



Bologna 18-11-2016

11° Meeting Gruppo Italiano Porfiria

In data odierna, presso la sala riunioni uno del 4 Viale Masini Design Hotel, si è tenuto l'11° Meeting del Gruppo Italiano Porfiria (GrIP).

L'incontro è cominciato, come previsto, alle ore 10,30.

Sono presenti :

Prof. Paolo Ventura (Modena), Prof. Emilio Rocchi (Modena), Dr. Stefano Marchini (Modena), Dr. Matteo Marcacci (Modena), Dr. Claudio Carmine Guida (San Giovanni Rotondo), Prof.ssa Silvia Fustinoni (Milano), Dr.ssa Giovanna Graziadei (Milano), Dr.ssa Elena Di Pierro (Milano), Dr.ssa Valentina Brancaleoni, (Milano), Dr.ssa Francesca Granata (Milano), Dr.ssa Valeria Fiorentino (Milano), Dr.ssa Annamaria Nicolli (Padova), Dr.ssa Maria Teresa Rossi (Brescia), Dr.ssa Raffaella Sala (Brescia), Dr.ssa Maria Savino (San Giovanni Rotondo), Dr.ssa Annelisa Macrì (Roma), Dr.ssa Caterina Aurizi (Brescia), Dr. Andrea Trevisan (Padova).

Assenti: Prof.ssa Maria Domenica Cappellini (Milano), Prof. Piergiacomo Calzavara Pinton (Brescia), Dr.ssa Fiammetta Sorge (Roma)

Fungono da segretari: Dr.ssa Caterina Donella (Orphan Europe, Milano), Dr. Andrea Casati (Orphan Europe, Milano)

Il Prof. Ventura apre l'incontro con i tradizionali saluti e ringraziamenti per la partecipazione alla riunione, constatando il positivo trend di crescita dell'associazione e condividendo la notizia di aver ricevuto ulteriori nuove richieste di partecipazione da varie regioni (Abruzzo, Sicilia, Piemonte). Questo è un risultato importante considerando che l'obiettivo del GrIP è quello di creare una rete per seguire al meglio il paziente su tutto il territorio nazionale.

Si prosegue con delle **note generali** per l'**Assemblea GrIP Onlus**:

- Da Maggio 2015 l'Agenzia delle Entrate ha ratificato l'esistenza di GrIP Onlus e da quest'anno il GrIP Onlus ha anche accesso al 5 x 1000, per cui vi è la possibilità ai pazienti e medici interessati di devolvere parte della loro contribuzione a favore dell'associazione. Si ricorda che lo Statuto è reso disponibile sul sito internet del Gruppo Italiano Porfiria nello spazio dedicato a GrIP Onlus.
- Lo status patrimoniale del GrIP onlus è discreto, non ci sono state grosse voci di spesa per l'anno in corso, ovvero solo 56,27€ riferite alla gestione del conto corrente e del sito web. Al 14 Novembre 2016 la liquidità ammonta a 11.923€, derivanti dalle quote associative e da elargizioni liberali (ditta Orphan Europe). La situazione economica viene illustrata nel dettaglio e viene proposto che una volta raggiunto un valore di liquidità significativo, alcuni fondi vengano allocati per co-finanziare borse di studio per studenti o ricercatori che si occupano di Porfirie. Viene inoltre confermato la possibilità per cui, dieta adeguata richiesta e presentazione dei documenti richiesti (vedi modulo ad hoc reperibile sul sito), il GrIP possa rimborsare ai soci interessati l'iscrizione al congresso internazionale sulle Porfirie che si terrà nel Maggio 2017 a Bordeaux. E' possibile richiedere i rimborsi previsti, seguendo le modalità elencate sul sito del GrIP, purché il socio sia in regola con la quota associativa.

Il Segretario fa presente che la dr.ssa Brancaleoni ha versato per errore due volte la quota associativa prevista per il 2016. Viene richiesta la possibilità di considerare il versamento addizionale come quota per l'anno 2017. Il Consiglio approva.

