



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

ASSEMBLEA GENERALE

Monza, 17 Maggio 2025

Carissimi soci ed amici,

L'Assemblea Generale è l'avvenimento annuale "clou" della Associazione, nel corso della quale viene illustrato ed approvato il bilancio dell'anno precedente, vengono poste in risalto le attività, gli eventi e le problematiche del periodo in esame, come vedremo nelle pagine successive, sviluppando un dibattito in merito ai vari punti trattati.

In queste poche righe vorrei evidenziare due punti importanti:

1-Se, da un lato, l'Associazione continua a perseguire gli scopi statutari e a sostenere tutte le attività di informazione, sostegno alla ricerca, e supporto al Centro Malattie Rare in termini di risorse organizzative/amministrative nell'esclusivo interesse dei pazienti, dall'altro dobbiamo registrare ogni anno un costante calo delle entrate (quote sociali, donazioni liberali e 5 per 1000) che, non coprendo i costi creano una perdita di esercizio.

Un andamento economico di questo tipo porta alla progressiva erosione delle risorse finanziarie e, qualora dovesse perdurare, potrebbe nel giro di pochi anni mettere l'Associazione nella malaugurata situazione di non poter far fronte a tutte le attività sopradescritte con conseguenti disagi anche per noi pazienti.

E quindi...bisogna invertire la rotta! Il Consiglio Direttivo si deve far carico di individuare percorsi che portino a finanziamenti istituzionali mentre, cari soci ed amici, faccio appello alla vostra generosità ed alla vostra intraprendenza affinché facciate proselitismo coinvolgendo nell'impresa parenti, amici e conoscenti.

Dai!!! Che ce la facciamo!!!

2-L'Assemblea Generale non è solo quanto descritto all'inizio.

E' l'avvenimento nel corso del quale ci si può incontrare (per la maggior parte di noi non succede durante l'anno) guardandoci negli occhi rinsaldando, anche fisicamente, quel legame che ci unisce. Scambiandoci opinioni, proposte e, ben vengano, anche critiche senza tralasciare discorsi sul proprio vissuto e sulle proprie esperienze personali.

In base alle regole del terzo settore, l'assemblea è riservata ai soci.

Diventare socio significa non limitarsi ad assistere, ma sentirsi parte di una comunità. Vuol dire poter portare le proprie idee, dare un contributo concreto, condividere tempo ed entusiasmo, rafforzando insieme i valori che ci uniscono.

Per questo invito tutti coloro che si riconoscono nel nostro impegno a fare questo passo: diventare soci è un gesto semplice, ma capace di dare forza e continuità al nostro progetto comune.

Intanto vi ringrazio di tutto e porgo i più cordiali saluti.

Il vostro Presidente
Enio Mariani

numero 85

ottobre 2025

anno XXIX

ESTRATTO DAL VERBALE DI ASSEMBLEA 2025

Introduzione del Presidente con illustrazione e approvazione Bilancio anno 2024

Il Presidente, dando il benvenuto a tutti, ha dichiarato validamente costituita l'Assemblea e ha aperto i lavori partendo con l'illustrazione del bilancio anno 2024 commentandolo, voce per voce. Riportiamo, di seguito la sintesi:

Totale Uscite	€ 48.107,29
Totale Entrate	€ 27.536,77
Disavanzo di Cassa	€-20.570,52

L'Assemblea ha approvato all'unanimità.

I soci che volessero visionare il bilancio completo possono richiederlo scrivendo al nostro indirizzo e-mail.

Associazionismo internazionale

Julie McHenry, che in questi mesi ha partecipato online a vari incontri e dibattiti, ha esposto la situazione attuale di EFAPH e HI:

- La dott.ssa Barbara Butzeck ha assunto il ruolo di Presidente di EFAPH ad interim in attesa dell'elezione del nuovo Presidente che avverrà nel corso dell'Assemblea Generale Annuale del 2025.
- È stato aggiornato il sito di EFAPH con contenuti rivisti e riorganizzati utilizzando un formato moderno più intuitivo e accattivante. Contemporaneamente anche il logo ha subito un piccolo restyling.
- Si verifica l'aumento della disinformazione, anche su social e media, con la pubblicazione e la divulgazione di notizie non basate su evidenze scientifiche.
- È stata eletta Presidente di Haemochromatosis International (HI) la dott.ssa Dianne Prince, che vuole affrontare il problema della disinformazione e sottolinea la necessità di un'iniziativa congiunta tra EFAPH-HI proponendo: la creazione di un comitato congiunto per la comunicazione, la creazione di un sito condiviso, l'unificazione delle due associazioni.

