

Assemblea Generale

Monza, 14 Giugno 2014

(Verbale figurativo degli argomenti trattati)

Il giorno 14 Giugno come da Statuto si è riunita l'Assemblea Generale per il rinnovo del Consiglio e l'approvazione del bilancio. L'Assemblea ha anche lo scopo di aggiornare sull'attività svolta e informare sulle novità relative all'assistenza pazienti, legate principalmente alla funzionalità dell'ambulatorio.

L'Assemblea Generale ha riconfermato il **Consiglio uscente** che si era ricandidato.

CONSIGLIO RIELETTO

Pierluigi Malegori, presidente, tesoriere

Emilio Guanella, vice-presidente

Giuliano Braghetto, segretario

Robert Sorril, responsabile rapporto con EFAPH

Antonio Tamborrino, Lella Donati, Domenico Pittaluga - consiglieri

Maddalena Tamborrino, Marco Donati, Giuseppe Spagnoli - consiglio allargato

il Prof. Alberto Piperno è stato riconfermato Presidente Onorario.

Il Presidente, Signor Malegori, ha come d'abitudine illustrato il **bilancio dell'anno 2013** che è stato approvato all'unanimità.

Bilancio Esercizio 2013



L'Assemblea si riunisce per approvare il bilancio

SITUAZIONE PATRIMONIALE		SITUAZIONE ECONOMICA	
ATTIVITA'		COSTI	
Conti Finanziari	128.841,23	Costi di Esercizio	2.419,10
Immobilizzi	9.615,91	Ricerche	28.345,26
TOTALE	138.457,14	Oneri Finanziari	127,36
Perdita netta d'Esercizio	5.081,20	TOTALE	30.890,72
TOTALE ATTIVITA'	143.539,34	RICAVI	
PASSIVITA'		Ricavi e Proventi	9.452,71
Fondo Ammortamenti	6.407,91	Sopravvenienze	16.356,81
Capitale e Riserve	137.130,43	TOTALE	25.809,52
Aperture e Chiusure		Perdita netta d'Esercizio	5.091,20
TOTALE ATTIVITA'	143.358,34	TOTALE RICAVI	30.890,72

Pur avendo una gestione in attivo, notiamo che la crisi incide purtroppo sul minor flusso di donazioni. Diminuiscono le preferenze e gli importi anche sulle dichiarazioni del 5 x 1000.

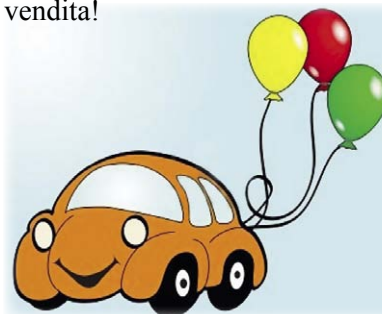
Relazione sull'attività svolta



L'informazione periodica (3 volte l'anno) del nostro Notiziario raggiunge tutti i soci con un ventaglio di informazioni, di nozioni scientifiche, operative, di aggiornamenti a 360 gradi sul mondo dell'emocromatosi.



È stata effettuata la terza edizione del "fama-tour", quest'anno di nuovo a Monza nella giornata del 10 giugno. Sono stati raggiunti ben 43 punti vendita!



Settimana Europea Emocromatosi

Il Congresso Mondiale quest'anno si è tenuto a Verona dal 12 al 14 settembre.

In coda al congresso ha avuto luogo un incontro conviviale, da noi sponsorizzato, tra i membri dell'Associazione Europea EFAPH.

Abbiamo anche sponsorizzato la partecipazione di giovani medici che la commissione medica ha selezionato sulla base dei progetti presentati.



Al passo coi tempi: Facebook

www.emocromatosi.it/prevenzione

Abbiamo deciso di investire sulla promozione attraverso un post sponsorizzato della "Settimana Europea dell'Emocromatosi" sul sito Facebook, monitorando giornalmente gli accessi. Abbiamo scelto come pubblico di riferimento persone da 25 anni in su, residenti nelle regioni del nord, dove l'emocromatosi è più diffusa.

Importo investito: € 50 al giorno per 7 giorni.

Risultati:

Visualizzazioni totali post: 134.333

Clic sulla pagina e altre azioni: 2899

(sul prossimo notiziario daremo una relazione approfondita)



Il Prof. Piperno ci ha esposto la nuova organizzazione dell'Ambulatorio legata alla sua meritata promozione a Primario di Medicina 2 e annesso Pronto Soccorso.

La Dott.ssa Raffaella Mariani sarà affiancata dalla Dott.ssa Irene Pelloni; da qualche tempo sono presenti infermiere dedicate e molto probabilmente ci saranno anche medici del reparto che prenderanno parte nella nuova struttura ambulatoriale.

