

RIFLESSIONE E CONSIDERAZIONI

Carissimi soci, sostenitori ed amici,

con l'editoriale pubblicato sull'ultimo numero del notiziario di circa un anno fa vi avevo lasciati con un messaggio conclusivo di incoraggiamento e cauto ottimismo. Invece...come dice una nota rockstar:

"SIAMO ANCORA QUA"! Anzi, alla **pandemia** che pur in modo meno grave continua ad accompagnarci con tutti i problemi che ben conosciamo, si sono aggiunte la **guerra in Ucraina**, la **crisi energetica globale**, una devastante **emergenza siccità**, e pure l'**inflazione**.

Mancavano le cavallette! Nooo ci sono anche quelle in Sardegna!

Insomma, oltre alle gravi conseguenze di carattere umanitario che ne derivano, mi sembra che ci siamo incanalati in una situazione che potremmo definire del "**vivere con meno**" vale a dire meno energia, meno acqua, meno lavoro, meno potere d'acquisto in un **confronto continuo con le rinunce**, coi razionamenti, con le limitazioni personali e collettive. Saremo capaci di sopportarlo?

La Storia insegna che l'essere umano è attrezzato per adattarsi a situazioni mutevoli **ma quello che è controproducente è vivere nella paura di ciò che succederà** e di quanto riusciremo a resistere.

Il grande nemico è l'incertezza del futuro che incastra tutte le persone in una situazione di stallo che blocca i progetti, le decisioni e fa stare fermi.

Forse qualcuno dirà che sto tratteggiando uno scenario molto pessimistico ma... la realtà è sotto gli occhi di tutti. **Dobbiamo, comunque reagire, non farci irretire e bloccare.**

Un esempio edificante ci viene, ancora una volta, dal mondo dell'associazionismo che, in tutte queste crisi, non è stato fermo, anzi, è e continua ad essere vitale e di rilevante importanza nel contrasto ai più svariati problemi, in tutte le parti del mondo in aiuto soprattutto delle persone più deboli, bisognose, fragili ed indifese.

Sinceramente non riesco ad immaginare cosa sarebbe potuto e potrebbe succedere alle popolazioni tanto duramente colpite senza l'intervento delle associazioni nazionali ed internazionali grandi o piccole esse siano.

Quindi, **anche noi, come associazione dobbiamo essere non solo resilienti ma propositivi** rispetto a quelli che sono i nostri scopi sociali. Forza! E... sempre avanti!

Un caro saluto

Il vostro Presidente

Enio Mariani

Quindi, per essere concreti e positivi aggiorniamoci iniziando dai vari temi trattati nel corso della Assemblea Generale dei Soci svoltasi, finalmente in presenza, lo scorso 28 Maggio:

- 1- **Relazione del Presidente con esposizione ed approvazione bilancio esercizio 2021.**
- 2- **Situazione Centro Malattie Rare – Ospedale San Gerardo- Monza**
- 3- **Relazioni e progetti scientifici**
- 4- **Associazionismo internazionale**

BILANCIO/RENDICONTO per CASSA ANNO 2021 (confrontato con l'anno 2020)

Tutto quanto relativo alla esposizione del Bilancio Consuntivo anno 2021
approvato all'unanimità dalla Assemblea è riassunto
nel Verbale del 28 Maggio 2022.

