

NOTIZIARIO FANCONI



Guido Fanconi

N. 19 ANNO XI, novembre 2001

ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULL'ANEMIA DI FANCONI

Via San Rocco, 14 – 80078 Pozzuoli (NA)

Tel.: 335-6910060; 081-3031883; 081-2296625 – Fax: 081-3031140

E-mail: fanconiass@tin.it; Sito web: www.europroject.it

NUOVE CONFERME RILIEVO DELLO STRESS OSSIDATIVO NELL'ANEMIA DI FANCONI

I risultati di diversi lavori pubblicati nel 2001 danno evidenze sul ruolo-chiave dello stato proossidante nei difetti primari della malattia

Associazione tra proteine AF e altre proteine

Cumming e Collaboratori (1), del gruppo di Manuel Buchwald a Toronto, hanno riferito su Nature Medicine del luglio scorso che la proteina Fanconi-C (FANCC) è associata con la glutatione-S-transferasi P1 (GSTP1). Entrambe le proteine proteggono la GSTP1 dalla ossidazione nel corso dell'apoptosi e collaborano nell'inibire l'apoptosi. La GSTP1 ha un ruolo centrale nella detossificazione degli agenti tossici e nel mantenimento degli equilibri redox nella cellula. Pertanto, la rilevanza di questo lavoro rispetto alla sensibilità all'ossigeno e allo stato proossidante nell'AF risulta evidente.

Un altro partner molecolare della proteina FANCC è la NADPH-citocromo P450 reductasi (2), altro enzima coinvolto nella detossificazione che, fatto rilevante, rappresenta uno degli enzimi implicati nella biotrasformazione ossido-riduttiva della mitomicina C (MMC). In particolare, va notato che la sensibilità delle cellule AF alla MMC indicava questo agente quale prototipo di agente "crosslinking", il che condusse originariamente a contrassegnare l'AF quale malattia da deficit della riparazione del crossing del DNA.

Segue in p. 5

Buone notizie su Molly

Procede il lavoro dell'équipe di Minneapolis
Il dibattito: gli aspetti etici

Articoli in pp. 2-4

Il Convegno di Portland

Studi molecolari e clinici sull'AF

Servizio in p. 5



Il Progetto EUROS

Servizio in p. 6



Il nostro sito web

articolo a p. 7

MOLLY E' GUARITA

La vita come scelta

Buone nuove per Molly Nash, guarita e tornata a una vita normale, a quattordici mesi dal trapianto. Come riferito nell'ultimo Notiziario Fanconi, Molly ha ricevuto l'infusione di cellule staminali da cordone ombelicale, provenienti dal fratellino neonato Adam. Si ricorderà che Adam era nato grazie alle ormai consolidate tecniche di selezione embrionale, già praticate da anni per consentire la nascita di bambini sani in famiglie funestate da diverse malattie genetiche mortali. Alla vicenda è stato dedicato un ampio servizio pubblicato lo scorso luglio sul settimanale del New York Times, che ha dato risalto al caso Nash come una luce di speranza per le famiglie colpite dall'anemia di Fanconi, e da diverse malattie in cui il trapianto di cellule staminali rappresenta l'intervento risolutivo per salvare un bimbo ammalato mortalmente. Nove mesi dopo, abbiamo l'immagine - da sola eloquente - dei due fratellini: Adam perfetto e certamente adorato da tutta la famiglia e Molly guarita. Non è poco.

Come riferito da John Wagner, lo specialista di Minneapolis che eseguì il trapianto di Molly, nel corso di quest'anno si è verificata una vertiginosa richiesta di famiglie che hanno chiesto l'esecuzione delle stesse

procedure. Al momento (metà novembre) segue più di settanta donne in attesa di un bambino generato con le stesse modalità di Adam Nash. Il sangue dei loro cordoni ombelicali dovrà salvare da fine prematura i loro fratelli o sorelle affetti da diverse patologie, tra cui l'Anemia di Fanconi, la talassemia e la falcemia.

