



ASIMAS - onlus

Associazione Italiana Mastocitosi

Via Trento, 11 Nichelino - 10042 Torino
cf: 91025340471 IBAN: IT10 U033 5901 6001 0000 0148 866
Atto cost. 08/02/08 al n.455 serie III - Iscritta prot. 2017/12537 banca dati Onlus Piemonte
tel. 333.3967441 www.asimas.it e-mail info@asimas.it

Relazione descrittiva relativa al rendiconto del 5 x 1000 dell'IRPEF relative all'anno 2018

L'Asimas Associazione Italiana Mastocitosi – onlus è l'associazione nata dall'unione dei malati di mastocitosi con lo scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica e di stimolare la ricerca scientifica e le case farmaceutiche per riuscire a trovare una cura efficace per questa patologia rara e quindi difficile da diagnosticare.

LA MISSION

L'ASIMAS è una associazione di volontariato costituita ai sensi della legge quadro sul volontariato 11 agosto 1991, n° 266 e della L.R.T. 26 aprile 1993, n° 28 e successive modifiche che opera in maniera specifica nelle seguenti aree di intervento:

- assistenza sociale;
- assistenza sanitaria;
- culturale;

Le attività che si propone di svolgere sono le seguenti:

- a) sostegno ai soci affetti da mastocitosi pigmentosa o sistemica;
- b) organizzazione di convegni e raduni per favorire la condivisione e la diffusione delle scoperte scientifiche e dello stato della ricerca
- c) sensibilizzazione dei mass media sulla malattia per favorire la ricerca italiana, europea ed internazionale su questa malattia.
- d) sostegno alla ricerca scientifica, promuovendo e finanziando la ricerca e la sperimentazione scientifica, medica, biologica e terapeutica sui mastociti e la mastocitosi
- e) organizzazione di eventi culturali per raccogliere fondi da destinare alla ricerca.

Il presidente, il Consiglio Direttivo e, ove necessario, i soci della associazione prestano la loro opera a titolo completamente gratuito.

UTILIZZO DEL 5 X 1000

Il contributo del 5 per mille relativo all'anno 2018, accreditato su cc di questa associazione in data 30/07/2020 per un importo di **€ 28.300,90** è stato utilizzato per sostenere le attività della associazione: in particolare, con le somme ricevute abbiamo sostenuto i costi appresso elencati.

DETTAGLIO PROGETTI FINANZIATI (in ordine cronologico)

1 Studio per analisi del rischio di sviluppare eventi cardiovascolari

Università degli studi di Salerno

Direttore Prof. Massimo Triggiani

La mastocitosi è una malattia rara caratterizzata dalla proliferazione clonale di mastociti in differenti organi e tessuti. Si è contribuito alla ricerca delle manifestazioni cliniche che possono essere molto eterogenee e generalmente sono causate dal rilascio di vari mediatori chimici da parte dei mastociti. Il cuore rappresenta una fonte, ma anche un bersaglio dei mediatori chimici rilasciati durante il processo di attivazione mastocitaria. Infatti i mastociti sono presenti nel cuore umano, dove sono localizzati principalmente intorno alle arterie coronarie.



ASIMAS - onlus Associazione Italiana Mastocitosi

Via Trento, 11 Nichelino - 10042 Torino
cf: 91025340471 IBAN: IT10 U033 5901 6001 0000 0148 866
Atto cost. 08/02/08 al n.455 serie III - Iscritta prot. 2017/12537 banca dati Onlus Piemonte
tel. 333.3967441 www.asimas.it e-mail info@asimas.it

Questo studio rappresenta la logica estensione delle osservazioni precedenti ed è volto a verificare l'ipotesi di una maggiore incidenza di eventi cardiovascolari nel medio o lungo termine; in questa fase continueremo a valutare la funzione dell'endotelio e a correlarla con lo sviluppo di eventuali patologie cardiovascolari quali l'ipertensione, eventi ischemici e lo sviluppo di aterosclerosi. Una particolare attenzione sarà rivolta ai pazienti in terapia con farmaci citoriduttivi, considerati gli effetti cardiovascolari e sul profilo lipidico di questi farmaci.

Lo scopo di questo studio sarà quello di esaminare la presenza di fattori di rischio cardiovascolare e la loro associazione con specifici parametri di malattia nei pazienti con mastocitosi; in particolare:

- valutazione del profilo di sicurezza cardiovascolare della profilassi antistaminica a lungo termine;
- valutazione degli effetti dei mediatori di origine mastocitaria su colture di cellule endoteliali responsabili delle alterazioni circolatorie nelle diverse varianti di mastocitosi.

