

Dicembre 2016  
Uscita n. 50

Giornalino di informazione  
sulle neurofibromatosi realizzato da ANF  
(Associazione Neuro Fibromatosi) Onlus  
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



## PARALIMPIADI RIO 2016

Congratulazioni tutti gli atleti paralimpici per essere d'esempio a tutti noi. Mai arrendersi ma verificare cosa si può fare per godersi questa vita, unica e speciale.

## 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: Associazione Neuro Fibromatosi -  
onlus - Via Giuseppe Righi, 1VA  
43122 Parma -  
Tel. e Fax 0521 771457

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

Stampa: Nero Colore - Correggio

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 -

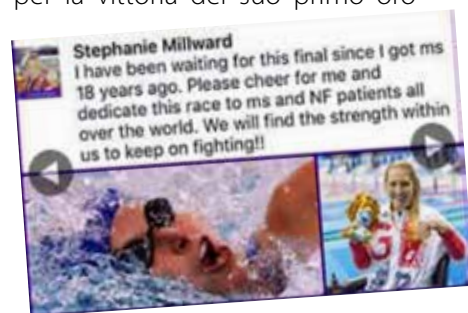
Via Giuseppe Righi, 1VA - 43122 Parma, titolare del trattamento, ai sensi dell'art.7 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196. Codice in materia di protezione dei dati personali.



**Stephanie Millward** per la vittoria del suo primo oro paralimpico e per la speciale dedica alle persone con **Neurofibromatosi** di tutto il mondo!

Stephanie ha vinto i cento metri dorso

con record paralimpico di 13"02!



**Bebe- Beatrice Vio:** " la sera, prima di andare a dormire, metto in carica il cellulare, l'iPad e...le mani. Oro ai mondiali ed agli europei, a 19 anni è alla sua prima esperienza alle Olimpiadi. Una malattia, la meningite acuta, ha cambiato la sua vita nel 2008. Ma lei reagisce: scopre che si può tirare di scherma anche in carrozzina. Ed il suo viaggio continua".

**Alex Zanardi** disse dopo l'incidente "non ho pensato alla gamba che non avevo più, ma a cosa potevo fare con l'altra". Non è tutto facile, ma vale la pena tentare.

Segue a pag. 2



# Amici per la pelle...

Continua da pag. 1



**Assunta Legnante:** oro nel lancio del peso. Assunta Legnante è venuta a Rio per dire al mondo che, nel getto del peso per le categorie non vedenti (F11) e ipovedenti (F12), non ce n'è per nessuno. "C'erano due anni di dolore dentro ma questo oro lo dovevo a casa, alla mia allenatrice Nadia Checchini e ai miei due bimbi Michael e Nicole, figli del mio compagno, che da febbraio vivono con me. Quando sono partita, mi hanno detto: 'compraci la medaglia', ma io non l'ho comprata, l'ho vinta. Questa gara è stata la più dura degli ultimi quattro anni

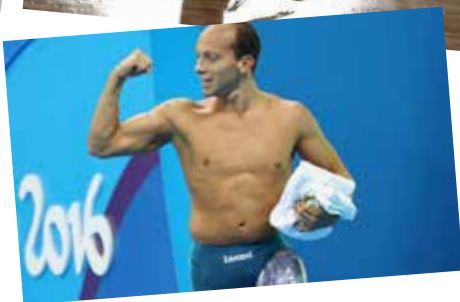
Ecco la lista completa delle **26 medaglie** ottenute dagli atleti italiani alle Paralimpiadi di Rio 2016:

**Oro (9)** - Francesca Porcellato (crono H1/2/3), Beatrice Vio (fioretto categoria B), Assunta Legnante (lancio del peso categoria F11/12), Luca Mazzzone (crono H2), Vittorio Podestà (crono H1), Giancarlo Masini (crono C1), Alex Zanardi (crono H5), Federico Boccardo (400sl S6), Federico Morlacchi (200m misti SM9)

**Argento (11)** - Alberto Luigi Simonelli (tiro con l'arco), Federico Morlacchi (100 metri rana), Oney Tapia (lancio del disco F11), Giulia Ghiretti (100m rana SB4), Cecilia Cammellini (nuoto 400m S11), Michele Ferrarin (triathlon), Martina Caironi (salto in lungo T42), Francesco Bettella (100m dorso categoria S1), Giovanni Achenza (triathlon categoria PT1), Federico Morlacchi (400m stile libero S9), Alex Zanardi (crono prova in linea H5)

**Bronzo (6)** - Efre Morelli (50 metri rana SB3), Giada Rossi (tennis tavolo classe 1/2), Mohamed Amine Kalem (tennistavolo categoria 9), Elisabetta Mijno e Roberto Airoldi (tiro con l'arco misto), Vincenzo Boni (50m dorso S3), Giulia Ghiretti (50 metri farfalla S5)

Un occhio aperto sulle varie discipline, dal nuoto al getto del peso, passando per l'equitazione e la scherma; ma anche un'occasione per scoprire la vita fatta di allenamenti, fatica, costanza, pressione psicologica e sì, talvolta anche paura di sbagliare. Parlare di vero sport, d'altronde, significa raccontare storie di successo e di sconfitta, senza lasciare spazio alcuno alla benché minima forma di pietismo. Perché ogni campione, olimpico o paralimpico che sia, è a suo modo unico, diverso e sicuramente eccezionale.



**Il nuovo indirizzo della Sede Nazionale ANF da utilizzare in tutte le prossime comunicazioni è il seguente:**

**A.N.F. Associazione Neuro Fibromatosi -onlus -  
Via Giuseppe Righi, 1/A  
43122 Parma**

## I NOSTRI RAGAZZI SI RACCONTANO

### INSIEME DI NUOVO.... STAVOLTA A RIMINI PER UNA VACANZA INSIEME

(così vi racconto la vacanza di noi ragazzi fatta a luglio di quest'estate)

Ed eccoci qua che i moschettieri sono aumentati di cifra, non eravamo più in quattro ma in cinque. (spero che questa cifra in qualsiasi vacanza o convegno che faremo aumenti sempre di più)

Stavolta ad aggiungersi al gruppo in questo fantastico viaggio è stata Noemi, a lei si è aggiunto Enrico il suo ragazzo (PS: non è un macchioloso)

#### COMINCIAMO....

La giornata è cominciata così...il primo a svegliarsi è stato il moschettiere Marco da Vieste. Marco che anche se la distanza da casa sua a Rimini era più grande (beh i km io di certo non gli voglio contare, perché nel raccontare mi vorrei cimentare)

Dunque...ah si Marco si è svegliato presto ,dopo un viaggio è arrivato a Roma.

A Roma ad aspettarlo c'erano i genitori di Sara (che ci hanno accompagnato a Rimini poi anche al ritorno) Sara, Noemi e Enrico.

È così sono partiti per un'altra destinazione: CASA MIA (Bologna)

Ma non dimentichiamoci di Alessio che ci aspettava già a Rimini...

Io, che proprio quella vacanza l'ho desiderata più di ogni altra cosa che potessi desiderare in quei istanti (per istanti intendo tempo più lungo del momento stesso) dopo una settimana diciamo un po' così con un Fast and Furious (diciamo un tamponamento del quale quasi del tutto mi sono già scordata)..

Ma la cosa più importante è che sono riuscita in qualche modo a fare questa vacanza.

Quella vacanza che se cascasse anche il mondo ,io ci sarei andata lo stesso, costi quel che costi.

Prima di andare tutti via, verso questa vacanza tutti insieme, tutti quanti a casa mia per un piccolo rinfresco (piadine, tigelle, ecc...)

Dopo, prima di partire abbiamo preso una tazzina di caffè...poi... tutti fuori per questa vacanza e via...

Partiti con musica e chiacchiere in macchina e...tante risate..

Arrivammo a Rimini.

Arrivati al hotel tutti nelle rispettive stanze (in una io, Sara, Noemi e nell'altra Enrico e Marco con Alessio che si era già sistemato) a mettere le valigie apposto con qualche scambio di regali succeduto in un momento più tardi (un piccolo pensierino scambiato a vicenda fra noi)

Dopodiché siamo andati a farci un giro o prima un tuffo in piscina? Troppe emozioni provate nello stesso momento per ricordarsi tutto che è accaduto in ogni istante passato insieme)

Beh..di certo i giri ,i tuffi in piscina non sono mancati in questa vacanza come non sono mancati il giro fatto col pedalò e una nuotata al mare, la passeggiata fatta sul mare di sera e persino i giri fatti al luna park la sera prima di coricarsi all'Hotel per fare la nostra solita chiacchierata in terrazza.

Ed infine...dico che

di certo non mi scorderò niente in questa vacanza .

Niente perché anche se con il male rimasto ancora forte dopo la botta ,senza entrare nei dettagli ,ho fatto qualsiasi cosa, proprio tutto anche i giri al luna park con qualche giostra.

(Diciamo che in questo caso i miei amici sono stati meglio di qualsiasi antinfiammatorio, antibiotico o pomata o di qualsiasi altra cosa che sia, per puro caso non mi ricordo neanche di aver sentito male).

Di certo le chiacchierate in terrazza sono state una cosa fantastica perché potevamo rilassarci dopo una frenetica giornata tutti quanti ,tutti noi 5 anzi 6.

(Io [Susy], Sara, Alessio, Marco, Noemi ed Enrico).

È così che con rammarico che questi 3-4 giorni finirono in un lampo.

Ma che dico ..mi sono dimenticata di un'ultima cosa..

della tinta rossa che adesso si è schiarita che mi ha fatto Noemi (che ha appena finito le superiori di parrucchiera). Bene...ho detto tutto ne sono sicura.

Se mai avessi dimenticato una cosa... la aggiungerò nel prossimo articolo in un mezzo paragrafo.

