

25 Maggio 2013

Caro Presidente e Carissimi Soci dell'ASIMAS,

Con questo breve messaggio desideriamo inviare un affettuoso saluto a tutti i partecipanti all'Assemblea. Come nelle precedenti occasioni, riteniamo che l'Assemblea sia un evento fondamentale per la continua crescita dell'Associazione e per sostenere l'obiettivo primario di mantenere "alta" l'attenzione e l'interesse per la mastocitosi. L'anno trascorso dal nostro ultimo incontro è stato particolarmente problematico per la Sanità italiana, soprattutto per il taglio delle risorse. La mastocitosi non è stata ancora inserita nell'elenco delle Malattie Rare. Questo riconoscimento potrebbe permettere a tutti i pazienti di usufruire di diritti importanti, come l'esenzione per patologia, l'inserimento del dosaggio della triptasi nel tariffario nazionale e la possibilità di percorsi diagnostici e terapeutici personalizzati. Questo per tutti noi rappresenta un traguardo importante da raggiungere e deve essere a nostro avviso l'obiettivo primario da perseguire. Fortunatamente, sembra che il Ministero della Salute possa attuare una ulteriore revisione dei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) cioè delle prestazioni minime che devono essere garantite dalle Regioni su tutto il territorio nazionale; questa revisione potrebbe dare la possibilità di inserimento di qualche nuova malattia rara. E' fondamentale quindi continuare ad essere presenti a livello nazionale come Associazione e, soprattutto, monitorare costantemente la situazione a livello ministeriale. In qualità di Presidente della Società Italiana di Allergologia e Immunologia Clinica, il prof. Triggiani ha

chiesto al Ministero della Salute l'istituzione di un tavolo tecnico permanente sulle Malattie rare in Allergologia, nelle quali rientrerebbe a pieno titolo la mastocitosi.

Come molti di voi sapranno, anche noi del centro di Napoli quest'anno abbiamo trascorso un momento particolare dal punto di vista logistico ed organizzativo in quanto una parte del gruppo si è spostata presso l'Università di Salerno. Dopo alcune difficoltà iniziali, legate all'avvio della nuova struttura, le attività per i pazienti con mastocitosi sono in via di completa attivazione. La donazione ricevuta dall'ASIMAS l'anno scorso è stata fondamentale per l'attivazione di una borsa di studio per aumentare le prestazioni del Centro.

In questo ultimo anno, come stabilito dalla precedente riunione, abbiamo provveduto ad effettuare una verifica dei centri RIMA a distanza di 5 anni. Rispetto ai 33 centri iniziali del 2007, hanno risposto solo 10 centri, oltre ai 4 centri già attivi (Napoli, Verona, Torino, Bologna). Dal questionario, si evince che di questi 10 centri che attualmente seguono pazienti, soltanto 3 hanno contatti con l'Associazione, mentre quasi tutti (9/10) sono iscritti al Registro Italiano. La metà dei centri che hanno risposto sono Unità Operative di Ematologia, mentre 2 sono di Allergologia ed Immunologia, 2 di Dermatologia, 1 è di Pediatria ed un altro di Dermatologia Pediatrica.

Da questi dati emergono alcune necessità quali:

- Aggiornare il sito della RIMA facendolo confluire sul sito dell'ASIMAS;

- Verificare le disponibilità effettive dei Centri in relazione all'esecuzione del dosaggio della triptasi e delle altre metodiche diagnostiche e terapeutiche della mastocitosi;
- creare un contatto tra l'Associazione ed i centri che ancora non la conoscono.

In relazione all'ultimo punto, potrebbe essere utile mettere in contatto un rappresentante locale dell'Associazione con i diversi centri.

Infine, desideriamo darvi alcuni aggiornamenti sulle novità di quest'anno relative all'avanzamento delle ricerche sulla mastocitosi. Innanzitutto, la ricerca si è indirizzata verso due aspetti in particolare: da un lato una migliore caratterizzazione dei sintomi mediatore-dipendenti di tutte le forme della mastocitosi e la valutazione del rischio di reazioni allergiche severe nei pazienti con mastocitosi; dall'altro si è indirizzata verso la ricerca di fattori che possano far prevedere in anticipo l'evoluzione della mastocitosi soprattutto nei pazienti che non hanno lesioni cutanee.

