



AMICI per la PELLE

Settembre 2024

Uscita n. 66

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
anf@neurofibromatosi.org

STAMPA:

Centroffset - Fabriano (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.

SIAMO INFINITE SFUMATURE

Si è tenuto il 15 maggio presso la Sala Cristallo dell'Hotel Nazionale di Roma, la conferenza stampa di presentazione del progetto "Siamo infinite sfumature. Oltre i segni della Neurofibromatosi".

In questo contesto, è stata presentata la campagna educativa "Speciale come noi. Più amici più forti" sviluppata in collaborazione con Libri Progetti Educativi e Alexion Pharmaceuticals, Inc.

Il progetto è un messaggio di incoraggiamento verso l'inclusione scolastica di bambini con Neurofibromatosi che, a volte, possono avere difficoltà di apprendimento e di concentrazione ma, ancor più spesso, possono sperimentare difficoltà legate all'accettazione sociale. Hanno partecipato Maria Malatesta, presidente ANANAS Aps, Federica Chiara,



Presidente Linfa e il nostro Presidente, Corrado Melegari.

"Questo progetto è stato voluto da tutte le associazioni pazienti con Neurofibromatosi" ha detto Corrado Melegari "perché quando pensiamo ai nostri bambini, l'inclusione diventa



la priorità. Ma l'inclusione, naturalmente, va insegnata. Il che vuol dire che le scuole per prime se ne devono fare carico. In questo senso, questo progetto diventa uno strumento necessario ed estremamente prezioso per poter lavorare nelle scuole e far capire l'importanza della presenza di ognuno e far acquistare consapevolezza ai bambini con Neurofibromatosi, affinché possano socializzare e mettere sul tavolo quelle che sono le loro caratteristiche e peculiarità”.

Melegari ha parlato dell'importanza della prossimità delle cure, che incide notevolmente sulla qualità della vita dei piccoli pazienti: “Questo a nostro avviso è importantissimo, come Associazione: poter far stare un bambino vicino casa, perché significa farlo stare bene e dargli la possibilità di vivere nel suo ambiente. Dobbiamo



naturalmente tenere i bambini vicino casa loro e non fargli fare viaggi della speranza, ma nello stesso tempo dobbiamo dare loro la certezza della cura migliore possibile. C'è bisogno di creare un network tra i vari centri di riferimento, in modo tale che possano garantire un alto livello di assi-

stenza.

Oggi siamo qui per questo: per poter essere sicuri di dare al bambino il miglior percorso di cura possibile.”

Presenti per ANF: Corrado Melegari, Antonello Corbetta

GIORNATA DELLE NEUROFIBROMATOSI: PRESENTATA LA CAMPAGNA “SIAMO INFINITE SFUMATURE”

Nata dallo sforzo congiunto delle associazioni Ananas, Anf e Linfa, l'iniziativa è diretta ai ragazzi delle classi medie ed elementari. Perché il benessere dei più giovani comincia dalla scuola

Il 15 maggio si celebra la Giornata internazionale delle Neurofibromatosi, occasione attesa da pazienti e clinici per fare il punto su una patologia genetica, ancora poco conosciuta malgrado sia tra le malattie rare più diffuse. Per questa occasione le associazioni di pazienti e familiari Ananas, Anf e Linfa hanno presentato la campagna “Siamo infinite sfumature. Oltre i segni della neurofibromatosi”, realizzata con la collaborazione di Alexion, AstraZeneca Rare Disease.

La campagna intende fornire una risposta al disagio dei più giovani che, troppo spesso, non riescono a vivere serenamente le relazioni con gli altri, a partire proprio dal contesto scolastico, che rappresenta la seconda casa per ogni ragazzo. La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) colpisce nel mondo una persona su 3.000, coinvolgendo in Italia circa 20.000 pa-

zienti. Presenta una grande variabilità di segni clinici tra cui la comparsa di macchie color caffè-latte, lentiggini, neurofibromi cutanei e sottocutanei multipli, complicazioni oculari, neurologiche e oncologiche. Nel 30-50% dei casi, poi, la malattia può manifestarsi anche con segni molto vistosi, come i neurofibromi plessiformi, che possono avere un pesante impatto a livello estetico, con ricadute significative sul benessere fisico, psicologico e sociale dei bambini.

Diana (Gaslini): “Una patologia da affrontare con un approccio multidisciplinare”

“La NF1 è una patologia complessa che, proprio per la varietà dei suoi segni e sintomi, andrebbe affrontata con un approccio multidisciplinare, specialmente in presenza di neurofibromi plessiformi. Questi tumori

possono coinvolgere tutta una serie di organi e distretti ed è quindi fondamentale poter contare su team multidisciplinari che includano ad esempio oncologi, genetisti, neurologi e pediatri ospedalieri”, spiega Maria Cristina Diana, UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari IRCCS dell'Istituto G. Gaslini di Genova. “Tuttavia, questo non è sempre possibile poiché ancora non esiste un percorso diagnostico-terapeutico standardizzato e uniforme che garantisca una presa in carico omogenea del bambino su tutto il territorio nazionale, e un network consolidato che aiuti le famiglie a essere correttamente indirizzate ai centri di riferimento ad alta expertise del nostro Paese”.

Santoro (Università della Campania): “I neurofibromi plessiformi impattano sulla qualità della vita”

“I bambini con NF1 devono spesso sopportare la crescita, anche repentina, dei neurofibromi plessiformi”, spiega Claudia Santoro dell’Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli” di Napoli. “Formazioni che possono causare dolore o possono deformare i lineamenti, impattare sulle capacità motorie, impedendo loro di giocare e muoversi come vorrebbero. Questo può sicuramente avere un impatto negativo sulla loro qualità di vita alimentando anche ansia e preoccupazioni. Su questi aspetti possiamo sicuramente agire con le opzioni terapeutiche a disposizione, ma questo non basta”. Da qui la nascita della campagna “Siamo iNFinite sfumature” che mira proprio a prendersi cura dei piccoli pazienti, considerando i loro bisogni al di là degli aspetti strettamente medici. Un kit educativo per spiegare la NF1 ai ragazzi delle scuole

La campagna, nata dallo sforzo congiunto di tre diverse associazioni, parte innanzitutto dalle scuole con il progetto educativo “Speciale come noi. Più amici più forti”: un percorso per far conoscere la NF1 e più in generale le malattie rare nelle classi IV-V della scuola primaria e nella secondaria di I grado, educando gli studenti al valore dell’inclusione e della diversità. Dal laboratorio in cui bambini con NF1 e non hanno espresso le proprie emozioni, attraverso parole e disegni, insieme alla casa editrice Librè è stato realizzato un kit educativo che ha lo scopo di raccontare una patologia complessa come la NF1, sensibilizzando i ragazzi sul tema dell’inclusione e sulla forza dell’amicizia. Il kit, che verrà distribuito nelle scuole a partire dal prossimo settembre, è composto da una guida per gli insegnanti, un opuscolo informativo per i genitori e un libro di narrativa per gli alunni, centrato sulle avventure di Giò, un ragazzo con NF1 al primo anno delle scuole medie. Grazie all’utilizzo di shortstories dal tratto agile e leggero, il lettore entrerà nel mondo del giovane protagonista, scoprendo la sua quotidianità, le sue passioni e le sue paure e familiarizzando, sempre di più, con la NF1, le sue manifestazioni e il suo impatto sulla vita di

tutti i giorni.

Malatesta (Ananas): “Partire dalla scuola per creare adulti felici e consapevoli”

“Come la maggior parte dei progetti che porta avanti la nostra associazione, anche questa campagna nasce dai bisogni delle persone affette dalla patologia”, afferma la presidente di Ananas-Associazione nazionale aiuto per la neurofibromatosi amicitia e solidarietà, Maria Malatesta. “Nel corso degli anni sono pervenute in associazione tantissime richieste, soprattutto da parte di genitori di bambini e adolescenti che necessitavano di un supporto psicologico. Così abbiamo capito quanto sia importante sostenere i ragazzi nell’arco della loro crescita, partendo proprio dal mondo della scuola, il luogo dove trascorrono la maggior parte del loro tempo e dove è, dunque, più importante sentirsi compresi e inclusi. La neurofibromatosi ha tantissime sfaccettature, che non riguardano solo il piano fisico, perché non di rado sono presenti anche disturbi dell’apprendimento. È importante che un insegnante sappia come rapportarsi a questi aspetti, in modo da creare un ambiente favorevole all’inclusione del bambino. Si tratta di una questione fondamentale, anche perché spesso i ragazzi con NF1 finiscono per auto-isolarsi e rifiutare il mondo della scuola. Per creare degli adulti felici e consapevoli bisogna partire nell’infanzia.

Melegari (Anf): “Una società in grado di accettare le differenze è una società migliore per tutti”

“È una campagna con tanti e grandi punti di forza”, sottolinea il presidente di Anf- Associazione neuro fibromatosi, Corrado Melegari. “Sebbene i Centri di riferimento per la patologia mettano a disposizione team multi-specialistici, i pazienti hanno bisogno anche di un approccio psicologico. Perché la NF1 è una malattia invalidante, anche per le manifestazioni che impattano sull’aspetto fisico, soprattutto in presenza di neurofi-

bromi o, peggio ancora, di neurofibromi plessiformi. Un progetto come ‘Siamo iNFinite sfumature’ ci offre la possibilità di agire su tutti gli aspetti che interessano un bambino con NF1, facendo emergere le sue potenzialità ed educando i coetanei al valore della diversità, perché ciascuno di noi ha qualcosa da offrire agli altri. Una società in grado di accettare le differenze è una società migliore per tutti”.

Chiara (Linfa): “Superare la parola inclusione per parlare di identità e varietà”

“La campagna ‘Siamo iNFinite sfumature’ intende creare una nuova atmosfera, una nuova visione e una nuova mentalità in ambito scolastico”, commenta la presidente dell’associazione Linfa Odv-Lottiamo insieme contro le neurofibromatosi, Federica Chiara. “La scuola è la seconda agenzia di socializzazione dopo la famiglia, ma quando il bambino con NF1 arriva tra i banchi spesso non trova lo stesso riconoscimento che ottiene a casa. La campagna mira invece a far sì che questo riconoscimento ci sia, includendo il bambino in una nuova visione in cui siamo tutti, nessuno escluso, siamo diversi. Vuol dire che non ci sono più i bambini speciali, ma solo bambini con tante diverse caratteristiche e identità. La campagna va proprio in questa direzione: superare la parola inclusione per parlare di identità e varietà”.

Nelle classi italiane verranno distribuiti a partire da settembre 2024 circa 500 kit, che potranno essere ordinati direttamente dalle classi interessate attraverso il sito web di Librè – progetti educativi.

<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/neurofibromatosi>

Antonella Patete

GRANDE SUCCESSO PER IL CONVEGNO ANF AD ANCONA UN EVENTO DEDICATO A RICCARDO ANDREONI E ALLA GENETICA

Il suggerimento di Maurizio Morganti nostro Socio per organizzare un Convegno ad Ancona ha trovato terreno fertile grazie all'entusiasmo del nostro Consiglio Direttivo, ed al mio impegno personale in qualità di Responsabile Regionale dell'Emilia Romagna, ho subito preso a cuore la proposta. Così, nei primi giorni dell'anno, la macchina organizzativa si è messa in moto in stretta collaborazione con sede di ANF, nella persona di Sara Vasè che si è occupata di contattare l'Ospedale di Ancona, coinvolgendo la dottoressa Giada Tortora, esperta del settore.

Sin dall'inizio, è stato chiaro che questo evento avrebbe avuto un valore emotivo molto importante: il Convegno è stato infatti dedicato a Riccardo Andreoni, fondatore della Sezione ANF Marche e socio attivissimo, che ha lasciato un'impronta indelebile nell'associazione.

L'organizzazione di un evento di tale portata ha richiesto mesi di intenso lavoro, ma la dedizione con cui io e Sara ci siamo impegnate ha portato a una grande soddisfazione ed a un grande risultato.

Alla fine, vedere la grande partecipazione di soci, medici, specialisti, specializzandi, è stata la ricompensa più grande per l'impegno profuso. Questo Convegno, tanto voluto, è stato un momento di grande condivisione, orgoglio e di crescita per l'intera comunità ANF.



Massimo, Maurizio, Annamaria, Sara e Corrado

la donazione di un importante macchinario che verrà utilizzato in ambito genetico all'Ospedale Salesi di Ancona, un ulteriore passo avanti per la ricerca e l'assistenza medica nella Regione. Grazie a questo gesto, si è rafforzato ancora di più il legame tra ANF e il mondo medico-scientifico, con un'attenzione particolare alla ricerca genetica.

In conclusione, il Convegno di Ancona ha rappresentato non solo un omaggio al grande Riccardo Andreoni, ma anche un'occasione per ribadire l'impegno di

ANF nel supportare la ricerca e nel promuovere la collaborazione tra pazienti, medici e ricercatori. Un evento che resterà nella memoria di tutti i partecipanti come un esempio di impegno, dedizione e passione per il futuro della nostra comunità.