Al momento si procederà con la creazione di un comitato congiunto per la comunicazione affidandosi a un professionista del settore. Un primo obiettivo sarà avere una comunicazione unificata partendo dalla Settimana Mondiale dell'Emocromatosi (distribuzione libretto Hemochromatosis-Our Answers to Your Questions, partecipazione alla campagna Light Up Red, utilizzo delle diapositive dell'Associazione Irlandese della campagna LIFE – vincitrice dell'Irish Healthcare Award 2024 – divulgazione delle informazioni del Comitato Scientifico Congiunto).

- Il Comitato Scientifico Congiunto EFAPH-HI rilascerà a breve due dichiarazioni: una sulla mutazione H63D e una sulla ricerca relativa allo screening.
- Vari incontri sono stati previsti per l'anno 2025, da Biolron a Montreal 25-29 maggio a Eular a Barcellona 11-14 giugno sino a European Iron Club a Innsbruck 4-5 dicembre.

Di nostro particolare interesse sarà EFAPH a Innsbruck il 6 dicembre.

Ci saranno poi nel 2026 l'European Iron Club a Dublino il 17-19 giugno e EFAPH a Dublino il 20 giugno.

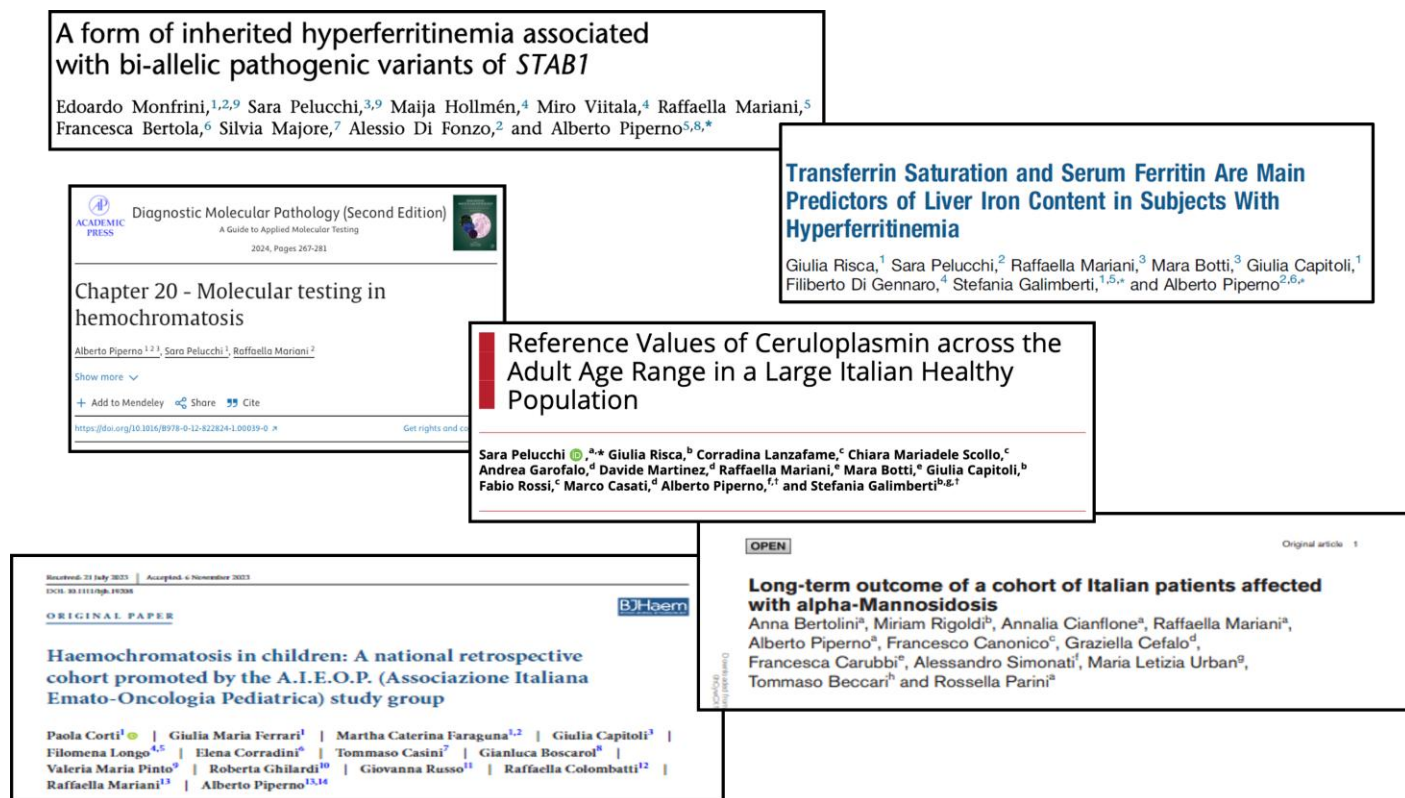
Presenza +Fe in ambulatorio

Donatella Donati informa che si è arrivati proprio in questi giorni a un anno esatto di presenza dell'Associazione in ambulatorio. Sono stati iscritti 66 pazienti che hanno autorizzato l'inserimento nel sito per ricevere il Notiziario. La presenza settimanale, nata con l'obiettivo di far conoscere l'Associazione e i benefici che se ne possono trarre con l'informazione e la possibilità di contatto, non sempre risulta efficace. I pazienti, informati dai medici e dalla segretaria oltre che dal banchetto allestito, non sempre raccolgono l'indicazione di prendere contatto. A volte per disinteresse, spesso probabilmente per il timore di richiesta donazioni.

Sarà da valutare, con l'andamento di questi mesi, il proseguimento (o la trasformazione) di questa attività.

Aggiornamenti dal mondo scientifico

