

## Cari amici,

l'autunno ci trova ancora più impegnati nella lotta contro l'Anemia di Fanconi. Siamo ritornati dalla pausa estiva più carichi che mai ed abbiamo in programma per il nuovo anno molte iniziative in cui sarà fondamentale il supporto di tutti!

Sappiamo quanto impegno mettiate nel sostenere la Ricerca Scientifica e vogliamo ringraziarvi per quanto fatto fino ad oggi. La vostra presenza e la vostra collaborazione sono beni preziosi per la nostra Associazione, un segno di stima e affetto che incoraggia ogni giorno il nostro lavoro. Spero di vedervi partecipare numerosi ai nostri prossimi eventi.

La Presidente  
Albina Parente

## Boston: ultime notizie sulla terapia genica

Al momento, i protocolli messi a punto in USA devono ancora superare la complicata fase degli enti regolatori. Il protocollo di gene therapy più prossimo alla partenza è quello del gruppo spagnolo (J Bueren, P Rio, J Sevilla). Tale protocollo utilizza un vettore lentivirale che trasferisce il gene corretto nelle cellule CD34+ autologhe ottenute dallo stesso paziente prima dello sviluppo della fase di insufficienza midollare franca. L'infusione non verrà preceduta da alcuna preparazione con chemioterapia (condizionamento) per non dare tossicità aggiuntiva e per riservare tale opzione in caso di mancato attecchimento delle cellule corrette. Il gruppo spagnolo auspica di effettuare la prima infusione di cellule corrette in un paziente nel 2014.

## Ricerca Volontari

### Abbiamo bisogno dell'aiuto di tutti!

Per sensibilizzare l'opinione pubblica e raccogliere fondi, alcune volte l'anno posizioniamo stand dedicati in alcune città oppure organizziamo eventi come feste, cene, tornei di carte o sportivi.

### Se vuoi, puoi unirti a noi!

Quest'anno, alcuni nostri volontari hanno anche partecipato alla Walk of Life di Napoli, la maratona organizzata da Telethon per sostenere la Ricerca, indossando la maglietta dell'AIRFA. Anche quello è un modo per aiutarci a sconfiggere l'Anemia di Fanconi. Basta davvero poco per sentirsi utili ed aiutare gli altri e non serve nessuna particolare preparazione. Se hai voglia di darci una mano, contatta la nostra segreteria a questo indirizzo mail:

[infofanconi@airfa.it](mailto:infofanconi@airfa.it)

Grazie!

## 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.

## Nuove prospettive nella diagnosi dell'Anemia di Fanconi

di **Elena Nicchia e Anna Savoia**

*IRCCS Burlo Garofolo, Università di Trieste, Trieste*

E' fondamentale formulare una corretta diagnosi di anemia di Fanconi (FA) per poter garantire una corretta presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie in termini di consulenza genetica, diagnosi prenatale, identificazione dei portatori e soprattutto per evitare gli effetti dannosi dovuti all'uso di sostanze che di norma vengono utilizzate nel trapianto di midollo. L'iter è però molto complesso e si articola in diverse fasi: al sospetto diagnostico di FA segue il test al DEB e/o l'analisi del ciclo cellulare che in caso di positività confermano la diagnosi. Queste indagini, generalmente condotte sui linfociti dei pazienti, non sono sempre discriminanti. Se infatti è presente un mosaicismo emopoietico, è necessario allestire una coltura di fibroblasti primari su cui ricercare i difetti tipici della malattia. Confermata la diagnosi a livello cellulare, si procede all'identificazione del gene e delle mutazioni responsabili della malattia mediante il test di complementazione, l'analisi proteica e lo screening molecolare del gene candidato. Si tratta quindi di un processo diagnostico complesso e dispendioso.

Le tecnologie di sequenziamento di nuova generazione (NGS, next generation sequencing) potrebbero trovare una valida applicazione nella diagnosi molecolare della FA. Il nostro gruppo ha così iniziato ad utilizzare la piattaforma nota come Ion Torrent che consente di ricercare le mutazioni in più geni e in più pazienti contemporaneamente e in un'unica reazione. E' stato definito un protocollo per l'analisi di tutti i 16 geni FA finora identificati applicandolo sia a casi controllo, nei quali erano note le mutazioni, sia a casi in cui invece le mutazioni non erano ancora state individuate. I dati preliminari sono molto incoraggianti: l'accuratezza, la sensibilità e la specificità della tecnologia Ion Torrent sono rispettivamente del 99%, 100% e 99%, indicando come la nuova tecnologia sia in grado di rilevare le mutazioni con la stessa sensibilità delle procedure finora utilizzate. Il dato ancor più incoraggiante è emerso dallo studio di tre nuovi casi nei quali è stato possibile identificare le mutazioni responsabili della malattia.