Eh adesso...adesso ho finito di raccontare...

Grazie ragazzi per questa unica estate meravigliosa, grazie per avermi fatto divertire ,grazie a voi: Sara, Marco, Alessio, Noemi e Enrico.

Zuzanna Osmolska

## UNIAMO

In data 9 giugno 2016 il Consiglio Direttivo ha deliberato favorevolmente la nostra richiesta di affiliazione ad UNIAMO F.I.M.R. Onlus.

Siamo fieri di far parte di questa importante Federazione che riunisce tutte le malattie rare.



**UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS  
Rare Diseases Italy

Sede Legale e Amministrativa:  
Via Nomentana, 133 - 00181 Roma  
Tel. +39 06 4404773 / +39 370 1323015  
segreteria@uniamo.org  
C.F. 92067090495 - P. IVA 08844231004  
Iscri. n. 102 al Reg. Naz. di Promozione Sociale

Centro Studi e Progettività  
San Marco, 1737 - 30124 Venezia (VE)  
Tel. +39 041 2410886  
presidente@uniamo.org  
CCP 12203527  
www.uniamo.org

Member of  
**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe



Spett.le Ass Neuro Fibromatosi Onlus  
Gentile Presidente Corrado Melegari

Oggetto: Affiliazione ad UNIAMO F.I.M.R. Onlus

Gentile Presidente,

con la presente Le comunico che il Consiglio Direttivo ha deliberato favorevolmente alla vostra richiesta di Affiliazione ad UNIAMO F.I.M.R. Onlus in data 09 giugno 2016

Nel darVi il benvenuto nella grande famiglia di UNIAMO, Vi inviamo il logo "membro di UNIAMO F.I.M.R. onlus", invitandoVi ad utilizzarlo in tutte le vostre comunicazioni e di aggiungerlo nel Vostro sito web.

Vi inviamo, inoltre, l'Attestato di Affiliazione, che Vi invitiamo ad esporre nella vostra sede legale e/o operativa.

Per una proficua e reciproca collaborazione, Vi preghiamo di inviarci il Vostro Logo che sarà inserito nel sito della Federazione, [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org), nello spazio riservato alle associazioni affiliate e verrà utilizzato nel materiale comunicativo dei progetti comuni.

Il Presidente ed il Consiglio Direttivo Vi ringraziano della fiducia riposta e vi trasmettono il motto della federazione "L'unione fa la forza, ma UNIAMO fa la differenza!"

Cordiali saluti,

## DIALOGHI DI SCIENZA CON I CITTADINI: TERAPIE DI FRONTIERA PER LE MALATTIE RARE

Firenze 18 ottobre 2016

Telethon ha organizzato a Firenze un congresso internazionale per discutere dei passi avanti fatti nell'ambito della terapia genetica, al suo interno ha creato una sessione parallela dedicata alle Associazioni di malattie rare, ai pazienti e ai cittadini in generale.

Io vi ho partecipato come rappresentante della nostra associazione.

Ci sono stati interventi molto interessanti, qui vi riassumerò le notizie che mi sono sembrate più interessanti.

Il Dott. Auricchio ha parlato de "La terapia genica", anche se si sono fatti grandi passi avanti, è ancora impensabile guarire dalle malattie con la terapia genica, oggi giorno la terapia genica è a metà strada tra ricerca e assistenza.

Il Dott. La Marca ha parlato di "Quando la diagnosi fa la differenza" ossia dell'importanza dello screening neonatale. Sono test che vengono fatti su tutti i bambini alla nascita, vengono fatti a prescindere, in assenza di sintomi; servono a identificare alcune malattie rare, malattie molto gravi che necessitano intervento immediato. I test devono essere fatti nelle prime 48 - 72 ore di vita del bambino. La domanda che sorge spontanea è "Con che criterio si

scelgono le patologie da verificare?" Sono patologie che possono essere un danno per la salute pubblica e patologie con una terapia che può migliorare la qualità della vita. La legge 104 del 1992 impone il test solo su 3 malattie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. Oggi sono le Regioni che con legge autonoma decidono quali malattie testare; la Regione Toscana dal 2004 fa il test su 50 malattie.

Il Dott. Grignaschi ha parlato di "Efficacia e sicurezza delle terapie" e ha spiegato di quanto sia attuale la sperimentazione animale ma di quanto poco ne siamo informati.

La sperimentazione animale è fondamentale per farmaci, trapianti, dispositivi medici e per la ricerca di base. La Direttiva EU 63 del 2010 è sulla Protezione degli animali utilizzati a fini scientifici. La vivisezione non è più utilizzata ma sostituita da micro tac, elettrocardiogrammi, ecc. La Direttiva dice che si può utilizzare l'animale se e solo se non ci sono altri metodi per fare sperimentazione e devono essere utilizzate le migliori tecniche anestesiologiche e antidolorifiche.

In Italia vengono utilizzati soprattutto topi



(91%), pesci (5%), uccelli (3%), conigli (1%), suini, bovini, cani (0,7%), scimmie (0,4%).

Il quantitativo topi utilizzati in ricerca in un anno in Italia è lo stesso dei topi derattizzati in un anno a Milano.

Il Dott. Testa ha parlato de "Le cellule staminali". Per rendersi conto di quanto sia complicata la ricerca sulle staminali, basti pensare che dentro ogni cellula ci sono circa 25 mila geni.

È dagli anni 70 che si fanno esperimenti, prima sui girini poi nel 1997 siamo arrivati alla pecora Dolly. Ma la ricerca sulle cellule staminali non ci deve far pensare alla clonazione ma ad un metodo per curare cellule malate; ma la strada sarà molto lunga se si pensa che il genoma umano è composto da 3,2 miliardi di paia di nucleotidi, ci sono 3 milioni di varianti genetiche in ciascun individuo.

**Michela Corradini**

## Parma

OSPEDALE IN 25 ANNI ESEGUITI CIRCA DUEMILA INTERVENTI

# Neurofibromatosi: i chirurghi di Parma fanno scuola

Le tecniche della Chirurgia plastica del Maggiore presentate ad un convegno internazionale

**Patrizia Celli**

«Eco internazionale per le tecniche utilizzate dalla chirurgia plastica dell'azienda ospedaliero universitaria di Parma come terapia per la neurofibromatosi. Unici chirurghi chiamati a relazionare, i medici del Maggiore hanno illustrato il frutto della loro decennale esperienza nel corso del diciassettesimo congresso europeo sulle neurofibromatosi, svoltosi di recente ad Albano Terme, alla presenza di oltre 250 esperti internazionali. Un riconoscimento per il lavoro svolto che conferma il Centro per la cura della neurofibromatosi del Maggiore come punto di riferimento, non solo nazionale, nel trattamento chirurgico di questa malattia che colpisce un bambino ogni 3.000 nati. In Ita-

ma per fortuna la maggior parte esprime la patologia solo con sintomi lievi.

La neurofibromatosi si caratterizza per l'insorgenza di noduli sulla pelle e sotto-cutanei (solitamente tumori benigni), che possono essere piccoli e numerosi o di notevole dimensione (plexiformi), al punto da invalidare i movimenti e le funzioni. Può scendere che crescendo la massa copra un occhio, causando la perdita della vista nei bambini; oppure che renda elciantica la gamba di una bella ragazza dal fisico sportivo.

Se i danni all'organismo sono ingoranti, ancora di più lo sono quelli psicologici. E allora interviene la chirurgia plastica del Maggiore, unica in Europa a proporre tecniche chirurgiche efficaci per rimuovere i neuro-

«Per i casi più gravi, quelli con plessiformi, si utilizza la cosiddetta tecnica "di compartimentalizzazione": si procede isolando l'area da eliminare, cioè il tessuto in eccesso. Poi avviene la scissione chirurgica meccanica, senza sanguinamenti», spiega il direttore della Chirurgia plastica Edoardo Caleffi. «I numerosi piccoli fibromi, pruriginosi e dolenti, sono invece escisi singolarmente, in grande numero, durante sedute chirurgiche in anestesia generale con la tecnica Megassessio».

La terapia chirurgica prevede ripetute sedute e una presa in carico del paziente in un percorso continuo di miglioramento della condizione fisica e psicologica, che dura per l'intera vita della persona malata. «La nostra soddisfazione non è solo legata all'efficacia della pratica chirurgica, ma anche all'attitudine



Curella sinistra Elena Boschì, Corrado Melegari ed Edoardo Caleffi.

## Come può evolvere la malattia

### Danni funzionali ed estetici E per tutta la vita controlli anti-tumori

«Con il termine «neurofibromatosi» si raggruppano alcune malattie genetiche caratterizzate dallo sviluppo di tumori benigni nei nervi e da noduli nella pelle. Nel 50% dei casi sono di tipo 1 (NF1) e presentano il sintomo più evidente, le macchie color caffè-latte visibili dalla prima infanzia, che conducono alla diagnosi se associate ad altri segni, quali i noduli (neurofibromi) in varie parti del corpo. L'evoluzione della malattia durante la crescita è molto variabile e può comprendere, nei casi più gravi, disturbi visibili all'este-

riori scheletriche e cardiache. La neurofibromatosi di tipo 2 (NF2) è considerata più grave per la presenza di tumori che possono colpire il nervo acustico, il cervello o il midollo spinale. Quando sono numerosi o di grandi dimensioni, i neurofibromi generano dolore e deturpano l'aspetto. Ma il fattore estetico non è il danno più grave, perché la malattia genetica predispone ad alcuni tipi di tumori. Per questo i pazienti sono tenuti sotto osservazione per tutta la loro vita dal centro di riferimento ospedaliero. + P.C.

