

Gentili famiglie, cari amici,



per la prima volta in Italia, e con enorme soddisfazione per il 25° anniversario della fondazione dell'**AIRFA**, il 28 e 29 giugno 2014, siamo riusciti ad organizzare il **Fanconi Family Day**. E' stata una due giorni emozionante dedicata alle questioni mediche e psicologiche ed alla presentazione delle attività dell'**AIRFA** di questi ultimi anni, con particolare riguardo ai progetti di ricerca che l'Associazione ha promosso e finanziato.

Ringrazio di cuore tutti i relatori che gentilmente hanno accolto l'invito a questo evento. Alcuni di loro sono, sebbene indirettamente, tra i fondatori dell'**AIRFA**, altri, pur conoscendoci da

pochissimo tempo, hanno, con slancio, assicurato la loro presenza.

Il **Fanconi Family Day**, cui hanno partecipato molte famiglie, ha avuto la pretesa di essere il primo punto di incontro, confronto, informazione e formazione verso un percorso di cura più consapevole e partecipato. Un aspetto, quest'ultimo, emerso nell'intervento del dott. Roberto Malinconico, Coordinatore della Commissione Deontologica dell'Ordine degli Psicologi della Campania, che ha rilevato quanto noi genitori sentiamo, troppo spesso, un forte senso di colpa verso la sorte dei nostri figli affetti da questa malattia, la paura di sbagliare la loro educazione, di non sapere quanti no e quanti si concedere ai loro desideri e, perché no, ai loro capricci.

La ricerca ha compiuto, in questi ultimi 25 anni, passi da gigante, come ha spiegato il dott. Mimmo Ripaldi, Vice-presidente dell'**AIRFA** e Responsabile dell'Unità Trapianto di Midollo Osseo dell'Ospedale **Santobono-Pausilipon** di Napoli. Se pensiamo, per esempio, al tasso di successo del trapianto, sia da donatore correlato, sia da fratello, la definizione di nuovi percorsi di cura non è più un'utopia.

Come ho più volte detto e come ha ribadito la dott.ssa Francesca Rossi della Seconda Università degli Studi di Napoli, abbiamo superato l'incognita del trapianto, quindi il paziente Fanconi, nel **follow-up**, ha bisogno di un'equipe multidisciplinare, specializzata in questa particolare malattia.

Con questo spirito, lo scorso maggio, abbiamo altresì fortemente sostenuto ed organizzato nei principali centri clinici italiani lo screening di 60 pazienti per la diagnosi del tumore a cellule squamose. L'**AIRFA** vuole che ritorni il sorriso in ciascuna famiglia!

Quest'anno, a giugno, l'**AIRFA** ha compiuto 25 anni e non poteva festeggiarli nel modo migliore con tantissime attività: dalla Festa degli Auguri di inizio anno, allo spettacolo teatrale "Comiccissima Sera Show" dello scorso gennaio, alla campagna di Pasqua di marzo-aprile, ai tornei calcistici delle scuole di Ceccano e di Portici a maggio - mese anche dello **screening** del cavo orale - fino a quest'ultimo weekend trascorso insieme a Napoli, città nella quale nel 1989 l'Associazione ha mosso i primi passi.

Il Consiglio Direttivo dell'Associazione lavorerà affinché possa rinnovarsi, l'anno prossimo, l'appuntamento con il **Fanconi Family Day**. L'obiettivo è di dare all'appuntamento un respiro più nazionale e meno "campano". Per continuare, però, abbiamo bisogno di Voi. Scegliete, ancora una volta, di sostenerci per debellare l'anemia di Fanconi sia con una piccola donazione sia impegnandovi direttamente ed attivamente nelle attività dell'**AIRFA**.