Queste evidenze dovrebbero suggerire qualche riflessione alle voci critiche che accolsero le notizie dell'ottobre 2000 sulla nascita di Adam, generato grazie alle tecniche, neanche nuove, collaudate nella cura della infertilità e identificato da una cellula del suo embrione di due giorni (allo stadio di otto cellule). Sarebbe ovvia, ma non condurrebbe lontano, un'accusa di luddismo per quelle voci critiche [i luddisti suscitavano rivolte contro le macchine, ndr]. Piuttosto, va ricordato che quelle voci critiche hanno particolarmente a cuore la «difesa della vita». Grazie a questi metodi di fecondazione assistita, vengono alla luce bimbi che altrimenti non nascerebbero, data la sterilità dei genitori. Nel caso delle famiglie Fanconi (ma anche di altre gravi malattie), questa scelta di vita si acuisce drammaticamente, con la felice nascita di un bimbo sano, accompagnato dalla guarigione del figlio ammalato.

Giovanni Pagano

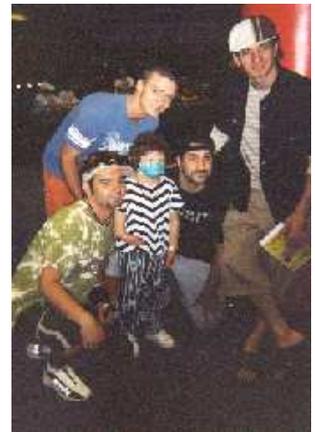
«MOLLY E' RINATA 300 GIORNI FA»

"Non so perché 300 giorni sembrano più lunghi di 299, ma è così..." Iniziava così, la lettera che Lisa Nash ha scritto il 24 luglio. Molly sta benone, è piena di energia e vitalità. Continua a portare la mascherina ovunque vada, ma i suoi genitori appena possono escono, per farle respirare quella grande vita che, in anni passati in una camera d'ospedale e in casa aveva dimenticato e forse non aveva mai vissuto. Partecipa ai concerti rock (a destra è ritratta con il gruppo americano NSYNC) e ha persino ripreso a frequentare le lezioni di equitazione. Ha una cascata di boccoli castani e cerca di godere in pieno ogni minuto della sua nuova vita. Da agosto è ritornata a scuola, con la prospettiva di una vita normale, con i suoi amici e i suoi compagni.

Anche Adam sta benone (foto in basso) e siamo sicuri che non esista al mondo bambino più amato di lui. Pubblichiamo qui di seguito il testo completo della lettera ricevuta da Lisa Nash, perché crediamo che non ci sia null'altro da aggiungere...

Bentornata Molly, grazie Adam.

Maria Cristina Molten



I fanali di Pall Mall

Risulta che nel 1810, regnante Giorgio III, l'installazione di fanali a gas nella Pall Mall di Londra suscitò lo scandalo della gente dabbene, preoccupata che l'illuminazione notturna avrebbe favorito la corruzione dei costumi.

Più da vicino, mio padre raccontava che sua nonna, di fronte al primo grammofono, fosse convinta che in quella scatola si annidasse il demonio.

Cambiano i tempi, le innovazioni e i bersagli. Restano – tra le persone dabbene - le diffidenze, gli scandali e gli anatemi, con i roghi pronti per la strega di turno.

Oggi, l'argomento della illiceità della clonazione, pure discutibile e con le necessarie distinzioni, fa da tramite per sollevare una sbalorditiva confusione tra l'inquietudine verso l'utilizzazione criminosa della scienza e quanto di buono e soccorrevole la scienza può offrirci: e ci ha già messo a disposizione. Sorprende davvero una autorevole dichiarazione contro la clonazione umana, che accomuna nella stessa condanna questa tecnica con delle "presunte" applicazioni terapeutiche nella utilizzazione di embrioni umani. Su quanto tali applicazioni siano "presunte", la storia di Molly rappresenta un esempio vivente.