- Il Consiglio Direttivo (Board) del GrIP Onlus, in carica per 2 anni (ossia sino a Maggio 2017), è attualmente così costituito:

- **Presidente:** Prof.ssa Cappellini (Milano) - in quanto assente ha oggi fornito delega al Segretario
 - **Vice Presidente:** Dr. Guida (San Giovanni Rotondo)
 - **Tesoriere:** Dr. Marchini (Modena)
 - **Segretario:** Prof. Ventura (Modena)
 - **Consigliere:** Dr.ssa Macrì (Roma)
- I Soci del GrIP attualmente sono 21. Visto l'aumento dei soci rispetto alla riunione precedente si è colta l'occasione affinché ciascuno dei presenti potesse brevemente presentarsi.

Si riporta di seguito l'elenco dei soci, con relativi indirizzi mail

Aurizi Caterina aurizi@ifo.gov.it
 Brancaleoni Valentina valentina.brancaleoni@unimi.it
 Calzavara Pinton Piergiacomo piergiacomo.calzavarapinton@unibs.it
 Cappellini Maria Domenica maria.cappellini@unimi.it
 Di Pierro Elena elena.dipierro@unimi.it
 Fiorentino Valeria valeria.fiorentino@unimi.it
 Fustinoni Silvia silvia.fustinoni@unimi.it
 Granata Francesca francesca.granata@unimi.it
 Graziadei Giovanna giovanna_graziadei@yahoo.it
 Guida Claudio Carmine claudiocarmine.guida@tin.it
 Macrì Annelisa annelisa.macri@ifo.gov.it
 Marcacci Matteo marcach87@gmail.com
 Marchini Stefano stefano.marchini@unimore.it
 Nicolli Annamaria annamaria.nicolli@unipd.it
 Rocchi Emilio emiroc46@gmail.com
 Rossi Mariateresa mariateresa.rossi@alice.it
 Sala Raffaella raffaella.sala@libero.it
 Savino Maria Grazia mg.savino@operapadrepio.it
 Sorge Fiammetta sorge@ifo.gov.it
 Trevisan Andrea andrea.trevisan@unipd.it
 Ventura Paolo paolo.ventura@unimore.it

Definizione e condivisione indirizzi utili, riferimenti ufficiali e materiale divulgativo.

La discussione parte con l'analisi della *Porfirie Emergency Card*, una tesserina che i pazienti con Porfirie di tutta Europa, in particolare quelli affetti dalle forme viscerali, dovrebbero tenere sempre con sé in quanto sono riportate informazioni utili, ovvero i riferimenti del centro che segue il paziente/che ha effettuato la diagnosi, quali sono i centri di riferimento a cui rivolgersi in caso di comparsa di

una crisi e i riferimenti web ai quali rifarsi per consultare quali farmaci potrebbero scatenare una crisi. Il prof. Ventura esorta i membri del GrIP ad assicurarsi che tutti i pazienti da loro seguiti ne siano in possesso e contestualmente propone l'inserimento tra i centri italiani di riferimento Padova ed eventualmente Brescia (specificamente per la ProtoPorfiria eritropoietica).

Con rammarico, in virtù della imponente e comprovata esperienza nel campo delle Porfirie, si constata l'assenza di clinici di riferimento sul Centro di Roma, nonché la loro mancata partecipazione alla riunione GrIP, nonostante ripetuti inviti. Questo apre un acceso dibattito in cui la dottoressa Macrì conferma l'interesse dei clinici dell'IFO al problema Porfiria, tanto che il nuovo primario, prof Leone, ha dedicato nuovi appositi spazi per la gestione del paziente.

Il Prof. Ventura raccomanda l'inserimento nella Porfiria Emergency Card di almeno un centro su Roma con dei clinici (anche extra GrIP) che si possano fare carico in maniera seria della gestione di un attacco acuto e/o di somministrare l'opportuna terapia di mantenimento, per cui la dott.ssa Macrì si premurerà di sollecitare il dr. Barbieri/prof. Leone in tal senso.

