

## *Lettera del Presidente*

*Carissimi amici, sostenitori ed associati;*

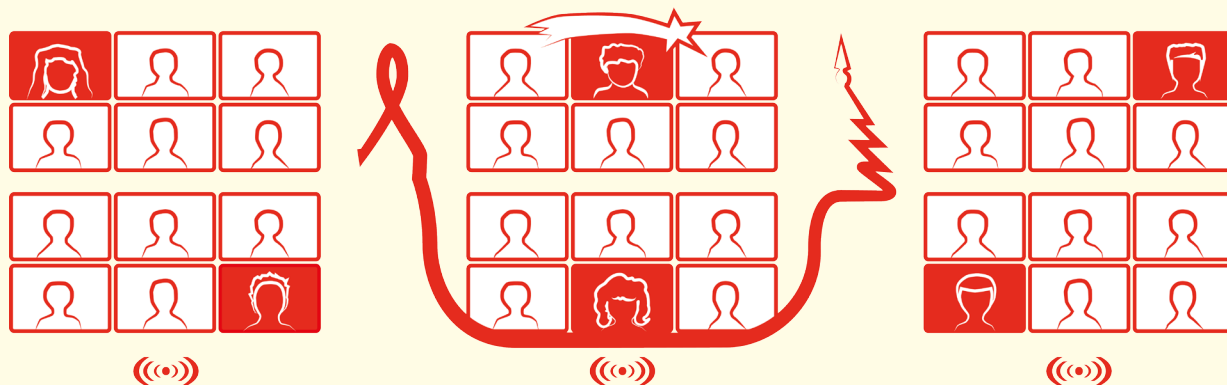
non mi è facile, credetemi, scrivervi alla fine di un anno così difficile e, per certi versi drammatico come quello che sta volgendo al termine. Non voglio qui ripetere quanto ci viene giornalmente elargito dai media (tv, giornali, internet, social etc) riguardo alla pandemia in corso. Mi viene, invece, naturale anche se umanamente gravoso, esprimere la mia sentita vicinanza a tutti coloro sui quali la malattia ha infierito nella propria persona o negli affetti più cari. Noi tutti dobbiamo prendere atto della situazione, comportarci responsabilmente di conseguenza, confidare nella scienza e nelle istituzioni preposte alla nostra tutela e... cosa che non fa mai male..avere speranza. Tutto il resto sono chiacchiere e becero spettacolo!  
Forza! Anche questa finirà!

Ora qualche notizia:

Il **Centro Malattie Rare**, come già successo a Marzo, da inizio Novembre è stato riconvertito in reparto Covid, e la dr.ssa R.Mariani è stata ancora cooptata in medicina anticovid. **L'ambulatorio del ferro** è stato spostato al secondo piano della Palazzina Accoglienza e riesce, nonostante tutte le difficoltà che la situazione comporta, ad assicurare ai nostri pazienti tutta l'assistenza necessaria, in particolare ove esistano situazioni cliniche potenzialmente importanti. Ciò grazie alla disponibilità del **prof. Piperno** ed all'operatività, in questo momento preziosissima della dr.ssa **A. Cianflone** entrata a far parte dello staff medico del Centro M.R. lo scorso Giugno (dopo mesi di lotta con la Direzione dell'Ospedale San Gerardo portata avanti dal prof.Piperno e dalla Associazione di cui vi abbiamo sempre tenuti informati) oltre al tangibile contributo della segretaria, Gabriella, e di tutte le infermiere del Centro. A loro vadano **i nostri ringraziamenti, la nostra gratitudine e la nostra stima** così come a tutti gli operatori sanitari (medici, infermieri, volontari) che continuano stoicamente a prodigarsi con professionalità, abnegazione, generosità al limite dello sprezzo del pericolo (pensiamo quanti di loro hanno perso la vita sul "lavoro"). E che ora, lasciatemelo dire perché la cosa mi indigna, non vengono più chiamati eroi, angeli come a Marzo ma sono avvolti da un quasi indifferente, cinico, alone di "normalità". In alcuni casi, riportano le cronache di questi giorni, vengono insultati se non addirittura aggrediti. Sappiano, comunque, che tutti noi, così come la quasi totalità dei cittadini nutriamo e nutriremo per loro gli stessi sentimenti di prima e quando dico di prima intendo: anche prima del Covid.

**L'Associazione** e le attività associative sono state, quest'anno, molto penalizzate e rese difficili da tutta quella serie di limitazioni, restrizioni, divieti e lockdown, che ben conosciamo, finalizzati a contrastare la pandemia.

