





C.F. 96053020184
Piazzale Golgi, 19 c/o Centro Malattie Genetiche
Cardiovascolari, Policlinico "San Matteo" 27100 Pavia (PV)
0382 501206 fax: 0382 501893
segreteria@magicaonlus.it
www.magicaonlus.it
f in YouTube



Chi è Magica Onlus e come nasce

Perché le malattie genetiche ereditarie

Chi è il CMGCV

Quali sono i valori aggiunti

In che modo Magica Onlus aiuta il CMGCV

Quali sono gli obiettivi raggiunti

Quale nuovo obiettivo possiamo raggiungere insieme





1 Chi è Magica Onlus e come nasce

Marco, 13 anni, gioca a calcio ed esulta per il suo goal, ma purtroppo da quella capriola non si è più rialzato. Muore per cardiomiopatia ereditaria.

Simone, 8 anni, ha l'influenza, non riesce a respirare bene i genitori lo portano al pronto soccorso. Il medico di guardia lo soccorre con le normali procedure, ma non sa che ha una malattia ereditaria che lo rende un "bambino fragile". Simone muore.

Ilaria, 28 anni, affetta da Sindrome di Marfan. Si sposa, rimane incinta e scopre di aver trasmesso la malattia a suo figlio. Oggi Matteo ha 5 anni e spiega con orgoglio ai suoi amici che gli hanno insegnato come proteggere il suo cuore.



MAGICA Onlus **MAGICA** (**MA**lattie **GE**netiche **CA**rdiovascolari) nasce nel 2006 da un'idea di Matteo, il primo presidente dell'Associazione.

Matteo alla fine di un controllo periodico presso il **Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari** (CMGCV) del Policlinico San Matteo (Pavia), elabora l'idea di creare una realtà di supporto all'attività del Centro.

Nel suo progetto Matteo coinvolge anche la prof.ssa Arbustini, direttrice del Centro, il prof. Tavazzi, primario della Cardiologia del Policlinico San Matteo, la Prof.ssa Brega dell'Università di Pavia, cardiologi, genetisti e altri pazienti seguiti dal Centro.

Una realtà strettamente connessa con l'attività del Centro, impegnata nel **sostegno delle famiglie affette da malattie genetiche cardiovascolari, della ricerca** necessaria per garantire la continuità e la qualità dell'assistenza, della **corretta informazione** su queste patologie e nel creare iniziative e progetti per rendere partecipe e reciprocamente solidali le persone.





2 Perché le malattie genetiche ereditarie

Le malattie genetiche cardiovascolari sono (1) le malattie primitive del cuore (spesso causa di scompenso terminale e quindi richiedono trapianto cardiaco, o di morte improvvisa giovanile), (2) le malattie ereditarie del connettivo con aneurisma e rottura di aorta, e (3) le sindromi sistemiche complesse in cui è coinvolto il cuore che è spesso causa di morte. **Queste malattie che colpiscono in genere il 50% dei membri delle famiglie**, si riconoscono, spesso, solo in età giovanile o giovane adulta: le famiglie con più membri cardio-trapiantati, con più eventi di morte improvvisa o con dissecazione aortica che richiedono interventi cardiovascolari ripetuti, vengono accolte, sostenute e prese in carico per ogni necessità clinica presso il CMGCV. **MAGICA opera contro il senso di abbandono e di frammentazione assistenziale che spesso pervade le famiglie con malattie multiorgano e sistemiche.**

Dal 2006 ad oggi, **altre malattie ereditarie sono progressivamente entrate nell'attività del Centro** tra cui il carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio, il carcinoma ereditario del colon retto, il melanoma familiare, il carcinoma familiare del pancreas.

3 Chi è il CMGCV

Il CMGCV, diretto e creato dalla Prof.ssa Eloisa Arbustini, è **un'unità operativa complessa e multidisciplinare ad elevata specializzazione**, riconosciuta altresì come **centro di eccellenza** dell'ente con delibera 0080/CdA 26.04.2007 dell'IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo, in cui convergono tre specializzazioni disciplinari: la genetica, la cardiologia clinica orientata alle malattie genetiche cardiovascolari e la patologia cardiovascolare.