La dott.ssa Nicolli interviene mettendo in evidenza il fatto che la Porfiria Emergency Card sia rilevante solo per le Porfirie Acute, per cui suggerisce di ampliarne lo "scope" estendendo la rilevanza delle informazioni riportate anche per i pazienti affetti da altre forme di Porfiria. Si apre il dibattito, si valuta l'opzione di creare delle diverse Emergency Cards per le diverse Porfirie. Alla fine della discussione l'assemblea decide di adottare un approccio più semplice, ovvero quello di mantenere inalterato il formato attuale (in aderenza con il format Europeo) ma eliminando la dicitura acuta (tale soluzione permette tra l'altro di segnalare da quale tipo di Porfiria è affetto il paziente) e di integrarlo con due inserti specifici con logo GrIP: uno per le forme acute e uno per le forme non acute sui quali riportare informazioni generali su come trattare l'attacco, quali farmaci usare e non, quali precauzioni da attuare e quali riferimenti web cercare per approfondimenti. Tale aggiornamento verrà curato dalla dott.ssa Graziadei (Milano) per la forma acuta e dalle dottoresse Sala e e Rossi (Brescia) per le forme non acute (sempre in collaborazione con Orphan Europe). La deadline fissata per far circolare le due bozze finali degli inserti agli iscritti GrIP è il 31 dicembre 2016 (Il dott. Marcacci invece farà circolare tra i soci gli indirizzi email di tutti gli iscritti GrIP).

La discussione prosegue analizzando il documento sui "Numeri utili" da consultare in caso di Porfiria, da distribuire alla classe medica (per quei colleghi che non si occupano della patologia in prima persona).

Il Prof. Ventura suggerisce che nella sezione dedicata a farmaci/informazioni per il medico/informazioni per il paziente venga inserito il riferimento al sito/database Napos e il sito del GrIP. Si decide poi che al termine di Porfiria Epatica/Porfiria Acuta debba essere preferito il termine più generale di Porfirie.

Con riferimento alla sezione dedicata alle associazioni pazienti si decide di inserire i riferimenti della nuova associazione "Domenico Tiso" e degli "Amici della Porfiria di San Pio di Pietrelcina".

Si constata invece che al momento la storica associazione AMAPO non sembra più attiva e si hanno anzi molte difficoltà a contattarne la Presidente (o ex-Presidente, signora Pavia): tuttavia una più approfondita discussione in materia associazioni pazienti viene rimandata alla seconda parte della giornata.

L'elenco dei centri in grado di gestire l'attacco acuto sarà coerente con quanto deciso precedentemente in merito alla Emergency Card, e verranno aggiunti i centri di Padova; il centro di Brescia verrà inserito solamente in riferimento alla ProtoPorfiria eritropoietica e alle porfirie con interessamento cutaneo in genere.

Per quel che concerne la parte del documento riguardante laboratori diagnostici, ognuno dei soci GrIP verificherà la correttezza dei riferimenti dei laboratori del centro di propria appartenenza, mentre il prof. Ventura verificherà con ciascuno di essi il tipo di analisi che effettivamente vengono svolte e quante volte/anno per verificarne la qualità. Contestualmente, nel caso si venisse a conoscenza di altri laboratori sul territorio nazionale in grado di svolgere le analisi rilevanti per la diagnostica delle Porfirie, dovremmo essere inclusi nella lista.

Segue una dettagliata discussione relativa a quali analisi devono essere inserite/mantenute nella sezione "analisi utili per la diagnosi" (che verrà rinominata più semplicemente nella forma "Elenco delle analisi per la diagnostica di Porfiria". Si decide che ogni centro manderà i propri commenti al Prof. Ventura per valutazione conclusiva. La tempistica prevista è il 31 dicembre 2016.