Annamaria Bernucci

Responsabile Regionale Emilia Romagna A.N.F.-ODV
Consigliere A.N.F. Associazione per la Neurofibromatosi ODV
Responsabile comunicazioni A.N.F.-ODV.



Dottor Ripani



Dottor Roberto Trignani



Dottor Di Benedetto

APPROCCI CHIRURGICI E TERAPEUTICI NELLA NEUROFIBROMATOSI TIPO 1

Il 24 maggio si è svolto ad Ancona il convegno 2024 A.N.F. **"APPROCCI CHIRURGICI E TERAPEUTICI NELLA NEUROFIBROMATOSI TIPO 1"** presso l'Auditorium Totti AOU delle Marche.

L'obiettivo del convegno è stato quello di aumentare la consapevolezza sulla neurofibromatosi, una malattia genetica rara. Abbiamo voluto creare un momento di discussione e di condivisione di conoscenze tra medici, pazienti e famiglie e affrontare insieme le ultime novità in termini di ricerca, trattamento e approccio chirurgico e terapeutico, promuovendo la collaborazione tra tutte le parti coinvolte nella gestione della malattia.

Di seguito riportiamo foto ed interviste di **Valentina Salvo** (Media Relation A.N.F.) ai responsabili scientifici che hanno preso la parola all'evento:

DR.SSA TORTORA, Responsabile SOSD Genetica Medica e Coordinamento Malattie Rare - AOU Ospedali Riuniti Ancona Oggi si parla di più di neurofibromatosi

Oggi si parla di più della neurofibromatosi rispetto al passato e questo è dovuto, in parte, a una miglior capacità diagnostica dei centri di riferimento e in parte alla sensibilizzazio-



Annamaria Bernucci, dottoressa Giada Tortora, Corrado Melegari

ne promossa dall'Associazione dei pazienti. Penso che, in questa epoca, i media e i social network possano avere un ruolo determinante nel diffondere le informazioni e nel dare indicazioni ai pazienti e alle loro famiglie.

Quali prospettive intravede per il futuro?

Le prospettive sono promettenti, poiché la ricerca sta facendo dei passi significativi nell'identificare delle molecole target da utilizzare in ambito terapeutico e questo potrebbe portare allo sviluppo di nuove terapie più efficaci. Inoltre, ovviamente, si sta lavorando molto per migliorare le strategie di diagnosi precoce, di

gestione della sintomatologia e per offrire un supporto psicologico e sociale più adeguato a pazienti e famiglie.

Quanti pazienti sono seguiti presso il vostro servizio?

Presso il nostro servizio di Genetica Medica e Coordinamento Malattie Rare abbiamo circa 150 pazienti con neurofibromatosi di tipo 1- sia adulti che bambini- e la maggior parte di questi pazienti sono seguiti nel tempo e continuativamente. Ricevono, negli anni, un monitoraggio clinico nelle visite di controllo che sono necessarie in base alla loro sintomatologia.



Dottoressa Coccia



Dottor Talevi



Dottor Dario Sief Ali

Quali sono le problematiche principali affrontate dalle famiglie?

Credo siano quelle legate alla prenotazione delle visite e degli esami strumentali di controllo da fare come follow up, negli anni. Sotto questo aspetto, nel nostro ospedale, stiamo cercando di organizzare un PDTA, ovvero un percorso diagnostico terapeutico assistenziale, che consenta un coordinamento efficace tra tutti gli specialisti coinvolti nella gestione clinica e nel trattamento delle neurofibromatosi. Questo, sia per una miglior gestione possibile da un punto di vista clinico e della dell'expertise dei medici coinvolti, sia anche da un punto di vista organizzativo e logistico, per i pazienti, per consentire una presa in carico più semplice. Speriamo di ottenere presto la realizzazione di questo percorso.

Prof. Roberto Trignani - Responsabile del Reparto di Neurochirurgia generale – A.O.U Ospedali Riuniti Ancona

Professore, nella sua presentazione ha parlato di masse che possono diventare maligne. Parliamo quindi di MPNST, tumori maligni delle guaine periferiche nervose. Negli ultimi anni, c'è stato un miglioramento nella gestione dei pazienti con neurofibromatosi e tumori maligni?



Annamaria

In questa tipologia di tumori, sicuramente la chirurgia rappresenta ancora il trattamento d'elezione e in questo caso, diciamo, **la forza della modernità risiede nel combinare la presenza di un neurochirurgo con un chirurgo plastico**. Quindi, in base alla sede anatomica della lesione **tumorale è necessario mettere insieme tutte le competenze possibili**, perché lo scopo in questo caso è cercare di essere il più radicale più possibile. Più sei esteso nella resezione, più raggiungi quel criterio di radicalità. Essere radicali, in una lesione delle guaine nervose, significa arrivare alla guarigione. Il problema è che, qualche volta, queste lesioni si trovano in sedi critiche: sono confinanti magari con strutture funzionali. Quindi la chirurgia deve cercare di essere il più possibile estesa



Gruppo ANF



Presidente e Sara





Dottressa Coccia



Dottor Ripani



Dottor Seif Ali

nella resezione ma deve preservare le strutture sane. Allora, a quel punto, si deve mettere in campo anche un'arma chemioterapica, che completa il trattamento della patologia. Oggi, i progressi nell'ambito dei chemioterapici si sono fatti, non solo su queste lesioni, ma anche su tumori intracranici e su alcuni tumori delle vie ottiche. Adesso ci sono delle cure chemioterapie che consentono di bloccare e far regredire la malattia.

Oggi si parla della protonterapia. Che tipo di prospettive ci sono?

La protonterapia sicuramente è un trattamento radiante. Rispetto alle metodiche diciamo che impiegano i raggi gamma, la forza della protonterapia è quella di utilizzare delle particelle pesanti e concentrare l'energia della radiazione in punti più limitati. Nel contesto delle neurofibromatosi, questa terapia rappresenta un trattamento focale, che concentra un'azione terapeutica in un distretto confinato, rispettando le strutture adiacenti: ha maggiore forza di concentrare l'effetto delle radiazioni in un punto preciso, riducendo gli effetti collaterali. Il problema della protonterapia, che potrebbe avere una applicazione molto più estesa di quella attuale, è che purtroppo c'è una limitazione di apparecchiature. In Italia esistono soltanto due centri: a Pavia, e a Trento e quindi, anche in questi centri, c'è

un'estrema selezione dei casi da trattare.

Che tipo di prospettive, da un punto di vista chirurgico, lei vede per il futuro?

Il futuro lo vedo roseo grazie al network tra specialisti. Credo che ogni specialista sarà sempre più collegato agli altri e questo consentirà di potenziare il risultato dei trattamenti. Io vedo in questo la possibilità di crescere perché, quando unisci più competenze, 1+1 non fa 2 ma fa 2,2... magari anche 10. Poi ogni specialità naturalmente progredisce. La chirurgia ha fatto enormi progressi in questi anni, da quando è diventata microchirurgia. Con la presenza anche dei monitoraggi intraoperatori, noi abbiamo la possibilità, con i pazienti addormentati, di fare un monitoraggio delle vie nervose e quindi, mentre operi, hai la possibilità di verificare in tempo reale come sta andando l'intervento. In più, realizziamo interventi con il paziente sveglio e in questo centro abbiamo una grandissima esperienza di chirurgia di questo tipo, anche sul tumore al cervello. Questo consente di essere ancora più aggressivi nella resezione, perché in tempo reale hai sempre la percezione dello stato clinico del paziente. Quindi, se il paziente dorme, magari per non fare un danno ti fermi prima. Ma se il paziente è sveglio, oppure hai



Dottor Talevi



Dottor Trignani

dei monitoraggi che ti dicono che la struttura su cui stai operando è integra, vai avanti perché hai un ritorno immediato della struttura sana.

DOTT. DAVIDE TALEVI - specialista in Chir. Plastica e Ricostruttiva, S.O.D Clinica di Chirurgia Plastica e Ricostruttiva – A.O.U Ospedali Riuniti Ancona

Ci parla dell'argomento della sua relazione?

Oggi parlerò alla platea del ruolo del chirurgo plastico nel contesto di quella che è la neurofibromatosi 1. Non andrò a illustrare le metodologie chirurgiche, ma cercherò di far capire che esiste un ruolo attivo del chirurgo plastico, che può regalare un po' di speranza ai soggetti che mostrano le manifestazioni cutanee di questa malattia e che si sentono un po' insicuri della propria forma fisica. Parlerò di quelle lesioni che creano disagi, disturbi funzionali, per i quali possono esistere delle soluzioni.

Di cosa parliamo esattamente?

Quando parliamo di chirurgia plastica, parliamo di asportazione di quelli che sono i neurofibromi cutanei più o meno diffusi o quelli plessiformi, che sono un po' più invalidanti e che coinvolgono più strutture. La durata del trattamento è a lungo termine: è vero che sono descritti casi di recidive o complicanze, però l'idea è quella di sostituire un disturbo dovuto al neurofibroma con una piccola cicatrice, che lascia comunque il segno del nostro passaggio, ma che crea un miglioramento fisico e anche morale nei pazienti che subiscono il trattamento.

Che tipo di difficoltà lei ritrova nella gestione di questi pazienti?

Per fortuna la malattia non è troppo rappresentata a livello della popolazione. I casi che arrivano alla nostra attenzione sono quelli che hanno anche delle manifestazioni dolorose. Le difficoltà non ci sono perché noi incontriamo pazienti coraggiosi, dei veri e propri leoni

che sono disposti a lottare insieme a noi per risolvere almeno in parte il problema che stanno vivendo. Nella sua branca medica ci sono stati dei miglioramenti nel tempo? Che tipo di avanzamenti ha sperimentato? Non ci sono novità clamorose, che possano promettere un futuro più radioso e sereno. Le tecniche tradizionali vengono applicate e poi personalizzate in base al tipo di paziente, dalla semplice esportazione all'innesto all'espansione cutanea. Però diciamo che facciamo riferimento a tecniche ormai tradizionali cercando di raffinarlo un pochino, ma non c'è nulla di nuovo.

Che cosa fanno i pazienti dopo l'intervento?

Li perdiamo perché sono felici e non tornano, se non per farsi controllare i punti di sutura e il fatto che non li vediamo vuol dire che abbiamo raggiunto l'obiettivo.

DOTT. DARIO SEIF ALI - Dirigente Medico SOSD Genetica Medica e Coordinamento malattie rare Ospedali Riuniti Ancona

Spesso leggiamo articoli che parlano di scoperte importantissime nell'ambito genetico, delle forbici genetiche, alla Car-T fino a tecniche che potrebbero servire per incollare il DNA. Ma qual è la verità? A che punto siamo?

Per la neurofibromatosi, sono attualmente in corso diversi trial su questo tipo di tecnologie. In realtà non tutte le tecnologie sono al momento in corso di studio, perché ciascuna tecnologia ha il suo ambito di applicazione. Per altre patologie rare, in realtà, già sono inutili. Le prospettive per la neurofibromatosi 1 ci sono. Ci sono tanti studi in corso. Da un punto di vista teorico, i modelli cellulari già hanno dato dei risultati promettenti. Il passaggio successivo è quello di una sperimentazione su esseri viventi, quindi gli animali e poi sull'uomo. Non è un percorso semplice, richiede sicuramente molto tempo, però ci sono diversi scienziati che stanno studiando esattamente questa cosa.



Aperitivo



Sara, Dottorressa Tortora, Annamaria

Si possono fare delle previsioni?

In questo momento è difficile fare delle previsioni in senso assoluto, però l'interesse c'è. E già questa è una cosa molto importante per una malattia rara. Attualmente, in Italia, il trial più importante che c'è non è tanto legato alla terapia genica o a correzioni da un punto di vista molecolare diretto, quanto più alle terapie farmacologiche.

La neurofibromatosi viene riscontrata con una semplice amniocentesi?

L'amniocentesi di per sé è una metodica: si fa un prelievo di liquido amniotico, si cercano le cellule del feto per fare analisi. Per fare una diagnosi di NF1, nel caso vi sia una familiarità, è necessario conoscere l'alterazione molecolare da ricercare. Il lato positivo è che, nella maggior parte dei pazienti, si riesce a trovare facilmente.

DOTT. UMBERTO MARIA RIPANI - Responsabile SOS Medicina del Dolore Ospedali Riuniti di Ancona

Dottore, la neurofibromatosi è una patologia che spesso pone il paziente a gestire sindromi dolo-



Gruppo



Antonello e Stefano

rose, intorpidimento o effetti da compressione. Come gestite i pazienti?

