



# AMICI per la PELLE

Dicembre 2023

Uscita n. 65

Giornalino periodico sulle  
Neurofibromatosi realizzato  
da A.N.F. - Associazione per la  
Neurofibromatosi - O.d.V  
Sede Nazionale unica  
Poste Italiane S.p.A.  
Spedizione in abbonamento Postale  
D.L. 353/2003  
(conv. in Legge 27/02/2004, n. 46)  
art. 1, comma 2, DCB Parma  
Conto Corrente Postale 11220431

## AMICI PER LA PELLE

### DIRETTORE RESPONSABILE:

Dott.ssa Elisa Pellacani

### IN REDAZIONE:

C. Melegari, E. Platani, S. Vasé

Reg. Trib. di Parma - n. 29 del 6/12/96

### EDITORE:

A.N.F. - Associazione per la  
Neurofibromatosi - O.d.V  
Via Giuseppe Righi, 1/A  
43122 Parma  
Tel. e Fax 0521 771457

### INTERNET:

[www.neurofibromatosi.org](http://www.neurofibromatosi.org)  
[anf@neurofibromatosi.org](mailto:anf@neurofibromatosi.org)

### STAMPA:

Centroffset - Fabbrico (RE)

I dati personali dei destinatari di "Amici per la pelle" saranno trattati con criteri di riservatezza assoluta e non saranno in alcun caso ceduti a terzi, né diffusi. Chi lo desidera potrà ottenerne la cancellazione o l'aggiornamento scrivendo ad: Associazione Neuro Fibromatosi - onlus - Via Giuseppe Righi, 1/A - 43122 Parma, titolare del trattamento, ai sensi dell'art.7 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196. Codice in materia di protezione dei dati personali.

## NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1.

### AIFA APPROVA RIMBORSABILITÀ DI SELUMETINIB

Parere positivo dell'Agenzia Italiana del Farmaco per l'accesso alla rimborsabilità del farmaco selumetinib, indicato nel trattamento dei neurofibromi plessiformi che si formano nei pazienti pediatrici affetti da neurofibromatosi di tipo 1, una patologia che in Italia si stima coinvolga circa 20 mila persone.

#### 06 Marzo

L'AIFA ha approvato la rimborsabilità di Selumetinib per il trattamento dei neurofibromi plessiformi (PN) sintomatici e non operabili in pazienti pediatrici affetti da neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) di età pari o superiore a tre anni.

La NF1 è una condizione genetica debilitante che in tutto il mondo colpisce una persona su 3.000 e che in Italia si stima coinvolga circa 20.000 pazienti. In una percentuale tra il 30 e il 50% delle persone affette da NF1 si sviluppano tumori sulle guaine nervose (neurofibromi plessiformi) che possono causare problemi clinici come deturpazioni, disfunzioni motorie, dolore, disfunzioni delle vie aeree, disturbi visivi e disfunzioni vescicali o intestinali.

L'approvazione da parte di AIFA si basa sui risultati positivi dello studio SPRINT Stratum 1 di Fase II, sponsorizzato dal Programma di Valutazione della Terapia del Cancro (CTEP) del National Cancer Institute (NCI). Questo studio ha dimostrato come Selumetinib riduca le dimensioni dei tumori inoperabili nei bambini, contenendo il dolore e migliorando la qualità della vita.

"Da oggi anche in Italia tutti i pazienti pediatrici con neurofibroma plessiforme di tipo 1 sintomatico non

operabile possono avere accesso a Selumetinib e quindi potenzialmente beneficiare di questo trattamento, che può avere un impatto positivo sulla qualità della vita, in particolare con una duratura riduzione del dolore", osserva **Maria Cristina Diana**, UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova.

"Selumetinib mostra anche miglioramenti in termini di forza muscolare e di mobilità articolare e, più in generale, sui sintomi correlati al tumore", aggiunge **Antonella Cacchione**, Area Clinica di Oncoematologia, Terapia Cellulare, Terapie Geniche e Trapianto Emopoietico, IRCCS Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma. "La nostra esperienza nella pratica clinica conferma questi dati e riteniamo che anche la riduzione del tempo di ospedalizzazione derivante dall'utilizzo di questa terapia sia un parametro importante da considerare".

"Accogliamo con grande soddisfazione la notizia dell'approvazione di una nuova soluzione terapeutica - è il commento dell'ANANAS, Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi amicizia e solidarietà, A.N.F., Associazione Neuro Fibromatosi e Associazione LINFA Lottiamo insieme contro le neurofibromatosi. La neurofibromatosi ha un impatto drammatico sulla vita di chi ne è

affetto e i neurofibromi plessiformi, spesso a evoluzione rapida, possono incidere significativamente anche sui più semplici gesti quotidiani e porre seri ostacoli alla socialità. Ecco perché una terapia farmacologica innovativa, come quella oggi disponibile in Italia, dà nuove speranze ai pazienti, soprattutto ai più giovani, e alle loro famiglie”.

“La rimborsabilità di Selumetinib è un risultato importante per i bambini affetti da neurofibromatosi di tipo 1 con neurofibromi plessiformi non operabili e testimonia il costante impegno di Alexion nel fornire farmaci trasformativi per le malattie rare”, afferma **Anna Chiara Rossi**, VP & General Manager Italy, Alexion, AstraZeneca Rare Disease, “Siamo orgogliosi di veder confermato il valore di questo impegno, che si esprime tanto nell’ambito dell’innovazione scientifica quanto nella collaborazione con le istituzioni sanitarie, per rendere disponibili i frutti di questa innovazione ai pazienti che ne hanno bisogno”. Selumetinib è approvato negli Stati

Uniti, nell’Unione Europea, in Giappone, Cina e in altri paesi per il trattamento di pazienti pediatrici con NF1 e PN sintomatico e non operabile.

[https://www.quotidianosanita.it/scienza-e-farmaci/articolo.php?articolo\\_id=120688](https://www.quotidianosanita.it/scienza-e-farmaci/articolo.php?articolo_id=120688)

Neurofibromatosi tipo 1: disponibile in Italia una nuova opzione terapeutica per i pazienti pediatrici

La Neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è una sfida clinica significativa, colpisce infatti un individuo su 3.000 in tutto il mondo e circa 20.000 pazienti in Italia. L’introduzione di Selumetinib come primo trattamento disponibile per i neurofibromi plessiformi (PN) sintomatici non operabili nei pazienti pediatrici con NF1 offre una nuova speranza. Il trial ha dimostrato la sua efficacia nel ridurre le dimensioni dei tumori inoperabili nei bambini, migliorando la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

La redazione di Milano di Pianeta Salute è presente alla conferenza stampa sulla Neurofibromatosi tipo 1, organizzata da Alexion AstraZe-

neca Rare Disease, per fare buona informazione su questa condizione genetica rara e sull’importanza della nuova opzione terapeutica disponibile per i pazienti pediatrici.

Con:

**Dr.ssa Maria Cristina Diana**, Osp. Pediatrico “G. Gaslini”, Genova.

**Dr.ssa Antonella Cacchione**, Osp. Pediatrico Bambin Gesù, Roma.

**Maria Malatesta**, Presidente Ananas APS Neurofibromatosi, Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, amicizia e solidarietà.

**Corrado Melegari**, Presidente ANF Associazione per la Neurofibromatosi - ODV.

**Federica Chiara**, Presidente Ass. Linfa NEUROFIBROMATOSI, Lottiamo insieme contro la neurofibromatosi.

**Anna Chiara Rossi**, VP & General Manager Italy di Alexion – Astrazeneca Rare Disease

<https://pianetasalute.online/>

## CONFERENZA STAMPA ALEXION – 6 MARZO 2024

### Neurofibromatosi tipo 1: disponibile in Italia una nuova opzione terapeutica per i pazienti pediatrici

Buongiorno a tutti

ANF Associazione Neurofibromatosi, si è costituita a Parma nel 1991 con il chiaro compito di promuovere il benessere dei pazienti e dare loro e alle relative famiglie, il supporto necessario per vivere una vita dignitosa e relazionale.

Trattandosi di una malattia rara, multifforme e spesso invalidante, si è reso necessario diffondere la conoscen-

za di questa malattia sia in ambito scientifico che in ambito sociale. In tutti questi anni ANF si è prodigata per sensibilizzare l’opinione pubblica, il mondo della medicina e le istituzioni sulle Neurofibromatosi. A tale scopo ha promosso congressi, convegni e pubblicazioni specifiche.

La neurofibromatosi è una malattia genetica neurocutanea causata dal-

le mutazioni del gene NF1 che può presentare complicanze multisistemiche: neurologiche, oncologiche, internistiche, oculistiche, ortopediche ecc.

Malattia decisamente complessa e disomogenea, orfana di una cura definitiva ha richiesto la messa in campo di centri specializzati. L’associazione consapevole dei bisogni dei pazienti ha collaborato con il servizio sanitario e le istituzioni per strutturare e dotare ogni regione di uno o più centri di diagnosi e cura.

Questi centri specializzati, formati da team multidisciplinari, sono in grado di formulare una diagnosi certa, suffragata da indagine genetica. Il centro prende in carico il paziente per affrontare il percorso della malattia in tutta la sua esistenza, dall’età pediatrica a quella adulta, garantendogli un benessere completo a 360° e di avere una vita dignitosa.

Ai pazienti con neurofibromatosi



deve essere fornita la migliore assistenza possibile, debbono poter contare su una presa in carico globale e in modo omogeneo sull'intero territorio italiano.

Il paziente con neurofibromatosi deve esser certo che la cura nella propria regione sia identica a quella di qualsiasi altra regione.

Dobbiamo interrompere i "viaggi della speranza"

Servono quindi reti di collegamento tra i vari centri delle diverse regioni per creare una maggiore omogeneità e un maggior confronto con l'obiettivo di far crescere i centri sul territorio, mettere a sistema i dati dei singoli centri e valutare in questo modo la miglior cura per il paziente.

L'obiettivo delle reti è quello di facilitare la condivisione delle conoscenze e delle migliori pratiche tra i professionisti della salute, consentendo una diagnosi più rapida e precisa, un trattamento più efficace per i pazienti con malattia rara.

Conformemente ai principi europei, le reti giocano un ruolo essenziale nel garantire che l'expertise in questo campo sia accessibile in modo equo non solo su tutto il territorio ita-



liano ma anche europeo.

Le reti e la digitalizzazione della medicina fa sì che il malato non sia abbandonato ma possa continuare la presa in carico totale tramite le case di comunità di ultima costituzione e il medico di famiglia.

In questo contesto, particolare importanza riveste la creazione di un registro di patologia. Si tratta di un archivio informatizzato che contiene i dati dei pazienti, in modo che possano essere condivisi per favorire la ricerca e le cure.

Il registro raggruppa al suo interno i database relativi alla patologia ed è utile ai pazienti principalmente in tre modi:

1. Fornisce elementi importanti per organizzare i trial clinici e aiuta i medici ad aggiornare gli standard

ottimali per la presa in cura.

2. Il singolo paziente che si iscrive al registro, viene seguito da un clinico esperto della sua malattia e potrà godere di una attenzione più efficace, con controlli più specifici e regolari
3. Strumento per il progresso scientifico attraverso la connessione con i centri di ricerca.

E' sempre più importante che le Associazioni dei pazienti presenti sul territorio, vengano coinvolte nella definizione dell'assistenza necessaria e della sua valutazione di impatto.

Corrado Melegari  
Presidente ANF

## AL VIA I CAU A PARMA E PROVINCIA, NUOVI SERVIZI PER BISOGNI DI SALUTE URGENTI E NON GRAVI

I primi Centri di Assistenza e Urgenza, aperti h24 e 7 giorni su 7, saranno operativi dal 19 dicembre al Maggiore e dal 28 all'ospedale di Vaio

Prendono il via anche a Parma e provincia i **Centri di Assistenza e Urgenza (CAU)**, i nuovi servizi indicati dalla Regione Emilia-Romagna per potenziare l'offerta di strutture sanitarie sul territorio, e realizzati nell'ambito della più ampia riorganizzazione del sistema dell'emergenza-urgenza regionale.

"Offrire ai cittadini risposte qualificate e in tempi brevi ai bisogni di salute urgenti e non gravi è l'obiettivo di questi nuovi servizi di prossimità ai cittadini che stiamo aprendo sul territorio provinciale - affermano **Sandra Rossi**, direttrice sanitaria dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria e **Pietro Pellegrini**, sub commissario sanitario dell'Azienda Usl - I Centri

sono aperti h24 tutti i giorni dell'anno: il personale medico ed infermieristico che vi opera è stato appositamente formato per garantire una presa in carico veloce ed appropriata degli utenti, sgravando i Pronto soccorso, dove verranno indirizzati solo i casi più gravi".

Con l'apertura anche a Parma e provincia dei CAU, **si arricchisce** di nuovi servizi l'offerta già significativa di attività, risorse e strutture sanitarie disponibili sul territorio provinciale.

Tra queste risorse, i **medici di medicina generale sono il primo riferimento per i bisogni di salute**, anche urgenti ma non gravi, della popolazione. La rete dei medici è com-

posta da **268 professionisti**, quasi totalmente organizzati in medicine di gruppo che per la maggior parte sono ospitate nelle 26 Case della comunità operative nei quattro distretti dove a breve, d'intesa con i medici di medicina generale, verranno attivate diverse Aggregazioni Funzionali Territoriali (AFT). Ai medici di medicina generale, si aggiunge la rete dei **60 pediatri di famiglia** a beneficio della popolazione nella fascia 0-14 anni. Si ricorda che per le emergenze sanitarie, cioè quando è a rischio la vita e l'incolumità di una persona, è necessario **chiamare il 118 o rivolgersi al Pronto soccorso**.

Il primo ad aprire il 19 dicembre sarà il CAU di Parma all'ospedale Maggior-

re, seguito il 28 dicembre dal CAU di Fidenza all'ospedale di Vaio: per entrambi i Centri, in questa fase di avvio, l'accesso sarà lo stesso dei Pronto soccorso. A gennaio, entreranno in funzione il **CAU di Fornovo** (dal 15) e il **CAU di Langhirano** (dal 18), entrambi in locali dedicati, vicini alle Case della comunità già presenti nei due comuni. Nel corso del nuovo anno sono in programma altre aperture, in ognuno dei 4 distretti sanitari.

**L'accesso ai CAU è diretto**, quindi non occorrono la prenotazione e la richiesta del medico. La presa in carico avviene in ordine di arrivo, fatte salve valutazioni specifiche da parte del personale presente che possono richiedere una modifica dell'ordine di accesso.