Il prof. Alberto Piperno ha dato un quadro riassuntivo di quanto effettuato relativamente a Studi, Ricerca e Pubblicazioni nell'anno 2024 (relativamente a Disordini Metabolismo del ferro, Anemie Ereditarie e Malattie Metaboliche Ereditarie).



Situazione Centro Malattie Rare di Monza

Il prof. Piperno, delegato dalla dott.ssa Mariani, ha esposto la struttura attuale dell'SSD Malattie Rare – ERN EuroBloodNet-MetabERN, che si occupa di:

- Disordini del Metabolismo del Ferro
- Anemie ereditarie
- Malattie Metaboliche ereditarie

L'Associazione contribuisce economicamente a mantenere importanti figure per il funzionamento del Centro.

Il Centro si avvale di professionisti di varie specializzazioni: Centro Trasfusionale, Oculistica, Pneumologia, Genetica, Ortopedia, Neurologia, Cardiologia, Fisiatria, Radiologia.

Si registra, dal 2023 al 2024, un incremento delle prestazioni ambulatoriali (+18%) e dei ricoveri (+117%). Le prestazioni riguardano visite, ecografie, salassi, trasfusioni, infusioni e medicazioni.

Anche il 2025, sebbene ci siano dati solo fino ad aprile, conferma il trend di crescita.

Varie ed eventuali

Il prossimo anno l'Associazione compirà 30 anni. Si vorrebbe organizzare un "evento" celebrativo dell'attività svolta e delle persone che ne hanno preso parte dalla fondazione ai nostri giorni.

AGGIORNAMENTI INTERNAZIONALI

Da quando si è svolta l'assemblea generale ci sono state delle novità sui fronti internazionali, che sintetizziamo qui.

Iniziative congiunte EFAPH-HI

Il Consiglio di EFAPH ha deciso di non procedere alla fusione in un'unica associazione con HI; i rispettivi siti web resteranno quindi separati. È stato istituito un comitato congiunto per la comunicazione, che tuttavia è al momento sospeso.



Dichiarazioni da parte del Comitato Scientifico Congiunto EFAPH-HI

A giugno, Il Comitato Scientifico Congiunto ha pubblicato una presa di posizione sullo screening per l'emocromatosi.

