



# Il giornalino

Periodico di informazione scientifica e associativa

## AMRI

# Insieme per un futuro di cura

BOLLETTINO DI AMRI / Periodico di informazione scientifica e associativa  
Numero 2-2024 / DICEMBRE 2024





**Editoriale**

3/ Auguri di Amri

**Focus on**

4/ ReumaPed 2024: un dialogo di speranza tra famiglie e ricerca

5/ Dalla ricerca ai pazienti, le nostre interviste a ReumaPed

7/ Proseguono i lavori per il Gaslini che verrà

**Volontari**

8/ L'impegno dei volontari, per i bambini e per la ricerca

**Medicina**

Dermatomiosite, nuovi orizzonti di cura

10/ Conosciamo meglio la malattia di Kawasaki



## Il giornalino

Periodico di informazione scientifica e associativa

### AMRI

Bollettino di Amri, periodico di informazione scientifica e associativa

Periodico semestrale  
Anno 21 - n°2 - Dicembre 2024  
Aut. Trib. di Genova n°27/2003

**Direttore Responsabile**  
Pietro Barabino

**Redazione**  
Amri Aps c/o Istituto Gaslini  
via G. Gaslini, 5  
16147 Genova  
Tel. 327 29 72 202  
redazione@amri.it

**Collaborano alla redazione**  
Volontari, genitori, medici, pazienti, specialisti e collaboratori di Amri Aps

Per scrivere alla redazione, proporre articoli, approfondimenti o condividere pensieri e spunti scrivere a redazione@amri.it

**Progetto grafico e impaginazione**  
Elisa Minetti

**Stampa**  
Ind.Com. srl, Genova

Chiuso in redazione il: 05/12/2024  
Tariffa Associazioni Senza Fini di Lucro:  
\*Poste Italiane S.p.A. - Spedizione in Abbonamento Postale - D.L. 353/2003 (conv. in L. 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 2, DCB Genova\*

Amri Aps  
Istituto G. Gaslini-UOC Reumatologia e malattie autoinfiammatorie  
Via G. Gaslini, 5 - 16147 Genova  
e-mail: assamri@gmail.com  
CF 96018220184  
Posta ccp 11704277  
BPER Banca IT 18 O 05387 01435 000047127294  
Paypal.me/amrionlus

[www.amri.it](http://www.amri.it)

## Auguri da Amri Partecipare per curare

Porgere gli auguri quest'anno significa apportare un segno di grande speranza per tutti noi e, in particolare, per la nostra amata Associazione per le malattie reumatiche infantili - Amri.

L'anno che sta volgendo al termine è stato denso di soddisfazioni, ma anche di varie fatiche.

I volontari attivi sono purtroppo ben pochi per continuare l'attività, i diversi progetti che dovrebbero coinvolgere le famiglie e i giovani pazienti stentano a partire e l'alleanza terapeutica tra bambini, famiglie, infermieri, clinici e ricercatori non decolla.

**I nostri medici sono un'eccellenza a livello europeo nella cura e nella ricerca scientifica, capaci nella presa in carico del bambino malato, ma anche noi famiglie dovremmo affiancarli per condividere il percorso di CURA**



## AMRI

Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili



Gabriele Bona /  
Presidente Amri

Purtroppo, tante, troppe famiglie non partecipano alla vita associativa. Evidentemente, si preferisce affidarsi alle nuove tecnologie tra le mura domestiche, piuttosto che aderire a momenti di condivisione e mutuo aiuto che Amri può offrire.

Ancora una volta ribadisco che l'associazione, senza famiglie e giovani pazienti interessati e partecipi, non avrà lunga vita. Il nostro primario interesse dovrebbe essere il benessere dei nostri figli, anche attraverso il contributo, anche minimo e non solo economico, da dare ad Amri. L'associazione non deve essere vista solo come dispensatrice di servizi di ottima qualità e a basso costo, ma intesa come leva per concorrere alla ricerca di terapie sempre più efficaci e a percorsi di CURA sempre più vicini alle esigenze dei bambini e ragazzi malati e delle loro famiglie.

Il mio appello risuoni ancora una volta forte e chiaro in tutte le case: "CORAGGIO" amici! Serve il contributo attivo di tutti - ripeto, anche minimo - affinché Amri possa avere un futuro. Vogliamo che la storia di solidarietà e sostegno dell'associazione si esaurisca insieme al grande aiuto che la stessa ha erogato, fin dalla sua nascita nel 1992, ai bambini e alle loro famiglie, ai clinici e alla ricerca scientifica?

Concludo con l'auspicio che ci sia una forte risposta al mio accorato appello, mentre ringrazio medici, infermieri, ricercatori, sostenitori e amici, collaboratori e dipendenti per la vicinanza che, anche quest'anno, hanno dimostrato ad Amri. Un grazie speciale a tutti i volontari che, pur stringendo i denti, hanno reso possibile, anche quest'anno, questo magnifico percorso di solidarietà che ha nome Amri.

