



Guido Fanconi

Notiziario Fanconi

N. 24 ANNO XVI, febbraio 2006



ASSOCIAZIONE ITALIANA PER LA RICERCA SULL'ANEMIA DI FANCONI

AIRFA Onlus - Piazza G. Bovio, 14- 80133 Napoli
Tel.: 081-5523773; 335-6910060 - Tel e Fax: 081-4202599
E-mail: airfanconi@libero.it; Sito web: www.airfa.it

L'AIRFA CHIEDE DI ESSERE TRA LE ASSOCIAZIONI PER LE QUALI
VERSARE IL 5 PER MILLE SULLA DICHIARAZIONE DEI REDDITI

a pagina 2



RUOLO DELLO STRESS OSSIDATIVO
NELL'ANEMIA DI FANCONI

di Giovanni Pagano

a pagina 4

CONTRIBUTO AL FARF

di Rita Calzone

a pagina 5



ADEGUAMENTO ALLA LEGGE SULLA
PRIVACY

INVITO A DIVENIRE SOCIO
ORDINARIO

a pagina 3

C'E' UNA POSSIBILITÀ TERAPEUTICA
SPERIMENTALE IN ITALIA CHE SI
BASA SU DATI OTTENUTI DA UNO
STUDIO FINANZIATO DALL'AIRFA

di Carlo Dufour

a pagina 6-7



ACCREDITAMENTO AL
SERVIZIO CIVILE NAZIONALE
ACCETTATA LA DOMANDA

a pagina 9

LE NOSTRE RACCOLTE DI FONDI

RINGRAZIAMENTI

a pagina 8

IL 5 PER MILLE PER LA RICERCA

Dare una mano al volontariato mentre si pagano le tasse!

Cos'è il 5 per mille?

Con la prossima dichiarazione dei redditi il contribuente potrà scegliere se destinare il 5 per mille a sostegno di quattro settori: il **no profit**, la ricerca scientifica, quella sanitaria o le iniziative sociali del comune di appartenenza. Il meccanismo ricorda l'8 per mille oggi versato per finanziare le opere assistenziali dello Stato o della Chiesa ma si differenzia per un motivo essenziale: è del tutto volontario.

Il cittadino decide da solo se dare e a chi dare il proprio contributo con una operazione che non gli costa nulla e se non dà il suo assenso, il 5 per mille resta allo Stato. Sul modello delle dichiarazioni dei redditi quest'anno ci sarà un nuovo quadro con quattro caselle tra cui il settore no-profit (associazioni di volontariato). Oltre ad apporre la propria firma, il contribuente dovrà indicare il numero di codice fiscale dell'Associazione alla quale vorrà destinare il proprio contributo. Se non indicherà il codice fiscale ma apporrà solo la firma sotto al settore, le somme saranno ripartite in modo proporzionale in base alle "nominations" ricevute dalle associazioni appartenenti alla stessa categoria.

Alla fine sarà cura dell'Agenzia delle Entrate di consegnare gli assegni ai soggetti scelti.

L'AIRFA e il 5 per mille.

Il 3 febbraio u.s., l'AIRFA ha inviato all'Agenzia delle Entrate la richiesta di partecipare al riparto della quota del 5 per mille.

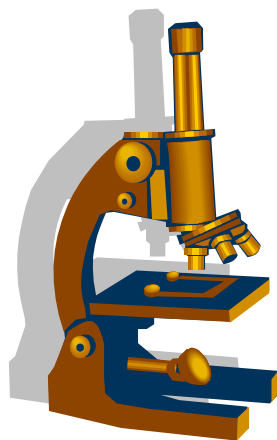
Dal 10 marzo 2006 saranno disponibili gli elenchi dei soggetti validamente iscritti sul sito www.agenziaentrate.gov.it con l'indicazione del codice fiscale, della denominazione e della sede.

Qualora la domanda dovesse essere accettata, tutti Voi avrete la possibilità di aiutarci ancora una volta e a costo zero! Vi preghiamo di diffondere la notizia tra amici, parenti, medici e colleghi, perché questa è un'occasione da non perdere per tutti noi che siamo da anni legati all'AIRFA e in particolare al sostegno della ricerca sull'anemia di Fanconi.

Versare il 5 per mille direttamente a noi inserendo quindi il codice fiscale 94073140637, significa destinare i Vostri soldi UNICAMENTE alla ricerca sull'anemia di Fanconi.

Quindi, Vi preghiamo di visitare il sito della Agenzia delle Entrate (di cui sopra) e di verificare se rientriamo nell'elenco oppure potete contattarci presso la nostra sede allo 0815523773; 3356910060.

Vi ringraziamo per l'attenzione e speriamo di comparire nell'elenco!



LE ATTIVITÀ SVOLTE DALL'AIRFA ANNO 2005

Ci è sembrato giusto mettere tutti Voi a conoscenza di come i soldi da Voi raccolti vengono da noi utilizzati. Qui di seguito trovate quindi, un elenco delle attività finanziate nell'ultimo anno dall'AIRFA:

- Collaborazione a Progetto semestrale (gennaio 2005-giugno 2005) finalizzato alla raccolta ed elaborazione di dati per il Registro Italiano dell'Anemia di Fanconi (RIAF);
- Partecipazione al V° anno di finanziamento al Progetto "Citochine intramidollari nell'Anemia di Fanconi" presso il Gaslini di Genova dal quale si è avviato uno studio pilota su una possibilità terapeutica sperimentale in Italia;
- Realizzazione del nuovo logo e marchio dell'Associazione;
- Realizzazione di pieghevoli informativi, poster e schede divulgative;
- Richiesta e ottenimento di iscrizione all'albo nazionale degli enti di Servizio Civile Nazionale per accreditamento di n. 2 sedi di attuazione ;
- Presentazione di n. 2 Progetti ai sensi della circolare dell'8 aprile 2004 per il Servizio Civile Nazionale per n. 2 sedi di attuazione
- Pubblicazione del Notiziario Fanconi N. 23.

