

Giornate **AIEOP**

GdL Immunodeficienze

Raffaele Badolato

RIMINI

Hotel Savoia

Clinica pediatrica dell'Università degli Studi di Brescia, ASST
Spedali civili, Brescia

13-14 aprile 2026

GdL Immunodeficienze

RAFFAELE BADOLATO, ASST Spedali Civili

- Mattia Algeri ,Ospedale Bambino Gesù
- Giorgio Costagliola, Pisa – Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana
- Marinella Licciardello, Catania – AOU Policlinico ‘Rodolico-San Marco’
- Samuele Naviglio, Trieste – Ospedale Burlo Garofalo
- Viviana Moschese, Ospedale: Roma-Università Tor Vergata
- Annarosa Soresina, Brescia – ASST Spedali Civili

Consulenti

- Fabio Candotti, Losanna – CHUV, Centre hospitalier universitaire vaudois
- Luigi Daniele Notarangelo, Bethesda – National Institute of Health
- Fulvio Porta, Brescia – ASST Spedali Civili
- Alessandro Segato, Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP)

Disclosures of Name Surname

Company name	Research support	Employee	Consultant	Stockholder	Speakers bureau	Advisory board	Other
Pharming			x			x	
X4 Pharma			x			x	
Norgine			x				
MSD			x				

Attività GdL Immunodeficienze

Protocolli Ipinet > Raccomandazioni

```
graph TD; A[Protocolli Ipinet > Raccomandazioni] --> B[Studio osservazionale Immunodeficienze]; B --> C[Progetti di ricerca];
```

Studio osservazionale Immunodeficienze

Progetti di ricerca



Revisione dei protocolli

**Protocollo Immunodeficienze primitive:
Studio osservazionale**



Nov 1999

Marzo 2025

Studio

Raccomandazioni cliniche





Raccomandazioni di diagnosi e terapia	Anno di realizzazione	Responsabili delle Raccomandazioni
XLA	1999	A.Plebani, V. Lougaris
CGD	2000	D.De Mattia, B. Martire
CVID	2001	I.Quinti, C. Milito
THI	2002	V. Moschese
AAR	2003	A. Plebani, V. Lougaris
WAS	2004	L.D. Notarangelo, A. Soresina
Sdr Delezione 22	2005	P. Rossi, C. Cancrini
AT	2007	M. Fiorilli, L. Chessa, A. Polizzi
IPEX	2009	R. Bacchetta, E. Gambineri
Difetto Selettivo IgA	2010	A. Pession
Sdr Iper IgE	2013	R. Badolato, C. Pietrogrande
SCID	2016	C. Pignata, E. Cirillo
Hyper IgM Syndromes	2022	R. Badolato, A.Aiuti

Raccomandazioni IPINet (metodologia ERN-RITA)



Screening e condizioni target



Screening neonatale per SCID



Sindrome con iper-IgE



Sindrome con delezione 22q11

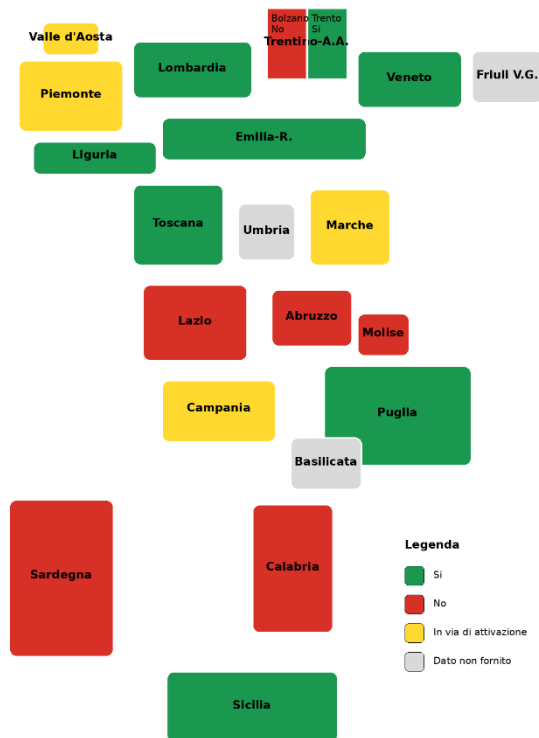
Ottobre 2024



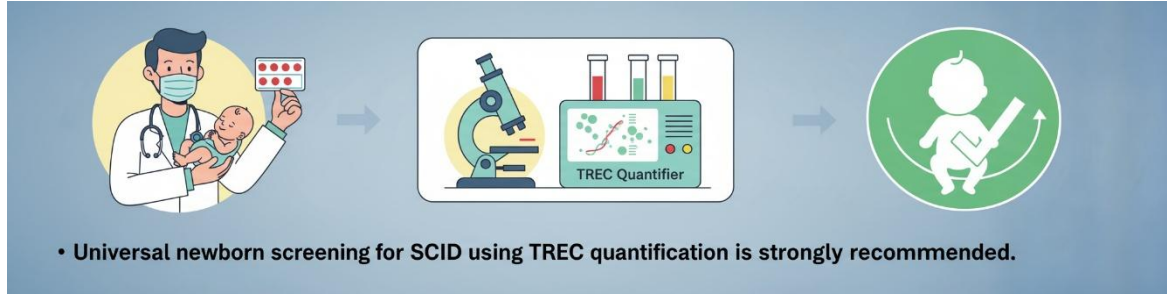
SIP

Marzo 2026

Screening neonatale SCID



AIEOP



Recommendation 1 – SCID

Universal Newborn Screening

- **Universal newborn screening for SCID using TREC quantification is strongly recommended.**
- Evidence: A | Strength: 1 (Strong)
Rationale: Early detection enables timely HSCT/gene therapy, improving survival.
- *References: Kwan A, JAMA 2014; Puck JM, JACI 2007; Amatuni G, J Pediatr 2017*



Interpret TREC-based screening in preterm (<37 wks) infants cautiously

37 WEEKS

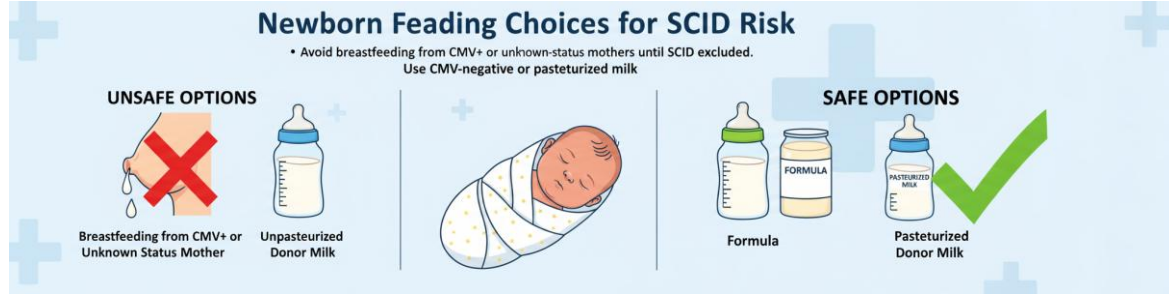
Repeat testing ≥ 37 wks corrected age to avoid false positives

Recommendation 2 – Screening in Premature Infants

- **Interpret TREC-based screening in preterm (<37 wks) infants cautiously.**
Repeat testing ≥ 37 wks corrected age to avoid false positives.