Non è stato possibile, quindi, organizzare eventi, portare avanti iniziative di divulgazione, raccolta fondi come fatto in passato. Ciò che ci ha colpito maggiormente è stata ed è tuttora purtroppo, l'impossibilità di riunirci di persona, incontrarci fisicamente, parlarci guardandoci in faccia. Tutte cose che rappresentano una vera e propria contraddizione in termini della parola "Associazione".



Ciononostante, il 21 Febbraio abbiamo tenuto un Consiglio Direttivo in presenza, poi solo contatti telefonici o via mail coi quali siamo almeno riusciti a gestire il day by day. Abbiamo lavorato alla preparazione di tutti i documenti e le attività previste dalla ormai famosa **Riforma del Terzo Settore**.

Il D.L. 18/2020 (art.35) ha prorogato al 30 Settembre il termine per lo svolgimento della **Assemblea Generale dei Soci** in “modalità semplificata” che si è svolta proprio nella stessa data. E’ stata illustrata e votata a maggioranza assoluta la bozza dello Statuto “allineato” alla riforma che poi, in data 6 Ottobre è stato ratificato con atto notarile ed infine depositato presso l’ Agenzia delle Entrate. Ora manca l’ultimo passo: La registrazione della nostra Associazione nel **RUNTS** (Registro Unico del Terzo Settore). Registro che, però, non è ancora stato istituito (si prevede entro il 21 Aprile 2021 salvo altre proroghe). Fino ad allora siamo sempre una Onlus e vale lo statuto attuale. Dopo l’iscrizione sparirà l’acronimo ONLUS sostituito da ETS.

Nel corso dell’assemblea è stato illustrato ed approvato il **Bilancio/Rendiconto per Cassa** Anno 2019 che è rappresentato nelle prossime pagine.

Essendo pervenuti alla naturale scadenza, si sono svolte le elezioni dei membri del nuovo **Consiglio Direttivo**. Sono stati eletti:

Maddalena Abbondi – Giuliano Braghetto – Donatella Donati – Denis Masi  
Robert Sorrill – Antonio Tamborrino – Enio Mariani.

I signori E.Mariani e G.Braghetto sono stati riconfermati nella carica rispettivamente di Presidente e di Segretario.

Bene.

A questo punto Vi confesso che,così come non mi è stato facile iniziare a scriverVi, ora è impegnativo accomiatarmi da Voi con le giuste parole che il momento richiede. Sì perché da un lato stiamo ancora tutti soffrendo, chi fisicamente, tutti psicologicamente. Dall’altro si sta approssimando uno dei più bei periodi dell’anno, il Natale con la sua magica atmosfera densa di sentimenti, di affetti, di senso della famiglia e della comunità. Siamo però chiamati ad un Natale diverso,un po’ più povero, con meno amici, meno familiari, meno regali e, se vogliamo, meno entusiasmo.Ma forse anche con meno frenesia e con più raccoglimento, più riflessione.

È vero,siamo stanchi, abbattuti e spaventati ma dobbiamo permettere al Natale di ricaricarci in speranza e fiducia. Le prossime settimane saranno decisive per i mesi a venire. In queste settimane ci giocheremo l’inizio del prossimo anno e forse anche di più. Tocca a noi, a tutti noi fare qualcosa.

Che poi, in realtà, salvo il rispettare le famose tre prescrizioni di protezione individuale, significa fare poco, meno del solito, quasi niente.

*Con i migliori auguri di ogni bene a Voi ed a tutti i Vostri cari,*

*Il vostro Presidente*

*Enio Mariani*

## BILANCIO/RENDICONTO per CASSA ANNO 2019 (confrontato con l'anno 2018)

Tutto quanto relativo alla esposizione del Bilancio Consuntivo anno 2019 approvato all'unanimità dalla Assemblée è riassunto nel Verbale del 30 Settembre 2020.

