

## **Verbale riunione CS Ipinet – 22 Aprile 2026 ore 14**

Partecipanti: Raffaele Badolato, Annarosa Soresina, Maria Licciardello, Fulvio Porta, Luigi Notarangelo, Fabio Candotti

### **1. Stato di avanzamento delle raccomandazioni**

Il primo punto all'ordine del giorno ha riguardato l'avanzamento delle raccomandazioni Ipinet, che rappresentano uno degli assi portanti del lavoro del gruppo. Raffaele Badolato ha introdotto l'argomento sottolineando come siano state avviate tre raccomandazioni principali, chiedendo a Giorgio Costagliola di illustrarne il metodo.

Costagliola ha descritto un approccio rigoroso e strutturato, basato su:

- definizione delle domande cliniche,
- revisione sistematica della letteratura,
- identificazione del livello di evidenza,
- coinvolgimento di esperti e pazienti,
- fase finale di votazione con referenti per patologia di ciascun centro.

Questo processo, seppur complesso e articolato, è stato valutato positivamente.

Le tre raccomandazioni in fase di finalizzazione riguardano:

- **lo screening neonatale per SCID (Severe Combined Immunodeficiency),**
- **Sindromi con Iper-IgE**
- **Sindrome da delezione q22.11**

È stato ribadito che le bozze saranno inviate al comitato scientifico insieme al documento metodologico per una revisione preliminare prima della votazione finale.

### **Discussione metodologica**

Un punto particolarmente rilevante ha riguardato il rapporto tra evidenza scientifica e opinione degli esperti, soprattutto nel contesto delle malattie rare. Luigi Notarangelo ha evidenziato come, in molti casi, la limitata numerosità dei pazienti renda difficile ottenere evidenze forti, richiedendo quindi un equilibrio tra dati di letteratura ed expert opinion.

Costagliola ha chiarito che tale distinzione sarà esplicitata nelle raccomandazioni, con indicazione del livello di evidenza e della forza della raccomandazione, includendo anche considerazioni su sostenibilità, accettabilità e consenso.

È stata inoltre discussa l'integrazione delle linee guida internazionali, come quelle recentemente pubblicate dall'American College of Gastroenterology, che verranno considerate come parte della letteratura disponibile, senza tuttavia essere adottate in modo acritico.

### **Adattamento al contesto italiano**

È emersa con chiarezza la necessità di sviluppare raccomandazioni che tengano conto delle specificità del sistema sanitario italiano, caratterizzato da una forte variabilità regionale. In

particolare, nel caso dello screening neonatale, è stato sottolineato come in Italia non esista ancora un protocollo uniforme, a differenza di altri contesti internazionali.

In questo senso, le raccomandazioni Ipinet si pongono come uno strumento pratico e adattabile, pensato anche per supportare i centri con minori risorse o minore esperienza.

---

## 2. Screening neonatale e prospettive future

Ampio spazio è stato dedicato al tema dello screening genetico neonatale. Notarangelo ha riportato esperienze internazionali, in particolare negli Stati Uniti, dove programmi pilota di sequenziamento genetico stanno già identificando casi non rilevati dai metodi tradizionali.

Pur riconoscendo l'importanza di queste innovazioni, il gruppo ha concordato sulla necessità di un approccio graduale per l'Italia, partendo dal consolidamento dello screening SCID tramite metodiche già validate, prima di estendere eventualmente l'approccio al sequenziamento genomico.

---

## 3. Implementazione del database osservazionale Hipinet

Il secondo grande tema affrontato è stato l'avvio del nuovo database osservazionale Hipinet, presentato da Badolato.

Il progetto prevede:

- l'adozione del modello **ESID**, per garantire interoperabilità internazionale,
- la registrazione sistematica di tutti i pazienti con malattie immuno-disregolatorie,
- l'avvio di studi epidemiologici su scala nazionale.

Il database è attualmente in fase di validazione e si prevede l'avvio operativo entro maggio.

### Qualità della vita

Un elemento innovativo è l'integrazione di strumenti per la valutazione della qualità della vita:

- **PedsQL** e **CBCL** per i pazienti pediatrici;
- **CVID- QoL** e **SF-36** per i pazienti adulti.

Questa scelta consentirà confronti internazionali e una valutazione più completa dell'impatto delle patologie.

### Criticità operative

La discussione ha evidenziato alcune criticità:

- carenza di personale dedicato alla raccolta dati,
- frammentazione dei sistemi informativi regionali,
- difficoltà di integrazione con cartelle cliniche elettroniche.

Per far fronte a queste problematiche, è stata proposta:

- l'istituzione di un **helpdesk**,
  - la ricerca di finanziamenti per personale dedicato,
  - lo sviluppo futuro di sistemi di estrazione automatica dei dati.
- 

#### **4. Collaborazioni e progettualità scientifiche**

Il gruppo ha discusso diverse iniziative collaborative, tra cui:

##### **Studi epidemiologici**

- Studio retrospettivo sui tempi tra diagnosi e trapianto nella SCID (2000–2025)
- Studio sulla qualità della vita nei pazienti con immunodisregolazione

##### **Vaccinazioni**

È stato avviato uno studio, insieme ad AIP, su circa 200 pazienti per analizzare le pratiche vaccinali, con l'obiettivo di estendere l'analisi a livello europeo in collaborazione con ESID ed IPOPI

##### **Trapianti e nuove indicazioni**

Particolare attenzione è stata dedicata alle indicazioni al trapianto, soprattutto per patologie emergenti come la XLA. Un recente caso clinico grave ha rafforzato la necessità di:

- definire protocolli condivisi,
  - anticipare le indicazioni al trapianto,
  - migliorare l'uniformità decisionale tra i centri.
- 

#### **5. Costituzione di un board nazionale**

È stata proposta la creazione di un **board italiano di esperti**, con le seguenti caratteristiche:

- partecipazione di specialisti pediatrici e dell'adulto,
- funzione di consulenza e second opinion,
- supporto ai centri per decisioni complesse, in particolare sui trapianti.

Il board rappresenterebbe uno strumento strategico per armonizzare la gestione clinica a livello nazionale.

---

#### **6. Iniziative future e organizzazione**

Tra le prossime attività:

- incontri congiunti tra GdL trapianti e immunodeficienze (Roma e Lecce),
- sviluppo di un vademecum nazionale sulle indicazioni al trapianto,

- coinvolgimento dei centri per adulti e dei registri esistenti.

È stato inoltre annunciato il **Congresso Ipinet**, previsto a Pavia il 17–18 settembre, che rappresenterà un momento di condivisione dei risultati e di pianificazione futura.

---

## 7. Conclusioni

La riunione si è conclusa alle ore 15 con una sintesi delle attività e con l'impegno a condividere:

- le bozze delle raccomandazioni,
- il documento metodologico,
- i materiali relativi ai progetti in corso.

Nel complesso, è emerso un gruppo in fase di consolidamento, con una chiara direzione strategica orientata a:

- standardizzare la pratica clinica,
- migliorare la raccolta dati,
- rafforzare la collaborazione nazionale e internazionale.