[https://www.ausl.pr.it/comunicazione\\_stampa/archivio\\_3/centri\\_assistenza\\_urgenza\\_anche\\_parma\\_provinci.aspx?fbclid=IwAR3Zx0boeU\\_87bPFXUGXm-WTEI1A0KzhO-ArQal73zkN-R53kAqXELOYKuQA](https://www.ausl.pr.it/comunicazione_stampa/archivio_3/centri_assistenza_urgenza_anche_parma_provinci.aspx?fbclid=IwAR3Zx0boeU_87bPFXUGXm-WTEI1A0KzhO-ArQal73zkN-R53kAqXELOYKuQA)

## CENTRI DI ASSISTENZA E URGENZA (CAU)

Tra fine 2023 e inizio 2024 verranno aperti a Parma e provincia quattro Centri di Assistenza e Urgenza (CAU), un nuovo servizio di potenziamento della sanità territoriale previsto dalla Regione Emilia-Romagna, che fa parte della più ampia riorganizzazione delle cure primarie territoriali e del sistema di emergenza-urgenza sia regionale che provinciale.

Due CAU saranno adiacenti ai Pronto soccorso di Parma e Fidenza, e altri due saranno nelle vicinanze delle Case della comunità di Fornovo e Langhirano.

I CAU sono servizi territoriali per la presa in carico e l'assistenza dei cittadini con problemi urgenti a bassa complessità. I cittadini che si rivolgono ai CAU vengono visita-

ti e ricevono le prestazioni urgenti necessarie a risolvere, in tutto o in parte, il loro problema (ad esempio: prescrizioni urgenti, medicazioni e terapie non differibili). In questo modo sarà possibile sgravare l'attività nei Pronto soccorso, dove far confluire solo i casi più gravi, e ridurre i tempi di attesa.

L'accesso ai CAU è diretto, la presa in carico in ordine di arrivo, a meno di valutazioni specifiche da parte del personale presente che richiedono una modifica dell'ordine di accesso. I residenti in Emilia-Romagna, per la visita e le prestazioni erogate dal medico e dall'infermiere dei CAU, non pagano il ticket.

[https://www.ausl.pr.it/dove\\_curarsi/centri\\_assistenza\\_urgenza/default.aspx](https://www.ausl.pr.it/dove_curarsi/centri_assistenza_urgenza/default.aspx)

## NUOVI MEDICI

**Abbiamo identificato due nuovi medici che si occupano di NF presso IRCCS Policlinico san Matteo a Pavia. Condividiamo i dati da loro inviati (che troverete anche sul nostro sito):**

### THOMAS FOIADELLI

Referente pediatrico per NF1. Al Policlinico ci occupiamo di diagnosi e follow up, abbiamo fortunatamente un team multidisciplinare con cui ogni paziente è condiviso (dermatologo, neuroradiologo, radiologo ed ecografista, chirurgo pediatrico, ortopedico, oculista, fisiatra, psicologo clinico). Siamo già attivi anche per l'uso di Selumetinib, e Centro referente per lo studio di sicurezza e follow up a lungo termine dei pazienti pediatrici con Selumetinib (Alexion). Non abbiamo esperienza di NF2, anche per la rarità in età pediatrica.

#### Thomas Foiadelli, MD, PhD - Clinica Pediatrica

Ambulatorio di Neurologia ed Elettroencefalografia Pediatrica

Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo

Università degli Studi di Pavia

V.le Golgi, 19 - 27100 Pavia (PV)

Tel. 0382-502922/2921

E-mail: T.Foiadelli@smatteo.pv.it

[ambulatorioneuroped@smatteo.pv.it](mailto:ambulatorioneuroped@smatteo.pv.it)

### DOSS. FABIO SIRCHIA

A Pavia si occupa sia di diagnosi che di follow-up per i pazienti con NF1, NF2 e schwannomatosi. Il nostro ambulatorio di genetica si occupa principalmente di diagnosi e consulenza genetica (sia per i pazienti pediatrici che adulti) e del follow-up (per pazienti adulti) per le patologie sopracitate. Per prenotare una visita con noi occorre fornirsi di impegnativa per "prima visita genetica" e contattarci alla mail o al numero riportato nel modulo. Gli ambulatori sono aperti tutti i giorni da lunedì a giovedì.

#### Dott. Fabio Sirchia - Genetista Medico

Servizio di Genetica Medica, Fondazione Policlinico San Matteo

Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia

V.le Golgi, 19 - 27100 Pavia (PV)

E-mail: [geneticamedica@sanmatteo.pv.it](mailto:geneticamedica@sanmatteo.pv.it)

## L'UNIONE FA LA FORZA

Con questo articolo, vorrei ringraziare tutti coloro che durante l'anno 2023 hanno acquistato i libri editi dalla nostra associazione, da casa mia San Mauro Pascoli (FC) dove in qualità di consigliere e co-responsabile regionale ho diverse copie di ogni volume, ho avuto veramente piacere di fare da postino sia in tutto lo stivale, sia a mano nelle zone a me vicine.

Ho fatto un piccolo calcolo approssimativo, e dal mio armadio sono stati spediti e consegnati un totale di circa 90 volumi.

Vi ricordo che tutto il ricavato raccolto andrà interamente alla ricerca per lo studio e la cura della nostra patologia.

Inoltre, con questo articolo, vorrei far presente che qualora trascorriate le vostre vacanze estive 2024 sulla riviera romagnola, mi rendo disponibile (impegni e lavoro permettendo) a raggiungervi personalmente per conoscermi, scambiare quattro chiacchiere e consegnarvi i gadget della nostra associazione.

Grazie ancora di vero cuore

Vi lascio qui sotto i miei recapiti telefonici, vi chiedo la cortesia di contattarmi dal lunedì al venerdì dalle 17 in poi, sabato e domenica sono più o meno reperibile in tutta la giornata.

Un forte abbraccio



Stefano Savioli  
Cell 329/9303237  
emiliaromagna1@neurofibromatosi.it

## SIAMO ANCHE SU LINKEDIN



Segui l'associazione per tutte le news dal mondo #neurofibromatosi

[www.linkedin.com/company/neurofibromatosi](http://www.linkedin.com/company/neurofibromatosi)

## SIAMO ANCHE SU LINKEDIN

Salve a tutti.

Come state?

Io...quasi bene.

Ho pensato a lungo, se scrivere o no una lettera, e poi a discrezione della redazione,

farla pubblicare...ma poi mi sono detta: "certo, che lo devo fare.

Voglio aiutare più donne possibili."

La faccio breve: nel 2012, mi sono ammalata di cancro al seno...fatto intervento, terapie... tutto bene. Tutto bene fino a... gennaio di quest'anno, quando ho cominciato ad avere poca sensibilità alle gambe, debolezza, dolori vari.

Preso vari farmaci, fatto fisioterapia... niente da fare. Poi, lampo di genio del mio medico di famiglia: "facciamo una bella risonanza..."

Risultato: una " simpatica" metastasi alla colonna...di corsa in sala opera-

toria, intervento e dulcis in fundo... busto con spallacci, deambulatore, e come terapia antitumorali per bocca... forte, vero?

Ok, ok...mi è andata....ma un po' di vita tranquilla, no?

Ora, vengo alla mia richiesta: a quando un convegno, sulla NF e cancro al seno?

Credo, che sia importante spronare le donne a controllarsi di più, a non avere remore o vergogna a chiedere di fare un esame in più...e a protestare, se qualche medico si rifiuta di prescrivere una mammografia o un'ecografia, in più.

Ma soprattutto, care ragazze "caffelatte" non fatevi scrupoli e non sentitevi in colpa, per chiedere un vostro diritto: quello di restare VIVE!!!

Ciao a tutti, Daniela.

## CENTRO PARMA

Per una visita presso l'Ospedale di Parma, è necessario seguire la seguente modalità di accesso:

La richiesta di visita del medico curante andrà inviata all'indirizzo: [ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it](mailto:ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it)

specificando l'età del paziente (caso adulto o pediatrico) e specificando se la visita richiesta è per una motivazione chirurgica (rimozione di neurofibromi) o di un controllo clinico di routine.

La mail di risposta specificherà l'ambulatorio dove recarsi e l'impegnativa da portare (Visita Genetica, visita Chirurgia Plastica, visita Pediatrica, etc...).

Ulteriori approfondimenti, se necessari alla gestione del caso, verranno poi discussi a livello multidisciplinare dal gruppo

**ANF - Associazione non pre-nota visite**

## NEUROFIBROMATOSI: LE MANIFESTAZIONI CLINICHE

21 Lug 2021

Piercarlo Salari, pediatria e divulgatore medico scientifico – Milano

Come illustrato nella NEWS “Maggio è il mese della conoscenza delle Neurofibromatosi: scopriamo insieme di che cosa si tratta”, la NF1 è la variante più comune di Neurofibromatosi (1 caso su 3.000-4.000), causata dalla mutazione del gene oncosoppressore NF1, localizzato sul cromosoma 17, che rende disfunzionale il suo prodotto, cioè la neurofibromina.

Al di là dei criteri diagnostici fondamentali, è importante conoscerne le manifestazioni cliniche e le complicanze, sistematizzate in questo schema.

Va precisato che l'espressione clinica della NF1 è molto variabile per quanto riguarda sia la tipologia sia la gravità e il conseguente impatto in termini di possibile invalidità – di manifestazioni e complicanze.

### • APPARATO CARDIOVASCOLARE:

ipertensione arteriosa; aneurismi endocranici; stenosi della valvola polmonare; cardiomiopatia ipertrofica; ipertensione polmonare; malattia di Moyamoya (stenosi progressiva delle arterie alla base del cervello); neurofibromi intracardiaci

### • SISTEMA NERVOSO CENTRALE:

glioblastomi, gliomi del tronco encefalico, neurofibromi plessiformi dei

nervi periferici che possono andare incontro a trasformazione maligna, convulsioni; cefalee; disturbi del sonno; idrocefalo; meningocele anteriore; disturbi del coordinamento motorio e dell'equilibrio

### • OCCHIO E APPARATO VISIVO:

amartomi retinici; glaucoma; ptosi congenita; neurofibromi congiuntivali e neurofibromi plessiformi palpebrali; gliomi del nervo ottico

### • CUTE:

chiazze caffelatte; lentiginosi ascellare e inguinale

### • SFERA COGNITIVA:

ADHD; disturbi dello spettro autistico; disturbi dell'apprendimento; ritardo dello sviluppo del linguaggio

### • APPARATO DIGERENTE:

vomito, stipsi, diarrea, dolore

### • SVILUPPO PUBERALE:

pubertà precoce o ritardata

### • APP. MUSCOLO-SCHELETRICO:

ipotonia; scoliosi; erosioni e deformità ossee; pseudoartrosi; macrocefalia; displasia delle ali dello sfenoide; fibromi non ossificanti; bassa statura e alterazione delle proporzioni scheletriche

### • ALTRE POSSIBILI

#### MANIFESTAZIONI:

ansia e depressione; prurito; disturbi della personalità

I neurofibromi plessiformi rappresentano una delle manifestazioni cliniche più frequenti e in molti casi anche una delle più invalidanti, dal momento che la loro dimensione o localizzazione può ridurre la qualità di vita dei pazienti.

Per quanto riguarda l'aspettativa di vita è stimata essere simile a quella della popolazione normale in assenza di complicanze oncologiche, mentre lo sviluppo di tumori maligni la riduce di circa 8-15 anni.

#### Bibliografia

-Tongsgard J. Semin Pediatr Neurol 2006; 13:2-7

- Cockey E and Ullrich NJ. J Rare Dis Res & Treatment 2016; 1:11-16

- Tongsgard J. Semin Pediatr Neurol 2006; 13:2-7

- Radtke et al. J Genet Counsel 2007; 16:387-407

- Ferner R et al. J Med Genet 2007; 44:81-88

- Rasmussen S and Friedman J. Am J Epidemiol 2000; 151:33-40

- Evens DG et al. Eur J Hum Genet. 2011; 19:1187-91



### **Sfera cognitiva:**

ADHD; disturbi dello spettro autistico; disturbi dell'apprendimento; ritardo dello sviluppo del linguaggio

### **Occhio e apparato visivo:**

amartomi retinici; glaucoma; ptosi congenita; neurofibromi congiuntivali e neurofibromi plessiformi palpebrali; gliomi del nervo ottico

### **Cute:**

chiazze caffelatte; lentiggini ascellare e inguinale

### **Apparato digerente:**

vomito, stipsi, diarrea, dolore

### **Sviluppo puberale:**

pubertà precoce o ritardata

### **Sistema nervoso centrale:**

glioblastomi, gliomi del tronco encefalico, neurofibromi plessiformi dei nervi periferici che possono andare incontro a trasformazione maligna, convulsioni; cefalee; disturbi del sonno; idrocefalo; meningocele anteriore; disturbi del coordinamento motorio e dell'equilibrio

### **Apparato cardiovascolare:**

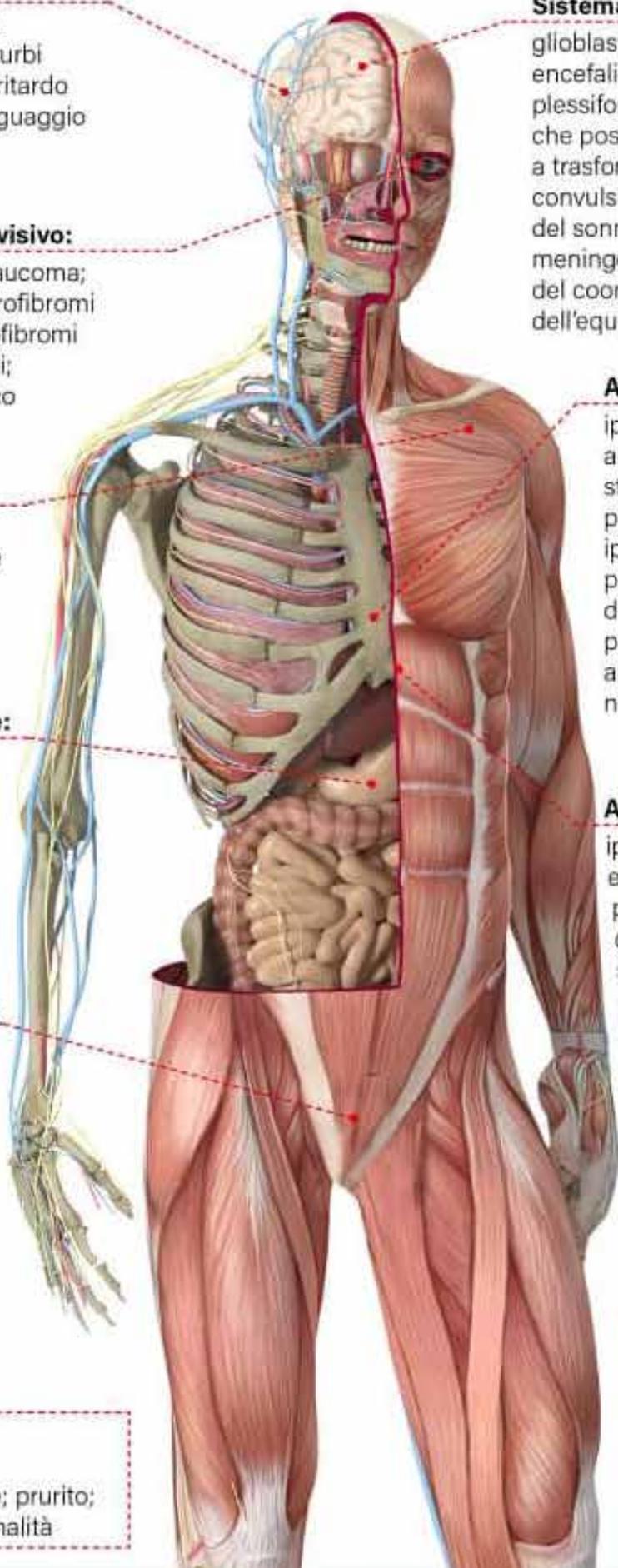
ipertensione arteriosa; aneurismi endocranici; stenosi della valvola polmonare; cardiomiopia ipertrofica; ipertensione polmonare; malattia di Moyamoya (stenosi progressiva delle arterie alla base del cervello); neurofibromi intracardiaci