**Auguro a tutti un buon Natale e un 2025 che veda tanto impegno per i meno fortunati e per il bene comune**





## ReumaPed 2024, un dialogo di speranza tra famiglie e ricerca

Dal 17 al 19 ottobre 2024, Lecce ha ospitato il 3° Congresso della Società Italiana di Reumatologia Pediatrica (ReumaPed), un appuntamento unico che ha visto un crescente coinvolgimento di medici, specializzandi e associazioni di famiglie di bambini affetti da malattie reumatiche, croniche e autoimmuni. Anche quest'anno Amri, insieme alle principali associazioni del settore, ha partecipato attivamente, consolidando la sinergia tra volontariato e comunità scientifica.



1

Questo congresso è stato speciale per la partecipazione attiva delle associazioni di pazienti, un aspetto che distingue ReumaPed nel panorama medico italiano. Grazie alla sensibilità e alla visione del presidente della Società italiana di reumatologia Fabrizio De Benedetti e del comitato organizzatore guidato dalla dottoressa Adele Civino, molte sessioni scientifiche sono state aperte da testimonianze di pazienti e genitori. La sessione del giovedì, dedicata al Lupus, e quella di venerdì sull'Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), hanno emozionato i presenti grazie agli interventi di ragazze affette da queste patologie. La sessione di sabato sulla transizione all'età adulta ha sottolineato il valore di un'alleanza tra famiglie, pazienti e medici.

La sessione dedicata alle famiglie, "La comunicazione medico-paziente-caregiver", ha rappresentato un momento di grande rilevanza. Con contributi delle reumatologhe Maria Cristina Maggio, Patrizia Barone e di altri esperti, il tema è stato declinato in modo accessibile, coinvolgendo genitori e giovani pazienti sia in presenza sia da remoto. Questo approccio innovativo, orientato alla comprensione e all'empatia, è una strategia vincente per migliorare la cura.

Come rappresentante delle associazioni, ho avuto l'onore di portare i saluti delle famiglie ai partecipanti, condividendo il palco con Antonella Celano, presidente di Apmarr. Questo spirito di collaborazione tra associazioni – tra cui Amri, Ails, Gruppo Les, Leoncini Coraggiosi, Rari ma Speciali e altre – è la chiave per il futuro.

Ora dobbiamo proseguire su questa strada, lavorando insieme a Reumaped per realizzare progetti concreti a sostegno delle famiglie e dei piccoli pazienti. Ringraziamo il Consiglio Direttivo uscente e accogliamo con entusiasmo i nuovi consiglieri eletti a Lecce.

Un caloroso grazie va anche al comitato organizzatore e a tutti coloro che ci hanno fatto sentire accolti e supportati.

Con rinnovata energia e speranza, guardiamo al IV Congresso ReumaPed come un ulteriore passo avanti per la rete delle associazioni e per il futuro della reumatologia pediatrica.

Gabriele Bona



2

1/ Apertura dei lavori  
2/ La rete delle Associazioni dei pazienti  
3/ Il team di Reumatologia del Gaslini a Reumaped

## Dalla ricerca ai pazienti, le nostre interviste a ReumaPed

Durante il 3° Congresso della Società Italiana di Reumatologia Pediatrica (ReumaPed), le nostre video interviste, realizzate con medici e ricercatori, hanno offerto un prezioso aggiornamento sulle nuove frontiere della reumatologia pediatrica.

Questi contenuti, rivolti a genitori e giovani pazienti, mirano a rendere comprensibili le più recenti innovazioni diagnostiche e terapeutiche, oltre a valorizzare il ruolo cruciale della comunicazione tra medici, famiglie e pazienti

### Malattie Autoinfiammatorie: prospettive di trattamento precise ed efficaci

Il direttore dell'UOC Reumatologia e malattie autoinfiammatorie del Gaslini Marco Gattorno ha portato l'attenzione sulle malattie autoinfiammatorie, una classe di patologie rare che negli ultimi anni ha visto una notevole espansione delle conoscenze. Queste condizioni, spesso legate a difetti genetici, beneficiano di terapie biologiche mirate che spengono l'infiammazione in modo efficace. Gattorno ha ribadito l'importanza della scoperta di nuovi geni e bersagli terapeutici: "Questi progressi ci permettono di prendere in prestito trattamenti sviluppati in altri ambiti, come l'emato-oncologia, e adattarli alle esigenze dei nostri pazienti."

