

ASSEMBLEA GENERALE

27 maggio 2023 ore 15.00

Svoltasi in presenza c/o Sala Congressi Ospedale San Gerardo - Monza

Ordine del giorno

- 1 – Approvazione nuovo Statuto adeguato alla riforma del Terzo Settore**
- 2 – Approvazione bilancio anno 2022**
- 3 – Rinnovo Consiglio Direttivo**
- 4 – Relazioni e progetti scientifici**
- 5 – Situazione Centro Malattie Rare di Monza**
- 6 – Associazionismo Internazionale**

Approvazione nuovo Statuto adeguato alla riforma del Terzo Settore

È quasi una storia infinita per le ONLUS come la nostra associazione.. ed è d'obbligo un breve riassunto.

Infatti, mentre per tutte le altre associazioni di volontariato (ODV,APS etc) l'iscrizione al RUNTS (registro unico del terzo settore) è avvenuta quasi in automatico per migrazione dai vari registri, per le Onlus le cose sono state più complesse ed impegnative.

Come tutti sapete, ne stiamo parlando e ci stiamo lavorando dal 2018 in mezzo a tanti rinvii (ben 8), modifiche procedurali e dubbi interpretativi arrivando ad effettuare l'iscrizione in data 5 Dicembre 2022.

A Febbraio 2023 l'iscrizione ci è stata contestata più che altro per aspetti burocratici e con richieste di integrazione per le quali diveniva indispensabile modificare lo statuto con una assemblea straordinaria.

A questo punto, supportati dal CSV (Centro Servizi del Volontariato) di Monza, e vigente il Decreto Milleproroghe 2023 abbiamo potuto procedere alla convocazione dell'assemblea in modalità ordinaria a maggioranza semplice per approvazione di modifica statutaria allegando alla comunicazione di convocazione una bozza dello statuto adeguato in modo tale che i soci potessero visionarlo ed analizzarlo preventivamente.

Il presidente ha illustrato, quindi, il nuovo testo di statuto riportante la nuova denominazione **"ASSOCIAZIONE PER LO STUDIO DELL'EMOCROMATOSI E DELLE MALATTIE DA SOVRACCARICO DI FERRO ETS"** che è stato approvato a grande maggioranza dai soci presenti in assemblea sia fisicamente che per delega ad altri soci.

Quindi, si è provveduto in primis alla cancellazione dal RUNTS dell'iscrizione contestata.

Poi, il nuovo statuto, corredato dal verbale di assemblea, è stato registrato all'Agenzia delle Entrate di Monza il 12 Giugno 2023.

Il 6 Luglio abbiamo inoltrato una seconda istanza (speriamo definitiva) di iscrizione al RUNTS.

Va ricordato che nel c.d. periodo transitorio, vale a dire, fino all'avvenuta accettazione della iscrizione al RUNTS l'associazione mantiene la qualifica di ONLUS e lo statuto attualmente in vigore.



BILANCIO/RENDICONTO per CASSA ANNO 2022

Tutto quanto relativo alla esposizione del Bilancio Consuntivo anno 2022
approvato all'unanimità dalla Assemblea è riassunto
nel Verbale del 27 Maggio 2023.

	31/12/2022	31/12/2021	Differenza 2022/2021	Diff % 2022/2021
RICAVI				
Quote Associative	450,00	924,10	-474,10	-51,30%
Donazioni Liberali	2.620,00	2.939,00	-319,00	-10,85%
Erogazione 5x1000	17.202,08	18.501,70	-1.299,62	-7,02%
Interessi Attivi Banca/PTT	0,00	0,23	-0,23	-100,00%
Promozione Editoriale	0,00	20,00	-20,00	-100,00%
TOTALI RICAVI	+20.272,08	22.385,03	-2.112,95	-9,44%
COSTI				
Assicurazioni	269,97	269,97	0,00	0,00%
Spese di Funzionamento	489,34	110,79	378,55	77,36%
Materiale Informativo	61,00	61,00	0,00	0,00%
Prestazioni di Servizio	21.686,00	18.982,00	2.704,00	14,25%
Quote Associative	262,71	250,85	12,71	5,08%
Eventi Associativi/Promo	34,14	68,28	- 34,14	-50,00%
Collaborazioni Occasionali	0,00	0,00	0,00	n.v
Congressi e Conferenze	0,00	0,00	0,00	n.v
Donazioni	2.543,62	805,20	1.738,42	215,90%
Spese Bancarie	22,00	12,34	9,66	78,28%
Spese PayPal	6,15	20,23	-14,08	-69,60%
TOTALI COSTI	25.374,93	20.579,81	4.795,12	18,9%
UTILE / PERDITA ESERCIZIO	-5.102,85	1.805,22	-6.908,07	-382,67%

LEGENDA VOCI del RENDICONTO PER CASSA 2022

COSTI



Assicurazioni (€ 269,97):

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

Materiale Informativo (€ 61,00):

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

Prestazioni di Servizio (€ 21.686,00):

€ 21.686,00- Prestazioni professionali segretaria Centro Malattie Rare.

