



NOTIZIE SIDERALI

Notiziario periodico della

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

c/o Casa del Volontariato – Via Correggio 59 – MONZA – Tel. 039 233.9478

Web: www.emocromatosi.it E-mail: info@emocromatosi.it PEC: associazione.emocromatosi@pec.it

Il nuovo anno non cambierà niente. A meno che...

Ogni Gennaio si ripete lo stesso rituale: salutiamo l'anno appena concluso, spesso con un misto di rimpianti e speranze ed accogliamo il nuovo con una lista di buoni propositi.

Ma... siamo sinceri: quante volte ci siamo ritrovati a Febbraio con quei propositi già dimenticati?

Il nuovo anno non ha poteri magici. Non basta un cambio di calendario per trasformare le cose. Le promesse di cambiamento rimangono solo parole vuote, a meno che siamo noi a metterci in gioco.

E allora... perché non cambiamo prospettiva?

Invece di chiederci (parafrasando una frase famosissima) "cosa ci porterà il nuovo anno?", iniziamo a chiederci "cosa posso fare io per rendere il 2025 migliore per me e per gli altri?"

Forse il segreto sta nell'abbandonare l'idea di "grandi cambiamenti" e concentrarsi su piccoli gesti quotidiani: ascoltare di più, giudicare di meno, fare un passo avanti quando tutti si fermano.

Nel nostro ruolo di volontari vediamo ogni giorno che il cambiamento nasce da azioni concrete. Una attenzione a chi ci chiede aiuto e supporto, un'idea nuova che diventa un progetto e, a volte, una rivoluzione.

Il 2025 sarà migliore solo se saremo disposti a metterci in gioco anche in percorsi che, sin dall'inizio, si prospettano difficili ed impegnativi rischiando, magari, di non raggiungere la meta. Non dobbiamo mai aspettarci che qualcosa cambi da solo. FACCIAMOLO NOI !!!

E allora... niente auguri convenzionali quest'anno.

Auguro, invece, a tutti voi ma anche a me stesso il coraggio di fare domande scomode, di osare un passo oltre il nostro conosciuto, e diventare così la scintilla che accende qualcosa di nuovo.

numero 84

gennaio 2025

anno XXIX

***Perché il futuro non è un regalo!
E' una sfida! Accettiamola!***

Con i più cordiali saluti
Il vostro Presidente
Enio Mariani

UN MATRIMONIO... DI FERRO!

Il 7 marzo 2024 è arrivata una mail in cui una ragazza, affetta da Emocromatosi, non volendo fare le solite bomboniere, avrebbe voluto fare una donazione alla nostra Associazione visto che l'argomento la riguardava da vicino. In particolare voleva delle pergamene da lasciare agli ospiti in cui si spiegava che gli sposi avevano fatto una donazione. Così ci siamo subito messi all'opera per capire se fossimo in grado di farlo così da soddisfare le sue richieste.

Avendo il suo contatto, l'ho chiamata ed ho avuto una piacevole chiacchierata. Era una ragazza con qualche anno meno di me (e quest'anno per me son 50!!) che abita a Verbania dove non era stata accettata come donatrice perché affetta da Emocromatosi (...il solito problema in cui incappano ancora molti pazienti).

Lei però non si è data per vinta e ha cambiato paese, rivolgendosi all'AVIS di Domodossola dove invece è stata accolta senza problemi... e pensate da chi è stata "accettata"? ...dal Dr. Cerutti, una nostra "vecchia" conoscenza, con cui abbiamo lavorato e collaborato per molti anni.

L'articolo della frequenza nei donatori delle mutazioni "Brianza" (p.Glu168Stop) ed "Ossola" (p.Trp169Stop), mutazioni del gene HFE scoperte nel nostro laboratorio, pubblicato con lui su Haematologica nel 2003 (articolo a cui tra l'altro sono molto legata perché è stato il mio primo), così come la domenica all'AVIS di Domodossola trascorsa con lui e i volontari, con Alessandra (la Dr.ssa Salvioni, per chi di Voi ha avuto modo di conoscerla) e i nostri mariti a vendere le uova di Pasqua sono felici ricordi che avrò sempre in mente.