**L'Anf**

## L'associazione che sostiene i pazienti

Dal 1991 i malati di neurofibromatosi hanno un importante alleato, l'Associazione neurofibromatosi (Anf), nata a Parma per volontà del genetista Paolo Balestrazzi, di alcuni genitori e di giovani pazienti. Tra i soci fondatori anche l'attuale presidente, Corrado Melegari. L'alleanza con Edoardo Caleffi e la sua Chirurgia plastica è stata immediata, non solo per il temperamento del direttore, che non teme la responsabilità di nuove sfide, ma per la disponibilità all'Ospedale Maggiore di tutte le specializzazioni di alto livello necessarie per la cura di questi pazienti. L'Anf promuove la ricerca scientifica, sostiene il miglioramento e l'uniformità delle attività terapeutiche, ma soprattutto affianca le persone malate nel percorso di accettazione della patologia, invitandoli ad uscire dall'isolamento e ad esprimere paure ed emozioni. L'Anf ha sede a Parma. Per maggiori informazioni sull'attività dell'associazione si può chiamare il numero 0521.771457 o visitare il sito [www.neurofibromatosi.org](http://www.neurofibromatosi.org).

dalla gratitudine dei pazienti, che si mostrano davvero felici e proseguono il percorso di cura con grande motivazione e partecipazione» aggiunge Caleffi.

Dal 1991 ad oggi sono stati circa 500 i pazienti seguiti nel Centro del Maggiore provenienti da tutta Europa, in costante aumento, che sono stati sottoposti a circa 2.000 interventi chirurgici, visto che nella maggior parte dei casi ogni paziente viene operato in media dalle tre alle cinque volte.

Il contatto tra medici e pazienti è intensificato dall'Associazione nazionale neurofibromatosi (Anf), grazie alla quale è nato a Parma il Centro diretto da Caleffi. «Sosteniamo la ricerca scientifica, orientata alla selezione di farmaci sempre più efficaci nel controllare lo sviluppo del neurofibroma o favorire la regressione, ma anche allo studio dei fattori che predispongono allo sviluppo di forme tumorali», spiega il presidente Corrado Melegari. «Intanto siamo in grado di migliorare la qualità di vita del paziente, riducendo e mantenendo sotto controllo lo sviluppo della malattia con la chirurgia», spiega il chirurgo plastico Elena Boschì, referente per la struttura diretta da Caleffi del Centro per la cura della neurofibromatosi.

La sua assunzione per contratto è frutto di un progetto condiviso da Anf e Azienda ospedaliero universitaria. Il Centro del Maggiore garantisce una presa in carico multidisciplinare, grazie alla collaborazione di 28 specialisti di varie discipline mediche. Il Centro risponde ai numeri 0521.702048 o 031.8990622. +

## SPETTACOLO FUOCHI DELLA SOLIDARIETÀ

Senigallia, settembre 2016

Si è svolta giovedì 8 settembre a Senigallia, una serata a favore della raccolta fondi per le popolazioni colpite dal terremoto. L'iniziativa è stata promossa dal Comune di Senigallia, Consulta del Volontariato, Caritas Diocesana, Croce Rossa Italiana, Associazioni di categoria. Non poteva mancare la nostra Associazione ANF rappresentata da Maurizio Morganti, insieme a tutte le associazioni del Volontariato della Città.

Erano presenti 15 postazioni di accesso alla spiaggia con tavoli ed una scatola dove gli spettatori potevano fare la loro donazione.

La serata è stata un successo oltre per la bellezza ed il coinvolgimento dei fuochi anche per la grande solidarietà. Sono stati raccolti 6000 euro che saranno donati alle popolazioni terremotate.

**Maurizio Morganti**  
ANF Sezione Marche

www.corriereadriatico.it  
Scrivi a senigallia@corriereadriatico.it

### Questa sera lo spettacolo dei fuochi di solidarietà

Appuntamento alle 22.30  
Ecco i punti di raccolta

#### IL RINVIO

**SENIGALLIA** Nuovo rinvio, causa maltempo, per i "fuochi solidali" in programma quindi per questa sera alle 22.30. La decisione ieri è stata presa al fine di garantire la massima partecipazione del pubblico e, di conseguenza, un maggiore successo dell'iniziativa di solidarietà. Intanto sono state rese note le 15 postazioni dove gli spettatori potranno fare la loro donazione e le relative associazioni coinvolte che raccoglieranno i fondi.

Sul lungomare di ponente: nel sottopasso di via Zanella saranno presenti Associazione Neurofibromatosi, Anflas e Auser, in via Gioberti la Caritas, in via Panzini la Croce Rossa Italiana, nel sottopasso via Mamiani (ingresso porto turistico) l'Associazione Primavera e nella pescheria di piazzale Rosi l'Auser e l'associazione Le Rondini. Sul lungomare di levante: nel sottopasso di via Perilli la Croce Rossa Italiana e l'associazione Famiglia, ai bagni Bora Bora/ristorante L'Ancora l'Agesci, in via Rattazzi l'associazione Banca del Tempo, in piazzale della Libertà la Consulta del Volontariato, associazione Lapsus, associazione Luoghi in Comune, associazione Tutela del Diabetico, all'inizio del lungomare Allighieri la Caritas, in via Bassi la Croce Rossa Italiana, al Ponterosso l'Anteas. Infine in centro storico: al Foro Annonario Moica, Consultorio Ucipem e Cif, in via Carducci la Croce rossa Italiana e in piazza Saffi l'Associazione Alzheimer Senza paura, Centro di aiuto alla vita, Ongei.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Lo spettacolo dei fuochi sulla spiaggia di Senigallia


# 10 DICEMBRE 2016

Aula Thun  
Ospedale Microcitemico  
"A. Cao" - A.O.B Cagliari  
Via Jenner s.n.c

## Neurofibromatosi: dal Preimpianto alla Clinica Aspetti medici, psicologici e sociali

| MATTINA  | POMERIGGIO  |
|--|---|
| <p>Apertura lavori e saluto Autorità: C. Melogari, R. Scampuddu<br/>ore 9.00 Moderatori: M.Loi - R.M. Nurchi - M. Zanda<br/>• Incidenza e prevalenza in Italia e in Sardegna delle malattie rare (P. Moà)<br/>• Approccio clinico della Neurofibromatosi (M. Morica)<br/>• Approccio clinico della Neurofibromatosi in età adulta (P. Pisòs)<br/>• Discussione<br/>ore 10.20 - 10.40: Coffe break<br/>ore 10.40 Moderatori: C. Concas, R. M. Ibbu - M. C. Rosatelli<br/>• Ruolo della Consulenza Genetica (L. Ugheri)<br/>• Screening ecografico nelle malattie rare in gravidanza (A. Iaculano)<br/>• Diagnosi prenatale della Neurofibromatosi (G. Monni)<br/>• Diagnosi genetica preimpianto della Neurofibromatosi (G. Cao)<br/>• Analisi Genetica della Neurofibromatosi tipo 1 (R. Congiu)<br/>• Discussione<br/>ore 13.00 lunch</p> | <p>ore 15.00 Tavola Rotonda Moderatori:<br/>C. Melogari, R. Scampuddu, V. Cotroneo, L. Pisano<br/>• Federazione "Urliamo" (M. Spirelli)<br/>• Rete di servizi per le malattie rare in Italia e in Europa (S. Ticoi)<br/>• Aspetti psicologici (A. Sacchi)<br/>• Aspetti etici (S. Tagliagambe, Don A. Tomponi, M.Loi)<br/>• Discussione<br/>• Conclusione Lavori</p> <p>Contatti:<br/>info@malattieraresardegna.it - prenotazioni@iscali.it<br/>centrodannacagliari@asl8cagliari.it</p> <p><b>ISCRIZIONE OBBLIGATORIA ONLINE AL SITO:</b><br/><a href="http://www.malattieraresardegna.it">www.malattieraresardegna.it</a> entro il 1 dicembre 2016</p> <p>Segreteria Organizzativa:<br/>M. Loi - F. Meloni - G. Monni - P. Pilo - R. Scampuddu</p> |

Sabato 10 dicembre p.v. presso Aula Thun- Ospedale Microcitemico "A. Cao" - A.O.B. Cagliari, Via Jenner, snc si terrà il Convegno "Neurofibromatosi: dal pre impianto alla Clinica Aspetti medici , psicologici e sociali." Inizio alle ore 9 e conclusione alle ore 15 Il Convegno è co organizzato da ANF tramite Ruggero Scampuddu, Responsabile Regione Sardegna, AO Brotzu, CCRMR ed Asl8 Cagliari L'evento è gratuito ma l'iscrizione è obbligatoria ed on line al sito [www.malattieraresardegna.it](http://www.malattieraresardegna.it) entro il 1 dicembre .

# L'angolo del buonumore

Aurora ci ha proposto di aggiungere alle pagine del Giornalino un angolo in cui poter sorridere con una barzelletta. Fatevi avanti ed inviate anche voi la vostra barzelletta preferita all'indirizzo [anf@neurofibromatosi.org](mailto:anf@neurofibromatosi.org)

Al circo muore l'orso acrobatico e ad un ragioniere che cerca disperatamente lavoro viene offerto di sostituirlo, travestendosi appunto da orso. Quando, durante lo spettacolo, arriva il suo turno, sale sul trapezio e vede che sotto di lui c'è una gabbia con 10 leoni... si spaventa e non vuole più scendere. A quel punto sente una voce provenire dalla gabbia che gli urla: "Stia tranquillo ragioniere, qui siamo tutti geometri"



Un cucciolo di orso va dalla mamma e le chiede:

"Mamma, io che tipo di orso sono?"

"Sei un orso polare!"

L'orsacchiotto insiste: "Mamma, sei sicura che io non sia un orso bruno?"

"Certo che sono sicura, sei un orso polare come me e tuo padre!"

Non soddisfatto, il cucciolo va dal padre e gli chiede:

"Papa', sono forse un panda io?"