Qui ad Ancona abbiamo, con la nostra direzione, una collaborazione fattiva nel seguire questi pazienti che hanno bisogno del controllo del dolore. Ovviamente, tutti i tipi di dolore hanno ragione di essere trattati nel miglior modo e soprattutto con la maggiore rapidità possibile, ma abbiamo deciso, nella struttura di Torrette, di dare la precedenza al dolore oncologico. Con questo voglio dire che tutti i pazienti vengono seguiti anche per il dolore muscolo scheletrico con tempistiche di assoluto rispetto, ma abbiamo dato delle priorità.

Che tipo di farmaci ci sono adesso per la gestione del dolore? C'è stato uno sviluppo nel tempo?

Sicuramente, il panorama farmacologico negli ultimi vent'anni è fortemente migliorato. In linea di massima, quello che noi cerchiamo di tramandare ai nostri colleghi più giovani è che tutti i farmaci che vengono coinvolti nel dolore ottundono la trasmissione dell'impulso nervoso. Laddove un farmaco riduce il dolore, riduce la funzionalità. Nella fattispecie,

i farmaci per il dolore possono ridurre la concentrazione, possono dare disturbi visivi, possono sedare, possono ridurre la forza muscolare, possono ridurre la coordinazione. Sono dei farmaci che rispetto a trent'anni fa, dove l'Italia era il fanalino di coda del mondo, sono estremamente migliorati. Al giorno d'oggi, ci sono molte più molecole, ma queste molecole devono essere conosciute e studiate dai medici. Devono essere valutate, in termini di esiti sul paziente, per ridurre il più possibile la collateralità che comunque c'è.

Che tipo di prospettive future vede nella gestione di questa patologia e nella gestione di questi pazienti?

Per questo tipo di pazienti, ci siamo ricavati un nostro spazio, ma non possiamo fare di più perché purtroppo la neurofibromatosi è una patologia che ha il suo excursus dal punto di vista fisiopatologico. Noi non possiamo modificarlo. Come medicina del dolore interveniamo molto più spesso sul sintomo del dolore e molto meno spesso sulla riduzione del danno d'organo, che invece è quello che vuole fare la medicina del dolore moderna. Guardiamo per esempio le condropatia, l'artrosi delle articolazioni: adesso abbiamo delle tecniche di medicina rigenerativa che ti fanno letteralmente tornare indietro nel tempo. Purtroppo, nella neurofibromatosi non si può fare questa cosa, perlomeno non adesso. Però sicuramente si può ottimizzare la terapia farmacologica, ovvero il controllo del dolore.

DOTT.SSA PAOLA COCCIA - Direttore della SOsD Oncoematologia Pediatrica Ospedale Salesi, Ancona

Dottorressa, con l'arrivo del Selumetinib è iniziato un grande cambiamento per i pazienti. Ce ne vuole parlare?

Sicuramente, avere questo farmaco, che ha dimostrato risultati sia in termini di efficacia e quindi di riduzione volumetrica che in termini di riduzio-

ne delle sintomatologie associate, è una grande prospettiva per gli oncologi. Prima si gestivano i sintomi, mentre adesso si può curare la malattia. Questo passaggio dà grandi speranze e prospettive di una qualità della vita sicuramente migliore.

I bambini che seguono questa terapia sono sottoposti a controlli molto frequenti?

La frequenza dei controlli dipende dalla tollerabilità del farmaco. Un bambino che non ha grandi effetti collaterali può essere valutato in un regime ambulatoriale, una volta al mese. Ovviamente in presenza di effetti collaterali, c'è bisogno di un monitoraggio più intensivo.

Quali sono gli effetti collaterali che possono essere presenti?

Quelli pubblicati in letteratura e osservati anche nella nostra esperienza sono soprattutto di grado lieve, a livello del tratto gastrointestinale: nausea, vomito, diarrea. Oppure, a livello cutaneo: rush, manifestazioni acneiche. Sono effetti collaterali assolutamente gestibili.

Al di là del farmaco, come avviene presso il vostro centro la gestione dei pazienti?

La sorveglianza oncologica nel paziente affetto da neurofibromatosi è una cosa assolutamente raccomandata. Sappiamo che vi è un rischio aumentato di sviluppare tumori rispetto alla popolazione generale: questo vuol dire dover fare dei controlli periodici. Non significa necessariamente fare una risonanza encefalo all'anno, anzi, al di là dei primi anni di vita, l'approfondimento va fatto solo in caso di una sintomatologia. Bisogna però seguire un percorso di prevenzione.

Come vede il futuro di questa patologia?

Io vedo un futuro con una terapia target. Il passo successivo probabilmente sarà gestire le problematiche che coinvolgono le vie ottiche. Potremo sicuramente migliorare la qualità della vita anche dei pazienti con patologia del nervo ottico.

Il 7 luglio a Mareto la consegna del riconoscimento allo specialista che ha ricostruito il volto di Lucia Annibaldi

Nadia Plucani

FARINI

Il 7 luglio a Mareto sarà consegnato il 50esimo "Bisturi d'oro", un premio che da mezzo secolo viene riconosciuto a medici che negli anni si sono distinti per la loro professionalità e hanno aiutato anche pazienti piacentini.

Il comitato Bisturi d'oro di Mareto di Farini, con l'approvazione dell'Ordine dei Medici e il patrocinio del Comune di Farini, ha deciso di assegnare l'edizione 2024 al professor Edoardo Caleffi, specialista in chirurgia plastica ricostruttiva, fino allo scorso anno primario del Centro grandi ustionati dell'ospedale di

Parmigiano, a Piacenza pazienti e un anno all'ospedale militare

«Conoscevo questo premio, sorpresa e onore riceverlo»

Parma, oggi ancora attivo sia alla Casa di cura Città di Parma (struttura convenzionata) sia in privato. Settantuno anni, originario di Parma, Caleffi non ha legami con Piacenza se non per i pazienti che ha trattato e per l'anno trascorso come ufficiale medico all'ospedale militare di Piacenza nel reparto chirurgia durante il servizio militare. Ha alle sue spalle oltre 20mila interventi chirurgici in tutti i campi di applicazione della chirurgia plastica, ricostruttiva ed estetica, delle ustioni acute e loro esiti. Tra questi la ricostruzione del volto di Lucia Annibaldi, l'avvocata di Urbino che nel 2013 fu sfregiata in volto con l'acido da due sicari assoldati dall'ex Luca Varani. Il 16 aprile 2013 arrivò d'urgenza nel suo reparto e il professor Caleffi le fu sempre vicino.

«Ogni caso è un ricordo - afferma Caleffi - di un intervento, di una persona, di una modalità di trauma». Il merito del riconoscimento che gli verrà consegnato sta anche nel fatto che Caleffi ha sviluppato una specifica "expertise" relativamente ad un intervento chirurgico chiamato megasession, cioè la rimozione



Edoardo Caleffi, specialista in chirurgia plastica e ricostruttiva

massiva delle malformazioni della neurofibromatosi (Elephant Man per fare un riferimento cinematografico chiaro) messa in campo proprio dallo stesso Caleffi.

Il medico riceverà il Bisturi d'oro, realizzato dall'orafo valnurese Giulio Manfredi, domenica 7 luglio al termine della messa delle 11 nella chiesa parrocchiale di Mareto. L'iniziativa ha anche il contributo della Banca di Piacenza. «Conoscevo il premio perché già da un po' di anni ne sentivo parlare - commenta - ; per me è stata una sorpresa da un lato e un onore dall'altro essere chiamato a ritirarlo. Quel giorno proietterò qualche diapositiva per far capire cos'è la chirurgia plastica e la

differenza con quella estetica. Plastica vuol dire ricostruttiva, che plasma la fettezza del corpo, modellandola e ricostruendola, per le malformazioni, per la ricostruzione dopo tumori, per esiti di traumi, cancellare segni e cicatrici oltre che per modellare il corpo nella chirurgia estetica». Il professor Caleffi sarà poi festeggiato al ristorante I Cacciatori-Morandi di Mareto (è possibile partecipare al pranzo prenotando telefonicamente) dove probabilmente sarà ospitato sin dalla sera precedente. «Ho avuto notizia di quanto sia bello Mareto - afferma - , un paese immerso in una realtà fuori dal tempo. Spero di trascorrervi già la giornata di sabato 6 luglio».

17 MAGGIO - UNITI SI VINCE

17 MAGGIO Giornata Internazionale sulle neurofibromatosi (NF) 2024



17 maggio e, in occasione di questa giornata per noi così importante, ANF quest'anno ha deciso di impe-

gnarsi nel fare un po' di rumore, affinché le nostre voci fossero ascoltate con maggior chiarezza. Grazie alla collaborazione di alcuni dei nostri membri, abbiamo cercato di attirare l'attenzione di diversi organi di stampa e radio-tv, proponendo interviste e articoli che parlino della nostra patologia, così come dei protagonisti delle nostre storie: i pazienti, le famiglie, i caregiver e gli specialisti. Troverete, quindi, diversi contributi sulle pagine del sito ANF, su Facebook e su LinkedIn.

Allo stesso tempo, rappresentati dal nostro Presidente, abbiamo preso parte ad un progetto importante che si concentra sull'inclusione scola-

stica di bambini con NF. Il progetto "Siamo infinite sfumature- oltre i segni della Neurofibromatosi" è stato realizzato con il supporto di Alexion e ha previsto anche una campagna educativa per le scuole dal titolo "Speciale come noi. Più amici, più forti" realizzata in collaborazione con Libri Progetti Educativi. Il 15 maggio, a Roma, è stata presentata questa campagna e mostrato lo speciale Kit didattico, destinato agli studenti e ai loro insegnanti, utile per spiegare cos'è la Neurofibromatosi e per sensibilizzare verso azioni di inclusività nelle scuole. Alla conferenza di lancio, oltre al Presidente, hanno preso parte anche alcuni

dei nostri referenti scientifici, che si sono espressi sull'importanza di una crescita serena dei piccoli pazienti e sul loro diritto all'accoglienza e all'inclusione scolastica.

Iniziative sono state prese anche con NFPU, l'associazione europea dei pazienti con Neurofibromatosi, che ci ha invitati a partecipare ad una gara di video che parlano di NF, che sono stati realizzati con il contributo e la partecipazione di alcuni nostri giovani soci. Troverete questi video sul nostro sito e, se vorrete realizzarne

uno anche voi, ne saremo felici. Inoltre, il prossimo giugno, uno dei nostri sarà a Bruxelles per partecipare al Congresso sulla NF organizzato dal Children's Tumor Foundation. Con questa occasione, speriamo di favorire scambi di informazioni e di idee anche con associazioni europee e internazionali, convinti del fatto che si possono raggiungere obiettivi di valore solo tramite il confronto con gli altri. Con queste iniziative, abbiamo pensato di valorizzare il concetto di co-

munità e l'importanza di fare gruppo per raggiungere traguardi concreti, come quello di una maggiore visibilità della nostra Associazione, al fine di fare maggiore luce su quelli che sono i nostri reali bisogni: una sanità che funziona, la fine del turismo sanitario, l'inclusione scolastica, la ricerca scientifica.

Cogliamo l'occasione per ringraziare tutti coloro che si sono prodigati per realizzare al meglio le varie iniziative, con entusiasmo e disponibilità.

INTERVISTE

MASSIMO FABBI

Centro Multidisciplinare di Parma

Oggi è la giornata nazionale per i pazienti con neurofibromatosi e proprio qui a Parma, dove abbiamo negli anni consolidato un centro di livello nazionale, ma anche europeo, è un momento per, insieme all'Associazione, consolidare la nostra vicinanza nei confronti di coloro che hanno questa patologia.

Parma ha una storia, una storia che è data da più anni e grazie al lavoro di Edoardo Caleffi in questo centro importante, in questa unità operativa complessa di chirurgia plastica, si è sviluppato e consolidato.

Oggi con il dottor Nerelli trova la sua continuità, proprio grazie al lavoro che si è svolto in tutti questi anni, ed è una volontà forte quella dell'azienda ospedaliera universitaria, quindi di un'azienda che integra assistenza didattica e ricerca, riuscire a mantenere nel tempo queste competenze tecnicamente molto molto qualificate. Il rapporto con l'Associazione è fondamentale, perché questo vuol dire umanizzare la cura, vuol dire vicinanza con coloro che hanno bisogno, quindi mettere insieme le elevatissime competenze tecniche con quel livello di vicinanza, di presa in carico e di comprensione dei bisogni dei pazienti e delle loro famiglie, che è un po' l'elemento distintivo della cura, non solamente qualità tecnica ma anche umanizzazione e relazione.

Questa è una delle caratteristiche che ci distingue, non solamente perché siamo a livello della rete europea di eccellenza, che ha l'acronimo ERN a un punto di riferimento, ma anche perché vogliamo

continuare nel tempo questo rapporto molto proficuo con l'Associazione e direttamente con tutti i pazienti.

