

## SALUTI DAL PRESIDENTE

### Cari amici,

anche quest'anno desidero ringraziare tutti coloro che hanno preso parte al consueto Fanconi Family Day promosso dall'Airfa, giunto alla sua terza edizione. A Roma ho avuto l'onore di presiedere ad una due giorni intensa che ha favorito l'incontro tra famiglie e clinici coinvolti nell'Anemia di Fanconi. Il successo degli scorsi anni ci ha spinti ad andare avanti, con la prospettiva di un coinvolgimento sempre maggiore, soprattutto delle famiglie ed anche dei medici, nelle attività dell'Associazione.

Il mio più sentito ringraziamento va a tutti i relatori, che hanno colto il nostro invito per portare il proprio contributo al Family Day, e alle famiglie, per aver superato qualsiasi difficoltà organizzativa al fine di essere parte attiva di questa iniziativa e, mi auguro, della vita dell'associazione nei prossimi anni.

Più volte, durante i miei saluti istituzionali, ho rimarcato un concetto chiave: l'Anemia di Fanconi è una malattia rara e soltanto creando una rete, facendo squadra, potremo far crescere l'AIRFA e, conseguentemente, far avanzare la ricerca scientifica in virtù della nostra mission: trovare cure davvero efficaci per tutti i pazienti affetti da questa patologia. Attivarvi in prima persona per il fundraising significa garantire la sopravvivenza di questa piccola grande Associazione. Vi chiedo, pertanto, di coinvolgere la vostra comunità affinché un numero sempre maggiore di ragazze e ragazzi entri a far parte della nostra Rete di Volontari, un gruppo di giovani che organizza e partecipa attivamente alle campagne di fundraising dell'Associazione.

Negli ultimi anni sono stati compiuti passi fondamentali grazie ai ricercatori che annualmente sosteniamo. E' migliorato il tasso di successo del trapianto, è oggi disponibile un test diagnostico efficace. Donare il 5XMILLE ad Airfa è un gesto che potrà cambiare la vita dei nostri bambini affetti da Anemia di Fanconi. Vi ricordo il meccanismo, molto semplice: nella vostra dichiarazione dei redditi nella casella "Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale" indicate il codice fiscale dell'AIRFA. Il 5XMille si trasformerà in un sostegno alla Ricerca Scientifica. Grazie al supporto delle famiglie e di tutti i nostri sostenitori, lo scorso anno oltre cento persone in più hanno deciso di donare il proprio 5 XMille ad AIRFA, mentre la cifra totale destinataci ammonta ad oltre il 35% in più rispetto all'anno precedente. Ringrazio chi ci ha sostenuto e ricordo che solo grazie all'impegno di ciascuno potremo migliorare questo importante traguardo anche il prossimo anno.

Vi auguro una serena estate,  
Un caro saluto.

*Albina Parente*



### Devolvi il 5XMille All'AIRFA!

Il tuo 5XMille alla Ricerca Scientifica. Debelliamo insieme l'Anemia di Fanconi.  
Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale:

n° **94073140637**

[Clicca qui](#)

### III Fanconi Family Day



Grande successo per la terza edizione del consueto "Fanconi Family Day", un momento di condivisione e di aggiornamento sulle principali novità terapeutiche, le implicazioni psicologiche ed ogni problematica connessa alla gestione quotidiana dell'Anemia di Fanconi, organizzato dall'Airfa per permettere alle famiglie di confrontarsi tra loro e con gli specialisti interessati.

La conferenza, svoltasi a Roma il 25 e 26 giugno 2016, ha ricevuto il patrocinio della Regione Lazio e ha visto la partecipazione di medici e primari dei principali centri trapianto e tumori d'Italia. Tra questi, Mimmo Ripaldi dell'Aorn Santobono-Pausillipon di Napoli, Filomena Pierri dell'ospedale Giannina Gaslini di Genova, Anna Savoia dell'istituto Burlo Garofolo di Trieste, il vicepresidente di Airfa, Francesca Rossi, del I Policlinico di Napoli, Paola Marchetti dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, Maria Rosaria Licenziati dell'Aorn Santobono-Pausillipon di Napoli, Corrado Aversa dell'istituto Tumori Pascale di Napoli, Franco Locatelli dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma, Walter Barberi del Policlinico Umberto I di Roma, Maria Paola Boaro dell'Azienda ospedaliera di Padova e Roberto Malinconico dell'Ordine degli Psicologi della Regione Campania. I ringraziamenti dell'Airfa ai relatori che hanno partecipato alla due giorni.

