



ASSOCIAZIONE ITALIANA RICERCA
SULL'ANEMIA DI FANCONI



**LA CURA MIGLIORE
PER L'ANEMIA DI FANCONI
È LA RICERCA**



1. Cos'è l'Anemia di Fanconi

L'**Anemia di Fanconi (AF)**, dal nome del pediatra svizzero Guido Fanconi che per primo l'ha descritta, è una malattia genetica rara, presente dalla nascita, ma che può manifestarsi in età scolare o, più raramente, in età adulta. È caratterizzata da manifestazioni cliniche eterogenee. La maggior parte dei pazienti presenta **problemi ematologici** (anemia, piastrinopenia, leucopenia), che possono essere associati o meno a: ritardo di accrescimento, malformazioni scheletriche, anomalie della pigmentazione cutanea, malformazioni gastro-intestinali, anomalie cardiache e/o renali, disturbi endocrini, uditivi ed altro. I pazienti hanno un rischio aumentato di sviluppare leucemie (soprattutto leucemia mieloblastica acuta) e **tumori solidi**, tra cui: carcinomi della testa e del collo, tumori ginecologici ed epatici.

A livello internazionale, l'AF ha un'incidenza di un caso su 131.000 nati. Secondo le informazioni in possesso dell'Associazione, in Italia al 2017 si registrano circa 290 casi. La malattia, pur rimanendo rara, è rappresentata in tutta Italia ma circa il 40% dei pazienti ha almeno un genitore di origine campana. Non ci sono attualmente dati che facciano pensare ad azioni dell'uomo che possano influire sulla manifestazione della malattia in momenti più o meno precoci della vita.

Il premio Nobel Lee Hartwell ha evidenziato come la ricerca sull'**Anemia di Fanconi** fornisca una **chiave determinante per comprendere i processi biologici alla base di alcune forme di cancro**, e sempre più scienziati hanno evidenziato lo stretto legame tra l'Anemia di Fanconi e varie forme di tumore, sottolineando che sconfiggere l'AF può essere la **chiave per sconfiggere il cancro**.

2. Chi siamo

L'**AIRFA** Associazione Italiana per la Ricerca sull'**Anemia di Fanconi ONLUS**, dal 1989 promuove la ricerca sull'**Anemia di Fanconi** per migliorare le condizioni di vita ed evitare la morte di tanti bambini.

3. I nostri obiettivi

L'Anemia di Fanconi attualmente viene trattata con il **trapianto di midollo osseo**. Tuttavia ancora oggi, da uno studio effettuato dalla dott.ssa Blanche Alter del NIH di Bethesda, la principale causa di morte dei pazienti Fanconi è costituita dalle **complicanze da trapianto**. Inoltre il trapianto non diminuisce il rischio di **contrarre tumori**.

I progetti di ricerca che l'AIRFA finanzia mirano a:

- accrescere la conoscenza della malattia dal punto di vista clinico ed epidemiologico
- **identificare nuovi geni** responsabili della malattia
- **studiare i meccanismi biochimici** dell'AF per individuare possibili bersagli farmacologici
- migliorare le procedure di **trapianto di midollo**, che permette un elevato incremento della sopravvivenza dei pazienti

- sperimentare la **terapia genica**, che permetterebbe di curare la malattia alla radice

L'AIRFA intende:

- **trovare cure efficaci** per i pazienti affetti da Anemia di Fanconi
- promuovere la **conoscenza della malattia** e garantire un sostegno alle famiglie dei pazienti

4. Cosa facciamo

L'Associazione **AIRFA** finanzia:

- **progetti di ricerca** in Italia e all'estero, mediante l'erogazione di contratti di collaborazione per i ricercatori
- **l'acquisto di materiali reagenti ed attrezzature per la ricerca scientifica**
- **l'organizzazione di riunioni scientifiche e divulgative**

Si occupa inoltre dell'**assistenza e del sostegno psicologico** ai pazienti affetti da AF e alle loro famiglie.

L'AIRFA ha promosso a livello nazionale, nel 1990, la nascita del **Registro Italiano Anemia di Fanconi (RIAF)**, presso il Servizio di Genetica dell'Ospedale "Elena d'Aosta" di Napoli, e continua a sostenerlo contribuendo così alla conoscenza della malattia. Il RIAF ha come obiettivo la raccolta e l'utilizzo a fini scientifici dei dati clinici, genetici ed epidemiologici sull'AF.

