

MILANO- CENTRO HUMANA
RIUNIONE GDL INSUFFICIENZE MIDOLLARI – 19.02.14
VERBALE

Presenti: Marta Pillon, Simone Cesaro, Ugo Ramenghi, Paola Saracco, Paola Quarello, Baldo Martire, Piero Farruggia, Alessandra Macaluso, Giovanna Russo, Fabio Tucci, Francesca Fioredda, Johanna Svahn, Lucia Notarangelo, Daniela Onofrillo, Angelica Barone, Carlotta Botto, Maria Elena Cantarini, Saverio Ladogana, Laura Lo Valvo, Giuseppe Menna, Elena Mastrodicasa, Laura Luti, Elena Nicchia, Angela Maria Petrone, Andrea Finocchi, Jessica Serafinelli, Federica Beccagutti,, Marina Lanciotti, Paola Corti, Marta Verna, Chiara Cugno, Fabio Timeus.

Assenti Giustificati: Anna Paola Iori, Federico Verzeznassi, Carlo Dufour, Titti Lucarelli, Anna Savoia, Sonia Bonanomi.

Inizio lavori ore: 11.00

- P. Saracco, A. Barone, D. Onofrillo, P. Farruggia: presentazione delle linee guida per le AA in età pediatrica appena pubblicate sul sito AIEOP. Discussione preliminare sulle future pubblicazioni. Onofrillo e Barone (che contatteranno Verzeznassi e Lucarelli) entro un mese invieranno a Ugo Ramenghi una versione abbreviata delle LG che verrà da questi avviata alla pubblicazione su Medico e Bambino (rivista che ha già fornita una disponibilità di massima). Il gruppo concorda poi sulla proposta di Farruggia di affidare a Dufour la preparazione del futuro lavoro in lingua inglese: la autorship sarà limitata in questo caso a chi ha effettivamente partecipato alla realizzazione delle LG ed alle relative votazioni. Dufour e Saracco saranno il primo e l'ultimo nome del paper: su proposta di Fioredda Farruggia figurerà come *equally contributing author*.
- S. Cesaro: Proposta di Consensus su diagnosi, monitoraggio e trattamento del clone PNH in età pediatrica. Il gruppo discute della fattibilità del lavoro alla luce anche della rarità della patologia. Fabio Timeus, esperto della materia (su cui ha realizzato numerose pubblicazioni) si raccorderà a Cesaro e, entrambi, verificheranno le modalità di espletamento dello studio: allo scopo verrà coinvolto, come rappresentate del mondo degli adulti, il dott Risitano. Verrà anche realizzata una scheda da far circolare presso i centri AIEOP tramite la quale si procederà ad un censimento dei pazienti pediatrici affetti da PNH.
- P. Farruggia/A. Macaluso: comunicazioni iniziali sullo studio retrospettivo riguardante le Neutropenie Autoimmuni. Il GdL suggerisce di valutare soprattutto le forme primitive, in considerazione del fatto che la reale incidenza delle forme "secondarie" è certamente sottostimata.
- P. Farruggia/A. Macaluso: comunicazioni iniziali sullo studio retrospettivo multicentrico sulla Sindrome di Pearson. Pervenute 9 schede, si resta in attesa di quelle relative a pazienti che sono o sono stati seguiti presso i Centri di Pisa, Torino, Genova e Monza e delle eventuali altre che si dovessero rendere disponibili. Dovrebbe essere raggiunto un numero complessivo di circa 12-13 pazienti che potrebbe costituire la casistica più numerosa mai descritta.