	2018	2019	Diff.	Diff. %
<b>ENTRATE</b>				
Donaz - Associative	3.530	2.430	-1.100	-31%
Donaz - Terzi	1.480	2.000	+520	+35%
5x1000	17.607	20.233	+2.626	+15%
Donaz.da Libro ed Eventi	420	127	-294	-31%
<b>TOT – ENTRATE</b>	<b>23.037</b>	<b>24.790</b>	<b>+1.752</b>	<b>+7,6%</b>
<b>USCITE</b>				
Prestaz. Servizio	10.137	10.920	+783	+8%
Ricerca / Congressi	4.604	5.371	+767	+17%
Collab, Occas.	5.500	6.500	+1.000	+18%
Editoriali	904	769	-135	-15%
Spese di Gestione	1.312	530	-782	-60%
Eventi / promoz.	600	0	-600	-100%
<b>TOT – USCITE</b>	<b>23.057</b>	<b>24.090</b>	<b>+1.033</b>	<b>-44.80%</b>
<b>Avanzo / Disavanzo</b>	<b>-20</b>	<b>+700</b>	<b>+720</b>	<b>n.v.</b>
<b>Nota:</b> Valori arrotondati all'unità				

### Legenda

#### ENTRATE

- 1 - **Donazioni soci:** Quest'anno registriamo un sensibile decremento.
- 2 - **Donazioni da Terzi:** Si tratta di elargizioni liberali da parte di Enti o Aziende.
- 3 - **Cinque per Mille:** L'importo di euro 20.233 è il più alto degli ultimi 7 anni.
- 4 - **Donazioni da diffusione Libro:** Non essendoci stati eventi .....

#### USCITE

- 1 - **Prestazioni di Servizi:** Segreteria dell'Ambulatorio
- 2 - **Ricerca/Congressi:** Partecipazioni a Congresso EFAPH Heidelberg 9 e 10 Maggio Sig.R.Sorrill.  
Acquisto e donazione al Laboratorio di Genetica di un IRON CHIP funzionale al proseguimento dello "Studio per i modificatori genetici associati alla variabilità fenotipica dell'Emocromatosi mediante tecniche di sequenziamento di nuova generazione NGS".
- 3 - **Collaborazioni Occasionali:** Prestazioni Ecografiche dott.ssa D.Prata e Progetti di Laboratorio di Genetica dott.ssa F.Bertola.
- 4 - **Editoriali:** Edizione e stampa del Notiziari n°77 e 78. Acquisto di una inserzione Facebook per la Settimana Mondiale Emocromatosi.
- 5 - **Spese di Gestione:** Quote associative internazionali oltre a Spese Bancarie/PTT/PayPal ed acquisto accessori per ambulatorio.
- 6 - **Eventi/Promozioni:** Nessuno.

# News dal Laboratorio

Il laboratorio di ricerca è stato chiuso dal 16 marzo ed ha ripreso la sua attività in Università l'8 maggio. Nel periodo del lockdown ci siamo occupate, oltre alle attività routinarie che consistono nell'aggiornare i database, scrivere articoli e relazioni, fare ordini per i reagenti che avremmo usato al nostro ritorno, soprattutto di produrre la documentazione necessaria per l'approvazione, da parte del Comitato Etico, di uno **studio sul Covid**.

Lo studio, dal titolo **"Studio sulla frequenza di anticorpi anti SARS-CoV-2 in pazienti con patologie ematologiche ereditarie soggette a supporto trasfusionale cronico — ThalaCoV"** prevede il dosaggio degli anticorpi anti SARS-CoV-2 nei pazienti trasfusione-dipendenti afferenti al Centro Malattie Rare ed è in collaborazione con la Microbiologia dell'ASST – Monza, Ospedale San Gerardo. Si basa sull'evidenza di un recente studio condotto che ha identificato la positività di anticorpi anti-Covid-19 in nel 4.5-7% di donatori asintomatici dell'area milanese [Valenti L et al]. Come già noto, uno studio preliminare condotto in Italia ha segnalato solo 11 casi di infezione sintomatica tutti ad evoluzione benigna [Motta I et al]; attualmente i casi sono 15 (12 talassemie e 3 anemie falciformi). Il 75% dei casi sono stati identificati in Lombardia. In Italia sono stimati circa 5000 pazienti con talassemia trasfusione dipendente (fonte Società Italiana Talassemie e Emoglobinopatie – SITE) e un minor numero, attualmente non definibile, di pazienti con anemia falciforme in regime trasfusionale cronico. **L'ipotesi dello studio è che in una percentuale di pazienti politrasfusi possa essersi sviluppata una trasmissione del virus che abbia stimolato la produzione di anticorpi protettivi.** Ciò potrebbe essere una spiegazione della scarsa contagiosità e severità dell'infezione nei pazienti politrasfusi. Lo studio si è concluso a fine ottobre ed ha coinvolto 63 pazienti; i risultati sono stati pubblicati in un articolo che è in attesa di essere accettato.