La situazione dei pazienti/visite si è evoluta negli ultimi anni come da tabelle che seguono, tenendo presente che la Dott.ssa Trombini a Sesto continua a seguire una parte di malati.

Attività ambulatoriale complessiva



	2011	2012	2013	2014 (5 mesi)
Prime Visite	253	245	238	102
Controlli	1331	954	682	285
Salassi	803	642	402	159
Infusioni ferro	132	163	209	104
TOTALE PRESTAZIONI	2519	2004	1531	650...

Nel corso dell'Assemblea la Dott.ssa Giulia Ravasi ha tenuto una relazione sul tema: "Regolazione di epcidina ipossia-dipendente" (vedi articolo che segue).

Per un "torrente" di informazioni... corsi finanziati da

Anche in questa occasione, grazie al supporto dell'Associazione, con la Dr.ssa Pelucchi abbiamo potuto partecipare a due corsi di formazione sull'utilizzo di uno strumento di ultima generazione per il sequenziamento del DNA. I corsi si sono svolti in due periodi e luoghi differenti. Il primo, tenutosi presso i Laboratori della Thermo Fisher a Darmstadt vicino a Francoforte, era incentrato sulla preparazione dei campioni da processare. Il secondo invece, svoltosi a Monza presso i Laboratori della Applied Biosystems, ci ha avviato all'utilizzo e al funzionamento dello strumento (Figura 1).

L'ION TORRENT, così si chiama tale macchinario, si trova già in università presso i laboratori del Consorzio per la Genetica Molecolare Umana diretto dal Prof. Piperno, nell'edificio U8. Il nucleo della tecnologia dell'Ion Torrent è un chip semiconduttore (Figura 2) prodotto dalle stesse fonderie che

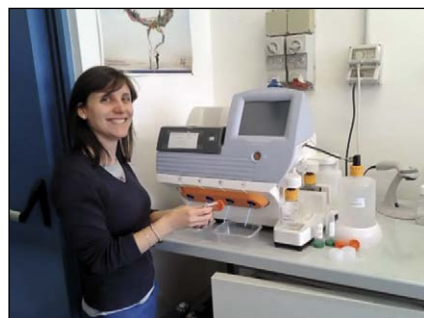


Figura 1

che fabbricano microprocessori per computer e telefoni cellulari. Il chip contiene un array di 1.5 milioni di sensori, ciascuno recante sulla cima un piccolo incavo studiato per contenere un frammento a filamento singolo di DNA. Per sequenziare un filamento di DNA, la macchina ne sintetizza un filamento complementare, secondo un procedimento per tentativi consecutivi di aggiungere una per una ciascuna le 4 basi che compongono il DNA all'incavo. Quando la base corretta viene incorporata nella sequenza in formazione, si innesca una reazione chimica per cui un atomo di idrogeno di carica positiva viene rilasciato e rilevato dal sensore che misura le variazioni di pH che si generano.

Un computer registra la formulazione della sequenza avvalendosi della conoscenza dell'esatto momento in cui ciascuna base viene fatta fluire all'interno del chip. Spetta al chip rilevare la sequenza, secondo un procedimento elettronico. Il dispositivo risulta più economico rispetto ad altre macchine perché più semplice.

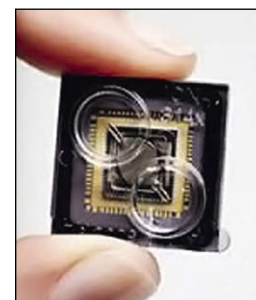


Figura 2

Il vantaggio principale della nuova tecnologia è la sua velocità: è infatti in grado di sequenziare un campione di DNA in un paio di ore contro la settimana o più, necessaria dalla maggior parte delle macchine attualmente in commercio. Per questo il dispositivo potrebbe rivelarsi particolarmente utile in campo di diagnostica genetica, dove c'è una necessità di risposte veloci. Il nostro scopo sarebbe quello di creare un kit di sequenziamento contenente un pannello di geni coinvolti nel metabolismo del ferro. Questi geni verrebbero scelti tra i potenziali modulatori del fenotipo dell'Emocromatosi e la loro analisi potrebbe dare informazioni circa la suscettibilità di un soggetto a sviluppare un grado di malattia più o meno severo. Quest'analisi potrebbe affiancare quella di routine per la diagnosi genetica delle diverse forme di sovraccarico e dare molte più indicazioni ai medici. Questo strumento sarà inoltre utilizzato per scopi di ricerca, infatti sull'Ion Torrent si possono analizzare anche l'mRNA, i miRNA e l'intero genoma. È già avviato un progetto finanziato dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca dal titolo "Disordini della regolazione di epcidina e dell'omeostasi del ferro: meccanismi, diagnosi e trattamenti innovativi". Questo progetto si avvarrà di tale strumento per studiare il trascrittoma e produrre così risultati utili per capire meglio i meccanismi che portano all'inibizione di epcidina nei topi in condizioni di ipossia.