Grazie e buona estate a tutti!
Albina Parente

GLI INTERVENTI DEI RELATORI AL FANCONI FAMILY DAY 2014

In cosa consiste il trapianto di midollo? L'intervento del Dott. Mimmo Ripaldi sulle nuove metodologie di trapianto nei pazienti Fanconi



La sessione dedicata ai medici del **Fanconi Family Day** è stata inaugurata dal Dott. Mimmo Ripaldi, Direttore del Centro Trapianto Midollo Osseo dell'Ospedale **Santobono-Pausilipon** di Napoli, nonché Vice Presidente dell'**AIRFA**. L'intervento del dott. Ripaldi è stato dedicato all'inquadramento dell'anemia di Fanconi sia dal punto di vista genetico che dal punto di vista clinico e su quali siano stati i progressi del trapianto di midollo osseo, dagli anni Ottanta ad oggi. Con tale procedura è infatti possibile curare le alterazioni ematologiche dei pazienti, in

passato tra le prime cause di morte. Nella prima fase della trattazione è stata presentata la malattia con tutte le sue varianti genetiche ed è stato messo in evidenza che c'è ancora molto da fare in questo settore.

E' stato inoltre ricordato che il quadro clinico dell'anemia e della piastrinopenia si presenta tra i 5 e i 10 anni anche se sono possibili quadri estremamente precoci e quadri che compaiono in età adulta (25-30 anni). Le malformazioni alla testa, al cuore o ai reni presenti dalla nascita insieme ad un'anemia o piastrinopenia dovrebbero rapidamente orientare i medici verso una possibile diagnosi di anemia di Fanconi. Valutate rapidamente varie possibilità terapeutiche che sono in grado di controllare la malattia ma non curarla è stato così analizzato il trapianto con cellule staminali ematopoietiche, unica procedura in grado di curare i danni ematopoietici. Il dottore ha quindi esaminato nel dettaglio le varie fasi del trapianto (dal condizionamento, all'infusione delle cellule staminali, la fase neutropenica, l'attecchimento, fino alla fase post-attecchimento), andando poi a chiarire quali complicazioni possano insorgere con questa procedura, tra le quali ricordiamo il non attecchimento e la GVHD, cioè la cosiddetta "malattia del trapianto contro l'ospite". La GVHD acuta è considerata una delle complicazioni più gravi, che può comportare gravi danni alla cute, all'intestino ed al fegato.

Sono state prese in considerazione sia le esperienze italiane, in tema di trapianto di midollo osseo, che le esperienze internazionali e i dati possono essere così riassunti: l'età media in cui viene diagnosticata la malattia è intorno ai 6 anni (tra il primo anno ed i 13 anni), mentre l'età media in cui viene effettuato il trapianto avviene intorno ai 9 anni. Il donatore è per il 48% un familiare e per il 41% un donatore non familiare cioè da banca di donatori.

I dati del successo del trapianto di midollo osseo dagli anni Novanta ad oggi sono sensibilmente migliorati, sia per l'introduzione di farmaci per il condizionamento meno tossico (es Fludarabina) sia per il miglioramento delle procedure di individuazione di donatori sempre più compatibili, passando da un 59% ad un 85%.

Inoltre sono stati analizzati anche i trapianti da sangue cordonale che negli anni Duemila ha offerto a chi non disponeva di un donatore compatibile una opportunità terapeutica importante, sfruttando la minore reattività di queste cellule staminali. All'inizio del 2012, anche se esistevano già esperienze simili, è iniziato un programma di trapianto che utilizza come donatore un genitore o un fratello.

Manipolando le cellule staminali raccolte da questi donatori, è stato possibile eliminare quasi del tutto la GVH e ridurre al massimo i rischi infettivi che un trapianto aploidentico presenta (così viene chiamato il trapianto quando si utilizza come donatore un genitore o un fratello che risulta compatibile al 50%).

Tutte queste esperienze hanno reso possibile ottenere la guarigione di un 85% di pazienti affetti da anemia di Fanconi, anche se non ridotto del tutto il rischio di insuccesso e non ha inciso sulla possibilità della comparsa di tumori in altri organi come la tiroide e come il cavo orale. Molto è stato fatto, molto c'è ancora da fare, ma tutti insieme con l'**AIRFA** lotteremo per sconfiggere definitivamente questa malattia.

Rivedi l'intervento del dott. Mimmo Ripaldi sul canale **AIRFA Channel** di Youtube

[Clicca qui](#)

Il follow-up nell'anemia di Fanconi. La dott.ssa Francesca Rossi ci ha spiegato cosa significa seguire un paziente Fanconi.