### **App. muscolo-scheletrico:**

ipotonia; scoliosi; erosioni e deformità ossee; pseudoartrosi; macrocefalia; displasia delle ali dello sfenoide; fibromi non ossificanti; bassa statura e alterazione delle proporzioni scheletriche

### **Altre possibili manifestazioni:**

ansia e depressione; prurito; disturbi della personalità



## CONVEGNO ANF - 14 OTTOBRE 2023 - NAPOLI

Napoli 14 ottobre 2023

"Ciao a tutte/i, è sabato mattina arrivo in via Luigi De Crecchio e Sara Vasè, la nostra Segretaria, Annamaria Bernucci, Consigliera Segretaria e Responsabile della comunicazione di ANF, coadiuvate da un bel gruppo di ragazze Flavia, Letizia, Moira, Maria Antonietta, Sara, Marisa, Filomeno e Massimo, hanno preparato, nel locale antistante l'aula, i banchetti di ANF e procedono all'accoglienza e registrazione dei presenti e dei relatori in maniera impeccabile e carina.

Il nostro Presidente **Corrado Melegari** insieme ai Responsabili Regionali della Campania **Lia Di Donna** e **Michele Palomba** salutano tutti i partecipanti che alla spicciolata arrivano per il Congresso.

Tra i relatori e i partecipanti ci sono "visi" conosciuti come la **Prof.ssa Lama**, la **Dott.ssa Barbò**, il **Prof. Poloni**...che bello!

Sono presenti anche rappresentanti della funzione di Patient Advocacy e della direzione medica di Alexion Italia, Astrazeneca rare disease in qualità di uditori."

Responsabili scientifici **Dott.ssa C. Santoro**, **Prof.ssa M. Melone**, **Prof. S. Perrotta** e **Prof. G. Piluso** - Azienda Ospedaliera Universitaria Luigi Vanvitelli.

Il Congresso alle 8,30 ha inizio con i saluti delle autorità e introduzione ai lavori da parte di:



**Dott. Perrotta** che si dice onorato di partecipare

**Dott. G. Limongelli** che si auspica una medicina sempre più multidisciplinare mirata sulla persona

**Prof.ssa Melone** si fa latore di un concetto di umanità per camminare insieme agli ammalati dall'età pediatrica fino all'adulto che deve essere formato ed informato.

La **dott.ssa Santoro**, è felice di aver preso parte all'organizzazione del congresso e di portare avanti il centro pediatrico che si occupa anche dei piccoli affetti da neurofibromatosi.

È il momento del nostro Presidente Corrado Melegari che ringrazia le Professoresse Lama e Melone figure storiche della lotta alle neurofibromatosi la Dott.ssa Santoro pediatra che segue i bambini malati di NF, tutti i relatori ed i partecipanti sicuro che l'Azienda Universitaria Luigi Vanvitelli

continui ad essere un punto di riferimento e di eccellenza della ricerca perchè è la ricerca che dà speranza ai nostri malati.

### I SESSIONE:

#### LE TERAPIE MEDICHE IN NF

Moderatori S. Perrotta, F. Rossi

#### 1) Glioma delle vie ottiche in NF1: quando avviare la chemioterapia, vecchie conoscenze e nuove prospettive. Dott. S. Picariello

- complicità frequente nella NF1 quasi esclusiva della I decade di vita;
- coinvolgimento variabile strutture vie ottiche;
- asintomatici;
- sintomatici con deficit visivi 30%-50% sintomatici di cui quelli severi bisogno trattamento ERN-GEN-TURIS raccomandazioni OPG e sorveglianza oculistica/MRI;
- REINS Raccomandazioni oftalmologiche sorveglianza NF1-OPG;
- OPG NF1 un problema oculistico... ma non solo;
- comportamento indolente: non trattare;
- rischio compromissione funzionale: no trattare troppo tardi;
- in caso di trattamenti: rischi/benefici;
- chiedere all'oncologo: formare team multidisciplinare;
- NF1 OPG indicazioni al trattamento;
- OPG trattare o non trattare? Una decisione che richiede un "occhio" particolare;
- NF1 LGG Siop 2004 chemioterapia-





fattori di rischio peggioramento visivo in NF1-OPG;

- OPG e NF1 una malattia oltre la sopravvivenza;
- trattamento LGG e NF1 ieri/oggi/domani;
- ed infine Uno sguardo al futuro.

## 2) Come possiamo trattare i neurofibromi plessiformi in progressione? Dott.ssa V. Saletti

- spiegazione sui neurofibromi plessiformi, incidenza, trasmissione, caratteristiche;
  - NF plessiformi: localizzazione e sintomatologia variabile;
  - NF plessiformi: storia naturale;
  - trattamento dei NF plessiformi. Come?;
  - Studio sprint fase 1;
  - Studio sprint fase 2 sintomatici;
  - studio sprint eventi avversi;
  - Mek inibitori e non solo (farmaci);
- La scelta terapeutica non è sempre facile quale usare quella medica o chirurgica? La risposta è un team multidisciplinare.;

## 3) Diamo uno sguardo alle terapie mediche in NF2. Dott.ssa C. Santoro

- terapie innovative per comprendere l'impatto della terapia mirata nella NF2-SWN
- elemento cardine della terapia medica nella pratica clinica resta il Bevacizumab
- in corso diversi trials classici che hanno come endpoint principale la risposta radiologica dei VS;

- il prossimo futuro è dominato da nuovi design di trial clinici-INTUITT NF2;
- la condivisione dei dati preclinici e clinici sulle piattaforme del CTF accelera la ricerca in merito.

Fine della I sessione ci sono domande da parte del papà di Sofia riguardanti l'utilizzo del Selumetinib con risposta da parte della Dott.ssa Saletti e di Cira che viene da Taranto sull'opportunità e la frequenza di effettuare lastre e risonanze magnetiche frequenti ai piccoli pazienti.

## II SESSIONE : LA NF2

Moderatori V. Saletti, M. Melone

### 1) Come può esordire la NF2 in età pediatrica? Dott. G. Cinalli

La relazione viene eseguita dalla Dott.ssa De Santis per assenza Dott. Cinalli

la NF2 è una:

- sindrome tumorale ereditaria a trasmissione autosomica dominante-mutazione di NF2 sul braccio lungo del cromosoma 22;
- predisposizione allo sviluppo di neoplasie multiple benigne a crescita lenta;
- incidenza di 1/25000 nati vivi.

### Quando sospettarlo?

Perdita dell'udito, tinniti, macchie caffelatte, vertigini, cefalea, storia familiare.

I criteri diagnostici sono la diagnosi clinica, non necessaria la presenza di mutazione del gene NF2 per porre diagnosi e i criteri diagnostici di Manchester.

Ci sono esordi clinici che vanno dal calo dell'udito fino al deficit del VII nc a cui devono seguire indagini strumentali come RM del nevrasso, analisi genetica, controllo oculistico e esame neurologico.

### Le manifestazioni cliniche si dividono in cutanee - oculari - snc, snp

Vengono spiegati 3 casi clinici e il lavoro del neurochirurgo.

Le conclusioni prevedono:

- approccio multidisciplinare;
- importanza di una diagnosi precoce;
- ruolo della chirurgia: salvavita, migliorare la qualità di vita;
- monitoraggio clinico.

### 2) Tavola rotonda: come e quando trattare i neurinomi dell'acustico in nf2

Discussione multidisciplinare di un caso clinico a cui partecipano i dottori M. Barbarisi, A.D. Volpe e V. Narbone.



La discussione si svolge sull'analisi di un caso clinico di NF2 molto complesso in cui tutti dal neurochirurgo al radioterapista concordano sul fatto che bisogna tenere sempre presente, quando si procede con terapie ed interventi, alla qualità della vita del paziente ed è necessario affrontare i singoli casi con un gruppo multidisciplinare preparato ed attento. Ed ora con un ritardo sulla tabella di marcia di un'ora buona si va tutti quanti al coffee break.

### III SESSIONE: QUALI SONO GLI ASPETTI GENETICI DA CONSIDERARE NELLE NEUROFIBROMATOSI

Moderatori V. Nigro, S. Perrotta

#### 1) Analisi genetica nella neurofibromatosi 1,2 e 3: dalla diagnosi alle informazioni utili circa il fenotipo

Proff. G. Piluso

- Neurofibromatosi 1,2,3;
- diagnosi molecolare a supporto della clinica;
- l'intelligenza artificiale a supporto dei pazienti NF1.

#### Conclusioni

- analisi genetica è oggi parte integrante del percorso diagnostico;
- il test genetico può indirizzare/confirmare la diagnosi clinica;
- specifiche varianti possono avere un impatto su manifestazione clinica e follow-up del paziente;
- la nuove tecnologie d'indagine genetica e nuovi strumenti di elaborazione dei dati genetici (AI/ML) possono aiutarci nella gestione clinica del paziente.

L'intervento è stato di altissimo valore scientifico. A me profano di genetica ha fatto molto piacere sapere di un nuovo progetto di ricerca con gli USA (attualmente patria della ricerca) e di nuove collaborazioni in ambito universitario per la ricerca sulla NF1 con un'azienda Campana che si occupa di informatica e della nuova frontiera che riguarda l'intelligenza artificiale.

#### 2) Neurofibromatosi 1 2 e 3, casi emblematici.

D. Melis, A. Farina, F. Irrisuto

Vengono presentati tre casi:

Il primo dalla Dott.ssa Falco riguarda una bambina con un neurofibroma



plexiforme nella schiena ed è seguita da un'equipe multidisciplinare ed al momento è in terapia farmacologica con il Selumetinib la si sta monitorando e seguendo per controllare eventuali effetti avversi e a breve si effettuerà una risonanza per una ulteriore valutazione. Al momento i risultati sembrano confortanti.

Il secondo dalla Dott. Farina ed è una bambina di 5 anni con sospetto di NF2 il cui zio paterno presenta dei neurinomi e lei solo delle macchie color caffè latte in cui c'è discordanza tra la diagnosi clinica e la diagnosi genetica. Si rivaluterà il tutto con apposito follow up neuroradiologico per ampliare le ricerche. Infine un ulteriore caso clinico con esame genetico in NF2 e poi vengono discussi dai relatori tutti e tre i casi.

### IV SESSIONE: LA NF1 ED IL CONFRONTO CON LA FAMIGLIA

Moderatori: D.Melis, C.Santoro, M.Carotenuto

#### 1) Il bambino e adolescente con nf1 va dall'ortopedico: quando e perché? Dott. G. Toro

Manifestazioni muscolo scheletriche della NF1

#### FOCALI

- Scoliosi;
- Displasia tibiale;
- Eterometria da overgrowth degli arti;

#### GENERALIZZATE

- Osteopenia e osteoporosi;
- Scoliosi: Più comune manifestazione scheletrica in nf1 10-40%;
- Può costituire primo segno della malattia;

- 2-3% di tutte le deformità scoliotiche.

#### NON DISTROFICHE VS DISTROFICHE

Evolutività simile a quella delle idiopatiche-Evolutività più aggressiva.

#### IL PIANO SAGITTALE

Le scoliosi distrofiche spesso sono delle "cifoscoliosi", a differenza delle scoliosi idiopatiche che si presentano come "lordoscoliosi".

#### DISTROFICHE

I caratteri di distrofia possono presentarsi in fasi successive nella valutazione del bambino.

Una scoliosi non distrofica può assumere caratteri di distrofia.

Poi segue uno studio su 438 bambini affetti da NF1 dal 1992 al 2017 con prevalenza scoliosi al 9,8% di cui distrofica 39%.

#### DISPLASIA TIBIALE

La displasia delle ossa lunghe si osserva nel 3-4% di pazienti con NF1 e nella maggior parte dei casi coinvolge la tibia.

Trattamento e prognosi in casi di displasia tibiale.

#### OVERGROWTH

La crescita eccessiva di NF1 è stata riportata in letteratura

1. alta statura è stata segnalata in pazienti con microdelezione 17q11.2;
2. la crescita eccessiva somatica. Tuttavia è principalmente segnalato come crescita eccessiva dei tessuti adiacenti (cioè cute e sottocute) e la sua patogenesi non è stata ancora chiarita.

#### ETEROMETRIA DA OVERGROWTH DEGLI ARTI

L'eterometria da overgrowth degli

arti inferiori è una manifestazione scheletrica rara nei pazienti con NF1 tanto che la sua incidenza è sconosciuta

Quando la differenza di lunghezza tra i due arti è superiore a 2-2,5 cm, può potenzialmente avere un effetto negativo a carico dell'apparato locomotore e richiede un'adeguata correzione talvolta anche chirurgicamente. Anche in questo caso è stato eseguito uno studio su 438 bambini dal 1992 al 2017 sulla Prevalenza eterometria da OG: 2%.

Il TRATTAMENTO nei pazienti che presentano una discrepanza >2 cm vengono trattati chirurgicamente.

### **OSTEOPENIA E/O OSTEOPOROSI**

Nei bambini affetti da NF1 si ha una minore densità minerale ossea rispetto alla popolazione generale. L'interpretazione degli studi è tuttora controversa, considerando che la misurazione della densitometria ossea nella popolazione adulta non può essere direttamente rapportata all'età pediatrica per diversi fattori di confondimento.

Tra tali fattori possiamo riconoscere: la crescita ossea e le differenze nell'edidemiologia delle fratture nei bambini e negli adolescenti.

