



I° EUROPEAN MEETING ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN

European DBA Registry

Verona, 16 May/Maggio 2010

For Patients/Per i Pazienti Sala Aida - Centro Carraro Verona - Lung'Adige Attiraglio

Comunicato Stampa

Il “Gruppo di Sostegno Anemia Diamond - Blackfan Italia Onlus” con sede a Verona, persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale, e nasce con l’obiettivo di aiutare coloro che sono affetti dalla DBA e dare **sostegno alle famiglie italiane**. Le principali attività dell’associazione sono di dare diventare **punto di ascolto e di incontro** per malati con DBA, e ai loro familiari attraverso uno scambio di esperienze e condivisione delle terapie utilizzate, fornendo un’informazione continua. Si occupa di organizzare inoltre **convegni ed eventi** di sensibilizzazione sui principali problemi che riguardano la tutela del paziente DBA e su temi importanti per il miglioramento della conoscenza e promozione della **ricerca scientifica** sulla DBA.

L’ **Anemia di Blackfan-Diamond** (DBA, MIM 105650) è una **rara insufficienza midollare** caratterizzata da grave anemia presente sin dai primi mesi di vita, che si manifesta con malformazioni congenite e aumentato rischio di insorgenza di **neoplasie**. Le **malformazioni** congenite interessano circa il 40% dei pazienti, coinvolgendo diversi distretti corporei; con comparsa frequente di **difetti staturali e malformazioni** congenite. In **Italia** l’incidenza della DBA è di circa **6,5 casi** l’anno per milione di nati. Il 75% dei pazienti risponde positivamente alla **terapia steroidea** (terapia cortisonica), mentre nel caso in cui tale terapia non è applicabile l’alternativa è rappresentata dalla **terapia trasfusionale cronica** associata a **ferro-chelazione** (necessaria per smaltire il ferro accumulato nei tessuti), sebbene per i pazienti che debbono seguire tale via terapeutica l’aspettativa di vita sia drasticamente ridotta.

Unione di pazienti italiani DBA il giorno **16 maggio 2010** per condividere insieme ai ricercatori le **novità terapeutiche** e l’arrivo del nuovo Registro Europeo. Un momento di **scambio** di opinioni tra soci, di domande comuni e di bisogni comuni tra pazienti DBA. Oltre a conoscere i pareri di medici e pediatri sulla DBA, sarà un momento conviviale e di condivisione di linee guida omogenee per continuare la strada insieme.

Per i piccoli pazienti sarà allestito un punto di gioco e di svago che, come ogni anno, verrà effettuato dall’Associazione **Essere Clown Verona Onlus**, che da tre anni è a fianco dei bisogni del Gruppo di Sostegno DBA Italia Onlus in questa particolare giornata e attenta a far sorridere i più piccini, lasciando liberi i genitori alla partecipazione completa e attiva.

Ogni socio condivide e partecipa attivamente all’operato dell’associazione, unendo le proprie forze e la propria voce per far crescere il Gruppo di Sostegno DBA Italia Onlus e il suo Istituto di Ricerca.

La **rarietà, 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. Negli ultimi anni è pertanto apparsa indispensabile l’istituzione di **Registri clinici** per incrementare la **conoscenza della distribuzione**, della **presentazione clinica**, della **risposta** al trattamento e della **storia naturale** della malattia. Dal 1990 la **Divisione di Ematologia Pediatrica** del Dip. di Scienze Pediatriche e dell’Adolescenza dell’**Università di Torino** si occupa di raccogliere le caratteristiche cliniche e i campioni biologici di pazienti DBA. Nel **2007** attraverso la collaborazione con il Consorzio Interuniversitario **CINECA** (www.cineca.it), specializzato nel **supercalcolo**, è stato organizzato un **database informatico** per la gestione dei dati e nel **2008** è stato costruito il registro informatizzato con garanzie di sicurezza della conservazione dei dati e protezione della segretezza. Nel **2009** il registro è diventato operativo, i singoli centri possono controllare ed aggiornare tutti i dati inseriti nel data-base limitatamente ai loro pazienti italiani.

Oltre al Registro Italiano si sono costituiti dei **Registri** DBA negli altri Paesi Europei, in **Francia**, in **Germania**, nel **Regno Unito**, in **Repubblica Ceca** e in **Svezia**. Il centro ha proposto la costituzione di un **Registro Europeo della DBA**. Sono stati presi accordi con i principali registri europei per la condivisione dei dati. Hanno aderito all'iniziativa tutti i centri DBA con un Registro. Poiché il registro italiano è, al momento l'unico **web-based**, avrà il compito di predisporre il supporto informatico "di base" che sarà poi condiviso da tutti.

Sempre più risulta importante **l'Unione** tra ricercatori e medici da una parte e di pazienti dall'altra, al fine di condividere **linee guida comuni** e trovare **strategie terapeutiche comuni**. L'Unione Europea non solo politica ed economica, ma anche nell'unire le forze e le conoscenze a favore di tutti i pazienti con DBA. Il giorno **18 giugno 2010** tutti i **ricercatori** e i **presidenti** delle associazioni di pazienti **DBA** presenti in **Europa** avranno modo di contribuire ognuno a migliorare i servizi e i diversi trattamenti a livello europeo. Un'unica voce a favore di ca. **1000 pazienti** in tutta Europa.

Con il contributo di