Per la revisione di futuri materiali divulgativi il GrIP suggerisce di fare riferimento ai clinici dei centri di riferimento identificati (Modena, Milano, Roma, S.G. Rotondo, Padova, Brescia – per la PPE), per poi circolare la versione finale a tutti i soci GrIP.

Problema della concedibilità dello Scenesse per i pazienti con PPE

Si procede con un aggiornamento dai vari centri:

- Modena (Prof. Ventura): mai eseguito un impianto, pur rendendosi necessario un impianto per un paziente emiliano nella primavera 2016 che viceversa deve recarsi a Roma per poter ricevere il trattamento. Il farmaco è attualmente fuori LEA e in fascia C e pur prescrivendolo, visto il recente aumento di prezzo (dai 5.000 € ai 17.000 € IVA esclusa per impianto), i decisori regionali non hanno approvato l'erogazione del farmaco. Infatti AIFA rimborsa la regione solo 5.000€, la rimanenza deve essere coperta dal paziente o dalla regione stessa. Dagli incontri con la Clinuvel emerge poi che, in base a quanto definito da EMA e poi recepito da AIFA, ciascun centro, per poter impiantare lo Scenesse debba sottoporsi a una specifica verifica e accreditamento, a mezzo di un'apposita visita d'accreditamento della Clinuvel (alcuni dei centri rappresentati alla riunione hanno ricevuto già la visita e alcuni anche l'accreditamento) ed è richiesto di produrre uno specifico set di documentazione per ogni paziente trattato, e di prendere parte ad uno studio osservazionale prospettico (che deve essere approvato dal corrispondente Comitato Etico).
- Brescia (Dott.ssa Rossi e Sala): emerge che il PDTA del 2011 non è aggiornato (in merito alla classificazione in fascia C dello Scenesse), e ha permesso al centro di procedere con l'acquisto del farmaco, seppur in maniera contingentata visto l'incremento di prezzo e il budget assegnato alla patologia. Il quadro non è chiaro per il 2017, ma sembrerebbe che l'accesso al farmaco debba essere riservato ai soli pazienti della Lombardia.
- Milano (Dott.ssa Graziadei): suggerisce la revisione del PDTA. Il centro è riuscito ad avere un minor quantitativo di farmaco rispetto a quanto richiesto, in maniera simile a quanto accaduto a Brescia, causando non pochi problemi a medici e pazienti. Per il 2017 prevede di poter ordinare il farmaco in File F (in modo che la regione di origine del paziente paghi per la terapia) e ciò per un accordo specifico fra la Regione e il Centro Porfirie di Milano.
- Roma (Dott.ssa Macrì e Aurizi): il centro sta eseguendo gli impianti grazie agli acquisti effettuati prima del drammatico aumento di prezzo del farmaco. Il trattamento è aperto anche a pazienti di altre regioni purchè il

farmaco venga pagato dal paziente o dalla regione di origine del paziente. Per il futuro il centro ha avuto l'ok dalla regione per l'acquisto del farmaco, ma solo per i pazienti della Regione Lazio.

- S.G. Rotondo (Dott. Guida): il centro è stato accreditato. Vorrebbero trattare un paziente pediatrico (in richiesta di approvazione off-label da AIFA). Sono in attesa dell'ok dalla Regione (atteso a breve). Pare poi che la Clinuvel voglia concedere il primo impianto a titolo gratuito.
- Padova (Dott.ssa Nicolli): l'acquisto può avvenire in file F con rimborso da parte delle ASL di appartenenza del paziente. In Veneto sono già avvenuti i primi impianti.

Ne emerge dunque un quadro variegato la cui probabile soluzione (con tutti i dubbi del caso, in base ai precedenti in Lombardia e Veneto) è quella del regime di erogazione del farmaco in file F, previo accordo specifico tra centro o azienda ospedaliera e Regione.

Alla luce di quest'analisi la dott.ssa Graziadei nel condividere con l'assemblea alcune perplessità sulle politiche di prezzo della Clinuvel, propone che il GrIP svolga un ruolo attivo nel percorso per facilitare l'accesso al farmaco ai pazienti con PPE su tutto il territorio nazionale.