### **LE PROBLEMATICHE NEUROPSICHIATRICHE NEI BAMBINI E ADOLESCENTI CON NF1**

Prof.ssa Maria Esposito

### **EPILESSIA**

Prevalenza stimata intorno al 4,7%. In circa il 70% dei casi le crisi sono associate ad anomalie del SNC. La prevalenza in assenza di lesioni è stimata intorno al 1,27%.

### **TRAIETTORIE DI SVILUPPO NELLA PRIMA INFANZIA**

### **FUNZIONI ESECUTIVE**

Insieme di processi cognitivi di "ordine superiore" che permettono di pianificare, iniziare e portare a termine comportamenti diretti ad uno scopo, attraverso un insieme di azioni coordinate e strategiche.

### **COMPORAMENTI OSSERVATI IN BAMBINI CON DEFICIT DELLE FUNZIONI ESECUTIVE**

Possano andare dalla ipoattivazione,

sbadataggine, grande distraibilità, instancabilità, lentezza cronica ecc. ecc. sono molteplici.

### **DISORDINI DEL NEURO SVILUPPO DE DEFICIT DI FE**

- ADHD-DSA-FIL-DISTURBI del comportamento-disturbi psicopatologici-sintomi autistici;
- ADHD NF1 33,5% prevalenza di attenzione;
- Disturbi specifici dell'apprendimento NF1 40-70%;
- Disturbo di sviluppo dell'intelligenza;
- Disabilità intellettiva funzionamento intellettivo limite;
- Disturbo dello spettro dell'autismo.

### **QUALE TERAPIA?**

- Abilitativa: tpee, lg, to;
- Tutoring apprendimenti accademici e presa in carico scolastica;
- Psicoterapia individuale farmacologica con presa in carico familiare;
- Farmacologica (adhd e turbe del comportamento e/o psicoaffettive).

### **QUALE MESSAGGIO PORTARE A CASA?**

- compromissione del sistema esecutivo;
- monitoraggio e valutazione npi in caso di sintomatologia;
- attenzione all'inizio dell'età scolare;
- ridurre rischio psicosomatico.

### **TRANSAZIONE ALL'ETÀ ADULTA NELLE NF**

Prof.ssa M. Melone

### **IL RUOLO DELLA MEDICINA NELL'ERA DELLE OMICHE SIAMO PRONTI?**

Per assistenza alla transazione si intende "la pianificazione e il passaggio mirato di adolescenti e giovani adulti con condizioni fisiche e mediche croniche da sistemi di assistenza sanitaria incentrati sul bambino a sistemi di assistenza orientati all'adulto, con l'obiettivo di fornire un'assistenza sanitaria ininterrotta, coordinata, appropriata allo sviluppo, psicologicamente adeguata e completa. L'intervento della Prof.ssa porta a conoscenza l'importanza della vitamina D nella NF1 e di una dieta ricca di polifenoli che troviamo spesso nella dieta mediterranea.

L'importante è:

1. implementare le competenze e fare rete per facilitare il processo di transizione;
2. definire se come e quando è importante il trasferimento delle informazioni assistenziali;
3. comprendere la transizione come un passaporto sanitario per garantire un immediato accesso alle informazioni essenziali della/del giovane malata/o.

### **PERCHÈ IL CHIRURGO PLASTICO?**

Prof. E. Caleffi

### **NF1 VARIABILITÀ**

Tipologia clinica

Terapia

1) Dermato-fibroma

Megasession

2) Neurinomi

Asportazione

3) Neurinomi

Plessiformi

Compartimentalizzazione

Il "nostro" chirurgo prof. Caleffi, famoso ed apprezzato per i suoi interventi clamorosi, a causa del ritardo sulla tabella di marcia, è "costretto" ad esporre molto velocemente delle slide in cui mostra una serie di interventi da lui effettuati che riguardano sia la megasession che le asportazioni e compartimentalizzazioni con le quali è riuscito a ridare una nuova vita ed un nuovo aspetto a chi si è affidato alle sue preziose mani.

FINITO

NO ANZI NO il Responsabile Regionale Michele Palomba a nome di ANF rende gli onori alla Prof.ssa Lama, alla Prof.ssa Melone e la Dott.ssa Santoro con un omaggio floreale.

Le prime due per tutto quello che hanno fatto con la loro attività professionale pluridecennale per i malati di NF e la Dott.ssa Santoro per quello che fa e farà in futuro nel seguire e curare i nostri piccoli malati.

ADESSO SI

Il congresso è finito si chiudono i lavori e si va tutti quanti meritatamente al nostro light lunch.

GRAZIE A TUTTI DA PARTE DI ANF!!!

Il Consigliere  
Antonello Corbetta



## INCONTRO PER LE ASSOCIAZIONI ATTIVE IN POLICLINICO

Ciao a tutte/i, in data 7 giugno 2023 siamo stati invitati dal Presidente della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Policlinico Marco Giachetti ad un incontro, alle ore 16.30, presso l'InfoPoint di cantiere del Nuovo Ospedale Policlinico di Milano per la presentazione della **Dott.ssa Elena Lucchini**, neo Assessore regionale alle Politiche Sociali Lombarde: è stato un importante momento di confronto utile a presentare la realtà delle Associazioni, Fondazioni ed Enti del terzo settore del Policlinico e l'occasione per un aggiornamento sull'avanzamento dei lavori del Nuovo Ospedale. Erano presenti anche il Direttore della Fondazione **dott. Ezio Belleri** e il Direttore Scientifico prof. **Fabio Blandini**. Io in rappresentanza di ANF ODV ho partecipato tramite collegamento teams. Il tutto è stato organizzato dalla **dott.ssa Graziella Ventura** responsabile URP e Associazioni di Volontariato Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

### SVOLGIMENTO INCONTRO

Il Presidente **Marco Giachetti** prende la parola per:

- presentare a tutti i la Dott.ssa Elena Lucchini neo Assessore Politiche Sociali
- presentare all'Assessore le Associazioni presenti in Policlinico che sono più di 100 e sono suddivise in tre categorie:
  1. Associazioni presenti che lavorano in Policlinico
  2. Associazioni di scopo che collaborano col Policlinico
  3. Associazioni generalistiche che supportano l'Ospedale (nostro ruolo)

Il Presidente è convinto che il lavoro che paga è il lavoro di squadra tra tutti i Direttori e le Associazioni quindi bisogna continuare con la strada intrapresa coinvolgendo anche il nuovo Assessore.

Poi fa il punto sui lavori in corso ringraziando tutti i benefattori e filantropi che con il loro generoso contributo di

200 milioni di euro, su un totale di 270 milioni hanno permesso di realizzare in centro alla città di Milano un Ospedale avveniristico.

La Dott.ssa Elena Lucchini prende la parola e porge i suoi saluti personali a tutta la platea, i saluti del suo assessore e del Presidente della regione Lombardia e si dice entusiasta del progetto della nuova cittadella che si verrà a creare al Policlinico e ringrazia tutto il terzo settore con cui si augura di lavorare insieme in maniera sinergica perché è dall'ascolto del terzo settore che si possono recepire le esigenze che ha tutto il territorio.

La Dott.ssa Lucchini, interpellata da alcune Associazioni, si rende disponibile a dare un aiuto a quelle che per motivi burocratici ed economici non riescono ad iscriversi al RUNTS e che è interessata ad avere l'elenco delle Associazioni presenti al Policlinico.

Un altro punto che si impegna a sviluppare è quello di portare a conoscenza delle Associazioni tutti i bandi regionali che possono essere di aiuto per il terzo settore.

Finito il suo intervento pressata da impegni istituzionali saluta e ringrazia la platea.

Il Direttore Generale della Fondazione IRCCS Cà Granda dott. Ezio Belleri spiega, da un punto di vista dei lavori, come procede il cantiere.

Dopo un periodo di difficoltà a causa del covid e la necessità di rivedere provvedimenti ed accordi con la ditta appaltatrice dei lavori ora il cantiere procede speditamente e le due nuove palazzine saranno consegnate entro la fine del 2024.

Poi si passerà, in accordo con l'ATS di competenza, ad organizzare i vari accreditamenti.

Le due nuove palazzine che sorgeranno saranno adibite ad attività di ricovero tutto il resto verrà posizionato nei padiglioni circostanti.

Ci saranno padiglioni per gli ambulatori – padiglioni per la ricerca – padiglioni per le attività di laboratorio e raccolta

e ci sarà un padiglione adibito solo ed esclusivamente alla gestione delle malattie rare che troverà collocazione in Mangiagalli.

Comunque coordinare i lavori pensando alla futura attività è un'attività che richiede valutazioni e variazioni in corso d'opera basti pensare che solo nelle due nuove palazzine lavoreranno a regime 2500 persone.

Nel momento in cui ci saranno più certezze sul collocamento dei padiglioni la promessa è di rivederci e di riferire sullo stato dell'arte.

Il Direttore scientifico Prof. Fabio Blandini si presenta alla platea confidando che è solamente 1 anno che lavora al Policlinico, prima era in servizio all'Ospedale di Pavia, ma seppure da poco è entusiasta del nuovo progetto tanto che è sicuro che il Policlinico diventerà uno dei tre I.R.C.C.S. più importanti d'Italia e sarà un punto di riferimento mondiale.

Si ricercheranno nuovi spazi da dedicare sia ai laboratori come per la ricerca. È solo con la ricerca che si può fare una migliore assistenza.

L'attrezzatura verrà condivisa tra tutto il personale che dovrà lavorare in simbiosi ma questo non sarà un problema perché le risorse umane al policlinico hanno un potenziale spaventoso che va sfruttato al meglio. Le intelligenze non mancano.

L'incontro è terminato ed il presidente Dott. Marco Giachetti saluta e ringrazia tutti i presenti.

**Consigliere ANF ODV  
Antonello Corbetta**

## CENA PER ANF IL 26 MAGGIO 2023

Visto che secondo alcune persone, mio marito ed io "siamo sempre a mangiare e a bere", ho pensato che raccogliere fondi per ANF facendo mangiare e bere le persone, regalando loro una serata serena, sarebbe stata un'idea molto carina.

Ho scelto un posto dove mi sento a casa, La Saletta Di Giuliano, dove si mangia benissimo e si è veramente coccolati in tutto e per tutto.

Ringrazio di cuore tutto i partecipanti alla cena e tutto lo staff che lavora da Giuliano.

E' stata l'occasione sia per raccogliere fondi sia per far conoscere la Neurofibromatosi a chi non conosceva questa condizione.



Visto il grande successo penso di organizzare un nuovo evento a breve, chi si vuole unire o vuole organizzare una

raccolta fondi può contare su di me.

Michela Corradini

## KON-NET UN PERCORSO MULTIDISCIPLINARE PER IL PAZIENTE PEDIATRICO CON NEUROFIBROMA PLESSIFORME

Venerdì 24 novembre si è svolto a Milano organizzato dalla dr.ssa **Veronica Saletti** responsabile del centro NF dell'Istituto Neurologico Besta di Milano, con la sponsorizzazione non condizionante di ALEXION (casa farmaceutica ASTRAZENICA) un corso/convegno riservato ai medici dei centri NF presenti in Regione Lombardia.

### KON-NET UN PERCORSO MULTIDISCIPLINARE PER IL PAZIENTE PEDIATRICO CON NEUROFIBROMA PLESSIFORME

Erano presenti con i loro presidenti le 3 associazioni dei pazienti ANF (con il nostro Corrado) ANANAS e LINFA.

Nella parte del corso dedicata alla voce dei pazienti, come responsabile regionale di ANF, ho moderato la tavola rotonda tra le 3 associazioni dei pazienti e i responsabili di tutti i centri NF della Lombardia.

Questa giornata è stata molto istruttiva sotto ogni aspetto e molto utile alle

associazioni e ai responsabili dei centri NF.

Organizzato come "corso" (e non come il classico dei convegni,) con i partecipanti seduti tutti intorno a dei tavoli, ha dato la possibilità di un confronto molto umano e amichevole tra i partecipanti.

(associazioni pazienti e medici specialisti sullo stesso piano)

Noi come associazioni abbiamo avuto la possibilità di rafforzare la conoscenza e il rapporto di stima e fiducia con i medici responsabili dei centri della Lombardia.

I medici dei centri hanno avuto la possibilità di conoscersi, confrontarsi e fare amicizia tra di loro.

Si è parlato di tutti gli aspetti medici e non, dei piccoli pazienti con NF1 e con neurofibroma plessiforme.

A mio parere questa è stata una bellis-

sima giornata, emozionante e con una elevata empatia tra i partecipanti.

Sarebbe interessante replicare con la stessa modalità di tavola rotonda, questa giornata anche nelle altre regioni.

Ciao a tutte/tutti

Vincenzo Orlando  
Responsabile Regionale Lombardia  
A.N.F.-  
lombardia@neurofibromatosi.it  
Cell. 3284822590

## CENTRO NEUROPSICHIATRICO E PSICOLOGICO DI DIAGNOSI E SOSTEGNO A PAZIENTI CON NF1 IN ETÀ EVOLUTIVA E ALLE LORO FAMIGLIE

Gentile Associazione ANF, mi rivolgo a voi con gioia e gratitudine per condividere importanti aggiornamenti sul nostro progetto del "Centro neuropsichiatrico e psicologico di diagnosi e sostegno a pazienti con NF1 in età evolutiva e alle loro famiglie".

Siamo entusiasti di condividere che la notizia dell'inaugurazione del nostro centro ha suscitato grande interesse e visibilità. Oltre alla nostra comunicazione ufficiale, il progetto è stato pubblicato su diversi siti web di rilevanza nel settore, tra cui:

[https://www.sanita.puglia.it/web/ospedaliriunitifoggia/news-in-archivio\\_det/-/journal\\_content/56/36080/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/](https://www.sanita.puglia.it/web/ospedaliriunitifoggia/news-in-archivio_det/-/journal_content/56/36080/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/)

<https://www.regione.puglia.it/web/salute-sport-e-buona-vita/-/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-i-giovani-pazienti-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1>

<https://www.foggiatoday.it/salute/neurofibromatosi-tipo-1-policlinico-foggia-supporto-pazienti-famiglie.html>  
<https://www.noinotizie.it/05-09-2023/foggia-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-ed-alle-loro-famiglie/>

<https://ilmegafono.eu/2023/09/04/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/foto-da-sx-dott-aldo-scirano-e-dott-ssa-anna-nunzia-polito/>

<https://www.immediato.net/2023/09/04/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1/>

<https://www.lagazzettadelmezzogiorno.it/news/foggia/1422160/foggia-al-policlinico-progetto-per-il-supporto-a-pazienti-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1.html>

<https://www.statoquotidiano.it/13/09/2023/riuniti-progetto-innovativo-per-giovani-con-neurofibromatosi-di-tipo-1/1028518/>

<https://www.foggiareporter.it/neurofibromatosi-progetto-innovativo-al-policlinico-di-foggia.html>

<https://www.manfredonianews.it/2023/09/04/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/>

<https://www.lagazzettadisansevero.it/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/>

<https://www.statoquotidiano.it/13/09/2023/riuniti-progetto-innovativo-per-giovani-con-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/>

Siamo orgogliosi che si sia parlato tanto del nostro progetto e, finalmente, di neurofibromatosi.

