

# NOTIZIARIO FANCONI



Guido Fanconi

N. 15 ANNO IX, Dicembre 1998

ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULL'ANEMIA DI FANCONI (AIRFA)

Via San Rocco, 14 - 80078 Pozzuoli (NA)

Tel.: 0337-860250 Fax: 081-3031140- E-mail: fanconiass@tin.it

## NUOVE RICERCHE NUOVE IDEE

**Il 1998 si chiude con decisive scoperte sull'anemia di Fanconi:  
Tre studi rivelano un ruolo determinante dei difetti nella rimozione di agenti tossici**

Ricorderemo l'autunno del 1998. In poche settimane, abbiamo ricevuto nuove, fondamentali informazioni su questa malattia che ci inquieta e che lottiamo. Per l'abitudine di aggiornare la nostra bibliografia, consultiamo periodicamente le più recenti pubblicazioni sull'anemia di Fanconi. A metà settembre abbiamo trovato due recenti lavori scientifici, con dei risultati del massimo rilievo.

Un lavoro proveniva da Berkeley, California, e riferiva la presenza di una struttura molecolare, nella proteina Fanconi A (FAA), che la rendeva funzionalmente analoga a una perossidasi (enzima che rimuove l'acqua ossigenata). Gli autori, Mian e Moser, nella discussione dell'articolo accennavano ad altri dati non pubblicati che richiamavano una simile analogia tra la proteina Fanconi C e la catalasi (altro enzima che rimuove l'acqua ossigenata).

L'altro articolo è stato pubblicato da Ruppitsch e Collaboratori, un gruppo di ricercatori di Berlino e Innsbruck. Gli studiosi riferivano sui loro esperimenti condotti su cellule Fanconi rese capaci di esprimere livelli elevati di tioredossina, una proteina attiva in meccanismi redox mediante scambio di gruppi sulfidrilici (un analogo del sistema del glutatione). La presenza di livelli innalzati di tioredossina causava la perdita della sensibilità delle cellule Fanconi ai due agenti tipicamente usati per la diagnosi di anemia di Fanconi, cioè la mitomicina C (MMC) e il diepossibutano (DEB). In altri termini, questo lavoro collegava direttamente la tossicità da MMC e DEB con meccanismi di ossido-riduzione (ponendo una ipoteca sulla stessa definizione dell'AF).

Inoltre, nel mese di novembre è stato pubblicato un terzo lavoro, su *Blood* di novembre, del gruppo di

### **IDENTIFICATA PROTEINA DEL GENE FANCONI G**

*Intanto il numero dei gruppi di complementazione Fanconi arriva a undici...*

Amsterdam. Il gruppo diretto da Hans Joenje, in collaborazione internazionale, ha scoperto e identificato la proteina codificata dal gene Fanconi G. Questa proteina corrisponde a un gene recentemente identificato, XRCC9, definito per la sua capacità di complementare la linea mutante UV40 di cellule da hamster cinese. Gli autori sospettano che il gene XRCC9 (e dunque il gene FAG) sia implicato nella riparazione post-replicativa del DNA, o nel controllo del ciclo cellulare. La scoperta è stata pubblicata sul numero di novembre di *Nature Genetics*.

Dall'ultimo convegno della Società Americana di Ematologia apprendiamo l'ultimo aggiornamento: i sottotipi genetici dell'AF oggi noti sono undici.

### **Il "Manuale Frohnmayer"**

Esce a breve la prima versione italiana tratta dal quaderno curato da Lynn e Dave Frohnmayer, i fondatori del Fondo per la Ricerca sull'anemia di Fanconi a Eugene, OR, USA. L'opuscolo è dedicato alle famiglie dei pazienti che desiderano delle informazioni relativamente esaurienti, ma con termini leggibili ai non specialisti. Inoltre, negli scopi del Notiziario, il "quaderno" intende offrire al medico di base una breve informativa sui centri specializzati per la diagnostica e la terapia dell'AF che - per la sua rarità - solo pochi medici vedono in una intera carriera. I lettori interessati

possono chiederci una copia del quaderno, disponibile per fine gennaio 1999.

segue dalla 1a pagina

## NUOVE RICERCHE NUOVE IDEE

Hagop Youssoufian di Houston, che riferiva un difetto di detossificazione nelle cellule Fanconi C, in connessione con un eccesso di attività di un altro enzima attivo in scambi redox, la NADPH citocromo c P-450 reduttasi. Un fatto del massimo rilievo, riferito in questo lavoro, è l'interazione tra la proteina Fanconi C e la NADPH citocromo c P-450 reduttasi.

