



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

NON SEMBRA VERO MA...

1996–2026



numero 86

aprile 2026

anno XXX

...È PROPRIO COSÌ!

Il 29 aprile 1996 veniva costituita la nostra Associazione.

Un inizio scaturito dalla intuizione, determinazione e speranza del prof. Alberto Piperno insieme a un gruppo di pazienti affetti da Emocromatosi e semplici ma convinti sostenitori.

L'intuizione e la determinazione di poter creare un sodalizio di forze, volontà, competenze e generosità che, nel tempo, non rimanesse soltanto un prezioso supporto per i pazienti e i loro familiari ma potesse diventare un capitale generatore di fruttuose sinergie con la ricerca, con l'Ospedale San Gerardo, con le associazioni internazionali e la società civile.

Da allora, passo dopo passo, si è costruito qualcosa che va ben oltre un'organizzazione: una comunità, un punto di riferimento, un luogo in cui nessuno si sente solo.

Così è stato ed è.

Ci sono storie che non possono essere solo raccontate: si vivono, si condividono, si costruiscono giorno dopo giorno. Trent'anni non sono solo un numero che identifica un arco temporale.

Sono volti, mani, voci, cuori. Sono riunioni, sogni, fatiche, risate ma anche tanti problemi affrontati e risolti. Sono momenti in cui tutto sembrava possibile e altri in cui andare avanti richiedeva coraggio. Sono le tracce lasciate da chi ha creduto in un'idea e ha scelto di trasformarla in realtà.

Nei prossimi giorni riceverete notizie sugli eventi che abbiamo programmato per celebrare degnamente questo importante anniversario, ricordando con riconoscenza le persone che hanno dato tempo, energie e cuore alla Associazione: chi c'era all'inizio, chi si è aggiunto lungo il cammino e chi ha, purtroppo, raggiunto la fine della strada lasciando però un segno indelebile.

Ogni iniziativa, ogni progetto, ogni traguardo raggiunto porta con sé qualcosa di più grande: il senso di appartenenza, la fiducia reciproca, la volontà di costruire insieme qualcosa che travalica la singolarità nell'esclusivo interesse della comunità composta, in primis, dai nostri pazienti e poi dai medici, dal personale sanitario e dai ricercatori. È questo spirito che ha permesso di attraversare i cambiamenti, superare le difficoltà e continuare a crescere.

Celebrare questi trent'anni significa fermarsi un momento, guardarsi indietro con gratitudine e riconoscere, con fierezza, quanto è stato fatto. Ma significa anche guardare avanti, con la stessa passione di sempre, consapevoli che la storia non finisce qui.

Perché questa non è solo la storia di un passato e di un presente da leggere.

È una storia da continuare a scrivere.

A tutte le persone che hanno fatto parte di questo viaggio e a quelle che lo continueranno sono dedicate la mia più profonda stima e riconoscenza.

Il vostro Presidente

Enio Mariani

LETTERA AD ANTONIO

Antonio Tamborrino, storico consigliere dell'Associazione, ci ha lasciato il giorno di Pasqua. Lo ricordiamo così.

Ciao Antonio,

ho pensato che per ricordarti sia meglio parlarti direttamente.

Bello scherzetto ci hai fatto.

Te ne sei andato senza preavviso. Non si fa.

Ora non sentiremo più il tuo vocione che commenta nel corso delle riunioni e non vedremo più le occhiate che ti rivolge Maddalena per placarti.

Non ci potremo mai dimenticare il tuo apporto ai fantastici banchetti anche se in realtà io, ai tempi, ero solo un'acquirente. Me ne avete tanto raccontato che oramai mi sembra di esserci sempre stata: lì ad aspettarti col carico, a chiamarti per reintegrare i rifornimenti, ad aiutarti a caricare il residuo a fine giornata. Invece non c'ero. Immagino solo dalle vostre narrazioni le trattative con le aziende dolciarie e soprattutto il fatidico reso che hai dovuto far accettare nell'annata di scarsa vendita. Cercare di farti perdonare la restituzione, ingente, per ottenere un rimborso per l'associazione.