Si evidenzia poi, come nel resto d'Europa, per l'accesso al farmaco siano stati coinvolti anche gruppi assicurativi, anche se si levano alcune perplessità circa la sostenibilità di questo modello nell'immediato futuro.

L'assemblea però è concorde nell'auspicare che ogni tipologia di iniziativa possa avvenire in maniera congiunta con le associazioni pazienti, con le quali bisognerà quindi affrontare la tematica.

Aggiornamento sulle associazioni dei pazienti – intenzione di incontro

Il prof. Ventura espone all'assemblea la proposta di un incontro tra GrIP e le associazioni pazienti per spiegare loro cos'è il GrIP, fornire un aggiornamento in merito ai nuovi farmaci e definire strategie d'azione comune. L'assemblea accoglie positivamente la proposta, suggerendo che nell'incontro venga coinvolto almeno un referente clinico iscritto al GrIP, per ciascuno dei centri iscritti.

Si passano quindi in rassegna le associazioni pazienti da coinvolgere:

- AMAPO, seppur di valenza e rilevanza storica, si constata che al momento è totalmente inattiva e che la presidente dell'associazione è difficilmente reperibile. La dott.ssa Macrì tenterà un ultimo contatto con la presidente dell'associazione entro la fine del 2016 e darà un aggiornamento a breve al Segretario.
- Amici della Porfiria San Pio di Pietrelcina, rappresentata dal Dott. Guida, che ne è presidente, verrà coinvolta nel dialogo con il GrIP.
- Associazione di Malati di Porfiria Domenico Tiso. Dopo aver condiviso alcune informazioni relative alla recente formazione, viene data la parola alla Dott.ssa Granata che ha avuto modo di avere dei primi contatti. La Dott.ssa Granata infatti, nella doppia veste di medico-paziente, si era mossa fin da inizio 2016 per colmare il vuoto lasciato da AMAPO con l'intenzione di porre le basi per la creazione di una nuova associazione di pazienti, ma suo malgrado non è stata accolta tra i soci attivi di questa nuova associazione, denotando un atteggiamento abbastanza aggressivo e regionalizzato (Lazio) da parte dei soci dell'Associazione.
- La dott.ssa Granata allora a sua volta si è mossa nella creazione di un gruppo pazienti più focalizzato sulla realtà lombarda.
- A livello Europeo esiste poi un'associazione pazienti molto attiva nella quale manca la componente italiana, per cui sarebbe molto importante colmare questo vuoto.

Alla luce di questa analisi, l'assemblea è concorde sul fatto che il vuoto dell'AMAPO debba essere colmato, nel caso AMAPO non sia ri-attivabile.

L'assemblea è concorde che la nuova associazione Domenico Tiso debba comunque essere coinvolta, pertanto, dopo un ulteriore contatto da parte della Dott.ssa Macrì, il Prof. Ventura si prenderà l'onere di un contatto ufficiale a nome del GrIP .

Nel caso l'associazione Domenico Tiso non si dimostrasse pronta a collaborare con gli altri soggetti (GrIP e/o altre associazioni pazienti) si ipotizza la nascita di una nuova singola associazione pazienti per tutti i pazienti con Porfirie, che al suo interno abbia dei sotto-comitati/sotto-associazioni per le specifiche forme della patologia. Sia il Dr. Guida che la dott.ssa Granata sembrano favorevoli a questo tipologia di approccio.

Alla luce della discussione, prima di qualsiasi incontro congiunto con le associazioni pazienti il GrIP è concorde sul fatto che sia necessario fare chiarezza e riallacciare i rapporti con le singole associazioni come pianificato.

Illustrazione del Sito Internet: ulteriori richieste di partecipazione e proposte di modifica

Il sito internet (www.gruppoPorfiria.it) dedicato GrIP è attivo ed è curato attualmente dal Prof. Ventura e dal Dr. Marchini, ma è fondamentale il contributo di tutti per mantenerlo vivo e sempre aggiornato.

