



## **“HELP4RARE FOR KIDS” (H4R) L’ANEMIA DIAMOND BLACKFAN**

La **DBA Italia ODV**, con sede a Verona, oltre a sostenere la ricerca scientifica, si occupa di dare sostegno psicologico, di informazione e di formazione ai pazienti e le loro famiglie con malattie rare.

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.

Per l’Unione Europea una malattia è definita **rara** quando il numero dei pazienti non è superiore a 5 ogni 10.000 abitanti, ma la definizione varia da paese a paese. Le malattie rare sono oltre 7000 di cui l’80% è di origine genetica e il 75% colpisce in età pediatrica.

Gli aspetti critici più rilevanti della Malattie Rare sono:

- **la diagnosi**, che causa la scarsa conoscenza e la rarità rende il percorso diagnostico molto lungo;
- **l’andamento cronico e invalidante**, comporta il coinvolgimento di medici con diverse specializzazioni;
- **la scarsità di percorsi assistenziali**,
- **la mancanza di terapie specifiche**, ancor oggi non tutte le malattie rare hanno una terapia;
- **L’impatto emotivo e la solitudine di fronte alla malattia**, i pazienti e le loro famiglie vivono un’esperienza di solitudine molto dolorosa sia per la malattia sia per la rarità che la rende poco conosciuta e riconoscibile.

L’**Anemia di Diamond- Blackfan** 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 tumori**.

In Italia l’incidenza della DBA è di circa 10 casi l’anno per milione di nati.

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 con cortisone effettuano trasfusioni di sangue mensilmente che portano ad un graduale accumulo di ferro 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.**

**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 situazione a Verona**

Nel nostro Paese si stima vi siano tra i 670.000 e un milione e mezzo di persone colpite da una malattia rara, ma mancano ancora dei dati completi a causa della non applicazione del Registro Regionale delle Patologie Rare.

Le malattie rare sono infatti un’impegnativa sfida di ogni Città, perché i pazienti, in particolare per quelli in età pediatrica si parla di 1 persona su 200 affetti da una condizione clinica rara ad alta complessità assistenziale, sono davvero moltissimi.



## **“HELP4RARE FOR KIDS” (H4R)** **UN AIUTO PER I BAMBINI CON LE MALATTIE RARE**

### **PROGETTO**

La **DBA ITALIA ODV** si fa promotore di un progetto pilota che verrà poi esteso in altre città, per aggiornare e monitorare il Registro Italiano sull'Anemia Diamond Blackfan che ha come scopo quello di dare ai pazienti un insieme integrato di servizi continuativi, atti a migliorare la qualità della vita del malato raro e dei suoi familiari, al fine di accedere più velocemente alle terapie e a trovare un eventuale donatore compatibile, nel caso di trapianto di midollo osseo.

La **DBA ITALIA ODV** vorrebbe effettuare questi servizi:

- Equità di trattamento di trattamento terapeutico nei confronti dei malati rari,
- Facilità di accesso a percorsi socio-assistenziali strutturati ed integrati:
- Facilità diagnostica e riduzione dei tempi di attesa nella diagnosi del paziente raro;
- Facilità di accedere ad un punteggio equo di invalidità civile per avere degli aiuti economici e di supporto dai vari enti dello Stato.

Vogliamo assumere una laureata in medicina pediatrica, idonea ad operare nel campo delle malattie rare e di contattare pazienti di Verona e aree limitrofe per capire lo stato della malattia e attuare delle nuove strategie diagnostiche. Il suo compito sarà coadiuvato da 5 volontari che sono soci dell'associazione di pazienti e che realizzeranno un nuovo data base con i contatti e lo stato della malattia dei pazienti DBA. La **Borsa di studio annuale** sarà di 18.000 euro e opererà all'interno del **Reparto di OncoEmatologia Pediatrica di Verona, le cui mansioni saranno:**

- Aggiornare i dati del paziente con Anemia Diamond Blackfan e di altre malattie rare del sangue;
- Inserire i nuovi casi nel registro contattando i medici pediatrici di Verona e provincia;
- Fornire un'analisi genetica gratuita a tutti i pazienti a cui manca una diagnosi certa di Anemia Diamond Blackfan e di altre malattie rare.

### **COMUNICAZIONE DEL PROGETTO**

La **DBA ITALIA ODV** ha sempre bisogno che la sua mission e la malattia stessa vengano rese note alla popolazione. La rarità della DBA fa' sì che la cittadinanza non sia a conoscenza della patologia e di ciò che comporta come per le malattie più comuni o ad alta densità di popolazione.

Per far comprendere cos'è l'Anemia Diamond Blackfan e cosa comporta ai partecipanti durante la **Marcia del Giocattolo**, abbiamo pensato di realizzare **un volantino**, dove all'interno verranno inserite tutti i numeri di telefoni e i recapiti, al fine di aiutare il paziente raro a trovare un vero supporto e per chi vuole ci sono simpatiche **candele profumate di fiori primaverili** con logo DBA e del progetto.

Durante la **Marcia del Giocattolo** regaleremo simpatiche **Palline di Natale da dare ad ogni partecipante e per i bambini ci sono i palloncini con il logo europeo delle malattie rare in modo da far riconoscere che la malattia è rara**. I pazienti rari sono tra di noi ma a volte irricognoscibili, dato che molte non mostrano segni particolari nel volto o nei movimenti.

Sito web: [www.diamondblackfanitalia.org](http://www.diamondblackfanitalia.org)

Facebook: <https://www.facebook.com/dbaitaliaodv/>