### Innovazione Genetica e Diagnosi Personalizzata

Alberto Tommasini dell'Ospedale Burlo Garofolo di Trieste ha sottolineato come i progressi della genetica abbiano rivoluzionato il modo in cui si interpretano e trattano molte malattie reumatiche. Oggi è possibile analizzare simultaneamente un numero significativo di geni a costi ridotti, ma questo progresso ha introdotto nuove complessità interpretative: "È fondamentale - ha precisato - che questi esami vengano svolti in centri che combinano una cultura avanzata sia in genetica sia in reumatologia".



3

Tommasini ha spiegato come lo studio di varianti genetiche possa svelare i meccanismi molecolari alla base di alcune patologie, permettendo trattamenti mirati che migliorano significativamente la qualità della vita dei pazienti. Anche in condizioni apparentemente rare o nuove, queste scoperte forniscono strumenti utili non solo per chi

presenta mutazioni genetiche specifiche, ma anche per pazienti con quadri clinici più complessi e sfumati: "Comprendere il patrimonio genetico di un paziente non significa solo trovare una diagnosi, ma anche aprire la strada a terapie di precisione."



### Nuove strategie per il Lupus Eritematoso Sistemico

Valentina Natoli, ricercatrice dell'Istituto Gaslini, ha condiviso i risultati di uno studio innovativo sul lupus eritematoso sistemico (LES) in età pediatrica condotto in collaborazione con l'Università di Liverpool. "Il LES nei bambini è spesso più grave rispetto agli adulti, ma stiamo lavorando per sviluppare percorsi di cura personalizzati," ha spiegato.

La ricerca ha identificato correlazioni tra caratteristiche genetiche e gravità delle manifestazioni cliniche, gettando le basi per una medicina di precisione. L'obiettivo è sfruttare la cosiddetta "finestra di opportunità" – un breve periodo all'esordio della malattia in cui intervenire in modo aggressivo per prevenire danni permanenti agli organi.

### Nuovo studio sulle Pericarditi ricorrenti

La dottoressa Roberta Caorsi dell'Istituto Gaslini di Genova ha illustrato i progressi nello studio delle pericarditi ricorrenti, una condizione infiammatoria che colpisce la membrana intorno al cuore. "Stiamo cercando di identificare terapie che possano sostituire il cortisone, riducendo così gli effetti collaterali a lungo termine," ha spiegato. Anche grazie alla collaborazione tra centri Reumaped, si stanno esplorando approcci terapeutici più efficaci, che possono rappresentare una svolta per i pazienti e le loro famiglie.

### L'importanza della comunicazione e della relazione tra medici e pazienti

Un tema trasversale emerso dalle interviste è il valore della comunicazione medico-paziente.

La capacità di ascolto e di adattare il linguaggio alle esigenze delle famiglie è considerata una parte integrante della cura. "Il tempo di relazione è tempo di cura," è stato ribadito in più occasioni. La collaborazione tra medici, famiglie e giovani pazienti non solo migliora l'aderenza alle terapie, ma crea un'alleanza terapeutica che è alla base di ogni percorso di guarigione.

### Alcune delle testimonianze dei pazienti

Le storie di Gaia e Alessia, giovani pazienti con lupus e artrite idiopatica giovanile (AIG), hanno portato una dimensione umana alle discussioni scientifiche. Gaia ha raccontato come una diagnosi precoce le abbia permesso di condurre una vita quasi normale, mentre Alessia ha condiviso le difficoltà di un lungo percorso diagnostico, sottolineando l'importanza di un rapporto di fiducia con l'equipe medica. Entrambe hanno testimoniato come, con le giuste cure e supporto, sia possibile affrontare queste patologie con coraggio e determinazione.

Le esperienze condivise al Congresso Reumaped dimostrano che la sinergia tra ricerca scientifica, medicina clinica e ascolto delle famiglie può generare cambiamenti significativi nella gestione delle malattie reumatiche pediatriche.



**La strada verso una medicina sempre più personalizzata è ancora lunga, ma i progressi raggiunti rappresentano un segno di speranza per i pazienti e i loro cari.**

Guarda la versione integrale di queste interviste e delle altre realizzate da Amri



Guarda la registrazione dell'incontro "Comunicazione medico-paziente-caregiver", organizzato da Amri insieme alle altre associazioni familiari

## Proseguono i lavori per il Gaslini che verrà

Il progetto del "nuovo" Gaslini continua a evolversi, portando avanti una trasformazione significativa per l'ospedale e le sue strutture. Mentre il cantiere del padiglione "Zero" inizia a prendere forma, la fondazione Gaslininsieme annuncia un progetto di accoglienza per le famiglie, che potrebbe portare già nei prossimi anni alla realizzazione di appartamenti da mettere a disposizione delle famiglie dei bambini ricoverati, un'iniziativa che - qualora vedesse davvero la luce - sarebbe di enorme aiuto all'emergenza alloggi alla quale Amri, in collaborazione con lo Sportello Accoglienza del Gaslini, fa fronte con i propri appartamenti.

