

## COSA SI È FATTO PER L'ANEMIA DI FANCONI

- Scoperta di 22 geni implicati nell'AF. Questi geni sono responsabili della malattia nel 95% dei pazienti.
- Miglioramento dei protocolli per il trapianto di midollo.
- Disponibilità di un test diagnostico efficace ed efficiente.
- Assistenza e sostegno psicologico ai pazienti e alle loro famiglie.
- Approfondimento dello stretto legame tra la ricerca sull'Anemia di Fanconi e la lotta contro il cancro. Uno dei geni che determinano l'AF è anche responsabile del cancro al seno. Alcuni geni responsabili dell'AF hanno un ruolo determinante nella riparazione del DNA. Per questo motivo la ricerca contro l'Anemia di Fanconi ha un impatto diretto sulla vita di milioni di persone a rischio di alcune forme di tumore, come il cancro al seno, alle ovaie e al pancreas.

Nel 2016, l'AIRFA ha scelto di finanziare i seguenti progetti di ricerca:

- Studio dell'attività delle metalloproteasi in cellule di pazienti con Anemia di Fanconi, condotto dal Dr. Enrico Cappelli, Ospedale Gaslini di Genova;
- Caratterizzazione molecolare dei tumori solidi in pazienti affetti da Anemia di Fanconi, condotto dalla Dr.ssa Angela Mastronuzzi, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma;
- Prevenzione delle lesioni cancerogene del cavo orale condotto dalla Dr.ssa Eunike Veilleur, Università di Dusseldorf e dal Dr. Ralph Dietrich, Associazione famiglie Fanconi Tedesca (Fahilfe).

## COME SOSTENERCI

Sostieni i progetti dell'AIRFA:

- diventando **socio** dell'associazione;
- diventando **sostenitore**;
- con una **donazione in memoria**, in occasione della perdita di una persona cara;
- donando una parte del proprio tempo, come **volontario** dell'AIRFA.

Per maggiori informazioni è possibile contattare la Segreteria Nazionale o consultare il nostro sito web [WWW.AIRFA.IT](http://WWW.AIRFA.IT)

Le donazioni possono essere effettuate tramite:

- C/C POSTALE **17987801**, INTESTATO A AIRFA
- BONIFICO BANCARIO SU BANCA PROSSIMA  
**IBAN IT65C0335901600100000014563**
- PAYPAL SU [WWW.AIRFA.IT/DONAZIONI](http://WWW.AIRFA.IT/DONAZIONI)




### 5 x MILLE

Solo con la Ricerca si può sconfiggere l'Anemia di Fanconi. Ma la Ricerca ha bisogno di fondi. Dona il tuo 5X1000 all'AIRFA. Inserisci il nostro numero di codice fiscale nello spazio "Sostegno al volontariato e alle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale": **94073140637**

### DOVE SIAMO

Sede Nazionale: Piazza G. Bovio, 14 - 80133 NAPOLI  
Tel./Fax 081 55 23 773  
Mobile: 335 691 00 60  
[www.airfa.it](http://www.airfa.it) - [infofanconi@airfa.it](mailto:infofanconi@airfa.it)

Seguici su :

-  [www.facebook.com/Airfa.Onlus](http://www.facebook.com/Airfa.Onlus)
-  [www.youtube.com/user/AIRFAchannel](http://www.youtube.com/user/AIRFAchannel)
-  [www.twitter.com/airfa\\_onlus](http://www.twitter.com/airfa_onlus)

Grazie al sostegno di wstaff.it



ASSOCIAZIONE ITALIANA RICERCA  
SULL'ANEMIA DI FANCONI



La cura migliore  
Per l'Anemia di Fanconi  
E' la Ricerca!

## COS'E' L'ANEMIA DI FANCONI

L'Anemia di Fanconi è una malattia genetica che colpisce il midollo osseo impedendogli di produrre i globuli bianchi, i globuli rossi o le piastrine. Si manifesta in genere in età scolare, in bambini che hanno ereditato da entrambi i genitori un gene responsabile di questo tipo di anemia, e ha un andamento progressivo. La maggior parte dei pazienti presenta ritardo di accrescimento, malformazioni scheletriche, anomalie cardiache, ed ha un rischio aumentato di sviluppare leucemie e tumori.