L'AIRFA pubblica trimestralmente una **Newsletter - notiziario Fanconi**", indirizzata a ricercatori, clinici e famiglie coinvolte, con una stima di 12.000 lettori. Inoltre, mantiene un costante rapporto con le altre **Associazioni Fanconi nel mondo**.

5. I risultati della lotta all'Anemia di Fanconi

- **scoperta di 22 geni** implicati nell'AF (questi geni sono presenti nel 95% dei pazienti affetti da AF)
- disponibilità di un **test diagnostico** efficace ed efficiente
- **aumento del tasso di successo del trapianto di midollo osseo**, in Centri specializzati nell'Anemia di Fanconi: trapianto da donatore non correlato, dallo 0% nel 1989 all'attuale **87%**; trapianto **da un fratello**, dal 35% a quasi il **100%**

L'Anemia di Fanconi costituisce un **modello biologico** per comprendere l'insorgenza di alcune forme tumorali. Gli scienziati hanno scoperto che uno dei geni responsabili dell'AF, FANCD1, corrisponde al gene BRCA2. I portatori di mutazioni del gene BRCA2 hanno un rischio altissimo di contrarre il **cancro al seno**. Quindi, i risultati della Ricerca sull'Anemia di Fanconi sono determinanti per fornire dati utili alla comprensione dei **meccanismi di sviluppo** di forme di **tumore** estremamente diffuse nella popolazione, come il cancro al seno. Di recente, una nuova mutazione genetica associata al carcinoma della mammella, oltre alle note Brca1 e Brca2, è stata individuata da due gruppi di ricercatori italiani: è quella del gene Fancm, già noto per il suo ruolo nell'Anemia di Fanconi. I geni Brca1 e Brca2 conferiscono la quota maggiore di rischio ed è proprio a questo tipo di esame che si sottopongono le donne di tutto il mondo come Angelina Jolie che ha poi deciso di sottoporsi alla mastectomia preventiva.

6. Progetti di Ricerca sostenuti

Nel 2017, l'Associazione ha scelto di finanziare i seguenti progetti di ricerca:

- ✓ **Studio dell'importanza del metabolismo energetico/respiratorio nelle cellule staminali ematopoietiche di pazienti con Anemia di Fanconi**, condotto dal Dr. Enrico Cappelli, Ospedale Gaslini di Genova.
- ✓ **Caratterizzazione molecolare dei tumori solidi in pazienti affetti da Anemia di Fanconi**, condotto dalla Dr.ssa Angela Mastronuzzi, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma.

7. Storia dell'associazione

L'AIRFA, fondata il 1° giugno 1989, è iscritta al Registro Regionale Campano delle Associazioni di Volontariato ai sensi della L. 266/91 e l.r. 9/93 DPGR n. 08103 n. 47 del 3.8.1994. È una ONLUS (Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale L.R. 460/97, art.10, c.8) nata con la finalità primaria di promuovere la Ricerca sull'Anemia di Fanconi. L'associazione è stata fondata dal padre di un bimbo affetto da AF. Dopo aver appreso la diagnosi, egli si documentò sulla malattia ed entrò in contatto con i genitori di tre bambine ammalate di Anemia di Fanconi, di Eugene, nell'Oregon. Nel gennaio del 1989 essi inviarono una circolare ad un centinaio di "famiglie Fanconi", chiedendo a ciascuna di raccogliere mille dollari, per raggiungere la cifra di centomila dollari e sostenere la ricerca della dott.ssa Arleen Auerbach presso la Rockefeller University di New York. In Italia vennero raccolti 6.200 dollari, ben più dei 1.000 richiesti; pertanto fu stabilito che quei soldi rimanessero in Italia per finanziare la ricerca locale. Da qui la costituzione dell'AIRFA, al fine di utilizzare i fondi raccolti per lo scopo prefissato.

Negli Stati Uniti d'America, l'appello della famiglia di Eugene ebbe un enorme successo, concretizzatosi nella raccolta di 350.000 dollari; in quello stesso anno venne dunque fondato il Fanconi Anemia Research Fund (FARF).