Sui canali social dell'Airfa sono disponibili i file multimediali degli interventi dei clinici.  
Di seguito i link utili

- Filomena Pierri: "Overview e nuove frontiere" [Clicca qui](#)
- Anna Savoia: "Nuove tecniche diagnostiche: il sequenziamento di nuova generazione" [Clicca qui](#)
- Francesca Rossi: "La gestione della malattia" [Clicca qui](#)
- Paola Marchetti: "Problemi ginecologici e soluzioni possibili" [Clicca qui](#)
- Maria Rosaria Licenziati: "La malattia vista dall'endocrinologo, sviluppi ed eventuali follow-up" [Clicca qui](#)
- Corrado Aversa: "La gestione dei tumori della testa e del collo nei pazienti affetti da Anemia di Fanconi" [Clicca qui](#)
- Franco Locatelli: "Trapianto del midollo osseo, nuove terapie" [Clicca qui](#)
- Walter Barberi: "Papillomavirus (HPV) in pazienti con Anemia di Fanconi" [Clicca qui](#)
- Maria Paola Boaro: "Rischio di tumori epiteliali in Anemia di Fanconi" [Clicca qui](#)
- Roberto Malinconico: "Anemia di Fanconi: un affare di famiglia sempre in evoluzione" [Clicca qui](#)

## Le testimonianze dei presenti

### Il racconto di una famiglia

Ricordo che la nostra famiglia si trovava al Camp Sunshine negli USA per il ritrovo annuale delle famiglie con figli affetti da Anemia di Fanconi (AF), quando venni a sapere che anche in Italia si svolgeva il primo Family Day dell'AIRFA. Pensai al lungo viaggio, pianificato quasi un anno in anticipo, che avevamo affrontato per condividere con altre famiglie le nostre angosce e preoccupazioni. Ma anche le nostre speranze, le nostre conoscenze, i nostri pensieri più intimi. L'idea che esisteva un Family Day anche in Italia ci aveva rasserenati: il meeting negli USA non sarebbe stato l'unico della nostra vita (insomma, un viaggio così, dall'Europa, mica lo si può fare tutti gli anni).

L'esperienza al Camp Sunshine è stata molto forte per noi, ma non essendo bilingue dobbiamo ammettere che molte informazioni (in particolare la condivisione delle storie delle altre famiglie) sono andate un po' perse... Sempre l'ostacolo dell'inglese non ha permesso ai nostri figli- entrambi affetti da AF- di creare delle nuove amicizie o semplicemente parlare della loro malattia con i coetanei.

Per questi motivi perciò bisogna ringraziare l'AIRFA per avere incentivato il Family Day anche in Italia. Si tratta di una opportunità data alle famiglie Fanconi di estrema importanza: una preziosa occasione di approfondimento di questa rara e complessa malattia grazie alle presentazioni di esperti del settore e alla condivisione con altre famiglie nella stessa situazione. Le informazioni, concentrate in poco tempo, sono una maratona per mente e cuore, le emozioni sono tante e, specialmente per le famiglie che hanno appreso la diagnosi da poco, non è facile confrontarsi con gli innumerevoli crudeli aspetti della malattia. Ricordo bene il nostro primo Meeting... un misto di emozioni tra il volere restare per capire e conoscere e la voglia di scappare il più lontano possibile da quel mondo così spietato e lasciarsi tutto alle spalle. Ma questo non lo si può fare, i nostri figli meritano le cure migliori, meritano la nostra continua sete di sapere in questo mondo FA così isolato, che spesso neppure i medici sanno cosa sia giusto fare. Durante questi meeting non si parla solo di cure e di trapianti delle cellule staminali ematopoietiche; si parla anche di prevenzione e di cosa deve renderci particolarmente attenti, sia come genitori che come pazienti.

Un giorno un genitore negli USA ci disse: "facciamo tutti parte di questa Famiglia, a nessuno di noi fa piacere farne parte ma è la nostra realtà".