CAMPAGNA DI PASQUA 2006

Cari amici presto si partirà con l'organizzazione della Campagna di Pasqua 2006. Vi chiediamo di non mollare e di continuare ad aiutarci anche se lo avete fatto a Natale. Grazie al Vostro aiuto sosteniamo la ricerca e diamo la speranza a coloro che ne hanno bisogno. Quindi, per

qualsiasi informazione sulle modalità, tempi di consegna, e prodotti realizzati, Vi preghiamo di contattare la nostra segretaria Francesca Panzeri presso la sede dell'AIRFA che Vi darà tutte le informazioni possibili in merito e tutta la disponibilità a venire incontro alle Vostre esigenze.

Comunicazione ai soci

Cari amici,

l'adeguamento alla legge sulla privacy ci dà l'occasione di mettere ordine tra il nostro statuto vigente e la condizione di **socio AIRFA**. Sia che siate già soci iscritti nei nostri elenchi, sia che siate per diventarlo, vi preghiamo di leggere la Informativa qui di seguito riportata, così come la legge sulla privacy impone. Restituite all'AIRFA il Modulo di iscrizione accluso dopo averlo compilato (via Internet, fax, posta). Come potete notare, nella scheda di iscrizione sono elencate due tipologie di socio: ordinario e sostenitore. Mediante il versamento annuale di 20,00 euro si diviene **Socio ordinario** e di 21,00 in su **Socio sostenitore**. Nella categoria dei Soci sostenitori il Consiglio Direttivo ha deliberato di poter includere anche tutti quanti partecipando alla raccolta di fondi, versano all'AIRFA contributi superiori a 20,00.

Margherita Cottino

Segretaria del Consiglio Direttivo



Associazione Italiana per la ricerca sull'anemia di Fanconi
Piazza G. Bovio, 14 - 80133 Napoli

Oggetto: Informativa relativa al trattamento dei dati personali forniti (ex art. 13 del D. Lgs. n° 196/ 2003).

Gentile Socio/Famiglia Fanconi,
in ottemperanza all'articolo 13 del D. Lgs. n° 196/ 2003, "Codice in materia di protezione dei dati personali", e relativamente alle modalità e finalità di trattamento dei dati personali, da Lei forniti, l'AIRFA "Associazione Italiana per la Ricerca sulla Anemia di Fanconi", (di seguito detta ASSOCIAZIONE), desidera informarLa quanto segue:

- che l'ASSOCIAZIONE effettua il trattamento dei dati personali secondo i principi di correttezza, liceità, trasparenza e di tutela della riservatezza;
- che l'ASSOCIAZIONE effettua il trattamento dei dati personali esclusivamente per le finalità statutarie che essa persegue e che consistono nel finanziare la ricerca sulla anemia di Fanconi e nel fornire assistenza alle famiglie Fanconi;
- che l'ASSOCIAZIONE effettua il trattamento dei dati personali sia mediante sistemi informatici che mediante sistemi cartacei, con l'adozione di idonee misure di protezione, comprese quelle minime di sicurezza relative all'utilizzo di dispositivi elettronici, in accordo al disciplinare tecnico, allegato B, del D. Lgs n° 196/ 2003;
- che il conferimento dei dati personali è facoltativo ma un relativo eventuale rifiuto comporterà la impossibilità di iscriversi alla Associazione;
- che i dati personali possono essere comunicati, qualora necessari per lo svolgimento di compiti statutarie, ai seguenti membri della Associazione: Presidente, Vicepresidente, Segretario, Personale di Segreteria, Tesoriere, Consiglieri (componenti del Consiglio Direttivo), Revisori dei conti, Provvisori;
- che i dati personali forniti non possono essere comunicati a soggetti pubblici né a soggetti privati;
- che sono riconosciuti il diritto di accesso ai dati personali e gli altri diritti, definiti dall'articolo 7 del D Lgs n° 196/ 2003, qui riportato:

1.L'interessato ha diritto di ottenere la conferma dell'esistenza o meno di dati personali che lo riguardano, anche se non ancora registrati, e la loro comunicazione in forma intelligibile.

2.L'interessato ha diritto di ottenere l'indicazione:

- a) dell'origine dei dati personali*
- b) delle finalità e modalità del trattamento;*
- c) della logica applicata in caso di trattamento effettuato con l'ausilio di strumenti elettronici;*

d) degli estremi identificativi del titolare, dei responsabili e del rappresentante designato ai sensi dell'articolo 5, comma 2;

e) dei soggetti o delle categorie di soggetti ai quali i dati personali possono essere comunicati o che possono venirne a conoscenza in qualità di rappresentante designato nel territorio dello Stato, di responsabili o incaricati.

3.L'interessato ha diritto di ottenere:

a) l'aggiornamento, la rettificazione ovvero, quando vi ha interesse, l'integrazione dei dati;

b) la cancellazione, la trasformazione in forma anonima o il blocco dei dati trattati in violazione di legge, compresi quelli di cui non è necessaria la conservazione in relazione agli scopi per i quali i dati sono stati raccolti o successivamente trattati;

c) l'attestazione che le operazioni di cui alle lettere a) e b) sono state portate a conoscenza, anche per quanto riguarda il loro contenuto, di coloro ai quali i dati sono stati comunicati o diffusi, eccettuato il caso in cui tale adempimento si rivela impossibile o comporta un impiego di mezzi manifestamente sproporzionato rispetto al diritto tutelato.

4.L'interessato ha diritto di opporsi, in tutto o in parte:

a) per motivi legittimi al trattamento dei dati personali che lo riguardano, ancorché pertinenti allo scopo della raccolta;

b) al trattamento di dati personali che lo riguardano a fini di invio di materiale pubblicitario o di vendita diretta o per il compimento di ricerche di mercato o di comunicazione commerciale."