Abbiamo quindi contattato la nostra storica tipografia Verga di Macherio che da anni stampa il Notiziario e i vari volantini; con Stefano, il titolare, ci siamo confrontati per la stampa ed il supporto tecnico-grafico e, dopo qualche scambio di mail con la futura sposa per scegliere testo e formato, siamo riusciti nella nuova sfida.

Qui accanto riportiamo il nostro post su Instagram nel giorno del matrimonio.

Ringraziando Barbara per aver pensato a noi, insieme all'Associazione faccio a lei e a suo marito Davide un mondo di auguri per una felice e serena lunga vita insieme.



Sara (Dr.ssa Pelucchi)

RICONOSCIMENTO DEL SALASSO COME TERAPIA SALVAVITA

I pazienti affetti da emocromatosi devono sottoporsi a salasso terapeutico, con una periodicità che può variare da una volta a settimana (nella fase terapeutica) a una volta ogni 3-4 mesi (nella fase di mantenimento).

Il salasso non ha solitamente effetti collaterali ma, come per le donazioni di sangue, può provocare in alcune persone stanchezza eccessiva, vertigini o malessere.

Per questi motivi una giornata di riposo è consigliabile.

Non essendoci una legislazione specifica su questa terapia, **molti lavoratori devono ricorrere a ferie o permessi per il tempo che dedicano al salasso** e al riposo successivo ad esso.

Nell'ultimo anno l'Associazione ha intrapreso un percorso per il riconoscimento del salasso come terapia salvavita.

Non è disponibile, ad oggi, una procedura standard per avere diritto alla giornata di riposo dal lavoro.

E' però possibile intraprendere un percorso "sperimentale" che qui descriviamo.



1. Farsi rilasciare dalla struttura presso la quale si è in cura un certificato che attesti sia la patologia che le cure salvavita cui si è sottoposti (qui un [fac-simile di certificato](#)).
2. Con questo certificato, fare istanza alla propria Azienda sanitaria locale di appartenenza al fine di ottenere l'ATTESTAZIONE DI GRAVE PATOLOGIA RICHIEDENTE TERAPIA SALVAVITA.
3. Consegnare i documenti sopracitati al proprio datore di lavoro che esplicherà le pratiche del caso verso l'INPS e corrisponderà il permesso retribuito per il giorno di assenza. Ogni volta che il lavoratore/paziente si assenta per la terapia, dovrà produrre al proprio datore di lavoro il certificato medico della struttura che ha somministrato la terapia.

Va sottolineato che il tutto è subordinato alle discipline in materia previste dai vari CCNL di categoria.

Chiediamo a tutti i pazienti che intraprenderanno questo percorso, di darci un [riscontro sull'esito finale](#) e sugli eventuali problemi incontrati.

Questo ci consentirà di costruire un'ampia base statistica, e affinare così le indicazioni per i pazienti.

Ricordiamo anche la possibilità di diventare donatori (se ci sono le necessarie condizioni e nei termini definiti dalle regole vigenti).

Seguite la pagina www.emocromatosi.it/salasso_terapia_salvavita per aggiornamenti sul tema!

PRESENZA IN AMBULATORIO TUTTI I GIOVEDÌ

Dal 16 maggio dello scorso anno abbiamo previsto la presenza dell'Associazione in ambulatorio: Sala d'attesa B al quarto piano della Palazzina Accoglienza - San Gerardo di Via Pergolesi a Monza il giovedì mattina (festività escluse).

Allestiamo un banchetto dove è possibile ritirare materiale informativo, dove i pazienti, in particolare chi non ha avuto l'opportunità di avere contatti con noi, possono reperire e chiedere notizie, sottoporre problematiche e, soprattutto, conoscere l'attività svolta e l'importanza dell'esistenza dell'Associazione Fe (come la possiamo chiamare confidenzialmente).