Per ora è disponibile solo in inglese, scaricabile da qui: <https://efaph.eu/position-papers/>

Di seguito un breve riassunto delle raccomandazioni fatte sulla base dei risultati di questo studio:

- I programmi di screening dovrebbero essere presi in considerazione nelle popolazioni ad alta prevalenza, ma non in quelle a bassa prevalenza.
- Idealmente, tali programmi dovrebbero essere rivolti a individui di età compresa tra i 18 e i 40 anni, al fine di prevenire lo sviluppo della malattia.
- L'approccio più appropriato per lo screening di prima linea (cioè biochimico vs genetico) dovrebbe essere determinato da ciascun sistema sanitario in base ai fattori locali rilevanti.
- Qualsiasi programma di screening che venga implementato deve essere supportato da materiali educativi facilmente accessibili, che forniscano informazioni appropriate, accurate e centrate sul paziente.

Congresso per pazienti a Birmingham il 15 novembre 2025

Chi di voi conosce l'inglese può essere interessato alla conferenza organizzata da Haemochromatosis International, che si terrà a Birmingham, nel Regno Unito.

Per tutti i dettagli: www.gh-conference.co.uk

Congresso EULAR, Barcellona il 14 giugno 2025

L'artropatia da emocromatosi è una complicanza associata all'emocromatosi che colpisce più frequentemente le articolazioni delle mani, ma anche ginocchia, caviglie e anche.

Nonostante il suo impatto, è rimasta a lungo priva di una classificazione formale. La European Alliance of Associations for Rheumatology (EULAR) task force ha ora sviluppato i primi criteri di classificazione per l'artropatia da emocromatosi, presentati dal Prof. Patrick Kiely durante il Congresso EULAR tenutosi a Barcellona il 14 giugno 2025.

Un punteggio di 5 su 11 consente di distinguere efficacemente l'artropatia da emocromatosi da condizioni simili come l'artrosi e la condrocalcosi (CPPD), con un'elevata specificità. Questi criteri potranno essere di supporto alle future ricerche e migliorare il riconoscimento di questa patologia.

I criteri sono riassunti nella tabella seguente:

Criteri di Classificazione EULAR dell'Artropatia da Emocromatosi: POS0558		
	Variabile	Punteggio
<p>Progetto multinazionale.</p> <p>Creato da nuove coorti:</p> <p>1. Pazienti omozigoti per la variante p.Cys282Tyr nel gene HFE, con accumulo di ferro e dolore articolare; N = 154</p> <p>2. Patologie articolari simili: osteoartrosi (OA) e condrocalcinosi (CPPD), senza accumulo di ferro; N = 120.</p> <p>Queste coorti permettono l'inclusione di popolazioni di pazienti omogenee negli studi di ricerca e nei trial clinici.</p>	Esordio dei sintomi articolari prima dei 50 anni	2
	Dolore alle nocche (articolazioni MCP) dell'indice e del medio	1
	Assenza di gonfiore dei tessuti molli e rigonfiamento o deformità ossee in qualsiasi articolazione interfalangea distale (DIP)	2
	Chirurgia dell'anca o della caviglia	Solo caviglia: 2 Solo anca: 1 Entrambi: 2
	Dolorabilità all'esame clinico delle articolazioni metacarpo-falangee (MCP) 2, 3, 4 o 5 dito	1
	RX: qualsiasi articolazione MCP: riduzione dello spazio articolare di grado 3 o chirurgia o cisti subcondrali	1
	RX: Articolazione della caviglia: riduzione dello spazio articolare di grado 3 o cisti subcondrali*	1
	RX: Osteofiti uncinati delle articolazioni MCP 2 o 3 dito o della caviglia*	Solo MCP 2/3: 1 Solo caviglia: 2 MCP 2/3 e caviglia: 2
<p>Criteri di classificazione soddisfatti (Specificità 93,3%, Sensibilità 71,4%)</p>		<p>Punteggio totale ≥ 5</p>

In memoriam

Jean Rialland, paziente francese affetto da emocromatosi e membro fondatore di EFAPH (2005), è scomparso il 7 settembre all'età di 93 anni. Jean fu nominato primo Presidente di EFAPH, incarico che mantenne fino al 2009. Esprimiamo le nostre più sincere condoglianze alla famiglia e a tutti coloro che lo hanno conosciuto e apprezzato.