Quote Associative (€ 262,71):

€ 200,00 - Quota annuale EFAPH.

€ 62,71 quote H.I. anno 2022.

Eventi Associativi (€ 34,14):

€ 34,14 - Abbonamenti a ZOOM per Videoconferenze Marzo/ Aprile 2022.

Donazioni (€ 2.543,62)

€ 500 - Donazione a Croce Rossa Italiana.

€ 1.209,14 a Life Technologies per donazione Ampliseq a Laboratorio.

€ 834,48 a Sabatino srl per 2 spedizioni campioni di laboratorio alla Università di Turku (Finlandia).

Spese di Funzionamento (€ 489,34):

€ 27,00 a IUBENDA per GDPR (sistema di protezione dati personali).

€ 278,16 a ATLAS srl per abbonamento anno 2022 Gestionale Assofacile.

€ 184,18 ad ARUBA per Canone Biennale Servizi

Spese e Commissioni Bancarie (€ 22,00):

€ 22,00 – Banca Intesa.

Spese e Commissioni PayPal (€ 6,15):

€ 6,15 Commissioni PayPal.

RICAVI



Donazioni/ Quote associative (€ 450,00)

€ 400,00 su Banca Intesa.

€ 50,00 su PayPal.

Donazioni Liberali (€ 2.620,00)

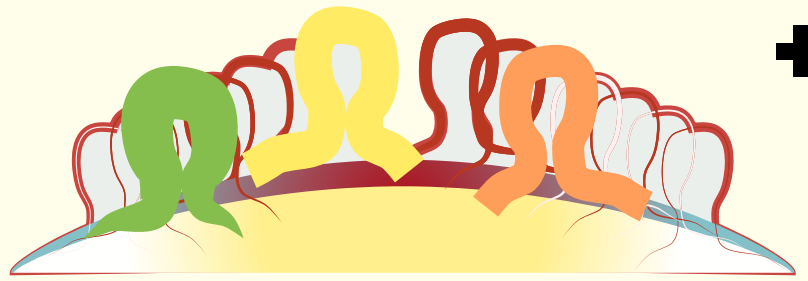
€ 2.520,00 su Banca Intesa.

5 per Mille (€17.202,08)

Accreditati dalla Ag-Entr per l'Anno Finanziario 2021.

Promozione Editoriale (€ 0,00)





Rinnovo Consiglio Direttivo

Come da statuto vigente, il Consiglio Direttivo deve essere rinnovato ogni 3 anni e può essere composto al massimo da 7 persone.

Il nuovo Consiglio Direttivo, a seguito delle votazioni, è risultato così composto:

- Abbondi Maddalena
- Braghetto Giuliano
- Donati Marco
- Mariani Enio
- Masi Denis
- Piperno Alberto
- Tamborrino Antonio

Il Consiglio si è poi riunito in data 8 Giugno per confermare e/o attribuire le cariche sociali.

Con voto unanime sono stati confermate le cariche di:

Presidente a Enio Mariani

Segretario a Giuliano Braghetto

ed attribuita la carica per:

Rapporti con le Associazioni Estere al Prof. Alberto Piperno

Focus sul Centro Malattie Rare di Monza

Il prof. Alberto Piperno ha illustrato la situazione odierna del Centro.

Come aveva precedentemente concordato con la Direzione Generale dell'Ospedale prima del suo pensionamento, è stata avviata la procedura **per trasformare il Centro in Struttura Semplice Dipartimentale (SSD) deliberata il primo settembre 2022.**



Un assetto che dà finalmente al Centro una autonomia gestionale più consona alla sua realtà.

Inoltre, era stata concordata l'assunzione di una nuova figura medica già identificata da inserire nel momento del suo pensionamento.

Purtroppo, la situazione si è aggravata con le dimissioni di una dottoressa avvenuta a novembre 2022.

Questa perdita è stata in parte compensata a marzo 2023 con la programmata assunzione a tempo determinato di una dottoressa all'ultimo anno di specializzazione in medicina interna. Ci auguriamo che la dottoressa diventi una figura definitiva all'interno del centro e che, come promesso dalla Direzione, **si riesca ad identificare e poi assumere una ulteriore figura medica per raggiungere un numero di medici più adeguato alla complessa e intensa attività della Struttura.**



Associazionismo internazionale

Il nostro **Robert Sorrill**, che per vari anni ha rappresentato l'Associazione negli eventi internazionali di HI ed EFAPH, già l'anno scorso aveva manifestato il desiderio di passare il proprio incarico a qualche altro associato disponibile.