Nel corso del 2024 le demolizioni dei vecchi padiglioni 7 e 8 hanno liberato l'area per il nuovo edificio, il padiglione "Zero", che sarà il fulcro della riorganizzazione del Gaslini. Questa struttura, progettata per essere moderna e funzionale, permetterà di migliorare l'efficienza dei percorsi di cura e sarà accompagnata da spazi verdi come il "Giardino dell'Accoglienza", pensati per offrire momenti di sollievo ai pazienti e alle loro famiglie.



Sopra e a lato i render del progetto, sotto i lavori in corso per il "nuovo" Gaslini.

Riguardo l'annuncio di questi nuovi appartamenti, che potrebbero essere presto messi a disposizione delle famiglie dei piccoli pazienti, si tratta di alcuni locali da riqualificare nel complesso dell'ex-Ospedale Psichiatrico di Quarto, a pochi passi dall'ingresso "alto" del Gaslini. L'annuncio prevede la realizzazione di 12 alloggi: 4 monolocali senza barriere architettoniche e 8 bilocali.

Questa iniziativa, prospettata entro la fine del prossimo anno, rappresenterebbe un importante passo per ampliare la capacità di accoglienza, come scritto già oggi garantita da Amri e altre associazioni, ma sempre più necessaria per rispondere alla crescente domanda. Si tratta di un progetto ambizioso che speriamo potrà andare a buon fine e offrire un sostegno concreto alle famiglie in un contesto sicuro e accogliente.

Il Nuovo Gaslini, con il padiglione Zero e il potenziamento dell'accoglienza, rappresenta un'opportunità per migliorare i servizi e l'esperienza complessiva di pazienti e famiglie. La speranza è che i nuovi alloggi possano presto diventare una realtà, affiancando i progressi del cantiere che promettono di rendere il Gaslini un esempio di eccellenza non solo clinica, ma anche umana.

Sul giornalino riporteremo gli aggiornamenti sui lavori, nella speranza che i disagi del cantiere possano portare a un ospedale del futuro che mantenga al centro i bambini in cura e le loro famiglie.





## L'impegno dei volontari, per i bambini e per la ricerca

L'aiuto di tante persone come te, ma anche aziende e altre realtà continua ad essere essenziale per portare avanti i progetti dell'associazione.

Anche quest'anno, la Fondazione Visas ha rinnovato il proprio supporto al progetto di accoglienza internazionale di Amri, che offre ospitalità alle famiglie dei piccoli pazienti in cura al Gaslini, ricordiamo che, ormai da alcuni anni, questo fondamentale servizio di accoglienza negli appartamenti è reso possibile anche grazie al contributo dell'Otto per Mille della Chiesa Valdese. Dopo la donazione dello scorso anno, Visas ha confermato un contributo per il 2024 e si è impegnata a proseguire il sostegno nel 2025. Insieme alla Fondazione, stiamo lavorando per raccontare questo progetto, condividendo storie significative e dati sull'impatto del nostro impegno.

Il torneo di golf organizzato al Golf Club Il Mulino di Cerrione è stata una bella occasione per farsi conoscere e si è concluso con successo. La finale autunnale ha coronato una serie di incontri iniziati a giugno, portando entusiasmo e supporto alla nostra causa. Un grazie particolare a Mauro Neggia e a tutti gli organizzatori, ma anche ai partecipanti che hanno saputo unire un momento di divertimento alla solidarietà.

Con la donazione della galleria ABC Arte, che ha messo a disposizione i libri su "Il misterioso Alan Bee" (Erga Edizioni) e il mondo delle api, in collaborazione con l'associazione Sogno di Tommi, siamo riusciti a distribuire decine di volumi ai bambini ricoverati e ad avviarne l'uso nei laboratori della biblioteca dell'Istituto. Il laboratorio ludico, condotto da Lucrezia Giarratana, ha inoltre offerto momenti di leggerezza e creatività ai piccoli pazienti e alle loro famiglie.

Un pensiero di riconoscenza va inoltre alla famiglia Mincione, che attraverso di noi continua a sostenere le attività dedicate alle malattie autoinfiammatorie e il lavoro del dott. Marco Gattorno e del suo staff. Tra ottobre e novembre, alcuni negozi di prodotti per la casa di Genova hanno contribuito a una raccolta di beni essenziali per la pulizia e la gestione degli appartamenti destinati alle famiglie.

Le iniziative natalizie hanno visto la vendita di arance biologiche in collaborazione con Tramontana, la distribuzione di miele fornito da Gennaro Acampora e i tradizionali biglietti di auguri. Queste attività rappresentano uno strumento importante per sostenere e far conoscere l'associazione e le malattie reumatiche dei bambini.