Quando parli di bancali, di trasporto, di contrattazione sei insuperabile nella conoscenza ed esperienza e nell'immensa schiera di contatti amichevoli che riesci sempre a costruire.

Credo che non esista ristorante, trattoria brianzola e lombarda che ti sia sconosciuta.

Mi immagino che, ovunque tu sia ora, ti sei dato un gran da fare e finalmente hai ritrovato il signor Malegori. Ora siete entrambi davanti a una tavolata imbandita, tu gli stai riempiendo il piatto di pesce di tutti i tipi e lo sproni a mangiare che ce ne è ancora. Malegori, a cui non piace il pesce, mangia di gusto come faceva sempre.

Non possiamo più abbracciarti ma stai tranquillo rimarremo vicini a Maddalena, a lei l'hai fatta grossa ma penso che ti perdonerà perché sarai sempre il suo sostegno.

Con immenso affetto

Lella e da parte di tutto il Consiglio e di chi ti ha conosciuto



CI SCRIVE UN PAZIENTE

Mi chiamo Massimo.

Ho 63 anni, vivo in Brianza e sono socio della Associazione.

Sono affetto da Emocromatosi ereditaria diagnosticatami nel 2013.

Sento il desiderio di esporre questa mia testimonianza personale non solo per condividere con voi la mia esperienza diretta, raccontando in prima persona fatti, emozioni e trasformazioni vissute, ma anche e soprattutto per contribuire a diffondere l'informazione circa i rischi che si corrono quando la nostra "benedetta" Emocromatosi non viene diagnosticata per tempo e curata in modo appropriato in strutture specializzate.



E vengo al punto:

Nel mese di Maggio 2025 mi sottopongo alla ecografia periodica dedicata che il Centro Malattie Rare ha, da anni, organizzato appositamente per noi ferrosi.

L'ecografista, dr.ssa Jennifer Vanoli, le cui prestazioni professionali erano coperte dalla nostra Associazione, nota una "sfumatura" non risultante dall'esame precedente. Coinvolge nella osservazione la dr.ssa Raffaella Mariani (che, per chi non lo sapesse è anche ecografista) ed entrambe, senza allarmarmi (vedrà... sicuramente non sarà nulla...) decidono che è forse il caso di eseguire una Risonanza Magnetica con contrasto al fine di dissipare ogni sorta di dubbio.

La RMN evidenzia l'esistenza di un epatocarcinoma (HCC) al fegato.

Dico, sinceramente, che non mi è crollato il mondo addosso perché sapevo che nella mia condizione quella era una conseguenza possibile, però non si è mai preparati a sentenze di questo tipo.

In ogni caso ho affrontato il problema con una consapevole forza d'animo.

Subito la dr.ssa Mariani si è attivata organizzandomi una visita chirurgica dopo soli tre giorni presso l'Ospedale Niguarda di Milano che, nel vasto campo degli interventi e trapianti di fegato è all'avanguardia in Italia e non solo.

Nel corso della visita il chirurgo, dr. Fabio Ferla, dopo aver analizzato la documentazione clinica e soprattutto visionando a computer le immagini della RMN mi ha spiegato che, per fortuna, il tumore è stato rilevato precocemente, è di dimensioni ridotte e localizzato in una zona periferica del fegato.

Si può, quindi eseguire una resezione della parte interessata in laparoscopia (e non con la tecnica chirurgica tradizionale) con esito ottimale.

Il 2 settembre viene eseguito l'intervento con i risultati previsti.

Dopo due giorni il dr. Ferla mi è venuto a trovare in reparto, mi ha spiegato tutto affermando di essere molto soddisfatto di come sono andate le cose.

Il giorno 8 settembre sono stato dimesso e devo dire che il recupero è stato rapido, dopo circa 10 giorni sono ritornato alla mia vita quasi normale.