Nel corso dell'anno abbiamo cercato senza successo un sostituto (non era un'impresa facile), fino ad arrivare alla soluzione: abbiamo chiesto la disponibilità al prof. **A.Piperno** che ha accettato.

Ringraziamo quindi Robert per l'immenso lavoro che con costanza e dedizione ha svolto in questi anni, e il prof. Piperno per questa sua disponibilità.

Nel corso dell'Assemblea Robert ha riportato varie notizie sugli eventi più importanti dell'ultimo anno:

- Assemblea 2022 HI (online l'8 dicembre)
- Assemblea 2022 EPAFH (ad Oxford il 31 ottobre)
- Assemblea 2023 EPAFH (a Francoforte il 27 marzo)

Relativamente a **HI** gli Stati soci sono Australia, Brasile, Canada, Danimarca, EFAPH, Francia (2 associazioni differenti), Germania, Ungheria, Irlanda, Italia, Nuova Zelanda, Norvegia, Portogallo, Spagna, USA e Islanda (nuovo arrivato).

Si stanno prendendo contatti con Sud Africa e forse Sud America.

Si riscontrano i classici problemi di finanziamento (ora gestione economica in sterline).

L'Assemblea ha visto le dimissioni di Diane Prince dalla presidenza e l'elezione di Howard Don (UK) nuovo presidente con Paul Johnston (Canada) e Melissa Yssel (NZ) nuovi consiglieri.

Relativamente a **EFAPH** le nazioni socie sono Belgio, Danimarca, Francia, Germania, Ungheria, Irlanda, Italia, Paesi Bassi, Norvegia, Portogallo, Spagna. Si stanno prendendo contatti con Polonia, Islanda, Romania e Svizzera.

La parte economica vede sempre pochissime donazioni.

L'attività è sempre intensa e coinvolge il Comitato scientifico congiunto. Si sono trattati aggiornamenti per EuroBloodNet, standard transnazionali, stesura delle linee guida, raccomandazioni per lo screening della popolazione. Il tutto sarà approfondito e definito a Darwin.

Relativamente alla ricerca si registrano vari progetti:

HARI project – Artropatia con emocromatosi (Stephanie Finzel e Simone Parisi)

Gene Therapy – Una cura per emocromatosi (Michael Ott)

Sono stati eletti:

Presidente – Ketil Toska

Vice presidenti – Barbara Butzeck, Mayka Sanchez

Tesoriere – Dag Erling Stakvik

Consiglieri da Francia, Ungheria, Olanda e Irlanda

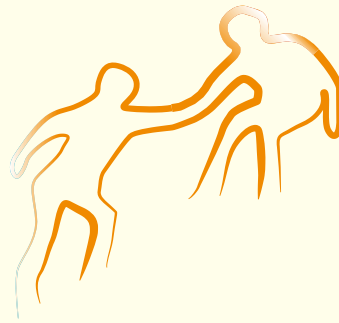
Prossimi appuntamenti:

- Assemblea 2023 HI (a Darwin - Australia in settembre)

Nota:

HI = Haemochromatosis International

EFAPH = European Federation of Associations of Patients with Haemochromatosis



Posso aiutarti?

Quando entri in un Ospedale, che tu sia paziente o familiare, vivi quella sensazione di apprensione di ansia, ti fai quelle domande le solite: dove vado ora? Sarà qui? Devo fare l'accettazione? Dove?

Classiche domande date dalla trepidazione, dalla struttura che non ti è familiare, dalla paura di sbagliare procedura, di arrivare tardi. Tutti vanno di fretta, sanno dove andare o almeno così ti sembra.

Non c'è segnaletica che tenga, lo stato d'animo annebbia la ricezione delle varie indicazioni correlate di frecce direzionali, dei percorsi segnalati sui pavimenti, dei cartelloni riassuntivi, delle mappe.

Si preferisce sempre il contatto umano e quindi un camice bianco, ma anche colorato, un qualsiasi badge al petto o al collo di qualcuno sembra la soluzione più rassicurante.

Forse arrivi da una cittadina vicina, negli Ospedali che ti sono più comodi non hai trovato posto, non hai trovato lo specialista che ti serve, oppure provieni da più lontano da un'altra regione. Eh, sì anche se il sistema sanitario dovrebbe essere lo stesso, a volte si viaggia per curarsi: treno, auto, bus, alberghi... e si è costretti a raggiungere un paese limitrofo, un'altra provincia, un'altra regione.

Volti nuovi, ambienti differenti, stesse procedure ma capirle...