Nel complesso, questi lavori danno un sostanziale supporto alla teoria per cui i meccanismi alla base dell'anemia di Fanconi siano collegati a fenomeni di stress ossidativo. Se in precedenza si poteva sostenere che questo collegamento fosse rilevante dal punto di vista del fenotipo e del decorso clinico, questi recenti lavori suggeriscono un coinvolgimento *primario* di meccanismi redox nell'anemia di Fanconi. In che modo ciò si manifesti nei diversi gruppi genetici della malattia, è una delle questioni aperte.

Alla luce di queste nuove conoscenze, ci siamo posti dei quesiti per proseguire i nostri studi. Sono stati presi immediati contatti con la Dr.ssa Saira Mian, al Lawrence National Laboratory di Berkeley, con cui è sorta una intensa collaborazione. Il Direttivo AIRFA ha attribuito una borsa di studio alla Dr.ssa Irina Deeva, per condurre studi mirati a chiarire dei quesiti aperti da questi recenti studi, in collaborazione con la Prof.ssa Ljudmila Korkina di Mosca. Da allora – e ancora mentre si scrive questo Notiziario – è in corso una febbrile attività: con la partecipazione di numerosi medici, pazienti e loro familiari, stiamo studiando e comprendiamo sempre di più. Altri studi ancora sono previsti nel prossimo futuro. Di più al momento non ci è possibile riferire, se non che avvertiamo di avere fatto dei passi decisivi nella nostra lotta all'anemia di Fanconi.



## NUOVA SEDE DELL'ASSOCIAZIONE

Dal 25 ottobre la nostra Sede si è trasferita da Napoli centro a Pozzuoli, via San Rocco 14. Chi lavora alla Sede dell'AIRFA si è sottratto a penosi trasferimenti nel traffico del centro di Napoli, migliorando l'efficienza del lavoro. Di questo si avvantaggeranno anche i soci e i visitatori, per le migliori condizioni di viabilità e parcheggio. Chi verrà a visitarci con i mezzi pubblici, potrà comodamente raggiungerci con la linea ferroviaria "Cumana". A due mesi dal

trasferimento, chi lavora in Sede non può che essere soddisfatto per questa nuova, tranquilla collocazione.



## Il Progetto EUROS: L'impasse, ma resta il da fare

*Sono notizie che non si vorrebbero dare, ma la tentazione di una "autocensura" si scontrerebbe con le legittime domande di molti nostri lettori: che progressi avete fatto con il progetto EUROS di cui tanto si è scritto sugli ultimi numeri di questo Notiziario?*

*Dopo l'anno dell'ideazione, il 1996, e dopo l'approvazione del progetto nel 1997, questo è stato l'anno degli "adempimenti amministrativi", volendo usare un benevolo eufemismo. Purtroppo bisogna dire che, del progetto, hanno girato (o sono ristagnate) le carte, ma non c'è stato l'atteso inizio operativo.*

*Finalmente, sembra che gli "adempimenti" siano conclusi. Le idee e molte delle questioni aperte dal progetto EUROS restano pienamente valide, a due anni dalla proposizione della ricerca. Nell'interesse primario dei pazienti, c'è da augurarsi che il coordinatore trovi il tempo di coordinare. I ricercatori sono impazienti di agire.*



## Ci hanno lasciato: Pasquale e Riccardo restano con noi

L'anemia di Fanconi è una malattia crudele che continua a toglierci i nostri bambini e giovani.

Anche quest'anno abbiamo dovuto perdere due dei nostri figli.

Ci ha lasciato all'improvviso Pasquale Viscusi, di Frasso (BN). Era un giovane che sembrava non toccato dall'aver la diagnosi di anemia di Fanconi: a 25 anni faceva una vita normale, aveva un lavoro impegnativo. Poi, all'improvviso un tumore lo ha colpito e se n'è andato in poche settimane. Ai genitori, Addolorata e Carlo, un forte abbraccio.

