



AMICI PER LA PELLE

Aprile 2020
Uscita n. 58

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 27/0 2/2004, 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, 1VA - 43122 Parma -
Tel. e Fax 0521 771457

Internet: www.neurofibromatosi.org
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.

COVID-19

Carissimi

Questi ultimi mesi sono stati segnati dal Coronavirus, una pandemia a livello mondiale che ha toccato tutti noi.

Abbiamo imparato ad approfondire il significato di terapia intensiva, respiratori. Contagio, assembramento, autodichiarazione.

Il virus ci ha tolto abbracci, baci, condivisione in presenza.

Restrizioni: evitando spostamenti di persone in entrata ed in uscita dalle nostre città. Siamo usciti solo per la spesa, per motivi di salute, per situazioni di necessità, per comprovate esigenze lavorative.

Lavoro: alcuni si sono fermati. Altri hanno utilizzato la cassa integrazione, altri lo smart working, altri purtroppo sono hanno perso il lavoro.

Scuola: DIA, didattica a distanza, ed ecco che le scuole hanno svuotato le aule di tablet e computer per prestarli agli alunni. Un modo diverso di far scuola.

Riunioni: ci siamo adattati alla tecnologia con riunioni in piattaforma.. Vedersi tramite un monitor è un modo per non sentirsi soli quando non puoi uscire. Skipe, whatsapp.ecco che utilizzati in maniera utile ci hanno permesso di ricreare una "normalità" per parlare vedendosi con i nostri cari.

Social: musicisti, cantanti cuochi, insegnanti, palestre, creatività, ecc..tutto on line...ci hanno tenuto compagnia dandoci un motivo per una normalità che cambia nella forma. Ed abbiamo scoperto un Italia che ha voglia di un microfono, di lievito di birra, di creare, di tenersi compagnia in uno dei tanti gruppi che sono stati creati nei social.

Precauzione: DIP - mascherine, gel, termoscanner.

Ospedali e medici a disposizione dei reparti ormai denominati Covid. In alcune città hanno costruito ospedali in tempi record. Ferme le visite, le prenotazioni, le programmazioni.

Isolamento: abbiamo vissuto in isolamento per alcuni mesi, e per fortuna alcune categorie si sono adoperate affinché non ci mancasse nulla.

Medici, personale sanitario, OSS, chi sanificava ambulanze e reparti, camionisti, commesse, farmacisti, benzinai, e tanti tanti, meravigliosi, indispensabili volontari.. che non si sono fatti scoraggiare dal momento.

Con il cuore pieno di dolore, abbiamo visto i camion di Bergamo, ascoltato telegiornali con apprensione, contato morti. Tanti, troppi.

Medici, infermieri hanno pagato con la loro vita. Famiglie che non hanno

Continua a pag. 2

segue da pag.1

potuto alleviare e nemmeno salutare i loro cari.

Ci sono state grandi industrie che hanno cambiato la destinazione d'uso del loro prodotto da abiti a mascherine, da automobili a respiratori. Siamo un paese pieno d'ingegno ed ecco che ci siamo inventati ciò che mancava.

Tutti hanno dato un aiuto. Come potevano.

Questo Covid ci ha regalato tempo, ci ha "costretti" a stare con le nostre famiglie, a condividere giornate insieme, a reiventarsi ogni giorno con quello che c'era. Fantasia, gioia, vicinanza.

Ora dipende da noi, dal nostro agire, dai nostri comportamenti. E dalla ricerca, dalla scienza.

A livello associativo abbiamo chiuso la sede per 45 giorni.

Convegni, Assemblea, Giornata delle malattie rare, tutto sospeso fino a quando potremo riunirci in piena sicurezza. Shine a light on NF ha illuminato le nostre città, i nostri giardini, colorato di verde e blu unghie, tavole, magliette, colazioni...ed è il segnale che ci siamo!

Ci sarà il momento in cui ci ritroveremo ed il nostro abbraccio avrà ancora più valore. È solo rimandato.

Sara Vasè

ALCUNE SEMPLICI RACCOMANDAZIONI PER CONTENERE IL CONTAGIO DA CORONAVIRUS

- LAVATI SPESSE LE MANI CON ACQUA E SAPONE O USA UN GEL A BASE ALCOLICA
- EVITA CONTATTI RAVVICINATI MANTENENDO LA DISTANZA DI ALMENO UN METRO
- NON TOCCARTI OCCHI, NASO E BOCCA CON LE MANI
- EVITA LUOGHI AFFOLLATI
- EVITA LE STRETTE DI MANO E GLI ABBRACCI FINO A QUANDO QUESTA EMERGENZA SARÀ FINITA
- COPRI BOCCA E NASO CON FAZZOLETTI MONOUSO QUANDO STARNUTISCI O TOSSISCI. ALTRIMENTI USA LA PIEGA DEL GOMITO

SE HAI SINTOMI SIMILI ALL'INFLUENZA RESTA A CASA, NON RECARTI AL PRONTO SOCCORSO O PRESSO GLI STUDI MEDICI, MA CONTATTA IL MEDICO DI MEDICINA GENERALE, I PEDIATRI DI LIBERA SCELTA, LA GUARDIA MEDICA O I NUMERI REGIONALI

Logos: Ministero della Sanità, Protezione Civile, SALUTE.GOV.IT/NUOVOCORONAVIRUS, Ministero della Salute

UNA LETTERA PER TUTTI

Salve tutti.

Chissà se e quando questa lettera verrà (forse) pubblicata, e se tutto quello che sta succedendo sarà solo un ricordo!

È cominciato non si sa bene quando, nello stesso periodo delle "semplici" influenze stagionali... ma andava a mescolarsi con una più seria e particolare... l'avevano chiamata "Covid19".

Stessi sintomi della classica influenza, ma più cattiva! Abbiamo dovuto imparare a convivere con una serie di parole mediche e non, abbiamo dovuto imparare a stare



lontani da amici, vicini di casa, parenti, abbiamo familiarizzato con parole come: contagio, pandemia... abbiamo dovuto trovare dentro di noi, tutto quello che per anni era rimasto nascosto nella nostra mente...nel nostro cuore...nel nostro inconscio...abbiamo tirato fuori,

tutto il nostro sapere, reimparato a far la spesa, ad avere cura di noi...