Chi svolge il suo lavoro a testa bassa, oberato o concentrato nella sua routine giornaliera, non sempre coglie il tuo malessere, la tua difficoltà, il tuo bisogno di assistenza.

A tutto ciò si potrebbe aggiungere la preoccupazione, una visita dalla quale ci si aspetta risposte importanti, un esame che potrebbe-dovrebbe rivelare una possibile diagnosi chiarificatrice, il dover affrontare l'incognita sul proprio futuro o su quello di un familiare.

Nell'ottobre del 2021, poco dopo il suo insediamento, il nuovo Direttore Generale dell'Ospedale San Gerardo, Dott. Silvano Casazza, ha voluto riunire le Associazioni accreditate nel nosocomio (non le elenco per non rischiare di menzionarne anche solo una in meno) per lanciare una proposta.

Una proposta diventata un progetto che ora è realtà: creare una collaborazione tra le Associazioni **per ideare, proporre, programmare, seguire progetti a beneficio in primis dei pazienti della struttura ospedaliera.**

In sintesi, queste erano le tracce, il percorso da intraprendere:

"PROGETTIAMO & CONDIVIDIAMO"

Creare un'attività tra le Associazioni presenti nel Nosocomio che si occupino di obiettivi trasversali

- Tematiche (*quali sono gli aspetti da trattare/migliorare*)
- Percorsi operativi (*quali le modalità di attuazione*)
- Gruppi di lavoro (*con l'obiettivo di trovare le migliori proposte e la miglior attuazione*)

TEMATICHE

- **Accompagnamento** (fisico per accesso ai servizi – *qualcuno che fisicamente accompagni il paziente dall'ingresso al punto di destinazione che sia ambulatorio, reparto e quant'altro*)
- **Orientamento** (facilitare i percorsi – *attuare anche una migliore segnaletica all'interno*).

- **Supporto** (facilitare la gestione degli aspetti burocratici – spesso sono quelli più onerosi anche solo a livello psicologico)

Il coinvolgimento delle Associazioni e l'attento esame delle possibili necessità hanno coinvolto i vari rappresentanti che si sono impegnati sia nel reperimento di volontari sia nel mettere a disposizione le proprie esperienze e le proprie risorse.

Con inizio a gennaio, di quest'anno, il progetto ha visto la luce con un'operatività trisettimanale e con la presenza di almeno due volontari dalle 8,30 alle 12.30 in Palazzina Accoglienza. Tutti i volontari hanno effettuato un corso formativo, promosso dai responsabili del San Gerardo, che ha permesso loro di conoscere l'Ospedale e i suoi servizi in modo approfondito. Dopo circa sei mesi di operatività il servizio si sta sempre più adattando alle esigenze del pubblico. Ora sono stati posizionati due tavoli rossi, per rendere la postazione ben identificabile, con una piantana visibile anche da lontano sulla quale un cartello indica il punto di accoglienza presidiato dai volontari.

A breve saranno disponibili delle pettorine rosse per rendere sempre meglio individuabili i volontari.



Questa attività è sempre in continua evoluzione e miglioramento. Si stanno studiando assistenze sempre più personalizzate (aiuto in percorsi burocratici ecc.) in spazi adatti.

È anche attivo un Totem (TOTEM informativo digitale che unisce i bisogni dei pazienti e della struttura ospedaliera ai servizi presenti e fruibili sul territorio: alloggio, trasporto, assistenza ecc.) "**A casa lontani da casa**" Promosso dalla LILT (vincitore di un concorso e interamente finanziato dalla Fondazione "Nel Cuore") posizionato all'ingresso della Palazzina Accoglienza nell'area delle biglietterie automatiche per il CUP. Ma di questo parleremo più ampiamente nel prossimo numero.



SONDAGGIO WEB

L'associazione ha promosso un sondaggio su due social network in merito al

RICONOSCIMENTO DEL SALASSO COME TERAPIA SALVAVITA.

Instagram 

 **Telegram**

Vorremmo occuparci del riconoscimento del salasso terapeutico come terapia salvavita.


Questo consentirebbe di ottenere il giorno di riposo dal lavoro.


È UN PROBLEMA CHE TI RIGUARDA?

Sì 80%

No 20%

Associazione Emocromatosi

 **Vorremmo occuparci del riconoscimento del salasso terapeutico come terapia salvavita. Questo consentirebbe di ottenere il giorno di riposo dal lavoro.**

 **È un problema che ti riguarda?**

Sondaggio anonimo

85% **Sì**

15% **No**

Questo è uno degli obiettivi che il Consiglio ha definito per il nuovo anno. La conferma che l'argomento interessa la maggior parte dei nostri follower ci sprona ancora di più a portare avanti l'iniziativa.