- che i diritti di cui all'articolo 7 possono essere esercitati con richiesta rivolta al titolare del trattamento dei dati sia senza formalità, oppure con formalità, mediante lettera raccomandata, telefax o posta elettronica;
- che il titolare del trattamento dei dati è l'ASSOCIAZIONE, domiciliata in Piazza G. BOVIO n°14, 80133 Napoli, Tel: 0815523773, Fax: 0814202599, e-mail:airfanconi@libero.it, nella persona del Presidente.

Napoli, 14 febbraio 2006

Cordialità,

Albina Parente

Albina Parente, Il Presidente

RUOLO DELLO STRESS OSSIDATIVO NELL'ANEMIA DI FANCONI NUOVI DATI DA LABORATORI INDIPENDENTI IN AMERICA ED EUROPA

L'opinione prevalente tra gli studiosi dell'anemia di Fanconi rimane incentrata su un deficit della riparazione del DNA, visto da qualcuno come l'esclusivo difetto alla base della malattia. Di fatto, la teoria "minoritaria" dello stress ossidativo nell'anemia di Fanconi riscuote un credito crescente nella comunità scientifica, come si è verificato in occasione del 17° Simposio del Fanconi Anemia Research Fund (FARF), tenutosi a Ginevra dal 29 settembre al 2 ottobre 2005. Sia nelle discussioni plenarie, sia nelle conclusioni del convegno, è stato riconosciuto un ruolo per alterazioni redox nella patogenesi dell'AF.

Le regole dei convegni FARF impongono che le relazioni non possono essere rese di pubblico dominio prima della loro pubblicazione. Non si darà conto, al momento, dei risultati appresi a Ginevra, per quanto interessanti siano state diverse relazioni.

Nel settore seguito da chi scrive – anemia di Fanconi e stress ossidativo - vanno riferiti quattro lavori pubblicati dal 2005 al febbraio 2006.

Su Blood di marzo 2005 (106:75-85), Xiaoling Zhang et al. hanno riferito la marcata sensibilità di cellule di topi difettivi per il gene *FANCC* a cicli di ipossia-riossigenazione, che causavano senescenza prematura, a differenza dei corrispettivi normali. Gli autori suggerivano che analoghi meccanismi possano avere significato fisiologico nel midollo osseo di pazienti Fanconi, alla luce della scarsa tensione di ossigeno nei tessuti emopoietici. Quindi, lo studio propone che meccanismi di ipossia-riossigenazione (ben noti nella induzione di stress ossidativo) possano giocare un ruolo nella deplezione del midollo osseo nei pazienti Fanconi.

Un articolo di Stella M. Davies et al. sul British Journal of Haematology (2005; 131:118-122) ha valutato il polimorfismo di tre geni della glutazione S-transferasi (*GSTT1*, *GSTM1* e *GSTP1*) in 356 pazienti dell'International Fanconi Anemia Registry. Gli autori hanno dimostrato una significativa relazione tra deficit di *GSTT1* e sensibilità al diepossibutano, mentre il deficit di *GSTM1* nei pazienti FA-C corrispondeva a una significativa abbreviazione nel decorso dello scompenso mielopoietico. La variante *GSTP1* non esercitava alcuna influenza sul fenotipo Fanconi. [Nota esplicitiva: La glutazione S-transferasi è un enzima direttamente coinvolto nel mantenimento del sistema antiossidante del glutazione; questo gioca una funzione essenziale nel contrastare lo stress ossidativo. Implicazioni nell'anemia di Fanconi della GST erano stati riferiti in precedenza da Cumming RC et al. (Nature Med 2001; 7:814-820), mentre un nostro lavoro aveva riferito alterazioni nei livelli di glutazione nel sangue di pazienti Fanconi (Pagano G et al. Carcinogenesis 2004; 25:1899-1909)].

Il lavoro di Davies et al. aggiunge un prezioso elemento nelle conoscenze sulle relazioni tra anemia di Fanconi e stress ossidativo, in relazione a differenti deficit di GST. Resta aperta la questione circa le relazioni tra polimorfismi GST e gli equilibri di glutazione in vivo, da approfondire in studi futuri.

E' di questo febbraio 2006 un prezioso lavoro di Odile Cohen-Haguenhauer et al. sui PNAS (Proceedings of the National Academy of Sciences USA 103:2340-2345). Gli autori riferiscono che la sopravvivenza e la capacità clonogenica di cellule da midollo osseo di pazienti Fanconi vengono migliorate da specifiche condizioni di coltura che contrastano lo stress ossidativo (ipossia, 5% O₂ + N-acetilcisteina, NAC 1mM). A seguito di trasferimento mediante retrovirus di *FANCC*-cDNA, si è osservata la ricostituzione a lungo termine del comparto staminale sia in vitro che in vivo (su topi NOD/SCID). Le colture corrette sopravvivevano per più di 120 giorni, mentre si osservavano cellule umane clonogeniche nei topi a sei mesi dalla trasduzione. Viceversa, le cellule trattate in condizioni "standard" (senza ipossia e NAC), o con altri antiossidanti, manifestavano brevissima sopravvivenza e mancavano di dar luogo a cellule progenitrici emopoietiche. Il lavoro di Cohen-Haguenhauer et al. rappresenta un formidabile passo in avanti, nella prospettiva di concretizzare il successo, finora mancato, della terapia genica dell'anemia di Fanconi. [n.d.r.: Un ulteriore sviluppo di questo lavoro potrebbe rivolgersi ad una copertura antiossidante in vivo nel corso dei tradizionali trapianti di cellule staminali emopoietiche, in vista dello stato proossidante nei pazienti Fanconi e della riconosciuta associazione fra il trattamento di condizionamento pre-trapianto e l'induzione di stress ossidativo. Tale ipotesi di lavoro presuppone il monitoraggio di alcuni parametri di stress ossidativo in vivo, che permetta di valutare le alterazioni dello stato redox (di base, in corso di trapianto e in seguito)]. Infine, va riconosciuto che i risultati di questo studio hanno offerto una indiscutibile conferma del ruolo chiave dei meccanismi redox nella fisio-patologia della cellula Fanconi.