Nonostante il trapianto di midollo risolva alcuni problemi di carattere ematologico, come sappiamo, sono molti i pericoli in cui può incorrere un paziente Fanconi. E' per questo che è importante monitorare la malattia o, secondo il termine tecnico, seguirla in **follow-up**. A questo argomento è stato dedicato l'intervento della dott.ssa Francesca Rossi, emato-oncologa del I Policlinico di Napoli, che ha ribadito l'approccio multidisciplinare che comporta il **follow-up** Fanconi,

coinvolgendo specialisti in problemi ginecologici, endocrini, nutrizionali, ematologici ecc. Si è così parlato di **follow-up** ematologico e delle malformazioni congenite che possono sviluppare i pazienti Fanconi. Aspetto molto importante è il **follow-up** oncologico, in particolar modo legato ai tumori del distretto testa-collo, che nei pazienti Fanconi arriva ad avere un'incidenza da 500 a 700 volte maggiore di svilupparsi, in una età media molto più bassa rispetto alla popolazione generale (circa 27 anni ma con casi anche di 10 anni). Sottoporsi ad una sorveglianza sistemica su base semestrale già a partire dai 10-12 anni, ha ribadito la dott.ssa Rossi, è la scelta consigliabile, oltre ad eseguire regolarmente una auto-ispezione del cavo orale. L'Organizzazione Mondiale della Sanità ha standardizzato l'esame del cavo orale, con procedure per l'esame extraorale, periorale ed intraorale dei tessuti molli.

Ma la sorveglianza oncologica va anche dedicata ai carcinomi del tratto genitale inferiore e, per le donne, all'infezione da HPV. Sia maschi che femmine devono prestare massima attenzione a tutti i possibili tumori genitali che possono svilupparsi nel tempo, ad esempio al seno, alle ovaie o alla prostata.

Un paziente Fanconi è però anche potenzialmente soggetto ad incorrere in tumori epatici, quali l'ademanocarcinomaepatocellulare e l'epatocarcinoma.

Il **follow-up** di un paziente Fanconi segue anche le reazioni trasfusionali acute o ritardate che possono intervenire. Si può, infatti, sviluppare un sovraccarico di ferro, dovuto a frequenti trasfusioni con conseguente danno all'ipofisi, alla tiroide, al cuore, al fegato, al pancreas ed alle gonadi. Va quindi predisposta una terapia ferrochelante ed iniziati trattamenti che possono prevedere l'uso della deferoxamina e del deferasirox, che possono comportare varie reazioni fastidiose e alcune forme di disturbi.

Anche i disordini endocrinologici, quali la bassa statura ed il metabolismo glicemico sono aspetti da considerare in **follow-up**: la sindrome metabolica è diagnosticata nel 21% degli adulti Fanconi. Tali disordini comportano anche un diverso periodo della pubertà e della

fertilità e, nelle donne, anche una menopausa precoce, nonostante la quale le donne Fanconi possono avere figli. L'intervento della dottoressa Rossi si è concluso con la trattazione dell'importanza della prevenzione della GvHD acuta.

Rivedi l'intervento della dott.ssa Francesca Rossi sul canale AIRFA Channel di Youtube

Clicca qui

Problematiche psicologiche nell'affrontare l'anemia di Fanconi. L'intervento del dott. Roberto Malinconico in aiuto delle famiglie dei pazienti.



Tra gli interventi più seguiti ed apprezzati del Fanconi Family Day va inserito sicuramente quello del dott. Roberto Malinconico, Coordinatore della Commissione Deontologica dell'Ordine degli Psicologi della Regione Campania, che ha affrontato le tematiche psicologiche legate al vivere con l'anemia di Fanconi. I due temi principali intorno ai quali si è svolta la trattazione sono stati il senso di colpa che attanaglia i genitori dei pazienti Fanconi e la tendenza all'iperprotezione che i familiari di un paziente Fanconi possono inconsciamente sviluppare verso di esso, influenzando sulla crescita emotiva e psicologica del bambino.

Il dott. Malinconico ha ascoltato e risposto alle domande dei genitori presenti in sala, che si sono riconosciuti nelle sue parole e nei suoi esempi ed hanno avuto l'occasione di condividere con gli altri le loro paure e le loro incertezze. Le domande hanno così permesso di affrontare nuovi argomenti, quali le varie modalità di presa di coscienza dell'avvenuta diagnosi della malattia da parte dei bambini ed il modificarsi del

rapporto con il tempo da parte dei pazienti adulti. Le note della canzone **Un Malato di Cuore** del cantautore Fabrizio De Andrè hanno concluso, tra l'emozione generale, l'intervento del dott. Malinconico.