MELEGARI Presidente ANF

PRESENTAZIONE ANF

Anf nasce come associazione proprio per aiutare i pazienti di neurofibromatosi, siamo sorti nel 1991, il problema grande per noi era quello di far conoscere la neurofibromatosi, una malattia rara, poco conosciuta e quindi abbiamo messo in campo tutte le nostre forze per poter far conoscere questa patologia, ma nello stesso tempo anche per lavorare assieme al sistema sanitario per individuare i centri che potevano trattare questo tipo di patologia. Si trattava quindi di mettere in campo parecchie forze perché si tratta di una malattia multidisciplinare, quindi un centro ha bisogno di diversi esperti per poter prendere in carico e curare questa malattia. Nell'arco del tempo si sono individuati tutta una serie di centri e questi centri sono almeno uno per ogni regione.

Abbiamo, diciamo, regioni più importanti a livello di presenza come popolazione, per cui ne abbiamo individuati diversi, ad esempio qui in Emilia ne abbiamo soprattutto quasi in ogni città, ma il centro per eccellenza è naturalmente Parma, che è stato il centro che ha dato vita a tutto questo tipo di lavoro. Nello stesso tempo abbiamo dovuto ascoltare anche i nostri pazienti perché avevamo bisogno di capire come ci dovevamo muovere, come prendere in carico la cosa, determinato un follow-up ben preciso, seguire delle linee dettare e seguire delle linee guida per poter, diciamo, diagnosticare la malattia. Una

malattia che subito veniva diagnosticata con esami strumentali altamente, diciamo, complessi, tutta una serie di esami che si facevano proprio per determinare, diciamo, la malattia.

Poi piano piano si è capito che con la clinica c'era la possibilità di fare una diagnosi ben precisa e quindi d'accordo i vari centri, i vari esperti fra di loro, si è passati a, diciamo, diagnosticare la malattia con un semplice esame clinico, un'osservazione del paziente in poche parole e una convalida successivamente con il, diciamo, l'affermarsi della genetica con un esame di un prelievo di sangue e si riesce a stabilire la, diciamo, mutazione del gene e quindi a confermare definitivamente questo tipo di malattia.

SUI PROGETTI

Un altro aspetto importante che mette in campo l'associazione naturalmente legato al discorso sempre di quella che è l'informazione che quotidianamente noi diamo con il nostro sito, con i social, con il giornalino che abbiamo messo a disposizione anche quindi col cartaceo, tanto per intenderci, che abbiamo messo a disposizione i pazienti per le loro famiglie, ma soprattutto che i pazienti che non sono ormai data l'età, tecnologici come possiamo essere noi o i bambini diciamo che sono cresciuti in questo mondo, tutta una serie di progetti per poter aiutare questi pazienti. Un progetto importantissimo che noi attualmente stiamo portando avanti e che inizieremo a settembre, perché è ormai un anno che ci stiamo lavorando, è un progetto di inclusione che viene portato avanti nelle scuole. In poche parole abbiamo chiesto l'autorizzazione al Ministero per poter fare tutta una serie di corsi e sono esattamente 13 lezioni che



Il docente può chiedere di fare in classe con degli ausili che possono essere dei libri di testo, che sono dei libri di testo per le famiglie, per i bambini, dove viene spiegata che cos'è la neurofibromatosi, cosa comporta questo tipo di malattia e spesso e volentieri parliamo di deturpazione del viso, del corpo, perché possono esserci sia i neurofibromi sottocutanei che portano a questo, oppure più importanti che sono i neurofibromi plessiformi che portano a problemi ad esempio di dolore, deambulazione o cose di questo genere, per cui diventa sia per problemi estetici sia per altri problemi, come indicavo poc'anzi, un problema proprio di accettazione dell'altro.

Quindi noi abbiamo pensato proprio per le classi ultime delle elementari e anche per le classi medie, quindi partendo dalla quarta elementare fino a tutte le medie, di poter fare questi corsi direttamente delle scuole, dove si insegna ai bambini proprio, diciamo, l'accettazione dell'altro, dell'inclusione, del far capire che i bambini in questo caso con neurofibromatosi, ma tengo a precisare una cosa, è un problema che abbiamo con tutte le malattie rare, con quasi tutte le malattie rare c'è questo tipo di problema e a maggior ragione naturalmente per quello che descrivevo prima con la neurofibromatosi. Quindi in pratica da settembre il docente può, richiedendo al ministero questo tipo di kit, può diciamo presentare in classe questo tipo di ausili per poter fare delle lezioni specifiche. Ecco, in questo caso noi abbiamo avuto come associazioni, abbiamo avuto, diciamo, l'aiuto di Alexion, che è, diciamo, la parte di AstraZeneca che ha a cuore, diciamo, il problema di associazioni con problematiche di questo tipo, proprio e ha avuto, diciamo, il modo di finanziare questa campagna, questo tipo di progetto e ha lavorato assieme a Libri, che è un'azienda che crea questo tipo di kit per conto del ministero

Quindi come associazione ci abbiamo creduto fortemente, abbiamo incoraggiato queste ditte proprio a lavorare per noi e ci hanno donato questo tipo di kit proprio per permettere di valutare appieno questo lavoro e permettere di, diciamo, perorare questo tipo di causa e quindi di insegnare ai bambini l'inclusione e quindi il poter accettare gli altri. Questo è estremamente importante.

VALENZA SOCIALE

La neurofibromatosi è comunque anche un problema sociale e anche in questo campo si mette in essere progetti relativi e cito ad esempio un pro-

getto che abbiamo fatto in Puglia, cioè abbiamo stimolato l'apertura di un ambulatorio psicologico proprio per trattare problematiche derivanti da questo tipo di ansia che si crea nel paziente con neurofibromatosi, quindi problemi di relazione, problemi sul lavoro, problemi comportamentali, per cui c'è bisogno spesso e volentieri anche di sedute dallo psicologo dove vengono trattati questi pazienti, vengono ascoltati, vengono consigliati e vediamo che sono estremamente ricercati. E' vero che nei centri multidisciplinari c'è bisogno e ci sono anche gli psicologi, ma spesso e volentieri un paziente ha bisogno di essere seguito in modo più diretto al bisogno e quindi ha bisogno di contattare, telefonare, risolvere il problema nel momento in cui si presenta proprio perché in effetti ci si pensa spesso, si accumula ansia, si accumulano queste cose, a volte i nostri pazienti si chiudono in casa, non si fanno vedere, invece bisogna risolvere questo problema che si presenta, bisogna parlarne con l'esperto, bisogna naturalmente acquistare padronanza di se stessi e considerarsi perché tutti quanti siamo importanti proprio perché unici e quindi abbiamo la necessità naturalmente di poterci esprimere in qualsiasi modo.

ANTONIO PERCESEPE

(Direttore della struttura complessa Genetica medica (Dipartimento ad attività integrata interaziendale onco-ematologico) dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma)

La neurofibromatosi tipo 1 è una malattia che viene definita neurocutanea. La cute è il primo organo a essere interessato. Compagnone già nel bambino,

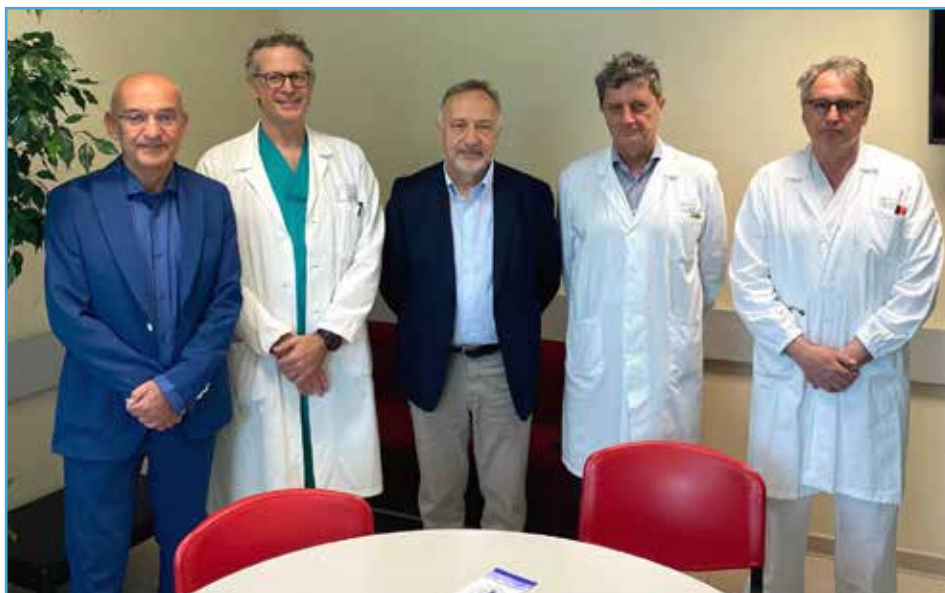
nel lattante di pochi giorni, mesi, delle chiazze, chiazze caffè e latte, alla quale poi si aggiungono altre manifestazioni cutanee, che sono per esempio le lentiggini, soprattutto nelle pliche cutanee, nel cavo ascellare o nel cavo inguinale.

Compagnone poi altri segni, segni oculari, sono delle piccole amartomi, piccole malformazioni del fondo dell'occhio, che non hanno nessun significato clinico, ma ci aiutano nel definire la diagnosi della malattia. Segni poi successivi sono i neurofibromi. I neurofibromi sono dei tumori benigni della guaina del nervo, che possono però avere degli accrescimenti molto importanti e avere un potenziale di degenerazione neoplastica.

La diagnosi neurofibromatosi tipo 1 viene fatta con il test genetico. È una diagnosi di conferma, i criteri clinici sono di per sé sufficienti per arrivare a una diagnosi di certezza, ma con un test genetico noi arriviamo alla diagnosi in più del 90% dei casi di sospetto clinico. Il test genetico viene fatto attraverso un prelievo di sangue nel bambino che viene sospettato di essere affetto da questa malattia e il test consiste nella lettura del codice genetico di questo gene, si chiama NF1, e nel riscontro di una variante, di una mutazione, che possa spiegare questo fenotipo.

La neurofibromatosi tipo 1 ha un rischio neoplastico intrinseco. Il gene NF1 è un gene oncosoppressore, un gene guardiano del nostro genoma e quindi come tale una sua mutazione predispone all'occorrenza di tumori. I tumori possono essere pediatrici, c'è un tumore benigno della guaina del nervo ottico, si chiama glioma dell'ottico.

Il glioma dell'ottico ha un basso po-



tenziale di malignità, ma può avere dei segni clinici importanti per quello che riguarda il visus del bambino. Abbiamo poi un potenziale di malignità dei neurofibromi più grandi, vengono definiti come plessiformi, di cui circa il 15-20% ha potenzialità di diventare sarcoma, un tumore invasivo molto maligno e ad alto potenziale di metastasi che appunto va sorvegliato molto intensamente e molto accuratamente. Esiste poi un rischio generico di altri tumori, ad esempio nella donna c'è un rischio aumentato di tumore della mammella, tumore della mammella che pone la donna affetta da neurofibromatosi tipo 1 a rischio intermedio di tumore alla mammella che prevede un'anticipazione dello screening ai 30-35 anni versus la donna che non ha questo tipo di predisposizione, che ha un inizio dello screening all'età di 45 anni a seconda delle regioni in cui lo screening viene eseguito

Date queste premesse, la neurofibromatosi tipo 1 richiede una presa in carico multidisciplinare. Noi abbiamo come centro di riferimento ERN GENTURIS Genetic Tumor Risk, abbiamo una presa in carico multidisciplinare che prevede l'accesso in diverse modalità. Abbiamo l'accesso del paziente pediatrico, del bambino che verrà sottoposto a visite di screening, dell'adulto che ha bisogno anche di un follow-up mirato alla morbilità dell'adulto e alla prevenzione del rischio neoplastico dell'adulto.

Abbiamo poi un accesso generico per test genetico. La nostra azienda esegue circa un centinaio di test genetici all'anno che provengono da pazienti affetti da neurofibromatosi tipo 1 da tutta la regione Emilia-Romagna e da diverse regioni contigue. Lo screening è finalizzato alla prevenzione delle più comuni morbilità della neurofibromatosi ed è separato ed è specifico nel paziente pediatrico e nel paziente adulto.

Il nostro centro segue circa 150 pazienti l'anno. Si tratta di pazienti pediatriche che vengono seguiti. Si tratta di nuovi casi e casi di follow-up.

Sono circa una settantina i bambini seguiti finora nel nostro centro ogni anno. Abbiamo poi la chirurgia plastica che ha un'intensa attività ambulatoriale ma ha anche un'attività chirurgica con una rimozione di circa una trentina di plessiformi l'anno. C'è poi l'attività di follow-up dell'adulto che viene gestita dalla genetica medica che insieme con le altre unità operative che possano collaborare nella gestione della complicità e nella prevenzione della complicità

del paziente adulto gestisce pazienti con neurofibromatosi tipo 1 adulti.

