



Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi O.N.L.U.S.

NOTIZIE SIDERALI

N. 51
Settembre 2009

20052 Monza (MI)
Ospedale Nuovo S. Gerardo
Via Pergolesi, 33
Tel. 039 2333220
E-mail: info@emocromatosi.it
http://www.emocromatosi.it

Notiziario trimestrale dell'Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro

Dall'Assemblea Generale... **un accorato appello.**

All'Assemblea ancora una volta abbiamo contato le solite presenze. Intendiamoci, ben felici di incontrarle. La parola **ASSEMBLEA** è significativa. È un momento d'incontro, una volta all'anno, per informare i soci della situazione economica, per esaminare i problemi contingenti, per stabilire i programmi futuri.

L'Associazione, o meglio i soliti noti, in questi anni hanno svolto un grosso lavoro. Riassumiamo:

- esenzione dal ticket del salasso
- iniziative varie per raccolta fondi al fine di finanziare il personale medico precario
- acquisto di apparecchiature per la ricerca
- pubblicazione del "Notizie Siderali"
- presenza nelle strutture istituzionali
- diffusione della conoscenza della malattia
- ed altro ancora...

È chiara la motivazione della Vostra mancata presenza all'Assemblea: *"siete cittadini italiani, pagate le tasse e quindi avete diritto di essere assistiti"*.

NON è COSÌ! È l'Associazione che in questi anni Vi ha garantito l'assistenza con personale medico qualificato. In che maniera? Intervenedo con mezzi finanziari per supportare i compensi inadeguati corrisposti dalle strutture per le quali tutti noi paghiamo le tasse!

Per chi non lo sapesse, infatti, tutti i medici che Voi abitualmente incontrate nel Centro (escluso il Prof. Piperno) hanno un rapporto di lavoro precario e da tempo avrebbero cercato alternative se l'Associazione non fosse intervenuta in loro sostegno.

L'Associazione ha degli impegni finanziari per tutto il 2009. Ci sarà un incontro – con le istituzioni – per definire la idonea collocazione del personale precario per l'anno 2010.

Senza la presenza dell'Associazione o del personale medico professionale attuale, noi malati ci troveremo ad avere una rotazione di personale medico, con conseguente caduta di conoscenze e saremmo così penalizzati.

Adesso l'ambulatorio è un centro d'eccellenza, domani??? **La mancata partecipazione porterà queste conseguenze. Bella prospettiva...!**

COSA POTETE FARE? Molto semplice:
1. Essere attivi nel versare contributi all'Associazione. I soci che versano sono 165, gli ammalati sono 600. Invitiamo chi già versa ad aumentare il contributo e, per coloro che non versano, facciamo appello alla loro coscienza. La nostra malattia non ha "risonanza" tale da attrarre sponsorizzazioni, perciò dobbiamo necessariamente contare sulle nostre forze.

Dobbiamo anche incentivare tutti i nostri amici, parenti e conoscenti a donare all'Associazione qualcosa. Uno diventa due, tre, ...dieci. Bisogna sentire l'Associazione come qualcosa di importante e di nostro, non dobbiamo avere paura di sponsorizzarla. Alcuni di noi lo fanno, ma molti no. Magari alcuni dei nostri amici fanno beneficenza ad altre istituzioni che probabilmente neanche conoscono direttamente, ma che sono molto sponsorizzate dai media. Invitiamoli a dare una mano ad una piccola Associazione come la nostra che ha più difficoltà a reperire fondi.

2. Rendersi disponibili a partecipare alla vita dell'Associazione. Tutti noi abbiamo tanti impegni e poco tempo, anche coloro che portano avanti l'Associazione ne hanno poco, però lo trovano... a vantaggio degli altri. Non va bene!
Anche rendersi disponibili per un lavoro segretariale per aiutare l'attività dell'ambulatorio, ma anche per mostrare una presenza attiva dell'Associazione all'interno dell'ospedale sarebbe importante per facilitare ed incentivare la relazione con le persone che hanno i nostri problemi e che forse non ci conoscono.
Abbiamo bisogno di presenze, ma anche di iniziative e nuove idee.