Sono convinta, che fra qualche anno, tutto ciò ci sembrerà lontanissimo...e speriamo, che rimangano il più lontano possibile i brutti ricordi... ma che al contrario, rimangano più vicino le cose belle che abbiamo imparato.

Ciao a Tutti!

Daniela Ronca Fanti



FACCIAMO USCIRE DALL'OMBRA LE NEUROFIBROMATOSI (NF)

MAGGIO È IL MESE DELLA SENSIBILIZZAZIONE

In tutto il mondo **maggio è il mese dedicato alla sensibilizzazione** e alla diffusione di informazioni sulle **neurofibromatosi** (in breve NF), sindromi genetiche ancora poco conosciute, caratterizzate da un elevato rischio di sviluppare **tumori** oltre che problemi vascolari, ossei e cognitivi.

Anche quest'anno le **associazioni di pazienti Anf** (Associazione per la Neurofibromatosi) **OdV Ananas** (Associazione nazionale aiuto per la neurofibromatosi, amicizia e solidarietà) **Onlus**, e **Linfa** (Lottiamo insieme contro le neurofibromatosi) **OdV** hanno voluto contribuire a diffondere la conoscenza delle neurofibromatosi accendendo una luce sui pazienti (in Italia circa 20.000) che convivono con questa condizione genetica.

L'emergenza sanitaria che stiamo affrontando ha dimostrato che **la ricerca scientifica ha un valore universale per la vita umana** e che la sanità pubblica ha un ruolo fondamentale per garantire la salute di tutti, ma ancora di più di coloro che hanno malattie rare, croniche ed invalidanti come le neurofibromatosi.

Solo finanziando la ricerca scientifica sulle neurofibromatosi è possibile trovare una cura e solo potenziando la sanità pubblica tutti i pazienti con NF possono avere un'assistenza sanitaria di qualità.

Per far uscire dall'ombra le neurofibromatosi sono state messe in corso due iniziative a livello nazionale.

1) Campagna "Shine a light on NF" – Accendi una luce sulle NF, organizzata a livello mondiale dalla Fondazione statunitense "Children's Tumor Foundation"

Quest'anno, nonostante la difficile situazione sanitaria, hanno aderito



alla campagna accendendo i propri monumenti con luci blu e verdi i seguenti comuni:

- *Parma - Municipio*
- *Firenze - Porta San Niccolò*
- *Forlì - Fontana di Piazza Orde-laffi*
- *Modena - Fontana del Graziosi*
- *Longiano (FC) - Castello Malatestiano*
- *Piacenza - Palazzo Farnese*
- *Brescia - Palazzo della Loggia*
- *Castel Mella (BS) - Municipio*
- *Sarezzo (BS) - Biblioteca Comunale del Bailo*
- *Gardone V.T. (BS) - Municipio*
- *Travagliato (BS) - Biblioteca*

2) Campagna "Coloriamoci di blu e verde per le NF!"

Nel rispetto del distanziamento sociale sono state proposte alcune idee da realizzare nelle proprie case giocando e fotografandosi con oggetti blu e verdi.

E' stato possibile seguire la campagna anche su Facebook sull'evento "Maggio, mese delle neurofibromatosi: coloriamoci di blu e verde!". Per l'invio delle fotografie, crea una mail dedicata alla giornata

Tutte le informazioni erano disponibili nei siti delle associazioni:

www.neurofibromatosi.it
www.anasonline.it
www.associazionelinfa.it

Ripeteremo anche il prossimo anno questo evento mondiale, e già da adesso vi invitiamo a mettervi in contatto, a gennaio 2021, con le associazioni, che per questo evento collaborano già da due anni insieme.

Suggerite modi e modalità, e soprattutto coinvolgete i vostri Comuni chiedendo di mettersi in contatto con le associazioni, o fornite alle associazioni gli indirizzi mail a cui inviare la proposta di accensione, in modo da poter illuminare tanti Comuni della nostra Italia.

Insieme e con il contributo di tutti, la luce accesa sarà ancora più luminosa

ANF, Ananas, e Linfa ringraziano tutti per la partecipazione.

Le Città, i Comuni illuminati

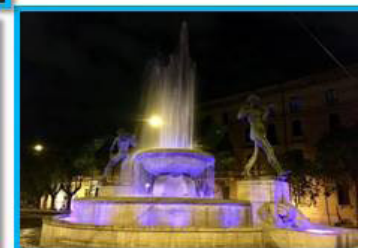
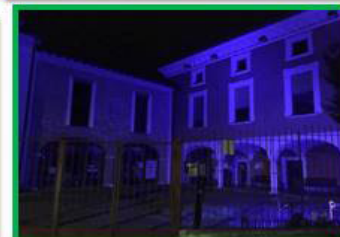
- | | | | | | |
|------------------|------------------|---------------|--------------|---------|--------------------|
| MODENA | FORLÌ | FIRENZE | PARMA | BRESCIA | GARDONE V. T. (BS) |
| CASTELMELLA (BS) | LONGIANO (FC) | MARCIANO (PG) | SAREZZO (BS) | | |
| SENIGALLIA | TRAVAGLIATO (BS) | PIACENZA | | | |



**ANANAS
ANF
LINEA**



GRAZIE!