4 Quali sono i valori aggiunti

Nel CMGCV il **modello assistenziale paziente/famiglia centrico** va a sostituire quello disciplino-centrico. In questo modo il CMGCV **prende in carico il paziente affetto da malattia genetica cardiovascolare insieme alla sua famiglia**, con un approccio clinico innovativo, che colloca il paziente al centro dell'attività clinica, programmando in una sola giornata tutte le prestazioni specialistiche necessarie per una gestione corretta e completa della sua malattia. Si aggiungono:

- l'organizzazione di **percorsi interdisciplinari** malattia-specifici per pazienti e famiglie;
- la **sostenibilità e autonomia** economica dell'attività del CMGCV, finanziata da fondi di ricerca da Unione Europea (progetto INHERITANCE n.241924), Telethon (progetto n.), Ministero della Salute, Fondazioni Cariplo, Caritro, Banca del Monte di Lombardia;
- il **contributo volontario** di pazienti e famiglie;





- un **modello assistenziale innovativo**. Presso il CMGCV operano 32 medici, biologi, biotecnologi, tecnici, infermieri, ingegneri di cui 21 sostenuto da fondi di ricerca. Il CMGCV elabora ed inoltra in media 10 progetti di ricerca/anno per poter mantenere l'attività del centro stesso. La chiave del modello assistenziale innovativo è la traslazione immediata dei prodotti della ricerca all'assistenza per ogni malattia gestita dal centro stesso.

5 In che modo Magica Onlus aiuta attualmente il Centro

Cuore del progetto di MAGICA è sostenere il percorso dei pazienti e delle loro famiglie con questi obiettivi precisi:

- **garantire la continuità assistenziale** nel tempo a tutti i membri affetti di una stessa famiglia, mantenendo il massimo della qualità misurata sui risultati clinici;
- **sostenere i costi di afferenza** al centro delle famiglie che sono spesso in difficoltà per la presenza di più membri affetti;
- **educare i pazienti e le famiglie** con malattie genetiche cardiovascolari alla conoscenza della loro malattia e della sua gestione, sia mediante contatto diretto che mediante convegni annuali per famiglie e pazienti.
- Sostenere l'interazione tra famiglie con stesse patologie genetiche, anche per **promuovere solidarietà e supporto reciproco**;
- **collaborare con altre ONLUS operative** in questo ambito finalizzando azioni divulgative e di supporto, perché conoscere a fondo i propri problemi ed i percorsi necessari per la diagnosi e le cure garantisce ai pazienti e alle famiglie un loro strumento chiave di salute;
- **favorire lo sviluppo della ricerca** sulle malattie, oggetto dell'attività di Magica Onlus, attraverso le donazioni spontanee (come il 5x1000);
- attivare strumenti social dedicati ed organizzare eventi per **sostenere pazienti e famiglie**, favorendo la reciproca solidarietà con molteplici iniziative, per non sentirsi "soli nella malattia" (facebook, twitter, linkedin, youtube).

6 Quali sono gli obiettivi raggiunti

Il CMGCV, con il supporto di Magica Onlus, ha ottimizzato ed implementato percorsi diagnostici terapeutici assistenziale malattia-specifici (ogni malattia ha il suo percorso clinico multidisciplinare), ha sostenuto famiglie in difficoltà economiche, ha promosso la formazione per i pazienti, ha sostenuto progetti di ricerca traslazionale a livello nazionale ed Europeo.

Nel **settembre 2010** Magica Onlus ha organizzato, insieme a uno staff dedicato, uno spettacolo dal titolo "*This time is for you*" che ha consentito di raccogliere, al netto delle spese, **4.400 euro**. Con questa cifra è stato acquistato il **termociclatore Applied Biosystems 2720 Thermal Cycler** che, amplificando sequenze di DNA, permette di verificare eventuali difetti genetici e molecolari. Questo apparecchio è stato posizionato nel laboratorio di biologia molecolare del Centro per le Malattie Genetiche Cardiovascolari ed inaugurato l'11 gennaio





2011, con l'apposizione di una targhetta che testimonia l'acquisto tramite il ricavato dello spettacolo. Da allora, lo strumento consente di analizzare il DNA di 90 pazienti a settimana, raddoppiando l'attività diagnostica del CMGCV.

Nel **settembre 2011** Magica Onlus ha organizzato la seconda edizione di *"This time is for you – Again"*, al netto delle spese già citate, ha incassato **8.000 euro**, un contributo che ha dotato il Centro di una **sonda transesofagea 2D per ecografo Vivid E9 GE**. Questo strumento, talmente piccolo da poter essere impiegato in età pediatrica, è fondamentale per il monitoraggio dei pazienti pre e post-operatori. E' già stato utilizzato per **10 interventi chirurgici in bambini affetti** da sindrome di Loeys-Dietz e da sindrome di Marfan nonché per il monitoraggio pre e post-operatorio di **3 trapianti di cuore in piccoli pazienti**.

Nel **settembre 2014** sempre grazie al supporto prezioso dello staff *"This time is for you"*, Magica ha organizzato la terza edizione dello spettacolo, ripetendosi nel successo dello spettacolo del 2011: il ricavato al netto delle spese è stato infatti di **7.800 euro**.