"No figliolo, tu sei un orso polare!"

"Sei sicuro che io non sia un koala?"

"No, sei un orso polare. Ma perché fai tutte queste domande?" chiede il padre con tono seccato.

L'orsetto scoppia a piangere e mugola: "Perché ho freddo!"

## L'ANGOLO DELL'ANAGRAMMA

Ciao amici, sono Pepo, da questo numero in avanti proporrò un ANAGRAMMA

Per chi non lo sapesse l'anagramma è il risultato della permutazione delle lettere di una o più parole compiuta in modo tale da creare altre parole o eventualmente frasi di senso compiuto.

**1: AFFILATE AMALGAMIATE FLOSCI**

**2: AFFILO AMALGAMIATE SCALFITE**

**3: AFFOLLASTI AMALGAMIATE FECI**

**4: AMALGAMIATE FALLITA SOFFICE**

Soluzione: Siamo la famiglia caffelatte

# Amici per Chicca e Batò...



**CRISTIAN E LEONARDO**



**SARA E MATILDE**

## **“VOLONTARIANDO FESTIVAL”: LARGO AI GIOVANI!** *SENIGALLIA, 13 LUGLIO 2016*

La bellissima cornice del Foro Annonario di Senigallia ha ospitato la prima edizione di “Volontariando Festival”, un’iniziativa promossa dalla Consulta del Volontariato con la collaborazione del Comune di Senigallia e dell'emittente locale Tv Centro Marche. A partire dalle 18.30 i portavoce di oltre 40 associazioni di volontariato operanti nel territorio, presentati dai conduttori di Tv Centro Marche, hanno preso il microfono per far conoscere le proprie realtà. L'ANF non poteva mancare, così anch'io e mio figlio Luca (largo ai giovani!) siamo saliti sul

palco per portare la nostra testimonianza di volontari, far conoscere le neurofibromatosi, lo scopo della nostra Associazione e le attività che organizziamo nel territorio per portare avanti la nostra missione. La serata, allietata dagli intermezzi del “Coro del '62” e dalle simpatiche intrusioni dell'Associazione “VIP Claun Ciofega”, è andata avanti fino a dopo la mezzanotte.

Erano presenti all'evento il nostro Sindaco, l'Assessore ai Servizi Sociali e la Presidente della Consulta, che hanno portato i loro saluti. Un'idea originale e senz'altro validissima, che ha dato voce alle numerose realtà del volontariato senigalliese, sostegno al loro impegno e visibilità alle loro iniziative.

**Maurizio Morganti**



## AMBULATORIO PER PAZIENTI CON NEUROFIBROMATOSI OSPEDALE DI BOLZANO

### **Grazie alla neonata Associazione, aperto il servizio All'Ospedale di Bolzano.**

Personne colpite dalla malattia rara neurofibromatosi hanno finalmente un punto centrale cui rivolgersi. L'Associazione Neurofibromatosi Alto Adige, fondata recentemente, aiuta tutte le persone malate. Innanzi tutto in collaborazione con l'Azienda Sanitaria altoatesina è stato aperto anche l'Ambulatorio per la Neurofibromatosi presso l'Ospedale di Bolzano, con regolari orari di ricevimento e medici specialisti presenti contemporaneamente. Statisticamente viene colpito un neonato su 3000 e attualmente sono 130 le persone che ne soffrono in Alto Adige. Questa malattia è scatenata da un difetto genetico, non è infettiva e si manifesta in diversi modi: in molti casi la neurofibromatosi è caratterizzata dalla comparsa sulla pelle di macchie color caffelatte e tumori benigni detti neuro-fibromi, che possono insorgere in varie parti del corpo e sotto la pelle. Nell'infanzia possono comparire ritardi nello sviluppo e successivamente in età scolare disturbi di apprendimento. Nei pazienti affetti da NF i problemi di concentrazione sono dieci volte maggiori che nel resto della popolazione. "È un notevole vantaggio per i pazienti", spiega Dietmar Kaneppele, presidente della neonata Associazione Neurofibromatosi Alto Adige: „Ora sanno di essere accolti bene e non hanno più lunghi tempi di attesa per le diverse visite specialistiche necessarie. E i medici possono subito confrontarsi tra loro per concordare le terapie. Gli iter e i tempi si riducono enormemente.“ Ogni due mesi infatti si incontra un team di tre internisti, una neurologa, una dermatologa, un medico specializzato in neuropsichiatria infantile, una psicologa e il rinomato esperto Prof. Dieter Kaufmann di Ulm (Germania). „Durante la visita i pazienti hanno la possibilità di porre domande sia di natura medica che per aspetti riguardanti la pianificazione di vita e familiare.“, spiega la dott. Salandin e sottolinea: „Le visite sono state istituite appositamente per trovare soluzioni per tutte le domande e i problemi!“ Ogni visita dura circa 45 minuti e si svolge presso l'Ospedale di Bolzano, Reparto Dermatologia Bendaggi al 3° piano.

[www.buon giornosuedtirol.it/2016/10/bolzano-malattia-rara-neurofibromatosi-aperto-servizio/](http://www.buon giornosuedtirol.it/2016/10/bolzano-malattia-rara-neurofibromatosi-aperto-servizio/)

#### **Perché un ambulatorio per i pazienti affetti da neurofibromatosi (NF)?**

La neurofibromatosi è una malattia con "diverse facce", che interessa principalmente la cute e il sistema nervoso, ma anche altri organi possono essere coinvolti. Nella maggior parte dei pazienti il decorso della malattia è buono e solo in rari casi possono insorgere problemi di salute, che vanno riconosciuti precocemente e trattati in modo adeguato. Chi è affetto da NF1 dovrebbe eseguire regolarmente visite mediche specialistiche di controllo dal dermatologo, dal neurologo e dall'internista. Per non far correre ai pazienti da uno specialista all'altro è stato deciso di istituire un ambulatorio NF al quale partecipano diversi specialisti.

#### **Come e quando è nato l'ambulatorio NF?**

L'ambulatorio NF è stato richiesto dall'Associazione NF Alto Adige ed è nato grazie alla stretta collaborazione fra l'Associazione e un gruppo di Medici specialisti dell'Ospedale di Bolzano. L'ambulatorio è attivo dall'autunno 2015 ed è sotto il patrocinio dell'Assessorato alla Salute della Provincia di Bolzano.

#### **In cosa consiste una visita presso l'ambulatorio NF?**

Una visita presso l'ambulatorio NF è un po' diversa rispetto alle altre visite mediche. Non sarete visitati da un solo medico ma da un gruppo di specialisti, costituito da una dermatologa, una neurologa, due interniste, un genetista, una psicologa.

La prima parte della visita consiste in un colloquio, durante il quale vi verranno fatte delle domande riguardo precedenti malattie, ricoveri, accertamenti, interventi chirurgici, terapie. Nella seconda parte della visita verrete invece visitati dalla dermatologa, dall'internista e se necessario dalla neurologa.

I bambini e i ragazzi di età inferiore a 18 anni vengono invece visitati dalla neuropediatra presso i poliambulatori della pediatria e solo successivamente presentati al team dell'ambulatorio NF.

Il Prof. Dieter Kaufmann, genetista presso l'Università di Ulm in Germania, esperto in neurofibromatosi, supervisiona il gruppo di specialisti.

In occasione della visita avrete la possibilità di chiedere spiegazioni sui diversi aspetti della vostra malattia. Non vergognatevi a porre domande!

Vi consigliamo di scrivervi le domande su un foglio, che porterete con voi alla visita. Gli specialisti cercheranno di rispondere in modo semplice e chiaro alle vostre domande. Non perdetevi questa occasione! L'ambulatorio NF è nato per rispondere alle domande dei pazienti e cercare insieme una soluzione.

Alla fine della visita, o nei giorni successivi, riceverete una lettera con il risultato delle visite e con indicati gli accertamenti consigliati. Non dimenticatevi di portare la lettera al vostro Medico di base.

#### **Dove si svolge la visita dell'ambulatorio NF?**

La visita si svolge presso l'Ospedale di Bolzano, padiglione W, in dermatologia, terzo piano, presso l'ambulatorio medi-

cazioni e dura circa 45 minuti.

#### **Cosa serve portare per una visita nell'ambulatorio NF?**

Alla visita è importante portare tutti i referti delle precedenti visite e accertamenti (radiografie, ecografie, risonanza magnetica) e le lettere di dimissione di eventuali ricoveri.

Dovrete inoltre portare 3 impegnative: una per "visita dermatologica", una per "visita internistica presso ambulatorio NF", una per "visita neurologica".

#### **Quante volte all'anno si tiene l'ambulatorio per NF?**

L'ambulatorio si tiene 6 volte all'anno, circa ogni 2 mesi, generalmente di lunedì dalle 13 alle 19.

#### **Cosa succede dopo la visita presso l'ambulatorio NF?**

In occasione della visita presso l'ambulatorio molto probabilmente vi verranno prescritti ulteriori accertamenti, che eseguirte nei mesi successivi.

Una volta eseguiti dovrete portare o far pervenire per posta o via mail l'esito degli accertamenti allo specialista, che li ha prescritti.

Uno degli specialisti presenti nell'ambulatorio diventerà il vostro "case manager", al quale potrete rivolgervi, nel caso dovessero insorgere problemi inerenti la malattia.

#### **Una visita presso l'ambulatorio NF è consigliata ogni 16-18 mesi.**

[www.neurofibromatose.bz.it/ambulatorio-nf](http://www.neurofibromatose.bz.it/ambulatorio-nf)



**L'associazione Neurofibromatose Südtirol / Alto Adige**  
Via Ronchi 8 - I- 39040 Termeno (BZ)  
Presidente: Dietmar Kaneppele  
Cell. 335 6902776  
E-Mail: [info@neurofibromatose.bz.it](mailto:info@neurofibromatose.bz.it)

L'associazione svolge la propria attività esclusivamente per chi vive in Alto Adige e può essere sostenuta con una adesione o con una quota associativa.