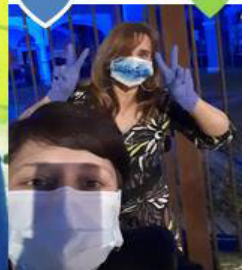


LA CREATIVITA'

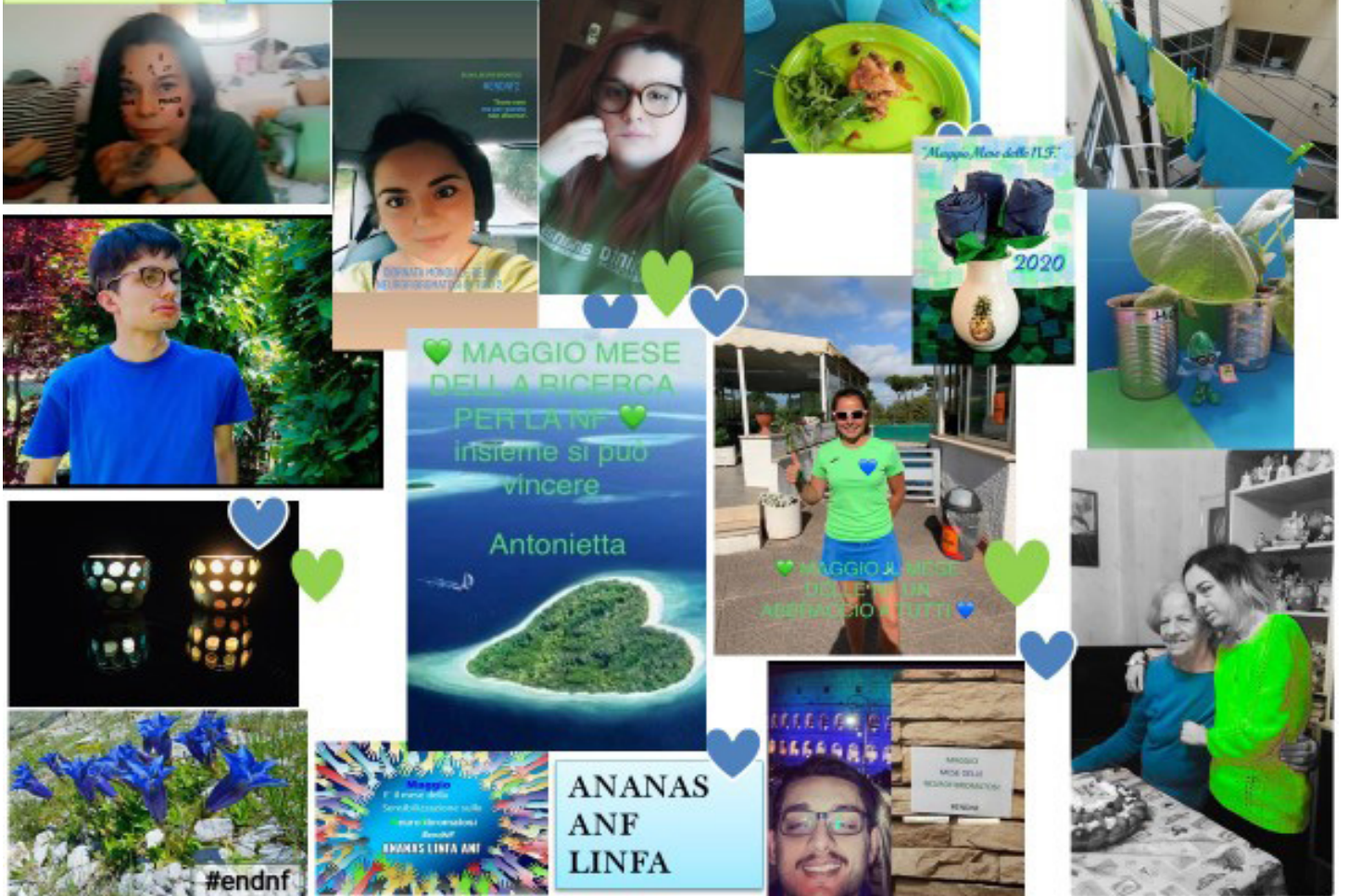
LA PARTECIPAZIONE



**ANANAS
ANF
LINEA**



LA CREATIVITA' LA PARTECIPAZIONE



LA CREATIVITA' LA PARTECIPAZIONE





LA CREATIVITA'

LA PARTECIPAZIONE

ANANAS
ANF
LINFA

MAGGIO E' IL
MESE DELLE NF
#ENDNF

17 MAGGIO
GIORNATA E MESE PER LA
LOTTA CONTRO LA NF
Coloriamoci di blu e di verde

LA CREATIVITA'

ANANAS
ANF
LINFA

MAGGIO
MESE
DELLE
NF

MAGGIO E' IL MESE DELLE NF
#ENDNF

#ENDNF
Maggio mese delle
neurofibromatosi

#ENDNF

Maggio mese delle
neurofibromatosi (NF)

#ENDNF
MAGGIO
E' IL MESE DELLA
SENSIBILIZZAZIONE
SULLE
NEUROFIBROMATOSI!
clinfo

MAGGIO
MESE
DELLE
NF

SEZIONE MARCHE - CONCERTO DI NATALE

SENIGALLIA – nel bellissimo scenario della Chiesa di S. Maria Assunta, detta “dei Cancelli”, voluta dal senigalliese Pio IX nel XVII Secolo e divenuta uno splendido auditorium dopo una lunga chiusura, si è svolto domenica 22 dicembre il “Concerto di Natale”, organizzato dal Rotaract Club di Senigallia con la collaborazione della sezione locale dell’AVIS.

Il Coro dell’Ispettorato delle Marche dell’Associazione Nazionale Carabinieri, guidato dal Maestro Stefano Olivi e accompagnato da un gruppo strumentale, si è esibito in canti natalizi della tradizione popolare, proponendo un percorso storico che dai più antichi pezzi, passando per brani conosciutissimi come “Tu scendi dalle stelle” e “Astro del ciel”, è giunto fino ai nostri giorni. Il coro e i musicisti hanno contribuito a rendere ancora più magica l’atmosfera natalizia che già si respirava.

A presentare la serata è stato Mauro Pierfederici, attore e regista di

teatro. Hanno partecipato all’evento autorità del Corpo dei Carabinieri e del Comune di Senigallia.

