

MILANO- CENTRO HUMANA
RIUNIONE GDL INSUFFICIENZE MIDOLLARI – 9.10.13
VERBALE

Presenti: Marta Pillon, Simone Cesaro, Ugo Ramenghi, Paola Saracco, Paola Quarello, Baldo Martire, Piero Farruggia, Alessandra Macaluso, Federico Verzegnassi, Giovanna Russo, Fabio Tucci, Carlo Dufour, Francesca Fioredda, Johanna Svahn, Lucia Notarangelo, Titti Lucarelli, Roberta Ghilardi, Anna Savoia, Daniela Onofrillo, Angelica Barone, Carlotta Botto, Maria Elena Cantarini, Saverio Ladogana, Matteo Maruzzi, Laura Lo Valvo, Giuseppe Menna, Nadia Mirra, Elena Mastrodicasa, Laura Luti, Elena Nicchia, Chiara Greco.

Assenti Giustificati: Anna Paola Iori.

Inizio lavori ore: 11.00

- P. Quarello espone i dati relativi agli studi molecolari in corso nei pazienti affetti da BDA ed illustra il miglioramento dei risultati di identificazione del difetto genetico dopo introduzione della MPLA (*Multiplex ligation-dependent probe amplification*) nonché la possibile utilità come test di screening iniziale del rapporto 28S/18S. I rappresentanti dei Centri partecipanti alla riunione odierna si impegnano ad inviare a Torino i campioni in Litio-eparina dei pazienti già inquadrati come affetti da DBA: le provette dovranno essere spedite il lunedì. Riguardo l'aggiornamento dei dati relativi ai soggetti arruolati nel Registro DBA di Torino si informa della mancanza di dati relativa a circa 60 pazienti (in carico a 12 Centri AIEOP). Saverio Ladogana informa che verranno al più presto integrati i dati relativi al Centro di San Giovanni Rotondo. Riguardo i Centri di Pavia, Roma BG e Napoli II Università si decide che Piero Farruggia contatterà Chiara Cugno (Pavia) e Silvio Perrotta (Napoli) mentre Ramenghi/Saracco contatteranno Roma BG: l'arruolamento ai fini della produzione del paper verrà comunque concluso in data 31.12.2013. Alla conclusione dei lavori Chiara Cugno, contattata telefonicamente, conferma che si adopererà per l'invio dei dati.
- Dufour-Saracco-Lucarelli-Onofrillo-Barone-Verzegnassi: informazioni sullo stadio di avanzamento dell'aggiornamento delle LG – A. Aplastiche Acquisite dopo la Consensus conclusasi nel precedente incontro del GdL. Vengono definiti alcuni dettagli minori (ordine di preferenza per i trattamenti sperimentali, impostazione della bibliografia, inserimento della parte relativa ai cloni PNH come appendice alla parte diagnostica etc). Paola Saracco informerà il responsabile del gruppo di lavoro AIEOP TMO (Arcangelo Prete) che nelle nuove LG-AA è presente una parte relativa al TMO della quale si sono specificatamente occupati colleghi di comprovata esperienza nel settore trapianti di midollo. Il gruppo decide, su proposta di Carlo Dufour, che la versione in lingua inglese verrà sottoposta in I battuta ad Hematologica.
- F. Tucci: Report dal Meeting S.C.N.I.R. 2013 di Palermo: alle nazioni partecipanti al Registro si sono aggiunte Romania e Estonia. L'Italia figura al terzo posto come numero di pazienti arruolati. Sembra esserci, rispetto al passato, una tendenza a prescrivere dosi un po' ridotte di G-CSF. Vengono presentati dati relativi alla XLN e la nuova informazione, fornita da Karl Welte, riguardante la mutazione di RUNX1 come verosimile 2° hit (dopo la mutazione del GCSF-R) della progressione della SCN verso MDS/LA
- P. Farruggia: proposta di studio retrospettivo multicentrico sulla Sindrome di Pearson, concordata con Andrea di Cataldo (Catania). Viene mostrata, in versione stampata, una scheda reclutamento dati. Fra i casi siciliani (4), quelli di Genova (2), di Torino (2), di Bari

(1-2) e di Bologna (1), sembra possibile derivare una analisi su 10-12 casi che potrebbe costituire uno dei report con casistica più numerosa sulla Sindrome di Pearson.

- P. Farruggia: presenta 2 slides relative ad una analisi svolta sui 48 casi di neutropenia autoimmune verificatisi a Palermo in 10 anni. Si decide di non proseguire con la preparazione di un lavoro basato sulla casistica del singolo centro e di integrare i dati disponibili con quelli provenienti dal Registro Italiano ai fini di ottenere una casistica più numerosa. Lucia Notarangelo si impegna a fornire inoltre i dati relativi ai pazienti di Brescia affetti da AIN e non ancora inseriti nel Registro. Il numero finale dei pazienti analizzabili potrebbe aggirarsi intorno a 200.
- J. Svahn: aggiornamento dei dati del registro FA e paper “in progress”. I dati clinici riguardano un centinaio di pazienti suddivisi sulla base di uno Score fenotipico disegnato dal gruppo di Genova. E’ presentata anche una analisi dettagliata effettuata su 11 pazienti affetti da MDS/LA. Johanna informa che la versione definitiva del paper dovrebbe essere pronta entro la fine dell’anno.

Termine della prima parte dei lavori alle ore 13:40

Pomeriggio: inizio lavori alle ore 14.20

- Chiara Greco ed Elena Nicchi illustrano l’applicazione della tecnica ion torrent nella diagnosi di Anemia di Fanconi. E’ in fase avanzatissima la validazione della tecnica, che appare più che promettente al fine di fornire una diagnosi del difetto molecolare in tempi più brevi e costi più contenuti rispetto al sequenziamento tradizionale. Viene infine condivisa dal gruppo una composizione dell’authorship di questo tipo per i 2 lavori su AF (molecolare/Savoia e clinico/Svahn): in entrambi i lavori verranno inseriti il medico referente dei Centri che hanno fornito almeno 3 casi; il medico referente dei Centri che hanno fornito 1 oppure 2 casi verrà inserito nell’authorship di uno solo dei due lavori. Il lavoro sulla genetica della AF è in fase avanzatissima di preparazione e dovrebbe essere sottoposto entro un mese circa: il target individuato, su proposta di Anna Savoia, dovrebbe essere Human Mutation.
- F. Fioredda: aggiornamento dei dati del Registro Italiano Neutropenie e paper “in progress”. Migliora in modo costante l’arruolamento dei pazienti nel Registro. Si discute della possibilità di “alleggerire” in alcune parti la scheda di registrazione iniziale. Francesca presenta poi i dati relativi alla sua presentazione orale all’ultimo meeting EHA. Si tratta di dati molto dettagliati relativi a 21 pazienti con SCN. Il gruppo aderisce all’idea che il materiale è sufficiente per un paper da sottoporre in I battuta al BJH.

Alle ore 16.20 si concludono i lavori.