Il bersaglio originario di simili critiche costituisce un reale paradosso per i sostenitori della illiceità ad *ogni costo* di qualsiasi manipolazione di embrioni umani. Prima di Molly, prima che si diffondessero le tecniche di diagnosi preimpianto per numerose malattie genetiche, il bersaglio principale era dato dalle tecniche di fecondazione assistita, cioè dalle procedure destinate a risolvere problemi di infertilità. Grazie a queste procedure, sono nati stuoli di "bebé in provetta", venuti al mondo con un sorriso e allietando migliaia di genitori destinati altrimenti a restare senza figli.

Nei "buoni" tempi antichi, queste coppie avevano la risorsa di pregare, fare voti o pellegrinaggi, il più delle volte inasauditi. Oggi queste coppie affollano i centri di fecondazione assistita e, normalmente, portano a casa il loro bambino. Resta da chiedersi come certe istanze, che pongono la difesa della vita come priorità assoluta, possano negare l'esistenza di queste giovani vite concepite grazie alle ormai consolidate tecniche di fecondazione assistita.

Bene al di là della pur triste condizione delle coppie sterili, si pone come *sacrale* il soccorso per altre giovani vite, come quella di Molly: tali vite non sono minacciate, ma condannate a una fine precoce. Salvare questi bambini è una priorità superiore ad ogni divagazione ideologica. Si provi pure a porre questa discussione tra i medici, legati al loro giuramento, o tra i genitori di questi bambini. A costo di agire in un terreno di illegalità, medici e genitori continueranno a fare del loro meglio per salvare i bambini ammalati. Altro che "presunte" applicazioni terapeutiche.

Si rendono indispensabili alcune precisazioni finali a proposito delle procedure che hanno salvato Molly Nash e circa la gestione della ricerca sull'Anemia di Fanconi.

1. Di fronte alla preoccupazione per gli embrioni precoci espressa da chi condanna *in blocco* tutte le procedure che ne fanno uso, la penosa questione di dover scegliere tra una vita umana o un'altra non è affatto una novità in medicina e chirurgia. La prima memoria di questa scelta obbligata è forse la nascita di Giulio Cesare, venuto alla luce grazie al sacrificio di sua madre che non riusciva a partorire. Che dire degli interventi per separare i gemelli siamesi, di cui uno solo sopravviverà? Lasciarli soccombere entrambi? Si può – e si dovrebbe - serenamente riconoscere che certe scelte drammatiche sono rese necessarie dal comandamento di salvare una vita altrimenti condannata. Scelte che non sono una invenzione dei tempi moderni.

2. Quelle procedure di laboratorio, usate per salvare Molly Nash, sono state la sintesi di tecniche ampiamente note ed applicate: fecondazione assistita + diagnosi preimpianto + analisi della compatibilità antigenica. La novità è consistita nell'aver applicato queste metodiche, per la prima volta, simultaneamente.

3. Né l'AFIRFA, né alcuna altra agenzia di finanziamento della ricerca sull'AF, ha mai sostenuto, né consta che abbia in programma di sostenere, ricerche basate sull'utilizzazione di embrioni umani. Quindi, ogni riserva, ogni deliberato o anatema sull'argomento è semplicemente basato sul nulla.

Giovanni Pagano*

Il Convegno di Portland

Recenti studi molecolari e clinici
Sostenuti dal Fanconi Anemia Research Fund

Portland, Oregon. Al 13° Convegno Annuale del Fanconi Anemia Research Fund, la comunità che promuove le ricerche sull'anemia di Fanconi si è ritrovata nella città dove si erano tenute – tra meno di venti persone – le prime riunioni, nel 1989 e 1990. Quest'anno i partecipanti sono stati 150, nonostante la crisi internazionale. Fondamentali progressi sono stati costruiti nelle conoscenze di una malattia che, fino agli anni '80, era studiata da un pugno di ricercatori. Gli studi condotti negli scorsi anni hanno permesso la comprensione di numerosi meccanismi alla base dell'Anemia di Fanconi.