A questo scopo abbiamo rieditato un notiziario di qualche anno fa (un'edizione speciale del Luglio 2020) nel quale, in modo leggero e nei nostri intenti con una forma accattivante, raccontiamo quanto fatto dalla fondazione del 1996 a tutto il 2019. Il 2020 l'Italia, il mondo in realtà, si è fermata e noi siamo rimasti bloccati come l'ambulatorio. Questo stop ha contribuito a far sì che i "nuovi" pazienti non ci conoscessero se non superficialmente e in modo generico.

Al banchetto non chiediamo donazioni (ci sono necessarie per sopravvivere, certo, ma chi vuole le può fare utilizzando i vari canali riportati nella documentazione e sul sito), vogliamo essere d'aiuto.

Lo scopo principe dell'Associazione, ora ETS, è la divulgazione.

Non solo serve la divulgazione a chi si scopre paziente ma anche ai medici di base che ancora oggi non la conoscono, ma soprattutto non la riconoscono, costringendo il malcapitato a muoversi in un labirinto prima di trovare il bandolo della matassa. Ricordiamo che in particolare l'emocromatosi è una malattia genetica, ereditaria, rara ma soprattutto curabile.

Lo scopo principale di questa presenza è far sapere ai pazienti e ai loro parenti che esistiamo (la nostra esistenza è importante se non irrinunciabile) e che la nostra attività si sviluppa su più fronti:

- assistenza e sostegno pratico (per dirne solo una anni fa abbiamo acquistato le nuove bilance elettroniche che servono per chi deve effettuare il salasso); ora ci stiamo occupando di organizzare l'iter per ottenere il "riconoscimento del giorno di riposo per salasso" da parte delle istituzioni (un tentativo di prevedere una procedura che porti al risultato prefissato)
- supporto alla ricerca (con finanziamenti di vario tipo ai progetti scientifici o con l'acquisto dei materiali necessari)
- finanziamento economico per il mantenimento del servizio di ecografia (oltretutto come si direbbe a Monopoli: senza passare dal via e cioè dal Cup ma direttamente attraverso la nostra segreteria) e per la segreteria dell'ambulatorio (servizi che NON verrebbero forniti dal San Gerardo). Non avere questi



servizi vorrebbe dire lunghe code al Cup, problemi di reperimento spazi, assistenza molto al di sotto di quanto necessario.

L'Associazione da sempre si impegna con finalità e obiettivi, a volte ambiziosi, ma che sempre rispondono a bisogni assistenziali basilari.