Successivamente sono sorti gruppi ed associazioni in Francia, Inghilterra, Francia, Olanda, Spagna, Irlanda, Repubblica Ceca, ed anche in Sud Africa, Australia, Canada, Cile e Argentina, in una fitta rete **internazionale** di centri che condividono gli sforzi della Ricerca sull'Anemia di Fanconi.

8. Come finanziamo la Ricerca

Le **entrate** sono costituite dai contributi dei soci sotto forma di quote annuali, elargizioni una tantum, dal 5 per mille e dalle attività di raccolta fondi, organizzate durante l'anno, sia attraverso l'offerta di prodotti dell'artigianato locale, sia attraverso la sponsorizzazione di eventi con modalità e tempi diversi.

Le **uscite** sono rappresentate dalle "Uscite per attività di supporto generale" destinate all'amministrazione dell'Associazione, dalle "Uscite per attività di raccolta fondi", e dalle "Uscite per attività tipiche" sostenute per il raggiungimento dei fini istituzionali.

Libri contabili e relativa documentazione sono in visione presso la Sede.

9. Progetti per il 2018

Nel 2018 l'AIRFA si è impegnata a finanziare i seguenti progetti:

- ✓ **Studio dell'importanza del metabolismo energetico/respiratorio nelle cellule staminali ematopoietiche di pazienti con Anemia di Fanconi**, condotto dal Dr. Enrico Cappelli, Ospedale Gaslini di Genova;
- ✓ **Ruolo della mitofagia nella predisposizione al cancro dei pazienti affetti da Anemia di Fanconi**, condotto dalla Dottoressa Angela Mastronuzzi dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma;
- ✓ **Validazione di una firma di miRNA per l'analisi diagnostica, prognostica e terapeutica in anemia di Fanconi**, condotto dal Dottor Paolo Degan dell'Ospedale Policlinico San Martino di Genova;
- ✓ **Attività mitocondriale nella prognosi dell'anemia di Fanconi**, condotto dalla Professoressa Anna Savoia dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste.

10. Come sostenere AIRFA

10.1 Donatori individuali

Queste sono le possibilità per i donatori individuali:

1. **Diventare socio dell'associazione** con una quota annuale di 20 euro
2. **Organizzare piccoli eventi per la raccolta di fondi**
3. **Donare il 5 per mille**

Per donare il 5 per 1000 a favore di AIRFA basta:

1. **compilare la scheda CUD, modello 730 o Unico**
2. **firmare nel riquadro "Sostegno delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale"**
3. **indicare nel riquadro il codice fiscale dell'associazione 94073140637**

La destinazione del 5 per mille non modifica l'ammontare dell'imposta. Le scelte della destinazione del 5 per mille e dell'8 per mille sono tra loro indipendenti.

• Campagna "Adotta un ricercatore"

L'AIRFA sostiene la Ricerca attraverso l'**erogazione di borse di studio**. Ogni Ricercatore, impegnato nella lotta alle Malattie Rare, ha un costo di 24.000 euro annui. Con un contributo di **100,00 euro** potrai sostenere la Ricerca e consentire ai "cervelli" italiani di non andare all'estero.

• Donazioni in memoria di una persona cara

E' possibile fare una donazione a ricordo di una persona cara. Questo gesto semplice darà alla famiglia o agli amici di chi non c'è più, l'opportunità di onorare la vita di una persona speciale, sostenendo il lavoro di AIRFA.

Chi dona, potrà decidere di sostenere una delle nostre attività:

- contribuire al pagamento delle borse di studio per i medici ricercatori
- istituire borse di studio in memoria
- contribuire all'acquisto di attrezzature medico scientifiche
- acquistare attrezzature medico scientifiche
- contribuire alla stampa di materiali informativi sull'Anemia di Fanconi

E' possibile donare attraverso il nostro sito web oppure attraverso un bonifico bancario.

Nella causale inserire "*donazione in memoria di.....e il progetto (borse studio, attrezzature mediche o informazione)*".