L'altra amara perdita è di Riccardo Frassanito, un bambino vispo e intelligentissimo, con tanta voglia di scherzare e di prenderti in giro. Quante domande faceva, quando sono stato a far visita alla sua famiglia... Purtroppo non ha resistito ai postumi di un trapianto di midollo. Attilio e Cecilia, i suoi genitori, nel dolore continuano a fare grandi sforzi per tutta la nostra comunità. Resteremo vicini.

# GRAZIE AI NOSTRI BENEFATTORI

*A metà dicembre ancora ignoriamo quale sarà il consuntivo di questo 1998. Salvo sorprese, sappiamo di esserci attestati sui livelli del 1997, che fu un nostro successo, il superamento di un bilancio di cento milioni. Indubbiamente, una simile cifra è minima rispetto alle esigenze della ricerca, soprattutto se paragonata alle decine di miliardi raccolte da grandi organizzazioni. Cionostante, il nostro "minuscolo" bilancio risulta ottimizzato dagli sforzi sia dei ricercatori che dalle scelte del nostro Consiglio Direttivo, che indirizza le nostre spese verso mirati obiettivi di ricerca. Nuove forze si uniscono a quelle tradizionali nella nostra attività decennale. Otteniamo la convergenza tra i nostri contributi e quelli che gli studiosi ottengono da altre fonti. Il nostro obiettivo finale, comprendere e debellare l'anemia di Fanconi, non è semplicemente un sogno, ma una concreta prospettiva. Insieme, amici cari, ce la faremo!*

Giovanni Pagano

---

## DAL TESORIERE

Cari amici, come ogni anno è mia cura informarVi sulla situazione economico-finanziaria della nostra Associazione sia pure con un mese di anticipo sulla chiusura ufficiale dei conti. Quindi, il "Consuntivo 1998" riferito di seguito è incompleto rispetto al reale ammontare al 31 dicembre 1998.

	Preventivo 1998	Consuntivo 1997	Consuntivo 1998	
	(Lire × 1000)			
Contributi	110.000	106.745	75.927	
Spese di gestione	35.000	33.476	27.374	(25.5%)
Disponibilità attiva	75.000	73.269	48.553	
Disponibilità precedente	30.937	27.656	30.937	
Disponibilità totale	105.937	100.925	79.490	
Erogazioni	100.000	69.988	69.813	(65.5%)
Disponibilità 1998	5.937	30.937	9.677	(9.0%)

Il confronto con il consuntivo '97 ed il preventivo '98, evidenzia una contrazione di contributi al 30/11/98, ma confidiamo nella "operazione Natale" per colmare questo vuoto. Le spese di gestione sono state contenute quanto possibile riservando tutte le energie residue alle uscite istituzionali ed in particolare ai programmi di ricerca e alle borse di studio che hanno assorbito l'85% di tutte le Erogazioni. Infatti è stato compiuto un grande sforzo in tal senso avendo finanziato un progetto olandese del Dr. Hans Joenje di Amsterdam, di concerto con l'Associazione Fanconi tedesca (FAHilfe), e una serie di esperimenti condotti dalle Dr.sse Ludmila Korkina e Irina Deeva a Napoli.

La voce "Congressi e Convegni" include tra l'altro la partecipazione della Dr.ssa Adriana Zatterale al Convegno del Fanconi Anemia Research Fund a Denver, di fondamentale importanza ai fini di mantenere contatti ed informativa da tutte le parti del mondo.

Il Tesoriere

Domenica Brosio

Napoli, 10 dicembre 1998

## “GRAZIE AI NOSTRI AMICI, LA RICERCA PROSEGUE!”

*Ancora una conferma dal Tesoriere che i nostri benefattori continuano ad aiutare i nostri sforzi, consolidando il positivo risultato del 1997. Vorremmo ringraziare i nostri amici uno per uno, inclusa la signora pensionata che ci ha donato le cinque o le diecimila lire. E' chiaramente impossibile e perciò va un grazie di cuore a tutti voi che ancora – o per la prima volta – ci avete aiutato. Dobbiamo comunque un ringraziamento particolare a quanti, privati o ditte o altre associazioni, ci hanno aiutato nel corso di quest'anno.*