Le linee di studio sono diversificate, quali l'identificazione di ulteriori geni, le interazioni delle proteine AF (tra loro e con altre proteine) e le loro funzioni, l'epidemiologia clinica e genetica dell'AF (ad es. le complicazioni neoplastiche), i progressi nei trapianti di cellule

staminali, e le prospettive di terapia genica. Tra i poster presentati al convegno, figurava quello del nostro Progetto EUROS, sostenuto dalla Commissione Europea e amministrato dall'AIRFA. Nel poster sono state riferite le attività in corso nel Progetto e i primi risultati (v. servizio in p. 6). Un altro poster, rilevante rispetto agli studi promossi dall'AIRFA, è stato presentato da Susan Hajdur, dell'Università di Calgary, Canada. Il suo gruppo ha realizzato un ceppo di topi transgenici, difettivi sia per il gene Fanconi C (FANCC) sia per il gene della superossido dismutasi 1. In questo ceppo di topi, sono comparse varie alterazioni fisiopatologiche, tra cui a carico del midollo osseo (a differenza dei topi difettivi per il solo FANCC).



Interazioni tra proteine

(continua da p. 1)

Altri recenti lavori contribuiscono a delineare ulteriormente i meccanismi coinvolti. Tra questi, va citata l'attivazione della proteina chinasi R (3) e la mancata attivazione di STAT1, ma con il paradossale aumento della espressione di base e della inducibilità dei geni responsivi all'interferone gamma (4). L'interazione fisica della proteina FANCC con la proteina da shock termico HSP70 appare rivestire un ruolo diretto in questo processo (5).

L'integrazione tra la sensibilità all'ossigeno e, rispettivamente, ad alcune citochine nell'AF può risultare possibile. Ad esempio, la produzione di TNF-

α viene stimolata dall'iperossia, mentre il TNF stesso può stimolare la produzione intracellulare di ROS; e ora risulta che i geni *FANCA* e *FANCG* sono inducibili dal TNF (6). [Va rammentato che Schulz e Shahidi Avevano riferito eccesso di TNF- α nel plasma di pazienti AF (7)].

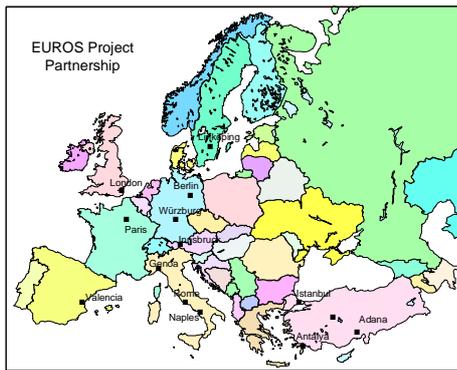
Un recente lavoro di Kelley e Coll. (8) ha riferito che il complesso S3 ribosomale/proteina di riparazione del DNA da *Drosophila* protegge cellule mutanti FANCA e FANCC dalla MMC, ma attraverso un meccanismo di riparazione del danno ossidativo. L'omologo umano del complesso S3 non è mutato nell'AF, e probabilmente non riveste lo stesso ruolo.

Comunque, considerando le proteine AF quali parti di un sistema di risposta allo stress, con particolare rilievo a definiti tipi di danno mediato da ROS, si può ricavare un plausibile modello integrato che implichi un duplice ruolo nella generazione di ROS e nella riparazione del danno ossidativo al DNA.

Bibliografia

1. Cumming, R.C. *et al.* Fanconi anemia group C protein prevents apoptosis in hematopoietic cells through redox regulation of GSTP1. *Nature Med.* 7:814-820 (2001).
2. Kruyt, F.A. *et al.* Abnormal microsomal detoxification implicated in Fanconi anemia group C by interaction of the FAC protein with NADPH cytochrome P450 reductase. *Blood* 92:3050-3056 (1998).
3. Pang, Q. *et al.* Role of double-stranded RNA-dependent protein kinase in mediating hypersensitivity of Fanconi anemia complementation group C cells to interferon gamma, tumor necrosis factor-alpha, and double-stranded RNA. *Blood* 97:1644-1652 (2001).
4. Fagerlie, SR. *et al.* Functional correction of FA-C cells with FANCC suppresses the expression of interferon gamma-inducible genes. *Blood* 97:3017-3024 (2001).
5. Pang, Q. *et al.* FANCC interacts with Hsp70 to protect hematopoietic cells from IFN-gamma/TNF-alpha-mediated cytotoxicity. *EMBO J.* 20:4478-4489 (2001).
6. Futaki, M. *et al.* Fanconi anemia protein, FANCG, is a phosphoprotein and is upregulated with FANCA after TNF-alpha treatment. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 281:347-351 (2001).
7. Schulz, JC & Shahidi, NT. Tumor necrosis factor- α overproduction in Fanconi's anemia. *Am. J. Hematol.* 42:196-201 (1993).
8. Kelley MR. *et al.* The *Drosophila* S3 multifunctional DNA repair/ribosomal protein protects Fanconi anemia cells against oxidative DNA damaging agents. *Mutat. Res.* 485:107-119 (2001).