La serata, interamente organizzata da volontari, ha avuto scopo esclusivamente benefico e le donazioni andranno alla nostra Associazione. Ringrazio di cuore, sia da parte dell’ANF - Associazione Neuro Fibromatosi, sia da parte mia, il Presidente del Rotaract Club di Senigallia Luigi Verdini, il referente della sezione AVIS Tommaso Conz, il maestro del Coro dell’Ispettorato delle Marche dell’Associazione Nazionale Carabinieri Stefano Olivi e tutti i suoi 25 componenti, e gli 8 musicisti della Banda di Corinaldo. Ringrazio inoltre il Comune di Senigallia per la sua presenza con l’Assessore allo Sviluppo Economico e al Commercio Ludovica Giuliani, il Presidente dell’Associazione Nazionale dei Carabinieri di Senigallia, Tenente Giovanni Tinti, il Presidente dell’Ispettorato Regionale, Generale Tito Baldo Honorati, il Capitano del Comando



dei Carabinieri di Senigallia, Francesca Romana Ruberto e il Comandante del Nucleo Operativo e radiomobile del Comando di Senigallia, Tenente Claudio Fiori.

Maurizio Morganti





LE CREAZIONI DI NONNA LUCIANA

OGGETTI IN RESINA REALIZZATI A MANO

Durante la quarantena potevamo piangerci addosso oppure impiegare il nostro tempo in modo creativo e costruttivo.

Ed è così che sono nate "Le Creazioni di Nonna Luciana".

Dei piccoli scrigni in resina, realizzati a mano, contenenti i generosi regali di madre natura o allegre sfumature di colore.

Quindi perchè non abbellirsi con un originale gioiello, senza rinunciare alla propria femminilità nonostante la mascherina?

Con una piccola donazione simbolica potete aggiudicarvi il ninnolo che più vi aggrada e sostenere ANF

Associazione per la Neurofibromatosi ODV.

Date un'occhiata alla pagina *Facebook A.N.F. - Associazione per la Neurofibromatosi -OdV-*, dove troverete gli album fotografici sempre in continuo aggiornamento.

Potete contattarmi, per eventuali ordini, ai seguenti indirizzi:
cellulare: 339 5367 932

e-mail: lazio@neurofibromatosi.it
per eventuale spedizione a domicilio, sarà richiesto un contributo per le spese postali.

Sara Villa
Responsabile Regione LAZIO
A.N.F. Associazione per la Neurofibromatosi ODV

Grazie

Sara e Simona



ORSO-MANIA

Ciao a tutti,
vi sto scrivendo dal mio pc portatile, ed è "giovedì 19 dicembre 2019".

Qualche settimana prima di partire per il congresso ANF tenutosi a Roma, sabato 14 dicembre, ho "tempestato" di orsetti, varie pagine facebook locali e altrettanti gruppi whatsapp di varie realtà del mio territorio ai quali sono iscritto, spiegando in poche parole cos'è la NF, cosa comporta, e cosa faremo con le donazioni ricevute con le nostre nuovissime mascotte: OSO, TEA e BSKO.

Mai avrei pensato di raccogliere tantissime adesioni in pochi giorni. 93 orsetti ordinati hanno trovato casa in meno di una settimana, e tante altre richieste sono pervenute nei giorni seguenti tanto che ho chiesto rifornimento.

Devo dire grazie a tante, tante persone, tra i quali i colleghi di lavoro, amici di giunta comunale, amici in

parrocchia, ma anche persone che non avrei mai conosciuto se non avessi "spammato" decine e decine di gruppi.

Qualche orsetto ho deciso di donarlo per una buona causa, ogni anno il 26 dicembre, i giovani della mia parrocchia organizzano una tombola nel teatro adiacente alla Chiesa, e il ricavato va alle famiglie bisognose del paese, tanti bar donano buoni colazione, buoni spesa, cesti natalizi, parrucchiere ed estetiste donano prodotti per il corpo, qualcuna regala un taglio o una piega, alcuni ristoranti donano un pranzo o una cena, qualche pizzeria dona una pizza omaggio, ed io, io ho donato per questa buona causa che va avanti ormai da una decina d'anni le nostre tre nuove mascotte: OSO, TEA e BSKO.

Grazie infinite a tutti coloro che li hanno già acquistati, e grazie a chiunque lo farà nei prossimi mesi.



TANTE PICCOLE GOCCE FORMANO IL MARE, TANTE PICCOLE DONAZIONI AIUTANO LA RICERCA. SOSTIENI A.N.F.

Stefano (Pepo) Savioli
emiliaromagna1@neurofibromatosi.it

BISKO, TEA E OSO

ECCOCI!!
ANCHE NOI SIAMO ENTRATI
A FAR PARTE DELLA GRANDE
FAMIGLIA DI ANF!!

BISKO **OSO**

TEA

PROPOSTI CON OFFERTA MINIMA DI **10,00 €** CADAUNO, PIÙ CONTRIBUTO POSTALE SE INVIATI

Sono arrivati nella grande famiglia di ANF e sono bellissimi, sono morbidi, coccolosi e grandi (circa 30 cm) teneri con due occhioni che sembrano dire.. coccolami e tienimi con te!

Un perfetto regalo solidale per ogni ricorrenza!

La Neurofibromatosi è una malattia genetica rara caratterizzata dalla formazione di tumori sul decorso dei nervi più tante altre complicanze. Come tutte le altre malattie genetiche le associazioni si organizzano a raccogliere fondi per portare avanti la ricerca.

ANF propone per quest'anno questi peluche, l'offerta minima è di 10 € l'uno. -se inviati considerate in più il contributo alle spese di spedizione.

Potete ordinarli:

- da alcuni dei Responsabili Regionali ANF che si sono resi disponibili nella loro provincia (trovate gli indirizzi sul sito ANF)

che poi li distribuiranno nella propria città senza spese di spedizione.

- direttamente in sede ANF all'indirizzo anf@neurofibromatosi.org o via fax 0521.771457 dove, a fronte dell'ordine dove indicare: tipologia, numero, indirizzo di spedizione e copia del bollettino o bonifico, a cui andranno aggiunte le spese di spedizione, saranno inviati direttamente all'indirizzo da voi indicato.