	31/12/2021	31/12/2020	Differenza 2021/2020	Diff % 2021/2020
RICAVI				
Quote Associative	924,10	499,88	+424,22	+84,86%
Donazioni Liberali	2.939,00	2.564,95	+374,05	+14,58%
Erogazione 5x1000	18.501,70	37.623,39	-19.121,69	-50,82%
Interessi Attivi Banca/PTT	0,23	2,04	-1,81	-88,73%
Promozione Editoriale	20,00	0,00	+20,00	+100,00%
TOTALI RICAVI	+22.385,03	+40.690,26	-18.305,23	-44,99%
COSTI				
Assicurazioni	269,97	539,94	-269,97	-50,00%
Spese di Funzionamento	110,79	0,00	+110,79	+100,00%
Materiale Informativo	61,00	337,93	-276,93	-81,95%
Prestazioni di Servizio	18.982,00	13.878,00	+5.104,00	+36,78%
Quote Associative	250,00	223,85	+26,15	+11,68%
Eventi Associativi/Promo	68,28	1.470,00	-1.401,72	-95,36%
Collaborazioni Occasionali	0,00	0,00	0,00	n.v
Congressi e Conferenze	0,00	0,00	0,00	n.v
Progetti di Ricerca	0,00	5.000,94	-5.000,94	-100,00%
Donazioni	805,20	1.634,60	-829,40	-50,74%
Spese Bancarie	12,34	61,99	-49,65	-80,09%
Spese BancoPosta	0,00	184,56	-184,56	-100,00%
Spese PayPal	20,23	13,91	+6,32	+45,43%
TOTALI COSTI	-20.579,81	-23.345,72	-2.765,91	-13,4%
UTILE / PERDITA ESERCIZIO	+1.805,22	+17.344,54		

LEGENDA VOCI del RENDICONTO PER CASSA 2021/2020

RICAVI

Quote associative: € 924,10 - Rappresentano i versamenti dei Soci effettivi.

Donazioni Liberali: € 2.939,00 - Versamenti da sostenitori "non Soci".

5 per Mille relativo all' anno finanziario 2020: € 18.501,70 - (Va evidenziato che nell'anno 2020 abbiamo percepito gli importi relativi a 2 anni finanziari, 2018 e 2019 per un totale di € 37.623,59).

Interessi attivi Banca: € 0,23.

Promozione Editoriale: € 20,00 È stato diffuso 1 solo libro.

COSTI

Assicurazioni: € 269,97 - Polizza assicurativa della segretaria del Centro Malattie Rare.

Spese di Funzionamento: ARUBA: € 31,50 per caselle email illimitate + € 62,10 per firma digitale + € 12,20 per casella email Centro Malattie Rare.

ATLAS: € 4,99 tre mesi di prova programma gestionale "Assofacile".

Materiale Informativo: € 61,00 Post su Facebook per la Settimana Mondiale Emocromatosi.

Prestazioni di Servizio: € 18.982,00- Prestazioni professionali segretaria Centro Malattie Rare.

Quote Associative: € 200,00-Quota annuale EFAPH+€ 50,00 quote H.I. anni 2021/2022.

Eventi Associativi/Promo: € 68,28- N°3 abbonamenti mensili a ZOOM per Consigli Direttivi Ed Assemblea Generale online del 05/06/2021.

Progetti di Ricerca: NESSUNO.

Donazioni: € 805,20 – Donazione di un notebook alla segreteria del Centro Malattie Rare.

Spese e Commissioni Bancarie: € 12,34 –Banca Intesa.

Spese e Commissioni PayPal: € 20,23 (con arrotondamenti decimali).

e... per ultimo ma non per importanza!!

Il Presidente, vista la disponibilità finanziaria della Associazione, sollecita la parte medico-scientifica e tutti i soci a proporre progetti ed iniziative da supportare economicamente sempre nella direzione del raggiungimento degli scopi sociali.

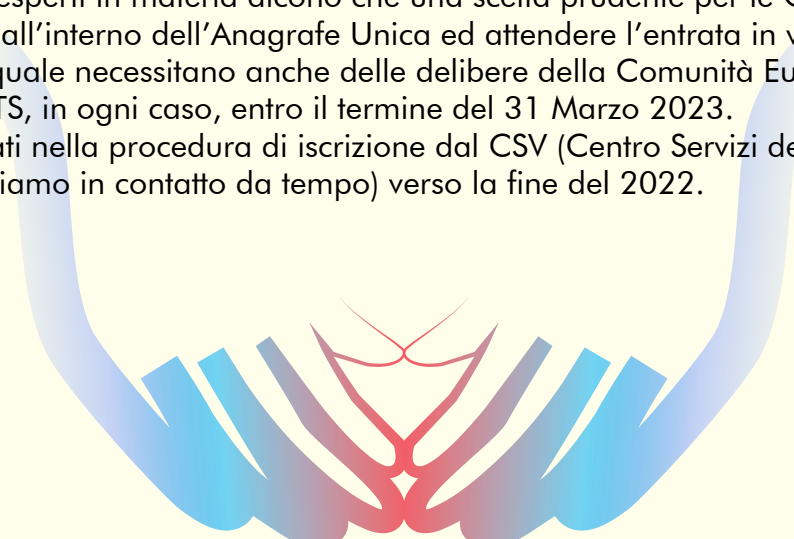
Una prima proposta della dott.ssa Sara Pelucchi riguarda l'organizzazione di un corso (con crediti ECM) per i medici di base, avente come argomento l'emocromatosi e il sovraccarico di ferro.