- Evidence: B | Strength: 2 (Moderate)
Rationale: Transient lymphopenia can mimic SCID; retesting improves accuracy.

- *References: Gaviglio A, Int J Neonatal Screening 2023; Blom M, J Clin Immunol 2020*



Recommendation 3 – Breastfeeding and Maternal CMV

- **Avoid breastfeeding from CMV+ or unknown-status mothers until SCID excluded.
Use CMV-negative or pasteurized milk.**

- Evidence: B | Strength: 1 (Strong)
Rationale: Prevents life-threatening CMV transmission in SCID infants.

- *References: Atkinson AL, JACI 2019; Meyts I, Front Immunol 2021*

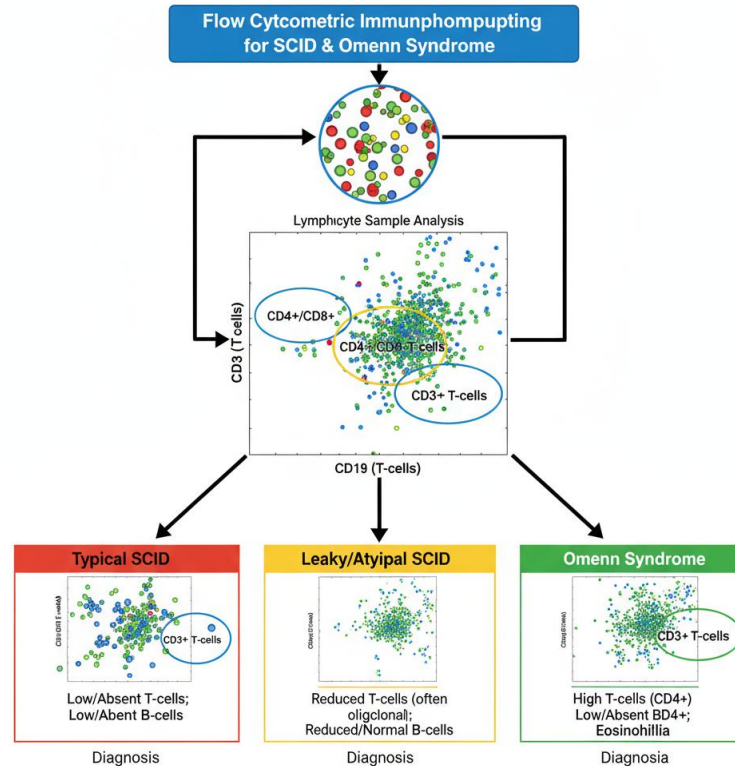
Recommendation

4 – Diagnosis

- **Flow cytometric immunophenotyping (T, B, NK naive T) is mandatory. Defines typical, leaky/atypical SCID, or Omenn syndrome.**

- Evidence: A | Strength: 1 (Stro Rationale: Accurate phenotypic and functional assays guide molecular diagnosis.)

- *References: Dvorak CC, JACI 2023*



Attività GdL Immunodeficienze

Protocolli Ipinet > Raccomandazioni

```
graph TD; A[Protocolli Ipinet > Raccomandazioni] --> B[Studio osservazionale Immunodeficienze]; B --> C[Progetti di ricerca];
```

Studio osservazionale Immunodeficienze

Progetti di ricerca

Studio osservazionale IPInet

- Studio Ipinet: dataset raccolta dati
- Comitato etico
- Standardizzazione immunofenotipo
- VCS- Pannello diagnosi/trattamento Immunodeficit
- Genetica immunodeficienze
- Transizione

Studio osservazionale IPInet

- Studio Ipinet: dataset raccolta dati
- Comitato etico
- VCS- Pannello diagnosi/trattamento Immunodeficit
- Standardizzazione immunofenotipo
- Genetica immunodeficienze
- Transizione



Pazienti registrati nel Mod. 1.01

Immunodeficienza	Numero pazienti
ATASSIA-TELANGECTASIA	88
Agammaglobulinemia X-recessiva (XLA)	191
Agammaglobulinemia autosomica recessiva (AAR)	36
Agranulocitosi genetica	31
Deficit selettivo di IgA	997
Discheratosi congenita	17
Immunodeficienza comune variabile (CVID)	1.003
Immunodeficienza severa combinata (SCID)	332
Ipogammaglobulinemia transitoria dell'infanzia (THI)	145
Malattia granulomatosa cronica (CGD)	165
SINDROME DA IPER-IGE	41
Sindrome IPEX	5
Sindrome da Delezione 22	498
Sindrome da IPER-IGE	14
Sindrome di Chediak-Higashi	14
Sindrome di Wiskott Aldrich (WAS)	154
Sindrome linfoproliferativa autoimmune (ALPS)	35
Tot.	3.766



Errori congeniti dell'immunità: nuove prospettive per il futuro

Implementazione della Rete Italiana per la diagnosi avanzata e il trattamento specifico di errori congeniti dell'immunità



Ministero della Salute

Direzione generale della ricerca e dell'innovazione in sanità

PNRR: M6/C2_CALL 2022 Full Proposal



Finanziato
dall'Unione europea

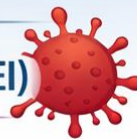
NextGenerationEU

Project Code: PNRR-MR1-2022-12376594

Call section: Malattie Rare



Studio IPINet-AIEOP Sugli Errori Congeniti dell'Immunità (IEI)



Malattie genetiche rare che compromettono il sistema immunitario



Infezioni



Autoimmunità

La Banca Dati Nazionale



Obiettivi Principali



Stima Prevalenza
e Incidenza



Analisi Genotipo-Fenotipo



Monitoraggio Esiti Clinici



Qualità di Vita dei Pazienti



Collaborazione
Europea



ESID



ERN-RITA



Studi clinici e Ricerca Genetica

ESID registry



ERN RITA

ritaRegistry

ERN RITA GENERAL ASSEMBLY - MARCH 2026

DATA TO BE COLLECTED

Common Data Elements	
Informed consent	Informed consent
	Date consent
	Consent options
Personal information	Year of birth
	Month of birth
	Biological sex
Patient status	Patient alive or dead
Care pathway	Date of first contact with HCP
Disease history	Moment of symptom onset
	Moment of diagnosis
	Diagnosis
Diagnosis	Diagnosis (ORPHA code)
	OMIM code (if available)
	HGVS code (if available)
Research	Biosample availability

Brescia [Spedali Civili]



Welcome to **IPinet** study



Test User

Principal Investigator



Agenda



Administration



Audit Trail



Data extraction



CRF



Discrepancy Notes



Profile



Logout



CRF



Open blank CRF



Open Annotated CRF

eCRF Grid icons legend

Add Treatment

Add visit

Add CRF

Change status

Users



IT-01-031-TEST

Registration

Registration

Diagnoses and Treatments

Quality of life

Popolazione pediatrica

Popolazione adulta

Select an event from subject list

CRFs for event: Registration

Patient and Consent Form

Not started



IT-01-027-TEST

IT-01-026-TEST

Registration

Diagnoses and Treatments

Patient characteristics

Treatments

Follow Up [1]