Un particolare apprezzamento va a Gabriele Lanteri, il nostro "Spiderman", che ogni settimana porta allegria ai bambini ricoverati in Reumatologia. La sua presenza costante, arricchita da dolci e regali natalizi, è un esempio concreto di dedizione. In un momento in cui i lavori al Gaslini riducono gli spazi per le attività di svago, il suo impegno diventa ancora più significativo. Condividiamo la sua testimonianza con l'auspicio che possa incoraggiare nuovi volontari. Malgrado ormai da quattro anni (in attesa del termine dei lavori per il nuovo padiglione "Zero") siamo privi di una sala giochi e questo rende più complessa la relazione con i piccoli pazienti, è sempre possibile formarsi per contribuire con il gioco ad "alleggerire" i ricoveri. Unisciti ai nostri volontari!

## Spider-Man e la magia del volontariato in corsia

*Portare Spider-Man in reparto è qualcosa di molto difficile da spiegare a parole. È un insieme di emozioni che portano sensazioni indescrivibili! Vedere sul volto dei bambini lo stupore, quando incrociano lo sguardo di quella maschera e ti fanno capire quanto un volto così "anonimo", ma allo stesso tempo così conosciuto, possa essere quasi come un rifugio per quei bimbi che tra le mura di quelle stanze hanno bisogno di un amico a cui confidarsi, a cui raccontare la giornata, i progetti futuri, con cui scherzare e ridere.*

*Spider-Man non è un semplice supereroe, è qualcosa di più! È quell'amico che cerchi quando le cose non vanno o quando ti senti giù, è quell'amico con cui fai una partita a "Uno" mentre gli racconti cosa c'è che non va, è quell'amico "anonimo", che porta una maschera, il cui unico scopo è quello di ascoltare, ridere e far passare qualche momento lontano dalla monotonia.*



*In quest'anno "da Spider-Man", ho conosciuto molti volti, molte storie, provenienti da un sacco di paesi diversi, anche lontani... ma lo stupore nel vedere quella maschera era lo stesso di tutti! A distanza di mesi, quando mi capita di incontrare di nuovo gli stessi volti, sentire quel "Ehi ciao amico Spider-Man" è qualcosa che non ha prezzo, ed è quasi incomprensibile finché non indossi quel costume, quella tuta elastica che cancella il volto della persona che la indossa e che ti fa usare solamente il cuore.*

**Ed è questo il bello: tutti possiamo essere Spider-Man!**

Gabriele Lanteri

## Dermatomiosite, nuovi orizzonti di cura

La nostra squadra di medici dell'Uoc Reumatologia e malattie autoinfiammatorie del Gaslini ha organizzato e ospitato la prima consensus conference dedicata alla dermatomiosite giovanile, un evento di rilievo internazionale con specialisti provenienti da tutto il mondo. Scopo dell'incontro è stato delineare nuove raccomandazioni cliniche per la gestione di questa complessa patologia attraverso la strategia "Treat to Target".

La dermatomiosite giovanile è una malattia infiammatoria cronica che colpisce la pelle e i muscoli scheletrici, causando debolezza muscolare progressiva e rash cutanei che possono diffondersi in varie aree del corpo. Come spiegato a margine dell'evento dal professor Angelo Ravelli, già direttore di Reumatologia e oggi direttore scientifico del Gaslini, questa patologia può interessare anche organi interni e presentare complicanze significative, come calcinosi (accumulo di calcio nei tessuti molli) e lipodistrofia (perdita di tessuto adiposo).

L'evento, tenutosi a Villa Quartara, ha rappresentato un'occasione unica per condividere conoscenze e dati originali raccolti dall'UOC Reumatologia e malattie autoinfiammatorie del Gaslini, che da anni segue pazienti affetti da dermatomiosite: "Abbiamo presentato i dati derivati da una revisione della letteratura e dai nostri studi sui pazienti trattati negli ultimi anni" Ha spiegato Ravelli sul sito del Gaslini: "Questi dati hanno arricchito le discussioni che mirano a formulare principi terapeutici chiari e raccomandazioni specifiche per l'applicazione della strategia Treat to Target nella pratica clinica."

La conferenza si è articolata in due giornate. Durante la prima, i partecipanti hanno esaminato il rationale scientifico alla base della strategia e discusso le evidenze disponibili. Nella seconda giornata, i lavori si sono concentrati su tre tavoli tematici, in cui gli esperti hanno discusso, votato e cercato di raggiungere un consenso sui principi e le raccomandazioni da proporre per la gestione della malattia.

**Negli ultimi anni si sono registrati progressi terapeutici che hanno migliorato la prognosi della malattia, ma una quota rilevante di pazienti non raggiunge una completa remissione, continuando a convivere con sintomi che condizionano la qualità della vita**

Proprio per affrontare queste sfide, la strategia "Treat to Target" rappresenta un approccio innovativo per ottimizzare le terapie e raggiungere la remissione completa nel più breve tempo possibile, mantenendo nel tempo i risultati ottenuti.