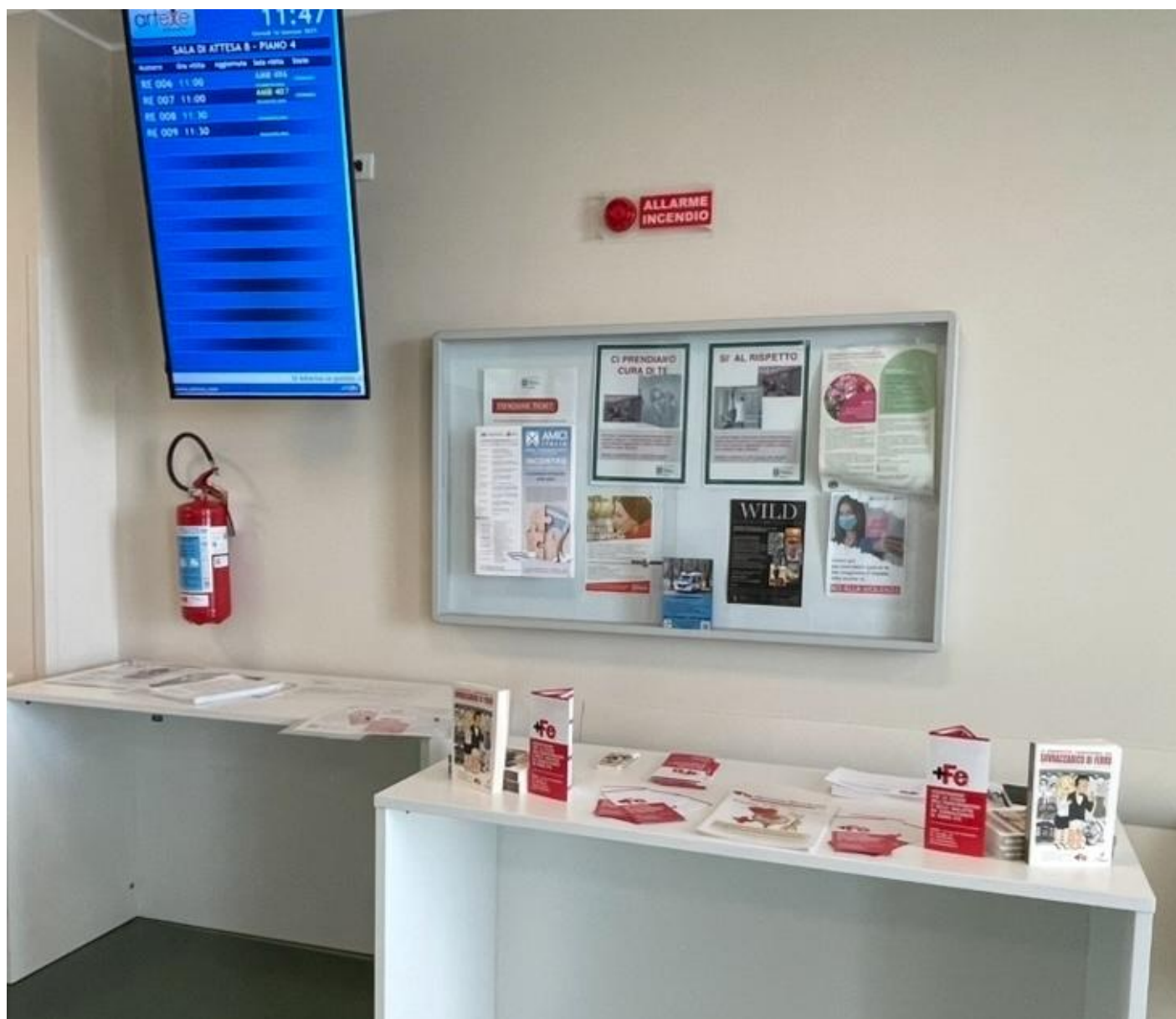
La presenza in ambulatorio vuole portare a conoscenza dei pazienti la sua esistenza e la sua importanza, vuole stabilire un contatto che duri nel tempo.

Se di interesse, al paziente, effettuiamo l'iscrizione gratuita al nostro notiziario "NOTIZIE SIDERALI" la cui uscita indicativamente è semestrale.

In questi primi 8 mesi abbiamo effettuato 40 iscrizioni al notiziario, qualcuno ci ha raccontato percorsi ancora difficoltosi per arrivare all'Ambulatorio e quindi alla diagnosi e alla cura ed è su questo che vogliamo e dobbiamo impegnarci ancora di più affinché la strada non sia per alcuni ancora in salita.

Concludendo: passate il giovedì a conoscerci.

Donatella Donati



DUE GIORNI DI SOLIDARIETÀ IN AZIENDA

Il 25 e 26 novembre u.s. l'Associazione è stata ospite di **SIAE Microelettronica**, multinazionale fornitrice di sistemi per telecomunicazioni, in occasione del tradizionale “**Christmas Market**”, evento solidale aziendale aperto alle associazioni benefiche.

In queste due giornate i nostri volontari hanno accolto il personale aziendale in un'atmosfera natalizia presentando l'Associazione e spiegandone la missione. Questa iniziativa ci ha permesso un contatto diretto con le persone ed è stata un'importante occasione per informare i visitatori riguardo alle problematiche di salute legate al sovraccarico di ferro, al giorno d'oggi ancora poco conosciute dalla popolazione.