La conferma del Centro Malattie Rare nella rete europea ERN-EuroBloodNet: un riconoscimento del valore dell'assistenza sanitaria ai malati

Dopo 5 anni, nel 2022, è stata avviata la procedura per il rinnovo dell'accreditamento del Centro Malattie Rare dell'Ospedale San Gerardo nella rete Europea ERN-EuroBloodNet¹.

Infatti, nel 2017 il Centro era stato selezionato dal Ministero della Salute e poi approvato dalla Commissione europea per essere incluso in EuroBloodNet in condivisione con l'ematologia pediatrica e adulta.

La prima scadenza di fine febbraio 2023 prevedeva la compilazione di una complessa modulistica che riprendeva, ma solo in parte, quella del 2017.

In linea con gli obiettivi di questo processo erano stati definiti cinque campi di azione trasversali al fine di attivare o migliorare le azioni per garantirne il raggiungimento².

In totale, più di cento voci a cui rispondere, di cui più della metà richiedevano di allegare documenti che attestassero la veridicità dell'informazione data.

È giunta poi notizia che, dei 32 centri italiani facenti parte di EuroBloodNet, eravamo stati quelli selezionati per la visita in sede. Non posso dire che ne fossimo entusiasti, tutt'altro, visto che questo avrebbe comportato una verifica ancora più accurata di tutta la parte documentale; chi sa cosa sono le visite di accreditamento in sede, può capire quale fosse la nostra preoccupazione.

È stata una bella sfida che ha visto il coinvolgimento del personale sanitario del SSD Malattie Rare (dr.ssa R. Mariani e M. Botti, la caposala L. Bonfanti e le infermiere A. Lainà e L. Cantoreggi), **della ematologia pediatrica** (dr.ssa P. Corti e G. Ferrari e le infermiere M. Adzic e F. Cazzaniga), **della Ematologia adulti** (dr.ssa L. Borin e A. Perego) con il supporto della **responsabile della qualità di FMBBM** (dr.ssa Anna Maria Battan) e **dell'ospedale** (dr.ssa C. Villa).

Il 27 aprile abbiamo avuto la visita dei due valutatori accreditati che si è protratta per circa 8 ore, dalle 8.30 alle 16.30 circa. C'è stata una parte itinerante in cui sono state mostrate le sedi in cui viene svolta l'attività sui pazienti, iniziando dal day hospital dell'ematologia pediatrica per finire al quarto piano della palazzina accoglienza, sede del SSD Malattie Rare.

Sono stati intervistati tre pazienti in cui è stata valutato il grado di informazione fornito loro sulla malattia e sulle attività del centro che li aveva in carico.

Infine, la valutazione delle cartelle cliniche. **Si è realizzata un'ottima atmosfera in cui i valutatori hanno preso atto della qualità dell'assistenza sanitaria pur nelle ristrettezze delle risorse messe a disposizione dalle istituzioni centrali regionali e da quelle ospedaliere.**

1- EuroBloodNet include i seguenti gruppi di patologie: a. difetti del globulo rosso (es.: talassemie, anemie falciformi, ..); b. Insufficienza midollare (es.: aplasia acquisita, malattia di Blackfan-Diamond, ..); c. Emocromatosi ed altre patologie del ferro (es.: forme non-HFE e HFE severe, aceruloplasminemia, iperferritinemie ereditarie con o senza cataratta, ..); d. Neoplasie mieloidi (es.: sindromi mielodisplastiche e mieloproliferative, leucemia mieloide cronica, ...)

2- Istituire un sistema di riferimento per garantire lo stesso livello di accesso all'assistenza sanitaria in tutta Europa; definire e valutare l'attuazione delle migliori pratiche cliniche e la diffusione delle linee guida nelle malattie rare; diffondere conoscenze all'avanguardia e facilitare la formazione medica continua nel campo delle malattie rare; facilitare la consultazione interprofessionale tra operatori sanitari; promuovere la cooperazione europea per la sorveglianza epidemiologica, lo sviluppo di procedure per la diagnosi, trattamenti innovativi e ricerca.

Il 15 giugno abbiamo ricevuto la conferma ufficiale di aver superato la valutazione a pieni voti. Un grande successo per l'ospedale, una grande soddisfazione per tutti noi che ci siamo sentiti gratificati per il lavoro fatto per la valutazione ERN e per quello che è stato fatto nel passato, nel presente e, auguriamoci sempre meglio, nel futuro per i nostri pazienti. Un risultato che attesta che il Centro può offrire una competenza di alto livello in un campo, come quello delle malattie rare, dove è importante concentrare competenze e casistica in pochi centri qualificati, al fine di ottimizzare l'assistenza, la didattica e la ricerca su queste patologie complesse e spesso poco conosciute.