Volendo e per accorciare i tempi, il cartaceo arriva in sede dopo 15\20 giorni, si può inviare all'indirizzo anf@neurofibromatosi.org copia del versamento, l'indirizzo completo ED UN RIFERIMENTO TELEFONICO a cui inviare gli orsetti e la quantità.

La sede spedisce al venerdì con posta ordinaria.

Se si desidera la spedizione prioritaria con il corriere, le spese di spedizione saranno maggiorate.



GRAZIE A TUTTI!!!

Ciao a tutti, sono Moira Farnesi. Come molto di voi già sanno il 14 dicembre 2019 si è tenuto il convegno ANF presso l'Istituto CSS-Mendel di Roma a cui purtroppo non ho potuto partecipare per motivi familiari. A seguire c'è stata la consueta assemblea dei Soci ANF, dove, con grande gioia per me, è stata accolta all'unanimità la mia richiesta come responsabile regione Umbria.

Premetto che, prima di candidarmi, ci ho pensato molto, perché non mi sentivo all'altezza a ricoprire questo ruolo, poi però, mi dispiaceva sapere che la regione Umbria sarebbe rimasta scoperta, senza nessuno che la rappresentasse e così mi sono messa in gioco.

Non è molto che faccio parte di ANF, ma è come se lo fossi da sempre, perché le persone che



ci sono dentro sono delle belle persone, che mi hanno accolto da subito a braccia aperte, far parte di ANF mi fa stare bene e comunque ci credo.

Per questo motivo cercherò di rappresentare al meglio ANF nella mia regione.

Spero di non deludervi e grazie a tutti per la fiducia!!!!

P.S. : un ringraziamento particolare va a Annamaria Bernucci, Cinzia Caponnetto, Flavia Aversa, Letizia Costa, Lia di Felice, Maria Antonietta Sambati, Michela Corradini, Romina Colanzi, Sara Vasè, Sara Villa, perché mi hanno reso "partecipe" del convegno pur non essendo presente.

Moira Farnesi

Responsabile ANF Umbria

via Pio La Torre,2

06055 Marsciano (PG) - tel.

3403446136

mail : moiraf75@libero.it

L'ANGOLO DEI GIOCHI

A SCUOLA D'INGLESE

COME SI TRADUCE : GABBIA

COAL
CAPTION
CAGE
CEILING

SCOPRI L'INTRUSO DEL GRUPPO

FERRARA
CONTE
RANIERI
SPALETTI

A scuola di inglese: La traduzione di gabbia è CAGE

Trova l'intruso: SPALETTI perché non ha mai allenato la Juventus

Soluzione:



NOTIZIE UTILI

DISABILITÀ: L'AGENZIA DELLE ENTRATE AGGIORNA LA GUIDA AI BENEFICI FISCALI

L'ultima versione del documento era stata pubblicata a gennaio del 2017

Dopo la Guida alle agevolazioni fiscali specifica per le spese sanitarie diffusa a giugno di quest'anno, l'Agenzia delle Entrate ha recentemente pubblicato la **Guida alle agevolazioni fiscali per persone con disabilità**, aggiornando l'ultima versione della stessa Guida, risalente al gennaio 2017.

La Guida è suddivisa in due macro categorie principali, "agevolazioni per il settore auto" e "altre agevolazioni", all'interno della quale sono raccolte le detrazioni per i **figli a carico**, le indicazioni relative a **spese sanitarie e mezzi di ausilio**, la detrazione per gli **addetti all'assistenza** a persone non autosufficienti, l'IVA ridotta per l'acquisto di **ausili tecnici e informatici**, la detrazione per le **polizze assicurative**, l'imposta agevolata su **successioni e donazioni**, le agevolazioni specifiche per i **non vedenti** e quelle per l'eliminazione delle **barriere architettoniche**.

Riepiloghiamo di seguito le agevolazioni spettanti a tutti i cittadini italiani cui sia stata riconosciuta una disabilità, evidenziando le variazioni apportate dall'aggiornamento 2019 della Guida.

LE AGEVOLAZIONI PER IL SETTORE AUTO

Le agevolazioni per il settore auto possono essere riferite, a seconda dei casi, ai seguenti veicoli: **autovetture, autoveicoli e motoveicoli per il trasporto promiscuo** (destinati al trasporto di cose e persone con massimo 9 posti, 4 posti in caso di motoveicoli), **autoveicoli e motoveicoli specifici, autocaravan e motocarrozette**. Non è invece agevolabile l'acquisto di quadricicli leggeri che possono essere condotti senza patente.

IN COSA CONSISTONO

A seconda del tipo di invalidità e del livello di gravità è possibile avere diritto a:

- **detrazione**, una volta ogni quattro anni, **IRPEF del 19%** della spesa sostenuta per l'acquisto (su una spesa massima di 18.075, 99 euro); la suddetta detrazione spetta anche per le spese di riparazione del mezzo nei 4 anni successivi all'acquisto, esclusa l'ordinaria manutenzione;
- **IVA agevolata al 4%** sull'acquisto di au-

tovetture con cilindrata fino a 2.000 centimetri cubici, in caso di motore a benzina, e fino a 2.800 centimetri cubici, se il motore è diesel;

- **esenzione dal pagamento del bollo auto** con gli stessi limiti di cilindrata previsti per l'agevolazione IVA;
- **esenzione dell'imposta di trascrizione sui passaggi di proprietà**, esclusi i veicoli di non vedenti e sordi.

CHI NE HA DIRITTO

Possono usufruirne **non vedenti e sordi**, disabili con **handicap psichico o mentale** titolari dell'indennità di accompagnamento, disabili con **grave limitazione della capacità di deambulazione** o affetti da **pluriamputazioni** e disabili con **ridotte o impedito capacità motorie**.

Per individuare il diritto alle agevolazioni fiscali e le condizioni per accedervi (adattamento veicoli obbligatorio o meno), precisa la Guida, è strettamente necessario che dai verbali di invalidità e handicap risulti **l'espresso riferimento alle fattispecie previste dal legislatore**.