## **Prenotare una visita presso l'ambulatorio NF**

Chiamare il numero di cellulare dell'Associazione NF **Alto Adige 338 2487946**. Risponderà una segreteria telefonica e dopo il segnale acustico dovrete dire il motivo della chiamata, il vostro nome e cognome, indirizzo e numero di telefono. Verrete richiamati entro un paio di giorni. Nella prenotazione delle visite hanno priorità i soci dell'Associazione NF Alto Adige

## **Età inferiore a 18 anni**

prenotare visita neuropediatrica direttamente presso i poliambulatori della pediatria dell'Ospedale di Bolzano telefono **0471-908415 ore 8:30- 16:00** va specificato che si tratta di una visita neuropediatrica per neurofibromatosi

## **Visite dermatologiche per NF**

telefonare in segreteria dermatologia tel 0471-909901 o 0471-909909

## **Gruppo di tempo libero**

E-Mail: [dierastlosen@virgilio.it](mailto:dierastlosen@virgilio.it)

**i nostri amici a Bochum (germania):** [www.die-klingsknoepfe.de](http://www.die-klingsknoepfe.de)

## **I nostri partner**

- Bundesverband Neurofibromatose e.V. (Germania)
- A.N.F. ASSOCIAZIONE NEURO FIBROMATOSI (Italia)

## **Servizio di Consulenza Genetica**

Bolzano, viale Europa n. 31, 6° piano  
Prenotazioni telefoniche presso la segreteria del servizio (non necessaria l'impegnativa):  
lunedì-giovedì, ore 8.00-12.00 e 14.00-16.00; venerdì, ore 8.00-12.00.  
Tel. 0471 907 100  
Fax 0471 907 101  
e-mail: [genet@sabes.it](mailto:genet@sabes.it)  
[www.neurofibromatose.bz.it/it/contatto](http://www.neurofibromatose.bz.it/it/contatto)

Il giorno 1° ottobre nella Sala Congressi dell'Ospedale San Maurizio a Bolzano c'è stata la presentazione del nuovo ambulatorio Multidisciplinare per le NF, della nuova Associazione Neurofibromatosi Alto Adige Sudtirolo, e tempo libero Die Rastlosen (Gli instancabili).

L'ambulatorio sarà supervisionato dal Prof. Dietmar Kaufmann esperto e ricercatore Nf. Alla visita saranno presenti tre medici, un neurologo, un dermatologo, e un internista.

Il paziente avrà un colloquio conoscitivo con i medici, verrà visitato a turno in un ambulatorio adiacente, ed in caso di bisogno, saranno prescritti ulteriori accertamenti. La neonata Associazione sarà in collaborazione con ANF.

Il Presidente dell'Associazione è Dieter Kaneppele.

Durante la presentazione era presente l'Assessora alla Sanità della Provincia di Bolzano, Dottoressa Martha Stocker alla quale ho donato la Chicca. (Nella foto e quella con la giacca rossa)

**Stefano Brocco**



## **L'ASSOCIAZIONE NEURO FIBROMATOSI PARTECIPA ALLA NOTTE BLU A TREVIGNANO ROMANO**



Lo scorso 6 agosto a Trevignano Romano "la notte blu" ovvero la versione lacustre della "notte bianca", è diventata ancora più blu grazie alla partecipazione dell'ASSOCIAZIONE NEUROFIBROMATOSI.

CIAZIONE NEUROFIBROMATOSI.

Tra i banchetti del mercatino che si snodava sul lungo lago spiccava infatti quello allestito da Sara e Flavia, dove insieme alle immancabili mascotte Chicca e Batù facevano sfoggio coloratissimi gadgets originali e artigianali.

La solidarietà è stata protagonista della serata, non solo in virtù delle donazioni fatte ma anche per l'interesse e la partecipazione delle persone che si sono mobilitate mettendo a disposizione creazioni fatte da loro per l'occasione, nella fattispecie: Luciana Catia, Gianluca, Katia e Teresa.

Ringraziamo tutti coloro che hanno dato un contributo e che hanno speso un minuto del loro tempo per chiedere informazioni perché "se comprendere è impossibile, conoscere è necessario".



Per ora da Trevignano è tutto, ma non abbiate timore ci abbiamo preso gusto!!!

**Simona Stefanelli**

# Amici per la pelle...

## UNA BELLA STORIA DA RICORDARE...

Da ormai un anno è cominciata una bella iniziativa presso il nostro Centro di Riferimento Pediatrico delle Neurofibromatosi della Seconda Università degli Studi di Napoli. Regaliamo un libro alla fine di ogni visita, un libro che oggi il bambino può scegliere tra i tanti donati all'ambulatorio dai pazienti stessi o da amici dei medici che si prodigano per portare avanti questo piccolo grande progetto. Cerchiamo con questo gesto di rendere speciali gli appuntamenti con i piccoli pazienti, pensando a un dono che in qualche modo possa addolcire il ricordo di una visita medica e di qualche esame di approfondimento non sempre facile da sopportare. E' bello osservare i nostri piccoli che tra qualche lacrimuccia residua e una piccola smorfia di curiosità, rovistano alla ricerca del libro che fa per loro. Ora la nostra iniziativa, oltre a libri nuovi, ne servono davvero per tutte le età, dai 0 ai 16 anni, necessita anche di uno scaffale dove sistemarli meglio. Si faccia avanti chi può e magari non sa dove mettere un vecchio mobile che per i nostri bimbi potrebbe diventare un piccolo mare colorato in cui pescare una bella storia da ricordare.

**Dottorssa Martina Scillipoti**

Il Università degli Studi di Napoli  
Azienda Universitaria  
Dip. di Pediatria "Federico Fedè"  
Policlinico Dipartimento Materno-Infantile  
Centro di riferimento pediatrico  
Campania  
Via Luigi di Crecchio,4 - 80138 Napoli  
Tel. 081/5665454  
e-mail: dr.claudiasantoro@gmail.com  
e-mail: centronf1ped@policliniconapoli.it

## BANCHETTO A BRESSANONE

Sabato 15 ottobre ho fatto un banchetto informativo sulla Neurofibromatosi e raccolto fondi ,anche questa volta siamo stati affiancati dalla pizzeria Break ,Edo, Francesca ed Elena come sempre gentilissimi, e molto sensibili al nostro problema Hanno preparato degli spiedini di banana al cioccolato per aiutarci a raccogliere qualche donazione.

**Stefano Brocco**



## TUTTI A SPASSO SUL MONTE CATRIA

Organizzata dalla Fondazione ARCA Autismo Relazioni Cultura Arte con la collaborazione della nostra Associazione ANF Sezione Marche, si è svolta , domenica 2 giugno una facile escursione sul massiccio del monte Catria.

Una giornata immersi nel verde fresco bosco montano attraversando sentieri fra alberi secolari fra natura ancora incontaminata accompagnati da una valida guida del Gruppo GSA.

E' inutile dire che la vita in questi luoghi giovi a tutti, soprattutto a chi ha dei problemi di autismo.

ANF ringrazia ARCA per la richiesta di collaborazione.



Questo tipo di evento verrà ripetuto in settembre con un percorso adatto anche a chi si muove con la sedia a rotelle.

**Maurizio Morganti**



# Amici per la pelle... da Abano

## MEETING DI ABANO - 8-11 SETTEMBRE 2016

A Settembre scorso a Padova-Abano Terme, si è svolto il 17° Meeting Europeo sulle Neurofibromatosi.

Numerosi sono stati gli aggiornamenti in merito alla NF1, alla NF2, alla Sindrome di Legius e alla Schwannomatosi.

Alla NF1 sono state dedicate più sessioni del Meeting, una di queste è stata dedicata alla ricerca di base sui neurofibromi.

Ratner (da Cincinnati, USA) ha costruito un modello murino per studiare l'interazione tra le cellule di Schwann e i macrofagi. Il neurofibroma origina dalle cellule di Schwann, ma l'ambiente in cui si sviluppa è fondamentale per la sua crescita ed è costituito principalmente dai macrofagi. Comprendere compiutamente l'iterazione tra questi due tipi di cellule potrebbe portare all'individuazione dei target di nuove terapie.

La cresta neurale è la struttura embrionale da cui deriva il sistema nervoso periferico, Topilko (Parigi) è riuscito ad identificare da quali cellule della cresta neurale derivano le cellule di Schwann.

Benedetti (Orleans, Francia) ha individuato alcune proteine che interagiscono con la neurofibromina: LIMK2, LINGO-1 e LARP6. LIMK2 ha attività sul citoscheletro e potrebbe avere un ruolo sullo sviluppo di metastasi. LINGO-1 è una proteina di membrana coinvolta nello sviluppo psicomotorio e potrebbe avere un ruolo nei deficit cognitivi nei pazienti con NF1. LARP6 è implicato nella struttura del collagene.

Rasola (Università di Padova) ha rilevato che nelle cellule prive di neurofibromina si attiva la cascata di segnale di ERK, che a sua volta attiva TRAP1, una Chaperonina mitocondriale. TRAP1 blocca la respirazione mito-

condriale, con conseguente indirizzo della cellula verso la crescita neoplastica. Questo riarrangiamento metabolico sembra portare obbligatoriamente allo sviluppo di tumori nei pazienti con NF1 e potrebbe essere target di nuove terapie.

Queste interessantissime ricerche hanno aperto nuovi scenari di studio, ma al momento non sono ancora disponibili trattamenti per i neurofibromi.