STEFANO MERELLI

(Direttore f.f. della struttura complessa Chirurgia plastica e Centro Ustioni dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma)

La neurofibromatosi è una patologia che ha una cura chirurgica per alcune particolari indicazioni che vengono date da diversi tipi di neurofibromi, come sappiamo ci sono dei neurofibromi che sono di tipo plessiformi, che derivano qui dalla guaina nervosa, che perlopiù sono benigni, queste hanno un'indicazione che in termini un po' banali chiamiamo estetica, sono indicazioni estetiche che ci impongono di trattarli perché danno un grosso problema di relazione del paziente nel confronto del pubblico a livello lavorativo e soprattutto di bambini in età pediatrica, in età scolare, comincia l'età scolare, è un tema molto sentito. In questi casi appunto vengono fatti un trattamento chirurgico delle lesioni superficiali che non hanno una chiara indicazione patologica, ma appunto di natura estetica, diverso è il caso dell'indicazione per neurofibromi di tipo plessiforme, questi hanno un'indicazione all'asportazione, un po' per motivi di volume, aumento di volume che rendono difficile anche la deambulazione in alcuni casi o anche mettersi un semplice paio di pantaloni e inoltre c'è l'eventualità, la possibilità della variazione oncologica in sarcoma dell'autofibroma, quindi vengono fatte delle asportazioni, queste ultime sono asportazioni più complicate, noi ci avvaliamo e qui nasce il tema della multidisciplinarietà di questo ospedale di cui mi onoro di far parte, è proprio una multidisciplinarietà che ci rende possibile la sicurezza del paziente, abbiamo in questi casi neurofibromi plessiformi la necessità di avere un campo più possibile esangue e per questo abbiamo la radiologia interventistica che vede il paziente il giorno prima del trattamento chirurgico, embolizzando i vasi che afferiscono al neurofibroma plessiforme e rendono a noi chirurghi più facile il lavoro e naturalmente meno sanguinamento, meno possibili complicitanze per il paziente. Le complicitanze della neurofibromatosi, del trattamento chirurgico della neurofibromatosi, del trattamento del plessiforme, sono per lo più di natura infettiva, possono essere di natura infettiva nonché per il sanguinamento, quindi l'ematoma e la necessità di tra-

sfusione, da qui la necessità di avere un ospedale che consenta di poter avere reparti abili e utili per il trattamento di dette complicitanze.

Per ovviare queste complicitanze c'è il trattamento dell'embolizzazione, questo trattamento può avere delle complicitanze intraoperatorie e la multidisciplinarietà di questo ospedale ci permette di avere una possibilità di cura in un ambiente adeguato. Noi valutiamo quindi i pazienti dal punto di vista chirurgico e richiediamo ulteriori accertamenti che possono essere una risonanza magnetica, un'ecografia, per studiare la malattia in maniera completa prima di procedere al trattamento. Il paziente, eseguito l'intervento, viene poi seguito ambulatorialmente da noi e non viene mai lasciato.

Il paziente è in questo studio, in questi reparti multidisciplinari, sempre tenuto in incarico, sia dalla parte chirurgica che dalla parte genetica. Vengono poi fatti dei controlli a settimane, mesi e valutata l'intervento, gli esiti dell'intervento, gli esiti cicatriziali dell'intervento e la eventuale necessità di ulteriori interventi.

PIERPACIFICO GISMONDI

(Responsabile della struttura semplice dipartimentale Week hospital dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma)

Sono Pierpacifico Gismondi, responsabile della struttura semplice dipartimentale chiamata Week Hospital, al cui interno vengono ricoverati i bambini in setting di ricovero, di day hospital, quindi in una giornata, e di ricovero breve, dal lunedì al venerdì, dell'ospedale dei bambini di Parma. Sono un pediatra ospedaliero e faccio da referente, da riferimento clinico, diciamo, dei bambini affetti da neurofibromatosi, insieme a molti altri specialisti, perché, come sappiamo, la patologia è affidata a un team multidisciplinare. È una condizione sine qua non per seguire bene questi bambini, che, come sappiamo, sono organismi in crescita, in evoluzione, a differenza dell'età adulta.

Ogni fase evolutiva ha delle sue peculiarità cliniche e anche di tipo del follow-up. Oltre alle prime visite, ci occupiamo quindi di seguire i bambini nel tempo, dando loro un timing rispetto alle valutazioni cliniche specialistiche e strumentali. Secondo, le linee guida internazionali.

Noi siamo un centro ERN e, come pediatri, come pediatra, come centro pediatri, facciamo parte di un network italiano a cui facciamo riferimento, sia in termini diagnostici, sia in termini, ultimamente, anche terapeutici. Come clinici, diciamo che la neurofibromatosi è una diagnosi essenzialmente clinica, poi si avvale anche dell'apporto del test genetico. Diciamo che a noi vengono inviati i bambini fin dai primi giorni di vita, se il neonatologo ha dei sospetti clinici, quindi parlo chiaramente di macchie cutanee, piuttosto che di altri segni che in quell'epoca compaiono, perché poi ogni specificità clinica ha una sua insorgenza nelle varie fasi dell'età pediatrica.

Quindi parlo appunto di colleghi neonatologi, come di pediatri di libera scelta, che seguono i bambini e si accorgono di alcuni segni clinici di sospetto, gli stessi genitori a volte e, molto spesso, all'interno del team multidisciplinare, non è raro che un chirurgo della chirurgia plastica invii un bambino nel sospetto clinico o gli stessi ambulatori divisionari specialistici pediatrici. Faccio un esempio, l'endocrinologo che misura la circonferenza cranica, che vede un rallentamento della crescita staturale, l'oculista, cioè tutti, diciamo, questa rete, questo network può dare un sospetto clinico e inviarci quindi il bambino per essere inquadrato, diagnosticato e poi seguito nel tempo. Noi indichiamo, chiaramente, secondo le mie guida, alcuni step diagnostici annuali, parlo della visita oculistica, per esempio, annuale

Facciamo delle valutazioni neuropsichiatriche infantili, generalmente anche quelle annuali, o con una frequenza inferiore all'anno clinicamente indicato. Noi sappiamo che circa il 30% dei bambini presentano del disturbo all'apprendimento, disturbi al linguaggio o più in generale dei disturbi neurocomportamentali, ecco, diciamo così. Quindi sono bambini che comunque vanno inquadrati anche dai colleghi neuropsichiatri infantili.

Poi facciamo delle valutazioni anche ortopedico-fisiatriche, nel caso che dovessimo valutare delle alterazioni ossee, parlo principalmente della scoliosi. E poi valutazioni chirurgiche, quando necessario, esami strumentali, per esempio l'emografia addominale. Questi sono esami che consideriamo di routine, ogni due anni circa, ecco.

E poi esami strumentali laddove ci siano delle indicazioni cliniche definite, sospette. Durante gli ultimi anni il fol-

low-up clinico è stato considerato più importante del follow-up strumentale. Quindi i segni clinici, la condizione clinica del bambino, il sospetto clinico, guida il follow-up strumentale

In questo senso la risonanza magnetica nucleare encefalica che si faceva, diciamo, alcuni anni fa, di default, cioè a tutti i bambini in cui veniva posta la diagnosi di neurofibromatosi, oggi invece riconosce un posto un po' più limitato. Cioè si fa una risonanza non più a tutti i bambini diagnosticati, ma laddove ci siano delle indicazioni cliniche o dei sospetti generati, diciamo, o dal bambino stesso, dal paziente, o dai professionisti, e mi riferisco quindi al pediatra, al pediatra ospedaliero che vede i bambini appunto in maniera di follow-up, o al pediatra di libera scelta, o al neuropsichiatra infantile. Quindi in determinate specifiche condizioni richiediamo l'esame, che comunque richiede, in età pediatrica, nel bambino non collaborante, come sappiamo, una situazione profonda.

Quindi comunque, diciamo, non è un esame che va fatto con le giuste considerazioni, con le giuste indicazioni. Nell'ambito del team multidisciplinare pediatrico, un ruolo importante appartiene ai colleghi genetisti dell'Unità Operativa della Complessi Genetica Medica, che fanno ambulatorio insieme a me e insieme agli altri specialisti. Loro sono un punto di riferimento costante, e quindi questo permette una cosa molto importante, che l'età di transizione, che in genere al compimento del diciottesimo anno, poi non siamo fiscalissimi, non è che poi al diciotto anni e mezzo, però tra i diciotto e i cento anni, l'età in cui il paziente viene appunto condotto agli specialisti dell'adulto, in questo caso avviene in maniera molto automatica, molto, tra virgolette, molto indolore, perché il collega che si occupa della parte clinica del paziente è già presente e lo conosce fin dall'età infantile, fin dall'età pediatrica.

Questa è una peculiarità molto, molto importante e non da sottovalutare, perché spesso l'età di transizione per alcuni pazienti è vissuta come una sorta di abbandono, tra virgolette, da parte di un team che lo accompagna dall'età neonatale o dai primi anni, e poi in qualche modo lo deve lasciare per essere consegnato alle cure di altri specialisti. Questo nel nostro centro non avviene, perché appunto, come vi dicevo, c'è la possibilità di essere eseguiti dagli stessi specialisti che fin dall'età infantile seguono il paziente. Ad oggi, già da qual-

che anno in realtà, c'è la possibilità di utilizzare una terapia farmacologica per i neurofibromi pressiformi inoperabili.

Questo farmaco, che si chiama Selumetinib e come nome commerciale Coselugo, è stato già utilizzato da circa 8-9 anni. Il primo utilizzo è stato eseguito negli Stati Uniti da alcuni centri oncologici pediatrici che hanno arruolato 50 bambini con un'età media di 10 anni, quindi dai 3 ai 18 anni, affetti da neurofibromatosi tipo 1 con neurofibromi pressiformi considerati inoperabili. Hanno valutato sia l'aspetto deturpante dei neurofibromi, il dolore e le limitazioni funzionali, disfunzioni motorie eccetera, quindi questi neurofibromi importanti.

Hanno somministrato il farmaco, lo studio è durato circa un anno e hanno dimostrato una buona barra significativa risposta terapeutica clinica in termini di riduzione volumetrica delle lesioni dal 20 al 60%. Innanzitutto dico che il 70% di questi bambini ha risposto clinicamente, quindi 35 bambini. Hanno notato una riduzione volumetrica delle lesioni, una riduzione soggettiva del dolore significativa e anche il miglioramento delle funzioni motorie del paziente.

Questo farmaco è stato utilizzato in Italia negli anni scorsi, tuttora in alcuni centri pediatrici e non sotto l'aspetto palliativo in qualche modo, non ufficialmente definito dall'AIFA. Cosa che invece è avvenuta a gennaio 2024 sulla Gazzetta Ufficiale. Ora c'è la rimborsabilità e la piena possibilità di prescrivere il farmaco da centri specialistici come il nostro.

In Italia tuttora ad oggi sono trattati 130-140 bambini in diversi centri pediatrici italiani. E che hanno confermato la buona riuscita di questo farmaco, una buona risposta clinica. È un farmaco che viene utilizzato generalmente dai tre anni in su e viene somministrato come capsule rigide da 10-25 milligrammi

C'è una dose prestabilita che sono i 25 milligrammi nel metro quadro ogni 12 ore e viene fatto tutti i giorni per un certo periodo di tempo fino a che si ottenga una risposta clinica. Che in genere avviene dal quarto o sesto ciclo, cioè dopo i sei mesi generalmente. Questi bambini vanno seguiti però molto accuratamente da un punto di vista clinico, laboratoristico e strumentale.

Perché strumentale intendo le risonanze che nei vari distretti dove sono presenti i neurofibromi pressiformi per stabilire la risposta. Quindi sia clinica, lo

sappiamo, perché magari il paziente ci dice che c'è una risoluzione del dolore o muove meglio un segmento corporeo eccetera. Ma anche poi la constatazione oggettiva della risposta che ci fa vedere la risonanza in termini volumetrici della lesione.

Ci sono dei problemi aperti nel senso che è chiaro che è un farmaco recente quindi non sappiamo poi una volta sospeso quanto possano esserci i termini percentuali decisive in termini volumetrici possa ricrescere il neurofibroma. Però c'è anche un aspetto diciamo della possibilità terapeutica di coniugare la parte medica a quella chirurgica. Fac-

cio un esempio, un neurofibroma pressiforme inoperabile può per dimensioni e sedie essere prima trattato poi eventualmente rivalutato chirurgicamente.

Insomma questo farmaco può aprire degli importanti spirali terapeutici in questa patologia. È un farmaco comunque complessivamente ben tollerato dai pazienti soprattutto con il passare del tempo richiede sicuramente la somministrazione quotidiana. Le gaps non possono essere rotte né triturate quindi richiede anche un'età diciamo anche se sono molto piccole.

Dimensioni comunque devono essere deglutite ogni 12 ore mattina e sera.