Giovanni Pagano



PROSEGUE IL PROGETTO EUROS:

Intenso lavoro - I primi risultati – I riscontri

Anno non facile, ma fondamentale nello svolgimento del Progetto, questo 2001. Si sono presentati problemi di varia natura, nella gestione amministrativa e scientifica del Progetto, legati ad esigenze di ristrutturazione dell'organigramma, a una ottimizzazione nelle procedure di laboratorio e al ritardo nella erogazione del secondo contributo della Commissione Europea. Per quanto ci è stato possibile, sono stati dedicati gli sforzi più fattivi per risolvere i problemi e andare avanti.

Ad esempio, era diventato chiaro che alcune carenze organizzative creavano problemi nell'attività di reclutamento e nella quantità e qualità del materiale per le analisi. Si è reso necessario costituire una adeguata unità operativa per il trattamento dei campioni, e la loro conservazione, catalogazione e spedizione. Questa unità, in sede di coordinamento, si è attivata localmente ed è pronta ad agire in tutta la estensione geografica del Progetto. In questo modo, si evitano difformità nell'esecuzione di procedure di laboratorio, utilizzando metodiche che seguano accuratamente le esigenze dei laboratori partecipanti.

Il reclutamento dei pazienti, dei loro genitori e dei controlli, già accennato, rappresenta un elemento di base per un progetto focalizzato prevalentemente su analisi di materiale (frazioni ematiche e urine) prelevato ex vivo. Questo lavoro, fino alla fine di ottobre, si estende a quasi 200 soggetti, appartenenti alle diverse classi di patologie esaminate nel Progetto. Va riconosciuto che l'attività di reclutamento (inizialmente prevista per la sola Italia) si è estesa in modo massivo alla Turchia, che contribuisce per i 2/3 dei soggetti, a Istanbul, Adana e Antalya. Una presente limitazione è costituita dall'attuale squilibrio nel reclutamento, con un numero adeguato di pazienti AF e i loro genitori, con una partecipazione insufficiente di pazienti affetti dalle altre patologie su cui verte il Progetto. Grazie a recenti contatti con Studiosi che seguono questi pazienti, confidiamo di riequilibrare l'attività di reclutamento nei confronti delle altre patologie.

Una nuova presenza nel Progetto (il Prof. Marco D'Ischia dell'Università Federico II di Napoli) nel corso di quest'anno ha aperto l'ambito delle indagini verso l'analisi di alcuni parametri di stress ossidativo e nitrosativo, originariamente non previsti

nella stesura del Progetto. Un altro autorevole Studioso dello stress ossidativo, il Dr. Henry Rodriguez del National Institute for Science and Technology (NIST) di Gaithersburg (Virginia), è entrato in contatto con noi dopo aver visitato il nostro sito web e si prospettano concrete possibilità di condurre ulteriori analisi su parametri non programmati originariamente all'epoca della stesura del Progetto.