La ricerca va, dunque, ampliata e sostenuta, come ad esempio fa il NTAP (Neurofibromatosis Therapeutic Acceleration Program), che è un programma di aggregazione di mezzi e persone per lo sviluppo di nuove strategie terapeutiche nella Neurofibromatosi, in particolare per quanto riguarda il neurofibroma plessiforme. Il NTAP, come ci è stato illustrato dal Dottor Blakeley (Baltimora, USA), dal 2012, anno di fondazione, ha sostenuto numerosi progetti di ricerca sui neurofibromi, dapprima su quelli plessiformi, ora anche su quelli cutanei.

Una parte del congresso è stata dedicata all'evoluzione maligna del neurofibroma: il tumore maligno della guaina dei nervi periferici, o MPNST. Mentre Fernandez-Rodriguez (Llobregat, Spagna) ha sviluppato un modello cellulare di MPNST utile per il test di nuove terapie, Di Giannatale (Roma) ha identificato le proteine contenute negli exosomi prodotti dalle cellule degli MPNST dei pazienti con NF1. Gli exosomi sono un gruppo di vescicole contenute principalmente nella cellula. L'analisi degli exosomi circolanti nel sangue potrebbe essere un utile strumento per diagnosticare precocemente gli MPNST.

Combermale (Lione), ha riportato i risultati

dello studio, basato sulla propria casistica, riguardante l'efficacia della biopsia guidata dalla PET nella diagnosi del MPNST. La metodica è stata applicata su 26 pazienti fornendo 25 diagnosi accurate ed è, quindi, risultata affidabile.

Janszen (Leiden, Olanda) ha illustrato i risultati del confronto delle caratteristiche cliniche tra 84 soggetti con NF1 e MPNST e 252 soggetti con NF1 senza MPNST. Nel gruppo con MPNST sono risultati più frequenti i neurofibromi sottocutanei e plessiformi, mentre nel secondo gruppo il freckling e l'osteopenia. Per quanto riguarda il primo gruppo la prognosi è risultata peggiore in relazione all'aumento del diametro del MPNST o alla presenza di metastasi.

Grande attenzione è stata riservata al glioma delle vie ottiche (GVO).

Bornhorst (Washington, USA) ha selezionato una popolazione di topi senza gene NF1, rilevando che tale popolazione presentava anomalie di sviluppo dei nervi ottici (migrazione di cellule gliali più estesa e più veloce), e che tali anomalie regredivano se veniva somministrato precocemente un inibitore di MEK (PD0325901). La somministrazione di PD0325901 non sarebbe da considerarsi come un vero e proprio trattamento, ma piuttosto come una misura preventiva in soggetti selezionati. La ricerca è ancora lunga perché dal modello murino bisogna passare al trattamento sull'uomo, ma questi risultati potrebbero rappresentare un passo in avanti promettente.

Aery (Phladelphia, USA) ha utilizzato la RM per misurare i volumi cerebrali in 38 pazienti con NF1 e GVO. Ha evidenziato che chi aveva un GVO esteso, vie ottiche e volume cerebra-



# Amici per la pelle... da Abano

le ingranditi presentava anche una riduzione delle fibre nervose retiniche, un marker di perdita della vista.

Lucchetta (Rovigo) ha eseguito la RM funzionale in stato di riposo in 15 soggetti con NF1 e GVO, e in 19 pazienti di controllo con NF1 senza GVO. Nei pazienti del primo gruppo la connettività in determinate aree cerebrali ri-

guardanti le vie ottiche è risultata ridotta, ma ulteriori studi andrebbero eseguiti per determinare se tale risultato correla con la prognosi del GVO.

Parrozzani (Padova) ha valutato un'ampia casistica tramite l'OCT (tomografia a luce coerente). Tale metodica consente la valutazione delle strutture oculari per mezzo di immagini

in sezione dei tessuti. Egli ha concluso che i noduli coroideali sono un segno diagnostico specifico della NF1 e che l'assottigliamento delle fibre retiniche correla con la presenza del glioma delle vie ottiche.

Il trattamento del GVO rimane una sfida, non tutti i pazienti rispondono allo stesso modo alle terapie, anche perché il GVO sembra avere un andamento differente da paziente a paziente. Da qui la necessità di standardizzazione delle scelte terapeutiche nel GVO. Nell'aprile del 2014, a Nottingham, si è tenuta una riunione di 9 Centri europei che trattano il GVO secondo le linee guida della SIOP (Società Internazionale di Oncologia Pediatrica). La Dott.ssa Sehested (Copenaghen, Danimarca) ha riportato i risultati di tale riunione.

Per quanto riguarda l'aspetto cognitivo-comportamentale della NF1, Heimgartner, del gruppo tedesco di Tubingen, ha ribadito che, come già noto, i pazienti con NF1 non hanno un QI più basso della popolazione generale. Ha anche riportato che, nella loro casistica, i soggetti con NF1 e ADHD (sindrome caratterizzata da iperattività, impulsività, deficit di attenzione) presentavano un QI più basso della norma. Analogamente anche i soggetti con ADHD, ma senza NF1 presentavano un QI più basso. Il ricercatore ha concluso che tale riduzione del QI non sarebbe da imputare alla NF1, ma alla ADHD, che rappresenterebbe un fattore peggiorativo del QI.

Attivo in questo campo il gruppo di Rotterdam: Ottentoff ha illustrato lo stato di avanzamento di un trial clinico di trattamento dei deficit cognitivi con Lamotrigina, ancora non terminato; Van de Vaart, ha raccontato come si selezionano i risultati dei test cognitivi e comportamentali; Rietman ha riportato l'esperienza personale di supporto psicossociale ai soggetti con NF1.

Anche se è noto che le donne con NF1 hanno un rischio aumentato di sviluppare il carcinoma della mammella, il Professor Evans (Manchester) ha puntualizzato che lo screening con mammografia, e ove possibile con la RM, andrebbe iniziato a 35 anni, se non addirittura dai 30, per poi essere proseguito annualmente.

Il Professor Legius (Leuven, Belgio) ha fornito una panoramica delle novità della letteratura scientifica riguardanti la NF1 e la sindrome che porta il suo nome. Per quanto riguarda la NF1, ha ricordato due entità cliniche forse poco considerate rispetto alla loro reale incidenza nella popolazione NF1: il GIST (tumore stromale gastrointestinale) e il feocromocitoma. Il primo, in particolare, si sviluppa in addirittura il 6,3% dei pazienti. Secondo la sua casistica personale, i pazienti con Sindrome di Legius sono 4,5 ogni 100 casi di NF1. Il Prof. Legius ha anche ricordato che, sebbene la Sindrome da lui descritta sia considerata clinicamente più lieve della NF1, è stato riportato un caso di Leucemia mieloblastica acuta.

## ANALISI MOLECOLARE DELLA NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 E DI ALTRE CONDIZIONI CLINICHE MEDIANTE CALMPLEX: 17th EUROPEAN NEUROFIBROMATOSIS MEETING.

Dall'8 all'11 settembre si è tenuto ad Abano Terme il 17° Congresso Europeo sulle Neurofibromatosi, una grande opportunità d'incontro per clinici e genetisti europei e non solo. Un'occasione unica per confrontarsi e verificare concretamente i passi in avanti della diagnostica e della ricerca nel campo delle Neurofibromatosi.

Anche il nostro Centro di Riferimento Pediatrico Campano e il Laboratorio di Genetica Medica della Seconda Università degli Studi di Napoli hanno partecipato attivamente alla conferenza con diversi contributi scientifici. In particolare, nella sessione "News from clinic and laboratory diagnostics" la dr.ssa Teresa Giugliano del Laboratorio di Genetica Medica ha presentato una relazione sui risultati ottenuti con un nuovo approccio di diagnostica molecolare, chiamato CALMPlex, un'applicazione delle nuove tecnologie di Next Generation Sequencing.

Il termine Next Generation Sequencing (NGS) viene utilizzato per identificare nuove tecnologie che consentono di analizzare contemporaneamente il DNA di diversi pazienti per molti geni diversi, evidenziandone eventuali mutazioni. Ciò aumenta enormemente la quantità d'informazioni che, in una singola analisi, è possibile ottenere per ciascun paziente e per più geni contemporaneamente, riducendo considerevolmente i costi ed i tempi di esecuzione delle indagini genetiche. Ad esempio, la Neurofibromatosi di tipo 1 è causata da mutazioni nel gene NF1 che è costituito da 58 esoni, che rappresentano la parte che codifica la proteina neurofibromina. Il test molecolare tradizionale (sequenziamento Sanger) prevede l'analisi di ciascuno dei 58 esoni, in 58 reazioni indipendenti per ciascun paziente, richiedendo quindi un tempo abbastanza lungo. Con l'NGS, oggi, è possibile analizzare tutti i 58 esoni del gene NF1 contemporaneamente.

Negli ultimi 10 anni, il nostro Centro di Riferimento Pediatrico, si è principalmente occupato della diagnosi della Neurofibromatosi di tipo 1, della sindrome di Legius

e di alcune condizioni correlate. In questo periodo di tempo il Laboratorio di Genetica Medica ha ricevuto i campioni di circa 700 pazienti, principalmente pediatrici, ed ha emesso circa 670 referti, fornendo una diagnosi molecolare in più del 90% dei casi investigati. Recentemente la richiesta di diagnosi genetica è sensibilmente aumentata. Infatti è aumentato il numero di pazienti che fanno riferimento al Centro ma anche il numero di condizioni genetiche seguite, tutte caratterizzate da discromie cutanee come le macchie caffè latte.