*Il vicepresidente
Angelo Arensi*

*Se quanto sopra può essere un suggerimento
a voler intervenire concretamente, ecco una proposta:*

**PARTECIPA ANCHE TU
ai BANCHETTI DI VENDITA NATALIZI
che si terranno nei giorni 7 - 21 - 22 DICEMBRE 2009
presso l'OSPEDALE NUOVO S. GERARDO - MONZA**

telefonando al numero 039.303106 (orario ufficio) - 039.2005874 (ore serali)

Attività Ambulatorio 2009

LE PROBLEMATICHE CHE GIUNGO ALL'OSSERVAZIONE

presso l'Ambulatorio del Metabolismo del Ferro sono numerose e varie: malattie ereditarie dovute a difetti di varie molecole coinvolte nella regolazione del metabolismo del ferro (emocromatosi, aceruloplasminemia, ipotransferrinemia...), forme di sovraccarico associate ad altre malattie (del sangue, del fegato, metaboliche), forme i cui meccanismi di sviluppo non sono ancora chiari (emocromatosi neonatale e recentemente alcuni casi di malattia professionale: sovraccarico di ferro nei saldatori), forme di iperferritinemia senza sovraccarico di ferro (iperferritinemia e stato infiammatorio, iperferritinemia e cataratta giovanile), stati di carenza di ferro. Già dall'eterogeneità delle patologie, che spaziano in diverse discipline mediche, si desume la necessità di personale che abbia una formazione sia internistica che specialistica.

L'ATTIVITÀ AMBULATORIALE si svolge all'8° piano del settore C alla stanza 17. Il mercoledì mattina è dedicato alla salassoterapia, alle infusioni in vena di ferro e a poche visite dedicate a chi sta facendo tali terapie. Il mercoledì pomeriggio e il giovedì mattina è dedicato alle prime visite e alle visite di controllo, ma sempre più spesso ciò non è sufficiente e dobbiamo trovare degli spazi aggiuntivi.

Il venerdì pomeriggio abbiamo destinato uno spazio di tempo che va dalle ore 14 alle ore 15 per ricevere le telefonate dei pazienti che necessitano nuovi appuntamenti o devono spostare quelli già previsti. Infatti da un anno utilizziamo l'agenda elettronica connessa al sistema nazionale di prenotazione degli appuntamenti come da indicazione regionale. Tale sistema è spesso un aggravio di lavoro di tipo amministrativo che ricade su noi medici, che comunque preferiamo svolgere perché ci permette di gestire gli appuntamenti in base alla necessità reale dei singoli pazienti. Certo un'aiuto non dispiacerebbe.

I MEDICI dedicati all'attività sono diminuiti nel tempo e attualmente sono il Prof. Piperno, che è l'unico strutturato e la cui attività è solo parzialmente dedicata al Centro visti gli impegni di reparto e l'attività universitaria a cui è chiamato; la Dott.ssa Trombini che ha ottenuto un contratto libero professionale, da rinnovare annualmente, dedicato all'attività ambulatoriale; la Dott.ssa Mariani che concluderà il dottorato di ricerca ad ottobre e due medici specializzandi, la Dott.ssa Coletti e il Dott. Pozzi. Abbiamo inoltre un'infermiera, Cinzia, molto apprezzata, ma purtroppo dedicata solo in piccola parte al nostro ambulatorio e cioè il mercoledì mattina per le terapie.