I primi risultati sono stati riferiti dai gruppi di Paolo Degan (IST di Genova) e di Federico Pallardó (Università di Valencia) e sono stati comunicati in un poster al convegno di Portland. I risultati confermano l'eccesso di danno ossidativo nel DNA dei globuli bianchi da pazienti AF (Degan *et al.* 1995) e, per la prima volta, Pallardó e Coll. hanno riferito uno squilibrio nel rapporto glutatione ossidato:glutazione ridotto nei pazienti AF. Questo risultato, ottenuto su campioni di sangue appena prelevato, appare coerente con l'associazione tra una delle proteine AF (FANCC) e la glutatione S-transferasi, come riferito da Cumming e Coll. (v. editoriale). Altri dati, non ancora riferiti, indicano anomalie di danno ossidativo o di bilancio del glutatione in altri gruppi di pazienti e/o familiari.

Nelle ultime settimane, una serie di incontri organizzativi a Roma e Istanbul, il convegno del Fanconi Anemia Research Fund a Portland e un seminario ad Amherst (Massachusetts) hanno condotto alla risoluzione di varie questioni nel lavoro in corso. Sono stati ottenute nuovi contatti con autorevoli Studiosi, che hanno manifestato interesse al Progetto e contribuiranno per le rispettive competenze. Tra questi, il Dr. Richard Gatti della University of California a Los Angeles, uno dei massimi esperti di atassia telangiectasia, si è offerto di fornire aiuto alle nostre attività, in America e altrove.

Nel complesso, il Progetto va avanti, con la prospettiva di fornire delle risposte a una serie di quesiti importanti e tuttora irrisolti. E' prevista per il prossimo marzo una riunione dei Partecipanti al Progetto, da tenersi presso Innsbruck (Austria). Sarà l'occasione per esaminare l'avanzamento dei lavori e fornire indicazioni pratiche per le attività da svolgere nell'ultimo anno di attività.

✉ ✉ ✉ ✉ **La voce dei
soci**

Questo spazio è dedicato alle comunicazioni dell'Associazione ai Soci, ma anche ai vostri brevi messaggi, alle vostre lamentele, ai vostri suggerimenti e a tutto quello che vorrete pubblicare all'interno di questo piccolo spazio dedicato a voi.

Nel mese di Giugno u.s., l'Associazione ha provveduto ad inviare a tutti un modulo da compilare, riguardante l'autorizzazione al trattamento dei dati personali (legge 675/96 sulla tutela della privacy), da rispedirci debitamente compilato. Nel caso non l'abbiate ricevuto, vi preghiamo di contattarci al più presto possibile e provvederemo a farvene avere un altro.

Vi ringraziamo anticipatamente per la collaborazione.



Per Sarah Ninja Dietrich

Sarah Ninja, figlia di Ralph e Cornelia Dietrich, ci ha lasciato a ventun anni, dopo una lotta incredibile e coraggiosa contro il suo male. La vita di Sarah Ninja, sempre minacciata da anni, è stata la quotidiana lotta di Ralph e Cornelia. Conoscevo Sarah Ninja da quando era una bambina di dieci anni, allegra e piena di interesse alla vita e anche voglia di giocare. L'ultima volta che

l'ho incontrata, un anno fa, mi ha detto di stare bene e mi ha parlato del suo studio. Aiutava il papà Ralf nell'organizzazione della riunione nazionale di FAHilfe, l'analogo dell'AIRFA in Germania, che Ralf coordina ininterrottamente e con eroismo dal 1991. Un pensiero di amore per la famiglia Dietrich, con l'impegno che prosegue.

Assemblea Ordinaria 2002

E' indetta l'Assemblea ordinaria dei Soci per il 2002. L'Assemblea si terrà, in prima convocazione, alle 23,00 del 22 febbraio 2002 presso la Sede sociale e, in seconda convocazione, alle 16,00 di sabato 23 febbraio 2002, presso la Sede Sociale in via S. Rocco 14, 80078 Pozzuoli (Napoli). Saranno all'ordine del giorno i seguenti argomenti:

a) approvazione del Bilancio Consuntivo 2001 e del Bilancio Preventivo 2002; b) elezione degli Organi Sociali; c) discussione sull'organizzazione delle attività sociali.

I libri contabili sono disponibili presso la Sede sociale. Preghiamo i Soci impossibilitati a partecipare all'Assemblea di inviare a chi riterranno più idoneo l'allegata delega di partecipazione alla votazione.