Nel corso del 2005, assieme ad alcuni Colleghi, abbiamo pubblicato una rassegna sui diversi meccanismi di stress ossidativo implicati nel fenotipo clinico dell'anemia di Fanconi (Pagano G et al. 2005; Eur J Haematol 75:93-100). I lettori interessati ai lavori qui riassunti possono ottenerne copia scrivendo a [gbpagano@tin.it](mailto:gpagano@tin.it).

Complessivamente, le conoscenze accumulate finora rendono realistica l'attesa di sviluppi risolutivi verso terapie – innovative o di miglioramento rispetto agli strumenti attuali - dell'anemia di Fanconi. L'AFIRFA, impegnata fino dal suo esordio a sostenere questi studi, continuerà a fare la sua parte.

Giovanni Pagano

PER LUCA, PER MOLLY: PER I NOSTRI BAMBINI

20 febbraio 2006. Luca Coscioni ci ha lasciato. Uomo-simbolo del diritto alla guarigione attraverso i progressi della ricerca. La sua battaglia personale è finita, ma non finisce la lotta di quanti non si rassegnano a subire la repressione delle attività di ricerca per sconfiggere le malattie genetiche. Luca sarà ricordato, sarà con noi nelle lotte future per migliorare o prolungare la vita dei nostri figli e fratelli più sfortunati.

Il caso ha voluto che il giorno prima, il 19 febbraio, Molly Nash e la sua famiglia siano apparsi, sorridenti e sereni, in una trasmissione televisiva USA: dove, a cinque anni dal riuscito trapianto, Molly testimoniava il successo della sua salute, con la gioia di tutta la famiglia. All'epoca, l'impresa del Dr. John Wagner e



LUCA COSCIONI

collaboratori a Minneapolis era stata salutata con entusiasmo dalle pagine di questo Notiziario (N. 18, autunno 2000). Poi le obiezioni "etiche", la campagna ideologica, che semplicemente ignorava l'esigenza di Molly e dei suoi genitori: vederla guarita. E ancora, i "non expedit" veicolati dal legislatore nella crudele legge 40/2004. Infine, nel 2005, la stessa crudeltà associata all'indifferenza di molti, troppi non-votanti ha fatto il resto: per ora dobbiamo tenerci la legge 40/2004. Fino alla respipiscenza, si spera, di nuovi legislatori, per le nostre Molly Nash qui in Italia non c'è spazio e sopravvivenza. Buon viaggio a Minneapolis, o in Turchia o, dovunque altro queste procedure non sono sanzionate.

Nota sugli antefatti, per i lettori che non abbiano seguito lo svolgersi degli avvenimenti:

1. Molly Nash, affetta da anemia di Fanconi e priva di donatori compatibili, ricevette nel 2000 l'infusione di cellule emopoietiche da cordone ombelicale dal fratellino David, nato a seguito di diagnosi pre-impianto che lo identificò – allo stato di embrione di otto cellule – come privo di malattia e compatibile come donatore di cellule emopoietiche per la sorellina ammalata e, altrimenti, condannata.
2. La legge 40 del 2004 stabilisce, all'articolo 1, che le tecniche di fecondazione assistita siano confinate a coppie sterili, escludendo quindi l'accesso di coppie non sterili ma portatrici di malattie genetiche. Nel contempo, la legge ignora deliberatamente la sorte di ammalati, quale Molly Nash, viventi, coscienti e condannati da malattie genetiche curabili con le tecniche di diagnosi pre-impianto.
3. La diagnosi pre-impianto viene associata alla selezione e soppressione degli embrioni affetti da malattia genetica e pertanto sanzionata dalla legge 40/2004 (art. 13, 3° comma).
4. Il referendum abrogativo di questa legge è stato invalidato dalla unione promossa dalle gerarchie ecclesiastiche romane tra i sostenitori della legge 40 con la massa persistente di non-votanti, facendo mancare il quorum del 50% +1 dei votanti.
5. Le procedure mediche in questione sono prassi perfettamente legale o, comunque, non proibita in numerosi Paesi: l'accesso a queste procedure per le famiglie italiane dipenderà dalle loro possibilità economiche.



G. Pagano



CONTRIBUTO AL FARF

Dal 29 settembre al 2 ottobre 2005 si è svolto a Ginevra il diciassettesimo Simposio Scientifico del FARF. L'evento si è sviluppato in otto sessioni di altissimo livello scientifico che hanno permesso di fare il punto della situazione su diversi aspetti dell'Anemia di Fanconi: ricerca molecolare e cellulare, clinica, terapia con trapianto di midollo, ma anche sperimentazioni di terapia genica.

Il FARF e l'AIRFA hanno sponsorizzato la presentazione di due poster, illustrativi delle ultime attività svolte dal Servizio di Genetica dell'ASL Napoli 1. Il primo è un report aggiornato del RIAF (Registro Italiano dell'Anemia di Fanconi), in cui abbiamo sintetizzato i dati clinici, epidemiologici e genetici dei 137 pazienti, di cui 80 viventi, che in questi anni abbiamo arruolato nel Registro grazie alla collaborazione di ematologi e pediatri da tutta Italia ma soprattutto grazie alla disponibilità dei pazienti e delle famiglie. Il poster illustrava altresì il percorso diagnostico-assistenziale che abbiamo elaborato nel tempo sulla base dell'esperienza delle richieste pervenute, e che offriamo alle famiglie dopo la diagnosi, in collaborazione con altri Centri specializzati. Un cenno particolare è stato fatto sulla bio-banca istituita presso il Servizio di Genetica suddetto, la

quale raccoglie materiale biologico dei pazienti (DNA e cellule) da mettere a disposizione della comunità.