Esp: *donazione in memoria di Mario Rossi, progetto borse di studio*

• Benefici fiscali

Per persone fisiche:

- l'erogazione è detraibile dall'imposta lorda ai fini IRPEF per un importo pari al 24% dell'erogazione stessa, sino ad un valore massimo di €2.065,83 (art. 15, i-bis) del D.P.R. 917/1986);

- l'erogazione è deducibile dal reddito dichiarato fino al 10% del reddito dichiarato stesso e comunque fino a €70.000,00, ai sensi della cosiddetta "Legge più dai meno versi" (art. 14 del Decreto Legge 35/2005 convertito in legge n. 80 del 2005).

10.2 Aziende, esercenti e grandi donatori

Le aziende possono sostenere AIRFA conciliando le proprie possibilità con l'impegno sociale.

• Campagna “Adotta un ricercatore”

Con una donazione all'AIRFA il donatore avrà diritto a:

- ✓ Far inserire il proprio nome e cognome (o la ditta) su di un pannello elettronico che sarà posto all'interno della sede associativa
- ✓ Ricevere una vetrofania da applicare all'esterno della propria azienda o del proprio esercizio commerciale
- ✓ Ricevere l'attestato di donazione
- ✓ Ricevere ricevuta fiscale
- ✓ Veder inserito il nome della propria azienda all'interno del sito web dell'associazione alla voce “sostenitori aziende”

• Coinvolgimento dei dipendenti

Il personale di un'azienda, grande o piccola che sia, può contribuire a sostenere il nostro progetto attraverso molte formule:

- ✓ donazione di ore lavoro con trattenuta sullo stipendio
- ✓ donazione ore di volontariato per contribuire alla realizzazione di nostri eventi
- ✓ organizzazione di eventi benefici
- ✓ donazione di buoni pasto
- ✓ donazione del 5 per 1000 da parte dei dipendenti

• Benefici fiscali

Per le società:

- l'erogazione è deducibile per un importo non superiore a € 2.065,83 o al 2% del reddito d'impresa dichiarato (art. 100, lettera h) del D.P.R. 917/1986;
- l'erogazione è deducibile dal reddito dichiarato fino al 10% del reddito dichiarato stesso e comunque fino a € 70.000,00, ai sensi della cosiddetta "Legge più dai meno versi" (art. 14 del Decreto Legge 35/2005 convertito in legge n. 80 del 2005).

11. Come donare

Per donazioni con bonifico bancario:

BANCA PROSSIMA
CONTO INTESTATO A: AIRFA
IBAN IT65C0335901600100000014563
BIC BCITITMX

Per donazioni con paypal:

E' possibile effettuare una donazione on line dal sito www.airfa.it cliccando su donazioni il pulsante paypal

Per donazioni con conto corrente postale:

E' possibile effettuare una donazione sul conto corrente postale n.17987801 intestato ad AIRFA, Piazza Bovio 14, 80133 Napoli

Per donazioni con assegno:

L'assegno va intestato a: AIRFA

CONSIGLIO DIRETTIVO

Presidente: Albina Parente
Vice presidente: Francesca Rossi
Tesoriere: Domenica Brosio
Segretario: Carmela Illibato
Consiglieri: Valentina Amendolara
Leonardo Cesarini
Nunzia Donzelli
Marialucia Ebreo
Antonio Orsillo
Domenico Bertolucci (Lazio e Umbria)
Vania Conte (Toscana – Marche – Liguria)

REFERENTI CLINICO /SCIENTIFICI

Dr. Paolo Degan, Genova
Dr. Carlo Dufour, Genova
Dr. Piero Farruggia, Palermo
Prof. Franco Locatelli, Roma
Prof. Bruno Nobili, Napoli
Dr.ssa Marta Pillon, Padova
Dr. Mimmo Ripaldi, Napoli
Prof.ssa Anna Savoia, Trieste
Prof.ssa Adriana Zatterale, Napoli

AIRFA Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi Sede Nazionale

Piazza G. Bovio, 14 – 80133 NAPOLI
Tel. e Fax 081-5523773 - Mobile: 335 6910060
Sito web www.airfa.it
e-mail: infofanconi@airfa.it

Orari di apertura della Segreteria Nazionale:

lunedì e giovedì 12.00-18.00
mercoledì e venerdì 09.00-15.00

Referenti Regionali AIRFA in Italia:

Lazio	Domenico Bertolucci	1963brando@gmail.com
Toscana	Vania Conte	vaniaconte@hotmail.it
Campania	Albina Parente	infofanconi@airfa.it