Diciamo che anche noi facciamo parte appunto di questo network pediatrico e abbiamo la possibilità di prescrizione del farmaco ai pazienti che rispondono alle esigenze cliniche della prescrizione stessa. Insomma è un farmaco che attualmente ha solo indicazione pediatrica e non è indicato autorizzato nell'età adulta ma ci sono degli incoraggianti trial clinici in fase di studio e che verosimilmente potranno dare una risposta riguardo all'utilizzo nel prossimo anno.

**Interviste ed articolo a cura di
Rosaria Frisina**

CENTRO MULTIDISCIPLINARE PARMA



*Da sinistra:
Dott.ssa Vanessa Foti
Dott.ssa Luisa Quarta
Dott. Stefano Merelli
Dott.ssa Elena Boschi
Dott. Antonio Di Castri
Dott. Sandro Stacchini*

L'AMBULATORIO PER LE NEUROFIBROMATOSI DI PADOVA. INTERVISTA ALLA PROFESSORESSA EVA TREVISSON



In occasione del mese dedicato alla Neurofibromatosi, abbiamo incontrato la Prof.ssa Eva Trevisson, Professore Associato in Genetica Medica, responsabile dell'Ambulatorio delle Neurofibromatosi collocato presso l'Azienda Ospedale Università Padova, per porgerle alcune domande sulla Nf e sulla presa in carico del paziente.

Professoressa, ci può parlare della NF1?

“La Neurofibromatosi 1 è una malattia caratterizzata da segni cutanei che sono presenti fin dall'età pediatrica, consentendo in genere una diagnosi precoce” ci spiega. “Sebbene non sia

disponibile uno screening neonatale, le macchie cutanee color caffè-latte, che sono multiple e diffuse e rappresentano uno dei segni diagnostici della malattia, sono evidenti fin dai primi mesi di vita e impongono di iniziare l'iter per confermare la diagnosi. Col passare del tempo, compaiono progressivamente altri segni clinici, tra cui la lentiginosi a livello di inguini e ascelle e segni oculari, quali i noduli di Lisch e le chiazze corioidali, che non hanno rilevanza clinica ma sono importanti per la diagnosi. I neurofibromi cutanei compaiono invece a partire dalla pubertà e possono variare notevolmente nel numero”.

Quanti pazienti sono seguiti presso il

vostro ospedale?

“Presso il nostro ospedale hanno accesso oltre 1.000 pazienti con Neurofibromatosi 1, che comprendono sia bambini, sia adulti. La nostra Unità di Genetica è inoltre referente, per l'Azienda Ospedale Padova per le Neurofibromatosi, all'interno della rete ERN Genturis (European Rare Network - Genetic Tumor Risk Syndromes). Lavoriamo costantemente in equipe multidisciplinare per il monitoraggio ed il trattamento delle problematiche eterogenee che possono complicare il decorso di questa malattia con una serie di specialisti, tra cui oculisti, oncologi, neurologi, neuroradiologi, ortopedici, dermatologi, chirurghi, endocrinologi, cardiologi, ginecologi ed otorinolaringoiatri. Una particolare attenzione va rivolta alle donne in gravidanza, per le quali è stato riportato un maggior rischio di complicanze ed un aumento del numero di neurofibromi, o un aumento delle loro dimensioni, correlato allo stato gravidico. È quindi importante offrire loro la presa in carico presso un centro gravidanze a rischio, che è presente nel nostro ospedale”.

Che prospettive di cura ci sono attualmente?

“La Neurofibromatosi 1 è molto varia-

bile nelle sue manifestazioni cliniche e le complicanze insorgono solo in una quota di pazienti. Molte persone con Neurofibromatosi 1 non richiedono trattamenti specifici. Tuttavia, alcuni pazienti possono presentare problematiche molto difficili da trattare. Tra queste vi sono i neurofibromi plessiformi, tumori benigni congeniti che originano dalle guaine dei nervi periferici e possono crescere considerevolmente, soprattutto in età pediatrica, con conseguenze legate alla compressione degli organi vicini. Fino a poco tempo fa l'unica opzione terapeutica possibile per queste lesioni era quella chirurgica, che tuttavia risultava spesso insoddisfacente per l'impossibilità di asportare completamente la lesione con frequenti recidive e per il rischio di danneggiare le strutture nervose. Gli studi di ricerca preclinica hanno identificato poco più di una decina di anni fa una molecola, il Selumetinib, in grado di ridurre significativamente la crescita dei neurofibromi nei modelli animali. I successivi studi clinici ne hanno confermato la validità e la sicurezza, portando alla sua recente approvazione, che in Italia è avvenuta lo scorso gennaio”.

Secondo lei quali sono le problematiche da affrontare per le famiglie dei pazienti?

“Diversi studi hanno dimostrato come questa patologia abbia un impatto significativo sulla qualità della vita a causa della sua cronicità e la non prevedibilità del decorso clinico. Almeno la metà dei bambini con questa malattia presenta delle difficoltà di apprendimento o nel comportamento, che richiedono un supporto anche a scuola. Inoltre, il coinvolgimento cutaneo, che può essere molto esteso, può avere un ulteriore impatto negativo, soprattutto negli adulti. Presso la nostra Unità Operativa di Genetica ed Epidemiologia Clinica dell'Ospedale di Padova, da molti anni è presente un ambulatorio dedicato alle Neurofibromatosi. Dopo la prima visita in cui il paziente ed i genitori vengono valutati per l'inquadramento diagnostico, viene avviato un programma di monitoraggio clinico. Il paziente è sempre in contatto con il nostro centro e, in caso di problematiche di rilievo, viene convocato ed indirizzato direttamente allo specialista del network multidisciplinare, semplificando il percorso di cura”.

Intervista di Valentina Salvo

Tutti i contatti relativi ai centri di cura per le Neurofibromatosi sono disponibili sul nostro sito, alle seguenti pagine: <https://www.neurofibromatosi.it/index.php/dove-siamo/#1508662937891-fce62b6b-04ef>

17 MAGGIO: GIORNATA DELLA NEUROFIBROMATOSI

La nostra iniziativa per il mese della Neurofibromatosi

Il 17 maggio di ogni anno ricorre la giornata mondiale della Neurofibromatosi. La nostra Associazione, quest'anno, ha deciso di proporre alcune interviste che coinvolgano, in maniera congiunta, un medico e un paziente in ogni regione italiana. Il progetto prevede il richiamo ai mezzi di stampa a livello locale ed ha una duplice finalità: quella di coinvolgere il paziente e valorizzare il legame con il proprio territorio e quello di incentrare il dibattito sui servizi sanitari che possono essere offerti da ciascuna area geografica italiana. Riteniamo, infatti, che il rapporto tra il paziente e il proprio territorio sia una delle primarie esigenze che vadano colmate e che la migrazione per motivi di salute sia un fenomeno che debba essere abbattuto definitivamente, perché l'accesso prossimale alle cure è un diritto insindaca-

bile di ciascun cittadino. La Neurofibromatosi è una patologia che necessita di un approccio multidisciplinare, con esiti “caso per caso” non prevedibili a priori e di difficile gestione. Il turismo sanitario, in un quadro generale già complesso, rappresenta un ulteriore peso di cui si fa carico il paziente.

Altro elemento su cui vorremmo concentrare l'attenzione generale è la complessità del passaggio dall'età pediatrica a quella adulta, che pone il malato in una condizione di fortissimo disagio. In Italia, gli esempi di ambulatori “di transizione” sono pochi e il paziente, alla fine dell'età adolescenziale, si ritrova a dover fronteggiare cambiamenti difficili. La gestione della patologia, in età pediatrica, prevede un coordinamento preimpostato tra specialisti che, in età adulta, difficilmente esiste. Di conseguenza, questo cambiamento rappresenta un ulteriore onere che deve essere gestito

direttamente dal paziente.

Cos'è la Neurofibromatosi

Con il termine neurofibromatosi si intendono almeno sette diverse malattie genetiche accomunate dalla presenza di tumori benigni che si sviluppano a livello dei nervi.

Ognuna delle patologie ha però particolari peculiarità diagnostiche.

La forma più frequente di Neurofibromatosi è la NF1 (50% ereditata e al 50% de novo), che interessa oltre il 90% dei casi e colpisce un nato ogni 3.000.

Attualmente, si calcolano oltre un milione e mezzo di malati nel mondo, di cui almeno 20.000 in Italia.

Nella maggioranza dei casi, la malattia viene ereditata da un genitore affetto che la trasmette alla metà dei suoi figli (casi familiari); in altri casi compare spontaneamente anche in figli di genitori sani (casi sporadici).

La cura dei tumori, fino a qualche tempo fa, è stata quasi sempre chirurgica, talvolta radiante, oppure si è avvalsa di entrambe le tecniche, ma i risultati ottenuti sono stati deludenti.

Da oggi invece, anche in Italia tutti i pazienti pediatrici con neurofibromi plessiformi non operabili possono avere accesso a una terapia farmacologica che è stata di recente approvata da AIFA. Il farmaco si chiama Selumetinib.

LA NOSTRA ASSOCIAZIONE

A.N.F.- Associazione per la Neurofibromatosi – OdV – ha sede a Parma, opera senza fini di lucro ed è formata da volontari che agiscono a favore delle persone affette dalla malattia denominata neurofibromatosi.

Ne sono socie le persone affette da neurofibromatosi, i loro familiari ed

amici, tutti coloro che sono sensibili ad istanze di solidarietà umana e di volontariato.

A.N.F. nel corso di questi anni è riuscita a diventare una realtà medio grande con più di 500 soci e varie Sezioni Regionali.

Ha un proprio Comitato scientifico che monitora le attività medico-scientifiche dell'associazione; ha richiesto ed ottenuto nel 2001, dal Ministero della Sanità, l'esenzione dal ticket sanitario per le Neurofibromatosi;

E' affiliata al Children's Tumor Foundation, è socio fondatore di NFPU, associazione che riunisce pazienti in tutta Europa e partecipa alle riunioni di CFT Europa. Dalla sua costituzione ANF si è prodigata per diffondere la conoscenza di questa malattia in ogni ambito e a tale scopo ha promosso congressi, conve-

gni, pubblicato libri e riviste informative. Ha contribuito ad individuare sul territorio diversi centri multidisciplinari per la diagnosi e cura di questa malattia.

In un prossimo futuro ANF auspica e favorirà la creazione di un Registro Nazionale su piattaforma digitale con lo scopo di aiutare i medici ad ottimizzare la cura, inoltre possa essere uno strumento in grado di favorire il progresso scientifico attraverso la connessione con i centri di ricerca. Chiederà e favorirà lo sviluppo di reti di interconnessione dei vari centri consapevole che solo queste potranno permettere la miglior cura sul territorio.

Neurofibromatosi: una battaglia difficile, ma che si può vincere

• Al Civile sono seguiti quattrocento pazienti Approvato quest'anno un farmaco che aiuta a ridurre la massa tumorale

LAURA PIARDI

Si è celebrata ieri la giornata mondiale della neurofibromatosi. E l'associazione nazionale, che ha sede a Parma e opera con i propri rappresentanti in varie regioni e province, quest'anno, ha deciso di proporre alcune iniziative per coinvolgere, in maniera congiunta, un medico e un paziente in ogni regione italiana. L'obiettivo è quello di coinvolgere il paziente e valorizzare il legame con il proprio territorio e quello di incentrare il dibattito sui servizi sanitari che possono essere offerti da ciascuna area geografica italiana, per evitare il turismo sanitario.

A parlare dell'associazione la consigliera regionale in Lombardia Angiolina Sabatti,

originaria di Sarezzo: «La neurofibromatosi - spiega la consigliera Sabatti - è una malattia rara, per la quale non esiste cura. Con il termine neurofibromatosi si intendono almeno sette diverse malattie genetiche accomunate dalla presenza di tumori benigni, che nel tempo possono diventare maligni che si sviluppano a livello dei nervi, che nella migliore delle ipotesi procurano dolore dato che comprino il nervo».

Monitoraggio costante

«È fondamentale - prosegue la dottoressa Sabatti - una volta avuta la diagnosi, monitorare la malattia, che può essere più o meno grave. E rivolgersi a uno dei centri presenti in tutta Italia ed all'associazione. A Brescia al Civile sono presenti due ambulatori: uno per la fascia pediatrica, l'altro segue la fascia adulta. Equipe multidisciplinari, valutano ciascun caso, e sono seguiti in totale circa 400 pazienti, non soltanto bresciani».



Angiolina Sabatti

La forma più frequente di Neurofibromatosi è la NF1 (50% ereditata da un genitore e al 50% de novo), che interessa oltre il 90% dei casi e colpisce un nato ogni 3.000. Attualmente, si calcolano oltre un milione e mezzo di malati nel mondo, di cui almeno 20.000 in Italia e colpisce un bambino su 2000.