Oltre alla raccolta fondi Magica Onlus si occupa anche della divulgazione di **informazione di qualità** sulle malattie genetiche cardiovascolari, nell'ottica in cui un **paziente esperto** è un paziente che sa come proteggere sé stesso e i membri della sua famiglia affetti. Per questo Magica organizza regolarmente con il contributo dello staff medico dell'IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo, e del CMGCV, giornate informative per i pazienti e per le loro famiglie. Durante queste giornate i medici sono chiamati a spiegare in linguaggio accessibile al pubblico le caratteristiche principali delle malattie cardiovascolari, i trattamenti medici e chirurgici allo stato dell'arte e le ultime frontiere in ambito di ricerca.

Magica infine si propone come garante della **continuità della cura** dei pazienti. A questo proposito, oltre a sostenere il CMGCV nelle sue necessità quali fondi per materiale di consumo e piccoli strumenti, Magica Onlus annualmente mette a disposizione delle famiglie in difficoltà dei fondi per trasporto e pernottamento a Pavia, per garantire la periodicità di monitoraggio dei pazienti nel tempo, per prevenire il più possibile eventi avversi e ritardare il più possibile l'eventuale necessità di intervento chirurgico.

Il centro oggi assiste più di 4.500 famiglie con malattie aneurismatiche arteriose, tra cui la Sindrome di Marfan, la Sindrome di Loeys-Dietz, La Sindrome di Dissecazione Aortica Aneurismatica e le Cardiomiopatie Ereditarie.

7 Quale NUOVO Obiettivo potreste aiutarci a raggiungere

I bisogni del CMGCV nel garantire continuità e qualità della cura alle famiglie seguite sono molteplici, per questo ci siamo posti 3 obiettivi di destinazione di raccolta fondi.



Con i fondi per la ricerca vorremmo **contribuire al noleggio a sostegno del CMGCV di un ecocardiografo che permetta di studiare l'elasticità delle arterie e la funzionalità del muscolo cardiaco** (dal costo di noleggio di **10.000 euro/anno**).





Garantire una diagnostica genetica tempestiva diventa cruciale per assicurare al paziente un **trattamento clinico, farmaceutico, chirurgico personalizzato, e per la prevenzione nei membri delle famiglia ancora non affetti**, al fine di promuovere un nuovo tipo di cura in cui il paziente nella sua interezza e non il singolo sintomo diventi il centro dell'attenzione della cura. Per questo scopo Magica ha deciso di accantonare anno dopo anno una piccola cifra, che nel 2016 possa essere abbastanza consistente da permettere di appoggiare il CMGCV **nell'acquisizione di uno strumento di terza generazione per il sequenziamento del DNA**, strumento che verrà immesso sul mercato nel 2016 per l'appunto. Questo strumento, oltre a garantire una maggiore rapidità di risposta, diminuirà drasticamente la possibilità di errore, e i costi per campione. Per raggiungere la cifra necessaria, stimata intorno ai 100.000 euro, Magica si propone di sostenere la metà dei costi. Per raggiungere l'obiettivo Magica deve raccogliere entro il 2015 ancora **20.000 euro**.



Ad oggi il CMGCV si trova nella difficile situazione di seguire 6 bambini con malattie rare (Sindrome di Marfan e Sindrome di Loays Dietz) che avrebbero bisogno di un **delicatissimo intervento all'aorta**. Il rischio se non si interverrà è quello che l'aorta si rompa, con complicanze che possono portare anche alla morte. Magica Onlus vuole sostenere la messa a punto di un **"percorso solido" di cura di questi "bambini fragili"**. Il centro con più esperienza per trattare questi piccoli paziente attualmente si trova a Baltimora (Johns Hopkins Hospital), dove l'equipe medica è specializzata anche nel trattamento di queste malattie, e i chirurghi affrontano con frequenza questo tipo di interventi. Per ciascun intervento occorrerebbero 60.000 dollari: Magica Onlus si propone di sostenere un sesto di questa cifra per ciascun paziente, ovvero raccogliere **60.000 euro**, per offrire ai bambini e ai loro genitori **il viaggio verso Baltimora e l'alloggio per la durata necessaria**.

Ma Magica Onlus intende anche cercare **partners bancari e assicurativi** per porsi come garante per offrire alle famiglie la possibilità anche economica di sostenere la propria salute.

Il Presidente

Valentina Favalli



“Quando sogniamo da soli, un sogno è solo un sogno.
Quando sogniamo con gli altri, quel sogno è l’inizio della realtà.”
(Hélder Pessoa Câmara)



Sede legale:
c/o Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari
IRCCS Fondazione Policlinico “San Matteo”
Piazzale Golgi, 19 - 27100 Pavia (PV)

Contatti:
0382 501487
(fax) 0382 501893
segreteria@magicaonlus.it

C.F. 96053020184
IBAN: IT 36 L 08324 11300 000000 165404

www.magicaonlus.it



Fondazione IRCCS
Policlinico San Matteo