Follow Up [2]

[↑ Add Treatment](#)[📁 Add visit](#)[📄 Add CRF](#)[⌚ Change status](#)[📄 Open blank CRF](#)[📄 Open Annotated CRF](#)[📄 Open casebook](#)[📄 Download Audit Trail PDF](#)

CRFs for event: Patient characteristics

 New IEI Diagnosis	Completed					
 Concomitant Diagnosis	Not started					
 Clinical manifestation	Completed					
 Blood count, Lymphocytes, Immunoglobulins	Completed					
 Malignancy	Completed					
 Bacterial Infections	Completed					
 Other Infections	Completed					
 PCR details	Completed					
 Lymphoid Malignancies	Completed					
 Other Malignancies	Completed					

[Registration](#)[Diagnoses and Treatments](#)[Patient characteristics](#)[Treatments](#)[Follow Up \[1\]](#)[Follow Up \[2\]](#)[Add Treatment](#)[Add visit](#)[Add CRF](#)[Change status](#)[Open blank CRF](#)[Open Annotated CRF](#)[Open casebook](#)[Download Audit Trail PDF](#)

CRFs for event: Treatments

HSCT	Completed					
Solid Organ Transplantation	Completed					
Thymus Transplantation	Completed					
Gene therapy	Completed					
Splenectomy	Completed					
Immunoglobulin replacement	Completed					
Immune modifying treatments	Completed					

Registration

Diagnoses and Treatments

Patient characteristics

Treatments

Follow Up [1]

Follow Up [2]

↑ Add Treatment

📅 Add visit

📄 Add CRF

⌚ Change status

📄 Open blank CRF

📄 Open Annotated CRF

📄 Open casebook

📄 Download Audit Trail PDF

CRFs for event: Follow Up [1]

📄 Follow up documentation	Completed	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Latest / Current visit	Started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Concomitant Diagnosis	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Bacterial Infections	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Malignancy !	Completed	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Lymphoid Malignancies	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Other Malignancies	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Blood count,Lymphocytes,Immunoglobulins	Completed	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 PCR details	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Immunoglobulin replacement	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️
📄 Way to diagnosis	Not started	📄	📄	🖨️	📄	⬇️

Users

- ▶ IT-01-023-TEST
- ▶ IT-01-022-TEST
- ▶ IT-01-021-TEST
- ▼ IT-01-020-TEST

▶ Registration

▼ Diagnoses and Treatments

Patient characteristics

Treatments [1]

Treatments [2]

Follow Up [1]

Follow Up [2]

Follow Up [3]

Death

Add visit

SUBJECT

IT-01-030-TEST

SELECT A GROUP

Diagnoses and Treatments

SELECT A VISIT

Phase

Follow Up

Death

Save

① eCRF Grid Icons legend

- ↑ Add Treatment
- ! 📄 Add visit
- 📄 Add CRF
- ⌛ Change status

- 📄 Open blank CRF
- 📄 Open Annotated CRF
- 📄 Open casebook
- 📄 Download Audit Trail PDF

Users

📁 Registration

Diagnoses and Treatments

▸ Quality of life

▼ IT-01-030-TEST

▸ Registration

▸ Diagnoses and Treatments

▼ Quality of life

📁 Popolazione pediatrica

📁 Popolazione adulta

▸ IT-01-029-TEST

▼ IT-01-028-TEST

▸ Registration

Diagnoses and Treatments

▸ IT-01-027-TEST

Pagina 1 / 2

Select an event from subject list

Add CRF

SUBJECT

GROUP

SELECT A VISIT

SELECT FORM

- Gene therapy
- HSCT
- Solid Organ Transplantation
- Splenectomy
- Thymus Transplantation

Lymphocytes, Immunoglobulins

Not started

Not started

Users



Registration

Diagnoses and Treatments

Quality of life

IT-01-030-TEST

Registration

Diagnoses and Treatments

Quality of life

Popolazione pediatrica

Popolazione adulta

CRFs for event: Popolazione pediatrica

PedsQLTM 4.0 SF15 Generic Core Scales	Not started
Child Behavior Check List (CBCL) - questionario per il genitore/tutore	Not started
Youth Self Report - questionario per il ragazzo	Not started

CRFs for event: Popolazione adulta

CVID QoL Questionnaire	Not started					
Symptom Checklist-90-R	Not started					

VCS: Pannello diagnosi/trattamento Immunodeficit

VCS virtual consultation system CINECA

Home > Case list > Clinical case

Search ...

Actions | Andrea Rossi GDE

Data Entry

+ New Case

Sites

Data Analysis

Clinical case

CASE REPORT FORM VCS PID

Date of compilation*

AIEOP/IPINET CENTER

Center*

Responsible*

e-mail*

PATIENT DATA

Surname* (initials)

Name* (initials)

Date of birth*

Nationality*

Ethnicity*

FAMILY HISTORY of

PID*

Autoimmunity*

Malignancy*

Other*

Click here to enter a new case

VCS: Pannello diagnosi/trattamento Immunodeficit



CPMS 2.0 - CARE



CPMS 2.0

Clinical Patient Management System

Login

To access this system, you need an EU Login account. Click [here](#) to create one, if needed

Clinical Patient Management System (CPMS)

The CPMS is a secure and fully GDPR compliant IT platform aiming to facilitate the cross-border discussion of rare clinical cases.

The platform is supervised by the Directorate General for Health and Food Safety (DG SANTE) of the European Commission and funded under the EU4Health Programme.

The CPMS 2.0 is open source, distributed under the EUPL license.

About Us

The European Reference Networks (ERNs) are cross-border networks that bring together EU reference hospitals to tackle rare, low prevalence and complex diseases and conditions requiring highly specialised healthcare.

Help & Support

[Getting set-up and logged into CPMS 2.0](#)
[EU Login dual factor authentication set-up](#)

[Frequently asked questions](#)
[Supporting documents](#)

Standardizzazione immunofenotipo di I e II livello

Coordinatore: Rita Carsetti, Marco Chiarini

Raffaele De Palma

Daniele Moratto (BS)

Dr.ssa Carraro

Dr.ssa Ferrua

Raffaele Badolato

Laura Porretti (Milano Policlinico)

Elena Trombetta (Milano (Policlinico))

Caterina Cancrini

Roberta Lazzari (Lecce)

Irene D'alba (Ancona)

Elena Trombetta (MI Policlinico)

Silvia Di Cesare (Roma Tor Vergata)

Giulia Scalia (Napoli)

Annalisa Legitimo (a.legitimo@ao-pisa.toscana.it)

Giusy Mangone (giusi.mangone@meyer.it)