### Verso nuove prospettive cliniche

La consensus conference ha rappresentato un importante passo avanti per la comunità scientifica e medica impegnata nella cura della dermatomiosite giovanile. L'auspicio è che le raccomandazioni formulate durante l'evento possano tradursi in protocolli clinici condivisi, migliorando la gestione della malattia e la qualità della vita dei giovani pazienti.

Con il contributo dell'UOC Reumatologia e malattie autoinfiammatorie del Gaslini e di esperti internazionali, la strategia Treat to Target potrebbe presto diventare uno standard di cura, offrendo nuove speranze a famiglie e pazienti che affrontano questa complessa patologia.



# Conosciamo meglio la malattia di Kawasaki

## Che malattia è?

Questa malattia è stata presentata per la prima volta nella letteratura medica inglese nel 1967 dal pediatra giapponese Tomisaku Kawasaki (da cui il nome della malattia); Kawasaki identificò un gruppo di bambini con febbre, sfoghi cutanei, congiuntivite (occhi rossi), enantema (rossore di gola e bocca), gonfiore delle mani e dei piedi e linfonodi del collo ingrossati. Inizialmente, la malattia era chiamata "sindrome dei linfonodi mucocutanei". Pochi anni dopo, sono state segnalate complicanze cardiache, come gli aneurismi delle arterie coronarie (dilatazione dei vasi sanguigni).

La malattia di Kawasaki (MK) è una vasculite sistemica acuta. Questo significa che è presente un'infiammazione delle pareti dei vasi sanguigni che può evolvere in dilatazioni (aneurismi) di un'arteria del corpo di dimensioni medie, principalmente le arterie coronarie. Tuttavia, la maggior parte dei bambini mostra solo sintomi acuti con complicanze cardiache.

## Quanto è diffusa?

Sebbene MK sia una malattia rara, essa rappresenta una delle vasculiti più comuni dell'infanzia, insieme alla porpora di Schoenlein-Henoch. La Malattia di Kawasaki è presente in tutto il mondo, nonostante si manifesti più frequentemente in Giappone. Colpisce prevalentemente l'età pediatrica. Circa l'85% dei bambini affetti da MK ha un'età inferiore ai 5 anni, con una maggiore incidenza fra i 18 e i 24 mesi; nei pazienti con età inferiore ai 3 mesi o superiore ai 5 anni, sebbene la MK sia meno frequente, essa presenta un rischio maggiore di aneurismi. La MK colpisce più frequentemente i maschi delle femmine.

## Quali sono le cause della malattia?

La causa della MK non è chiara, sebbene si sospetti che un'origine infettiva sia l'evento scatenante. L'ipersensibilità o una non corretta risposta immune, probabilmente innescata da un agente infettante (virus o batterio), può evolvere in un processo infiammatorio e portare ad infiammazione e danno a carico dei vasi sanguigni in soggetti geneticamente predisposti.

È ereditaria? Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire? È infettiva?

La MK non è una malattia ereditaria, sebbene si sospetti una predisposizione genetica. Molto raramente colpisce più membri della stessa famiglia. Non è infettiva e non si trasmette da un bambino all'altro. Al momento non si conosce alcuna prevenzione. È possibile, sebbene molto raramente, che in uno stesso paziente si abbia un secondo episodio di questa malattia.

## Quali sono i sintomi principali?

La malattia si presenta con febbre elevata inspiegabile e un bambino generalmente molto irritabile. La febbre può essere accompagnata o seguita da congiuntivite (arrossamento di entrambi gli occhi) senza secrezioni. Possono comparire diversi tipi di rash cutanei simili a quelli di altre malattie infantili (morbillo, scarlattina, orticaria, papule), soprattutto su tronco, arti e area del pannolino, con rossore e screpolature.

La bocca presenta arrossamento e screpolature delle labbra, lingua rossa ("fragola") e faringe infiammata. Mani e piedi possono essere gonfi e rossi, con screpolature della pelle intorno alla punta delle dita tra la seconda e terza settimana. Più della metà dei pazienti sviluppa linfonodi ingrossati nel collo, spesso un singolo linfonodo di almeno 1,5 cm. Possono comparire anche sintomi come dolore o gonfiore articolare, dolore addominale, diarrea, irritabilità o mal di testa. Nei bambini vaccinati con BCG (antitubercolare) è possibile osservare arrossamento nell'area d'innoculo del vaccino. La complicanza più grave è l'interessamento cardiaco, con soffio cardiaco, aritmie e anomalie ecografiche. Si possono riscontrare pericarditi, miocarditi e coinvolgimento valvolare. La caratteristica principale è però lo sviluppo di aneurismi coronarici.