Dopo circa un mese è arrivato l'esame istologico. Tutto bene e sto bene.

Nessuna terapia, dovrò solo seguire un percorso di follow-up stilato dall'Ospedale Niguarda in sintonia con il nostro Centro Malattie Rare.

Devo, a questo punto, ringraziare sentitamente ed esprimere la mia gratitudine alla dr.ssa Vanoli per aver individuato, nel corso dell'ecografia quella "sfumatura" che ha portato alla diagnosi tempestiva evitando, in questo modo, che si arrivasse ad una situazione ben più grave.

Sì, perché io sono convinto che un ecografista "qualsiasi" e non specializzato come lei nell'ecografia del fegato non l'avrebbe vista oppure l'avrebbe sottovalutata.

Un grazie particolare anche alla dr.ssa Mariani per tutto il supporto, non solo di carattere medico, ma anche organizzativo dedicatomi.

Mia considerazione personale:

Credo che questa mia **testimonianza riportata sia la prova provata del fatto che NON E' VERO CHE "UNO VALE UNO"!!!**

La competenza, la specializzazione, la capacità di porsi anche dei dubbi fanno la differenza tra l'uno e l'altro.

Ringrazio ancora tutti e porgo i più cordiali saluti.

Massimo

IL NOSTRO SITO SI È RINNOVATO!

Con l'occasione del 30° anniversario dell'Associazione, abbiamo voluto rinnovare il nostro sito www.emocromatosi.it, che da 26 anni fornisce informazioni per pazienti e medici.

Speriamo sia di vostro gradimento!

The collage displays several screenshots of the updated website. On the left, a large banner features the text: "Associazione per lo Studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico", "Cos'è l'Emocromatosi", and "Terapia, sintomi, trasmissione, tutto sapere" with a "Scopri di più" button. The central part shows a list of articles with dates and titles, such as "03.11.2025 Uno studio sull'utilizzo della magnetica per la quantificazione della saturazione del ferro", "25.10.2023 Un'importante scoperta scientifica: il contributo dell'Associazione", "12.08.2023 Notizie dal laboratorio", "26.07.2023 Notizie dalle associazioni internazionali", and "10.07.2023". On the right, a section titled "Lombardia" lists two medical centers: "Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori SSD Malattie Rare" with contact information for dr.ssa Raffaella Mariani, and "Università degli Studi, Ospedale Maggiore Policlinico IRCCS Centro Epatologia e Malattie Metaboliche" with contact information for dr.ssa Silvia Fargion, dr.ssa Anna Ludovica Fracanzani, and dr. Luca Valentini.

AGGIORNAMENTI INTERNAZIONALI

Nuove Nomine

Durante l'assemblea dell'EFAPH, tenutasi il 6 dicembre 2025 a Innsbruck, sono stati nominati il nuovo Presidente e il Consiglio Direttivo. Andrés Vadillo (Spagna) è stato eletto Presidente, affiancato dalla dr.ssa Mayka Sánchez (Spagna), dalla dr.ssa Barbara Butzeck (Germania) e da Miriam Forde (Irlanda) in qualità di Vice Presidenti.

Il prof. Domenico Girelli (Italia) è stato eletto Presidente del Comitato Scientifico Congiunto. La precedente Presidente del Comitato, la dr.ssa Graça Porto (Portogallo), che è andata in pensione, è stata eletta Membro Onorario dell'EFAPH.



2. Principles of diagnosis and what the various blood tests actually represent (30 minutes)

HAEMOCHROMATOSIS 2025
Patients and Experts Together

Dr Jeremy Shearman
Consultant Gastroenterologist
Principles of diagnosis and what the various blood tests actually represent

[Dr Jeremy Shearman](#)

Consultant Gastroenterologist and Hepatologist at South Warwickshire University NHS Foundation Trust and has had a career-long interest in haemochromatosis. He has recently been awarded a Clinical Research Network scholarship to pursue research into iron overload.