Grazie al Family Day organizzato da AIRFA per il terzo anno consecutivo le famiglie hanno la possibilità di conoscere i migliori specialisti, di seguire gli ultimi studi intrapresi, di chiarire i propri dubbi, di porre le proprie domande e restare aggiornati sui progressi e sull'efficacia delle cure. Non sempre infatti da casa è possibile ottenere risposte alle nostre innumerevoli domande, che cambiano inoltre in funzione dell'età del bambino, dell'adolescente, del giovane adulto.

A proposito di questo ringraziamo AIRFA anche per la traduzione in italiano delle Linee Guida per la diagnosi e la gestione dell'Anemia di Fanconi scritte dal FARF (Associazione americana). Anche questo un prezioso aiuto per le famiglie e i medici curanti, raramente esperti di AF!

Oltre all'importanza dell'aspetto medico-scientifico del Family Day non bisogna dimenticare quella dell'aspetto umano. La condivisione della propria esperienza con le altre famiglie e l'ascolto delle altre storie ci aiutano a capire meglio la malattia, le diverse possibilità per affrontarla. A dipendenza della fascia di età dei pazienti e del loro vissuto medico (trapianto) le problematiche che si presentano sono diverse.

Durante il Family day i bambini-ragazzi possono passare un po' di tempo insieme, sotto la sorveglianza di alcuni animatori... Anche se non tutti i bambini-ragazzi vivono la malattia allo stesso modo, trovo importante che capiscano di non sono soli, che anche se la loro malattia è rara, almeno una volta all'anno possono incontrare qualcuno con le stesse difficoltà e paure.

Ringrazio per ultimo la cara Antonella, giovane paziente adulta, che con la sua coraggiosa testimonianza ha saputo toccare le corde dell'emozione di tutti noi genitori dandoci utili e preziosi consigli per affrontare la malattia insieme ai nostri figli... un grande esempio da seguire e parole sagge da custodire nel profondo del nostro cuore. L'unione fa la forza più che mai nella lotta di una malattia così rara. Grazie AIRFA per rendere quest'unione possibile!

**Aliza e Flavio**

## Il messaggio di una paziente adulta

Devo ringraziare voi per avermi permesso di raccontare un po' di me. Di cose ce ne sarebbero state da dire tante ma penso di aver detto quanto fosse più importante. Mi fa piacere sapere di aver portato le persone a riflettere. Ho visto molti bambini che, nell'incoscienza (in parte) della situazione hanno tanta voglia di fare, di vivere ... Hanno quella marcia in più che dovrebbe portare i genitori a fargli vivere tutto il più serenamente possibile, senza sottovalutare mai niente ma sempre con il sorriso. Comprendo la paura di ciò che sarà ma bisogna vivere il presente per non tralasciare nessun momento, e questo lo credo in qualsiasi situazione, perché il futuro è incerto per tutti, anche per chi oggi sta bene. Per quanto riguarda il gruppo dei giovani speriamo che possa riuscire nel suo scopo. Contenta di essere d'esempio ed incoraggiare quei ragazzi che magari oggi o domani si fanno mille domande.

**Antonella**

## Novità dagli Stati Uniti

### *L'importanza della Ricerca per prevenire la formazione di carcinomi anogenitali*



Le giovani donne affette da Anemia di Fanconi hanno un rischio aumentato di sviluppare carcinomi a cellule squamose anogenitali, specialmente della vulva. Questi casi di cancro, spesso, risultano fatali. La dottoressa Krupa Patel (nella foto) (Rockefeller University & Weill Cornell Medical College) ha descritto il trattamento del carcinoma anogenitale in nove pazienti Fanconi affette. Al momento della diagnosi, che si riceve in media a 29 anni, i pazienti lamentano verruche genitali, costipazione e lesioni alla vulva. In quattro pazienti su nove, il cancro si ripresenta mediamente 16 mesi dopo l'operazione chirurgica. In tutte e tre le pazienti che si sono sottoposte alla radioterapia sono sopraggiunte poi complicazioni significative. Sette pazienti su nove muoiono con una sopravvivenza media di 21 mesi dopo l'operazione.