La proposta ha incontrato immediatamente il parere positivo dei presenti, ed è quindi in fase di valutazione e fattibilità da parte del Consiglio.



La Riforma del Terzo Settore : Il punto

Per le Associazioni di Volontariato come ODV e APS è iniziata la “migrazione” automatica dai vari registri regionali e provinciali al RUNTS (Registro Unico del Terzo Settore). Per le ONLUS come noi, invece, l’iter è diverso ed un po’ più articolato nel senso che ogni associazione dovrà provvedere in proprio alla iscrizione nel registro secondo modalità ben precise. Tutti gli esperti in materia dicono che una scelta prudente per le Onlus è quella di rimanere all’interno dell’Anagrafe Unica ed attendere l’entrata in vigore della parte fiscale (per la quale necessitano anche delle delibere della Comunità Europea) per iscriversi al RUNTS, in ogni caso, entro il termine del 31 Marzo 2023. Noi saremo supportati nella procedura di iscrizione dal CSV (Centro Servizi del Volontariato di Monza col quale siamo in contatto da tempo) verso la fine del 2022.



FOCUS sul Centro Malattie Rare

Il Professor Piperno, che a fine 2021 ha raggiunto la pensione, ha comunque confermato la continuità della sua collaborazione con l’Ospedale/Università per quanto riguarda la responsabilità di progetti di ricerca ed ha dettagliato la nuova struttura che si sta delineando, a seguito dell’ultimo POAS (Piano di Organizzazione Aziendale Strategico) in valutazione alla Regione Lombardia e all’assetto IRCCS (Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico) dell’Azienda Ospedaliera San Gerardo.

Se il POAS verrà realizzato secondo i presupposti e le intenzioni, il Centro Malattie Rare diventerà una Struttura Semplice Dipartimentale (SSD) che farà capo direttamente al Dipartimento di Medicina, e non più all’unità complessa di Medicina Interna.

Oltre alla Dottoressa Mariani, in ambulatorio continueranno ad operare la Dottoressa Annalia Cianflone, il personale infermieristico e la nostra segretaria Gabriella.

Rimane imprescindibile nel breve termine l’inserimento di un terzo medico per far fronte all’attuale carico di lavoro del reparto già al limite della sostenibilità e che le previsioni danno in sicuro e continuo incremento.

Entro fine anno avremo modo di verificare l’evoluzione della problematica. **Vigileremo!**

È da valutare, inoltre, un possibile affiancamento alla segretaria del Centro di una figura professionale perché anche qui il lavoro, sia di supporto all’ambulatorio, che di interfaccia coi pazienti è molto importante ed in continuo aumento.



L'ASSOCIAZIONE PRESENTA UN POSTER ALL'EIC (EUROPEAN IRON CLUB)



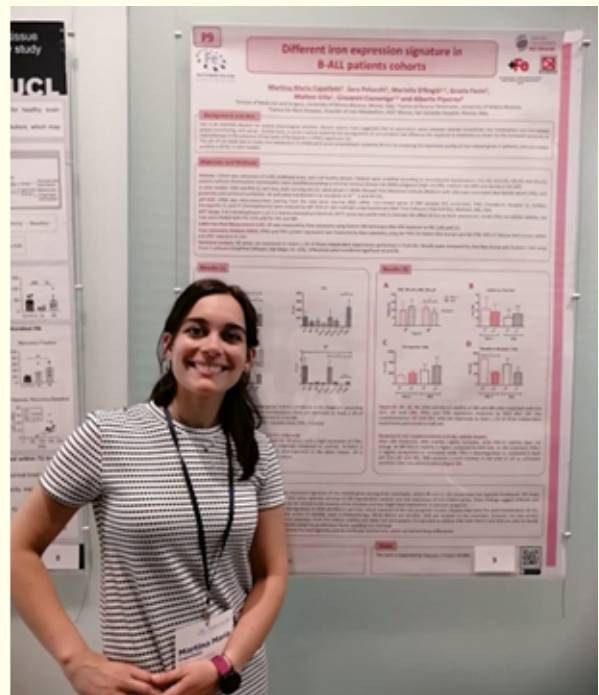
La nostra Associazione, rappresentata dalla dott.ssa Martina Maria Capelletti, ha partecipato all'edizione 2022 dell'EIC ([European Iron Club](#)).