Prof Alberto Piperno
Coordinatore responsabile EuroBloodNet
Fondazione IRCCS S.Gerardo dei Tintori

...ed a proposito di questo grande successo, ecco la lettera di congratulazioni e ringraziamenti inviata dalla Direzione Generale dell'IRCCS San Gerardo dei Tintori

"Carissimi, come a voi già noto, si è positivamente concluso il percorso che ha portato alla conferma della presenza del nostro IRCCS nelle reti di riferimento europee (ERN) in cui eravamo inseriti.

*Innanzitutto, permetteteci di esprimere **un grande e non formale grazie** a voi tutti che vi preghiamo di estendere ai vostri collaboratori.*

Si tratta di un grande risultato, raggiunto in virtù dell'impegno a mantenere costante e ad incrementare l'attività negli anni, un impegno che ha richiesto un ulteriore sforzo intenso, aggiuntivo e concentrato nel tempo per far fronte alle incombenze legate alle attività di verifica effettuate negli scorsi mesi.

Il mantenimento dei requisiti conferma la grande competenza, professionalità, capacità di fare rete di tutti i professionisti coinvolti, soprattutto se si tiene conto che ciò è avvenuto in un periodo di trasformazione dei nostri Enti e di cui la presenza negli ERN costituisce un elemento basilare per l'evoluzione in IRCCS, dimostrando un grande senso di appartenenza e la capacità concreta di fare squadra di fronte a obiettivi comuni.

Questo fa ben sperare e permette di guardare con fiducia al percorso di trasformazione in IRCCS iniziato."

Un saluto

Il Direttore Scientifico : *Andrea Biondi*

Il Direttore Generale : *Silvano Casazza*

...ed ora veniamo alla **Scienza** ed alla **Ricerca**...

Iniziando con una relazione del prof.A.Piperno sulle malattie rare che racchiude anche una sorprendente riflessione “storica”

I pazienti con malattia rara: da orfani a pionieri delle terapie personalizzate

In occasione della giornata delle malattie rare, ci preme ricordare quanto la **ricerca sulle malattie rare ha portato allo sviluppo di enormi progressi nell’ambito della medicina e quanto ancora poco si fa per la ricerca e l’assistenza dei pazienti con malattia rara in Italia.**

Malattie comuni, come il cancro, il diabete mellito o il morbo di Alzheimer, colpiscono un ampio segmento della popolazione, il che giustifica gli enormi stanziamenti finanziari per la ricerca. **Al contrario, le circa 5.000 malattie rare conosciute colpiscono solo pochissimi pazienti ciascuna, anche se l’impatto complessivo delle malattie rare è rilevante (circa il 5% di tutte le malattie). Ciò influenza negativamente non solo l’interesse generale della ricerca verso le malattie rare, ma anche l’allocazione dei fondi per la ricerca. È importante sottolineare, tuttavia, che lo studio delle malattie rare ha contribuito enormemente alla nostra comprensione della biochimica, della biologia cellulare e dello sviluppo e della fisiologia umana.** Per esempio, la scoperta da parte di Linus Pauling e Vernon Ingram dei difetti della proteina della beta-globina, responsabili della talassemia e dell’anemia falciforme, ci ha portato nell’era medicina molecolare. Da allora sono stati identificati molti difetti in geni critici, responsabili di malattie monogeniche, che controllano la differenziazione e/o la funzione di cellule e organi, aprendo la strada a nuove opportunità diagnostiche e terapeutiche. Riportiamo qui di seguito uno stralcio di una lettera scritta nel 1657 (SI! 1657! Non abbiamo sbagliato a scrivere) da un famoso medico inglese (William Harvey) e alcune riflessioni tratte da un editoriale sulla rivista scientifica EMBO Molecular Medicine 2018; Vol 10, pag. 1-3.

“Nature is nowhere accustomed more openly to display her secret mysteries than in cases where she shows traces of her workings apart from the beaten path; nor is there any better way to advance the proper practice of medicine than to give our minds to the discovery of the usual law of nature, by the careful investigation of cases of rarer forms of disease. For it has been found in almost all things, that what they contain of useful or of applicable, is hardly perceived unless we are deprived of them, or they become deranged in some way.”

“La natura di solito mostra in modo più visibile i suoi misteri più segreti soprattutto là dove si vede che parti del suo funzionamento deviano dai sentieri battuti. E perché la vera medicina possa progredire, il modo migliore è dedicarci alla scoperta della legge di natura attraverso una attenta analisi delle forme più rare della malattia. Perché quel che si è scoperto di quasi tutte le cose è che l’utilità o l’applicabilità dei loro contenuti si percepisce solo quando ne siamo privati, o quando essi subiscono qualche forma di alterazione.”