**Il FARF premia un medico italiano: è Carlo Dufour, referente scientifico dell'AIRFA.**



Il Professore Carlo Dufour dell'ospedale Gaslini di Genova, referente clinico scientifico dell'AIRFA, ha vinto il Premio FARF 2015 del FARF (Fanconi Anemia Research Fund) degli Stati Uniti d'America. Il riconoscimento è stato assegnato al Professor Dufour per aver partecipato ad un gruppo di ricerca internazionale inclusivo di esperti T sull'Anemia di Fanconi. I risultati dello studio sono stati pubblicati sull'importante rivista scientifica internazionale "Human Molecular Genetics".

**Brad Preston è il nuovo Direttore Scientifico del FARF**

Brad Preston (nella foto) ha studiato biologia e musica alla Michigan State University prima di diventare PhD in oncologia alla University of Wisconsin McArdle Laboratory for Cancer Research. Dopo la formazione post-dottorato a Seattle, va ad insegnare alla facoltà di genetica umana alla University of Utah, poi ritorna verso il Nord-Ovest come professore di Patologia alla University of Washington e Direttore Scientifico della Amgen. Brad è entusiasta di lavorare alla Fondazione per contribuire a realizzare la mission del Farf (Fanconi Anemia Research Foundation). Come Direttore Scientifico, lavora per veicolare i risultati dei progetti di ricerca sull'Anemia di Fanconi finanziati dal FARF dallo stadio scientifico a quello operativo.



Si interfaccia con i colleghi della Fondazione e con gli scienziati più illustri del mondo impegnati a trovare una cura per l'Anemia di Fanconi.

**Sostegno alla Ricerca, i progetti che finanzieremo nel 2016**

Nel 2016, l'Associazione finanzierà tre progetti:

1. Prevenzione delle lesioni cancerogene del cavo orale condotto dalla Dr.ssa Eunike Veilleur, Università di Dusseldorf e dal Dr. Ralph Dietrich, Associazione famiglie Fanconi Tedesca (Fahilfe).
2. Studio dell'attività delle metalloproteasi in cellule di pazienti con anemia di Fanconi, condotto dal Dr. Enrico Cappelli, Ospedale Gaslini di Genova.
3. Caratterizzazione molecolare dei tumori solidi in pazienti affetti da anemia di Fanconi, condotto dalla Dr.ssa Angela Mastronuzzi, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma.

## #IOSTOCONAIRFA Le nostre campagne di fundraising

### III Fanconi School Cup



Il 30 aprile 2016 a Casalnuovo di Napoli (NA) si è svolto il nostro consueto torneo di calcio di solidarietà "Fanconi School Cup" con la partecipazione degli istituti Giancarlo Siani (Casalnuovo di Napoli), Filippo Brunelleschi (Afragola), Vittorio Imbriani (Pomigliano d'Arco) e Alfonso Maria de' Liguori (Acerra). Realizzato con il patrocinio dei Comuni di Casalnuovo, Acerra, Afragola, Pomigliano d'Arco e del Centro Servizi per il Volontariato di Napoli. L'incontro è stato arbitrato dai volontari

dell'Associazione Italiana Arbitri.

Grazie al "Fanconi School Cup 2016", l'AIRFA è stata in grado di raccogliere 5,132 euro che verranno impiegati per finanziare parte del progetto di ricerca Prevenzione delle lesioni cancerogene del cavo orale condotto dalla Dr.ssa Eunike Veilleur, Università di Dusseldorf e dal Dr. Ralph Dietrich, Associazione famiglie Fanconi Tedesca (Fahilfe).

### VI Memorial Irene di Mario

A Ceccano, il 5 maggio 2016 si è svolto il torneo triangolare di calcio "School Cup 2016 VI° Memorial Irene Di Mario". La manifestazione è stata organizzata dall'AIRFA Onlus, con il patrocinio della città di Ceccano ed in collaborazione con il Corpo di Polizia Locale di Ceccano, il Comitato provinciale di Frosinone per l'Unicef e l'AVIS, sezione comunale di Ceccano. All'evento hanno partecipato gli studenti degli istituti superiori di Ceccano: liceo scientifico, I.P.S.S.E.O.A. e I.T.E.



L'evento, dedicato alla memoria della piccola Irene, ha permesso all'AIRFA di raccogliere 7520 euro di donazioni, somma con cui finanzieremo parte di un ambizioso progetto di ricerca medico-scientifica sull'Anemia di Fanconi condotto presso l'Ospedale Gaslini di Genova.