## La malattia è uguale in tutti i bambini?

La gravità della malattia varia tra i bambini. Non tutti presentano tutte le manifestazioni cliniche, e la maggior parte non sviluppa complicanze cardiache. Gli aneurismi si riscontrano in 2-6 bambini su 100 tra quelli trattati. Nei bambini sotto l'anno d'età, la malattia può manifestarsi in forma incompleta, con sintomi meno evidenti che complicano la diagnosi. Alcuni di questi casi, definiti "atipici," possono comunque sviluppare aneurismi.

## La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

Questa è una malattia dell'infanzia, sebbene si abbiano rare segnalazioni di MK anche negli adulti.

## In che modo è diagnosticata?

La diagnosi della MK è una diagnosi clinica. Cioè la diagnosi viene fatta unicamente sulla base di una valutazione clinica da parte di un medico. Una diagnosi definitiva può essere fatta in presenza di febbre elevata inspiegabile che duri per 5 o più giorni associata ad almeno 4 delle 5 seguenti caratteristiche cliniche: congiuntivite bilaterale (infiammazione della membrana intorno al bulbo oculare), linfonodi ingrossati, rash cutaneo con interessamento della bocca e della lingua e cambiamenti delle mani e dei piedi. Il medico deve verificare che non ci sia evidenza di qualsiasi altra malattia che possa spiegare gli stessi sintomi. La diagnosi può essere più difficile nei bambini che manifestano meno di 4 criteri clinici in associazione alla febbre. In tal caso si parla di MK "incompleta".

## Quanto dura la malattia?

La MK include tre fasi: 1. la fase acuta, che si manifesta nelle prime 2 settimane, con febbre e altri sintomi; 2. la fase subacuta, che va dalla seconda alla quarta settimana, ed è caratterizzata da un aumento del numero delle piastrine nel sangue e dal rischio di comparsa di aneurismi; 3. la fase di convalescenza, che va dal primo al terzo mese, ed è caratterizzata dalla normalizzazione degli esami di laboratorio, dalla risoluzione delle anomalie a carico dei vasi sanguigni o dalla riduzione delle dimensioni delle anomalie a carico dei vasi sanguigni.

La malattia, se non trattata, può avere un decorso autolimitante per circa 2 settimane, lasciando tuttavia il danno a carico dei vasi coronarici.

## Quanto sono importanti gli esami di laboratorio?

Attualmente non esistono esami di laboratorio specifici per diagnosticare la malattia, ma alterazioni come VES e PCR elevate, leucocitosi, anemia, diminuzione dell'albumina sierica e aumento degli enzimi epatici possono supportare la diagnosi. Il numero di piastrine, inizialmente normale, aumenta significativamente dalla seconda settimana.

Sono necessari controlli periodici con esami del sangue fino al ritorno alla normalità di VES e piastrine. In fase iniziale, si eseguono ECG ed ecocardiogramma per rilevare eventuali dilatazioni o aneurismi coronarici. Nei bambini con anomalie coronariche, sono indispensabili ecocardiogrammi e valutazioni cliniche regolari.

## Può essere trattata/curata?

La maggior parte dei bambini con MK può essere curata; tuttavia, alcuni pazienti sviluppano complicanze cardiache, nonostante l'uso di trattamenti adeguati. La malattia non può essere prevenuta, ma il modo migliore per ridurre le complicanze coronariche è fare una diagnosi precoce ed iniziare il trattamento il prima possibile.

## Quali sono i trattamenti?

I bambini con MK certa o sospetta devono essere ricoverati per monitoraggio e valutazione del coinvolgimento cardiaco. Il trattamento, da iniziare subito dopo la diagnosi, include alte dosi di Immunoglobuline endovenose (IVIG) e aspirina, che riducono l'infiammazione e migliorano i sintomi acuti. Le IVIG, sebbene costose, sono essenziali per prevenire anomalie coronariche in molti pazienti. Nei casi a rischio, possono essere aggiunti corticosteroidi. Per i pazienti che non rispondono a 1-2 dosi di IVIG, si ricorre a corticosteroidi endovenosi o terapie biologiche alternative.

## Tutti i bambini rispondono all'Immunoglobulina per via endovenosa?

Fortunatamente, la maggior parte avrà bisogno di una singola dose di Immunoglobuline. Quelli che non rispondono a tale trattamento potrebbero aver bisogno di una seconda dose di Immunoglobuline, o di iniziare la terapia con corticosteroidi. In rari casi, è possibile somministrare nuove molecole chiamate "farmaci biologici".

## Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?

La terapia IVIG è di solito sicura e ben tollerata. Raramente, si può verificare l'infiammazione delle meningi (meningite asettica). In seguito alla terapia con Immunoglobuline, le vaccinazioni con virus attenuati dovrebbero essere rinviate (invitando i genitori a parlare con il proprio pediatra riguardo ogni singola vaccinazione). Dosi elevate di aspirina possono causare nausea o mal di stomaco.