Bianca Cinicola

Standardizzazione immunofenotipo di I e II livello

Coordinatori: Rita Carsetti, Marco Chiarini

- 1 Università di Roma Tor vergata/Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – Roma
- 2 Clin Pediatrica Dip. Medicina Clinica e Sperimentale AOUP - Pisa
- 3 Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano
- 4 Ospedale Infantile Regina Margherita, Città della Salute - Torino
- 5 IRCCS Istituto Giannina Gaslini - Genova
- 6 P.O Vito Fazzi ASL - Lecce
- 7 Azienda Ospedale Università - Padova
- 8 IRCCS Ospedale San Raffaele - Milano
- 9 Policlinico - Bari
- 10 AOU Meyer IRCCS - Firenze
- 11 CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore - Napoli
- 12 IRCCS Burlo Garofolo - Trieste
- 13 Sapienza Università di Roma- Policlinico Umberto I - Roma
- 14 Università degli Studi - Padova
- 15 Azienda Ospedali Riuniti Torrette - Ancona
- 16 ASST Spedali Civili - Brescia
- 17 UOC Cladibior, AOU Paolo Giaccone - Palermo
- 18 Ospedale Bambino Gesù - Roma

1. PARTECIPAZIONE E DISTRIBUZIONE

- **Centri coinvolti:** 18 (+1 successivo)
- **Copertura geografica:** nazionale (Nord, Centro, Sud)

◆ 2. STRUMENTAZIONE E SOFTWARE

Strumentazione

- **100% CE-IVD**

Capacità tecnologiche

- **Analisi TBNK in singolo tubo:** quasi tutti
- **Pannelli ≥ 12 colori:** 14 centri

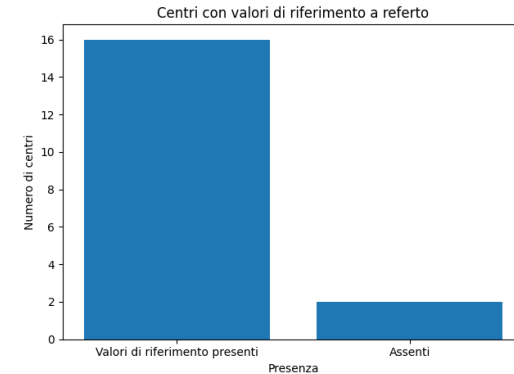
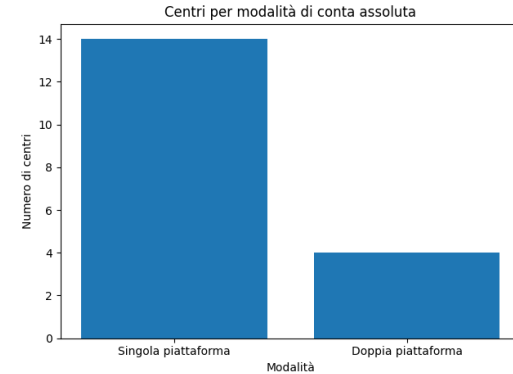
Software

- Software proprietario: quasi universale
- Eccezioni:
 - 1 centro → FCS Express
 - 1 centro → FlowJo (supporto)

Standardizzazione immunofenotipo di I e II livello

Coordinatori: Rita Carsetti, Marco Chiarini

- 1.STRUMENTAZIONE E SOFTWARE
- 2.PREPARAZIONE CAMPIONI
- 3.CONTA ASSOLUTA
- 4.REFERTAZIONE
- 5.Pannello TBNK
- 6.Differenziazione Linfociti T
- 7.Differenziazione Linfociti B



Attività GdL Immunodeficienze

Protocolli Ipinet > Raccomandazioni

```
graph TD; A[Protocolli Ipinet > Raccomandazioni] --> B[Studio osservazionale Immunodeficienze]; B --> C[Progetti di ricerca];
```

Studio osservazionale Immunodeficienze

Progetti di ricerca

Progetti di ricerca

Immunoreum, Lecce

Cryptosporidium & Iper-IgM, Brescia

Qualità della vita in APDS, Brescia

Vaccinazioni negli errori congeniti dell'Immunità, AIP

Immunofenotipo WAS vs XLT, Brescia

Immunodeficit con Immunodisregolazione

Coinvolgimento neurologico nelle IEI, Napoli

Malattia infiammatoria intestinale nelle IEI, Roma

Manifestazioni Reumatologiche negli Errori Congeniti dell'Immunità



ASL Lecce

PugliaSalute

Studio “IMMUNOREUM”

Responsabili Scientifici:

Adele Civino – UOSD Reumatologia e Immunologia
Pediatrica Ospedale “Vito Fazzi”, Lecce

Alberto Tommasini – IRCCS “Burlo Garofolo”,
Trieste

Promotore: ASL Lecce

Centro coordinatore: Lecce

Centri partecipanti: Centri IPINet-

AIEOP



AIEOP

ASSOCIAZIONE ITALIANA EMATOLOGIA
ONCOLOGIA PEDIATRICA



ipinet

italian primary immunodeficiencies network

ARRUOLAMENTO CENTRI



ASL Lecce

PugliaSalute

CITTÀ	CENTRO SPERIMENTALE	N. PZ
Trieste	Clinica pediatrica IRCCS Burlo Garofolo	6
Padova	Oncoematologia Pediatrica AOU Padova	5
Catania	Onco-Ematologia pediatrica Univ. Catania	4
Catanzaro	Pediatria AOU R. Dulbecco	4
Parma	Oncoematologia pediatrica AOU Parma	4
Pisa	Oncoematologia pediatrica / Immunologia Clinica AOU Pisana	4
Roma	Dip. pediatrico OPBG	4
Barletta	Pediatria e Neonatologia P.O. Barletta	3
Brescia	Clinica pediatrica ASST Spedali Civili	3
Milano	Pediatria Immunoreumatologia Ca' Granda	2
Bari	Oncoematologia pediatrica Policlinico di Bari	1

Studio IMMUNOREUM

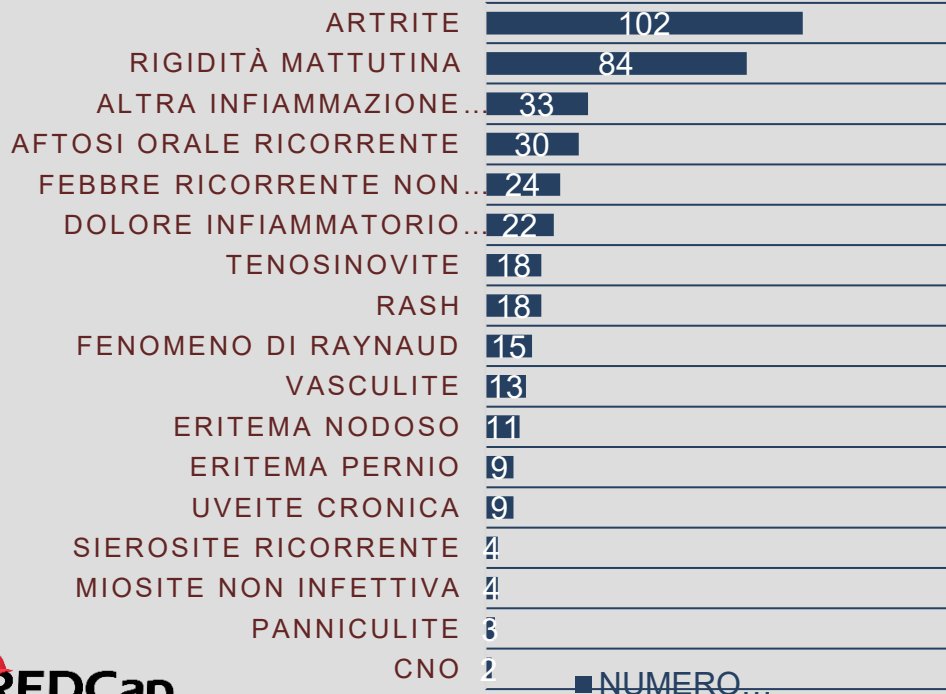
Studio multicentrico, cross sectional

Responsabili scientifici:

Adele Civino (Lecce)

Alberto Tommasini (Trieste)

- **Arruolati 203 pz con IEI e manifestazioni reumatologiche in 24 Centri IPINet**
- 58% dei pz ha ricevuto diagnosi di una specifica patologia reumatica (artrite idiopatica giovanile/artrite reumatoide/altra artrite, s. Sjogren, LES le più frequenti)



Patients with Inborn Errors of Immunity from the Italian Registry who presented Cryptosporidium infection.

Centers

- ASST Spedali Civili di Brescia / Università degli Studi di Brescia (ERN RITA Center) – Brescia
- Università degli Studi di Firenze – Firenze
- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS
- Università di Roma Tor Vergata – Roma
- Ospedale Pediatrico Pietro Barilla – Parma
- Policlinico Rodolico-San Marco / Università degli Studi di Catania – Catania
- Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma
- ARNAS Civico Di Cristina Benfratelli – Palermo

	Country of birth	Current status	Sex	First IEI-related symptom	Age of onset of symptoms
P1	Italy	Deceased (15 yrs)	F	Infection	<1 year
P2	Italy	Deceased (29 yrs)	M	Infection	1-5 years
P3	Ukraine	Deceased (9 yrs)	M	Infection	1-5 years
P4	Italy	Alive (12 yrs)	M	Infection, failure to thrive	1-5 years
P5	Italy	Deceased (40 yrs)	M	Infection	6-10 years
P6	Italy	Alive (22 yrs)	M	Infection	1-5 years
P7	Italy	Alive (8 yrs)	M	Infection	1-5 years

na, not available; yrs, years; HIGM1, Hyper-IgM Syndrome Type 1; HIGM3, Hype

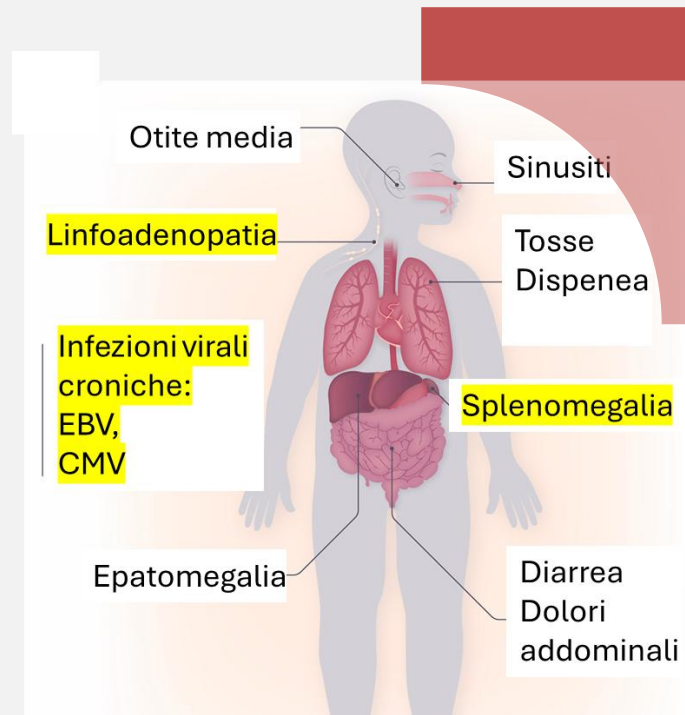
Cryptosporidium features in IEI

	IEI	Age (years) at Crypto infection	Method of diagnosis	Hospital admission at first Crypto infection	Clinical manifestations of Cryptosporidium infection	Cholestasis (GGT)	ALC (10 ⁹ /L)	IgG (g/L) (under replacement)	Cryptosporidium infection first treatment	Length of Crypto infection treatment (days)	Resolution of Crypto infection	Cryptosporidium infection relapse	Clinical manifestations of Cryptosporidium infection persistence/relapse	Sclerosing cholangitis	
Bulloni et al. (2024)	P2	HIGM1	26	Antigen detection	Yes (17 days)	Diarrhea, Vomiting, Anorexia, Mild Dehydration, Respiratory Symptoms	Yes (142 U/L)	2000	2,27	azithromycin, paromomycin, nitazoxanide	80 days (nitazoxanide)	No	--	Abdominal pain	Yes
	P3	HIGM1	5	Antigen detection	Yes (22 days)	Diarrhea, Abdominal pain, Anorexia, Weight Loss, Mild Dehydration, Cholestasis	Yes (670-1087 U/L)	2640	6,66	azithromycin, paromomycin, nitazoxanide	Up to death	No	--	Diarrhea, Anorexia, Weight Loss	Yes
	P5	HIGM1	33	Culture	Yes (10 days)	Diarrhea, Mild Dehydration	na	1030	8,66	metronidazole	60 days	Yes	Yes	Diarrhea, Abdominal pain	Yes
	P7	HIGM1	6	PCR	No	Diarrhea, Weight Loss, Mild Dehydration	No (10 U/L)	3300	5,49	azithromycin	5 days	Yes	Yes	None	No
	P1	HIGM3	7	Microscopic examination of bile specimens	Yes (na)	Diarrhea, Abdominal pain, Fever, Mild Dehydration	Yes (205 U/L)	1800	na	data not available		No	--	Liver failure	Yes
	P4	CGD	5	Antigen detection	Yes (na)	Diarrhea, Abdominal pain, Fever, Mild Dehydration	na	na	na	paromomycin, metronidazole, ongoing steroids for concomitant IBD	na	Yes	No	--	No
	P6	XLA	20	Antigen detection	Yes (5 days)	Diarrhea, Vomiting, Abdominal lymphadenopathy, Moderate Dehydration	No (24 U/L)	2255	7	azithromycin, rifaximin	5 days	Yes	No	--	No