Rivedi l'intervento del dott. Roberto Malinconico sul canale AIRFA Channel di Youtube

Clicca qui



Ogni Ricercatore, impegnato nella lotta alle malattie rare, ha bisogno, per continuare i suoi studi, di 24mila euro annui. Con un contributo di 100,00 euro puoi sostenere la Ricerca e fare in modo che un ricercatore italiano non vada all'estero.

ADOTTA UN RICERCATORE!

Clicca qui

UN PAPÀ SI RACCONTA DOPO IL FAMILY DAY

Buongiorno, mi chiamo **Antonio Demontis** ed abito con la famiglia a **Treviso**.
Ho **4 figli**, di cui **2 con l'anemia di Fanconi: Pietro**, 14 anni, **trapiantato** nel 2007 con donatore il fratello maggiore (**tutto andato perfettamente bene**) e **Marianna**, 17 anni, **trapiantata** nel 2010 con donatore dagli Stati Uniti. **Con lei è stata molto ma molto più dura**, perché abbiamo dovuto fare i conti con il GVH ed altre varie problematiche che subentrano in questi casi, ma **ringraziamo il buon Dio ed i medici** che con la loro tenacia e il loro instancabile lavoro sono riusciti a spuntarla. **Ora va molto meglio**, ma solo in parte, perché purtroppo il trapianto risolve solo il problema del midollo/ematico ma rimane sempre una persona con l'anemia di Fanconi, con tutte le problematiche che ci possono essere, in particolare quella di essere più predisposti alla formazione di tumori. Quando sono venuto al **Family Day**, **sono arrivato a Napoli con curiosità**, con la voglia di saperne di più e **sono stato accontentato**. Due giorni intensi a contatto con medici specialisti che ci hanno informato e ci hanno spiegato le problematiche legate a questa malattia, e cosa si può e si dovrebbe fare per migliorare e prevenire, in particolar modo i tumori. Dall'altra parte le famiglie presenti, che con il loro carico di "vissuto" si sono confrontate e si sono sostenute tra loro. **Tutto ciò mi ha colpito e mi ha fatto molto piacere. E' lì che ho capito che dovevo mettermi in gioco**, che dovevo fare la mia parte per **sostenere l'associazione** che con grande e generoso sforzo, e con varie iniziative, sostiene la ricerca, mette in opera progetti tendenti alla prevenzione e all'informazione sull'anemia di Fanconi. Tutto ciò ha fatto in modo che mi iscrivevo anch'io, per poter dare il mio piccolo contributo: come si sa **"tante gocce fanno un grande mare"**. Sto cercando di muovere i primi passi, per capire come aiutare l'associazione, e le famiglie sul territorio con l'informazione ed il sostegno, e quindi, "ne approfitto": con questa **lettera vi invito esplicitamente e con il cuore in mano a sostenere l'associazione in tutte le sue forme**, a informarvi ed informare su cos'è l'anemia di Fanconi, e cosa si può fare **per migliorare la vita a questi ragazzi**. Chiedo alle persone di impegnarsi in prima persona e di essere coraggiose ed intraprendenti, affinché tutti insieme ci si sostenga e si possa guardare ad un futuro migliore assieme ai nostri ragazzi. Aiutateci ad aiutare. **Grazie a tutti per quello che fate e che farete.**

Un saluto.
Antonio Demontis

IL FAMILY DAY? «UNA ESPERIENZA INTERESSANTE E PIACEVOLE»

Più di una volta Albina, che dalla prima telefonata che feci all'**AIRFA** un paio di anni fa, non mi ha più abbandonata, mi aveva parlato del desiderio di far incontrare le famiglie dei bimbi e dei ragazzi Fanconi!

Quando, durante lo **screening** del cavo orale, a Roma, ci hanno comunicato le date di Napoli, mio marito ed io, per indole persone tranquille, abbiamo detto subito: «si va!».

Una esperienza interessante e piacevole. Certo, in due giorni scarsi, non riesci ad intavolare nuove amicizie ma ti guardi attorno e capisci che solo l'unione fa la forza e la differenza!