Nella **tabella A** a fondo pagina, riepiloga, nel dettaglio, tutti i **benefici corrispondenti a ciascuna dicitura** inserita all'interno del verbale.

Se il portatore di handicap è fiscalmente **a carico** di un suo familiare (possiede cioè un **reddito annuo non superiore a 2.840,51 euro, oppure non superiore a 4.000 euro**, dal 1° gennaio 2019, **per i figli di età non superiore ai 24 anni**), può beneficiare delle agevolazioni lo stesso familiare che ha sostenuto la spesa nell'interesse del disabile. Per il raggiungimento dei limiti di reddito non vanno computati i redditi esenti come pensioni sociali, indennità e pensioni d'invalidità. Attenzione però, in qualsiasi caso le agevolazioni sono riconosciute solo se i veicoli sono utilizzati, in via esclusiva o prevalente, a beneficio delle persone disabili.

LE DETRAZIONI PER I FIGLI A CARICO

Il contribuente che ha figli fiscalmente a carico, si legge nel capitolo dedicato, ha diritto a una **detrazione dall'IRPEF il cui importo varia in funzione del suo reddito complessivo**, diminuendo proporzionalmente all'aumentare del reddito fino

ad annullarsi al superamento della **soglia di 95.000 euro**, che aumenta di 15.000 euro per ogni figlio successivo al primo.

La detrazione di base per figli a carico è attualmente pari a 1.220 euro per il figlio di età inferiore a 3 anni e 950 euro per figlio di età pari o superiore a 3 anni. Se i figli a carico sono più di 3 nello stesso nucleo familiare gli importi aumentano di 200 euro per ciascun figlio. In caso di **figlio con handicap riconosciuto** ai sensi della Legge 104/92, si ha diritto all'**ulteriore importo di 400 euro**.

La **tabella B** (nella pagina seguente) riepiloga schematicamente tutti **gli importi**.

LE SPESE SANITARIE E I MEZZI DI AUSILIO

Sono **interamente deducibili** dal reddito complessivo del disabile le **spese mediche generiche** (come tutte quelle per prestazioni di un medico generico o l'acquisto di medicinali) e le **spese di assistenza specifica**.

LE SPESE SANITARIE E I MEZZI DI AUSILIO

Rientrano in questa seconda categoria le spese sostenute per l'assistenza infermieristica e riabilitativa, le prestazioni fornite dal personale in possesso della qualifica professionale di addetto all'assistenza di base o di operatore tecnico assistenziale e le prestazioni rese dal personale di coordinamento delle attività assistenziali di nucleo, da quello con la qualifica di educatore professionale, dal personale qualificato addetto all'attività di animazione e di terapia occupazionale. Per avere diritto alla deduzione, il contribuente deve essere in possesso di un documento di certificazione del corrispettivo, rilasciato dal professionista sanitario, dal quale risulti la figura professionale che ha reso la prestazione e la descrizione della prestazione sanitaria resa.

Per determinate **spese sanitarie**, per esempio analisi, prestazioni chirurgiche e specialistiche) e per l'acquisto di **mezzi di ausilio** è riconosciuta, invece, la **detrazione dall'IRPEF del 19% per le spese eccedenti l'importo di 129,11 euro**. Fanno eccezione, e sono quindi **ammesse integralmente alla detrazione**

Continua a pag. 12

TABELLA A

REQUISITO MEDICO LEGALE	BENEFICIO	VERBALE
invalidità con capacità di deambulazione sensibilmente ridotta (Dpr n. 495/1922 - art. 381) non vedenti (art. 12 Dpr n. 503/1996)	contrassegno invalidi	invalidità civile / handicap / disabilità / cecità / sordità
handicap con ridotte o impedito capacità motorie permanenti (art. 8 legge n. 449/1997)	benefici per veicoli con adattamento	handicap
handicap psichico o mentale di gravità tale da avere determinato il riconoscimento dell'indennità di accompagnamento (art. 30, comma 7, legge n. 388/2000)	benefici per veicoli con adattamento	invalidità civile
invalidità con grave limitazione della capacità di deambulazione o pluriamputazione (art. 30, comma 7, legge 388/2000)	benefici per veicoli con adattamento	invalidità civile / handicap / disabilità
non vedenti (art. 50 della legge 342/2000)	benefici per veicoli con adattamento	invalidità civile / handicap / disabilità / cecità
sordità (art. 50 della legge 342/2000)	benefici per veicoli con adattamento	sordità

del 19%, alcune spese per: trasporto in ambulanza del disabile, trasporto del disabile effettuato da Onlus con rilascio di fattura, l'acquisto di poltrone per inabili e minorati non deambulanti e di apparecchi per il contenimento di fratture, ernie e per la correzione dei difetti della colonna vertebrale, l'acquisto di arti artificiali per la deambulazione, la costruzione di rampe per l'abbattimento delle barriere architettoniche, l'adattamento dell'ascensore per l'accoglimento di una carrozzella e l'installazione di servoscala casalinghi, l'acquisto di sussidi tecnici e informatici volti a facilitare l'autonomia, l'acquisto di componenti meccaniche, elettroniche o informatiche per cucine volte a migliorarne il controllo da parte dei disabili e i mezzi necessari all'accompagnamento, alla deambulazione e al sollevamento dei disabili.

La detrazione del 19% sull'intero costo sostenuto è prevista anche per le **spese di interpretariato** sostenute dai sordi, purché, ancora una volta, si possiedano le certificazioni discali rilasciate dai fornitori dei servizi stessi.

LA DETRAZIONE PER GLI ADDETTI ALL'ASSISTENZA A PERSONE NON AUTOSUFFICIENTI

Sono detraibili dall'IRPEF, sempre nella misura del 19%, anche le spese sostenute per gli **addetti all'assistenza personale nei casi di "non autosufficienza"** (attestata da certificazione medica) del disabile nel compimento degli atti della vita quotidiana.

La detrazione deve essere calcolata su un ammontare di **spesa non superiore a 2.100 euro** e spetta solo quando il **reddito complessivo del contribuente non è superiore a 40.000 euro**, compreso quello derivante da fabbricati locati assoggettato al regime della cedolare secca.