L'analisi dei geni FA con la piattaforma Ion Torrent sarà estesa ad un numero maggiore di pazienti per valutarne l'effettiva applicazione nella diagnosi della FA. L'utilizzo di queste nuove tecnologie consentirà non solo di ridurre drasticamente costi e tempi delle analisi genetiche ma anche di produrre dati più esaustivi sulle varianti presenti in tutti i geni FA.

## In viaggio con AIRFA

**Se parti con l'aereo dall'aeroporto di Napoli o di Roma, ricordati di AIRFA!**

A **Napoli Capodichino**, un nostro **box raccogli monete** è presente nell'area imbarchi, di fronte al ristorante Obikà (**uscita imbarchi settore C**) e prima della scala mobile.

Anche il dono di una sola moneta, può fare la differenza!

## Raccolta fondi: avanti tutta!

L'Associazione AIRFA ha portato avanti una serie di attività per la raccolta di fondi:

- Il 9 maggio presso il **mercato di Alberese** (GR) sono stati raccolti **250,00 euro** grazie all'aiuto del piccolo **Gabriel** con la distribuzione di prodotti artigianali (presine, borse etc);
- Il 14, 21 e 28 settembre e il 5 ottobre, si sono svolti presidi di piazza con la distribuzione dei **kit scuola** a Napoli grazie all'aiuto dei **volontari dell'Interact Na Ovest e dell'AIRFA** (Nunzia e Carmen Donzelli, Nunzia Manna) e nel Lazio con l'aiuto di altri volontari tra i quali Caterina Ieraci, Alessandra Amendolara e Maria Cipriani.

## Come sostenere AIRFA:

- Diventare socio dell'Associazione con una quota annuale di 20 euro
- Organizzare piccoli eventi per la raccolta di fondi
- 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.*

### - 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
- finanziare 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.*

## Bomboniere solidali:

Scegli di festeggiare il tuo **matrimonio**, un **battesimo**, una **comunione**, una **cresima**, una **laurea** o qualunque altra ricorrenza, insieme all'Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi.

Sono tante le occasioni per poter sostenere AIRFA: con la tua donazione potrai sostenere la Ricerca contribuendo all'**erogazione di borse di studio** per i Ricercatori e all'**acquisto di materiali reagenti ed attrezzature** per la Ricerca scientifica.

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

## Sintesi sulle procedure per la fruizione delle cure mediche programmate presso stati esteri



I cittadini affiliati ai sistemi di sicurezza sociale dei paesi europei, dei paesi appartenenti allo spazio economico europeo (Islanda, Norvegia, Liechtenstein) e della Svizzera, in base alla normativa comunitaria ed in particolare ai Regolamenti CE 883/2004 (art. 20 ) e 987/2009 (art. 26) qualora si trovino in particolari e determinate condizioni ( ) possono **usufruire di cure mediche** programmate in uno qualsiasi dei paesi suddetti. E' tuttavia necessaria un'autorizzazione preventiva rilasciata dalla propria

istituzione competente (ente assicurativo/servizio sanitario nazionale) al fine di poter ottenere gratuitamente la prestazione sanitaria. **Attenzione:** ciò non significa che l'assistito non pagherà nulla, rimangono infatti a carico degli utenti tutti quei costi che anche i cittadini del paese ospitante sono costretti a pagare (per es. ticket, comfort alberghieri, prestazioni sanitarie in regime privatistico o non comprese nei livelli essenziali di assistenza del paese ospitante). Lo Stato che autorizza con il Mod. E112/S2 l'esecuzione della prestazione sanitaria, rimborsa allo Stato presso il quale avviene l'intervento medico, il costo dello stesso: In generale è necessario che il Modello S2 venga presentato presso la struttura sanitaria ricevente o (ASL) al fine di verificare la conformità dello stesso alle norme ed attivare le procedure di rimborso dei costi presso lo Stato di provenienza.

[http://europa.eu/youreurope/citizens/health/planned-treatments/index\\_it.htm](http://europa.eu/youreurope/citizens/health/planned-treatments/index_it.htm)



**RACCOLTA FONDI  
PRO-AIRFA DA PARTE  
DEL PICCOLO GABRIEL  
PRESSO IL MERCATINO  
DI ALBARESE (GROSSETO).  
UN BELLISSIMO GESTO  
DAL SUO GRANDE CUORE**



**IN VIAGGIO  
CON AIRFA  
I NOSTRI BOX RACCOLGONO  
MONETE A CAPODICHINO**