**DOBBIAMO SEGNALARE CHE, CHIUDENDO IL NOTIZIARIO A METÀ DICEMBRE, NON POTREMO RICORDARE TUTTI GLI AMICI CHE, IN QUESTI GIORNI, SONO IMPEGNATI NELLA RACCOLTA NATALIZIA DI FONDI.**

*Sono riferite di seguito le donazioni ovvero le somme raccolte dai singoli, nei loro ambienti o comunità.*

### **GRAZIE A TUTTI!!**

#### **I nostri amici e benefattori e i loro contributi o raccolte nel 1998 (dato parziale al 15.XII 1998)**

Famiglia De Cristofaro	8.000.000	Ida Lordi	600.000
Famiglia Mignone Parente	7.856.100	Romano Felicia	520.000
Associazione Calcio Dinamo		Ditta Aconcagua Rio Saliceto (RE)	500.000
San Marcellino (CE)	7.640.000	Impiegati “Alea Comm.” Savignano (FO)	500.000
Famiglia Coletta	6.720.000	Scuola M.S. “M. Schipa” Napoli	500.000
Famiglia D’Angelo Illibato	6.000.000	Scuola M.S. “Silio Italico” Napoli	500.000
Famiglia Gscheider Cuomo	5.745.000	Anna Cozzella	450.000
Anna Amendola	5.410.000	Famiglia Ugenti	450.000
Vincenza Mazzeo Guzzo	5.280.000	Scuola Media “Allegretti”, Alunne della III C,	
AIL Associazione Italiana contro le Leucemie		Centobuchi (AP)	440.000
Sezione di Trento	5.000.000	Elvira Montone	420.000
Banca Popolare di Milano	5.000.000	Famiglia Zagaria Brosio	408.000
Famiglia Webber	3.300.000	Luigifranco Zoena	400.000
Lucio Cappelli	3.000.000	Famiglia Scarica	350.000
Famiglia Di Lonardo Desiderio	2.900.000	Scuola Materna Speranza, Busto A. (VA)	350.000
Forgione Norma	2.599.500	Famiglia Dittura Aurisicchio	350.000
Maria Fioretti Giannini	2.200.000	Famiglia Ortolani	310.000
Rita Calzone	2.075.000	Volontariato Vincenziano, Solopaca (BN)	300.000
Maria Antonietta Cauli	1.831.000	Giovanni Melluso	275.000
Famiglia Tasselli	1.650.000	Cioffi Vincenzo	270.000
Pagano Giovanni	1.614.800	Anna Naclerio	270.000
Gemma Assante Di Panzillo	1.600.000	Farmacia Dr.ssa Adele Gentile	270.000
Margherita Cottino	1.600.000	Paola e Maria Pia Di Pinto	250.000
M. Antonietta Calenti	1.360.000	Silvia Solimene	210.000
Cristina Russo	1.340.000	Teodolinda Gatti	210.000
Felicia Capasso	1.200.000	Parrocchia S.M.Longobardi N. Velia (SA)	200.000
Assunta Di Carluccio	1.112.500	Federfarma Benevento	200.000
Rosanna Cordiali	1.100.000	Gruppo Amici Robertino Bolzaneto (GE)	200.000
Famiglia Vigliotti	1.050.000	Marilena Cimmino	200.000
Ordine dei Farmacisti Napoli	1.000.000	Angelo Vamvakinos	200.000
Rosa Donesi	1.000.000	Giuseppe Castello	192.500
Famiglia Frassanito	1.000.000	Angela Chianese	185.000
Associazione Brancaccio, Cinema Acacia	920.000	Luisa Chelotti	180.000
Gabriella Tagliacozzo	850.000	Gino Costantini	180.000
Anna Saviano	700.000	Farmacia Saviano Benevento	150.000
CRAL Pascale Napoli	702.500		
Famiglia Martini Mirella e Luigi	670.000		

**Inoltre, altri – TANTI! - amici ci hanno donato dalle 100.000 lire fino a quanto hanno potuto.**

**GRAZIE A TUTTI!!!**

# AL NASTRO DI PARTENZA UN NUOVO TENTATIVO DI TERAPIA GENICA

*Il Dr. Chris Walsh a Chapel Hill (North Carolina) inizia un protocollo di terapia genica su pazienti Fanconi di gruppo A*

Nello scorso mese di novembre ci è giunta notizia che negli USA è stato approvato un nuovo progetto di sperimentazione clinica che ha come obiettivo la correzione del difetto genetico presente nei Fanconi appartenenti al gruppo A (FAA). Questo è pertanto il secondo tentativo, dopo quello già tentato circa tre anni fa su alcuni pazienti Fanconi di gruppo C, di intervenire per via genetica sulla patologia ed è giustamente conseguente ai consistenti sforzi scientifici applicati all'isolamento dei relativi geni.