Il premio Nobel Lee Hartwell ha evidenziato come la ricerca per l'Anemia di Fanconi fornisca una chiave determinante per comprendere il processo biologico di base del cancro. Sempre più scienziati hanno evidenziato lo stretto legame tra l'Anemia di Fanconi e varie forme di tumore, sottolineando che conoscere l'AF può essere la chiave per scongiurare il cancro.

## CHI SIAMO

L'AIRFA, Associazione Italiana per la Ricerca sull'Anemia di Fanconi onlus, dal 1989 è impegnata nel promuovere la conoscenza della malattia, favorire i contatti tra ricercatori e clinici e finanziare progetti di ricerca per migliorare la terapia.

## CONSIGLIO DIRETTIVO

Presidente:	<b>Albina Parente</b>
Vicepresidente:	<b>Francesca Rossi</b>
Tesoriere:	<b>Domenica Brosio</b>
Segretario:	<b>Carmela Illibato</b>
Consiglieri:	<b>Valentina Amendolara,</b> <b>Leonardo Cesarini, Nunzia Donzelli,</b> <b>Marialucia Ebreo, Antonio Orsillo</b> <b>Domenico Bertolucci (Lazio - Umbria)</b> <b>Vania Conte (Toscana - Marche - Liguria)</b>

## COSA FACCIAMO

- Finanziamo **progetti di ricerca** in Italia e all'estero mediante l'erogazione di contratti di collaborazione per i ricercatori.
- Finanziamo l'**acquisto di materiali reagenti ed attrezzature** per la ricerca scientifica.
- Offriamo **sostegno ai malati di Anemia di Fanconi** e alle loro famiglie.
- Abbiamo promosso a livello nazionale la nascita del **Registro Italiano Anemia di Fanconi, RIAF**, nel 1990, presso il Servizio di Genetica dell'Ospedale Elena d'Aosta di Napoli, contribuendo così alla conoscenza della malattia.
- Manteniamo un costante **rapporto con le altre Associazioni Fanconi** del mondo.
- Organizziamo **riunioni scientifiche e divulgative**.

## LA RICERCA

La proteina prodotta dal gene FANCM insieme ad un corredo di altre proteine (prodotte dai geni FANCA FANCC FANCD ecc.) è deputata alla riparazione del DNA. Una produzione alterata di tale proteina è presente nell'anemia di Fanconi. Uno studio congiunto di eccellenze italiane ha individuato tale difetto in pazienti affetti da tumore del seno che erano negative ad alterazioni dei geni BRCA1 e BCR2, classici difetti genetici che possono accompagnarsi a tale tipo di tumore. Questa ricerca evidenzia che esistono alterazioni genetiche che possono accompagnarsi allo sviluppo del tumore al seno e che questa nuova alterazione potrebbe essere inclusa nello screening genetico per individuare i pazienti che presentano maggiori rischi a sviluppare un tumore.

## I NOSTRI OBIETTIVI

- Sostenere progetti di ricerca che mirano a:
  - identificare nuovi geni responsabili della malattia;
  - studiare i **meccanismi biochimici** dell'AF per individuare possibili **bersagli farmacologici**;
  - migliorare le procedure di **trapianto di midollo**, che permette un elevato incremento della sopravvivenza dei pazienti;
  - sperimentare la **terapia genica**, che permetterebbe di curare la malattia alla radice.
- Trovare cure efficaci per i pazienti affetti da AF.
- Promuovere la conoscenza della malattia e garantire un **sostegno alle famiglie** dei pazienti.

## REFERENTI CLINICO SCIENTIFICI

Dr. **Paolo Degan**, Genova  
Dr. **Carlo Dufour**, Genova  
Dr. **Piero Farruggia**, Palermo  
Prof. **Franco Locatelli**, Roma  
Prof. **Bruno Nobili**, Napoli  
Dr.ssa **Marta Pillon**, Padova  
Dr. **Mimmo Ripaldi**, Napoli  
Prof.ssa **Anna Savoia**, Trieste  
Prof.ssa **Adriana Zatterale**, Napoli



La cura migliore  
Per l'Anemia  
di Fanconi  
E' la Ricerca!