Dr.ssa Giulia RAVASI

Piccolo riconoscimento... tra i grandi del ferro

Dall'11 al 14 settembre si è tenuto a Verona il Meeting dell'European Iron Club (EIC 2014) a cui partecipiamo come Gruppo di Ricerca ed in contemporanea si è svolto anche l'EFAPH Annual Meeting (Figura 1). Ci hanno fatto compagnia anche gli Alpini del Triveneto che, negli stessi giorni, hanno organizzato il raduno annuale colorando la città di Romeo e Giulietta con il tricolore ed i loro canti.



Figura 1. Frontespizio del Congresso.

L'EIC è un congresso biennale in cui intervengono i Gruppi di Ricerca europei, un'occasione in cui si ci si confronta ed aggiorna sugli ultimi studi effettuati. Come ogni volta, il Comitato Scientifico del Congresso assegna dei premi ai migliori poster e comunicazioni orali, premi conferiti anche dall'EFAPH, di cui l'Associazione **+Fe** fa parte da alcuni anni.



Figura 2. Attestato del premio.

In particolare, tra i tre AWARDS FOR THE BEST PRESENTATION ON HEMOCHROMATOSIS (Figura 2) attribuiti dall'EFAPH, volevamo segnalare che il secondo è stato dato a Federico (il nostro dottorando Junior) che ha presentato il poster dal titolo "Proprotein convertase 7 (PCSK7) rs236918 variant is associated with increased risk of liver fibrosis in Italian patients with HFE-related hemochromatosis" (Figura 3).

Il primo posto se l'è aggiudicato Sadaf Badar con la comunicazione orale intitolata "Targeted next generation sequencing of five hemochromatosis genes in Italian patients with iron overload and non-diagnostic first level genetic test: a pilot study" ed il terzo Ludovica Ferbo con il poster "A rare mutation in FPN1 gene found in a severe iron overloaded italian patient".

Anche questo lavoro si trasformerà in un articolo che sottometeremo ad una rivista per la sua pubblicazione. Nel prossimo Notiziario, Federico Vi descriverà il suo lavoro spiegando i risultati ottenuti. Quindi... aspettate la prossima puntata.

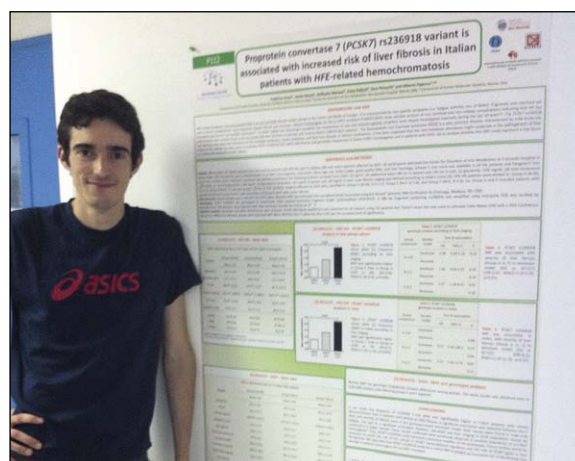


Figura 3. Federico davanti al suo poster.

Dr.ssa Sara PELUCCHI

Per finire... una piccola nota dolente

Abbiamo, davvero con dispiacere, dovuto verificare la scarsissima partecipazione di "utenti".

L'Assemblea è l'unico momento dell'intero anno in cui si possono sentire le voci dei pazienti per ricevere suggerimenti o informazioni sia sulle problematiche relative all'organizzazione sia sulle loro necessità.

Gli scopi dell'Associazione sono sia la divulgazione e la raccolta di fondi ma il tutto ha come finalità il miglioramento per il paziente.

Senza la partecipazione del paziente ci viene a mancare la parte essenziale del nostro esistere.

Meglio partecipare una volta l'anno e contribuire con la propria esperienza al miglioramento delle attività che

correre quando si verificano problemi.

Speriamo quindi: ... **alla prossima!!!**



Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro

Registrazione Tribunale di Monza n. 1245 del 19.03.1997

Edito da Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle malattie da sovraccarico di ferro ONLUS

Direzione e Redazione Ospedale Nuovo S. Gerardo - Monza - via Piranesi, 33

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