NEGLI ULTIMI CINQUE ANNI il numero di visite è aumentato di almeno il 15% (stimiamo per l'anno in corso circa 200 prime visite e 1330 visite di controllo), il numero di salassi (550 circa l'anno) e infusioni di ferro in vena (80 l'anno) è pressoché stabile. Oltre alle prestazioni eseguite da noi direttamente, l'Ambulatorio causa un'attività indotta su altri servizi della Clinica Medica e altri reparti: in particolare la Radiologia, l'Anatomia patologica e il Centro Trasfusionale. Questi servizi hanno dei costi per eseguire tali prestazioni ma anche dei rimborsi. Negli ultimi anni il numero di biopsie epatiche richieste per i nostri pazienti è stabile (circa 40 l'anno), il numero di risonanze magnetiche, un metodo nuovo per la quantificazione del ferro, è in continua crescita (circa 100 la stima per quest'anno, quadruplicata in 3 anni!). Richiediamo inoltre al servizio divisionale un numero considerevole di ecografie (circa 400 l'anno) e al consorzio di genetica molecolare un numero significativo di test genetici (circa 100 in un anno). Affinché tali prestazioni possano essere sempre il meglio per i nostri pazienti, i medici dell'Ambulatorio mantengono una stretta relazione con i colleghi dei diversi servizi, stimolandoli ad un continuo aggiornamento che permetta la messa a punto delle diverse metodiche utilizzabili per la diagnosi e la cura dei nostri pazienti.

Dott.ssa Paola Trombini

Attività di ricerca.

La fervida e ricca attività dell'Ambulatorio si rispecchia nella ricerca svolta nel laboratorio 4.8 nell'edificio U8 dell'Università. Dal 2008 ad oggi l'attività ruota attorno ad alcuni grossi progetti di ricerca: uno riferito allo studio dei meccanismi genetici che aggravano o proteggono dallo sviluppo delle manifestazioni più gravi nell'emocromatosi.

Per tale progetto il Ministero della Ricerca e dell'Università (MIUR) aveva finanziato dei fondi (FIRB2003). Recentemente è stato accreditato un assegno di ricerca biennale alla Dr.ssa Sara Pelucchi. Altri due, legati al Progetto HighCare 2008 (che ha portato il Prof. Alberto Piperno sull'Himalaya), sono volti a studiare i meccanismi che regolano la risposta del midollo eritropoietico (quello che produce i globuli rossi) alle basse concentrazioni di ossigeno nell'aria (ipossia). Sono stati presentati due richieste di finanziamenti, in collaborazione con l'Istituto San Raffaele, il Policlinico di Milano, l'Università di Verona e l'Università di Milano-Bicocca di Monza, sia al Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca che alla Fondazione Cariplo. Inoltre, sono in essere alcuni progetti minori, alcuni di carattere più sperimentale, in

collaborazione anche con l'Università di Los Angeles, altri di carattere prevalentemente clinico. Tra questi ultimi, la valutazione dell'utilità ed efficienza della risonanza magnetica nucleare (RMN) nell'indirizzare la diagnosi e la terapia di pazienti con sovraccarico di ferro di causa diversa. Nella definizione dell'accumulo di grasso nel fegato, condizione questa che spesso si associa a forme di sovraccarico di ferro associato ad alterazione del metabolismo degli zuccheri e dei lipidi.

Questi progetti ci hanno permesso di instaurare prolifiche e fruttuose collaborazioni con Università italiane (Università Vita e Salute - San Raffaele, Prof.ssa Clara Camaschella - Università degli Studi di Verona, Prof. Domenico Girelli), Giapponesi (Università di Kanazawa) ed Americane (Università della California a Los Angeles con i Proff. Tom Ganz ed Elisabeta Nemeth).

Ai congressi cui abbiamo partecipato è stato possibile oltre che scambiare idee, farci "pubblicità" ovvero rendere pubblici alla comunità scientifica, nazionale ed internazionale, i risultati del nostro lavoro svolto. In particolare nel Marzo 2008 a Rimini al Congresso organizzato dalla Società Italiana di Gastroenterologia (SIGE) il poster presentato dalla Dr.ssa Alessia Riva

è stato premiato con il 1° PREMIO. Sempre nel 2008 altri lavori sono stati presentati in Aprile al Congresso dell'European Association for the Study of the Liver (EASL) di Milano e all'European Iron Club (EIC) svoltosi a San Gallo (in Svizzera) dal 17 al 19 Settembre 2008.