[William Harvey, 1657 - Letter to Dr. John Vlackveld]



I pazienti con malattie da immunodeficienza primaria sono stati i primi a essere curati mediante trapianto di cellule staminali del sangue allogeniche (Bach et al, 1968; Gatti et al, 1968).

I primi studi di terapia genica di successo sono stati condotti anch'essi in pazienti con malattie rare, quali le sindromi da immunodeficienza combinata grave (Cavazzana-Calvo et al, 2000), carenza di fattore IX (Nathwani et al, 2011) e malattie genetiche rare della retina (Bainbridge et al, 2008). Queste terapie pionieristiche hanno aperto la strada all'utilizzo di nuove tecniche nell'armamentario medico e quindi **hanno creato nuove opzioni terapeutiche per molte altre malattie**. La ricerca sulle malattie rare sta ora realizzando la promessa di una terapia mirata o personalizzata. Il tutto inizia con uno o più pazienti affetti da un particolare disturbo la cui base genetica è ignota. Il primo passo comporta un'attenta valutazione medica e gli strumenti clinici sono ora sufficientemente sofisticati: studi di laboratorio e di imaging, istologia tissutale e così via, tutti forniscono indizi per la diagnosi. Eppure, centinaia di malattie estremamente rare languono senza una base genetica riconosciuta. Un primo aspetto critico riguarda quali siano i segni e sintomi che fanno parte dello spettro della malattia e quali no. La seconda grande sfida nella ricerca sulle malattie rare è associare una diagnosi molecolare al fenotipo documentato. A questo proposito, la sequenza nota del genoma umano insieme alle **tecniche di sequenziamento di nuova generazione si è dimostrata rivoluzionaria**. Con un'adeguata copertura e l'aiuto di algoritmi computazionali in continuo miglioramento, è possibile identificare varianti nuove che causano malattie in geni precedentemente ignorati.

Tuttavia, così tante complessità genetiche sono ben lungi dall'essere ancora comprese. Nonostante queste difficoltà, il numero di geni associati a fenotipi rari continua ad aumentare rapidamente.

Due punti sono ora considerati fondamentali. Il primo è il valore della condivisione dei dati: a. i pazienti affetti da una malattia rara vogliono condividere le loro storie, sia per promuovere la ricerca che per creare una comunità; b. I ricercatori impegnati nelle malattie rare comprendono l'importanza della condivisione dei dati per collegare i geni ai fenotipi.

Il secondo punto è lo studio funzionale per associare uno specifico fenotipo (l'insieme dei segni e sintomi di una patologia). Tali indagini possono aiutare a chiarire nuovi percorsi, identificare potenziali bersagli farmacologici e portare a nuove terapie.

Questi progetti, basati sul fenotipo malattia, il DNA e le cellule del paziente e sui modelli animali, **suscitano l'interesse delle aziende farmaceutiche che ne hanno riconosciuto le potenziali applicazioni a malattie comuni**.

Nello specifico, i meccanismi patogenetici delle malattie monogeniche sono meno complessi di quelli delle malattie comuni, quindi gli obiettivi terapeutici possono essere individuati più facilmente indagando sulle cause genetiche.

Infatti, **la scoperta di bersagli terapeutici grazie alla ricerca sulle malattie rare** non è solo la base per studi che mirano a curare questi pazienti, ma fornisce l'ispirazione per colpire i "talloni d'Achille" nei disturbi più comuni.

Sebbene le malattie rare forniscano un'ispirazione per terapie personalizzate a tutti i livelli, persistono problemi e sfide importanti. **Per raggiungere questo obiettivo, i finanziamenti da parte del governo e delle agenzie no-profit è fondamentale quanto il sostegno delle istituzioni private**.

NEWS dal LABORATORIO

A che punto siamo rimasti? Eccomi qui un anno dopo ad aggiornarvi circa le ultime dal laboratorio! Dopo la laurea della studentessa dell'Università di Pavia ad Aprile, aspettiamo il dottorato di Martina nel Febbraio del 2024 per capire se il suo futuro sarà ancora nel nostro laboratorio. Nel frattempo Martina ha partecipato all'**EIC di Francoforte** di fine Marzo dove ha esposto, durante una presentazione orale, parte del suo progetto di dottorato. In particolare, la relazione ha descritto i risultati degli studi in vitro sul ruolo della Ceruloplasmina nella Ferroptosi, un nuovo processo di morte cellulare ferro-dipendente.