Dotta et al., submitted

Qualità della vita in APDS

- **Centri partecipanti**
- ASST Spedali Civili di Brescia / Università degli Studi di Brescia – Brescia
- Ospedale San Raffaele IRCCS – Milano
- Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico – Milano
- Università degli Studi di Pavia – Pavia
- Istituto Giannina Gaslini IRCCS – Genova
- Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona – Verona
- Azienda Ospedale-Università di Padova – Padova
- IRCCS Burlo Garofolo – Trieste
- Azienda Ospedaliera Santa Croce e Carle – Cuneo
- Ospedale Infantile Regina Margherita – Torino
- Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana – Pisa
- Università degli Studi di Firenze – Firenze
- Università di Bologna – Bologna
- Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS – Roma
- Sapienza Università di Roma – Roma
- Università degli Studi di Roma Tor Vergata – Roma
- IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza – San Giovanni Rotondo
- Ospedale Vito Fazzi – Lecce
- ARNAS Civico Di Cristina Benfratelli – Palermo



modificato da Newmann et al., Blood 2023

Test di Qualità della Vita nei Pazienti con Immunodeficit prima della Terapia – Studio Osservazionale IPINET

Bambini & Adolescenti

PedsQL™ Questionario sulla Qualità della Vita Pediatrica



Salute e Attività Fisica



Benessere Emotivo



Vita Sociale e Scuola



Salute Psicosociale



CBCL Child Behavior Checklist



Ansia e Depressione



Problemi Comportamentali



Difficoltà Emotive



Valutazione della Qualità della Vita Pre-Terapia

Adulti

CVID-QoL Questionario sulla Qualità di Vita nel CVID



Funzionamento Emotivo



Relazioni Sociali



Sintomi Gastrointestinali e Cutanei



SCL-90-R Symptom Checklist-90-R



Stress e Ansia



Depressione e Ossessività



Sintomi Psicologici

SONDAGGIO

realizzato grazie alla
collaborazione di

aiP[®] IPINET

Immunodeficienze e vaccini: **dì la tua!**

Indagine sulla **copertura vaccinale** in
pazienti con errori congeniti dell'immunità.

Rispondi qui al
**sondaggio
anonimo!**

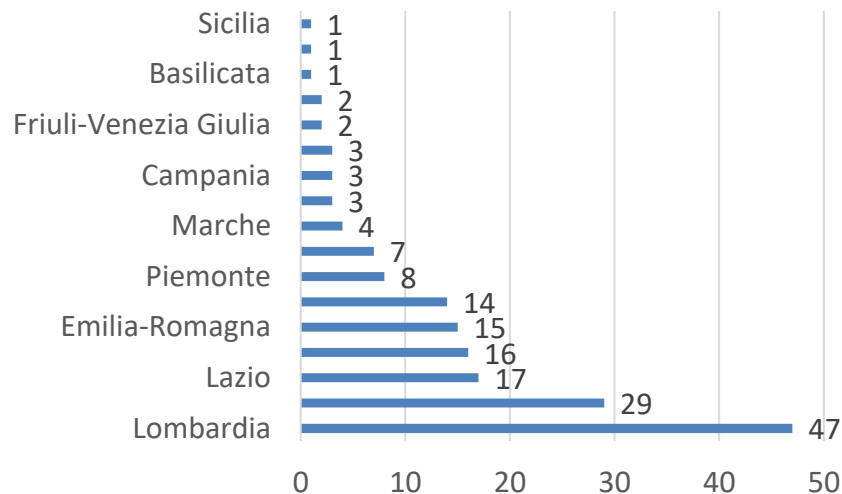


Destinatari dell'indagine

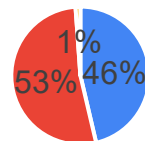


- Coorte: *n* 178
- Popolazione pediatrica: 56 pazienti
- Popolazione adulta: 122 pazienti
- Età media intera coorte: 34±20

Regioni di residenza

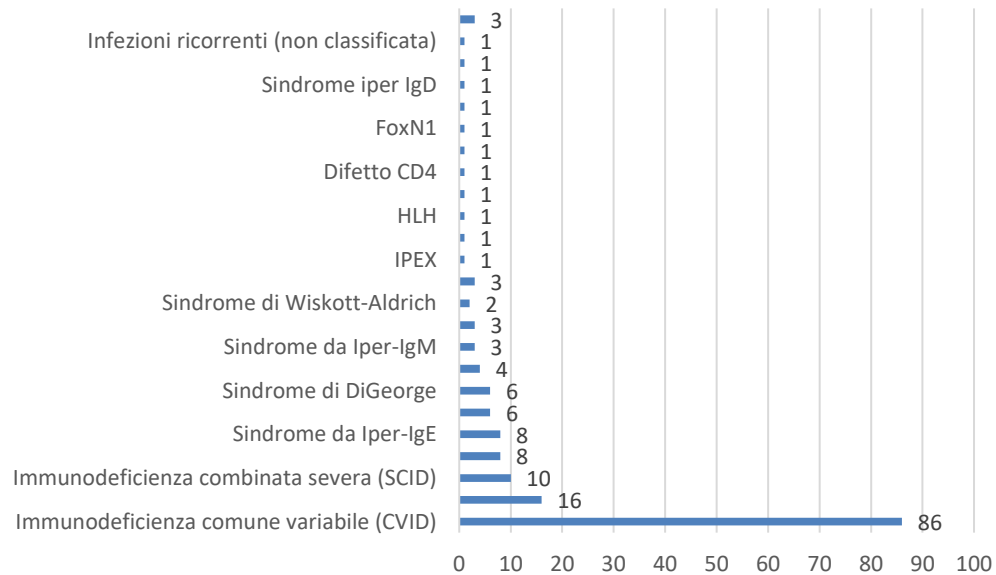


Sesso

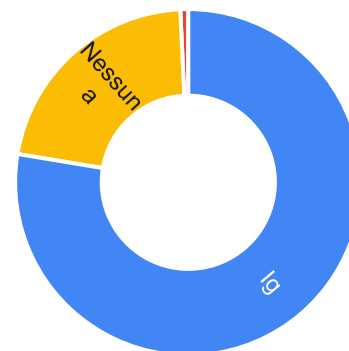


■ Maschio ■ Femmina ■ Non dichiarato

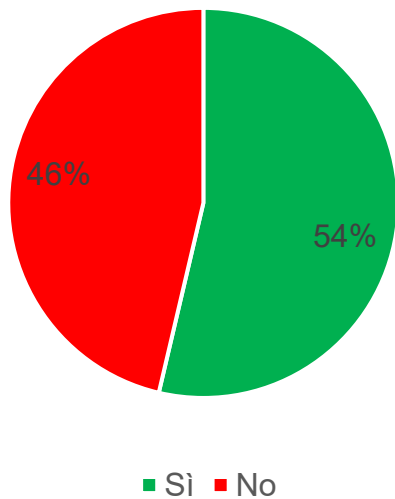
Diagnosi di IEI



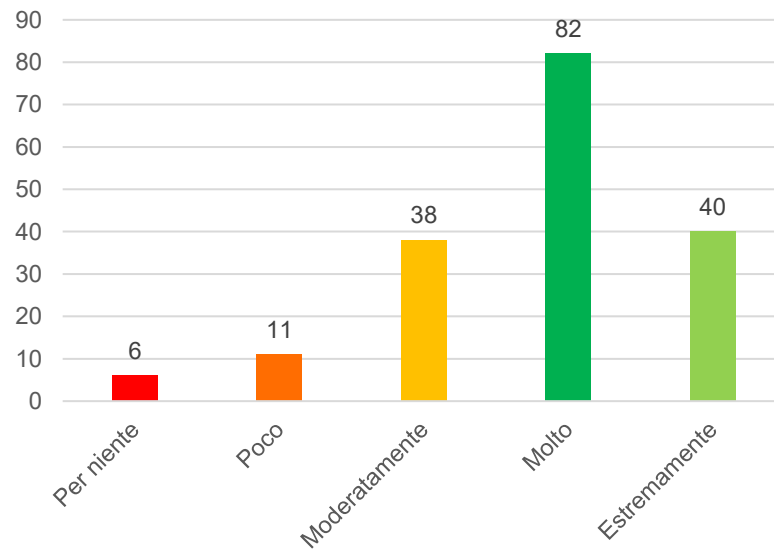
Terapia in corso



È stato informato/a che i componenti del nucleo familiare dovrebbero aggiornare il proprio calendario vaccinale per la protezione del paziente?