Per quanto riguarda i sintomi mediatore-dipendenti e le diverse manifestazioni cliniche, attualmente si sta rivedendo la classificazione della mastocitosi per cui, accanto alle forme classiche si stanno identificando forme in cui i mastociti, piuttosto che aumentare di numero, siano più attivi nel produrre mediatori. Pertanto, è stato proposto di classificare tutte le patologie del mastocita come Disordini Mastocitari, nel cui ambito, poi, si devono distinguere le diverse tipologie di patologie mastocitarie. Tra queste ultime, si distinguono principalmente la Mastocitosi come entità ben definita, con le diverse varianti (del bambino, cutanea, sistemica, etc.) e le

Sindromi da Attivazione Mastocitaria (MCAS) che sono caratterizzate solo da una marcata attivazione dei mastociti ma non da un maggiore numero di mastociti (come, invece, avviene nella mastocitosi).

In questo ambito, sono stati sviluppati diversi criteri per cercare di identificare precocemente quei pazienti che non hanno manifestazioni cutanee, ma che hanno dei sintomi mediatore-dipendenti molto importanti (come episodi di anafilassi ed ipotensione) e che quindi potrebbero avere una mastocitosi oppure un altro disordine mastocitario. Tra questi vi è il REMA SCORE, sviluppato dal gruppo spagnolo del prof. Escribano, che prende in considerazione diversi fattori di rischio (tra cui il sesso maschile, il dosaggio della triptasi e gli episodi di orticaria ed ipotensione) ed ad ognuno attribuisce un punteggio. In base poi al punteggio totale si può valutare se vi è un alto o basso rischio di avere la mastocitosi e di conseguenza decidere se effettuare la biopsia osteo-midollare. Un altro SCORE per valutare il rischio di mastocitosi, è quello proposto dal gruppo dell'Università di Groningen in Olanda, che prende in considerazione il dosaggio della triptasi come parametro principale e poi la valutazione di alcuni metaboliti dell'istamina, le reazioni anafilattiche alla puntura di insetti e sempre il sesso maschile. Da questi studi e da quelli di altri gruppi, sembra comunque ormai certo che questi parametri sono degli indicatori di un sospetto di mastocitosi nei pazienti che non hanno le lesioni cutanee e possono essere utilizzati per guidare il percorso diagnostico al fine di una diagnosi precoce.

Un altro aspetto importante è stato quello di valutare il rischio di sviluppare sintomi mediatore-dipendenti severi nei bambini con mastocitosi, anche se la prognosi e l'

evoluzione della patologia sono benigni. A tal proposito, sempre il gruppo spagnolo ha effettuato nel 2012 uno studio da cui sembra che anche in questo caso alti livelli di triptasi nel sangue e la marcata estensione delle lesioni cutanee possono rappresentare un rischio per lo sviluppo di sintomi più severi che richiedono una terapia continua o di prevenzione.

Per quanto riguarda, la ricerca di possibili fattori prognostici di evoluzione della mastocitosi sistemica verso forme più aggressive, studi molto recenti indicano che i mastociti delle forme di mastocitosi più gravi esprimono sulla loro superficie un marcatore chiamato CD30. In particolare, mentre nella maggior parte dei casi di mastocitosi indolente i mastociti sono CD30 negativi, il CD30 è espresso abbondantemente nella maggior parte dei mastociti nei pazienti con forme aggressive di mastocitosi. In altre parole, andando a vedere se sui mastociti del midollo c'è questa molecola CD30 siamo in grado di dire se la mastocitosi avrà tenenza ad evolvere ed a peggiorare nel tempo oppure no. Già da alcuni mesi stiamo effettuando nel Centro di Salerno la ricerca del CD 30 sulle biopsie midollari e stiamo avendo risultati molto incoraggianti sulla reale validità di questo marcatore.

Vi segnaliamo infine i risultati interessanti che abbiamo ottenuto in uno studio effettuato tra Napoli e Salerno sull'incidenza di reazioni alle vaccinazioni obbligatorie nei bambini con mastocitosi. Questo studio, attualmente inviato per la pubblicazione dimostra che le vaccinazioni nei bambini con mastocitosi hanno un bassissimo livello di reazioni avverse. Per questo possiamo dire che i nostri piccoli pazienti possono essere vaccinati senza particolari paure od apprensione.

Concludendo, vi vogliamo segnalare che abbiamo aderito alla proposta di realizzare un opuscolo divulgativo per medici e pazienti ed abbiamo fornito del materiale informativo da inserire nell'opuscolo.

Ma c'è ancora tantissimo da fare ed è fondamentale che l'interazione tra pazienti e medici continui. Per tale motivo, consapevoli delle difficoltà che in questo particolare momento politico e sociale viviamo, vi esortiamo a continuare il percorso intrapreso in questi anni grazie all'impegno, alla determinazione ed alla passione che tutti voi avete donato finora.

Con tale auspicio, vi porgiamo i nostri saluti e vi auguriamo un buon e proficuo inizio dei lavori!

A nome di tutto il gruppo di Salerno e Napoli,

Massimo Triggiani, Diomira Magliacane ed Angelica Petraroli