Vale la pena di ricordare che l'approccio genetico è da tempo perseguito dal gruppo americano e che il FARF (il Fondo per la Ricerca sull'anemia di Fanconi) ha diretto verso queste ricerche la maggior parte dei suoi investimenti, nel tentativo di dare una risposta radicale e quanto più possibile definitiva alla lotta contro la malattia.

Si è fatto e si farà, giustamente, un gran parlare di terapia genica: nell'immaginario collettivo dei non addetti ai lavori essa è attesa come la rivoluzione copernicana della medicina, l'ultima frontiera che separa l'uomo dalla vittoria su molti dei suoi malanni; in effetti ci sono tutte le premesse scientifiche per attenderci che questa sia la logica giusta per debellare molte malattie e/o imperfezioni che affliggono, a diversi livelli, la salute della specie umana. Ma è altresì da ricordare che, dagli inizi degli anni 90 ad oggi, sono state tentate alcune centinaia di esperimenti (i cosiddetti *trial*) aventi come oggetto terapie geniche e che nessuno di questi ha avuto un esito codificabile come definitiva soluzione terapeutica per la relativa patologia.

Intendiamoci, la comunità scientifica non asserisce che tali trattamenti siano stati sempre infruttuosi o privi di risultati apprezzabili per i pazienti: anzi, si sono annoverati alcuni casi (alcune unità) di remissione dalla malattia. Purtroppo, tali auspicati esiti non sono ritenuti, alla data, scientificamente probanti perché, anche nei pochissimi casi trattati che manifestassero una risposta positiva, non si sono manifestati duraturi nel tempo.

Da quanto sopra non deve derivarne scetticismo o sfiducia sulla portata di tali esperimenti, quanto piuttosto una ragionata aspettativa di progresso nella conoscenza che solo mediante l'esperienza sul campo può, alla fine, colpire nel segno.

L'esperienza della precedente terapia genica sugli FAC ha, per esempio, fornito dati che hanno stimolato gli specialisti a modificare determinati approcci: proprio in questi giorni è in corso un ulteriore *trial* clinico i cui primi risultati vengono ritenuti incoraggianti per la prosecuzione sulla strada della terapia genica.

Vediamo ora i dettagli del *trial* che verrà attivato per i pazienti Fanconi A che sono la popolazione di pazienti Fanconi più numerosa.

- **I Pazienti:** verranno arruolati un numero massimo di dieci, preferibilmente adulti o comunque di età non inferiore ai sei anni, in discrete condizioni generali di salute, non suscettibili e/o non interessati a sottoporsi a trapianti di midollo. La preferenza è quindi per pazienti Fanconi che presentano un quadro clinico alterato per i soli valori ematologici e per età che consentano al paziente di apprezzare i rischi e le difficoltà alle quali può andare incontro sottoponendosi al trattamento
- **I Tempi:** sono da mettere in conto circa venti giorni (tra analisi preliminari, pre-trattamento, colture e inoculazione delle cellule corrette geneticamente) per ogni singolo trattamento; il *trial* clinico completo prevede tre trattamenti, a distanza di tre mesi l'uno dall'altro, oltre a controlli clinici di routine ogni mese per i primi nove mesi; successivamente sono unicamente previsti controlli ogni tre/sei/dodici mesi sino al termine del periodo complessivo di osservazione determinato in cinque anni dall'inizio della terapia. Il ciclo principale si svolge pertanto nei primi nove mesi di terapia.
- **Il Protocollo:** per ciascun trattamento sono consecutivamente previste le seguenti attività:
  1. aspirato midollare ed emocromo con relative analisi;
  2. 10 giorni di trattamento mediante due iniezioni giornaliere con fattori di crescita ematopoietici (G-CSF; SCF), farmaci ai quali è demandato il compito di stimolare il più possibile la produzione di cellule progenitrici del sangue (le cellule staminali) da parte del midollo;
  3. 2 giorni per la raccolta di sangue e conseguente separazione e messa in coltura delle relative cellule staminali e correzione, mediante tecnica di ingegneria genetica, del difetto presente nelle cellule staminali del paziente;
  4. 1 giorno per la reinoculazione delle medesime cellule corrette nel paziente-donatore.
- **Gli obiettivi:** lo studio si propone di dimostrare che:
  1. è possibile modificare e correggere il difetto genetico presente nelle cellule staminali prelevate da pazienti FAA;
  2. tali cellule, una volta reinfuse, sopravvivono nel midollo del medesimo paziente-donatore insieme alle cellule non corrette;
  3. le cellule staminali corrette iniziano a produrre, nel midollo del paziente, le conseguenti linee cellulari (globuli bianchi, rossi, piastrine);
  4. il tasso di produzione di tali cellule staminali sia pari a quello di soggetti normali e quindi più

