

Un bilancio dell'ultimo triennio di presidenza Airfa

- La Ricerca. I progetti sostenuti dall'Airfa.

1. Nel 2016, l'Associazione ha finanziato 3 progetti sull'Anemia di Fanconi (Screening del Cavo Orale; Studi Gaslini Genova e Bambin Gesù Roma)
2. Nel 2017, l'Associazione ha finanziato 2 progetti sull'Anemia di Fanconi (Gaslini di Genova e Bambin Gesù di Roma)
3. Nel 2018, l'Associazione ha finanziato 4 progetti sull'Anemia di Fanconi (Gaslini e San Martino di Genova; Bambin Gesù di Roma e Burlo Garofolo di Trieste).

In 3 anni l'Airfa ha destinato alla Ricerca Scientifica 151mila euro.

- La Ricerca. I progressi nella cura dell'Anemia di Fanconi raggiunti anche grazie al contributo dell'Airfa.

1. Scoperti 22 geni responsabili della malattia.
2. L'aspettativa di vita dei pazienti Fanconi è mediamente 38 anni.
3. I ricercatori europei e degli Usa stanno sperimentando l'uso di nuovi farmaci (oltre la Quercetina per il miglioramento dell'emopoiesi e la Metmorfinia il ritardo nella formazione di tumori) per pazienti con AF.
4. E' migliorato il tasso di successo del trapianto (trapianto da donatore non correlato, dallo 0% nel 1989 all'attuale 87%; trapianto da un fratello, dal 35% a quasi il 100%).
5. E' disponibile un test diagnostico efficace ed efficiente.
6. Ci si interroga sul follow-up del trapianto. Dai dati ad oggi disponibili, ad esempio, il 50% dei non trapiantati AF sviluppa tumori della testa-collo.
7. Si sta studiando la possibilità di incrementare le cellule staminali prima

della nascita.

8. L'incidenza cumulativa di tumori solidi in AF è stata recentemente stimata intorno al 16% all'età di 50 anni. I tumori più frequenti sono il carcinoma a cellule squamose della testa e del collo, il carcinoma dell'esofago e della vulva il cui rischio è rispettivamente 600 volte, 2000 volte e 3000 volte superiore rispetto alla popolazione generale non AF. L'età mediana di insorgenza dei carcinomi a cellule squamose è più precoce (33 anni) rispetto a quella della popolazione non AF. (60-70). Per questo, gli studi sull'AF si stanno sempre più incentrando sui protocolli di cura dei tumori e la prevenzione degli stessi.

9. Sensibilizzazione sul tema della fertilità, di pratiche come la crioconservazione, dell'importanza di praticare il vaccino per l'HIV ad una età di circa 9 anni, più bassa rispetto a quanto normalmente consigliato. Si raccomanda il vaccino sia per i maschi sia per le donne.

10. Studi sul metabolismo energetico sono nuovi e potrebbero aprire nuovi orizzonti per la diagnosi e la terapia dei pazienti affetti da AF.

11. Da studi USA del FARF risulta che gli eterozigoti FA, soprattutto del gruppo FANCA – si tratta di quasi tutte le mutazioni europee - non sono, rispetto alla popolazione generale, maggiormente a rischio di sviluppo tumori.

Unicamente per i maschi, la probabilità di sviluppare un tumore alla prostrata è più frequente rispetto alla popolazione generale.

12. Supporto alla creazione di un nuovo Registro Fanconi RIAF.

13. La terapia genica sta continuando a dare risultati incoraggianti: a quanto si apprende da un trial che ha interessato tre pazienti infusi, a distanza di più di un anno tutti i pazienti hanno mantenuto le caratteristiche del gene modificato.

14. Supporto alla nascita di una rete tra le famiglie, tra i pazienti giovani adulti ma anche tra i medici verso la formazione di un'equipe multidisciplinare che prenda in carico il paziente in ogni fase della malattia.

15. Studi sul cancro testa-collo (biomarcatori - ruolo del difetto bioenergetico nell'invasività dei tumori – focus sulla prevenzione – individuazione dei segnali

di allarme). Da studi condotti al Children's Hospital di Cincinnati, è emerso anche che un antiossidante si è rivelato utile per contrastare tumori testa-collo.

- Le attività dell'Airfa.

1. Nel 2016 e nel 2017 si è svolto il Fanconi Family Day, in corso di organizzazione anche nel 2019.
2. Nel 2017 si è svolto lo Screening del Cavo Orale con la partecipazione di 54 pazienti. E' in corso di organizzazione anche per il 2019.
3. Memorial Irene Di Mario – Incartamento Regali - L'Airfa al Teatro e altri eventi organizzati in occasione delle festività.
4. Pubblicazione delle Linee Guida sull'Anemia di Fanconi (traduzione da testo USA), che sarà aggiornato dal Farf, in inglese, nel 2019.

UN AIUTO CONCRETO DA TUTTI Occorre incrementare la raccolta fondi ma, soprattutto, le donazioni provenienti dal 5XMille. Con una campagna a tappeto, incentrata sulla completa gratuità delle elargizioni provenienti da 5XMille e sul coinvolgimento di dottori commercialisti e grandi benefattori, tutti potranno contribuire sensibilmente a sostenere la ricerca scientifica per sconfiggere l'Anemia di Fanconi e contribuire a individuare cure e terapie efficaci contro tumori e leucemie.

Il 5XMille è molto importante e ha permesso il sostentamento dell'Airfa negli ultimi 3 anni. Le entrate nel 2018 da 5XMille sono state pari a oltre 54mila euro (su 131mila entrate totali) e i costi sostenuti sono pressoché pari a zero. Erano 41mila euro nel 2017.