RICONOSCIMENTO DEL SALASSO COME TERAPIA SALVAVITA

Nel precedente numero di Notizie Siderali vi avevamo presentato la nostra proposta per avere diritto alla giornata di riposo dal lavoro quando si è sottoposti a salasso terapeutico.

Qui trovate tutti i dettagli: www.emocromatosi.it/salasso_terapia_salvavita

Alcuni di voi hanno intrapreso il percorso e sono riusciti nell'intento. Riportiamo la testimonianza di una paziente di Modena, che può servire da spunto:



“ *Salve, volevo dare riscontro alla vostra iniziativa per il riconoscimento della giornata di riposo in caso di salasso. L'iter è stato un po' lungo ma ho ottenuto il riconoscimento.*

Ho inviato il materiale relativo alla terapia salvavita da voi fornito alla professoressa che mi segue presso il Centro Malattie Eredometaboliche del Policlinico di Modena. Lei mi ha subito risposto che vi conosce e vi stima ed ha aderito volentieri.

Ha compilato, timbrato e firmato il modulo da voi fornito per certificare il riconoscimento della salassoterapia come terapia salvavita.

Ho inviato tutto al mio Ufficio Personale. Dopo breve istruttoria loro mi hanno rilasciato un'autorizzazione.

Quando mi reco a fare il salasso mi faccio fare il foglio di presenza che inoltro di volta in volta all'ufficio personale. Mi riconoscono la giornata di malattia, che non intacca il periodo di comporto. ”

Vi chiediamo di farci sapere come è andato il vostro percorso, anche se non ha avuto esito positivo.

Anzi, in questo caso è ancora più importante darci un riscontro, in modo da capire quali possano essere le criticità più frequenti e trovare delle alternative.

Qui trovate il modulo da compilare, in forma anonima: <https://forms.gle/SG4fAioQWp89DBM57>

PRESENZA +Fe IN AMBULATORIO

Dopo circa un anno ci vediamo costretti a interrompere la nostra presenza in ambulatorio il martedì mattina, almeno per il momento, causa scarso interesse verificato.

L'Associazione rimane sempre e comunque a disposizione dei pazienti. Possiamo essere contattati ai numeri telefonici noti o attraverso il sito.

GRAZIE A TUTTI I NOSTRI SOSTENITORI!

Vogliamo esprimere un caloroso ringraziamento a tutte le persone che con le loro donazioni sostengono l'Associazione e le consentono di svolgere le proprie attività.

Vorremmo ringraziare personalmente ciascuno, ma spesso non è possibile perché non abbiamo i riferimenti.

Lo facciamo qui, riportando i nomi di chi ha donato nel 2024:

<i>Francesca C.</i>	<i>Renato F.</i>	<i>Antonio T.</i>	<i>Giorgio S.</i>
<i>Gianni N.</i>	<i>Barbara P.</i>	<i>Pier Carlo D.</i>	<i>Fiorello A.</i>
<i>Robert S.</i>	<i>Paola T.</i>	<i>Paolo V.</i>	<i>Julie M.</i>
<i>Giovanni P.</i>	<i>Giuseppe A.</i>	<i>Ettore M.</i>	<i>Enio M.</i>
<i>Domenico L.</i>	<i>Anna Maria O.</i>	<i>Stefania M.</i>	<i>Marco M.</i>
<i>Giov Maria M.</i>	<i>Donatella D.</i>	<i>Paolo C.</i>	<i>Giacontini R.</i>
<i>Mirco M.</i>	<i>Maddalena A.</i>	<i>Marina B.</i>	<i>Carlo B.</i>
<i>Giuliano B.</i>	<i>Marco B.</i>	<i>Luisa G.</i>	<i>Luca I.</i>
<i>Raul M.</i>	<i>Denis M.</i>	<i>Giorgio S.</i>	<i>Roberto S.</i>
<i>Rocco Pio V.</i>			

Grazie a tutti, e scusateci se abbiamo dimenticato qualcuno.



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: E. Mariani, G. Braghetto, D. Masi, J. McHenry, D. Donati, S. Pelucchi

Segreteria e Grafica: Enio Mariani

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