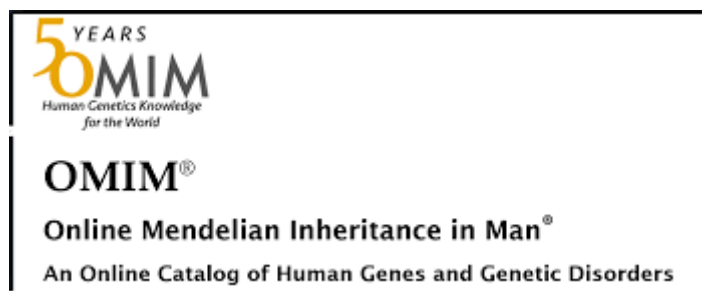
Per questo motivo l'Associazione ringrazia SIAE Microelettronica per averci dato l'opportunità di partecipare all'evento e ringrazia tutti coloro che hanno scelto di supportarci con le loro generose donazioni.

Denis Masi



NEWS DAL LABORATORIO

Quest'anno gli aggiornamenti dal laboratorio riguardano per lo più le grossi soddisfazioni, scientifiche, che stiamo raccogliendo dopo la pubblicazione dell'articolo su *STAB1*, il "nuovo" gene associato alla forma di iperferritinemia senza sovraccarico di cui avete letto sul Notiziario di Giugno 2023 e pubblicato poi sul sito il 25 ottobre 2023 (<https://www.emocromatosi.it/notizie/20231025.htm>).



A tale ricerca è stata dedicata una **pagina web in OMIM**, acronimo di Online Mendelian Inheritance in Man®, il catalogo online dei geni umani e delle malattie genetiche, che **riconosce e sancisce l'importanza di tale scoperta**. E' un database gratuito, con accesso pubblico, disponibile e aggiornato ogni giorno che si concentra sulla relazione tra fenotipo e genotipo. Il testo completo, le

panoramiche citate in OMIM contengono informazioni su tutti i disturbi mendeliani conosciuti e su oltre 16.000 geni. Viene aggiornato quotidianamente e le voci contengono numerosi collegamenti ad altre risorse genetiche. Nel 1995, OMIM è stato sviluppato per web da NCBI, il Centro Nazionale per le Informazioni sulle Biotecnologie. OMIM è scritto e pubblicato presso prestigiose istituzioni americane come l'istituto McKusick-Nathans di Genetica Medica e la famosa Università di Medicina Johns Hopkins di Baltimora. A questo link trovate la pagina relativa: <https://www.omim.org/entry/608560>.

Il 18 aprile 2024, inoltre mi è stato conferito il **PREMIO "PALADINI ITALIANI DELLA SALUTE"**, riconoscimento che ho ricevuto e ritirato personalmente. Infatti sono andata a Roma a ritirare tale riconoscimento per la ricerca relativa all'articolo su *STAB1*. La cerimonia si è tenuta nella sala della Promoteka in Campidoglio e, oltre all'emozione di questa esperienza, ho potuto ammirare una vista spettacolare sui Fori dalle finestre della sala... ne sarebbe valsa la pena solo per quello, andare per poter avere questo panorama privilegiato sulla capitale. I progetti di ricerca selezionati verranno pubblicati nel volume della Casa Editrice RDE che, con la



sovrintendenza di un Comitato Scientifico composto da luminari della Medicina italiana, accademici (rettori, presidi delle facoltà di Medicina, direttori di dipartimenti), presidenti di società scientifiche, direttori di scuole di specializzazione medica, direttori cliniche universitarie ha selezionato i 100 ricercatori italiani che hanno partecipato all'evento. In particolare, sono stati considerati i lavori già pubblicati su riviste scientifiche nazionali e internazionali e prodotti in originale. Una forma ridotta dell'articolo sarà quindi tradotto in italiano con un linguaggio divulgativo e pubblicato sul volume che porta lo stesso titolo del riconoscimento. Anche



l'Università Milano-Bicocca ha pubblicizzato l'evento dedicando un post nelle news del Dipartimento di Medicina e Chirurgia: (<https://www.medicina.unimib.it/it/news/premio-paladini-italiani-della-salute-6-ricercatori-del-dipartimento-medicina-e-chirurgia-bicocca>).