Altro elemento su cui l'associazione punta l'attenzione è la complessità del passaggio dall'età pediatrica a quella adulta: in Italia, gli esempi di ambulatori «di transizione» sono pochi e il paziente, alla fine dell'età adolescenziale, si ritrova a

dover fronteggiare cambiamenti difficili.

I farmaci

La cura dei tumori fino a qualche tempo fa, è stata quasi sempre chirurgica, con risultati deludenti. Da oggi invece, anche in Italia tutti i pazienti pediatrici (3-18 anni) con neurofibromi plessiformi non operabili, possono avere accesso a una terapia farmacologica che è stata approvata a gennaio 2024 da AIFA. Il farmaco, Selumetinib, ha la proprietà di ridurre la massa tumorale.

L'associazione è nata nel 1991 con il genetista Paolo Balestrazzi insieme a genitori con figli affetti da neurofibromatosi, i loro familiari ed amici. Ha un Comitato scientifico che monitora le attività medico-scientifiche dell'associazione; ha richiesto ed ottenuto nel 2001, dal Ministero della Sanità, l'esenzione dal ticket sanitario per le neurofibromatosi. L'importanza di sensibilizzare l'opinione pubblica, è fondamentale per aiutare la ricerca.

SI PARLA DI NEUROFIBROMATOSI A RADIO BRUNO BRESCIA

È la meno rara tra le malattie rare, ma ad oggi c'è ancora bisogno di parlarne. Il soggetto "misterioso" di questa frase, è la neurofibromatosi; un nome che nasconde almeno sette diverse malattie genetiche, accomunate dalla presenza di tumori benigni che si sviluppano a livello dei nervi, e oltre ad essere ereditaria, può apparire anche in soggetti con entrambi i genitori sani. Una malattia che può presentarsi in due forme diverse (NF1 e NF2) e che da una trentina d'anni è ha visto la scienza scoprire i geni di entrambe; nel 1990 è stata la volta del gene della NF1, che colpisce un nato ogni 3.000 (con oltre 1,5 mld di malati nel mondo, e alme-

no 20mila in Italia), mentre nel 1993 è toccato al gene della NF2, la forma più rara, che colpisce "solo" un neonato su 40mila (ma in forma più grave). E grazie alla ricerca, la terapia che fino a pochi mesi fa era in uso compassionevole, da gennaio è stata approvata. Questo, purtroppo, non vuol dire che può essere prescritta da chiunque; oggi, infatti, la terapia può essere prescritta solo dai centri che asseriscono alle Reti di Riferimento Europee (ERN, European Reference Networks for rare diseases). «Gli Spedali Civili di Brescia – specifica la Dr.ssa Bucci a margine dell'intervista – al momento non fanno parte dell'elenco dei centri ERN, ma auspichiamo che

nei prossimi mesi il Network di riferimento approvi la nostra richiesta di diventare centro prescrittore». Oltre alla Dr.ssa Rossana Bucci, neuropsichiatra infantile presso gli Spedali Civili di Brescia, sono venute a trovarci anche la Dr.ssa Mara Giacchè, medico genetista sempre presso la struttura cittadina, e la Consigliera ANF, Angiolina Sabatti. In attesa che le nostre ospiti tornino per comunicarci la buona novella, e che gli Spedali Civili diventino ufficialmente un centro prescrittore, ascoltiamo in questo primo appuntamento dove ci raccontano di questa sindrome con macchie caffè-latte.

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 Mariarosà e Giulio (grandi sem-

pre 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 Mariarosà, 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 faz-



CENA DI BENEFICENZA PER ANF IL 29 FEBBRAIO 2024

Come sapete, il 29 febbraio è la Giornata mondiale delle malattie Rare, dato che quest'anno è un anno bisestile e c'è il 29 febbraio, ho pensato di organizzare una nuova cena.

Grazie al continuo supporto e aiuto degli amici della Saletta Di Giuliano.

L'adesione è stata ottima, anzi a qualcuno ho dovuto dire di no, perché i posti erano terminati.

La sorpresa più bella è stata vedere arrivare le mie amiche, sorelle, partners in crime che sono partite da Roma, Tivoli, Trevignano Romano, Civitavecchia, Milano e Montecatini, per essere lì con me a supportarmi.

E' stata un'emozione che non dimenticherò, le ringrazio di vero cuore.

Continuo a pensare che raccogliere fondi per ANF facendo mangiare e bere le persone, regalando loro una serata serena, sia un'idea molto carina; quindi se La Saletta continua a supportarmi, ci saranno altre cene..

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.

MICHELA CORRADINI



SHAPING THE FUTURE

zoletto 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*

Si è tenuto a Milano, il 6 aprile u.s., presso l'NH Collection City Life, l'evento "Shaping the Future- trasformare il paradigma terapeutico del Neurofibroma Plessiforme in età pediatrica".

L'evento, promosso da Alexion, ha visto il coinvolgimento delle associazioni che rappresentano i pazienti con Neurofibromatosi e la partecipazione, per ANF, del Presidente, Corrado Melegari. Obiettivo dell'incontro è stato parlare dei Neurofibromi Plessiformi (NP) e del farmaco disponibile per il trattamento di queste formazioni, il Selumetinib, che rappresenta una nuova prospettiva terapeutica per i bambini con neoplasia benigna invasiva.

"Vista la complessità di cura del NP" ha detto Melegari "la sfida più grande oggi è la necessità di assicurare su

tutto il territorio nazionale una presa in carico omogenea del bambino, questo garantirà al paziente e ai genitori la migliore cura possibile sul territorio senza costringerlo ad emigrare verso centri più qualificati con tutte le problematiche che questi viaggi comportano per il paziente e i genitori stessi.

Indispensabile per raggiungere questo obiettivo è la creazione di reti che permettano l'interconnessione dei vari centri per uno scambio continuo di informazioni e dati (un Registro di Patologia), assieme alla condivisione dell'expertise acquisita.

Oltre a questo, di pari passo è necessario approfondire la conoscenza con una formazione specifica per tutti gli esperti che si occupano di NF".



GIORNATA MALATTIE RARE 2024 - TRENTO

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 ha 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

Dott. Francesco Benedicenti,
responsabile Genetica Ambulatorio del
Alto Adige, Silvia Fornasini Federazione
Sociale e Sanità del Alto Adige, Lisa
Weiss malata rara, Stefano Brocco Vice
Presidente ANF, Responsabile Regionale
Triveneto

A.N.F. PARTECIPA AL PROGETTO "I CUORI DI BISCOTTO TELETHON"

Fondazione Telethon nei primi mesi di ogni anno organizza la CAMPAGNA DI PRIMAVERA, un momento di comunicazione e raccolta fondi, che ha come simbolo i nostri cuori di biscotto, contenuti in bellissime scatole di latta.

Migliaia di volontari ogni primavera aderiscono all'iniziativa, organizzando in tutta Italia più di 1500 punti di raccolta; altri volontari preferiscono distribuire privatamente le nostre scatole di cuori di biscotto tra amici, parenti e conoscenti. Per ogni scatola di biscotti distribuita, la donazione sarà divisa a metà tra l'associazione aderente e Telethon, al netto delle spese di produzione e spedizione dei prodotti, che saranno totalmente a carico di Fondazione Telethon.

I biscotti nascono dalla collaborazione tra Fondazione Telethon e la storica pasticceria genovese Grondona che ha realizzato i biscotti con materie prime di qualità, seguendo ricette originali e gustose.

Hanno aderito per ANF:

- **Stefano Savioli** - San Mauro Pascoli (FC) - Responsabile Regione Emilia Romagna
- **Sara Villa** - Trevignano Romano (RM) - Responsabile Regione LAZIO
- **Michela Corradini** - Firenze - Responsabile Regione Toscana
- **Maurizio Morganti** - Socio ANF

A cura della Segreteria ANF



CAMPAGNA DI PRIMAVERA TELETHON 2024

Tutti gli anni Telethon nel periodo della Festa della mamma "propone" i suoi Cuori di Biscotto il cui ricavato serve a finanziare la ricerca sulle malattie genetiche rare. Telethon da alcuni anni ha coinvolto le Associazioni che vi aderiscono nella distribuzione dei biscotti.

Lo scorso anno per me è stata una prova e con un pizzico di insistenza

li ho fatti prendere a conoscenti e amici, quest'anno ho anche sperimentato l'emozione del Banchetto in piazza....

Devo dire che è stata una grande emozione, c'è stata una grande risposta dalla gente, persone che venivano a cercarci per prendere i biscotti e lo facevano con gioia, con la consapevolezza che quel piccolo gesto avrebbe aiutato tante persone.

Io ringrazio di cuore il mio Gianni che supporta e sopporta sempre le mie iniziative, la mia amica Letizia che si è buttata a capofitto in questa cosa (come lo scorso anno d'altronde) e le volontarie di Telethon Laura e Francesca che ci hanno dato l'energia per affrontare la giornata.

Michela Corradini

LE CREAZIONI DI NONNA LUCIANA: PRIMO SEMESTRE 2024 RICCO DI GIOIA E GRANDI SODDISFAZIONI

È trascorso già un semestre, direi che è volato, noi sempre al lavoro e voi sempre pronti a sostenerci. Vorrei sottolineare, con grande orgoglio e soddisfazione che abbiamo ricevuto, oltre le solite richieste di gadget di vario genere, tantissimi ordini per le nostre bomboniere solidali, il fatto che molti di voi abbiano pensato ad Anf e di conseguenza a "Le creazioni di nonna Luciana" per le grandi occasioni mi riempie di gioia. Speriamo di continuare così e crescere sempre di più, il nostro unico scopo è quello di farci conoscere e di raccogliere fondi per la ricerca scientifica che sta facendo passi da gigante, ed è molto soddisfacente pensare che anche tutti noi stiamo contribuendo. Io e la mitica Nonna Luciana continueremo a "colare con la resina" e a postare continuamente foto sui social, chiedendovi aiuto per la condivisione. Grazie ai social e al passa parola le persone continuano a richiederci e ordinare le creazioni. Siamo sempre a disposizione nel caso fosse interessati a qualcosa, non esitate a contattarci. Concludo ringraziandovi e salutandovi affettuosamente e...ci vediamo in piazza!



I miei contatti per chi volesse fare ordini o avere semplicemente delle informazioni sono i seguenti:

Sara Villa
Mail: lazio@neurofibromatosi.it
Cellulare: (preferisco essere contattate tramite messaggio whatsapp)
<https://wa.me/3395367932>
Pagina Facebook (anche tramite messenger)
<https://www.facebook.com/LecreazioniidinonnaLuciana/>



ARIANNA

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.

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 ABBA 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



"CONTINUA A CURARE"

Giovedì 4 e venerdì 5 luglio ho partecipato su loro invito e per ANF ad convegno tenutosi all'ospedale Mondino di Pavia.

Tema della giornata: **"Continua a Curare" - I modelli di lavoro interdisciplinare per supportare il passaggio all'età adulta nelle patologie neurologiche e psichiatriche complesse.**

Tema della transizione a noi tutti molto sentita.

Convegno con un taglio medico e scientifico elevato e riservato principalmente a medici personale sanitario e studenti in medicina ma con attenzione anche ai pazienti.

Il primo giorno c'è stato uno spazio dedicato alle associazioni di pazienti.

Presenti diverse associazioni, tra cui noi di ANF.

Io per ANF ho avuto la possibilità di parlare di noi, delle neurofibromatosi e portare la nostra esperienza sulla transizione.

Gli interventi delle associazioni hanno evidenziato uguali criticità e difficoltà nella transizione e questo vuol dire che bisogna lavorare ancora tanto, e soprattutto tutte le associazioni insieme per ottenere risultati comuni.

Altra cosa importante è che negli ultimi anni è aumentata di molto l'attenzione di tutte le persone e istituzioni verso le associazioni dei pazienti, la voce dei pazienti è fondamentale per la buona riuscita di convegni e congressi.

Mia considerazione è che noi come ANF da sempre siamo sulla strada giusta impegnandoci da sempre nell'organizzare convegni e congressi medici specifici sulle Neurofibromatosi e dando spazio ai pazienti e le loro famiglie.

Buona giornata a tutti.

Vincenzo Orlando

Consigliere e Responsabile Regionale Lombardia A.N.F. - Associazione per la Neurofibromatosi -OdV-



e-mail lombardia@neurofibromatosi.it
cell 3284822590

FILM "UN UOMO DIVERSO"

Il film "Un uomo diverso" ha recentemente fatto scalpore alla Berlinale. Parla di un uomo gravemente distur-



bato dalla neurofibromatosi di tipo 1 (interpretato da Adam Pearson, che lui stesso soffre di NF1). Alla conferenza stampa, un giornalista ha definito "bestia" il personaggio del film colpito da NF1. Purtroppo, le persone visibilmente caratterizzate da NF1 devono ascoltare troppo spesso commenti inappropriati e offensivi.

