



## GRUPPO DI SOSTEGNO DBA ITALIA ONLUS

### PROFILO DELL'ASSOCIAZIONE

L'Associazione italiana "GRUPPO DI SOSTEGNO ANEMIA DIAMOND BLACKFAN ITALIA ONLUS" (DBA) nasce come Onlus a Verona nel settembre del 2006 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da una malattia genetica rara, provocata da alterazione e mancanza di proteine ribosomiali.

Ad oggi è l'unica associazione italiana che si occupa di Anemia Diamond Blackfan.

La sfida da affrontare riguarda soprattutto il fatto che si tratta di una malattia pressoché sconosciuta: le famiglie di questi bimbi e i loro medici attualmente hanno pochi strumenti a disposizione per ottenere un quadro completo ed esaustivo su tutte le possibili cause genetiche e sulle terapie più idonee a curarli. La diagnosi purtroppo non è un punto di arrivo, ma è un punto di partenza e c'è moltissima strada da percorrere.

### LA PATOLOGIA

L'Anemia di Diamond- Blackfan (DBA, MIM 105650) è una rara insufficienza midollare caratterizzata da grave anemia presente sin dai primi mesi di vita, spesso associata a malformazioni congenite. Le **malformazioni** congenite interessano circa il 40% dei pazienti, coinvolgendo diversi distretti corporei; il difetto staturale è frequente. I bambini presentano un **aumentato rischio di insorgenza di neoplasie**.

In Italia l'incidenza della DBA è di circa 6,5 casi l'anno per milione di nati.

Nella maggior parte dei casi la malattia è sporadica, solo nel 10-20% dei casi si trasmette come carattere autosomico dominante.

Il cardine del trattamento della DBA è l'utilizzo di **corticosteroidi** che permettono un miglioramento dell'anemia in più della metà dei casi.

I bambini che non rispondono al trattamento steroideo richiedono un regime trasfusionale cronico che porta ad un graduale accumulo di ferro sistemico con necessità di instaurare una terapia **ferrochelante**.

Nei casi in cui vi sia un donatore idoneo i pazienti vengono indirizzati al trapianto di cellule staminali emopoietiche.

Non vi sono attualmente altre opzioni terapeutiche consolidate.

In circa il 20% dei pazienti è inoltre segnalata la remissione spontanea.

Dal punto di vista patogenetico circa 60 % dei casi di DBA sono dovuti al difetto di una proteina ribosomiale (rp) strutturale. Nel 25% circa dei casi è stata riscontrata una mutazione a carico del gene codificante per **RPS19**. Altri geni frequentemente coinvolti sono RPS26, RPS24, RPS17, RPS10, RPS7, RPL35A, RPL5, RPL11.

La disfunzione dei ribosomi, e conseguentemente della sintesi proteica, sembra pertanto il cardine dello sviluppo della malattia.



**La rarità, l'eterogeneità genetica e la variabilità delle caratteristiche cliniche della DBA rendono particolarmente arduo lo studio di tale patologia, causando difficoltà di diagnosi e limitando lo sviluppo di nuove terapie.**

## **LA NOSTRA MISSION**

Ci proponiamo di colmare il vuoto di competenze e di attività di ricerca relativamente all'Anemia di Diamond – Blackfan.

Per fare questo intendiamo richiamare l'attenzione dell'opinione pubblica su questa patologia, mobilitare risorse a favore dell'assistenza e della ricerca, creare una rete di famiglie sempre più ampia in modo da mappare la diffusione della malattia e raccogliere informazioni utili per indirizzare la ricerca.

## **PRINCIPALI ATTIVITA' REALIZZATE AD OGGI**

- L'associazione fornisce informazione e formazione per tutti i pazienti e genitori con bambini affetti da DBA, sulle terapie e sulla tematica delle malattie rare tramite il sito internet e i social network;
- Dal 2009 il **Gruppo di Sostegno DBA Italia Onlus** ha creato un **Istituto di Ricerca** che si occupa di ricerca di base e clinica per trovare una cura per la DBA in collaborazione con le università Italiane;
- Creazione di un punto di ascolto e di ritrovo per i pazienti con malattie rare che in questo modo si sentono meno soli;
- Organizzato i DBA DAYS con la partecipazione di medici e famiglie in Italia;
- Costituito nel 2009 il Registro Italiano della DBA con sistema AMR che collega tutte le pediatrie e centri ematologici italiani;
- Organizzato nel 2010 e nel 2012 due Workshop Europei per la creazione di un Registro Europeo per la DBA a Verona e a Gallarate (VA);
- Erogato più di 400.000 euro fino ad oggi per la ricerca scientifica (ricerca genetica, clinica e diagnostica) per progetti in Italia;
- Costituito un Comitato Scientifico di esperti italiani nella DBA e nel trapianto di midollo osseo.