Le discromie cutanee rappresentano il primo segno clinico, in età pediatrica, non solo della NF1, per cui una diagnosi molecolare differenziale tra Neurofibromatosi di tipo 1, altri disordini neurocutanei e le RASopatie, è indispensabile per una corretta gestione clinica del paziente. La stretta collaborazione tra i clinici del Centro di Riferimento e i genetisti del Laboratorio di Genetica Medica ha portato allo sviluppo di un nuovo pannello di analisi NGS, chiamato CALMPlex, che consente, per ciascun paziente, l'analisi molecolare contemporanea di 80 geni, che includono quelli delle Facomatosi (tra cui NF1, NF2, schwannomatosi e sclerosi tuberosa), delle RASopatie (per esempio la sindrome di Noonan) ed altri disordini neurocutanei. Dopo una prima fase di validazione, l'utilizzo del pannello NGS CALMPlex è stato esteso, con ottimi risultati, all'analisi molecolare di 80 pazienti identificando, nella gran parte dei casi, il difetto genetico. In alcuni casi, l'analisi molecolare si è dimostrata estremamente utile per indirizzare la diagnosi clinica e consentire di attuare un adeguato follow up e counseling genetico. Sulla scorta dei risultati ottenuti, il pannello NGS CALMPlex è oggi utilizzato nel nostro laboratorio per l'analisi molecolare di routine di diverse condizioni cliniche caratterizzate da discromie cutanee.

**Teresa Giugliano, Claudia Santoro**

Centro di Riferimento Pediatrico Campano e Laboratorio di Genetica Medica, Seconda Università degli Studi di Napoli

# Amici per la pelle... da Abano



Per quanto riguarda la parte di genetica molecolare Castellanos (Badalona, Spagna) ha sviluppato una metodologia di diagnosi che prevede l'analisi di 126 geni tra cui NF1, SPRED1 (il gene mutato nella sindrome di Legius), NF2, i geni mutati nella Schwannomatosi (SMARCB1, LZTR1) e quelli di molte patologie affini dette Rasopatie. Tale strategia permette l'analisi simultanea di più geni e potrebbe essere applicata nei casi dubbi o sui tessuti.

Anche il gruppo della Seconda Università di Napoli (Giuliano) ha sviluppato una metodologia analoga, denominata CALMplex. Tale metodologia prevede l'analisi di 80 geni, tra cui anche SPRED2 e SPRED3, analoghi di SPRED1.

Koczkowska (Birmingham, USA) ha riportato che pazienti con mutazioni missenso dei codoni 844-848 del gene NF1 sviluppano più frequentemente il GVO sintomatico e i neurofibromi plessiformi e spinali, e meno frequentemente un fenotipo tipo Noonan.

Per quanto riguarda la ricerca di base nella NF2, Magnaghi (Milano) ha sottoposto a campi magnetici cellule di topo prive di NF2, rilevando l'attivazione della già nota cascata di segnale MAPK/erk, ma anche di quella, scoperta recentemente, di Yippo/YAP. Tale cascata di segnale è implicata nella tumorigenesi e potrebbe essere target di nuove terapie.

Riguardo alla terapia nella NF2, il Bevacizumab è il farmaco più utilizzato per il trattamento degli schwannomi. Morris (Sidney, Australia) ha trattato 80 pazienti con NF2, e poi li ha seguiti per circa 4 anni, dal 2010 al 2014. Gli eventi avversi registrati sono stati: stanchezza, ipertensione (24%), infezioni, proteinuria (17%). Un paziente ha sviluppato scompenso cardiaco.

Kalamirides ha riportato l'esperienza dell'Ospedale Pitie-Salpetriere di Parigi sull'utilizzo dell'Everolimus per il trattamento dello schwannoma in 10 pazienti con NF2. Sebbene l'Everolimus sia stato ben tollerato, non è risultato efficace nell'arrestare la crescita del tumore. Il ricercatore ha quindi concluso che la scelta terapeutica da preferire resta il Beva-

cizumab.

Elston, del gruppo Inglese di Oxford, ha sviluppato un sistema di punteggio della funzione visiva dei pazienti con NF2. Tale punteggio correla con la gravità clinica della NF2, e potrebbe essere utilizzato per il monitoraggio di questi pazienti.

Blanco (Badalona, Spagna) ha sviluppato e validato la versione spagnola del questionario sulla qualità della vita delle persone con NF2 (NFTI-QOL). Avere un questionario localizzato è imprescindibile per la completa valutazione clinica e per la misurazione del risultato dei trattamenti.

Anche la parte di genetica della NF2 e della Schwannomatosi è stata approfondita.

La Dott.ssa Paganini (Firenze) ha sviluppato una nuova strategia diagnostica per identificare i pazienti con mosaicismi NF2. Tale strategia si avvale di uno strumento chiamato NGS (Next generation sequencing), il quale permette l'analisi simultanea di migliaia di differenti DNA.

Smith (Manchester, UK) ha puntualizzato che, sebbene sia noto che la Schwannomatosi sia determinata dalla mutazione dei geni SMARCB1 e LZTR1, e che i meningiomi possano essere presenti sia nella NF2 che nella Schwannomatosi, esistono anche casi di meningiomi familiari in cui è stata identificata la mutazione dei geni SMARCB1 e SUFU. Tali geni andrebbero sempre analizzati in soggetti con meningiomi ricorrenti in famiglia in cui l'analisi di NF2, SMARCB1 e LZTR1 fosse risultata negativa.

Il Prof. Evans ha riportato che, tra i pazienti afferenti a Manchester con caratteristiche cliniche riferibili a NF2, è stata individuata una popolazione che non sviluppava lo schwannoma bilaterale, ma solo monolaterale. In questi pazienti è stata eseguita l'analisi genetica dei geni NF2 e LZTR1, identificando, nel 10% di questi, una mutazione a carico del gene LZTR1. Il Prof. Evans ha concluso sottolineando che l'analisi del gene LZTR1 andrebbe sempre considerata nei pazienti con sintomatologia riferibile a NF2, che presentino lo schwannoma vestibolare solo monolaterale.

Nella sezione poster da segnalare il lavoro della dott.ssa Esposito del gruppo milanese dell'Istituto Besta: 100 pazienti con NF1 sono stati indagati con RM, in 30 di questi sono state identificate alterazioni vascolari, con un'alta prevalenza delle anomalie venose (13%) rispetto alla popolazione generale. La displasia vascolare è una complicanza nota della NF1, ma questo lavoro suggerisce che possa essere più frequente di quanto considerato fino ad adesso.

Analoghi risultati sono stati evidenziati nel poster della dott. Cirillo della Seconda Università di Napoli, che suggerisce di eseguire la angio-RM a tutti i pazienti con NF1.

Sempre del gruppo di Napoli Scilipoti ha riportato che il 14,5% (8/55) dei pazienti con

NF1 e GVO ha presentato una complicanza endocrinologica. I GVO coinvolti sono stati localizzati a livello del chiasma, dell'ipofisi e delle radiazioni ottiche. Sorprendentemente, non sono stati localizzati GVO a livello dell'ipotalamo. Siamo stati invitati ad ampliare la ricerca con i nostri dati per verificare questi interessanti risultati.

Il nostro contributo è stato rappresentato da un poster sulla diagnosi del GVO nei pazienti con NF1. Abbiamo rivisto i dati dei pazienti che afferiscono ai Centri che partecipano al Gruppo di Studio Italiano sulle Neurofibromatosi (Ancona, Bergamo, Bologna, Brescia, Cagliari, Genova, Milano, Napoli, Palermo, Parma, Roma, San Giovanni Rotondo, Terni, Torino). I dati sono stati raccolti in un database web, istituito e mantenuto grazie al contributo dell'Associazione Neurofibromatosi. Sono state considerate 614 RM di 614 pazienti, di queste 122 sono risultate patologiche per la presenza di GVO. Abbiamo confrontato le indicazioni ad eseguire la RM, dividendole in specifiche per la presenza di GVO (alterazione dei PEV, della Campimetria, del fundus oculi, ptosi, strabismo, ambliopia, nistagmo, pubertà precoce, riduzione dell'acuità visiva, esoftalmo) e in non specifiche, non rilevando significative differenze per quanto riguarda il numero di GVO nei due gruppi. Anche la distribuzione di gliomi evolutivi e ispessimenti dei nervi ottici è risultata simile nei due gruppi. I nostri risultati indicano che le indicazioni specifiche hanno un basso valore predittivo della presenza del GVO. Ciò non è inaspettato dato che la valutazione oftalmologica avviene in età pediatrica e quindi può essere poco accurata per ridotta collaborazione. Attualmente tutti i maggiori centri eseguono la RM in base ad indicazione clinica o strumentale specifica. Alla luce dei nostri risultati questa prassi andrebbe rivista.

La chiusura del meeting è stata affidata al Prof. Wolkenstein, referente nazionale francese, che ha puntualizzato alcuni aspetti della NF1: la quantità totale di neurofibromi sottocutanei e plessiformi aumenta il rischio di sviluppare un MPNST; il nevo anemico sembra essere un segno distintivo della NF1; alcuni farmaci sono già stati testati per la terapia dei neurofibromi, come l'Imatinib, il Sunitinib, l'Everolimus, la Rapamicina, ma nessuno di questi è risultato efficace a tal punto da entrare a far parte della pratica clinica; la nuova frontiera sarà quella di testare l'efficacia degli inibitori di MEK. Il Prof. Wolkenstein ha dato poi appuntamento al prossimo congresso, questa volta mondiale, che si svolgerà a Parigi nell'Ottobre del 2018.

**Dott. Guido Morcaldi**

Istituto G.Gaslini  
Largo G.Gaslini, 5 - 16135 Genova  
Tel 010. 5636635  
e-mail: gmorcaldi@fastwebnet.it

# Amici per la pelle... da Abano



Nei giorni 8-11 Settembre 2016 si è tenuto ad Abano Terme (Padova) il 17° Congresso Europeo sulle Neurofibromatosi.