## Progetto Scuola - Gemma Edizioni



Gemma Edizioni e l'istituto Stomeo-Zimbalo di Lecce hanno scelto di sostenere AIRFA! Grazie al Progetto Scuola di Gemma Edizioni, gli studenti leccesi hanno avuto l'opportunità di pubblicare il libro "Favole di Cioccolata" e, al contempo, di sostenere la ricerca scientifica! Con questa donazione di 400 euro, infatti, potremo finanziare parte di un progetto di Ricerca medico-scientifica condotto presso l'ospedale Giannina Gaslini di Genova.

## Don't Give Up

E' possibile scaricare su iTunes di Apple la canzone Don't Give Up, sigla del contest Tra Palco e Realtà. L'intero ricavato sarà devoluto ad AIRFA, associazione partner del Talent dedicato ai giovani talenti, per il finanziamento di una parte di un progetto di ricerca sull'Anemia di Fanconi condotto presso l'ospedale Bambin Gesù di Roma.

[Clicca qui](#)



## Airfa e Telethon per la Ricerca



Insieme per la Walk Of Life - Si corre per la Ricerca!

AIRFA, in qualità di Associazione Amica della Fondazione Telethon, ha partecipato all'edizione 2016 della Walk Of Life, una gara podistica per sostenere la Ricerca sulle malattie rare.

Insieme a Telethon, vogliamo realizzare i sogni di tanti bambini affetti da Anemia di Fanconi.



## SOSTIENI LE NOSTRE CAMPAGNE

[Clicca qui](#)

### Bomboniere Solidali

Per la tua occasione speciale, fai anche tu un Gesto d'Amore e regala un sorriso ai piccoli pazienti Fanconi. Con le Bomboniere della Ricerca, in cambio di un piccolo contributo, è possibile donare ai propri invitati un articolo con confetti accompagnato dalla pergamena dell'AIRFA che reca un pensiero di un giovane Fanconi. Sul nostro website è possibile consultare l'elenco completo dei Regali Solidali logati AIRFA.



### Scegli anche tu le nostre Bomboniere Solidali!

*I tuoi amici e parenti riceveranno la testimonianza  
di un importante gesto di solidarietà*

[Clicca qui](#)

## SAVE THE DATE

### I prossimi appuntamenti

- **Il Screening cavo orale** I pazienti affetti da Anemia di Fanconi hanno un'incidenza da 500 a 700 volte superiore di sviluppare un carcinoma cellulare della testa e del collo: una diagnosi precoce offre maggiori opportunità di sopravvivenza. La seconda edizione dello Screening del cavo orale si svolgerà alla fine del mese di Maggio. Invitiamo tutti i pazienti e le loro famiglie a visitare il nostro web site ([www.airfa.it](http://www.airfa.it)) e la pagina Facebook ufficiale di AIRFA per seguire tutti gli aggiornamenti.





Continua a guardare le foto, i **post** ed i video dell'**AIRFA** consultando il nostro sito web e seguendoci sui **social network**

## AIRFA SUI SOCIAL



## come contattarci

Tel. +39 081 552 37 73

[www.airfa.it](http://www.airfa.it) - [infofanconi@airfa.it](mailto:infofanconi@airfa.it)

## CONSIGLIO DIRETTIVO

**Albina Parente, Presidente**  
**Francesca Rossi, Vicepresidente**  
**Domenica Brosio, Tesoriere**  
**Carmela Illibato, Segretario**  
**Valentina Amendolara, Consigliere**  
**Domenico Bertolucci, Consigliere**  
**Leonardo Cesarini, Consigliere**  
**Vania Conte, Consigliere**  
**Nunzia Donzelli, Consigliere**  
**Marialucia Ebreo, Consigliere**  
**Antonio Orsillo, Consigliere**

## REFERENTI CLINICO/SCIENTIFICI

**Dott. P. Degan, Genova**  
**Dott. P. Di Bartolomeo, Pescara**  
**Dott. C. Dufour, Genova**  
**Prof. B. Nobili, Napoli**  
**Prof. V. Poggi, Napoli**  
**Dott.ssa A. Savoia, Trieste**  
**Prof.ssa A. Zatterale, Napoli**