

MILANO – OSTELLO BURIGOZZO, 15.10.14
RIUNIONE GdL INSUFFICIENZE MIDOLLARI

VERBALE

Presenti: Marta Pillon, Simone Cesaro, Ugo Ramenghi, Paola Saracco, Paola Quarello, Baldo Martire, Piero Farruggia, Alessandra Macaluso, Carlo Dufour, Fabio Tucci, Francesca Fioredda, Lucia Notarangelo, Daniela Onofrillo, Angelica Barone, Anna Savoia, Maria Elena Cantarini, Saverio Ladogana, Laura Lo Valvo, Giuseppe Menna, Andrea Finocchi, Paola Corti, Marta Verna, Titti Lucarelli, Federico Verzegnassi, Fabio Timeus, Giovanna D'Amico, Roberta Ghilardi, Laura Luti, Elena Mastrodicasa, E. Cannata, Elena Palmisani, Nadia Mirla, Jessica Serafinelli, Walter Barberi.

Mattino: ore 10.30 - 13.30

- C. Dufour: presentazione iniziale del paper relativo alle linee guida per le AA in età pediatrica. Su proposta di Dufour il GdL individua come rivista target l'American Journal of Haematology. Si concorda anche una piccola modifica nel testo in cui viene classificata come appropriata, in determinate situazioni, anche la scelta di un MUD in I battuta
- C. Dufour: aggiornamento dei dati del registro FA e presentazione relativa al paper "clinico". Nell'authorship di questo lavoro "clinico" verranno inseriti i rappresentanti di tutti i Centri che abbiano inviato almeno un paziente. Vengono poi presentate alcune curve di sopravvivenza da cui si evince come l'OS appaia superiore in pazienti AF non trapiantati vs trapiantati.
- S. Cesaro-F. Timeus: presentazione dello studio Retrospettivo-Osservazionale su diagnosi, monitoraggio e trattamento del clone PNH in età pediatrica ed adolescenziale. Il GdL suggerisce una modifica marginale alle schede presentate da Simone Cesaro e che erano state redatte con il contributo di Farruggia e Timeus. Si concorda che, dopo invio delle schede ai Centri AIEOP, la data limite per la centralizzazione delle stesse sarà il 15.2.14.
- P. Farruggia/A. Macaluso: comunicazioni sullo studio retrospettivo multicentrico sulle Neutropenie Autoimmuni. Vengono presentate alcune slides contenenti i punti più salienti di uno studio preliminare sui pazienti con Neutropenia autoimmune presenti nel Registro (170 AIN e 16 autoimmuni secondarie). Dietro suggerimento di Marta Pillon si individua Pediatrics come potenziale rivista Target. Si resta in attesa dei dati di 3 Centri.
- P. Farruggia/A. Macaluso/M. Pillon: comunicazioni sullo studio retrospettivo multicentrico sulla Sindrome di Pearson. Vengono presentate alcune slides contenenti i punti più salienti di uno studio preliminare sugli 11 pazienti diagnosticati in Italia negli ultimi 20 anni. Si individua Pediatrics come potenziale rivista Target. Si resta in attesa di alcuni chiarimenti dei pazienti provenienti da 3 Centri.
- Aggiornamento sul sito AIEOP della documentazione del GdL. Vengono prese dal GdL una serie di decisioni relative alla organizzazione delle pubblicazioni e del materiale disponibile sul sito. In particolare viene deciso che, relativamente al Registro delle AA trattate con IST, Paola Saracco si occuperà di predisporre uno studio volto ad esaminare il followup a medio e lungo termine dei pazienti trattati con IST. La proposta preliminare verrà discussa al GdL

nel corso del prossimo incontro. Francesca Fioredda si occuperà di realizzare un aggiornamento delle LG per le neutropenie da inserire nel sito.

- Fabio Tucci: presentazione dei dati più rilevanti proposti durante il meeting annuale dello SCNIR (Hannover, 20-21 Settembre 2014). Viene in particolare sottolineato come Karl Welte abbia posto una indicazione al BMT nel caso in cui un paziente affetto da SCN presenti, oltre a mutazione del G-CSFR, anche mutazione di RUNX1: in particolare questa indicazione è ancora più forte in caso di comparsa di trisomia 21 o monosomia 7. Vengono inoltre presentati i dati più salienti alle due nuove mutazioni causa di SCN identificate dal gruppo di Donadieu (con la collaborazione di C. Klein) e di David Dale.
- F. Fioredda: aggiornamento dei dati del Registro Italiano Neutropenie. Sono passati 10 anni dalla costruzione del registro e si verifica un costante incremento dei casi registrati.

Pomeriggio: ore 14.30 - 16.30

- F. Fioredda: ALPS, proposta di raccolta dati/creazione rete nazionale. Dopo dibattito il GdL approva la proposta di studio che includerà inizialmente solo i pazienti con ALPS e con forme ALPS like (definite secondo criteri identificati durante la discussione). Fioredda si occuperà di predisporre la scheda raccolta dati che verrà inviata a tutti i Centri AIEOP.
- P. Quarello/U. Ramenghi: informazioni relative al registro DBA e paper “in progress”. Ramenghi informa della indisponibilità da parte di alcune Nazioni Europee alla creazione di un registro DBA europeo. In atto il Registro Italiano arruola 213 pazienti con età media alla diagnosi 2.6 mesi. Il paper relativo ai dati del Registro è quasi pronto e verrà in tempi brevi proposto per la pubblicazione.
- P. Quarello/U. Ramenghi: aggiornamenti relativi allo studio sul rapporto 28s/18s nell’ambito dell’RNA ribosomiale dei pazienti affetti da DBA. Viene presentato il dato nuovo relativo alla presenza di un picco del 32s nei pazienti con mutazioni a carico di RPL. Lo studio verrà completato con un’ulteriore implementazione dei pazienti e con un possibile inserimento di soggetti “controllo” affetti da altre ribosomopatie (per es. SDS).
- P. Corti/M. Verna/G. D’Amico: aggiornamento relativo allo studio relativo alle indagini molecolari svolte sui BM dei pazienti con SDS. Vengono presentati alcuni dati relativi alle caratteristiche delle cellule mesenchimali dei pazienti affetti da SDS. Lo studio è aperto all’arruolamento dei pazienti ma viene richiesta l’approvazione del comitato etico locale.

La riunione si chiude alle 16.30.