Recentemente abbiamo preso in carico e diagnosticato un bambino affetto da NF1, il quale presentava le tipiche macchie caffè-latte ma non aveva alcuna diagnosi. Abbiamo fornito a lui e alla sua famiglia il miglior supporto possibile nel loro percorso.

Inoltre, la scorsa settimana abbiamo individuato un nucleo familiare residente nella provincia di Foggia composto da due bambine affette da NF1, inviate presso il Policlinico da una logopedista

### AL POLICLINICO DI FOGGIA PROGETTO INNOVATIVO PER IL SUPPORTO A PAZIENTI IN ETÀ EVOLUTIVA AFFETTI DA NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 (NF1) E ALLE LORO FAMIGLIE

La Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza del Policlinico Riuniti di Foggia, Direttore Dott.ssa Anna Nunzia Polito, ha avviato un progetto innovativo dal titolo "Centro neuropsichiatrico e psicologico di diagnosi e sostegno a pazienti in età evolutiva affetti da NF1 e loro famiglie", grazie alla generosa collaborazione di ANF della Associazione per la Neurofibromatosi O.d.V. (ANF), Presidente dott. Corrado Melegari, da anni impegnata a sostenere la ricerca scientifica ed essere un riferimento a livello nazionale e locale.

Dal 1° settembre 2023 è partito il progetto nel campo della diagnosi e del sostegno psicologico ai pazienti in età evolutiva affetti da Neurofibromatosi di Tipo 1 (NF1) e alle loro famiglie. La Neurofibromatosi di Tipo 1 è una malattia genetica rara caratterizzata dalla formazione di tumori benigni che si sviluppano sui nervi. La forma più comune di questa pato-

logia, la NF1, colpisce oltre il 90% dei casi ed è presente in un nato ogni 3.000.

La complessità e l'evolutività della NF1 richiedono un'assistenza specialistica multidisciplinare per individuare precocemente i segni e i sintomi della malattia, definirne l'entità e garantire una presa in carico personalizzata.

I principali obiettivi del progetto includono la creazione di una rete di diagnosi, supporto e sostegno psicologico per bambini, adolescenti e familiari, al fine di affrontare le difficoltà connesse alla malattia.

E' disponibile uno sportello di ascolto per consulenze in presenza e, laddove necessario, a distanza, in modalità telematica (telemedicina). Questo consente di raggiungere un pubblico più ampio e di garantire a chiunque di accedere al supporto di cui ha bisogno, indipendentemente dalla propria ubicazione geografica.

Il progetto prevede, inoltre, valutazioni neuropsicologiche, la creazione di gruppi di aiuto per i genitori dei bambini e adolescenti affetti da NF1 e collaborazioni con le associazioni dei pazienti per favorire lo

dell'ASL che aveva letto la notizia del nostro progetto. Abbiamo offerto loro un sostegno psicologico mirato, adattato alle loro specifiche esigenze e situazioni e stiamo considerando la possibilità di inserire i genitori nel gruppo di auto-mutuo aiuto in programma da ottobre.

Ciò che stiamo realizzando grazie al vostro sostegno è di vitale importanza per le persone affette da NF1 e per le loro famiglie.

Continueremo a lavorare con impegno e passione per offrire un supporto completo e di alta qualità a coloro che ne hanno bisogno.

Vi ringraziamo per la vostra costante collaborazione e vi terremo aggiornati sugli sviluppi futuri.

**Cordiali saluti,  
Dott. Aldo Scirano  
Psicologo Centro NF1**

scambio di esperienze e il supporto reciproco.

Il progetto, coordinato dal Dott. Aldo Scirano, psicologo borsista presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza, rappresenta un importante passo avanti nella diagnosi e nel sostegno psicologico dei pazienti affetti da Neurofibromatosi di Tipo 1 e testimonia l'impegno del Policlinico di Foggia nel fornire un'assistenza completa e personalizzata a coloro che vivono questa condizione.

Il progetto prevederà una raccolta dati attraverso l'utilizzo di test e questionari psicometrici, a cui seguirà uno studio sperimentale.

INFO: Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza  
Tel. 0881732361

<https://www.lagazzettadisansevero.it/al-policlinico-di-foggia-progetto-innovativo-per-il-supporto-a-pazienti-in-eta-evolutiva-affetti-da-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-e-alle-loro-famiglie/>

Cari amici e care amiche di ANF,

mi presento: mi chiamo Aldo Scirano e sono uno psicologo. Oggi voglio condividere con voi una parte speciale della mia vita personale e professionale che mi ha profondamente toccato. È un argomento che mi sta a cuore, in quanto mia cognata Stefania, una persona straordinaria, vive la condizione di NF1. Ricordo ancora nitidamente il momento in cui ho sentito parlare per la prima volta di Neurofibromatosi, avevo 17 anni; una conversazione che ha aperto le porte a un universo di comprensione e di sfide che fino ad allora mi erano sconosciute. Mia cognata, con la sua forza, il suo coraggio e il suo sorriso contagioso, ha permesso di avvicinarmi a questa realtà con empatia e determinazione. Finite le scuole superiori, ho intrapreso il percorso di studi in psicologia con una passione rinnovata, desideroso di apprendere tutto ciò che potesse contribuire a migliorare la qualità di vita di tutti coloro che vivessero una condizione di malattia rara. Il percorso di studi è stato un viaggio incredibile, caratterizzato da momenti di sfida, ma anche da gratificazioni senza pari. In tutto questo, Stefania, i miei suoceri e mia moglie hanno sempre rappresentato una fonte di ispirazione e di motivazione costante. Grazie a loro, alla determinazione nel superare gli ostacoli quotidiani, alla resilienza di fronte alle avversità e il coraggio nel mostrarsi per quello che si è, ho imparato l'importanza di abbracciare la vita indipendentemente da quello che presenta. La loro forza mi ha spinto a diventare una persona migliore e un professionista più attento.

Oggi mi sento incredibilmente privilegiato nel condividere con voi l'attivazione di uno sportello psicologico gratuito, presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, che mira a offrire sostegno psicologico, valutazioni cognitive e degli apprendimenti, interventi multidisciplinari a chi vive una condizione di neurofibromatosi e alle loro famiglie. L'obiettivo è quello di creare un ambiente accogliente e riservato, in cui poter affrontare le difficoltà e trovare sostegno psicologico specializzato. Lo sportello psicologico sarà gestito da me e dall'equipe di professionisti della neuropsichiatria, esperti nel lavoro con bambini, adolescenti e famiglie. Siamo consapevoli delle sfide che le NF possono comportare, sia dal punto di vista fisico che emotivo e siamo pronti ad offrire il nostro supporto e la nostra competenza per aiutare le persone a superare le difficoltà e a migliorare la propria qualità di vita.

Riconosciamo anche l'importanza dell'accessibilità e della flessibilità, motivo per cui è prevista la possibilità di consulenze sia in presenza che online. Questo ci consente di raggiungere un pubblico più ampio e di garantire a chiunque di accedere al supporto di cui ha bisogno, indipendentemente dalla propria ubicazione geografica. Sappiamo che la pandemia e i costi della vita hanno portato con sé ulteriori problemi e limitazioni, rendendo ancora più difficile l'accesso a servizi di sostegno psicologico. Vogliamo abbattere queste barriere e offrire un aiuto concreto a tutti coloro che ne facciano richiesta.

Questo progetto è reso possibile grazie alla generosa donazione di ANF, a cui sono infinitamente grato, al Presidente, dott. Corrado Melegari, al consiglio direttivo e, in particolar modo, all'impegno della signora Lia Di Felice. Spero che insieme possiamo fare la differenza nella vita di molte persone.

Vi invito tutti a diffondere questa iniziativa, condividendo le informazioni sullo sportello psicologico gratuito con chiunque possa trarne beneficio. Insieme possiamo creare una comunità solidale e compassionevole, in cui ognuno si senta supportato e compreso.

Grazie per la fiducia che avete riposto in me. Sono felice di fare parte di questa comunità e di poter contribuire al benessere di noi tutti.

Con affetto,

Aldo Scirano



## IL LIBRO CHE VI CONSIGLIO!

Nel pomeriggio di domenica 20 agosto si è tenuta, presso la Lega Navale di Marzocca di Senigallia (AN), l'iniziativa "Il vento sul Mare", organizzata dall'associazione locale MontiMar. Tra gli eventi, che si sono succeduti dall'alba al tramonto, vi è stato un momento dal titolo "Liberi libri viventi raccontano il mare", durante il quale il pubblico ha avuto la possibilità di dialogare con diversi autori locali. Con molto piacere

sono stato invitato a presentare il mio libro "Marina Vecchia. Dietro la Cap-polarà", patrocinato da ANF. Ringrazio di cuore gli organizzatori per avermi proposto di partecipare a questo bellissimo pomeriggio, in una stupenda giornata di agosto, a pochi passi dalla riva del mare, con un pubblico molto interessato e curioso di rivivere usanze, aneddoti e curiosità di qualche decennio fa.



## RACCOLTA FONDI

Ciao a tutti amici e amiche di ANF. Sono Moira Farnesi, referente della Regione Umbria per ANF. Volevo condividere con voi un'emozione che ho vissuto in questi giorni. Il 13 giugno, mia Zia Rina, sorella di mio papà, ha compiuto 80 anni. Ha festeggiato con parenti ed amici, ma per l'occasione non ha voluto regali, ma offerte volontarie da devolvere ad Anf, la nostra associazione. Ha sempre pensato di fare questa cosa, una raccolta fondi per un'orga-

nizzazione di volontariato "non profit", ma vedendo me impegnata con Anf, soprattutto nel periodo Natalizio con i banchetti ai mercatini, per quali salto sempre i pranzi "parentali", ha pensato subito a me. Quando mi ha chiesto se poteva farlo e se per me non era un'offesa, io, tra lacrime di commozione, le ho detto che ne sarei stata felice ed onorata. Mia zia è una persona molto attenta e premurosa verso gli altri, forse ancor prima di esserlo verso se

stessa e lo ha dimostrato anche in questo caso. Per ricambiare il suo gesto, per me molto importante, le ho donato delle piccole "creazioni di nonna Luciana" da regalare ad ogni famiglia presente alla sua festa e contribuente alla raccolta fondi. Vorrei condividere con voi anche la lettera che Lei ha scritto all'Associazione e la mia con cui la ringrazio.

Grazie. Moira.

17/06/23  
CARISSIMI,  
CON MOLTO PIACERE MI PRESENTO A VOI IN OCCASIONE DEI  
MIEI 80 ANNI E VI SCRIVO QUESTE POCHIE RICHE PER  
"DONARVI" LA MIA VITA. DEL RESTO, ANCHE VOI NE FATE  
UN PO' PARTE VISTO CHE CONDIVIDETE INSIEME A ME  
L'AFFETTO PER UNA PERSONA, A ME MOLTO CARA.  
CHE DIRE DELLA MIA VITA? UN'AVVENTURA CHE  
BUON ORA HA DA 80 ANNI... HA ANDATO A  
RITROSO NEL TEMPO... UN RINGRAZIAMENTO VA AI  
MIEI GENITORI CHE MI HANNO MESSA AL MONDO  
INSEGNANDOMI I VALORI PIÙ VERI HA DANDOMI  
SOPRATTUTTO UN AFFETTO E UN AMORE INFINITO.  
HO ABBANDONATO PRIMA DEL PREVISTO IL MONDO  
DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA PERCHÉ HO DOVUTO  
SUBITO AFFRONTARE PROVE MOLTO DURE CHE MI  
HANNO FATTO CRESCERE E MATURARE, COSÌ NON HO  
POTUTO VIVERE CON SERENITÀ GLI ANNI PIÙ BELLI.  
MA CON CORAGGIO, SONO ANDATA AVANTI E IN  
UN BATTIBALENO MI SONO RITROVATA GIÀ ADULTA. POI  
È ARRIVATO UN REGALO DA PARTE DEL DESTINO:  
HO INCONTRATO L'UOMO DELLA MIA VITA A CUI MI  
SONO LEGATA CON IL SACRAMENTO DEL MATEMATICO.  
HO FATTO LA MIA PROMESSA, ABBIAMO FATTO PROGETTI  
INSIEME COME FORTARE UNA FAMIGLIA... COSÌ  
PRESTO È ARRIVATO IL DONO PIÙ BELLO CIOÈ LA  
NASCITA DELLE MIE DUE FIGLIE - MA POI, UN ALTRO  
DURO COLPO HA INFRANTO LA SERENITÀ DELLA MIA  
VITA PERCHÉ HO DOVUTO AFFRONTARE ALTRI OSACCU-

DOPO LA MORTE PREMATURA DI MIA SORELLA, HO PERSO ANCHE  
MIO MARITO QUANDO ERO APPENNA QUARANTENNE.  
ANNI DURESSIMI CHE MI HANNO MESSO ALLA PROVA MA  
NON HO MOLATO, MI SONO FATTA FORTE E ARRICCIANDOMI DI  
CORAGGIO GIORNO DOPO GIORNO SONO ANDATA AVANTI,  
FORSE HO SEMPRE AVUTO QUALCUNO CHE DA LASSÙ MI HA  
PRESA PER MANO E MI HA AIUTATA A RIALZARMI DOPO  
L'ENNESIMA CADUTA. UN GRANDE STIPICOLO SONO STATE  
SICURAMENTE LE MIE FIGLIE E UN "FIGLIO" ADOTTATO A  
BASTANZA CHE HO AIUTATO A CRESCERE DANDOGLI LA POS-  
SIBILITÀ DI STUDIARE PER TROVARE IL SUO POSTO NEL MONDO.  
LUI FA PARTE DELLA MIA VITA COME SPERO IO FACCIAMO PARTE  
DELLA SUA. POI, COL PASSARE DEGLI ANNI, CI SONO  
STATI PROBLEMI LAORATIVI DOVUTI ALLA CRISI DELL'AGENZIA  
IN CUI ERO IMPIEGATA COME OPERAIA E COSÌ HO DOVUTO  
DI NUOVO RITROVARMI LE MANICHE. MI SONO DEDICATA  
AGLI ANZIANI, MI SONO PRESA CURA DI CHI NON ERA PIÙ  
AUTO SUFFICIENTE: HO AIUTATO LORO E LORO HANNO  
AIUTATO ME E PIÙ CHE ECONOMICAMENTE MI HANNO  
ARRICCHITO SOPRATTUTTO CON IL LORO INSEGNAMENTO  
E CON IL LORO AFFETTO CHE È STATO RECIPROCO. HO  
CONTINUATO A DEDICARMI A LORO ANCHE CON IL  
SOPRACCALZINGERE DELLA PENSIONE PERCHÉ ORIZZALZANDO  
BIENNTATI PARTE DELLA MIA VITA E FORSE ACCUDIRLI AL  
MEGLIO COME SE FOSSETO STATI I MIEI GENITORI MI  
RENDEVA FELICE E APPAGATA, IN PACE CON ME STESSA.  
CON IL TEMPO MI SONO RESA CONTO CHE TUTTO IL BENE FATTO  
È TORNATO INDIETRO MILLE VOLTE TANTO. CON QUESTE  
POCHIE RICHE, HO CERCATO DI FARMI CONOSCERE, DI FARVI  
CONOSCERE LA MIA VITA E DI FARVI SAPERE QUANTO ITALZANDO  
TUTTO HO SIA STATA FIERA E ORGOZIOSA DEL MIO PERCORSO.  
INSIEME A QUESTA LETTERA, VI DONO IL RICAVATO DELLE DONAZIONI  
CHE HO CHIESTO AI MIEI FAMILIARI E PARENTI AL POSTO DI  
REGALI CHE SEPPUR BENE ACCETTI NON SONO IMPORTANTI QUANTO  
IL GESTO CHE HO VOLUTO COMPIERE. POSSA IL RICAVATO ESSERE  
FONDAZMENTALE PER LA RICERCA RIGUARDANTE QUESTA MALATTIA  
GENETICA. IL SIGNORE VI ILLUMINI LA MENTE PER TUTTO CIO  
CHE STATE FACENDO E VI STIA VICINO, SEMPRE, CON AFFETTO  
E AMICIZIA  
RINA FARNESI

## BANCHETTI DI NATALE - LAZIO

Le creazioni di nonna Luciana ... Secondo semestre 2023 ... Anche il secondo semestre è volato via ...

il caldo è arrivato ma nonna Luciana non si arrende mai, continua imperterrita il suo grande lavoro solidale per aiutare tutti noi sia nella raccolta fondi che nella diffusione di materiale informativo, farci conoscere è molto importante e molto utile.