- E. Nicchia: aggiornamento sullo stato del lavoro "Molecular analysis of Fanconi anemia: the experience of the Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology": il paper è stato accettato per la pubblicazione su Hematologica. Viene poi fornito un aggiornamento relativo ai dati di screening dello studio dei geni FA tramite piattaforma Ion Torrent.. E' ancora in corso la definitiva validazione della tecnica, che sembra presentare, oltre una grande affidabilità, il vantaggio di poter abbattere costi e tempi di esecuzione dell'esame
- J. Svahn: aggiornamento del registro FA. Paper "in progress" sui dati relativi a 97 pazienti, inclusi fino a marzo 2013. Iniziale evidenza di possibili e assai interessanti correlazioni genotipo fenotipo.
- Marta Pillon espone 2 casi clinici molto interessanti: 1) paziente di 25 anni, sottoposta a BMT per Anemia di Fanconi a 4 anni di vita, e che adesso si è scoperta verosimilmente affetta da Beckwith-Weidemann Syndrome; 2) paziente gestita insieme a Lucia Notarangelo e risultata affetta da SCN-ELANE mutata che non sembrerebbe avere una storia infettiva significativa e che mostrerebbe una risposta assente al GCSF al dosaggio di 10 mcg/kg/die. Il gruppo fornisce alcuni pareri sul management del caso (fra cui di verificare la eventuale risposta a dosi più alte di GCSF nonché di escludere in maniera definitiva la possibilità che si tratti di una Neutropenia Ciclica).
- Fabio Tucci espone il caso di una famiglia particolare. Bambina con S. Di Sotos che, in corso di chemioterapia per LH, presenta importanti tossicità: il DEB, effettuato in loco, risulta negativo. Poco dopo il fratello di 12 anni sviluppa una pancitopenia Il DEB test, questa volta effettuato al Galliera, risulta positivo in entrambi (ed è in corso su un terzo fratello apparentemente sano). Il gruppo consiglia, per la bambina, di non effettuare RT ma di proseguire il trattamento con MRD (dal fratello sano HLA compatibile se il DEB risultasse, come probabile, negativo) e di valutare l'ipotesi MUD per il fratellino aplastico.

Pomeriggio: ore 14.30 - 16.30

- F. Fioredda: aggiornamento sullo stato del lavoro "Natural history of patients affected by severe congenital neutropenia: data from the Italian Neutropenia Registry" (inviato ad Am J Hematology) e sui dati del Registro Italiano Neutropenie. Viene sollecitato l'invio da parte dei Centri delle schede relative al 2013.
Viene poi condivisa con il gruppo una "semplificazione" delle schede dei pazienti inseriti nel Registro.
Si individua poi in Simone Cesaro la figura che possa fungere da collegamento con i responsabili del registro SDS, anche ai fini di migliorare e possibilmente implementare la acquisizione ed archiviazione dei dati ematologici dei pazienti (in atto non inclusi nel Registro Italiano Neutropenie).
Viene infine fatta la proposta di un eventuale lavoro relativo ai casi di ALPS, partendo dalla settantina di pazienti già studiati a Genova. Il GdL accoglie la proposta. Fioredda invierà una scheda con il progetto di studio dove verranno riportati i criteri per l'arruolamento dei pazienti e un file, strutturato sulla base di quello già usato al Gaslini, dove i Centri aderenti allo studio inseriranno i dati relativi ai propri pazienti. Fioredda avvierà inoltre la procedura per l'approvazione dello studio da parte del proprio comitato etico.
- P. Quarello: informazioni relative al registro DBA e paper "in progress". I dati attualmente in possesso del Registro, sia per la numerosità (più di 200) che per la qualità, configurano la possibilità di redigere un paper di alta qualità. Viene anche esplorata la possibilità di scrivere più lavori: in particolare il dato relativo a 5 pazienti nati da gravidanze di donne già affette da DBA potrebbe costituire la base per un apposito e specifico paper.
- C. Botto: informazioni relative allo studio sul rapporto 28s/18s nell'ambito dell'RNA ribosomiale dei pazienti affetti da DBA. Lo studio si presenta di estremo interesse anche perché potrebbe costituire una utile e rapida metodica di screening dei pazienti sospetti per

DBA. Il gruppo di Torino intende produrre un ulteriore incremento del campione per poi proseguire con la stesura del paper in tempi brevi.

Alle ore 16.20 si concludono i lavori.