Il secondo poster mostrava i dati preliminari di uno studio, assolutamente originale, che stiamo realizzando con l'impiego di una tecnica avanzata di citogenetica molecolare denominata SKY (Spectral Karyotyping). Questa metodologia, utilizzando una sofisticata apparecchiatura, ci consente di identificare i cromosomi implicati nei riarrangiamenti anche complessi che si osservano in vitro nelle cellule dei pazienti. Da uno studio più ampio ci aspettiamo di verificare se l'instabilità cromosomica è un fenomeno in vitro che non ha nessi causali con le manifestazioni cliniche e/o cellulari della malattia o se ci sono regioni cromosomiche preferenzialmente implicate nelle rotture e nei riarrangiamenti. Il FARF è risultato come sempre un momento molto utile per favorire il dialogo tra i partecipanti e formulare nuove ipotesi di ricerca.

Dr. ssa Rita Calzone

ASL NAPOLI 1

Ospedale "Elena d'Aosta" Servizio di Genetica

Via Cagnazzi, 29 80136 Napoli TEL. (39) 0812543156-4

E-mail: genetna@tin.it; fanconi@tin.it

C'È UNA POSSIBILITÀ TERAPEUTICA SPERIMENTALE IN ITALIA CHE SI BASA SU DATI OTTENUTI DA UNO STUDIO FINANZIATO DALL'AIRFA:

STUDIO PILOTA PER L'USO DI ANTI-TNF- α IN PAZIENTI CON: ANEMIA DI FANCONI CON INSUFFICIENZA MIDOLLARE SENZA UN DONATORE DI MIDOLLO OSSEO COMPATIBILE E IN PAZIENTI CON APLASIA MIDOLLARE ACQUISITA RESISTENTI ALLA IMMUNOSOPPRESSIONE E SENZA UN DONATORE DI MIDOLLO OSSEO

OBBIETTIVO DELLO STUDIO

E' quello di valutare se il farmaco Etanercept (Enbrel) può aiutare nella terapia del trattamento dell'insufficienza midollare (o aplasia midollare) in soggetti con Anemia di Fanconi.

Questo farmaco è proposto anche a pazienti con un'altra malattia non genetica del midollo osseo che si chiama Aplasia acquisita.

CHI PUÒ PARTECIPARE ALLO STUDIO

Tutti pazienti con anemia di Fanconi che non abbiano un donatore di midollo osseo e che abbiano segni di insufficienza midollare e cioè meno di 1500 neutrofili/mmc, meno di 9 g/dl di Hb, meno di 75.000 piastrine/mmc). I soggetti che hanno già ricevuto trasfusioni (di Piastrine e/o

di Globuli rossi) e/o altre terapie possono comunque partecipare allo studio.

Per entrare nello studio i soggetti non devono avere né trasformazione in micelodisplasia né in leucemia. Devono avere anche una reazione cutanea negativa alla Tubercolosi.

PERCHÉ SI EFFETTUA QUESTO STUDIO

Nei pazienti con Anemia di Fanconi il principale problema è l'insufficienza midollare che è tuttora la maggior causa di mortalità. La terapia migliore attualmente disponibile per l'aplasia è il trapianto di midollo da familiare compatibile, ovviamente sano, il quale comunque comporta una serie di rischi anche mortali. Tuttavia la netta maggioranza dei pazienti non dispone di questa opportunità in famiglia. Infatti essendo l'Anemia di Fanconi una malattia genetica, le probabilità di individuare fra i familiari un donatore sano si riducono rispetto ai soggetti affetti da una malattia non genetica. Il trapianto di midollo da donatore compatibile NON familiare, pur se in miglioramento, dà risultati attualmente ancora inferiori a quello da familiare identico. Altre possibilità di trattamento dell'insufficienza midollare, meno buone rispetto al trapianto, sono le trasfusioni di globuli rossi e piastrine, gli androgeni ed i fattori di crescita. Tutte queste terapie danno risultati parziali transitori e comportano una serie di effetti indesiderati. Fra questi ad

esempio, nel caso degli androgeni, il rischio di ridurre le possibilità di successo di un eventuale successivo trapianto di midollo.

Uno studio recente condotto dal nostro gruppo e supportato in buona parte dall'A.I.R.F.A. ha dimostrato che nel midollo dei soggetti con Anemia di Fanconi vi è una sostanza denominata TNF- α che fa morire le cellule midollari. In tale studio abbiamo dimostrato che bloccando in vitro questa sostanza si migliora la sopravvivenza delle cellule del midollo dei pazienti stessi (Dufour C et al Blood 2003, 102,6,2053.2059).

La sostanza bloccante il TNF- α è un farmaco che è in commercio, è già usato nella pratica clinica, specialmente in reumatologia, e si chiama Etanercept.

Noi vogliamo fare questo studio per vedere se l'Etanercept ritarda la progressione o comunque migliora l'insufficienza midollare dei pazienti con Anemia di Fanconi.

COSA COMPORTA ENTRARE QUESTO STUDIO

A coloro che decideranno di partecipare a questo studio verranno spiegate in ulteriore dettaglio le procedure clinico-strumentali di valutazione, verrà data una particolareggiata informazione sullo studio e sui suoi obiettivi e verrà proposto di accettare lo studio dopo aver firmato un consenso informato.

Va sottolineato che questo studio ha ricevuto l'approvazione del Comitato Etico dell'Ospedale Gaslini di Genova.