Nell'occasione è stato presentato un poster dal titolo ***Different iron expression signature in B-ALL patients cohorts.***

Studi recenti hanno evidenziato la centralità del ferro non solo nelle malattie ferro-correlate, ma anche nelle neoplasie ematologiche. Nello studio è stata analizzata l'espressione dei geni ferro-correlati in una coorte di pazienti pediatrici affetti da leucemia linfoblastica acuta di tipo B, divisi secondo le mutazioni causanti il fenotipo malattia.

Sono stati inoltre condotti esperimenti in vitro per comprendere la modulazione del metabolismo del ferro in due linee cellulari leucemiche, modello di pazienti con prognosi infausta.

Lo scopo finale è quello di comprendere il ruolo del ferro in questa leucemia e capire se le potenziali differenze emerse nei gruppi di pazienti possono avere un futuro potenziale terapeutico.



Grazie e COMPLIMENTI Martina!

...ed ora la RICERCA SCIENTIFICA

L'attività di ricerca non si limita solo agli esperimenti eseguiti sul bancone del laboratorio ma anche all'attività che si svolge in ambulatorio.

Accanto all'ultimo articolo ***"Identification of novel mutations by targeted NGS panel in patients with hyperferritinemia"*** comparso su Genes e frutto dell'attività sperimentale, recentemente sono stati pubblicati molti altri lavori di natura clinica.

Oltre a questo, il laboratorio collabora anche alla stesura e sottomissione di articoli in cui non è direttamente coinvolto in attività di ricerca, ma anche questa funzione più amministrativa è essenziale per la pubblicazione e aiuta a sgravare i medici da queste incombenze e potersi concentrare su altri aspetti della loro professione; il Centro delle Malattie Rare e Disordini del Metabolismo del Ferro dell'Ospedale San Gerardo di Monza è una sola equipe in cui tutti lavorano insieme per raggiungere lo stesso risultato come una grande squadra!

Un importante esempio di questi lavori clinici è un articolo dal titolo ***"Rhabdomyolysis after Intravenous Ferric Gluconate: A Case Report"*** pubblicato sullo European Journal of Case Report in Internal Medicine, in cui è stato descritto il caso clinico di una donna di 42 anni affetta da anemia da carenza di ferro che, trattata con un'infusione endovenosa di gluconato ferrico, ha manifestato sintomi avversi prontamente curati dall'equipe medica.

Oltre alle attività interne al Centro, le collaborazioni sono parte integrante e fondamentale dell'attività clinica. Due esempi sono l'articolo con altri gruppi italiani che si occupano di una malattia ereditaria dei globuli rossi caratterizzata da crisi vaso-occlusive acute ricorrenti, la sickle cell anemia, intitolato ***"Transfusional Approach in Multi-Ethnic Sickle Cell Patients: Real-World Practice Data From a Multicenter Survey in Italy"*** e comparso su Frontiers in Medicine e la pubblicazione ***"Hyperferritinemia and diagnosis of type 1 Gaucher disease"*** sull'American Journal in Hematology che ha coinvolto i gruppi milanesi e veronesi che curano e studiano questa patologia, lavoro cui si evidenzia che l'iperferritinemia non caratterizza solo malattie genetiche come l'Emocromatosi ma anche altre patologie in carico al Centro.