Ulteriori e più dettagliate informazioni sui singoli progetti, iniziative e persone operanti nell'Associazione possono essere reperite sul sito [www.diamondblackfanitalia.org](http://www.diamondblackfanitalia.org)

Segui Gruppo di Sostegno DBA Italia Onlus su [Facebook](#)

## **CONTATTI**

Maria Elisabetta Villa

Presidente e responsabile operativa

[mariavilla@diamondblackfanitalia.org](mailto:mariavilla@diamondblackfanitalia.org)

Via Pindemonte 15 – 37126 Verona Tel. 3474400253 Tel/Fax 045/918593



## ALCUNE STORIE RACCONTATE DAI GENITORI, PER CONOSCERCI MEGLIO...

La mamma di un bambino di otto anni racconta l'esperienza vissuta al momento del parto e il graduale adattamento alla malattia e alla terapia:

*“Mio figlio ha pianto immediatamente, ma quando me l'hanno fatto vedere, solo per pochi istanti, ho percepito immediatamente che c'era qualcosa che non andava. Da lì a qualche ora è stato trasferito presso la patologia neonatale. Mi sono state comunicate una serie di complicanze sopraggiunte dopo la nascita, oltre al fatto che il bimbo potesse essere portatore di trisomia 21. Mio figlio è nato con un'emoglobina di 7,5; perciò la prima trasfusione l'ha ricevuta tre ore dalla nascita.”*

La mamma di un bambino di tre anni affetto da DBA ricorda così l'incontro con la pediatra di famiglia – dalla quale aveva condotto il piccolo per la comparsa di febbre quando aveva poco più di un mese di vita - e il primo impatto con l'ospedale: *“La pediatra, che ormai conosco e stimo da anni, mi rassicura, o almeno ci prova... non ho mai visto quelle espressioni nel suo viso in tre anni. Vado in ospedale con la speranza che tutto risulti nella norma, spero mi dicano di mettere una Tachipirina e andare a casa; in effetti da un primo esame obiettivo i medici mi sembrano tranquilli, finché improvvisamente due medici e due infermieri non si catapultano sopra il mio bambino, io ero seduta accanto a lui e leggevo una rivista mentre dormiva, e sono scattata in piedi smarrita, non capivo quella incursione.”*

Le storie dei nostri figli sono tutte uguali, anche se arrivano da ogni angolo d'Italia, se i nostri figli sono maschi o femmine, se hanno occhi azzurri o neri, se sono ricchi o poveri. Sono storie che cambiano il destino all'improvviso, in modo drammatico, passando da una vita normale alla quotidiana paura e alla completa incertezza per il futuro. La loro vita è tanto difficile, ma vanno all'asilo o a scuola. Naturalmente, vanno spesso in ospedale, ma in certe città e in certi Paesi non sanno curare questi bambini. Succede che un medico dica *“E' una malattia incurabile, che cosa volete farci? Rassegnatevi...”* Ma noi non possiamo rassegnarci alla loro stanchezza dopo ogni ricovero e all'idea che per loro non ci sia un futuro migliore di questo.

Sono bambini, ragazzi e anche uomini e donne che, pur con la DBA, riescono con caparbia a raggiungere degli obiettivi se pur piccoli rendono la loro vita accettabile e soddisfacente.

Il papà di una bambina di sette anni: *“Sapevamo degli effetti collaterali del cortisone, ma dopo qualche mese fummo decisamente colpiti nel vedere la bambina gonfiarsi come un pallone. Mi ricordo i commenti delle terze persone che, nel vedere una neonata paffutella, ci dicevano “scoppia di salute”: nel nostro caso era vero il contrario. Il più delle volte sorridevamo in senso affermativo senza controbattere, ci evitava ogni volta di dover spiegare tutto [...] Andare una volta al mese in ospedale a passare una giornata intera per fare la trasfusione non è così pesante; ciò che invece incide profondamente sulla qualità della vita è dover bucare ogni sera la bambina per infilarle un ago sottocutaneo, che rimane dieci ore durante il sonno. Non è semplice per un genitore, che già ha una ferita profonda nel petto, spiegare o cercare di far capire a una bambina di due anni e mezzo di sottoporsi a iniezioni tutte le sere con un ago!”*