Oltre che creare sempre lavori diversi, stavolta ci stiamo concentrando anche sulla progettazione di un bel gazebo così da renderci visibili anche da lontano, qui il ringraziamento per mio padre è doveroso (lui mi accompagna sempre durante le giornate di mercato e asseconda ogni mia richiesta per progettazioni o "costruzioni varie, con grande inventiva ed efficacia), inoltre ringrazio sempre la mia amica Simona che per l'occasione ha ideato una bellissima scritta azzurra e mio padre si è ingegnato per fissarla

Buona estate e buone vacanze, per noi sicuramente non finisce qui...

Vorrei fare un ringraziamento speciale ad una persona speciale, anche se non ci siamo mai frequentate o sentite assiduamente, posso affermare esse-



re una bellissima persona e un'ottima madre, sempre presente in prima linea per la nostra Associazione e per aiutare tutti, disponibile, gentile e sorridente anche nei momenti più duri...

---

Anche il 2023 è volato via ... una sola ed unica parola GRAZIE, sempre grazie a tutti coloro che ci sostengono e mi sopportano, questo secondo semestre per mie vicissitudini personali è stato veramente duro e difficile e anche grazie a voi, alle vostre richieste e al vostro immenso affetto sono riuscita ad andare avanti, anche quando stavo vacillando e avevo quasi deciso di mollare

tutto voi mi avete sostenuto e aiutato a non mollare ... quindi GRAZIE... GRAZIE ... per non avermi abbandonato mai ... Ora sto meglio e sto ripartendo, vi prometto un 2024 ricco di novità. Un grande e affettuoso abbraccio a tutti

Sara Villa  
Responsabile Lazio ANF



## MERCATINI DI NATALE A MONTECASTELLO DI VIBIO

Anche quest'anno ero presente all'apertura del Natale nel bellissimo Borgo di Monte Castello di Vibio (PG), il Paese del Teatro più piccolo del mondo.

Ad accogliere grandi e piccini è arrivato Babbo Natale con gli immancabili aiutanti e il suo Elfo di fiducia, Minni e Topolino che hanno fatto la loro sfilata accompagnati dalle sinfonie delle bande musicali di Paesi vicini, sullo sfondo Presepi artistici e per la gioia del palato punti di degustazione con le cresciole e Vin brulé.

Ovviamente non poteva mancare il caratteristico mercatino dove io ero presente nelle giornate dell'8 e il 17 dicembre, con i gadget di ANF e "LE CREAZIONI DI NONNA LUCIANA" che la nostra amica Sara Villa, referente Anf per il Lazio, ci propone ormai da tempo.

Nonostante il GRAN FREDDO, molti si sono fermati per dare il loro contributo consapevoli di aver aiutato la ricerca sulla neurofibromatosi, oltre aver fatto un bel regalo per se stessi e/o per gli altri.

Moira Farnesi,  
Referente regione Umbria per ANF



## MERCATINO DI NATALE AL PARCO VULCANOLOGICO DI SAN VENANZO (TR)

Domenica 10 DICEMBRE il Piccolo Paese di San Venanzo ha dato il via al suo tradizionale MERCATINO DI NATALE organizzato dal Comune con la collaborazione di tante associazioni.

Il tutto è stato inaugurato dalla Banda Musicale locale che ha allietato le vie del Paese con le sue melodie Natalizie. Per tutto il pomeriggio si sono susseguiti momenti di intrattenimento per grandi e piccini: dallo spettacolo di Umbria dance (scuola di ballo), allo Show del circo di Natale.

I bar del paese hanno creato dei piccoli e suggestivi angoli di ristoro.

Oltre 30 stand hanno proposto prodotti artistici, artigianali e gastronomici.

Non sono mancate associazioni di volontariato, tra cui ANF dove io ero presente a rappresentarla con i Suoi GADGET, materiale informativo e "LE

CREAZIONI DI NONNA LUCIANA" di Sara Villa, referente Anf regione Lazio, ogni anno arricchite con delle "chicche meravigliose".

C'è stata davvero una grande partecipazione non solo della gente del posto, ma anche esterna e sono molto contenta nel dire che il BANCHETTO DI ANF ha avuto molti visitatori che hanno lasciato il loro contributo. Con me in supporto mia sorella Barbara.

E' sempre un piacere partecipare al mercatino di Natale di San Venanzo, sia perché c'è un legame affettivo per discendenze di Famiglia, sia perché è un Paese molto unito e ogni membro, dal Comune, alla pro-loco, al singolo cittadino, lavora insieme per la buona riuscita di ogni evento e nel renderti partecipe ti fanno sentire veramente accolto.



**Moira Farnesi**  
Referente Regione Umbria per ANF.

## TOSCANA

### Cena di Beneficenza per Anf il 15 dicembre 2023

Visto che la cena che avevo organizzato a maggio ha avuto un buon successo, ho pensato di farne una seconda.

Alcune persone che non avevo invitato l'altra volta mi hanno chiesto di partecipare, alcune persone sono tornate con amici e ci sono state persone nuove.



Continuo a pensare che raccogliere fondi per ANF facendo mangiare e bere le persone, regalando loro una serata serena, sia un'idea molto carina.

Ho scelto un posto dove mi sento a casa, La Saletta Di Giuliano, dove si mangia benissimo e si è veramente coccolati in tutto e per tutto. Sono miei amici ma anche amici di ANF, ogni volta fanno di tutto per far sì che la serata vada per il meglio.

Ringrazio di cuore tutto i partecipanti alla cena e tutto lo staff che lavora da Giuliano.

E' stata l'occasione sia per raccogliere fondi sia per far conoscere la Neurofibromatosi a chi non conosceva questa condizione.

**MICHELA CORRADINI**  
RESPONSABILE TOSCANA ANF

### Mercatino di Natale a Fucecchio il 16 e il 17 dicembre

A fine ottobre sono stata contattata da Daniele, che mi proponeva di partecipare ad un evento "Natale in su" organizzato dall'Associazione Gli Amici del Centro Storico di Fucecchio.

Sinceramente lì per lì sono stata tentata di dire di no, pensando che era

la settimana prima di Natale e a quanto sarebbe stato freddo, ma poi il parlare con Daniele, sentire l'entusiasmo nella sua voce, mi sono convinta.

Sono state due giornate molto piacevoli, siamo stati accolti da Daniele e dall'Associazione di cui fa parte "Gli amici del Cassero", voglio sottolineare accolti, siamo stati trattati da vecchi amici e la domenica ci siamo salutati con la promessa di vederci di nuovo presto.

Loro preparavano le coccole fritte (delle strisce di pasta tipo pizza, tagliate sottili e fritte), il vin brulé e le castagne; hanno devoluto il loro incasso ad ANF.

Tempo fa, in un film ho sentito questa frase, mi ha colpito e la trovo molto appropriata per la nostra situazione: "Quando fai una battaglia con un nemico tanto più forte, tanto più grande di te, scoprire di avere un amico di cui non conoscevi l'esistenza è la più bella sensazione del mondo." Cit "Pride"

**MICHELA CORRADINI**  
RESPONSABILE TOSCANA ANF

## TESI DI LAUREA

Ciao, sono Giada Ferrarin e mi sono laureata in consulenza pedagogica il 23 Febbraio con una tesi riguardante la neurofibromatosi.

Il giorno 23 Febbraio 2024, è stata discussa la tesi di laurea magistrale dal titolo "La neurofibromatosi di tipo 1 e la progettazione pedagogica per favorire il benessere. Uno studio esplorativo per analizzare la correlazione tra qualità della vita, bullismo e discriminazione".

In questa tesi sono stati presi in considerazione gli effetti psicosociali che possono correlarsi alla malattia (bullismo, prese in giro, discriminazioni, disoccupazione, etc.) e le strategie che potrebbero essere utilizzate per contrastarli.

Nella tesi è stato condotto uno studio esplorativo, con l'obiettivo di valutare se la NF1, è associata a bullismo, prese in giro, esclusione e discriminazione sul lavoro e per valutare se tali fenomeni incidono sul benessere psicologico e sulla qualità della vita.

Allo studio hanno partecipato 169 persone, le quali hanno risposto a un sondaggio anonimo online, i casi ritenuti validi per lo studio sono stati 125.

Il questionario era composto da domande specifiche e test clinici. Sono stati utilizzati WHO-5, un test autoriferito realizzato OMS per valutare il benessere psicologico e 'Skindex-17 il quale valuta la qualità della vita rispetto a malattie con interessamento cutaneo.

Considerando i risultati ottenuti, possiamo osservare che numerose persone con NF1 presentano DSA, ADHD e ASD.

Il 61% dei partecipanti allo studio ha dichiarato di essere stato vittima di bullismo e, nello specifico, il 35% ha dichiarato che la causa del bullismo era la NF1. Il 49% dei partecipanti ha dichiarato di subire prese in giro, di cui il 75% a causa della malattia.

A volte, il contesto lavorativo, è fonte di discriminazione. Il 14% del nostro campione ha dichiarato di essere stato rifiutato e discriminato nel contesto lavorativo a causa della malattia. Inoltre il 28% ha dichiarato di non lavorare.

I risultati di WHO\_5, mostrano che le persone con NF1 in media hanno un



benessere psicologico medio - basso. I dati SKINDEX\_17 mostrano che anche la qualità della vita è mediamente percepita all'interno in un range medio - basso.

Inoltre, coloro che hanno una bassa qualità della vita, secondo i risultati di SKINDEX\_17, hanno una maggiore possibilità di essere vittime di bullismo, di subire prese in giro, di essere rifiutati e discriminati sul luogo di lavoro a causa della NF1.

I dati hanno mostrato che le persone con NF1 hanno un'elevata probabilità di subire bullismo, prese in giro e discriminazioni sul lavoro. Questi fenomeni influiscono negativamente sulla qualità della vita e sul benessere psicologico, percepiti dai pazienti. La presenza di DSA, ADHD e ASD aumenta significativamente la probabilità di subire i fenomeni precedentemente descritti.

Nella tesi sono stati analizzati 23 testi autobiografici scritti da persone con NF1, per indagare la frequenza dei vissuti emotivi degli autori.

Nel 47% delle narrazioni, sono stati descritti vissuti relativi alla vittimizzazione del bullismo, causati dai sintomi della malattia.

Il 34% degli autori ha narrato di soffrire o aver sofferto di solitudine, di non avere amici, di essere isolato ed escluso dagli altri.

Nel 47% delle narrazioni, sono emersi numerosi vissuti emotivi negativi; tali vissuti sono rappresentati da rabbia,

dolore, depressione, timore per il futuro, sensi di colpa e pensieri suicidari.

Nel 43% degli scritti è emersa l'importanza rivestita dai legami amicali tra persone con NF1. Questi legami sono ritenuti essenziali per il confronto e il sostegno reciproco.

L'analisi dei testi autobiografici e i risultati dello studio esplorativo, hanno confermato i dati della letteratura scientifica precedente.

La pedagogia deve contribuire alla diffusione di una cultura inclusiva e rispettosa di ogni differenza, attraverso gli atteggiamenti degli adulti, la predisposizione delle attività educative, didattiche e di vita quotidiana.

Si potrebbero attivare sportelli di consulenza pedagogica per supportare i pazienti e le loro famiglie, nella quotidianità e nei momenti di difficoltà.

Lo sportello di consulenza pedagogica potrebbe realizzare progetti educativi e preventivi dedicati ai pazienti e alla scuola, corsi di formazione, offrire supporto per l'orientamento e l'inserimento lavorativo, fornire consulenza pedagogica a familiari, insegnanti ed educatori e consegnare un opuscolo informativo.

È importante che coloro che accompagnano uno studente con NF1, (quali insegnanti, coach e educatori) siano correttamente informati riguardo la malattia e alle difficoltà che possono a essa correlarsi. Può essere utilizzato un opuscolo informativo, nel quale sono spiegate sia le difficoltà che possono manifestarsi sia le strategie che si possono attuare.

Il pedagogo, può intervenire nel contesto scolastico per realizzare sia progetti mirati, dedicati alle classi in cui avvengono atti di bullismo, sia progetti preventivi e formativi, dedicati a tutti gli alunni e gli insegnanti. La letteratura per l'infanzia può essere un valido strumento per la realizzazione di progetti educativi per contrastare il bullismo e per avvicinare gli alunni ai temi riguardanti la disabilità e l'inclusione. La lettura di libri che trattano tali temi deve essere adeguatamente progettata e trattata in maniera continuativa per favorire il cambiamento rispetto agli atteggiamenti negativi che possono avvenire all'interno della classe.