Vengono descritte le diverse parti del sito tra cui Grip Onlus in cui scaricare lo statuto.

Comprende una parte rivolta ai medici (Area Scientifica) dove verranno, tra l'altro, commentati articoli della letteratura da parte dei diversi gruppi (sezione Recensioni). Il Prof. Ventura chiede al gruppo di Brescia di fare una recensione su un lavoro in ambito PPE di possibile interesse per l'intero GrIP; l'invito di commentare (utilizzando lo specifico form) un paper di possibile interesse è poi esteso a tutti i soci GrIP entro fine Gennaio 2017. A tal proposito viene chiesto a Orphan Europe di continuare a fornire periodicamente la Literature Search condotta dalla propria direzione medica in ambito Porfirie, in modo da poterne eventualmente individuare gli articoli di interesse (a titolo di esempio è stato citato un recente articolo su "Effetto inibitorio dell'isoniazide sulla ALA-S"); la Dr.ssa Brancaleoni ha l'incarico di selezionare gli articoli degni di approfondimento (sulla base anche dell'IF della rivista) ed indirizzarli al membro GrIP più adatto per l'analisi ragionata sulla base della propria esperienza. Chiunque del GrIP pubblichi un articolo/sia relatore ad un congresso è poi pregato di segnalarlo al Dott. Marcacci, onde poter procedere alla relativa pubblicazione sulla sezione apposita del sito.

Prende poi parola il Dott. Marchini, per evidenziare come le pagine vuote del sito debbano essere riempite di contenuti, oppure cancellate. Viene quindi richiesta una maggiore attenzione da parte di tutti e un contributo al riempimento delle parti ancora vuote

Proposta di partecipazioni a studi di ricerca

Il prof. Ventura sollecita tutti i soci GrIP a trovare più sinergie dal punto di vista scientifico e a pubblicare in maniera congiunta a nome GrIP. Questo è un importante punto di miglioramento per l'intero GrIP. E' necessario perciò:

- condividere più idee di protocolli di ricerca,
- aumentare la collaborazione tra i centri.

A titolo di esempio vengono condivise le positive esperienze di collaborazione scientifica tra i centri di Milano e Modena, tra i quali c'è un'attivo scambio di dati, materiale genetico/biologico al fine di portare avanti progetti di ricerca.

- 1) Come primo, semplice, progetto che il Prof. Ventura propone, c'è quello dell'analisi congiunta dei parametri dei pazienti affetti da Porfirie seguiti nei centri afferenti al GrIP. A tal proposito il prof. Ventura propone che ogni centro stili un elenco dei pazienti per tipologia di Porfiria seguiti (riportando elementi identificativi – Nome, Cognome- per evitarne il doppio conteggio), comprensivo dei dati clinici più significativi. Ad oggi a questa iniziativa ha risposto concretamente il solo il centro di Padova e in parte quello di Milano. L'assemblea è concorde, tuttavia richiede al Prof. Ventura di dettagliare meglio/inviare i parametri da riportare. Si apre poi una lunga discussione in merito ai criteri di inquadramento del paziente in termini di sintomaticità alla malattia dal punto di vista clinico vs biochimico vs genetico. Viene quindi richiesto a Ventura di stilare un protocollo in termini di criteri di inquadramento al quale i centri possano rifarsi e sul quale indirizzare commenti specifici. Viene poi deciso che i pazienti da inserire devono essere quelli in trattamento presso il centro a partire dal 1996. Una volta raccolti tutti i dati, il prof. Ventura si impegna a scrivere un paper a nome GrIP. Oltre alla valenza scientifica, questa tipologia di raccolta dati permetterebbe al GrIP di meglio confrontarsi con associazioni pazienti e le istituzioni in generale.

Il Prof. Ventura suggerisce poi di entrare in contatto con i centri regionali per le malattie rare, per verificare in quali centri extra GrIP potrebbero essere seguiti i pazienti con Porfirie (certificazioni di malattia).