Nel 2009 a Roma si è svolto il Congresso dell'Associazione Italiana per lo Studio del Fegato (AISF) con la relazione del Dott. Matteo Pozzi (neolaureato). Tale relazione è stata prescelta come presentazione orale per poi proseguire ad Aprile - a Copenhagen in Danimarca - al Congresso dell'EASL in cui sono stati esposti 2 posters, di cui uno selezionato fra i top ten. Sempre nel 2009, si è appena chiuso (dal 6 al 11 Giugno) il BioIron ad Oporto (in Portogallo) in cui i lavori presentati sono stati ben 4. Al termine di ogni studio è quindi possibile scrivere e produrre articoli in cui si descrivono i risultati ottenuti. Dall'inizio 2008 ad oggi sono stati pubblicati ben 8 articoli su riviste scientifiche internazionali, di cui alcune di alto prestigio in ambito epatologico ed ematologico.

... tutto questo grazie anche al costante contributo della vostra e nostra Associazione!

Dott.ssa Sara Pelucchi

Un significativo **RICONOSCIMENTO** dalla Regione Lombardia.

Il Centro per la Diagnosi e Terapia dell'Emocromatosi di Monza è stato prescelto dalla Regione Lombardia come Centro di coordinamento regionale per le Alterazioni congenite del Metabolismo del Ferro.

Questo è un significativo **riconoscimento sia della quantità che della qualità del lavoro** svolto in questi anni.

Devo ringraziare l'Associazione per il supporto che ha sempre dato in questi anni all'attività del Centro.

Il nostro Centro coordinerà gli altri 10 centri di riferimento regionale per queste patologie, tra cui quelli del San Raffaele, del Policlinico di Milano, del san Matteo di Pavia, di Niguarda, di Bergamo e Brescia, oltre a quelli di Lecco e di Legnano.

È un bell'impegno che porterà finalmente alla definizione di linee guida corrette per la diagnosi e terapia delle malattie ereditarie del metabolismo del ferro.

Prof. Alberto Piperno

La precarietà non paga: il Centro di eccellenza di Monza rischia la crisi.

Dopo un periodo di tregua eccoci di nuovo di fronte alle difficoltà. Il Centro per l'emocromatosi - Ambulatorio del Metabolismo del Ferro deve fare i conti con la precarietà del suo personale.

Due anni fa grazie ad una mobilitazione generale e ad un intervento diretto in Regione, siamo riusciti a strappare, dopo 12 mesi di battaglia, un contratto libero professionale dall'Ospedale dedicato all'attività dell'Ambulatorio per la Dott.ssa Trombini. Allora, anche se promesso, venne rifiutato un analogo contratto

per la Dott.ssa Mariani (altra colonna portante dell'ambulatorio), che è stata parzialmente sostenuta dall'Associazione in supporto ad una borsa di dottorato dell'Università. Ora il dottorato è a termine (a novembre) e, se si vuole mantenere un adeguato servizio per i pazienti vecchi e nuovi dell'ambulatorio, è necessario darsi da fare.

L'Associazione non può tirarsi indietro sia nel fare sentire la sua voce, sia per aiutare a trovare una soluzione.

Il Consiglio dell'Associazione

Bilancio esercizio anno 2008

Il Segretario, dopo aver precisato che i criteri di valutazione sono gli stessi degli anni precedenti, fornisce ai presenti all'Assemblea Generale, ogni e più ampio chiarimento in ordine alle più significative voci di attività e passività. L'Assemblea preso atto delle esposizioni fatte – all'unanimità – delibera di approvare il bilancio chiuso il 31 Dicembre 2008.

Quello che a volte si dimentica: l'Associazione **NON È** un optional

A volte si tende a sottovalutare le cose di cui possiamo usufruire con facilità perché ci sembrano scontate. Così ce ne accorgiamo quando non ci sono più e allora ci rendiamo conto quanto fossero importanti. La nostra Associazione esiste ormai da più di 10 anni ed è un traguardo importante. Come tutte le cose che nascono e che prima non esistevano, anche la nostra Associazione è il risultato di un processo di ideazione, di formazione e poi di dedizione.