elevato rispetto a quello riscontrabile per i soggetti Fanconi.

- **I Benefici attesi:** il responsabile della ricerca, Dr. Chris Walsh, tiene a precisare che il *trial* ha obiettivi prettamente scientifici; nel contempo non esclude che i pazienti possano ottenere dei miglioramenti del loro quadro clinico;
- **I Rischi:** ci sono rischi ed inconvenienti a vario titolo già sufficientemente noti, quali quelli legati a rischi di infezione per i puntati midollari, i prelievi e la successiva reinfusione; tali rischi sono comunque considerabili a bassa incidenza ed a pressochè totale possibilità di cura nel malaugurato caso si verificassero. Più complessa e difficile da prevedere è la possibile reazione dei pazienti al pre-trattamento con i fattori di crescita; gli studi su campioni di pazienti (peraltro non quantitativamente rilevanti) per questi farmaci prevedono possibili reazioni allergiche di vario tipo e consistenza, a loro volta trattabili con terapie farmacologiche di supporto e/o prevenzione; tali sgraditi effetti normalmente decrescono, fino a scomparire, alla cessazione della somministrazione; è comunque probabile che le eventuali reazioni siano diverse da paziente a paziente. Per ultimi, ma non per importanza, vanno messi in conto i rischi più propriamente connessi alla terapia genica stessa e rappresentati dalla introduzione in vivo di cellule modificate geneticamente nonché dal retrovirus utilizzato come vettore per la correzione stessa; tali rischi sono da includere come ipotetici ma non sono, a priori, valutabili né in termini qualitativi né quantitativi poiché trattasi di primo esperimento; va comunque specificato che in generale i genetisti sono prioritariamente molto attenti a questo particolare aspetto e che la probabilità di incidenti in tal senso viene considerata, dalla comunità scientifica, abbastanza bassa. Di contro va però ricordato che i primi *trial* risalgono ai correnti anni 90 e che, conseguentemente, non esistono rilevazioni che vadano oltre i 6-7 anni di decorso clinico.
- **Il luogo di trattamento:** l'intero *trial* verrà svolto presso l'Università di Chapel Hill, NC, USA.
- **Informazioni supplementari:** il *trial* è approvato dall'FDA (Food and Drug Administration) statunitense e finanziato con appositi fondi di ricerca. A carico del paziente rimangono i costi di ospedalizzazione e le varie analisi oltre naturalmente ai costi di trasferimento, di vitto e di alloggio presso il sito di intervento; ai pazienti è richiesta la sottoscrizione di un modulo denominato "consenso informato" normalmente richiesto anche in Italia per simili interventi; ai pazienti è consentito, in qualsiasi momento, l'abbandono del trattamento; identico diritto è esercitabile dal direttore del *trial*, Dr. Walsh, nel caso in cui ritenesse infruttifero e/o pericoloso per il paziente proseguire con l'esperimento.