Nel frattempo siamo riusciti a **pubblicare altri articoli**: "Ferroportin disease: a novel SLC40A1 mutation" sulla rivista Digestive Liver Disease, un secondo è una lettera in cui descriviamo un caso di Aceruloplasminemia ed è pronto un terzo per essere inviato a International Journal of Molecular Science. Oltre a questi, in parallelo allo studio ThalaCoV, è stato condotto un sondaggio che ha coinvolto anche alcuni pazienti con Emocromatosi: questo quarto articolo, in cui si è studiato il benessere psicologico durante il primo periodo della pandemia, è in fase di accettazione per la pubblicazione.

A giugno abbiamo saputo che il progetto ministeriale, sottomesso nel 2018 nell'ambito della **Ricerca Finalizzata**, dal titolo "Blood-cerebrospinal fluid-barrier defect as gate for brain targeting by liver-directed ceruloplasmin gene replacement therapy in the rare disease aceruloplasminemia" è stato approvato e finanziato. Si tratta di una collaborazione con il San Raffaele e con l'Università degli Studi del Piemonte Orientale che ha come argomento l'aceruloplasminemia e durerà 3 anni.

Per quanto riguarda invece il progetto dal titolo "Studio dei valori di ceruloplasmina plasmatici in una popolazione di donatori AVIS, **CP\_AVIS**", questo ha subito un rallentamento; nonostante il periodo, ad oggi sono stati arruolati ben 1290 donatori (sui 1500 previsti) di cui 402 hanno valore di ceruloplasmina corrispondente al 70imo percentile, obiettivo dello studio. Tra questi, 174 (43.3%) sono stati ridosati una seconda volta al momento della donazione successiva ma solo 119 (68.4%) si sono riconfermati "alti". Abbiamo inoltre trovato 95 donatori con livelli di ceruloplasmina al limite inferiore dei livelli di normalità, e tra questi 22 (1.7%) hanno valori bassi meritevoli di approfondimenti (di questi, per ora, solo 6 sono stati riconfermati bassi). Infatti è stata preparata una lettera da consegnar loro così da essere seguiti dal nostro Ambulatorio. È stato inoltre approvato dal Comitato Etico l'emendamento del Progetto per estendere lo studio alle donatrici donne il cui arruolamento è iniziato ai primi di novembre.

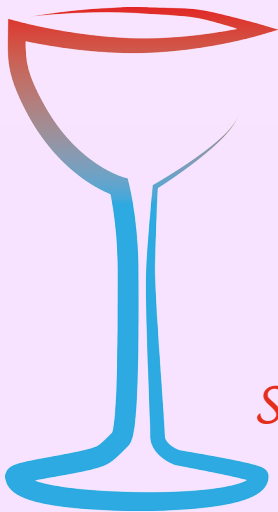
Sono stati selezionati i pazienti da analizzare con il **pannello NGS acquistato dall'Associazione** e sono in corso gli esperimenti di messa a punto ed ottimizzazione nel Laboratorio di Citogenetica e Genetica Medica dell'Ospedale. I dati ottenuti ci permetteranno di ampliare la casistica in studio.

L'ultima bella notizia è che la famiglia del laboratorio si è allargata poiché Martina, una studentessa che aveva fatto lo stage e la tesi per la Laurea Triennale nel 2018, è entrata nel Dottorato di Medicina Traslazionale dell'Università e trascorrerà con noi tre anni preparando la sua tesi.

# Salassi più precisi e sicuri



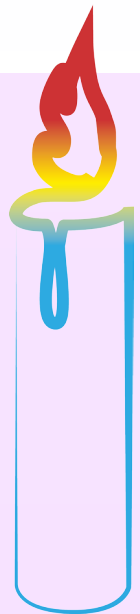
con le nuove bilance elettroniche donate  
dalla Associazione al Centro Malattie Rare.



*Un grande ringraziamento a tutti  
per il sostegno e la generosità  
di cui continuate a farci dono.*

*E...*

*Sentitissimi Auguri di Ogni Bene*



**Ricordiamo che vostre generose e gradite donazioni possono essere effettuate:**

- Mediante Bonifico Bancario : IBAN - IT39Q0306909606100000121168

-



oppure



5  
mille

Il tuo 5 per mille a

9|4|5|6|2|5|4|0|1|5|6

**Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi  
e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ONLUS**



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 S. Gerardo - Monza - via Pergolesi, 33

Direttore responsabile Franco Rizzi

Comitato di redazione E. Mariani - G. Braghetto - L. Donati - S. Pelucchi - D. Masi

Segreteria E. Mariani

Grafica Raul Mariani

Stampa Verga arti grafiche srl - Macherio - via don Venanzio Corti, 7