Speriamo vivamente che chi guarda questo film pensi a come deve essere la vita di una persona colpita. Le persone con neurofibromatosi hanno bisogno di compassione e solidarietà, non di simpatia.

Ecco alcuni dati su NF in Austria

Ci sono 4.000 persone con neurofibromatosi in Austria. (NF1, NF2 e Swanomatosis). 1 di circa. 2.500 bambini nascono con neurofibromatosi di tipo 1. Soffrono di tumori nervosi e cutanei, problemi ortopedici e psicologici. La neurofibromatosi di tipo 2 si verifica con una probabilità da 1 a 35.000. La swanomatosis è la forma più rara di neurofibromatosi. Cammina con una frequenza di circa 1:40.000 su.

Ecco l'articolo completo di Focus: https://www.focus.de/gesundheit/news/neurofibromatose-berlinale-star-adam-pearson-leidet-an-seltener-krankheit-das-steckt-dahinter_id_259691022.html

NEUROFIBROMATOSI TIPO 1: ALMENO 20.000 IN ITALIA I PAZIENTI IN ITALIA CON QUESTA MALATTIA GENETICA

Finalmente è disponibile un farmaco per il trattamento dei neurofibromi plessiformi, che permette un importante miglioramento della qualità della vita

La neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una complessa malattia genetica rara, a trasmissione autosomica dominan-

te. Si tratta di una sindrome precancerosa, una malattia che predispone chi ne è affetto a sviluppare una malattia neoplastica con una probabilità più alta del normale. In Italia sono almeno 20.000 le persone affette da neurofibromatosi.

"Si tratta di una malattia associata a

una mutazione della neurofibromina, una proteina con funzione oncosoppressiva codificata dal gene NF1, che predispone allo sviluppo dei tumori – spiega **la Dr.ssa Antonella Cacchiione**, Area Clinica di Oncoematologia, Terapia Cellulare, Terapie Geniche e Trapianto Emopoietico, IRCCS **Ospede-**

dale Pediatrico Bambino Gesù di Roma – e che coinvolge diversi distretti corporei (la cute, gli occhi, il sistema nervoso e le ossa). Si rende evidente a livello clinico generalmente entro i primi anni di vita con delle macchie caffè-latte, e segni tipici quali la presenza di lentiggini ascellari e/o inguinali, noduli iridei di Lisch o amartomi corioidei, neurofibromi cutanei o sottocutanei o neurofibromi plessiformi, gliomi del nervo ottico.”

“Le complicanze neoplastiche di questa patologia possono essere estremamente severe – prosegue l’esperta – il neurofibroma plessiforme sintomatico è certamente la più comune ma non sono purtroppo rari i casi di gliomi di alto grado o sarcomi. La patologia si caratterizza inoltre per una lunga serie di complicanze che possono coinvolgere la sfera endocrina, il sistema nervoso centrale, l’apparato scheletrico e quello cardiovascolare. **Per questo è fondamentale che in qualsiasi caso di sospetta NF1 i pazienti siano indirizzati a un centro di riferimento pediatrico per essere inseriti in un percorso diagnostico e di follow up costante e multispecialistico.** Il follow up deve includere necessariamente regolari indagini strumentali (comprese risonanze magnetiche), visite dermatologiche e visite oculistiche. Se e quando subentrano complicanze neoplastiche i pazienti vengono presi in carico dal team oncologico.”

IL RUOLO FONDAMENTALE DELLA GENETICA

“Fino a 20, 30 anni fa la diagnosi della neurofibromatosi era prevalentemente clinica – spiega ancora Cacchione – soprattutto perché per sequenziare il gene NF1 ci voleva circa 1 anno. Ora per ottenere una conferma genetica è sufficiente un mese, ed è sempre fondamentale ottenere tale conferma. Esistono infatti altre patologie che possono presentare sintomatologie o semeiotica simili alla NF1 ma devono essere trattate diversamente. Per questo **è fondamentale che il centro di riferimento disponga anche di competenze genetiche e possa offrire alla famiglia una consulenza genetica**, per affrontare contestualmente il tema della trasmissibilità della patologia. Inoltre in futuro sarebbe auspicabile riuscire a classificare i fenotipi clinici di patologia in base alle mutazioni genetiche (oggi ne conosciamo più di 1.500), per migliorare l’approccio terapeutico.”

I NEUROFIBROMI PLESSIFORMI NELLA NEUROFIBROMATOSI

Come anticipato il neurofibroma plessiforme è certamente la manifestazione più tipica e più disabling della neurofibromatosi di tipo 1, interessando infatti circa il 50% dei pazienti affetti da questa malattia genetica. “Si tratta di un tumore della guaina nervosa – spiega l’esperta – di fatto i neurofibromi si rilevano come cordoni, disposti lungo il decorso dei nervi. Sono spesso invasivi e, sebbene evolvano in forme neoplastiche maligne solo nel circa 5-10% dei casi, possono arrivare a sfigurare il paziente e causare disabilità significative: parliamo di dolore cronico, problemi funzionali e ostruzioni delle vie aeree.”

“Almeno la metà dei pazienti con neurofibromi plessiformi ed NF1 deve essere trattata per il dolore e, fino a poco tempo fa, l’unica opzione terapeutica era quella chirurgica. Purtroppo però nel circa 50% dei casi si tratta di neurofibromi inoperabili e anche qualora la chirurgia fosse possibile non è proponibile rimuovere più del 20% di queste neoformazioni. Infatti gli interventi sono spesso associati a rischi emorragici e funzionali molto significativi.”

“La qualità di vita dei bambini e dei ragazzi con neurofibromatosi di tipo 1 ha una variabilità enorme – precisa Cacchione – alcuni di loro hanno certamente una qualità di vita accettabile. Chi però presenta manifestazioni debilitanti vive situazioni estremamente difficili: fatica ad andare a scuola, ad accettarsi, a sviluppare una socialità. E poi c’è l’aspetto devastante del dolore, ci sono pazienti che a causa del dolore arrivano a non camminare più. Fortunatamente ora esiste un trattamento che ha dimostrato di poter migliorare in maniera significativa la qualità di vita di queste persone.”

IL FARMACO SELUMETINIB APPROVATO IN ITALIA

L’Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha autorizzato appena qualche settimana fa la rimborsabilità di selumetinib, prima terapia approvata in Italia 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.

Il farmaco, commercializzato da Alexion, Astra Zeneca Rare Disease, è progettato per bloccare specifici enzimi (MEK1 e MEK2) coinvolti nello stimolo alla crescita delle cellule. Nella NF1

questi enzimi sono iperattivi e fanno sì che le cellule tumorali crescano in modo sregolato. Attraverso il suo meccanismo d’azione, selumetinib è in grado di rallentare la crescita delle cellule tumorali.

“L’approvazione di questo farmaco, a somministrazione orale, si basa sui risultati positivi dello studio clinico di FASE II SPRINT, che ha dimostrato una riduzione delle dimensioni dei tumori inoperabili nei bambini, diminuendo il dolore e migliorando la qualità della vita – spiega ancora Cacchione – ma è stato reso disponibile dalla casa farmaceutica anche per 7 anni circa, attraverso un programma ad uso compassionevole, avviato anche presso il nostro centro. Questa esperienza ci ha permesso di trattare 22 pazienti e posso certamente testimoniare che si tratta di un farmaco che ha veramente cambiato la storia di questi pazienti, in particolare per ciò che concerne la gestione del dolore e della morbidità correlate ai neurofibromi plessiformi. Uno dei miei giovani pazienti aveva un braccio completamente paralizzato prima del trattamento, non riusciva nemmeno più a vestirsi da solo, ora ha ritrovato una completa autonomia. Si tratta di risultati davvero importanti, senza pensare al beneficio psicologico di sapere di poter disporre finalmente di un trattamento per una malattia fino ad ora considerata incurabile.”

LA PROSPETTIVA PER I PAZIENTI ADULTI

Durante il programma ad uso compassionevole è stato possibile somministrare il farmaco selumetinib anche ad alcuni pazienti adulti, in condizioni particolarmente critiche.

“Posso citare una paziente, giovane adulta costretta ad assumere morfina 3 volte al giorno. Dopo tre mesi di trattamento, pur non mostrando la risonanza magnetica alcuna differenza nel volume dei neurofibromi, è stata in grado di eliminare completamente i farmaci. Il dolore è scomparso, lei è tornata a vivere.”

Il farmaco selumetinib è attualmente approvato con un’indicazione pediatrica, ma è stato recentemente avviato un trial clinico di fase III (denominato **KOMET**) che coinvolge anche 3 centri italiani, tra cui il Bambino Gesù di Roma.

LA SODDISFAZIONE DELL’AZIENDA PRODUTTRICE E I PROGETTI PER IL FUTURO

“Il nostro impegno nelle malattie rare risale a più di 30 anni fa e la nostra missione consiste nel cercare di migliorare la vita dei pazienti e delle loro famiglie – commenta **Anna Chiara Rossi, VP & General Manager Italy di Alexion**, AstraZeneca Rare Disease in occasione della conferenza stampa di presentazione del farmaco selumetinib - mettendo a loro disposizione dei farmaci che possano migliorare la loro sopravvivenza ma anche la progressione della disabilità. Cerchiamo di offrire risposte terapeutiche dove non ce ne sono, come nel caso della neurofibromatosi. Questi risultati ci rendono orgogliosi ma soprattutto che ci

auguriamo possano davvero cambiare la vita di questi pazienti e delle loro famiglie.”

“Alexion ha reso disponibili 5 molecole per 7 diverse patologie – conclude Rossi – che sappiamo hanno davvero rivoluzionato la storia naturale di queste malattie. Attualmente abbiamo all’attivo 15 programmi di sviluppo clinico che coinvolgono 330 centri clinici in Italia. Tra questi c’è lo studio KOMET dedicato all’uso di selumetinib per il trattamento dei pazienti adulti con neurofibromatosi di tipo 1, ma anche **uno studio dedicato alla formulazione in sciroppo dello stesso selumetinib, per renderlo**

disponibile anche ai piccoli pazienti che non sono in grado di deglutire una compressa. Solo ascoltando i bisogni reali dei pazienti riusciamo ad avere un impatto importante nelle loro vite. Per questo ci impegniamo a coinvolgere i pazienti e le associazioni che li rappresentano.”

Sul territorio nazionale sono attive diverse associazioni di pazienti, tra le quali:

[Associazione Linfa ODV](#)
[Associazione A.N.F – Odv](#)
[Associazione ANANAS APS](#)

Autore: Ilaria Vacca 21 Marzo 2024

NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1, SELUMETINIB RIMBORSABILE IN ITALIA

Il farmaco è indicato per il trattamento dei neurofibromi plessiformi associati alla patologia in bambini di almeno 3 anni

L’Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha autorizzato la rimborsabilità di **selumetinib, prima terapia approvata in Italia 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 circa il 30-50% delle persone affette da NF1 si sviluppano tumori sulle guaine nervose, denominati neurofibromi plessiformi**, che causano potenziali problemi clinici come dolore, deturpazioni, disturbi visivi e disfunzioni motorie, vescicali, intestinali o respiratorie.

Il farmaco **selumetinib**, che nel 2021 ha ottenuto l’approvazione condizionata nell’Unione Europea (UE), è **progettato per bloccare specifici enzimi (MEK1 e MEK2)** coinvolti nello stimolo alla crescita delle cellule. **Nella NF1 questi enzimi sono iperattivi e fanno sì che le cellule tumorali crescano in modo sregolato.** Attraverso il suo meccanismo d’azione, selumetinib è in grado di rallentare la crescita delle cellule tumorali.

L’approvazione di selumetinib da parte di AIFA si basa sui risultati positivi dello **studio clinico di Fase II**

SPRINT Stratum 1, sponsorizzato dal Programma di Valutazione della Terapia del Cancro (CTEP) del National Cancer Institute (NCI). La sperimentazione ha dimostrato che **selumetinib riduce le dimensioni dei tumori inoperabili nei bambini, diminuendo il dolore e migliorando la qualità della vita.**

“Da oggi anche in Italia tutti i pazienti pediatrici con neurofibromatosi plessiforme di tipo 1 sintomatica 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”, dichiara la **Dr.ssa 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 la **Dr.ssa Antonella Cacchione**, Area Clinica di Oncematologia, Terapia Cellulare, Terapie Geniche e Trapianto Emopoietico, IRCCS Ospedale pediatrico Bambino Gesù, 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”.

Positivo anche il commento congiunto delle associazioni che rappresentano i pazienti italiani affetti da neurofibromatosi, **ANANAS (As-**

sociazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi amicizia e solidarietà), ANF (Associazione NeuroFibromatosi) e LINFA-Lottiano insieme contro le neurofibromatosi: “Accogliamo con grande soddisfazione la notizia dell’approvazione di una nuova soluzione terapeutica. 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”.

<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/neurofibromatosi>

Autore: Redazione 07 Marzo 2024