Il pedagogo dovrebbe operare all'in-

terno delle scuole e degli ambienti lavorativi per garantire contesti inclusivi; con l'obiettivo di contrastare l'esclusione sociale, il bullismo, le prese in giro e la discriminazione che spesso accompagnano la persona con NF1 nel suo percorso di vita. È importante che, accanto agli interventi e ai progetti realizzati dal peda-

gogista, i pazienti possano beneficiare di supporto psicologico.

Nella tesi, ho preso in esame i vissuti emotivi dei pazienti, attraverso l'analisi di alcuni testi autobiografici scritti da persone con neurofibromatosi, tra cui "Caffelatte sulla pelle".

Conclusione:

Ci tengo a ringraziare tutti coloro che hanno risposto al questionario online e coloro che hanno narrato se stessi attraverso varie narrazioni; senza il vostro aiuto questa tesi non si sarebbe potuta realizzare. Grazie a tutti!

## GIORNATA MALATTIE RARE

In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie genetiche rare, ho avuto l'onore di essere invitato dalla Federazione per il Sociale e Sanità dell'Alto Adige alla Conferenza stampa che si è tenuta a Bolzano presso la Biblioteca Civica per la presentazione dell'iniziativa che ci sarà in queste giornate. Sarà un'opera di sensibilizzazione verso le malattie genetiche rare, e tutti i problemi nella vita di tutti i giorni che può creare ai pazienti che ne soffrono.

Quest'anno per l'occasione rimangono esposti e poter essere visionate diverse pubblicazioni di libri che riguardano le malattie rare, e fra queste sono presenti i libri che nel corso degli anni ho pubblicato

Nel corso della Conferenza stampa ho avuto alcune interviste con giornalisti di canali televisivi e radio, ai quali ho spiegato la NF, e di come si vive la vita di tutti i giorni fra le varie difficoltà che si incontrano con una compagna di vita così ingombrante. Ma bisogna sempre andare avanti e non arrendersi mai.

**Stefano Brocco**  
Vice Presidente ANF  
Responsabile Regionale Triveneto



Seduti da sx Dott Francesco Benedicenti responsabile Genetica Ambulatorio del Alto Adige, Silvia Fornasini Federazione Sociale e Sanità del Alto Adige, Lisa Weiss malata rara, Stefano Brocco Vi-ce Presidente ANF, Responsabile Regionale Triveneto

Lo so, non sono perfetta nemmeno la luna è perfetta, è piena di crateri!!  
E il mare? Nemmeno lui!! Troppo salato.  
E il cielo? Sempre così infinito....  
Insomma le cose belle non sono perfette.... sono "Speciali" .  
Non è semplice costruirsi nel caos e nell'incertezza, ma ho capito che la vita mi ha dato una grande opportunità di crescita, anche con la malattia.  
Sono consapevole che mi è stato tolto molto, ma in realtà credo che poi, alla fine, la vita mi abbia restituito pure di più.  
Ho imparato a vivere giorno dopo giorno, dando il massimo in tutto quello che faccio.  
Ogni cicatrice racconta un momento di vita, ora mi piace guardarle e vedere in ognuna il superamento dei miei limiti.

Arianna Sciandra

## MARCIA DEI MALATI RARI - MILANO 24

Ciao a tutti, il mese di febbraio è il mese dedicato alle malattie rare e Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare, di cui siamo federati, ha ripreso ad organizzare molteplici eventi, dopo una lunga sosta forzata a causa della pandemia, tra cui una manifestazione nelle vie del centro di Milano la MARCIA MALATI RARI – MILANO 24 nella giornata del 10 febbraio 2024.

Il nostro Consigliere e Responsabile Regionale Vincenzo Orlando si prodiga insieme agli organizzatori dell'evento di Uniamo affinché ANF OdV sia presenza attiva con una delegazione di Soci, Amici e Consiglieri.

La nostra Consigliera Angiolina Sabatti prende a cuore l'evento e fa confezionare dei fazzoletti di colore azzurro con il nostro logo da indossare tutti noi durante la camminata.

Purtroppo, dopo mesi di tempo secco e belle giornate, il 9 e 10 febbraio Giove Pluvio scarica su Milano pioggia a gogò tanto da far temere addirittura un rinvio della marcia.

Vincenzo è in continuo contatto con l'organizzazione di Uniamo e il giorno 9 ci comunica che la marcia si farà anche con la pioggia!

Il maltempo incessante fa sì che alcuni nostri amici desistono dal partecipare ma credetemi la rappresentanza di ANF OdV è buona e numerosa e li voglio ringraziare: Gabriele (ragazzino di 11 anni fortissimo) con la sua mamma Giusy, la coppia Mariarosa e Giulio (grandi sempre presenti), Elisa (ragazzina carinissima) con la sua mamma Rebecca, Alessandro con sua mamma Elena, la nostra Angiolina ed io...l'Antonello.

Purtroppo, con grande dispiacere, il nostro organizzatore Vincenzo a causa di un malanno non è potuto essere presente ma ci è stato vicino con le sue



indicazioni prima e durante la camminata.

Prima di partire alle 14,30 in Largo Cairoli c'è l'inaugurazione della fermata del tram che sostiene la giornata della Malattie Rare con il taglio del nastro di Annalisa Scopinaro presidente di Uniamo e...che bello vedere in prima fila due dei nostri stupendi ragazzi Gabriele ed Elisa oltre a Mariarosa, Giulio, Angiolina ed altri.

Intanto prima delle 15,00 in Piazza Castello arrivano alla spicciolata un buon numero di Rappresentanti delle 27 Associazioni che hanno dato il loro supporto tra cui mi sento di segnalare la NF2 Project Aps con Martina ed altri nostra "consorella" nella lotta contro le Neurofibromatosi.

Uniamo è presente con tutti gli organizzatori da Simona, la coordinatrice, fino alla Presidente Scopinaro e consegnano a tutte le Associazioni un cartellone con il nome impresso di ognuna delle 27 Associazioni presenti e di un cappellino che rappresenta Uniamo.

La nostra Angiolina omaggia tutti noi del gruppo Neurofibromatosi del fazzoletto da mettere al collo con il logo di ANF OdV bellissimo siamo pronti.

Alle 15 nonostante la forte pioggia parte la marcia che attraversa via Dante fino a Cordusio e arriva in Piazza Duomo dove ci fermiamo per fare delle bellissime foto con i

turisti e i cittadini che ci chiedono lumi su ciò che sta accadendo.

In via Dante una bellissima sorpresa, anzi due, sono venute a trovarci ed a supportarci la Dott.ssa Marica Eoli e la Dott.ssa Federica Natacci e con quel tempaccio sono state proprio...grandi! Ripartiamo da Piazza Duomo giù per Corso Vittorio Emanuele fino a San Babila poi Corso Venezia fino all'arrivo ai giardini pubblici di via Palestro punto di arrivo.

E' sera abbiamo preso tutti quanti un bel po' di acqua ma siamo contenti e soddisfatti di esserci fatti vedere e sentire sapendo che non si è soli ed è fondamentale l'apporto di ciascuna Associazione per arrivare all'obiettivo di migliorare le condizioni di vita di tutti i malati rari.

Lasciateci ringraziare Uniamo che ha organizzato e tutti coloro che hanno partecipato E' STATA UNA GRAN BELLA GIORNATA!!!

**I consiglieri ANF OdV LOMBARDIA**  
Angiolina Sabatti  
Vincenzo Orlando  
Antonello Corbetta



## CTF E NFLECTION PRESENTANO UN WEBINAR SUI RISULTATI DEL GEL TOPI- CO NFX-179

25/01/2024

La Children's Tumor Foundation ha ospitato un webinar informativo di NFlection Therapeutics per condividere i risultati dello studio di Fase 2b sul gel topico NFX 179 nel trattamento dei neurofibromi cutanei nella neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). NFX-179 è un trattamento topico (sulla pelle) per i neurofibromi cutanei (cNF), che sono tumori che crescono nella pelle o proprio sotto la pelle e provocano gravi protuberanze sfiguranti sulla pelle.

Registrato in diretta il 18 gennaio 2024, Kavita Sarin, MD, PhD, professore associato di dermatologia presso la Stanford University School of Medicine, ha fornito un riepilogo informativo dei risultati della sperimentazione clinica. Dopo la presentazione, l'am-

ministratore delegato di NFlection William Hodder e il direttore operativo Gern Kochendoerfer, insieme al Dr. Sarin, hanno risposto alle domande dei partecipanti e hanno fornito ulteriori informazioni.

L'anno scorso, la Children's Tumor Foundation è entrata in una nuova fase del suo modello di ricerca strategica sulla NF annunciando un significativo investimento in questo studio clinico di Fase 2b presso NFlection Therapeutics, una società biotecnologica focalizzata sulla scoperta e sullo sviluppo di terapie efficaci e mirate per le malattie rare. La strategia di investimento di CTF nello sviluppo di farmaci NF è un approccio di portafoglio diversificato per affrontare tutte le forme di NF, dagli investimenti nella fase iniziale in giovani

ricercatori, alle collaborazioni sui dati aperti come Synodos. Questo investimento a impatto, primo nella sua storia, conferma ulteriormente CTF come co-investigatore con il settore farmaceutico/biotecnologico nella ricerca innovativa sulla NF, ampliando le opportunità per aumentare la pipeline di sviluppo di farmaci NF.

Di seguito la registrazione del webinar del 18 gennaio 2024

<https://youtu.be/qfWYEFZKwAO>

<https://www.ctf.org/news/ctf-and-nflection-present-webinar-on-nfx-179-topical-gel-results/>

## TEST NGS, APPROVATO IL FONDO DEDICATO ALLA DIAGNOSI GENETICA PER LE MALATTIE RARE

Gasparini (SIGU): "Siamo carenti su offerta del sequenziamento dell'esoma e del genoma. Bene il fondo, ora attenzione a destinazione risorse"

Con il via libera definitivo della Camera dei deputati alla legge di bilancio 2024 si conclude l'iter di approvazione da parte del Parlamento. Per la sanità previsto uno stanziamento aggiuntivo pari a 3 miliardi nel 2024, 4 miliardi nel 2025 e 4,2 miliardi dal 2026. Dalla Legge, che entrerà in vigore da domani 1 gennaio 2024, arriva anche un segnale forte relativo alle necessità diagnostiche per le malattie rare: sarà istituito infatti il "Fondo per i test di Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare", con una dotazione pari a 1 milione di euro per il 2024.

"Si tratta di una notizia certamente positiva – commenta il Prof. Paolo Gasparini, Presidente della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), docente di Genetica all'Università di Trieste e direttore sia del Dipartimento dei Servizi di Diagnostica Avanzata che della Genetica Medica dell'IRCCS Matero Infantile "Burlo Garofolo" di Trieste – perché si tratta di un fondo dedicato esplicitamente alla diagnostica per le malattie rare."

"Quello che dobbiamo ricordare – prosegue l'esperto – è che sotto il cappello di NGS (Next Generation Sequencing) sono incluse diverse tecniche di diagnostica molecolare, tra cui il "target sequencing" cioè le indagini mirate a un preciso pannello di geni, che già vengono effettuate dai principali centri di genetica medica

presenti sul territorio nazionale e sono previsti dai LEA. Ciò su cui invece siamo ancora carenti è l'offerta del sequenziamento dell'esoma e del genoma. L'esclusione dai LEA di queste due prestazioni, necessarie in presenza di patologie rare e complesse, specie pediatriche, compromette significativamente la nostra possibilità di fornire risposte diagnostiche chiare e tempestive e, di conseguenza, una corretta presa in carico clinico-assistenziale dei piccoli pazienti. Peraltro sappiamo perfettamente che ci sono delle regioni in piano di rientro o di accompagnamento, e in queste regioni nessuna struttura di genetica medica avrà la possibilità di disporre di fondi extra-lea per la genetica medica, e quindi per effettuare il sequenziamento dell'esoma."

Il sequenziamento dell'esoma è infatti rimasto escluso dai nuovi LEA che entreranno in vigore dal 1° aprile 2024, ciò significa che solo alcune regioni saranno in grado di continuare ad erogare le prestazioni relative alla diagnosi genetica delle malattie rare. Questo perché tali indagini per alcune regioni saranno a carico del bilancio regionale (extra LEA), mentre altre dovranno proporre la compartecipazione di spesa (mediante specifico ticket dal costo differenziato). Altre ancora saranno costrette a proporre ai pazienti di sostenere per intero il costo della prestazione.

Parliamo di più di 2.000 euro, costi che non tutte le famiglie possono permettersi. Il rischio, dunque, è che senza la possibilità di usufruire in regime di esenzione ai test di NGS (next-generation-sequencing) molti

pazienti rimangano senza diagnosi anche se affetti da patologie gravi e debilitanti, che potenzialmente possono essere ereditarie e che potrebbero dunque interessare future gravidanze dei genitori, fratelli o sorelle già nati, o altri parenti che possono esserne affetti o portatori.

Per questo motivo, grazie a un emendamento presentato dalla Senatrice Raffaella Paita, e fortemente sostenuto fin dall'inizio da Osservatorio Malattie Rare, è stato istituito, nello stato di previsione del Ministero della salute, un fondo denominato "Fondo per i test di Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie rare", con una dotazione pari a 1 milione di euro per il 2024. Il Fondo è destinato al potenziamento dei test di Next-Generation Sequencing di profilazione genomica come indagine di prima scelta o come approfondimento diagnostico nelle malattie rare per le quali sono riconosciute evidenza e appropriatezza, o nei casi sospetti di malattia rara non identificata dopo approfonditi accertamenti. Entro 60 giorni dalla data di entrata in vigore della Legge, quindi in teoria per l'inizio di marzo 2024, il Ministro della Salute, con proprio decreto adottato di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, dovrà individuare i criteri e le modalità di riparto del fondo, nonché il sistema di monitoraggio dell'impiego delle somme.

Questo Fondo potrebbe dunque facilitare un passaggio più rapido alle tecniche che rappresentano il presente (e non il futuro) della genetica medica. "Auspico che a bre-

ve il Ministero possa rendere note le modalità di riparto dei fondi – prosegue Gasparini – che a mio avviso dovrebbero essere destinati ai centri che già eseguono questo tipo di indagini, e che possono diventare veri e propri HUB, per poter garantire sostenibilità ed expertise, nell’ottica di un modello hub&Spoke nazionale basato sulle competenze delle strutture già esistenti.” Questo tipo di modello è infatti già parzialmente avviato, grazie alla Rete IDEA (Associazione Rete Italiana salute dell’Età Evolutiva), fondata nel 2017 presso il Ministero della Salute con l’obiettivo di promuovere e tutelare la salute nell’infanzia e nell’adolescenza, intesa non solo come diagnosi e presa in carico delle malattie, ma anche

come loro prevenzione e promozione attiva di stili di vita e di approcci educativi tesi a migliorare e a valorizzare la qualità della vita del bambino e della sua piena crescita psicofisica. Al fine di raggiungere gli obiettivi della propria missione, la rete promuove la ricerca scientifica e tecnologica in tutti i settori che pongono al centro la salute in età evolutiva e l’alta formazione.