I risultati di questo studio potranno aiutarci a capire se i pazienti con mastocitosi hanno un più elevato rischio di sviluppare eventi cardiovascolari e se tale rischio è correlato alla variante di malattia, all'entità di proliferazione mastocitaria ("burden" dei mastociti) e/o al trattamento farmacologico.

Bonifico il 31-12-2020 di € 10.000,00

2 Identificazione di lesioni oncogeniche tramite sequenziamento massivo e di terza generazione nella leucemia a mastociti negativa per mutazioni di KIT

Contributo al progetto di ricerca – Università degli studi di Firenze

Responsabile scientifico Prof. Alessandro Maria Vannucchi

La leucemia dei mastociti (MCL) è la variante più rara di mastocitosi sistemica (SM), caratterizzata da una prognosi estremamente sfavorevole¹. Viene diagnosticata qualora vengano rispettati i criteri per la diagnosi di SM e contemporaneamente sia presente un'infiltrazione massiva del midollo osseo (uguale o superiore a 20% delle cellule totali) o del sangue periferico (uguale o superiore al 10%) da parte di mastociti altamente atipici². Sul piano clinico, i pazienti con MCL possono lamentare sintomi da attivazione mastocitaria (flushing, ipotensione, tachicardia) e da danno d'organo (epato-splenomegalia, insufficienza midollare, malassorbimento con perdita di peso). I pazienti con MCL hanno generalmente una prognosi infausta, con sopravvivenza mediana inferiore a 6 mesi, a causa di insufficienze multi-organo dovute a infiltrazione diretta da parte delle cellule neoplastiche e/o severe manifestazioni da rilascio di mediatori, includenti lo shock anafilattico^{1,3}. Dal punto di vista genetico, le più ampie casistiche riportate finora di pazienti con MCL hanno mostrato con elevata frequenza un cariotipo normale, senza peraltro aberrazioni cromosomiche ricorrenti nei casi di cariotipo anormale. A differenza dei pazienti con le varianti indolente (ISM) o aggressiva (ASM), nelle quali i mastociti patologici sono portatori della mutazione D816V del gene KIT nel 95% dei casi, nella MCL fino al 30-40% dei pazienti risultano negativi per questa mutazione^{1,4}. In una quota di questi pazienti, vengono identificate talvolta mutazioni del gene KIT, diverse dalla D816V, soprattutto in alcune regioni "hot-spot" (per esempio codoni 502-503, 522). Altre lesioni oncogeniche, quali mutazioni a carico di SRSF2, TET2, ASXL1, N/KRAS, CBL, IDH1/2, RUNX1 sono rilevate frequentemente nei pazienti con MCL, in particolare nelle forme di



ASIMAS - onlus

Associazione Italiana Mastocitosi

Via Trento, 11 Nichelino - 10042 Torino
cf: 91025340471 IBAN: IT10 U033 5901 6001 0000 0148 866
Atto cost. 08/02/08 al n.455 serie III - Iscritta prot. 2017/12537 banca dati Onlus Piemonte
tel. 333.3967441 www.asimas.it e-mail info@asimas.it

MCL associate ad altra neoplasia ematologica (spesso sindromi mielodisplastiche, neoplasie mieloproliferative o leucemia mieloide acuta).

Lo scopo del progetto è quello di studiare un gruppo di pazienti con diagnosi di MCL e negatività per le note mutazioni genetiche alle tecniche convenzionali, tramite moderne metodologie di sequenziamento nell'ottica di rilevare lesioni genetiche finora non identificate, con potenzialità diagnostiche e terapeutiche

Bonifico il 20-06-2021 di € 20.000,00

Riepilogo dei bonifici

			Entrate 5xmille	Uscite
	30/07/2020	Contributo 5 x 1000 anno 2018	€ € 28.300,90	
1	31/12/2020	Prof. Triggiani – Salerno		€ 10.000,00
2	20/06/2021	Prof. Vannucchi - Firenze		€ 20.000,00
		totali	€ € 28.300,90	€ 30.000,00

Torino, 30 giugno 2021

Il presidente
Marcis Patrizia

Il presente documento è pubblicato sul sito web della associazione in data 30-06-2021.