3. Genetic Haemochromatosis: what it means for your health (26 minutes)

HAEMOCHROMATOSIS 2025
Patients and Experts Together

Dr Janice Atkins
Exeter University
Genetic Haemochromatosis:

Congresso per pazienti a Birmingham

Haemochromatosis 2025, una conferenza dedicata ai pazienti organizzata da Haemochromatosis International con la partecipazione di cinque relatori esperti, si è tenuta a Birmingham il 15 novembre 2025. L'evento è stato realizzato grazie al sostegno degli sponsor.

L'EFAPH ha contribuito al finanziamento per garantire la registrazione della conferenza. I video della conferenza sono disponibili sul sito www.efaph.eu alla voce *About / Our Story & News* (vedi esempio qui a fianco).


Prossima assemblea EFAPH

La prossima assemblea EFAPH si terrà il 20 giugno 2026 a Dublino, Irlanda, in coda alla conferenza dell'European Iron Club.

IL RUOLO DIAGNOSTICO DELLA VARIANTE H63D DEL GENE HFE

Un articolo di Shearman et al., dedicato alla rivalutazione del ruolo diagnostico della variante HFE p.His63Asp (H63D), è stato pubblicato su una rivista dell'American Society of Hematology.

Il lavoro è stato scritto con il contributo del Comitato Scientifico Congiunto della Federazione Europea delle Associazioni di Pazienti con Emocromatosi (EFAPH) e di Haemochromatosis International (HI).



The screenshot shows the top of a webpage from ASH Publications. The header includes the ASH Publications logo, a shopping cart icon, a user profile icon, and a search icon. Below the header is the logo for 'blood RCI red cells & iron' and a 'MENU' dropdown. The main content area features the text 'PERSPECTIVE | DECEMBER 18, 2025' followed by the article title 'HFE and hemochromatosis: time to reconsider the diagnostic role of the p.His63Asp variant'. Below the title are the authors' names: 'Jeremy Shearman, John K. Olynyk, Sonia Distante, Graça Porto, Mayka Sanchez'. There is a 'Check for updates' button and a citation at the bottom: 'Blood Red Cells & Iron (2028) 2 (1): 100034.'

L'articolo completo è disponibile in lingua inglese al seguente link:

<https://efaph.eu/role-of-h63d-in-diagnosis/>

Di seguito forniamo un breve riassunto in italiano.

Sintesi

L'emocromatosi causata dallo stato di omozigosi per la variante HFE p.Cys282Tyr è il più comune disordine genetico da sovraccarico di ferro nelle popolazioni di origine nord-europea. Dalla scoperta del gene HFE nel 1996, i test genetici per l'emocromatosi HFE-correlata hanno incluso sia la variante p.Cys282Tyr (C282Y) che la più comune p.His63Asp (H63D). Tuttavia, **prove sempre più evidenti indicano che la variante p.His63Asp non ha una chiara rilevanza patogenetica nella maggior parte dei contesti clinici**, e che l'uso routinario può creare confusione nella diagnosi e condurre ad una gestione inappropriata dei pazienti.

Questo articolo scientifico invita ad una revisione delle applicazioni attuali del test genetico nell'emocromatosi, raccomandando di limitare l'analisi alla sola variante p.Cys282Tyr per l'emocromatosi HFE-correlata, al fine di migliorare l'accuratezza diagnostica, ridurre le problematiche per il paziente e promuovere una interpretazione clinica più coerente.

Il ruolo della variante H63D del gene HFE

Il ruolo della variante p.His63Asp è stato fonte di controversia nell'ambito dell'emocromatosi HFE-correlata. Questo ha portato alla definizione della cosiddetta "**sindrome H63D**", **una nozione che manca di un'evidenza clinica scientificamente validata**, in cui si attribuisce alla variante p.His63Asp del gene HFE un ruolo patogenetico del tutto sopravvalutato nella genesi di malattie complesse e che ha causato e causa confusione sia in ambito clinico che nella ricerca.