Non potevano poi mancare osservazioni sul Covid-19 nei pazienti affetti da talassemia elaborate dai dati raccolti nel registro della SITE (Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie) e strutturate in due articoli ***"Thalassaemia is paradoxically associated with a reduced risk of in-hospital complications and mortality in COVID-19: Data from an international registry"*** uscito sul Journal of Cellular and Molecular Medicine e ***"Italian patients with hemoglobinopathies exhibit a 5-fold increase in age-standardized lethality due to SARS-CoV-2 infection"*** sull'American Journal in Hematology.

Finalmente, dopo l'arresto forzato dovuto alla pandemia, è ripreso il Progetto CP_AVIS (illustrato nel N.75 del Notiziario). Infatti, dopo aver terminato l'arruolamento di 1285 donatori uomini, da metà marzo anche le donatrici stanno partecipando e aderendo al Progetto che, per fine giugno, potrà concludersi nella parte di reclutamento e di analisi dei campioni. A questa seguirà la fase di raccolta dei dati e di analisi statistica dei dati biochimici raccolti; il tutto si concluderà infine in una pubblicazione che, per la prima volta, descriverà i livelli normali di ceruloplasmina in una popolazione sana.

Per tutto questo grande ed impegnativo lavoro, un **GRAZIE** oltre all'Associazione che ha donato i kit per quantificare la proteina nel sangue, va ai Medici trasfusionisti del **Centro Trasfusionale** dell'Ospedale San Gerardo che hanno coinvolto donatori e donatrici e al **Laboratorio di Biochimica Clinica** che ha analizzato i numerosi campioni di sangue.

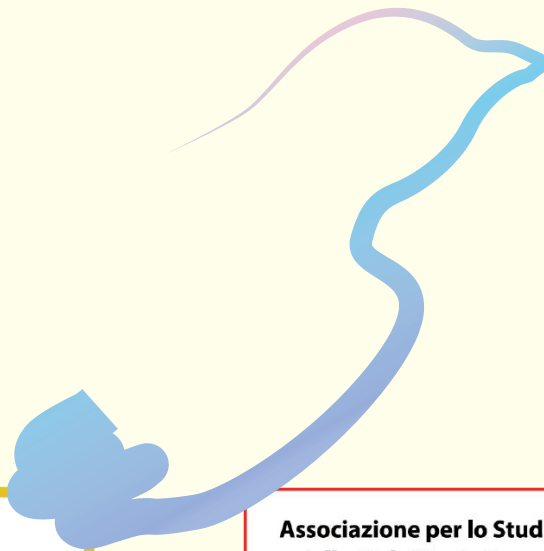
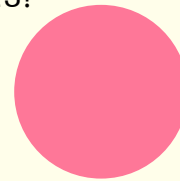
Un altro aspetto fondamentale della ricerca è la divulgazione che non si esplica solo nella pubblicazione ma anche nella partecipazione ai congressi nazionali ed internazionali. Dal 13 al 16 luglio si è tenuto ad Oxford l'EIC, **European Iron Club**, a cui abbiamo partecipato con due abstract: il primo dal titolo **"Different iron expression signature in a B-ALL patients cohort"** in cui Martina (Dr.ssa Capelletti) ha portato i risultati iniziali del suo progetto di dottorato Dimet; il secondo **"The natural history of Ferroportin disease – results of the international, multicenter EASL non-HFE registry"** descrive i dati biochimici, istologici e strumentali dei pazienti affetti da Emocromatosi di Tipo 4 raccolti dal 2017 ad oggi.

Concludo comunicando con grande dispiacere che **Giulia**, la Dr.ssa Ravasi, dopo 12 anni in cui mi ha accompagnato quotidianamente in laboratorio ci ha lasciato.

Vista la mancanza di prospettive lavorative solide e a lungo termine, ha scelto un lavoro nell'ambito dell'industria piuttosto che nel mondo accademico presso una azienda biotech della zona.

A lei va un grosso in bocca al lupo e tantissimi auguri... Ma se c'è una girl che se ne va, un'altra arriva; da aprile ha iniziato il tirocinio finalizzato alla tesi di Biotecnologie Mediche, Laura, una studentessa dell'Università di Pavia che si laureerà l'anno prossimo. Dal laboratorio per quest'anno è tutto... ci aggiorniamo nel 2023!

Dr.ssa Sara Pelucchi



**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