Uniti per capire, per parlare, per crescere, per piangere ma soprattutto per sorridere e ridere con i nostri figli! Figli speciali, ai quali si deve garantire una vita il più possibile normale!

Grazie.
Barbara Nardi Marini Diomedi



**Un "grazie" a Luigi, animatore
de La Matta Tribù, che con
competenza e dolcezza ha
intrattenuto i nostri bambini**

ESITO DEL QUESTIONARIO DI VALUTAZIONE

A tutti i partecipanti al Fanconi Family Day 2014 è stato chiesto di compilare un questionario di valutazione, in forma anonima, sul gradimento dell'iniziativa ed eventuali critiche e consigli per migliorare le prossime edizioni. Ecco i risultati:

Vorrebbe che il Family Day fosse organizzato in futuro?

91,7% Sì 8,3 % Non sa

Come valuta il Suo gradimento generale dell'evento?

66,7% Ottimo 33,3% Buono

Come valuta il contenuto degli interventi?

58,3% Ottimo 33,3% Buono 8,3% Sufficiente

Come valuta la chiarezza dell'esposizione:

58,4% Ottima 41,6% Buona

Come ritiene siano stati complessivamente gli interventi in programma?

50% Ottimo 50% Buono

Ritiene che il tempo dedicato agli interventi sia stato adeguato?

75% Buono 25% Ottimo

Sono stati presentati contenuti nuovi per lei?

41,7% Sì 58,3% In parte

Come giudica l'organizzazione e la logistica di questo Family Day?

58,4% Ottima 41,6% Buona

La preghiamo di riportare eventuali suggerimenti e commenti per migliorare l'organizzazione del prossimo Fanconi Family Day:

- *"Suggeriamo di fare una family day in un ambiente più campestre in modo che i bambini/ragazzi possano giocare all'aria aperta e fare di una giornata "assieme" un bel ricordo."*
- *"Riservare uno spazio di dibattito anche per i malati adulti di anemia di Fanconi"*
- *"Dedicare uno spazio ai ragazzi adulti trapiantati e uno per poter esporre le loro sensazioni. Coinvolgere altri medici di altri centri di trapianto."*
- *"Più aiuto a spiegare ai bambini la malattia."*
- *"Nessun suggerimento. Ottimo così."*
- *"Avere a disposizione anche del tempo privato per parlare con gli specialisti."*
- *"Poter dare ad ogni famiglia un opuscolo che parli di tutto ciò che è stato trattato."*
- *"Aggiornamenti sui progetti sostenuti e sulla ricerca scientifica".*

La preghiamo di indicare almeno un argomento che ritiene utile approfondire:

- *"Proporremmo un incontro tutti insieme a parlare delle nostre paure di genitori con lo psicologo, in modo che ci possa aiutare a superare i momenti difficili della nostra quotidianità."*
- *"Come condurre uno stile di vita senza sentirsi "quasi" normale."*
- *"Il controllo e la prevenzione del cavo orale."*
- *"La costituzione di un pool di medici per seguire le problematiche inerenti i pazienti affetti da A.F."*
- *"L'aspetto psicologico."*
- *"Prevenzione post trapianto."*
- *"Approfondirei l'aspetto psicologico."*
- *"Aspetto psicologico sui piccoli/grandi figli colpiti dalla malattia."*
- *"Prevenzione, informazione, intervento e tutela di questi ragazzi in generale grazie di tutto!"*
- *"Se il paziente ancora non ha bisogno di trapianti ma presenta più tumori solidi."*

Il Fanconi Family Day 2014 è stato reso possibile grazie al sostegno dei nostri soci, amici e delle nostre Famiglie. Per continuare ad offrire questi servizi e sostenere la Ricerca stiamo organizzando nuove campagne di raccolta fondi per il prossimo anno.

Vuoi aiutarci? Ci sono molti modi. Puoi diventare un nostro volontario, organizzare un evento per la raccolta fondi, distribuire i nostri prodotti o partecipare alle nostre iniziative ricreative.

Scrivi subito a infofanconi@airfa.it o telefonaci allo **081 552.37.73** per avere maggiori informazioni.



Diventa artefice del suo destino.

Devolvi il 5 per mille all'Airfa. Codice fiscale N° 94073140637

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

AIRFA SUI SOCIAL



come contattarci

www.airfa.it - infofanconi@airfa.it