Sotto il profilo pratico il paziente verrà sottoposto ad una serie di analisi del sangue, ad analisi radiologiche, cardiologiche ed infettivologiche. E' previsto anche un prelievo del midollo osseo che verrà effettuato in sedazione profonda. Questo vuol dire che il paziente verrà addormentato da un anestesista con l'aiuto di farmaci che fanno dormire e levano la sensazione di dolore ma durante la procedura respirerà in maniera autonoma. Il sonno artificiale durerà solo i pochi minuti necessari ad effettuare il prelievo trascorsi i quali il soggetto si sveglierà senza avere avuto dolore e senza memoria dell'accaduto.

La cura consisterà in iniezioni settimanali del farmaco Etanercept per via sottocutanea per un periodo di 6 mesi. Durante lo studio sono previsti frequenti controlli sia clinici (viste) sia di laboratorio (funzione renale, del fegato), sia dell'emocromo. Verrà controllato anche il midollo osseo, prelevato sempre in modo indolore, dopo 3 mesi, alla fine e anche dopo la fine dello studio.

Se un soggetto sta già facendo un'altra cura (ad esempio trasfusioni, androgeni, fattori di crescita) può continuare questa cura. Ad essa si associa quella con l'Etanercept.

Chi entra nello studio dovrà restare ricoverato nel Reparto di Ematologia dell' Ospedale Gaslini per circa dieci giorni. Questo tempo verrà occupato per fare gli esami di ingresso e valutare i primi effetti collaterali della terapia.

Dopo la fase iniziale il paziente potrà essere seguito nelle settimane successive nel Day Hospital Ematologico dell'Ospedale Gaslini dove continuerà a ricevere il farmaco e a fare i controlli E' allo studio la possibilità di far tornare il paziente al domicilio dopo alcuni mesi per essere seguito da

alcuni Centri Italiani, non liguri, specializzati in Emato-Oncologia Pediatrica che devono però ancora essere autorizzati ad applicare il protocollo. Tali Centri

QUALI SONO I BENEFICI ATTESI?

Vi è la possibilità che i valori ematologici (Globuli Bianchi, Emoglobina e Piastrine) migliorino o rallentino la caduta anche senza l'ausilio di altre terapie.

QUALI SONO I RISCHI?

Gli effetti noti più comuni della terapia con Etanercept sono l'arrossamento, il dolore, il gonfiore nel punto dell'iniezione sottocutanea, reazioni allergiche, ed il rischio di infezioni anche gravi. I pazienti che parteciperanno a questo studio saranno molto strettamente controllati sotto l'aspetto del potenziale rischio delle infezioni e degli altri effetti collaterali. Per questo motivo preferiamo che il paziente

VI SONO SPESE MEDICHE DA AFFRONTARE PER ENTRARE NELLO STUDIO?

Non vi sono spese mediche che il paziente deve sostenere per entrare nello studio e per ricevere la terapia. Il farmaco

discuteranno sempre le decisioni da prendere sul paziente con il Centro di Ematologia del Gaslini.

Vi è anche la possibilità che non vi sia un beneficio medico diretto.

rimanga per lo meno per le prime settimane/mesi a stretto contatto con il Centro di Ematologia dell'Ospedale Gaslini. A questo riguardo le Associazioni che fiancheggiano e supportano la nostra attività possono facilitare l'individuazione di sistemazioni logistiche vicine all'Ospedale Gaslini.

verrà fornito dall'Ospedale a nessun costo per il paziente. Questo vale per i pazienti Italiani e della Comunità Europea.

CHI POSSO CONTATTARE PER ULTERIORI INFORMAZIONI E DETTAGLI?

Dr Carlo Dufour
Responsabile U.O.S Ematologia
Dipartimento di Emato-Oncologia Pediatrica
Istituto Gaslini
Largo G.Gaslini 5
16147 Genova
Tel 010 5636694
Fax 010 5636714. 010 37 77 133
Email: carlodufour@ospedale-gaslini.ge.it

Dr.ssa Johanna Svahn
U.O.S Ematologia
Dipartimento di Emato-Oncologia Pediatrica
Istituto Gaslini
Largo G.Gaslini 5
16147 Genova
Tel 010 5636694
Fax 010 5636714. 010 37 77 133
Email: johannasvahn@ospedale-gaslini.ge.it

Traduzione dall'ultimo Notiziario del FARF, Oregon.

INFORMAZIONI UTILI

I disturbi dell'udito in pazienti affetti dall'anemia di Fanconi (AF) sono molto più frequenti di quanto indicato dalla letteratura medica più datata. Il Dr. H. Jeffrey Kim, del *National Institute on Deafness & Other Communication Disorders* (Istituto Nazionale per la Sordità & Altri Disagi Comunicativi) degli NIH ha elaborato un resoconto sui risultati di un recente esame complessivo di 12 pazienti affetti da AF con anomalie uditive o perdita dell'udito.

Quasi il 50% dei pazienti analizzati presentava una lieve o moderata perdita dell'udito, per la maggior parte di natura "conduttiva", mentre il funzionamento dell'orecchio interno è del nervo acustico rimaneva pressochè inalterato. La maggior parte dei pazienti (compresi quelli con capacità uditiva intatta) presentava anomalie nella struttura mediana ed esterna dell'orecchio. Questi cambiamenti strutturali comuni includono piccole menomazioni dei timpani e dei canali uditivi, e malformazioni ossee dell'orecchio medio.