La descrizione del *trial* di cui sopra ha uno scopo meramente divulgativo, conseguentemente mi sono astenuto dallo scendere nelle specifiche descrizioni di tecnologia genetica e presupposti scientifici che distinguono questo esperimento dal precedente,

inefficace, effettuato sui Fanconi C; in verità nel progetto ufficiale di ricerca vengono descritte tecniche innovative e modifiche derivate, almeno in parte, dallo studio delle cause di mancato successo del precedente studio ed in questa ed altre osservazioni risiedono le concrete aspettative del Dr. Walsh (e di noi tutti) per un esito positivo.

In conclusione, qualora questo esperimento riuscisse, si aprirebbero concrete opportunità di mettere a punto ulteriori interventi di efficacia terapeutica per i pazienti.

Massimo Gscheider

## DAL VOSTRO AIUTO LE RISORSE PER LA RICERCA



### *Pasqua: "L'Uovo della Speranza"*

Anche quest'anno il nostro "Uovo della Speranza" è stato il simbolo di solidarietà e di lotta. Il ricavato ha permesso una importante entrata per l'AIRFA, di quasi 20.000.000 di lire.

Tra i molti benefattori ricordiamo la Federazione Calcio Dinamo di San Marcellino (CE) che ha totalizzato la somma di lire 6.840.000, organizzando una partita amichevole di calcio pro-AIRFA.



### *Natale 1998: Nuovamente i nostri amici all'opera*

Natale. Tempo di presepi e zampognari. Vediamo i simboli di una solidarietà che non è solo un vuoto evento mondano. Ci siamo anche noi. In tutta Italia i nostri cari amici, volontari dell'AIRFA, parlano alla gente di anemia di Fanconi e raccolgono fondi per la ricerca su questa malattia.

## LA RICERCA O L'ASSISTENZA?

### *Il paradosso dell'uovo e della gallina*

*Qualcuno tra i nostri amici può avvertire disagio per lo spazio "eccessivo" dedicato a novità scientifiche nel nostro Notiziario, tralasciando gli aspetti "umani" delle nostre attività. Di fatto, da sempre il Notiziario Fanconi raccoglie testimonianze e manifesta partecipazione alle vicende personali della nostra comunità. Tuttavia resta il fatto che il paziente Fanconi (a differenza di altre patologie) non si aiuta con una "migliore assistenza", psicologica o motoria, ma incrementando le nostre conoscenze (con la ricerca) sulla malattia, giungendo finalmente a delle cure efficaci.*

# **LETTERA DA UNA MADRE**

## **LA GIOIA DI AMARE**

Mi chiamo Debora, ho 31 anni e sono sposata da 10 anni con Germano ed ho un figlio di 6 anni. Chi scrive è una mamma in attesa di un altro bimbo, non concepito da me e mio marito, ma un bimbo che si trova, fortunatamente ancora per poco, senza una famiglia.

Questo bambino è entrato nei nostri cuori, e ci ha scelti come suoi genitori: è un bambino dolcissimo e pieno di vita, al quale è stato diagnosticato, o per lo meno noi sappiamo così, l'Anemia di Fanconi.

Premetto che noi non conoscevamo questo tipo di malattia, e ci sentivamo terribilmente soli nella grave decisione da prendere, in quanto non sapevamo esattamente cosa ci saremmo dovuti aspettare per il futuro.

Poi un giorno, per caso, abbiamo scoperto che a Napoli c'è l'Associazione Anemia di Fanconi, e senza perdere tempo abbiamo contattato il Dott. Pagano responsabile della stessa, il quale ci ha accolti con molto calore, e gratuitamente, ci ha donato la sua storia, e i documenti necessari, per meglio capire l'evoluzione della malattia. La decisione di adottare questo bimbo, è stata presa nel momento in cui lo abbiamo conosciuto, ma con l'aiuto del Dott. Pagano posso dire che oggi abbiamo una consapevolezza autentica e maggiore.

Ho voluto raccontare questa storia, semplicemente per testimoniare che essere nel buio e non sapere, è sicuramente molto doloroso in quanto, fortunatamente per breve tempo, mi sono sentita, compreso mio marito, soli.