Grazie all'invito del Prof. Clementi, il Centro di Parma, nello specifico la Chirurgia Plastica, diretta dal Dott. Caleffi, ha partecipato con due poster dedicati alle tecniche chirurgiche per l'asportazione dei neurofibromi.

Giovedì 8 settembre io e Sara siamo partite all'alba dalla stazione di Parma, con destinazione Abano Terme, ridente cittadina sita sui colli Euganei. Dopo circa 3 ore di viaggio e tre cambi, siamo arrivate a destinazione.

Ad attenderci, all'Alexander Palace Hotel, oltre agli organizzatori dell'evento, Prof. Maurizio Clementi - presidente di European NF group - e la sua collaboratrice, Dott.ssa Daniela Zuccharello, indaffaratissimi nella critica fase della registrazione dei partecipanti - 270 medici provenienti da tutta Europa - , c'erano il presidente ANF Corrado Melegari, accompagnato dalla moglie Marisa e la Dott.ssa Elisabetta Manfroi, appena arrivata da Terni con sua figlia Giulia.

Dopo uno spuntino veloce, siamo partiti per Padova in pullman.

Complice la giornata di sole, ci siamo concesse prima di partecipare all'apertura dei lavori congressuali, un caffè nel noto caf-

fè Pedrocchi, storico locale nel cuore del centro della città veneta, famoso per il suo delizioso caffè alla menta, dalla ricetta segretissima.

A seguire, appunto, la lettura di apertura dei lavori da parte del Rettore dell'Università di Padova, nella sede dell'Università degli Studi di Padova, Palazzo Bò.

Al termine, un simpatico cocktail di benvenuto nelle aule dell'Università per tutti i partecipanti e una passeggiata per le vie del centro, insieme a Sara, Giulia e Marisa. Non poteva certo mancare uno Spritz e un cicchetto, seduti in uno dei tanti caffè nella splendida cornice di Piazza dei Signori, dove si sono aggiunti ai presenti Corrado ed Elisabetta.

La serata si è conclusa con un concerto di musica classica nella Sala dei Giganti di Palazzo Liviano, sede della Facoltà di Lettere, dove comodamente seduti e con un residuo di ebbrezza alcolica, ci siamo lasciati trasportare dalle note di Vivaldi.

Ritorno ad Abano intorno alle 22 e tutti a nanna.

Il giorno 9 settembre, dopo un'abbondante colazione internazionale nella sala da pranzo dell'Hotel, il congresso è entrato nel vivo, con inizio dei lavori alle ore 8.

Il Congresso europeo sulle neurofibromatosi, organizzato con cadenza biennale, è stato alla sua 17° edizione e per la prima volta organizzato in Italia.

Altissimo il livello scientifico, con rappresentati da tutta Europa - oltre 250 medici - e numerosissimi gli spunti, forniti soprattutto dai risultati della ricerca scientifica.

Dalle 14 alle 15 si è aperta la sessione poster. Il Centro di Parma ha partecipato con due lavori, uno sulla tecnica di Compartimentalizzazione, per l'asportazione dei neurofibromi plessiformi ( Dott. Edoardo Caleffi) e uno sulla megasession (Dott.ssa Elena Boschi), per la rimozione in un unico tempo chirurgico e in anestesia generale di numerosissimi neurofibromi cutanei e sottocutanei diffusi su tutto il corpo.

Molto apprezzati i nostri lavori, unici chirurgi, in un ambiente scientifico prevalente-

mente costituito da clinici di diverse specialità (genetisti, pediatri, neurologi). Molta curiosità sulle due procedure chirurgiche presentate e adottate con successo ormai da alcuni anni c/o l'UOC di Chirurgia Plastica di Parma.

Dalle 17 alle 19 abbiamo approfittato delle due ore di tempo libero concesse, per rilassarci nella piscina di acqua termale sul tetto dell'Hotel.

A seguire una doccia, un po' di riposo in camera e i preparativi per la cena sociale.

Alle ore 20 transfer in pullman al ristorante sede dell'evento sui dolci Colli Euganei, dove la cena è trascorsa tra ottime pietanze, buon vino e tante chiacchiere.

Il giorno 10 settembre è stata la giornata dedicata alle associazioni italiane ed europee, alle persone affette da NF e alle loro famiglie. Il principale obiettivo della giornata è stato il miglioramento della rete di comunicazione tra le associazioni italiane ed europee per potenziare la lotta alla NF.

Tra i relatori della giornata, il Dott. Edoardo Caleffi, Direttore della UOC di Chirurgia Plastica e Centro Ustioni di Parma e arrivato la mattina stessa.

Il Dott. Caleffi, con una bellissima presentazione dal titolo "Approcci chirurgici per la rimozione di neurofibromi invasivi o multipli", ha illustrato ai presenti le tecniche chirurgiche adottate c/o la sua UO, soffermandosi sui diversi e complessi casi clinici affrontati con successo negli ultimi anni, sui risultati ottenuti e sul miglioramento della qualità di vita dei paziente operati.

Dopo pranzo, io e il Dott. Caleffi abbiamo lasciato con rammarico, Corrado, Sara e tutto il gruppo ANF per intraprendere la strada di casa.

Il Congresso di Abano Terme, è stato un'occasione unica di incontro, confronto e crescita umana e professionale.

A mio avviso nella vita non si finisce mai di fare nessuna di queste tre cose.

Grazie ad ANF.

**Dott.ssa Elena Boschi**

UOC Chirurgia Plastica e Centro Ustioni  
AOU Parma



# Amici per la pelle... da Abano

## Insieme ANF, Linfa e Ananas

### NUOVI PROGRESSI E SPERANZE NELLA LOTTA ALLE NEUROFIBROMATOSI

#### LUMINARI E PAZIENTI A CONFRONTO A PADOVA E ABANO NEL 17° CONGRESSO EUROPEO

Il 17° Congresso europeo sulle NF ha sancito l'inizio di un'importantissima collaborazione a livello nazionale tra ANF (Associazione Neuro Fibromatosi), LINFA Onlus (Lottiamo Insieme contro la NeuroFibromatosi Associazione), e ANANAS Onlus (Associazione Nazionale Aiuto per la Neurofibromatosi, Amicizia e Solidarietà) già unite dallo scopo comune di sconfiggere le NF. Grazie all'impegnativo lavoro di organizzazione della giornata di sabato 10 settembre, dedicata alle associazioni e ai pazienti, abbiamo sperimentato attivamente una efficace collaborazione sfociata nel progetto di un coordinamento nazionale che aiuti la ricerca sulle neurofibromatosi e che contribuisca a far conoscere ancora di più questa sindrome.

Durante il Congresso sono anche state poste le basi di un coordinamento a livello europeo delle associazioni per un sostegno congiunto alla ricerca sulle neurofibromatosi, che ad oggi in Europa colpiscono più di 150.000 persone.

Le sessioni scientifiche del Congresso svoltesi nell'arco di quattro giornate, hanno consentito un aggiornamento su tutti i fronti attivi della ricerca da parte dei principali esperti mondiali della materia, alcuni dei quali hanno partecipato anche alla

giornata della associazioni svoltasi il 10 settembre dove hanno avuto voce i malati di NF e i loro familiari, potendosi anche confrontare direttamente con i luminari della NF grazie anche al servizio di traduzione simultanea presente in sala.

L'appuntamento, con cadenza biennale, è stato organizzato dal centro NF di Padova diretto dal Prof. Maurizio Clementi presso la Clinica Pediatrica dell'Ospedale di Padova. All'Università degli Studi di Padova e all'Hotel Alexander Palace di Abano sono confluiti circa 250 ricercatori da tutto il mondo che, nell'insieme, hanno pubblicato circa 1.000 articoli scientifici sulle neurofibromatosi. Numeri che certificano i progressi della ricerca su una malattia genetica che, a inizio anni '90, contava pochissimi pionieri. Fra i luminari giunti in Italia il professor Vincent Riccardi del «Neurofibromatosis Institute La Crescenta» (Los Angeles, California), a pieno titolo considerato il padre fondatore della ricerca sulle neurofibromatosi; assieme a lui si sono alternati al tavolo dei relatori gli specialisti Gareth Evans da Manchester (Inghilterra), Eric Legius da Lovanio (Belgio), Nancy Ratner da Cincinnati (Ohio Stati Uniti) e Pierre Wolkenstein da Parigi (Francia), per citarne alcuni.

Per quanto riguarda l'aspetto scientifico, sono stati illustrati i protocolli terapeutici che vedono in fase di sperimentazione alcuni farmaci in grado di tenere sotto controllo lo sviluppo dei neurofibromi. La ricerca sta progredendo sia nell'ambito della selezione di farmaci sempre più efficaci al controllo o alla regressione dei neurofibromi, sia nell'ambito più lungo e complesso dello studio dei meccanismi che regolano e determinano la crescita dei tumori associati alle NF. Meccanismi che, una volta in-

dividuiati, consentiranno di trovare la vera e propria cura per questa malattia.

Un intervento particolarmente apprezzato è stato infine quello del dottor Edoardo Caleffi, chirurgo estetico dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma, il quale grazie all'esperienza acquisita nell'asportazione chirurgica dei neurofibromi ha dato molte speranze per un approccio di cura anche dal punto di vista estetico dei tumori associati alle neurofibromatosi. Interventi estetici finalizzati a migliorare la qualità di vita dei pazienti con un risvolto psicologico importantissimo per chi sviluppa questo tipo di tumori.

Ringraziamo tutti i relatori intervenuti nella giornata dedicata ai pazienti ed alle associazioni, che hanno saputo esporre argomenti molto delicati e complessi dimostrando oltre ad un elevatissimo livello di professionalità anche una grande sensibilità.



# Amici per la pelle... da Abano

## PHOTOBOOK DAL MEETING DI ABANO