- **Senza l'Associazione** sarebbe mancato il riconoscimento dell'emocromatosi tra le malattie rare.
- **Senza l'Associazione** sarebbe mancato un supporto informativo per le persone e per i medici, per conoscere i propri problemi (per i malati o i loro parenti) o quelli dei propri pazienti.
- **Senza l'Associazione** sarebbe mancata una fonte di supporto per la ricerca e per l'attività del Centro e dell'Ambulatorio del Metabolismo del Ferro.
- **Senza l'Associazione** sarebbe mancato un punto di riferimento per sostenere l'inserimento dei nostri pazienti con emocromatosi fra i donatori di sangue.
- **Senza l'Associazione** avremmo avuto meno forza per chiedere un aiuto alle istituzioni.

Alcune persone hanno dedicato una parte di sé stessi all'Associazione e a loro va il **nostro più profondo ringraziamento**. Anche a coloro che nel frattempo non ci sono più, ma di cui serberemo sempre un ricordo forte.

Affinché l'Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da accumulo di Ferro continui a vivere e possa continuare a svolgere le sue fondamentali funzioni è **necessario impegno, idee e un aiuto da parte di tutti**.

*Il presidente dell'Associazione
Sig. Pierluigi Malegori*

www.emocromatosi.it

Come di consueto, riportiamo alcune domande inviate tramite il sito della nostra Associazione, e le relative risposte fornite dal Prof. Piperno o dai suoi collaboratori.
(D.ssa Trombini, D.ssa Salvioni, D.ssa Mariani, D.ssa Coletti, Dr. Pozzi)

D: Una domanda molto generica, è possibile avere emocromatosi avendo entrambi i genitori risultati né portatori né malati?

R: Per rispondere adeguatamente alla domanda bisogna intenderci. Se lei parla di assetto genetico e di una forma di emocromatosi definita geneticamente (tipo 1, 2, 3 o 4), la risposta è no: cioè se esistono mutazioni genetiche compatibili con la diagnosi di emocromatosi nel figlio i genitori devono avere il difetto in eterozigosi (un gene difettivo e uno no). Se invece stiamo parlando di manifestazioni cliniche o di alterazioni degli indici ematici la risposta è sì perché i portatori possono avere esami assolutamente normali, a parte il discorso della forma di emocromatosi di tipo 4 che è dominante e quindi si manifesta clinicamente anche nel genitore.

D: Dato che ho l'emocromatosi e devo sottopormi a salassi settimanali, come devo fare con il lavoro? In quei giorni che devo fare il salasso devo portare in azienda il certificato medico del medico curante oppure la carta dell'ospedale? E poi se mi aspetta il riposo in quei giorni vale per l'intera giornata?

R: Se ha un'emocromatosi certificata, la salassoterapia è la terapia di scelta che deve essere eseguita correttamente. In genere viene rilasciato un certificato dall'ospedale. Sul fatto della durata del permesso questo va concordato con l'azienda e dipende dal tipo di lavoro e dalla tolleranza alla terapia che, nell'emocromatosi è molto buona, cosicché l'assoluta maggioranza delle persone in genere una volta eseguito il salasso va al lavoro.

D: Mi hanno diagnosticato l'emocromatosi ereditaria, vorrei sapere se posso fare domanda per invalidità.

R: Dipende dalla gravità della patologia. In molti casi la diagnosi precede il danno d'organo e la salassoterapia impedisce lo sviluppo di qualsiasi danno, cosicché il soggetto con emocromatosi ha una aspettanza di vita e qualità di vita identica ad un soggetto non emocromatosico. Non vedo quindi quale invalidità si possa chiedere. Diverso il discorso nelle forme conclamate con cirrosi epatica, ecc... oppure nei casi in cui è necessaria una terapia particolare (non il salasso) particolarmente complessa. Tenga presente che la terapia con i salassi prevede il passaggio poi ad una terapia di mantenimento che è spesso equiparabile per frequenza a quella di un donatore.