Ora vorrei condividere con voi gli obiettivi, che la mia famiglia vuole raggiungere, adottando questo bimbo: **l'amore, la gioia e la speranza.**

**L'amore:** perché lui sentirà che noi lo amiamo e lo aiuteremo ad affrontare tutte le difficoltà che potranno venire.

La **gioia**, in quanto possa sperimentare la vera libertà e gioire di tutto anche di quelle bellezze, che tante volte ci sembrano scontate, o meglio che i nostri occhi e la nostra anima non guardano più come le meravigliose stelle o il fiore che, sfidando la sua sorte, decide di sbocciare.

La **speranza**, in quanto lui saprà di non essere solo nella lotta contro questa malattia, ma che nel mondo a volte così triste, ci sono persone generose come quelle che fanno parte della Associazione, che studiano e lavorano ogni giorno per aiutare questi malati.

Nel nostro piccolo, cercheremo di aiutare l'Associazione a crescere, e faremo divulgazione mirata, affinché le famiglie che hanno malati di questo genere in casa, sappiano che noi non li abbandoneremo mai.

Ringrazio, con profonda commozione, per questo spazio che mi avete voluto dare, per raccontare questa nostra meravigliosa esperienza. . .

Debora Bonifacio



## ***I NOSTRI INTERVENTI PER LA RICERCA***

Ricordiamo i nostri impegni nel corso del 1998:

- 1) l'acquisto di un'attrezzatura scientifica per il Dr. Hans Joenje all'Università Libera di Amsterdam. Dato il costo (circa 65.000.000 di lire), l'iniziativa è stata condivisa con l'Associazione Fanconi di Germania;
- 2) il sostegno di un progetto diretto dalla Prof.ssa Ludmila Korkina con la Dr.ssa Irina Deeva per ulteriori indagini (in corso) su indicatori di stress ossidativo nell'anemia di Fanconi;
- 3) il proseguimento di una borsa di studio alla Dr.ssa Elvira Montone, del Registro Italiano Anemia di Fanconi (RIAF).



## ***CONVOCAZIONE DI ASSEMBLEA***

### **A tutti i Soci Ordinari e Sostenitori**

**E' indetta l'Assemblea ordinaria dei Soci per il 1999. L'Assemblea si terrà, in prima convocazione, alle 23,00 del 19 marzo 1999 presso la Sede sociale e, in seconda convocazione, alle 17,00 di sabato 20 marzo 1999, presso la Sede Sociale in via S. Rocco, 14, Pozzuoli.** Saranno all'ordine del giorno i seguenti argomenti:

a) approvazione del Bilancio Consuntivo 1998 e del Bilancio Preventivo 1999; b) organizzazione di attività sociali; c) integrazione allo statuto in tema di regolamento elettorale; d) varie ed eventuali.

I libri contabili sono disponibili presso la Sede sociale.

*Il Presidente*  
**Giovanni Pagano**

*Il Segretario*  
**Margherita Cottino**

**AIRFA: Via S. Rocco, 14,  
80078 Pozzuoli (NA)  
Tel.: 0337-860250;  
081-3031140 (ore 16-20);  
Fax: 081-3031140;  
E-mail: [fanconiass@tin.it](mailto:fanconiass@tin.it);  
sito web: [www.italsoft.it/airfa](http://www.italsoft.it/airfa)  
C/c postale: 17987801  
Coordinate bancarie: c/c 1089 Banca Nazionale del Lavoro,  
Ag. 10 Napoli; ABI 1005; CAB 3413**

L'AIRFA, fondata il 1.VI.1989, è iscritta al Registro Regionale Campano delle Associazioni di Volontariato (L. 266/91 e L.R. 9/93)

*Consiglio Direttivo: D. Del Principe (Presidente Onorario); G. Pagano (Presidente); G. Melluso (Vice-Presidente); D. Brosio (Tesoriere); M. Cottino (Segretario); L. Chelotti; M. Coletta; C. Illibato; A. Parente; G. Tagliacozzo.*

**Referenti Clinico-Scientifici: P. Degan (Genova); D. Del Principe (Roma); P. Di Bartolomeo (Pescara); A. Di Leonardo (Benevento); H. Joenje (Amsterdam); L.G. Korkina (Mosca); B. Nobili (Napoli); B. Rotoli (Napoli); A. Savoia (S. G. Rotondo); L. ZanESCO (Padova); A. Zatterale (Napoli).**

*Stampato dalla Ditta G. Calabrò, Napoli*