“Di questa rete attualmente fanno parte 11 IRCCS che lavorano in rete – prosegue Gasparini – operiamo in sinergia per poter offrire anche le competenze di produzione e interpretazione bioinformatica dei dati genetici. Offriamo il sequenziamento dell’esoma, anche con analisi in silico (tramite l’utilizzo di programmi computerizzati), ma

anche il sequenziamento dell’intero genoma quando ritenuto appropriato.”

Ecco l’elenco dei centri della Rete IDEA:

1. IRCCS Associazione Oasi Maria SS.
2. IRCCS Burlo Garofolo
3. IRCCS Eugenio Medea dell’Associazione “La Nostra Famiglia”
4. IRCCS Istituto Giannina Gaslini
5. IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
6. IRCCS – Fondazione Stella Maris
7. IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
8. IRCCS Ospedale San Raffaele
9. IRCCS – Fondazione Mondino
10. IRCCS – Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli

## PRIMO PROTOCOLLO DI PRECISIONE CONTRO UN TUMORE DEI BAMBINI

Nato in Italia e basato sul genoma, nel mirino il neuroblastoma

27 febbraio 2024, 12:29

Redazione ANSA

Cellule di neuroblastoma (fonte: vshivkova, da iStock) -

Uno dei più aggressivi tumori dei bambini, il neuroblastoma, è entrato nel mirino della medicina di precisione grazie a Preme, il primo protocollo italiano in questo settore basato sui dati genetici e promosso da più centri.

E’ coordinato dall’Istituto Giannina Gaslini di Genova con il gruppo di Mirco Ponzoni, responsabile del laboratorio di Terapie sperimentali in oncologia, ed è co-finanziato dallo stesso Gaslini, dalla Fondazione Italiana per la Lotta al Neuroblastoma e associazione Open; vi partecipa fra gli altri il Ceinge Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore di Napoli con i gruppi diretti dai genetisti Mario Capasso e Achille Iolascon, dell’Università Federico II di Napoli.

I campioni prelevati in più centri italiani da bambini colpiti da questa forma di tumore vengono caratterizzati presso il Gaslini e poi analizzati alla ricerca di mutazioni presso Ceinge e Cibio; i dati sono poi utilizzati

per sviluppare modelli preclinici di neuroblastoma ancora al Gaslini. In questo modo si ottiene l’identikit genetico del tumore e su questa base vengono poi individuate le terapie che hanno le maggiori probabilità di successo. Questo è possibile grazie alla collaborazione di biologi, genetisti, clinici e bioinformatici, osservano i responsabili dell’esecuzione del progetto Chiara Brignole e Fabio Pastorino, entrambi del Gaslini.

Nato come progetto di ricerca nel 2019, Preme è diventato dal 2022 un vero protocollo clinico con capofila l’Istituto Gaslini, con l’oncologa Loredana Amoroso. Il primo studio, condotto su 18 bambini, è stato pubblicato recentemente sul Journal of Translational Medicine. “

Grazie a tecniche di sequenziamento di nuova generazione e sofisticate analisi bioinformatiche condotte al Ceinge e al Cibio dell’Università di Trento – osserva Capasso, che guida il team di bioinformatici del Ceinge – è emerso che l’84% dei pazienti affetti da neuroblastoma presentava alterazioni genomiche suscettibili di intervento terapeutico”. Due terzi di questi casi sono stati classificati come di ‘priorità molto alta’, aprendo la possibilità di bene-

ficiare di farmaci già approvati o di nuovi agenti terapeutici in fase di sviluppo. “La terapia mirata molecolare è stata applicata a quattro pazienti, mentre la consulenza genetica – dice Pastorino – è stata proposta a due pazienti con mutazioni germinali che indicavano una predisposizione familiare allo sviluppo di tumori”. Secondo Ponzoni “terapie mirate, adattate alle specifiche mutazioni presenti nei pazienti, la personalizzazione del trattamento e l’impiego di modelli preclinici avanzati trasformano la ricerca traslazionale in benefici tangibili per i pazienti, migliorando la loro prognosi”. Per il direttore scientifico dell’ospedale pediatrico, Angelo Ravelli, il programma Preme è “una risorsa fondamentale per i ricercatori, che favorisce l’identificazione di nuove molecole suscettibili di interventi terapeutici più efficaci e specifici, soprattutto a beneficio delle forme refrattarie o recidivate”.

[https://www.ansa.it/canale\\_salutebenessere/notizie/medicina/2024/02/27/primoprotocollo-di-precisione-contro-un-tumore-dei-bambini-\\_f589778b-6815-49fc-b0ba-8df9e528755f.html](https://www.ansa.it/canale_salutebenessere/notizie/medicina/2024/02/27/primoprotocollo-di-precisione-contro-un-tumore-dei-bambini-_f589778b-6815-49fc-b0ba-8df9e528755f.html)

## UNO STUDIO FINANZIATO DALLA CTF UTILIZZA UN PROMETTENTE ESAME DEL SANGUE PER PREVEDERE IL RISCHIO DI CANCRO NEI PAZIENTI CON NF

In uno studio innovativo finanziato dalla Children’s Tumor Foundation (CTF), i ricercatori stanno sviluppando un notevole esame del sangue in grado di prevedere il rischio di tumori maligni della guaina dei nervi periferici (MPNST) in soggetti affetti da neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). Questo progresso all’avanguardia offre un raggio di speranza per il rilevamento e l’interven-

to precoce, trasformando potenzialmente il panorama della gestione della NF. Gli MPNST sono tumori rari ma aggressivi e pongono sfide significative nei pazienti con NF1, spesso sfuggendo alla diagnosi precoce finché non raggiungono gli stadi avanzati. Tuttavia, questo innovativo esame del sangue promette di rivoluzionare il modo in cui gli operatori sanitari monitora-

no i pazienti, consentendo misure proattive per mitigare il rischio di sviluppo di MPNST. Fornendo un metodo semplice e non invasivo per valutare la probabilità di MPNST, questa ricerca inaugura una nuova era nella cura della NF, offrendo ai pazienti e agli operatori sanitari un potente strumento nella lotta contro questa complessa condizione.

## UNO STUDIO FINANZIATO DALLA CTF UTILIZZA UN PROMETTENTE ESAME DEL SANGUE PER PREVEDERE IL RISCHIO DI CANCRO NEI PAZIENTI CON NF

I finanziatori della NF collaborano affinché la grande scienza non si fermi mai

La Children's Tumor Foundation (CTF) ha annunciato uno studio innovativo della durata di 3 anni, che finanzia con quasi 2 milioni di dollari, per determinare se un esame del sangue basato sul DNA può offrire una migliore comprensione e, in definitiva, una diagnosi più precoce della predisposizione al cancro nella neurofibromatosi di tipo 1 (pazienti con NF1). Circa il 7-15% dei pazienti con NF1 può sviluppare tumori maligni della guaina dei nervi periferici (MPNST), che attualmente non hanno cura. Una diagnosi precoce potrebbe offrire ai pazienti più opzioni e maggiori possibilità di combattere questi tumori mortali, sia chirurgicamente che attraverso altre opportunità di trattamento. I dati preliminari hanno dimostrato che gli esami del sangue possono migliorare la prevedibilità della progressione del tumore e i principali attori nello spettro dei finanziamenti alla ricerca sulla neurofibromatosi (NF) hanno concordato che questo studio della prossima uscita è molto promettente e merita di essere finanziato.

È questo allineamento e questa collaborazione nell'intero spettro dei finanziamenti NF che rendono possibile questa opportunità di ricerca. I ricercatori principali (PI) di questo progetto sono Angela Hirbe, MD, PhD della Washington University e John Shern, MD del National Cancer Institute (NCI) presso il National Institutes of Health (NIH), in collaborazione a livello di PI con Aadel Chaudhuri MD, dottorato di ricerca presso l'Università di Washington. Nella loro proposta iniziale al CDMRP (Programmi di ricerca medica diretti dal Congresso), i dott. Hirbe, Shern e Chaudhuri hanno delineato il loro piano per offrire un esame del sangue relativamente semplice che offre un rischio minimo per i pazienti, ma possa offrire la possibilità di diagnosticare il cancro più precocemente con l'obiettivo di migliorare i risultati se consente di eseguire interventi chirurgici più curativi in futuro. contesto di tumori più piccoli e localizzati, con l'obiettivo di sfruttare un potenziale studio di successo negli studi clinici.

La loro proposta richiedeva un finanziamento come premio di idea sinergica CDMRP, in linea con il finanziamento del programma di potenziali opportunità di ricerca ad alto impatto che sono state storicamente trascurate. Sebbene la proposta abbia ricevuto una revisione molto favorevole ed eccellente, il livello di finanziamento necessario per l'intero studio non ha potuto essere sostenuto, ponendo così il rischio che ciò comporterebbe ritardi e forse la conclusione prematura dello studio.

Fortunatamente, e in modo un po' unico nell'ecosistema della ricerca medica, i principali finanziatori della NF hanno lavorato insieme in modo che vi sia una condivisione di informazioni sui progetti che ricevono finanziamenti, quelli

che non li hanno ricevuti, quali sono gli obiettivi finali e garantire che i risultati siano condivisi in tutto il campo. . I principali finanziatori sono in grado di condividere informazioni riguardanti la presentazione delle domande di ricerca, i progetti finanziati e i finanziamenti in sospeso. È anche possibile ottenere informazioni quali scopi/obiettivi del progetto per progetti che non hanno ricevuto una raccomandazione per il finanziamento. Queste capacità garantiscono la trasparenza tra le agenzie federali e i finanziatori privati e consentono inoltre la condivisione di risultati e prodotti in tutto lo spettro della ricerca. Negli ultimi anni, l'efficacia di questo modello collaborativo ha portato al primo trattamento approvato dalla FDA (selumetinib/Koselugo) per pazienti con NF con neurofibromi plessiformi inoperabili. (Leggi ulteriori informazioni sulla "Storia MEK" qui).

Nel caso di questo nuovo studio sui biomarcatori, la CTF si è impegnata a finanziare lo studio nella sua interezza. Il formato del progetto si ispira al modello Synodos altamente efficace di CTF (maggiori informazioni qui), che riunisce i migliori ricercatori per risolvere problemi complessi in un ambiente aperto e collaborativo. I ricercatori si impegnano a condividere apertamente i dati e un rappresentante dei pazienti NF è una parte essenziale del team di pianificazione. Oltre al percorso di successo di selumetinib, il modello Synodos di CTF ha anche identificato e avanzato la sequenza temporale dei test per brigatinib come potenziale trattamento per i pazienti con NF2. Brigatinib è attualmente in fase di sperimentazione clinica, in una partnership di finanziamento con Takeda.

"Crediamo che il modo più efficace per fornire trattamenti ai pazienti con NF più rapidamente sia attraverso la collaborazione e la condivisione delle informazioni", ha affermato Annette Bakker, PhD, Presidente della Children's Tumor Foundation. "Ai pazienti viene detto di "guardare e aspettare" per vedere se i tumori crescono, il che è spaventoso e ingiusto, quindi siamo fortemente motivati dal fatto che lo studio sui biomarcatori proposto dai dottori. Hirbe, Shern e Chaudhuri possono potenzialmente ribaltare lo scenario quando si tratta dei tumori MPNST più mortali. Crediamo inoltre che la grande scienza non debba mai fermarsi e siamo orgogliosi della nostra partnership con CDMRP, NIH e altri finanziatori della NF e del fatto che progetti come questo riceveranno il sostegno che meritano. Abbiamo tutti concordato di comunicare apertamente gli uni con gli altri a beneficio della nostra priorità comune: la salute dei nostri pazienti con NF".

"Siamo entusiasti di poter portare avanti questo lavoro a pieno ritmo con il supporto di CTF e CDMRP", ha affermato Angela Hirbe, MD, PhD. "Voglio vedere il giorno in cui potremo curare tutti i tumori dei nostri pazienti attraverso la dia-

gnosi precoce".

Ogni anno, la comunità NF sostiene a Capitol Hill i finanziamenti NF all'interno del CDMRP, che è un programma del Dipartimento della Difesa. Tale finanziamento è essenziale per sostenere progetti di ricerca clinica e traslazionale per NF, compreso il funzionamento del Consorzio per le sperimentazioni cliniche NF. Tale sostegno è costantemente aumentato negli ultimi anni poiché i rappresentanti di CTF, CDMRP, NIH e altre organizzazioni e finanziatori della NF hanno condiviso che questo impegno a lavorare insieme facilita una pianificazione efficiente nell'uso dei dollari dei contribuenti e dei donatori evitando duplicazioni e salvataggio a espandere la NF opportunità di finanziamento della ricerca (sostanzialmente, facendo sì che i dollari spesi "vadano più lontano"). Questo approccio ha ricevuto una risposta estremamente positiva sul Colle e tra i donatori/finanziatori.

Al centro di questo importante lavoro ci sono i pazienti con NF che trarranno beneficio dalla diagnosi precoce o addirittura dalla trasformazione dei neurofibromi plessiformi benigni in MPNST. Al fine di garantire che gli interessi e le preoccupazioni dei pazienti siano integrati nel lavoro di ricerca fin dal primo giorno, questo studio sui biomarcatori "Synodos for MPNST" includerà un rappresentante dei pazienti. Lei/lui porterà la voce del paziente al tavolo, evidenziando sia i pro che i contro del lavoro proposto, fornendo input sui fattori di rischio e altro ancora.

"La nostra visione per questo progetto è quella di superare i limiti delle tecnologie di rilevamento precoce e della nostra comprensione di come si sviluppano i tumori NF1", ha affermato Jack Shern, MD. "Crediamo che il prodotto finale di questo lavoro sarà un test utilizzato abitualmente nella clinica NF per il rilevamento della progressione del tumore".

Ulteriori dettagli sullo studio saranno annunciati presto attraverso il sito web e i canali dei social media della CTF. I pazienti possono anche iscriversi al Registro NF per ricevere informazioni sugli studi clinici in corso per le varie forme e manifestazioni di NF.

La NF è un gruppo di malattie genetiche che causano la crescita di tumori sui nervi in tutto il corpo. Può causare sordità, cecità, dolore invalidante, anomalie ossee, difficoltà di apprendimento o cancro. CTF è il principale finanziatore globale senza scopo di lucro della ricerca per tutte le forme di NF. Per saperne di più sulla Fondazione Tumori Bambini, visitare [ctf.org](http://ctf.org).

<https://www.ctf.org/news/ctf-funded-study-utilizes-promising-blood-test-for-predicting-cancer-risk-in-nf-patients/>

<https://www.ctf.org/news/major-biomarker-project-to-help-identify-cancer-predisposition-in-nf1-patients>