D: Mi hanno trovato troppo ferro nel sangue, e mi hanno consigliato una dieta senza o poverissima di ferro. Cosa posso e cosa non posso mangiare?

R: Non ha senso fare una dieta povera di ferro. È necessario definire qual è il problema e curarlo se necessario con terapie adeguate. Con la dieta non si modifica lo stato del ferro a meno che lei non decida di fare una dieta stile paesi sottosviluppati. Infatti noi abbiamo un contenuto complessivo di ferro nell'organismo nell'ordine dei 4 grammi (4000 milligrammi). Siamo in grado di assorbirne dagli alimenti ogni giorno 1-2 mg, che servono a ricostituire le perdite che noi abbiamo con la desquamazione cutanea e mucosa. Nella donna si aggiungono le perdite di ferro con il sangue mestruale che sono più significative.

Come vede il ferro viene mantenuto in equilibrio grazie ad un processo intenso di riciclo e di scarso scambio con l'esterno. Può capire quindi che la dieta può incidere molto poco su di un'eventuale sovraccarico di ferro che, se esiste, è misurabile in grammi (ogni grammo: 1000 milligrammi). Quindi se lei ha un accumulo lieve, per esempio di due grammi di ferro, le servono circa dai 1000 ai 2000 giorni (dai tre ai sei anni) per eliminarlo, ammesso che lei riesca a fare una dieta ferropriva, cosa sostanzialmente impossibile a meno che lei non digiuni. Non penso che sia conveniente. L'accumulo di ferro va definito nelle sue cause, stabilita la sua entità e trattato in modo adeguato, il resto è fantasia.

D: Mi è stata diagnosticata un'emocromatosi ereditaria e dovrò sottopormi a salassi settimanali. Vorrei sapere quanto tempo impiega l'organismo a reintegrare il sangue prelevato.

R: Dipende dallo status genetico e dall'entità del sovraccarico di ferro. In genere nelle forme classiche e più tipiche di emocromatosi (omozigoti C282Y), il sangue si reintegra rapidamente, ma dipende da quanto ferro è accumulato nel fegato.

In ogni caso è prevedibile (non obbligatorio) un lieve calo di emoglobina (circa il 10%) rispetto al valore basale. Con l'inizio dei salassi viene attivata la produzione di eritropoietina che stimola la produzione e l'attività midollare; l'alta disponibilità di ferro nell'emocromatosi permette di mantenere un alto livello di produzione dei globuli rossi. Con la riduzione del sovraccarico a volte può essere necessario rallentare la frequenza a un salasso ogni 15 giorni.

Chi possiede un indirizzo e-mail, può richiedere l'invio del notiziario in forma elettronica.

Si eviteranno così all'Associazione le spese di stampa, imbustamento e spedizione.

Basta inviare un messaggio a info@emocromatosi.it indicando nome, cognome e indirizzo e-mail.

Grazie!

Ricordiamo come si aiuta l'Associazione

Versamento con bollettino di CC postale: 37937208

Bonifico bancario:
Intesa - San Paolo
IBAN IT 44 J 03069 20407 000031380136

On-line con carta di credito collegandosi a:
www.emocromatosi.it/donazioni/
(seguire le istruzioni).

	Associazione per lo studio dell'Emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro
Registrazione	Tribunale di Monza N. 1245 del 19 marzo 1997
Edito da	Associazione per lo studio dell'emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro ONLUS
Direzione e Redazione	Ospedale Nuovo S. Gerardo Via Pergolesi, 33 Tel. 039 2333220
Direttore Responsabile	Franco Rizzi
Coordinatore di Redazione	Romano Vasi
Segreteria	Pier Carlo Donghi
Grafica	Aldo Parma
Stampa	Verga Arti Grafiche srl Via Don Venanzio Corti, 7 Macherio