La detrazione spetta anche per le **spese sostenute per il familiare non autosufficiente** (compreso tra quelli per i quali si possono fruire di detrazioni d'imposta), **anche quando egli non è fiscalmente a carico**.

La detrazione spetta anche se le prestazioni di assistenza sono rese da una casa

di cura o di riposo (solo relativamente all'importo imputabile all'assistenza), da una cooperativa di servizi o da un'agenzia interinale, sempre a fronte di documentazione dettagliata sulle caratteristiche del servizio.

L'IVA RIDOTTA PER L'ACQUISTO DI AUSILI TECNICI E INFORMATICI

L'aliquota agevolata al 4%, già vista per il settore auto, si applica anche all'acquisto di **mezzi necessari all'accompagnamento, alla deambulazione e al sollevamento dei disabili**, come per esempio servoscala e altri mezzi simili, poltrone elettriche e interventi di abbattimento delle barriere architettoniche casalinghe. L'agevolazione dell'IVA al 4% si aggiunge alla detrazione IRPEF del 19% anche per l'acquisto di **sussidi tecnici e informatici rivolti a facilitare l'autosufficienza e l'integrazione dei portatori di handicap** come, per esempio, modem, fax, computer, telefoni, ecc.

LE ALTRE AGEVOLAZIONI PER I NON VEDENTI

Ai non vedenti spetta la **detrazione IRPEF del 19%** del totale delle spese sostenute per l'acquisto del **cane guida** (una volta ogni quattro anni) e una **detrazione forfettaria per il mantenimento** del cane stesso di 1.000 euro, senza necessità di attestazioni della spesa sostenuta, nei limiti di spesa di 510.000 euro per il 2020 e 290.000 per il 2021.

Viene, inoltre, applicata l'**IVA agevolata al 4%** sull'acquisto di particolari **prodotti editoriali** destinati all'utilizzo da parte di non vedenti o ipovedenti.

L'ELIMINAZIONE DELLE BARRIERE ARCHITETTONICHE

Per gli interventi di ristrutturazione edilizia sugli immobili è possibile fruire di una **detrazione IRPEF pari al 50%**, da calcolare su un importo massimo di 96.000 euro, se la spesa è sostenuta nel periodo compreso **tra il 26 giugno 2012 e il 31 dicembre 2019**, o **del 36%**, da calcolare su un importo massimo di 48.000 euro, per le spese effettuate **dal 1° gennaio 2020**.

Rientrano nella categoria degli interventi agevolati quelli effettuati per

l'**eliminazione delle barriere architettoniche** (per esempio, ascensori e montacarichi) e i lavori eseguiti per la realizzazione di strumenti che, attraverso la comunicazione, la robotica e ogni altro mezzo tecnologico, siano idonei a **favorire la mobilità interna ed esterna** delle persone portatrici di handicap grave.

LA DETRAZIONE PER LE POLIZZE ASSICURATIVE

In generale, spiega la Guida, sono detraibili dall'IRPEF, nella misura del **19%**, le **spese sostenute per le polizze assicurative che prevedono il rischio di morte o di invalidità permanente non inferiore al 5%**, da qualsiasi causa derivante, o di non autosufficienza nel compimento degli atti della vita quotidiana, se l'impresa di assicurazione non ha la possibilità di recedere dal contratto.

L'importo complessivamente detraibile è pari a:

- 530 euro per le assicurazioni che prevedono il rischio di morte o di invalidità permanente;

- **750 euro per le polizze assicurative a tutela delle persone con disabilità grave che coprono il rischio di morte;**
- 1.291,14 euro per quelle che coprono il rischio di non autosufficienza nel compimento degli atti della vita quotidiana.

L'IMPOSTA AGEVOLATA SU SUCCESSIONI E DONAZIONI

In termini di determinazione dell'imposta da versare in caso di eredità o donazioni, la normativa tributaria riconosce un **trattamento agevolato quando a beneficiare del trasferimento è una persona portatrice di handicap grave**, riconosciuto tale ai sensi della Legge 104/92. In questi casi, infatti, è previsto che **l'imposta dovuta dall'erede, o dal beneficiario della donazione, si applichi solo sulla parte della quota ereditata (o donata) che supera l'importo di 1.500.000 euro**.

Autore: Alessandra Babetto, 15-01-2020
<https://www.osservatoriomalattierare.it/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti/15567-disabilita-l-agenzia-delle-entrate-aggiorna-la-guida-ai-benefici-fiscali>

TABELLA B

LE DETRAZIONI BASE PER I FIGLI A CARICO		
figlio di età inferiore a 3 anni		1.220 euro
figlio di età pari o superiore a 3 anni		950 euro
figlio portatore di handicap	età inferiore a 3 anni	1.620 euro
	età pari o superiore a 3 anni	1.350 euro
con più di tre figli a carico la detrazione aumenta di 200 € per ciascun figlio a partire dal primo		

COLON E FEGATO ASPORTATI CON ROBOT, IN ITALIA PRIMA AL MONDO

Intervento all'ospedale Maggiore di Bologna su paziente 61enne

In Italia per la prima volta al mondo contemporaneamente colon e fegato in un paziente sono stati asportati con un intervento chirurgico eseguito interamente con robot: ne dà notizia l'Ospedale Maggiore di Bologna dove il delicato interven-

to è stato eseguito dall'equipe guidata dal direttore del dipartimento chirurgico Elio Jovine.

La paziente è una donna di 61 anni con tumore del colon sinistro e metastasi epatiche multiple nella parte destra del fegato, resistenti ai trattamenti chemioterapici. È stata impiegata dai medici la tecnica 'alpps', ovvero di rimozione della parte

malata e ripristino della completa circolazione epatica. Per evitare l'asportazione di ampie parti di tessuto epatico, compromettendo la vita della paziente, Jovine e l'equipe hanno proceduto con tecniche chirurgiche che consentono la ricrescita del fegato rimanente.