Il Presidente
Giovanni Pagano

Il Segretario
Margherita Cottino

✂ ✂ ----- ✂ ✂

DELEGA

(da inviare alla Sede AIRFA in busta chiusa, con annotazione «Delega Assemblea»)

l sottoscritt.....

residente in, cap..... via

delega l Sig. a partecipare, in sua vece, all'Assemblea ordinaria AIRFA.

Data.....

Firma.....

✂ ✂ ----- ✂ ✂

SOSTEGNO DELLA RICERCA E ISTANZE DI ETICA
La posizione del Consiglio Direttivo dell'AIRFA ai Soci

Ci ha colmato di gioia il successo a Minneapolis (USA) della Famiglia Nash nel salvare la piccola Molly con il trapianto ricevuto dal fratellino, concepito sano e compatibile a seguito di scelta dell'embrione idoneo per l'impianto intra-uterino.

Non abbiamo potuto non pensare a quante tappe della ricerca scientifica siano necessarie per raggiungere questo traguardo e come queste siano state perseguite per finalità inizialmente diverse da quelle a noi oggi così utili: il prelievo delle cellule riproduttive dai genitori, la fecondazione in vitro, la diagnosi di Anemia di Fanconi, la compatibilità dell'embrione con la piccola Molly e l'impianto intrauterino.

La novità per la realizzazione di questa tecnica è nel riconoscimento della compatibilità dell'embrione nuovo con le cellule AF del ricevente; questa novità era il tassello mancante per utilizzare nel nostro caso una tecnologia di grossa portata utile anche alla risoluzione di altre malattie genetiche.

Noi riteniamo che questa innovazione costituisca una reale possibilità di uscita dal tunnel della disperazione per la nascita di un figlio gravemente malato, unitamente a quella di poter concepire un figlio privo di malattia sia un importante progresso per le famiglie colpite. Lo sviluppo di queste tecniche non è stato **direttamente** sostenuto dall'AIRFA, ma si è sviluppato con risorse proprie; tuttavia, questo sviluppo scientifico si può considerare basato sulle conoscenze sui geni Fanconi, maturate grazie ai contributi per la ricerca sull'AF (sostenuti anche dall'AIRFA).

Restando in Italia, mettiamo in evidenza gli interventi realizzati con i fondi della nostra Associazione, annoverando il contributo alla costituzione e al mantenimento del Registro Fanconi, l'attribuzione di borse di studio, l'acquisto di strumentazione e reattivi di laboratorio, la spesa per viaggi e convegni scientifici e, attualmente, il finanziamento integrativo necessario all'

esecuzione del Progetto EUROS. Di questo la nostra Associazione è responsabile sia nella conduzione scientifica che amministrativa.

Questo può essere percepito da alcuni come un limite da superare oppure come un successo da altri che avvertono l'esistenza di un problema morale nella manipolazione di cellule ed embrioni umani.

Del problema etico di dove vada la Ricerca, in Italia si discute a sprazzi solo quando è paventata la clonazione umana dimenticando quanto sia possibile realizzare con cellule e sostanze biologiche. Oggi il dibattito sul problema etico della scienza è molto sentito in quanto, in modo diverso, influenza le scelte da operare nella ricerca.

Con attenzione abbiamo preso in esame la proposta del Socio Al. De Paris sulla possibilità di finalizzare i contributi per la ricerca sull'Anemia di Fanconi.

E' opportuno precisare che fino ad oggi l'AIRFA non ha mai sostenuto ricerche basate sull'uso di embrioni umani.

Pertanto, per il rispetto sentito verso quanti avvertono conflitto etico in merito a certe tecnologie, chiediamo ai nostri amici e benefattori di esplicitare la causale di versamento verso una delle seguenti due opzioni:

- Ricerca sull'Anemia di Fanconi
- Ricerca sull'Anemia di Fanconi eccettuata l'utilizzazione di embrioni umani.

Qualora non fosse esplicitata questa seconda indicazione, i versamenti verranno accreditati alla voce Ricerca sull'Anemia di Fanconi senza ulteriori specificazioni.