Come ho scritto nel bando di partecipazione, chiudendo la lettera di presentazione, "finalmente dopo anni di studi, siamo riusciti ad associare un gene, finora studiato solo in ambito oncologico, ad una forma benigna di iperferritinemia. E' stata una grande soddisfazione, ottenuta dopo anni di osservazione, duro lavoro mosso da un'intuizione avuta nel 2017 ma soprattutto collaborazione con altri gruppi di ricerca."

IL VOLONTARIATO IN SANITÀ: UNA RISORSA INDISPENSABILE

Il volontariato è una risorsa importante e fondamentale per la Comunità, un valore “aggiunto” frutto del lavoro quotidiano di persone che ogni giorno dedicano impegno a favore degli altri. Questa funzione sociale è ancora più importante, in ambito sanitario, dove il volontariato costituisce un’imprescindibile supporto ai pazienti e agli operatori.

Il volontariato in Sanità rappresenta una risorsa importantissima del sistema assistenziale ed in particolare nel complesso e delicato mondo ospedaliero, grazie alla presenza di numerose associazioni che operano a tutti i livelli e in diversi settori, dall’aiuto al malato alle attività di informazione e promozione della salute. I volontari prestano informazione, orientamento, aiuto, ascolto, conforto ai pazienti e ai loro familiari che spesso sono portatori di bisogni che vanno ben oltre l’erogazione di una prestazione sanitaria. Non può esistere cura degna di tale nome senza l’ascolto di questi bisogni. In questo senso il loro ruolo è importantissimo.

Il volontariato non sostituisce il pubblico ma è risorsa fondamentale del sistema dei servizi in grado di offrire aiuto in ambito ospedaliero.

Oggi è ampiamente condivisa la necessità di un salto di qualità nel dialogo tra istituzioni sanitarie e organizzazioni di pazienti impegnate nelle iniziative volte ad influenzare la governance del sistema sanitario e di assistenza. Questa esigenza si collega al tema della sostenibilità economica e sociale del sistema sanitario e assistenziale e dell’uso attento delle risorse disponibili, che richiedono il coinvolgimento responsabile di tutti (comprese le organizzazioni di pazienti e di cittadini) nei processi decisionali ai vari livelli: nazionale, regionale, territoriale, ospedaliero. Il ruolo chiave dei pazienti nel disegno e nell’attuazione delle politiche in ambito salute è ormai considerata una priorità da parte dei decisori pubblici, tanto da spingere la stessa Unione Europea a farne un pilastro delle linee guida sulla salute da parte della Commissione Europea.

Anche in Italia la gran parte degli interlocutori istituzionali è concorde nel considerare la centralità del paziente e delle sue esigenze un asse fondamentale delle strategie sanitarie e della programmazione e gestione dei servizi. Il quadro nazionale e regionale della normativa è abbastanza ricco su questo tema, ma sul piano della sua attuazione concreta c’è ancora molto da fare,

L’importante è che si consolidi sempre di più il concetto che le associazioni di pazienti e volontari devono essere non degli spettatori ma degli attori importanti nei processi decisionali delle istituzioni sanitarie.



Associazione per lo Studio dell’Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ETS

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 ETS

Direzione e Redazione: Via Correggio 59, c/o Casa del Volontariato – 20900 Monza (MB)

Direttore Responsabile: Franco Rizzi

Comitato di Redazione: Enio Mariani, Giuliano Braghetto, Denis Masi, Donatella Donati, Sara Pelucchi

Segreteria e Grafica: Enio Mariani

Stampa: Verga Artigrafiche s.r.l. – Via don Venanzio Corti 7 – 20846 Macherio (MB)