Il Dr. Kim ha pertanto suggerito di sottoporre tutti i pazienti ad un esame acustico eseguito da specialisti ORL appena venga diagnosticata l'AF. Se necessario, indagini specifiche possono aiutare a diagnosticare potenziali problemi. Lievi e moderate perdite di udito rendono difficile distinguere suoni contrastati da rumori di fondo; decresce il profitto in ambienti di lavoro e scolastici. Di conseguenza, terapie di riabilitazione uditive e fonetiche potrebbero essere molto importanti per prevenire l'eventualità che una perdita di udito non diagnosticata interferisca con lo sviluppo normale delle abilità fonetiche e con il profitto scolastico in genere. Le opzioni per far fronte alla perdita di udito si raggruppano in tre grandi aree di intervento, a seconda della gravità del caso:

1. Amplificazione acustica attraverso apparecchi speciali;
2. Correzione chirurgica per allargare il canale acustico e risolvere problemi legati all'osso dell'orecchio medio;
3. Impianto di un apparecchio acustico denominato "bone anchoring hearing aids" (BAHA®).

LE NOSTRE RACCOLTE DI FONDI

Cari amici!

Il 2005 è stato un anno pieno di iniziative di raccolta di fondi che se pur hanno permesso di raccogliere non molto di più delle solite campagne natalizie e pasquali, hanno permesso di inserirci in nuovi ambienti dandoci l'opportunità di farci conoscere e soprattutto di diffondere la conoscenza sull'anemia di Fanconi. In particolare, dal 26 giugno al 22 luglio l'AIRFA è stata ospite dell'Amalfi Coast Music & Arts Festival (ACMF), un progetto sostenuto dalla Artis International che genera un costante e qualificato flusso turistico verso l'area della Costiera Amalfitana e del Salernitano. Durante tutta la programmazione delle serate, ci è stato possibile inserirci con un banchetto distribuendo la brochure e raccogliendo fondi in cambio di buonissimi biscotti artigianali. Ovviamente, tutto ciò è stato possibile grazie ai nostri soci e ad alcuni volontari dell'AIRFA. Cogliamo l'occasione per ringraziarli tutti e soprattutto per ringraziare lo staff dell'ACMF che ci ha permesso di partecipare a questa iniziativa.

Inoltre, il 29 e il 30 giugno grazie alla disponibilità della Gallotta Enterprises e in particolare del Dr. Massimo Gallotta, abbiamo allestito 2 banchetti all'interno dell'Arena Flegrea di Napoli in occasione del concerto di Massimo Ranieri.

E per finire non mancano mai le raccolte di Natale e Pasqua che vedono protagonisti la maggior parte di Voi grazie ai quali riusciamo a raccogliere la maggior parte degli introiti annuali dell'Associazione. Come ogni anno trovate di seguito una tabella esplicativa della Campagna di Pasqua 05:

	Pasqua 2005
Raccolti	25.203,20
Spese per la raccolta	12.132,38
Entrate nette	13.070,82



CAMPAGNA DI NATALE 2005

Per la raccolta di fondi di Natale 2005 non possiamo ancora essere precisi in merito alle entrate nette poiché non tutti hanno ancora inviato l'importo raccolto. Possiamo però darvi un'idea di come sono andate le cose avendo il numero di prodotti distribuiti e l'effettivo costo sostenuto per le spese:



	Natale 2005
Raccolta presunta	52.570,00
Spese per la raccolta	25.897,09
Entrate nette presunte	26.672,91

Mettendo a paragone le raccolte di Natale, ci accorgiamo che siamo riusciti a superare il ricavato ottenuto l'anno scorso per ben 6.000,00 euro in più. Ciò grazie all'aumento di offerta minima che da 5 è passata a 6 euro.



RINGRAZIAMENTI

L'AIRFA sinceramente ringrazia tutti coloro che hanno partecipato alle iniziative di raccolta di fondi dell'anno 2005. Un particolare ringraziamento agli enti e alle istituzioni che oltre a mettere a nostra disposizione loro personale e loro risorse economiche, hanno contribuito al risultato anche grazie all'immagine del loro nome.

La STM INCARD Srl, Marcianise (CE) - La SNIE, Nola - La Cartiera Lucchese LUCART - La BMS Club, Roma - La Dolciaria Serio srl, San Marco dei Cavoti, BN - Il Comune di Milano Zona 6, Milano - Il Servizio di Genetica, Elena D'Aosta, ASL Napoli 1 - L'Istituto Comprensivo Lombardi Radice, Poggioreale (NA) - La ditta di trasporti Fratelli Ruoppo, Napoli - La Polizia Municipale di Ceccano e tutti i dipendenti del Comune - Il Comitato ricreativo della ERG Petroli, Roma, l'Azienda

OSIM F.lli Plocco, Frosinone - La Scuola elementare S. Giovanna Antida, Ceccano., Le 5^a classi 3^o Circolo Salvemini di Arzano, Napoli.

Gli amici di Irene, Ceccano - le Assoc. Pro loco di Ceccano e di Vallerotonda - Gli amici di Riccardo, Milano, - L'Associazione Culturale "Mario Brancaccio", Cineforum Acacia, Napoli - Il ROTARACT Napoli ovest.

RELAZIONE DEL TESORIERE

Il Bilancio d'esercizio si compone, così come previsto dal Consiglio dei Dottori Commercialisti per le associazioni non profit, dello Stato Patrimoniale e del Rendiconto dei proventi e degli oneri di gestione. Qui di seguito riproponiamo questo secondo prospetto in quanto il più rappresentativo dell'amministrazione dei fondi a disposizione dell'Associazione.