Gli studi dimostrano che la variante p.His63Asp in omozigosi o in eterozigosi composta con al variante p.Cys282Tyr non causa l'emocromatosi in modo indipendente. Questi genotipi hanno una rilevanza clinica limitata e spesso si associano ad altre condizioni patologiche come un elevato introito alcolico, la presenza di alterazioni metaboliche e di accumulo di grasso (steatosi) nel fegato che possono influenzare il metabolismo del ferro.

Dichiarazioni

- Lo studio scientifico originale che ha riportato una forte associazione tra emocromatosi e genotipo HFE contenente la variante p.Cys282Tyr in omozigosi ha descritto anche altri genotipi contenenti la più comune variante genetica p.His63Asp (Feder et al., 1996).
- Le precise conseguenze molecolari e funzionali della variante p.His63Asp rimangono sconosciute. Le evidenze attuali suggeriscono che l'effetto dei genotipi contenenti p.His63Asp sul metabolismo sistemico del ferro sia minimo, se presente.
- La variante p.His63Asp, quando presente in eterozigosi composta con p.Cys282Tyr, può essere considerata associata a un rischio di lieve sovraccarico di ferro, generalmente in presenza di altri fattori di rischio (tra cui consumo di alcol, sindrome metabolica e malattia epatica steatosica). Non è considerata, di per sé, un genotipo causativo di malattia.
- In assenza di un'omozigosi p.Cys282Tyr di HFE, i pazienti con significativo sovraccarico di ferro tissutale “non spiegato” — dimostrato mediante una misurazione diretta della concentrazione di ferro epatico (valutazione prospettica) o tramite salasso quantitativo (valutazione retrospettiva) —, dovrebbero essere sottoposti a test genetici per altre varianti patogenetiche del gene HFE e di geni non-HFE indipendentemente dallo stato relativo alla variante p.His63Asp.
- L'analisi della variante p.His63Asp nella valutazione del rischio di emocromatosi in individui asintomatici (inclusi screening familiari e screening di popolazione) non offre alcun beneficio clinico e non è raccomandata.

Conclusioni

Ci sono prove insufficienti per giustificare l'utilizzo routinario della variante p.His63Asp nella diagnosi di primo livello dell'emocromatosi. Questa variante ha una utilità clinica limitata e non causa l'emocromatosi in modo indipendente. **La sua inclusione nei test genetici può portare a diagnosi errate, trattamenti non necessari e disagio per i pazienti.** Il test per p.His63Asp può essere considerato nell'ambito di analisi genetiche di secondo livello che comprendano la ricerca di varianti rare di HFE e degli altri geni non-HFE in casi selezionati che presentino un significativo sovraccarico di ferro non spiegato, preferibilmente in centri specializzati.

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 2025:

<i>Francesca C.</i>	<i>Eduardo B.</i>	<i>Paolo F.</i>	<i>Giov Maria M.</i>
<i>Denis M.</i>	<i>Pier Carlo D.</i>	<i>Domenico L.</i>	<i>Marco M.</i>
<i>Marco D.</i>	<i>Giacomo B.</i>	<i>Guido M.</i>	<i>Mirco M.</i>
<i>Pina P.</i>	<i>Antonio T.</i>	<i>Laura S.</i>	<i>Nicolò P.</i>
<i>Renato F.</i>	<i>Robert S.</i>	<i>Giovanni S.</i>	<i>Emilio G.</i>
<i>Giorgio S.</i>	<i>Michele S.</i>	<i>Enio M.</i>	<i>Ettore M.</i>
<i>Roberto S.</i>	<i>Alberto M.</i>	<i>Giacontini R.</i>	<i>Donatella D.</i>
<i>Fiorello A.</i>	<i>Giuseppe A.</i>	<i>Antonio C.</i>	

Un ringraziamento speciale all'Associazione NA FÈM 'NA PÈL di Roncello per averci dato uno spazio nella loro festa e per la loro donazione!