Restiamo in attesa delle Vostre opinioni in merito.

Margherita Cottino
Segretario
Consiglio Direttivo AIRFA

Cari amici,

Qui di seguito la situazione economico-finanziaria dell'Associazione al 22 novembre 2001:

	Consuntivo 2001 (Lire x 1000)	
Contributi da soci, donazioni e lasciti	11.021	
Proventi netti da manifestazioni varie	67.728	
Spese di gestione	<u>28.507</u>	
Disponibilità attiva		50.242
Disponibilità precedente		<u>14.816</u>
Disponibilità totale		65.058
Erogazioni	<u>48.920</u>	
Disponibilità fine esercizio		16.138

Non ritengo indicativo qualsiasi confronto con il preventivo 2001 in quanto, a tutt'oggi, mancano operazioni di uscite e di entrate tipiche del mese di dicembre. Comunque, posso anticipare che le spese di gestione sono state contenute nei limiti del possibile, destinando il resto degli introiti alle uscite istituzionali con particolare riguardo alle borse di studio.

La disponibilità di fine esercizio sarà utilizzata per impegni già assunti: borse di studio; pubblicazioni scientifiche e divulgative e acquisto reagenti.

Il Tesoriere
Domenica Brosio



Dal mese di Giugno 2001 è attivo il sito Web www.europroject.org. Costituito da un menù principale, il sito è articolato in modo, da fornire qualsiasi tipo di informazione sul progetto, sui singoli partecipanti e sull'Associazione.

Strutturato in modo da essere facilmente consultabile, è completo di indirizzi di posta elettronica, per chiunque ci voglia contattare. Per quanto riguarda lo spazio dedicato all'AIRFA, abbiamo deciso di introdurre anche un modulo di adesione per chi volesse dare il proprio contributo attraverso una donazione sui c/c e registrarsi online.

Come avrete potuto notare ci sono ancora delle parti in "costruzione"... ma non temete, saranno presto aggiornate.

Che possiamo dirvi di più... Navigate e scrivetecei per qualsiasi informazione, mandateci i vostri suggerimenti per essere ancora più operativi in rete.

AIRFA: Via S. Rocco, 14, 80078 Pozzuoli (NA)

Tel.: 335-6910060; 081-3031883; (ore 9-13 e 16-20);

Fax: 081-3031140; -2296625

E-mail: fanconiass@tin.it

Sito web: www.europroject.org

E-mail: info@europroject.org (Informazioni di carattere generale)

gbpagano@europroject.org (Coordinatore del Progetto EUROS)

mcmolteni@europroject.org (Assistente di Coordinamento; Ufficio stampa e relazioni esterne)

fpanzeri@europroject.org (Segreteria Progetto EUROS)

C/c postale: 17987801

Coordinate bancarie: c/c 1089 Banca Nazionale del Lavoro, Ag. 10 Napoli; ABI 1005; CAB 3413

L'AIRFA ONLUS, 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: G. Pagano (Presidente); A. Parente (Vice-Presidente); D. Brosio (Tesoriere); M. Cottino (Segretario); M. Coletta; N. Donzelli; C. Illibato; G. Melluso; G. Tagliacozzo.

Referenti Clinico-Scientifici: P. Degan (Genova); D. Del Principe (Roma); P. Di Bartolomeo (Pescara); C. Dufour (Genova); A. Di Lonardo (Benevento); H. Joenje (Amsterdam); B. Nobili (Napoli); B. Rotoli (Napoli); A. Savoia (Napoli); L. Zanesco (Padova); A. Zatterale (Napoli).

Errata Corrige/Notiziario n. 18-novembre 2000, pagina 6

Nell'articolo "La diagnosi prenatale molecolare di anemia di Fanconi è ora una realtà anche in Italia", della Dr.ssa Adriana Zatterale, pubblicato nella sesta pagina dell'ultimo Notiziario, sono presenti due errori, entrambi nella seconda colonna: in corrispondenza dei righe 14 e 29 invece di "geni" si intenda "cromosomi".

Ce ne scusiamo con i lettori e con l'autrice.