



RELAZIONE SOCIALE 2018

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 10 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;
- Creazione di un punto di ascolto e di ritrovo per i pazienti con malattie rare che in questo modo si sentono meno soli;

E' stato così affittato un locale a tasso agevolato di proprietà del **Comune di Verona**, che è servito per realizzare il punto di ascolto per chi è affetto da patologie rare. Un progetto pilota in collaborazione con le ACLI, che si chiama **Help4Rare**. Abbiamo pagato un'**assicurazione** per i locali contro incendio e furto di **€ 185,89**. Abbiamo anche speso € 130,71 di spese di merceria per fare dei piccoli lavoretti di bricolage con i nostri pazienti.

Per la realizzazione di questo spazio di aiuto per famiglie e giovani pazienti spendiamo annualmente spese di energia elettrica e gas di 280,59 ed euro 27,80 di acqua. annua è di 43,75 euro. Le spese di cancelleria sono state di 840,64 euro.

TIPOLOGIA DI SPESE	TOTALE BONIFICI
Iscrizione alla Federazione delle Malattie Rare Uniamo	€ 122,00
Spese per i DBA Days 2018 – Bellatrix SpA	€ 17.679,70
Bonifico per Borsa di Studio – Università del Piemonte Orientale	€ 10.000,00
Bonifico a Fondazione Europea per la DBA Onlus per quota ricercatrice	€ 10.000,00
Materiale per il Convegno con stampa del Bilancio Sociale 2017 – La Copyeria	€ 624,00
TOTALI PAGAMENTI	€ 38.425,70



- **€ 20.000** all'Università del Piemonte Orientale sede di Novara per un Assegno di Ricerca presso il Dipartimento di Scienze della Salute per il progetto di ricerca dal titolo "UN TEST PER LA DBA", dato alla Dott.ssa Anna Aspesi, al fine di creare un test diagnostico per i pazienti con la DBA. Gli altri € 10.000 sono stati bonificati alla Fondazione per lo stipendio dell'infermiera Rebecca Cillario che si occupa del Registro Italiano DBA presso l'OIRM Sant'Anna di Torino.
- **€ 17.679,70** sono serviti per la gestione dei DBA Days 2018. Abbiamo pagato il pernottamento e il vitto ai professori e alle famiglie con pazienti DBA che hanno partecipato al convegno. Molte di queste famiglie non potrebbero partecipare, ma, grazie al 5x1000, possiamo garantire la partecipazione di tutte le famiglie anche di quelle meno abbienti.
- **€ 122,00** Iscrizione alla Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO F.I.M.R. quota 2019, per essere sempre informati sulle normative e nuove procedure sanitarie in campo alle malattie rare.

In allegato il programma dei DBA DAYS 2018, presso il Park Hotel Paradiso a Peschiera del Garda (VR).



Alcuni momenti dei DBA Days 2018. In allegato il programma completo.

Cordiali Saluti.

Maria Elisabetta Villa

Presidente e responsabile operativa

dba@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 a 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 accettabili e soddisfacente.