Il Progetto **CP_AVIS** (vedi Notiziario n° 78), che ha visto la sua conclusione a luglio 2022, invece è diventato l'argomento di tesi del mio Master di II livello in "MEthods and DAta AnaLysis in Biomedical Research - MEDAL". Nonostante tutte le difficoltà dovute alla pandemia, siamo riusciti a terminare la ricerca che prevedeva l'analisi dei valori di ceruloplasmina nei donatori AVIS. Lo studio, che ha coinvolto 1706 donatori, di cui 1285 uomini e 421 donne, ha evidenziato che le donne, soprattutto nella fascia di età tra i 26 e 35 anni, sono le migliori candidate a donare il plasma ricco di ceruloplasmina in quanto sono risultate avere i valori medi più alti, attorno ai 25 mg/dL.

Il "misterioso" progetto, descritto durante l'Assemblea dell'anno scorso, ha finalmente visto la luce sotto tutti i punti di vista. Oggi possiamo tranquillamente **sussurrare a bassa voce che avremmo scoperto un gene, STAB1**, che se mutato causerebbe l'iperferritinemia benigna. La scoperta (che ahinoi risale ad agosto 2021 ma che ha avuto bisogno di quasi due anni per vedersi concretizzare) ha dato vita ad uno studio collaborativo con la Prof.ssa Hollmen dell'Università di Turku in Finlandia. Ad ottobre 2022 abbiamo depositato in un repository online (MedXriv) i primissimi risultati della nostra ricerca in un articolo. Anche per questo progetto l'Associazione non ha fatto mancare il proprio supporto economico. Un altro filone di studio riguarda la regolazione del ferro e l'ipossia, oggetto del **Progetto Highcare**. Vi ricordate lo studio per cui nel 2008 il Prof. Piperno era andato, insieme ad un gruppo di ricercatori dell'Università Milano-Bicocca e di medici dell'Istituto Auxologico Italiano, sull'Himalaya?

Per chi volesse rinfrescarsi la memoria, lo trovate descritto sul n°48 del Notiziario. Lo studio cardiovascolare, promosso dal Prof. Parati e poi dal Prof. Bilo che ne ha raccolto l'eredità dopo il suo pensionamento, si è spostato sulle Ande. In particolare, il Progetto Highcare LAPS ha raccolto dati e campioni biologici delle popolazioni di paesi peruviani a diverse altitudini per descrivere le caratteristiche della pressione arteriosa e del rischio cardiovascolare nella popolazione generale di highlanders e lowlanders. Noi, così come allora, siamo stati coinvolti per studiare lo stato del ferro e la risposta del corpo umano che, nelle popolazioni andine, si è adeguato alle altezze modificandone il metabolismo e l'omeostasi.

Al prossimo numero del Notiziario per gli ultimi aggiornamenti!

Dott.ssa Sara Pelucchi



CONSIDERAZIONI FINALI del Presidente

Carissimi,

Per oltre due anni l'Associazione ha subito una fase di rallentamento delle attività "visibili" (causa Covid soprattutto) ma ha continuato a portare avanti tutte quelle "invisibili" ma altrettanto importanti come per esempio tutti gli aspetti burocratico/amministrativi (vedasi la lunga vicenda RUNTS) ed è, comunque e sempre, intervenuta con la massima disponibilità rispetto alle necessità del Centro Malattie Rare.

Ora possiamo dire di stare ripartendo al cento per cento su tutti i fronti con questo programma :

- Acquisire finanziamenti .
- Organizzare un'attività di divulgazione efficace anche rivedendo e/o integrando tutto il materiale informativo sia in forma cartacea che informatica (volantini, sito internet etc).
- Verificare la possibilità, presso l'I.S.S. di produrre un Registro Nazionale dell'Emocromatosi.
- Rivalutare la possibilità di organizzare una conferenza informativa con i Medici di Base.
- Creare eventi attrattivi rivolti ai soci, ai pazienti e non solo.
- Produrre dei video di 2/3 minuti di sola grafica con informazioni su particolari aspetti della malattia.
- Promuovere la conoscenza dell'Associazione ai pazienti che si recano in ambulatorio secondo una metodologia già ideata, e collaudata.
- Contattare un legale con specializzazione in campo sanitario per provare a ottenere il riconoscimento del salasso come terapia salvavita e contemporaneamente conseguire la giusta copertura economica (come per esempio avviene da sempre per i donatori Avis).

Come potete constatare, si tratta di un programma intenso, ambizioso, sotto certi aspetti non facile che richiede il contributo di tutti ed anche le giuste risorse finanziarie.

E qui faccio appello alla vostra consueta e grande generosità affinché l'associazione possa avere la giusta forza per conseguire i traguardi che ci siamo prefissati.

Nel ringraziarVi anticipatamente porgo i più cordiali saluti ed i migliori auguri di ogni bene.

Il Vostro Presidente

Enio Mariani



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