program 2016**, ottenuto dal progetto di ricerca, sostenuto dall'Associazione Cutino, presentato dal dr. Salvatore Madonia, dirigente medico dell'Unità di Medicina, in partnership con l'Unità di Ematologia Il diretta dal prof. Aurelio Maggio e con la dr.ssa Antonietta Ledda dell'Unità di Cardiologia, per gli aspetti cardiologici e con il dr. Lorenzo Tesè dell'Unità di radiologia per gli aspetti radiologici. Il Fellowship Program è un'iniziativa annuale, proposta dalla società biofarmaceutica Gilead Sciences per promuovere lo sviluppo e la diffusione di nuove idee finalizzate a migliorare l'outcome e la qualità di vita dei pazienti nelle aree relative all'Hiv, alle epatiti, alle patolo-



Il Dott. Salvatore Madonia

gie oncoematologiche. Lo studio di "Villa Sofia-Cervello" nasce per organizzare il trattamento anti HCV nella popolazione siciliana con talassemia o anemia falciforme, al fine di ottimizzare la gestione clinica globale e sviluppare un modello organizzativo multidisciplinare per minimizzare l'impatto della patologia sulla qualità di vita dei pazienti e sull'organizzazione ospedaliera. **Il premio è stato ufficialmente consegnato lo scorso 13 ottobre a Milano nel corso di una cerimonia.** Sarà destinato per una borsa

di studio di un anno, che sarà dedicata specificatamente a questo settore, in particolare per i controlli clinici epatologici ed ematologici, per la valutazione degli aspetti terapeutici direttamente legati alla emoglobinopatia, valutazione e gestione epatologica e il coordinamento delle altre figure, il radiologo e il cardiologo, coinvolte nella gestione di questi pazienti. Tutto ciò al fine di concentrare le procedure diagnostiche e di follow up, e le visite ambulatoriali. La prevalenza di emoglobinopatie (talassemia e/o anemia falciforme) in Sicilia è più elevata che in altre regioni italiane. **I dati disponibili parlano di un'incidenza di 49/100,000 abitanti in Sicilia contro i 22/100,000 in Italia. Mediamente l'85,2% di questi pazienti hanno avuto un'infezione da HCV a causa della storia di emotrasfusioni e l'80% hanno cronicizzato l'infezione.** Una quota di questi pazienti ha ottenuto una risposta virologica sostenuta con precedenti terapie basate su interferone e ribavirina. Alcuni pazienti, al contrario hanno una infezione da HCV ancora attiva perché non hanno risposto alla precedente terapia o perché non candidabili a terapie basate su interferone e ribavirina a causa della malattia ematologica.

Massimo Bellomo Ugdulena



Specialisti in Talassemia a Palermo si fa alta formazione

Evento promosso dalla Fondazione Cutino

È stata una tre giorni intensa quella che ha visto impegnati, dal 14 al 16 di settembre scorso, sia il personale del Campus di Ematologia Franco e Piera Cutino e altri medici dell'Ospedale "Cervello" di Palermo, sia medici provenienti dai Centri di Talassemia d'Italia. Il corso dal titolo "La Talassemia Major: la pratica clinica nel 2016", è stato promosso dalla Fondazione Franco e Piera Cutino e sponsorizzato da Novartis. I progressi nel trattamento e prevenzione delle complicanze della Talassemia Major, durante questi anni, hanno modificato, in maniera significativa, la prognosi della malattia. È possibile dichiarare che oggi la prognosi dei pazienti con Talassemia Major non è differente da quella della Talassemia Intermedia. La disponibilità di nuovi farmaci, l'introduzione di nuovi chelanti e la possibilità di poter individuare precocemente depositi di ferro parenchimali, sono solo alcune delle cause di questo notevole



Docenti e discenti: foto di gruppo a fine corso

progresso. Il corso ha fornito, attraverso la presentazione di casi clinici, informazioni utili alla pratica clinica. "Ho trovato – dichiara la dottoressa Maddalena Casale del Centro di Talassemia di Napoli – una discussione e una partecipazione attiva, informale e diretta da parte di tutti i partecipanti sulla pratica clinica. Questo ci ha permesso di condividere le nostre esperienze cliniche e di individuare possibili soluzioni alternative." Soddisfazione e apprezzamento sono stati mostrati

dalla dottoressa Caterina Putti del Centro di Talassemia di Padova che ha dichiarato di "aver trovato un'ottima distribuzione di ruoli tra docenti e noi discenti che ci ha permesso un confronto efficace con persone di grande esperienza clinica e di cui abbiamo grande stima. Auspico che in futuro in corsi come questi si possa trattare anche di argomenti riguardanti l'efficacia di alcuni trattamenti curativi come il trapianto di midollo e la terapia genica."

UN FUTURO SENZA TALASSEMIA

Lasciti Testamentari
per l'Associazione Piera Cutino
Un gesto che dura nel tempo

Per saperne di più: sergio.mangano@pieracutino.it - 091.7651825

WWW.PIERACUTINO.IT

Campus di Ematologia Franco e Piera Cutino una concreta speranza di guarigione dalla Talassemia



COME SOSTENERE L'ASSOCIAZIONE PIERA CUTINO

Aiutaci a migliorare la qualità della vita di tanti pazienti talassemici anche un piccolo contributo può essere importante.
A fronte della donazione riceverai gratuitamente il nostro periodico "Il Rosso & il Bianco" che ti terrà informato sulle nostre attività.

Aderire all'Associazione Piera Cutino è semplice:
scegli la quota che desideri devolvere ed effettua il tuo versamento, con la causale
Quota di tesseramento annua.

Quote di Adesione annuali:

BENEFACTORE a partire da 100 euro
SOSTENITORE a partire da 50 euro
ADERENTE BENEMERITO a partire da 25 euro
ADERENTE ONORARIO a partire da 15 euro
ADERENTE a partire da 8 euro
Puoi fare la tua donazione tramite:

CONTO CORRENTE POSTALE

n. 20944906
intestato a: Associazione Piera Cutino Onlus
Via Trabucco 180 – 90146 Palermo;

BONIFICO BANCARIO

intestato a "Associazione per la ricerca Piera Cutino Onlus" presso:

Banca Prossima
Codice IBAN:
IT 37 U 03359 01600 100000000649

Unicredit
CODICE IBAN:
IT 72 S 02008 04627 000300057832

Soltanto grazie alla tua generosità potremo continuare ad alimentare
la speranza di un futuro senza Talassemia. **GRAZIE!**



Editore
Associazione per la Ricerca Piera Cutino Onlus

Direttore
Alessandro Garilli

Direttore Responsabile
Massimo Bellomo Ugdulena

Redazione Tecnico Scientifica

Santa Anna Acuto,
Gianfranca Damiani,
Francesco Dieli,
Rosalba Di Marzo,
Maria Cristina Jakil,

Salvatrice Lauricella,
Aurelio Maggio,
Maria Concetta Renda
Gaetano Restivo

Segreteria di Redazione
Sergio Mangano

Grafica & Impaginazione & Stampa Seristampa

Via Sampolo, 220 - Palermo
Tel. 091 625 43 92
seristampa@seristampa.biz
www.seristampa.biz

Direzione e Redazione
Via Trabucco 180 - PA - Tel. 091 7651825
Fax 091 6880828 - info@pieracutino.it

www.pieracutino.it