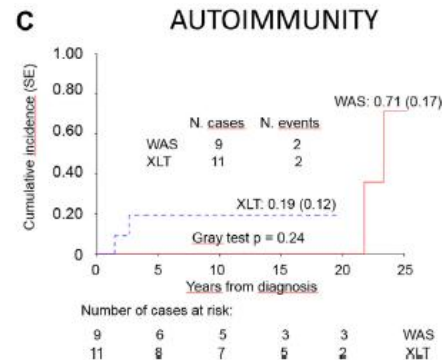
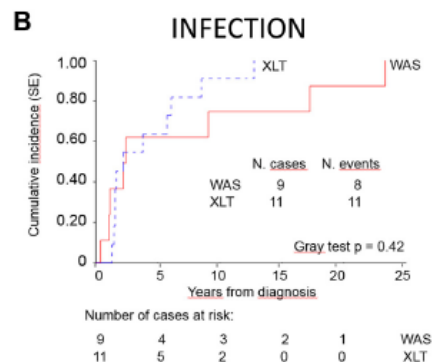
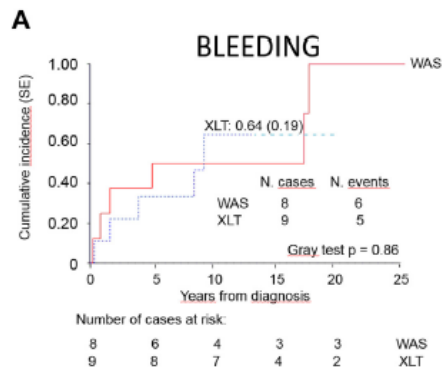


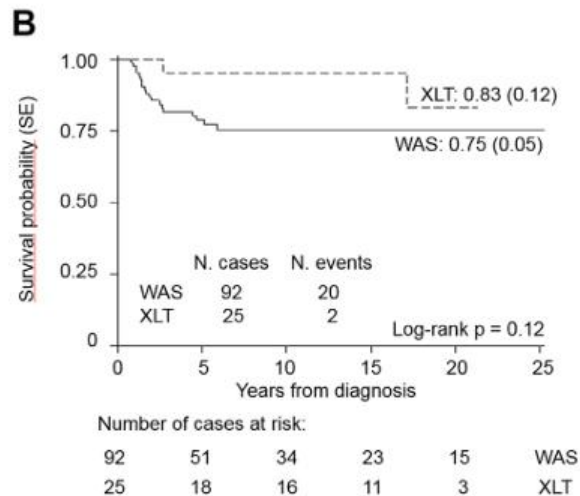
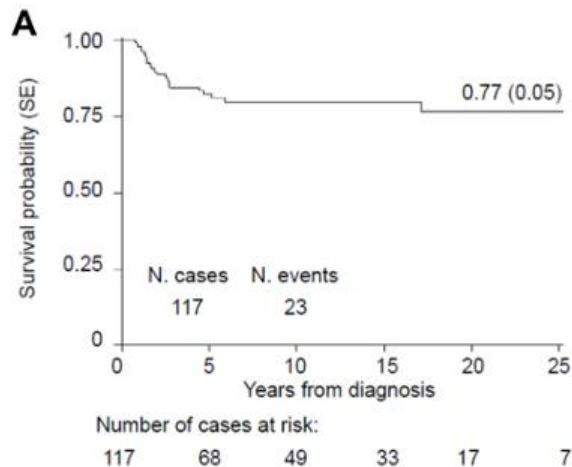
Ritiene utile questa indagine per migliorare la consapevolezza sul tema delle vaccinazioni in pazienti con errore congenito dell'immunità?



Long-term outcome in Wiskott-Aldrich syndrome and X-linked thrombocytopenia patients: an observational -prospective multi-center study of the Italian Primary Immune Deficiency Network (IPINET)

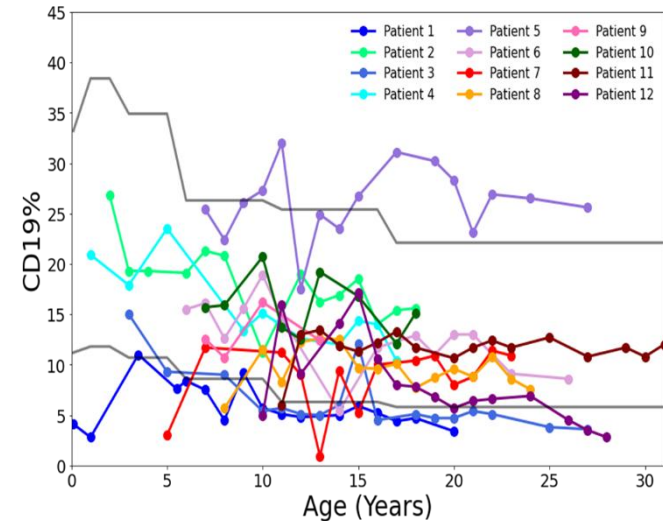
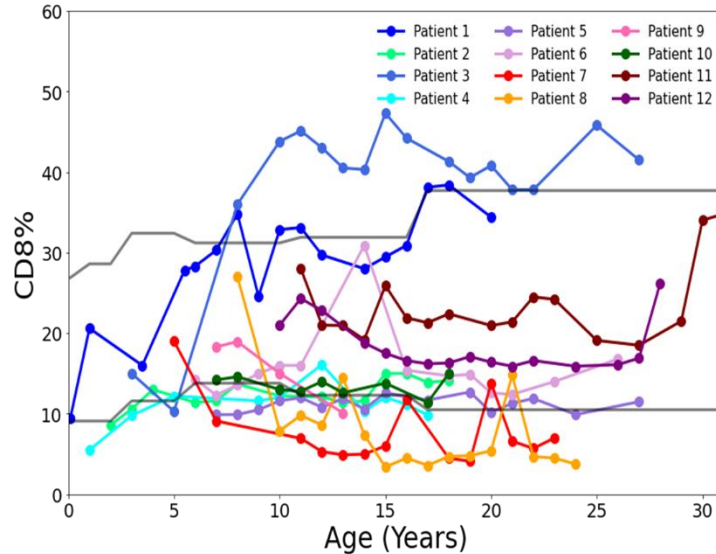
Annarosa Soresina,^a Roberto Rondelli,^{b,x} Lucia Dora Notarangelo,^c Franco Locatelli,^d Alessandro Aiuti,^{e,f} Alessandra Biffi,^g Marco Rabusin,^h Claudio Pignata,ⁱ Giuseppe Menna,^j Arcangelo Prete,^k Maura Faraci,^l Attilio Rovelli,^m Francesca Conti,^b Patrizia Bertolini,ⁿ Chiara Azzari,^o Caterina Cancrini,^p Marco Zecca,^q Francesca Ferrua,^r Maria Pia Cicalese,^{e,f} Francesco Cecere,^r Laura Dotta,^a Baldassarre Martire,^s Silvia Giliani,^t Daniele Moratto,^t Cinzia Mazza,^u Alessandro Plebani,^t Luigi D. Notarangelo,^v Andrea Pession,^{b,x} Raffaele Badolato,^{a,t,y,*} and Fulvio Porta^{w,y}