CONTO DEI PROVENTI, CONTRIBUTI ED EROGAZIONI 2005				
	2005	2004	2005	2004
Contributi e proventi				
Contributi da soci, donazioni e lasciti	2.630,00	5.946,00		
Proventi da manifestazioni varie	68.696,22	69.410,00		
- Spese raccolta fondi	37.435,86	39.195,70		
Proventi finanziari	15,10	35,93		
Totale	33.905,46	45.177,63		
Spese di gestione				
Spese di gestione				
Postali, bancarie e varie	498,80	702,13		
Cancelleria e stampati	302,10	128,40		
Costi del personale	16.259,48	15.148,42		
Spese telefoniche	1.749,26	2.670,98		
Attrezzature d'ufficio	689,05	876,81		
Fitto locali	6.753,82	8280,45		
Consulenze	758,90	0		
Assicurazioni	592,55	921,28		
			6.301,50	16.449,16
			<u>14.367,13</u>	<u>20.239,32</u>
			20.668,63	36.688,48
Erogazioni				
Collaborazioni a Progetti	13.876,85	14.351,50		
Attrezzature di laboratorio	-	124,00		
Materiali di ric. non inventariabili	-	2.011,05		
Pubb. scient. e divulgative	3.310,90	2.441,00		
Congressi, convegni e missioni	-	1.123,09		
Contributo a EUROS	-	2.270,71		
Assistenza famiglie	-	-		
Totale			<u>17.187,85</u>	<u>22.321,35</u>
			3.480,88	14.367,13
Disponibilità fine esercizio				

Essendo un prospetto necessariamente sintetico, si cercherà di integrare quelle voci che meritano maggiore approfondimento. Le ENTRATE sono costituite da contributi da soci ordinari e soci sostenitori, i primi titolari di quote annuali e i secondi di elargizioni una tantum; i proventi da manifestazioni varie scaturiscono dalle campagne di raccolta fondi organizzate durante l'anno attraverso offerta di prodotti dell'artigianato locale con modalità e tempi diversi; per maggiori particolari si rinvia ad altra pagina di questo notiziario.

Le USCITE sono rappresentate dalle "Spese di gestione" che, come sempre, si è cercato di contenere al massimo e le "Erogazioni" sostenute per il raggiungimento dei fini istituzionali. Di queste ultime le "Collaborazioni a progetto" includono l'ultima quota di finanziamento al progetto di "Citochine intramidollari nell'Anemia di Fanconi" curato dal dott. Carlo Dufour e da noi sostenuto sin dal 2000. In questa voce inoltre, è inclusa la collaborazione per la tenuta del Registro Fanconi presso il servizio di genetica dell'Ospedale E. d'Aosta di Napoli. La voce "Pubblicazioni scientifiche e divulgative" è caratterizzata dalla consulenza da noi richiesta per la realizzazione di una nuova immagine dell'Associazione attraverso un nuovo logo, marchio e brochure.

Il Tesoriere
Domenica Brusio

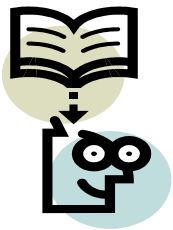
SERVIZIO CIVILE NAZIONALE

Per coloro che non hanno ricevuto lo scorso numero del Notiziario riportiamo nuovamente la notizia che abbiamo fatto richiesta di accreditamento per due sedi di attuazione:

1. AIRFA - Piazza Giovanni Bovio, 14 Napoli;
2. ASL NA 1 - Servizio di Genetica, Ospedale "Elena D'Aosta" Via Cagnazzi, 29 Napoli

e abbiamo ricevuto risposta positiva il 24/11/2005 per entrambe le sedi richieste, nella classe 4[^] dell'albo nazionale provvisorio degli enti di servizio civile nazionale. Abbiamo anche presentato due progetti che purtroppo per decorrenza dei termini non sono stati accettati. Aspettiamo quindi il prossimo bando per ripresentarli, sperando che siano accettati. Vi terremo al corrente e non esitate a contattarci in sede se avete domande in merito.

Francesca Panzeri
Responsabile Informatico Servizio Civile Nazionale



CONVOCAZIONE DI ASSEMBLEA

A tutti i Soci Ordinari e Sostenitori

E' indetta l'Assemblea ordinaria dei Soci per il 2006. L'Assemblea si terrà, in prima convocazione, alle 23,00 del 17 marzo 2006 presso la Sede sociale e, in seconda convocazione, alle 16,00 di sabato 18 marzo 2006, presso la Sede sociale in Piazza G. Bovio,14 80133 Napoli. Saranno all'ordine del giorno i seguenti argomenti:

a) approvazione Bilancio Consuntivo 2005 e Bilancio Preventivo 2006; b) relazione sulle attività svolte durante l'anno 2005; c) programma dell'anno in corso.

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 all'assemblea.

Napoli, 6 febbraio 2006

Il Presidente
Albina Parente

Il Segretario
Margherita Cottino

DELEGA

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

Isottoscritt.....
residente in (.....) , cap..... via
delega 1 Sig. a partecipare, in sua vece, all'Assemblea ordinaria del 18
marzo 06.

Data..... Firma.....

L'AIRFA, fondata il 1.VI.1989, è iscritta al Registro Regionale Campano delle Associazioni di Volontariato ai sensi della L. 266/91 e I.r. 9/93 DPGR n. 08103 n. 47 del 3.8.1994.

Consiglio Direttivo:

Albina Parente (Presidente); Giovanni Melluso (Vice-Presidente); Domenica Brosio (Tesoriere); Margherita Cottino (Segretario); Anna Amendola; Maria Cipriani; Carmela Illibato; Giovanni Pagano; Adriana Zatterale.

Referenti Clinico Scientifici:

Dr. P. Degan (Genova); Dr. P. Di Bartolomeo (Pescara); Dr. C. Dufour (Genova); Prof. B. Nobili (Napoli); Dr. G. Pagano (Napoli); Dr. V. Poggi (Napoli); Prof. B. Rotoli (Napoli); Dr.ssa A. Savoia (Napoli); Dr.ssa A. Zatterale (Napoli).

AIRFA ONLUS

Piazza G. Bovio, 14 - 80133 Napoli
Tel. 0815523773; Fax 0814202599 Cell. 3356910060
E-mail: airfanconi@libero.it
C/c postale: 17987801