## Quale trattamento si consiglia dopo immunoglobulina e aspirina? Quanto deve durare?

Dopo la riduzione della febbre (24-48 ore), la dose di aspirina viene abbassata per prevenire l'aggregazione delle piastrine e la formazione di trombi, che potrebbero bloccare il flusso sanguigno e causare infarti, la complicanza più grave della MK. L'aspirina a basso dosaggio viene proseguita fino alla normalizzazione degli indici infiammatori e a un ecocardiogramma normale.

Nei casi di aneurismi persistenti, sono necessari trattamenti prolungati con aspirina o altri anticoagulanti sotto controllo medico.

Il pediatra, il cardiologo con esperienza pediatrica, il pediatra reumatologo possono seguire la fase acuta e i controlli periodici (follow-up) dei bambini affetti da MK.

## Qual è l'evoluzione a lungo termine della malattia?

Per la maggior parte dei pazienti la prognosi è eccellente e condurranno una vita normale con crescita e sviluppo normali. La prognosi dei pazienti con persistenti alterazioni delle arterie coronariche dipende principalmente dalla possibilità che questi pazienti possano o meno sviluppare un restringimento del diametro e ostruzioni. Tali pazienti possono essere predisposti a sviluppare anomalie nei primi anni di vita e quindi potrebbero aver bisogno di attenti controlli periodici.

## In che modo la malattia influisce sulla vita quotidiana del bambino e della famiglia?

Se la malattia non coinvolge il cuore, il bambino e la famiglia solitamente conducono una vita normale. Sebbene molti bambini con MK guariscano completamente, a volte potrebbe essere necessario un po' di tempo prima che il vostro bambino smetta di sentirsi stanco ed irritabile.

## Si può andare a scuola?

Quando la malattia è ben controllata, come generalmente avviene quando si utilizzano i farmaci attualmente disponibili e la fase acuta è terminata, il bambino non dovrebbe avere alcun problema nel partecipare a tutte le stesse attività come i suoi coetanei sani.

## Si può fare sport?

Fare sport è un aspetto essenziale della vita quotidiana di ogni bambino. Uno degli obiettivi della terapia è quello di consentire ai bambini di condurre una vita il più possibile normale e di considerare se stessi non diversi dai propri coetanei.



Quindi i bambini che non hanno sviluppato coinvolgimento cardiaco non avranno alcuna limitazione nello svolgimento delle attività sportive o di qualsiasi altra attività della vita quotidiana. Tuttavia i bambini con aneurismi coronarici devono essere seguiti da un cardiologo pediatra in merito alla partecipazione ad attività competitive, soprattutto durante l'adolescenza.

## Che dieta bisogna seguire?

Non esistono prove che la dieta possa influire sulla malattia. In generale, il bambino dovrebbe osservare una dieta normale ed equilibrata adatta alla sua età. Per la crescita di un bambino si raccomanda una sana, ben bilanciata dieta con sufficienti quantità di proteine, calcio e vitamine.





# AMRI

Associazione per le Malattie  
Reumatiche Infantili

*"Quando nostra figlia Matilde si è ammalata  
non sono servite molte parole,  
è bastato guardarsi negli occhi.  
Anna Maria ha sempre ascoltato quello che Amri  
faceva e fa per i piccoli pazienti dell'ospedale Gaslini  
e non ci ha mai dimenticato"*

Hai mai pensato di lasciare in eredità il tuo amore per i più piccoli e il tuo impegno per rendere possibile la ricerca per la cura di malattie rare, croniche e invalidanti che colpiscono i bambini?

Grazie al tuo contributo possiamo continuare  
a sostenere la ricerca e aiutare i bambini affetti da queste malattie.

Il testamento è sempre revocabile o modificabile e fare un lascito è molto facile.  
Per incontrarci o avere maggiori informazioni puoi  
telefonare al numero **327 2972202**  
inviarci una mail a **assamri@gmail.com**  
visitare la pagina dedicata sul nostro sito: **amri.it/lasciti-testamentari/**

# Insieme

# 5 x 1000

Basta una firma per colorare il futuro.

Sostieni i nostri progetti con il tuo 5x1000:  
**è un gesto che non costa nulla, ma aiuta tanti bambini.**

Indica **il codice fiscale di AMRI 96018220184**  
nella tua dichiarazione dei redditi.

---



### **Sostieni Amri con le bomboniere!**

Matrimoni, battesimi, comunioni? Unisci il momento di festa al sostegno del progetto di ospitalità per i genitori dei piccoli ricoverati al Gaslini acquistando le bomboniere che da anni realizzano i nostri volontari. Non esiste un quantitativo minimo di ordine, abbiamo diversi modelli estremamente personalizzabili, maggiori informazioni via mail **assamri@gmail.com**