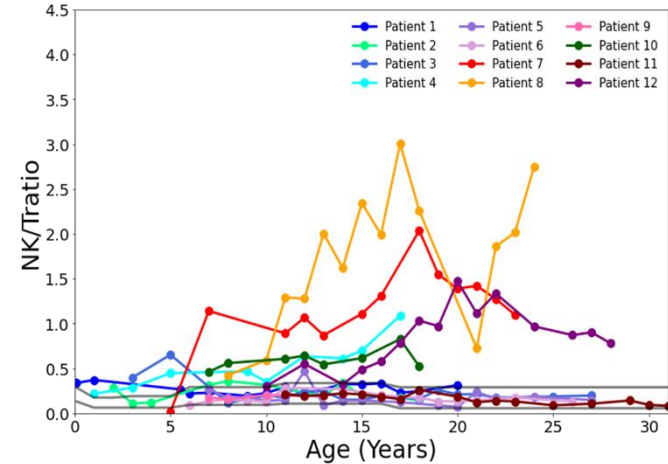
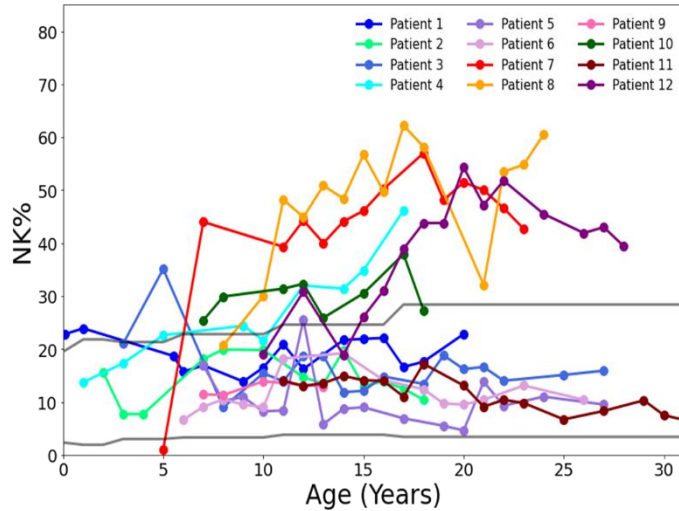


Patients	Genetics			Clinical Features				Management		
	Mutation	WAS-P expression	Mutated Exon	PLTs at beginning of F.U.	Eczema	Petechiae	Clinical complications	Total Years of F.U.	Splenectomy	End of F.U.
#1 Sibling 1.1	D77G	+/++	2	43.000	No	Yes	-	23	Yes	Still in F.U.
#2	V75M	++	2	26.000	No	Yes	-	18	No	Still in F.U.
#3 Sibling 1.2	D77G	+/++	2	41.000	No	Yes	-	22	Yes	Still in F.U.
#4	T45K	+/++	2	35.000	Yes	Yes	Autoimmunity	18	Yes	Still in F.U.
#5 Sibling 2.1	P58R	++	2	43.000	No	No	-	16	No	Still in F.U.
#6 Sibling 2.2	P58R	++	2	158.000	No	No	-	14	No	Still in F.U.
#7 Sibling 3.1	L39P	-/+	1	5.000	Yes	Yes	Autoimmunity/ Severe infections	15	Yes	HSCT
#8 Sibling 3.2	L39P	-/+	1	8.000	Yes	Yes	Autoimmunity /severe infections	22	Yes	Gene Therapy
#9	D77H	+	2	22.000	Yes	Yes	-	7	Yes	Lost to F.U.
#10	I481N	+++	11	107.000	No	Yes	-	11	No	Lost to F.U.
#11	A56V	++	2	36.000	No	No	-	20	No	Still in F.U.
#12	A236G	-/+	7	13.000	Yes	Yes	Chronic kidney disease	17	Yes	Lost to F.U.

Results: We examined a cohort of 12 XLT patients, born between 1987 and 2004, who were monitored for an average follow-up period of 18.3 years (range 6-23).



Analysis of immunological parameters at presentation showed a **significant reduction of CD8+ T-cell (6 patients) and B-cell counts (3).**



While a **progressive increase of the NK/T ratio** characterized the two patients who received HSC transplantation and gene therapy, respectively.

GdL Infezioni

- Studio retrospettivo sull'uso della profilassi con Nirsevimab nella stagione 2025-2026 per la profilassi delle infezioni da Virus Respiratorio Sinciziale nei pazienti immunocompromessi per chemioterapia, trapianto o immunodeficienza primitiva

Webinar Ipinet

Con il patrocinio di

AIEOP
ASSOCIAZIONE ITALIANA EMATOLOGIA ONCOLOGIA PEDIATRICA

SEGNI EMATOLOGICI DI IMMUNODEFICIENZA PRIMITIVA

FAD SINCRONA

9 OTTOBRE 2025

Responsabili Scientifici: *Raffaele Badolato, Angela Mastronuzzi*

Con il patrocinio di


AIEOP
ASSOCIAZIONE ITALIANA EMATOLOGIA ONCOLOGIA PEDIATRICA


ipinet
Italian Primary Immunodeficiency Network


aiip
ASSOCIAZIONE
IMMUNODEFICIENZE
PRIMITIVE
IPD

IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE DALL' INFANZIA ALL' ETÀ ADULTA: QUANDO IL TRAPIANTO È LA SCELTA, QUANDO NO

FAD SINCRONA

26 NOVEMBRE 2025

Responsabili Scientifici: *Raffaele Badolato, Angela Mastronuzzi*

Prossimi appuntamenti

- **Giornate AIEOP, Sala Ponente**

14 Aprile ore 11.30-12.30

a) Aggiornamento Dati Registro AIEOP TCSE in IDP

b) Screening neonatale SCID e TCSE

c) Nuove indicazioni a TSCE per vecchie malattie:

Agammaglobulinemia X-recessiva, Atassia
teleangiectasia, e altro ?

- **Riunione Ipinet, 17-18 settembre, Pavia**