- 2) Protocollo pediatrico (Prof.ssa Fustinoni): il rationale di questo progetto è che in letteratura non sono riportati quali siano i valori normali di ALA e PBG nella popolazione pediatrica, per cui è stato elaborato un protocollo ad

hoc per dare risposta a questa domanda. Si procede la discussione con un breve aggiornamento del progetto, che però purtroppo non è più partito a causa di carenza fondi del dipartimento. Da una migliore analisi della letteratura da parte della Prof. Fustinoni è poi emerso che qualche sporadico dato è presente: non ci sono grandi differenze in ALA e PBG normali nel paziente pediatrico e adulto. Vengono poi condivise le prime difficoltà incontrate dal gruppo di laboratoristi nel chiedere campioni a clinici, per di più nel paziente pediatrico e a confrontarsi con il comitato etico. Viene quindi rinnovata la disponibilità del centro di Milano nell'analisi del campione, ma non nella raccolta/coordinamento dello studio. Viene quindi proposto che ogni singolo centro GrIP si occupi della raccolta dei campioni presso il proprio centro e che lo studio venga presentato ai clinici e ai comitati etici come GrIP.

La prof.ssa Fustinoni coglie poi l'occasione per esprimere alcune perplessità in merito al KIT diagnostico elaborato dal dott. Biocati, che comunque è di difficile utilizzo visto il rapido processo di evaporazione del cloroformio in esso contenuto, e mostra i dati circa i risultati ottenuti usando il test su campione acquoso (puro) e su urine, evidenziando come in quello su urine vi siano evidenti segni di interazione col risultato in alcuni casi.

- 3) Progetto ESOMA (Dott.ssa Elena Di Pierro). La Dssa Di Pierro aggiorna in merito allo studio sui geni modificatori, condotto analizzando l'esoma dei nuclei familiari. I dati raccolti ad oggi potrebbero essere sufficienti per una pubblicazione, per cui la Dott.ssa Di Pierro scriverà una bozza di articolo che poi verrà rivista da Ventura per successivo invio a rivista da identificare.
- 4) Progetti futuri (Dott.ssa Elena Di Pierro). Viene condivisa l'esistenza di un bando AIFA con scadenza 5/12/2016, con una specifica sottocategoria per le malattie rare. Viene quindi proposta l'elaborazione di un protocollo clinico osservazionale multicentrico a marchio GrIP sui pazienti trattati con Normosang, valutandone i valori di ALA, PBG e porfirine urinarie, stratificando per pazienti acuti vs cronici con valutazione delle differenze genetiche. L'assemblea accoglie positivamente la proposta, e la dott.ssa Graziadei suggerisce di ampliare l'oggetto dello studio estendendolo anche ai pazienti controllati con soluzione glucosata. La dott.ssa Di Pierro stenderà la prima bozza di protocollo che verrà fatta circolare a stretto giro

tra i soci GrIP per raccogliere eventuali commenti/aggiustamenti, per poterla quindi sottoporre ad AIFA nelle tempistiche previste.

- 5) Un ultimo progetto di studio incentrato sui problemi dell'associazione tra Porfiria Acuta e danno renale verrà elaborato dal Dr. Guida e condiviso con il GrIP.

Varie/Eventuali

Il prof. Ventura condivide con l'assemblea che il prof. La Marca del laboratorio di Firenze (Ospedale Meyer) sarebbe interessato a collaborare con il GrIP per lo studio/identificazione di eventuali nuovi marker per la clinica delle Porfirie acute. A tal proposito il prof. Ventura si è reso disponibile a contattarlo/incontrarlo entro il 31/12/2016 a nome del GrIP per verificare i presupposti di un eventuale attività di ricerca.

La riunione si chiude alle 16.30.

Il Coordinatore
Dr. Paolo Ventura

I Segretari
Dr. Andrea Casati
Dott.ssa Caterina Donella