Redazione ANSA BOLOGNA 11 febbraio 2020

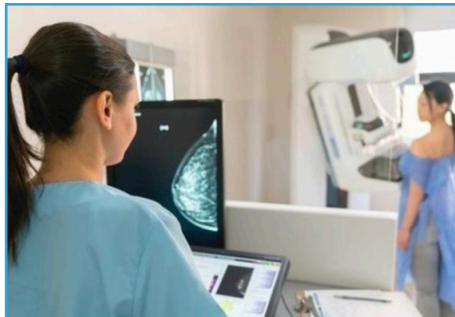
TUMORE AL SENO, VIA LIBERA AL NUOVO FARMACO PER EVITARE LA CHEMIO

Tumore al seno, in Italia via libera all'abemaciclib, il nuovo farmaco che permetterà di evitare la chemioterapia. L'ok dall'Aifa.

Medicina, via libera dall'Aifa al nuovo **farmaco** per curare il **tumore** al seno. La nuova **terapia** che permetterà di evitare la **chemio** alle pazienti affette da metastasi.

VIA LIBERA AL NUOVO FARMACO

Addio alla **chemioterapia** per il tumore metastatico al seno. Approvata dall'**Aifa**, e pubblicata in Gazzetta ufficiale, la rimborsabilità dell'**abemaciclib**, il nuovo **farmaco** sviluppato e prodotto da Lilly, inibitore selettivo dello Cdk 4&6, le chinasi ciclina-dipendenti. Una terapia che arriva anche in Italia e che insieme al **fulvestrant**, altro farmaco usato nella terapia ormonale, permette all'abemaciclib di migliorare l'aspettativa di vita, passando da una media di 37,3 mesi a 46,7 rispetto al solo trattamento col fulvestrant. Secondo



gli studi, quest'ultimo traguardo raggiunto sarà un'arma chiave per le 10mila nuove pazienti che ogni anno si ritrovano a lottare contro il male terribile che è il tumore al seno.

PAROLA ALL'ESPERTO

Disponibile per tutte le pazienti in pre, peri e post-menopausa, il **farmaco** è disponibile sul mercato per le donne con carcinoma mammario avanzato, matematico positivo ai recettori ormonali

(Hr+) o negativo al recettore del fattore umano di crescita epidermico di tipo 2 (Her2-).

Questo, il **più diffuso** tra le pazienti, riguarda circa il 70% dei casi in stadio avanzato. A tal proposito è intervenuto **Pierfranco Conte**, direttore della divisione di oncologia medica 2 all'Istituto oncologico veneto e docente di oncologia medica all'Università di Padova: "Abemaciclib porta con sé numeri davvero importanti per moltissime donne con **tumore del seno** metastatico. Questo farmaco è un inibitore selettivo molto efficace in grado di prolungare il controllo della malattia nelle pazienti con tumore al seno sensibile agli ormoni". Una buona notizia, insomma, per tutte le donne e pazienti.

https://www.notizie.it/salute-benessere/2020/01/28/tumore-seno-farmaco-chemioterapia?fbclid=IwAR2iKdGHVGDctwF_3nrCooPzL5GFrtw2hKic4_21Bw91dmAopekNaBpc

OSPEDALE SANT'ORSOLA BOLOGNA, LA ZAMPA: "QUI LA PEDIATRIA È UN'ECCellenza"

LA VISITA DELLA SOTTOSEGRETARIA ALLA SALUTE

Bologna, 22 gennaio 2020 - Nel percorso che la sta portando a conoscere da vicino le organizzazioni della pediatria ospedaliera di tutta Italia la sottosegretaria alla Salute Sandra Zampa, ieri mattina è stata in visita al Policlinico Sant'Orsola-Malpighi di Bologna. E ha toccato con mano come, "con le sue sei unità operative complesse, l'area pediatrica del Sant'Orsola rappresenti una vera eccellenza del nostro Sistema sanitario nazionale. Lo testimoniano - aggiunge Zampa - non solo

la grande competenza, umanità e professionalità di quanti hanno come obiettivo la tutela della salute di bambine e bambini che qui vengono assistiti, ma anche i numeri che da soli parlano di competenza e efficienza".

Ovvero: 128 posti letto ordinari, sette in Day Hospital/Surgery, un personale dell'area pediatrica formato da 343 persone, tra cui 185 infermieri. E ancora: 8.006 piccoli pazienti presi in carico fino alle dimissioni, 23.000 quelli accolti ogni anno dall'Unità operativa pediatria d'urgenza, Pronto soccorso pediatrico e Osservazione bre-

ve e circa 1.300 quelli ricoverati. "Ciò che mi ha colpito è la straordinaria umanità e dedizione con cui medici, biologi, infermieri, psicologi, si mettono al servizio del benessere di questi piccoli pazienti e delle loro famiglie. Una umanità - sottolinea Zampa - che si accompagna a una grande competenza e che fa della pediatria del Sant'Orsola un punto di attrazione nazionale e internazionale".

https://www.ilrestodelcarlino.it/bologna/cronaca/ospedale-sant-orsola-1.4994263?fbclid=IwAR2iqfBpyda9WJeAwvngD5Rh4CIR9FMV-hvILLfvhEOjGDPo_hETRFkfw

INAUGURAZIONE CENTRO DI CHIRURGIA ROBOTICA PEDIATRICA

Cerimonia di inaugurazione "Centro di Chirurgia Robotica Pediatrica"

Oggi, martedì 11 febbraio 2020 alle ore 15.15 sarà inaugurato il Centro di Chirurgia Robotica pediatrica dell'IRCCS Giannina Gaslini.

Appuntamento alle ore 15.15 davanti all'ingresso del pad. 16, la cerimonia avrà luogo alle ore 15.30 presso l'ingresso del blocco operatorio sito al 2° piano del pad.

17 e terminerà alle ore 16.00.

Parteciperanno all'inaugurazione: Giovanni Toti Presidente Regione Liguria, Sonia Viale Vice Presidente e Assessore Salute Regione Liguria, alla presenza di S.E. Cardinale Angelo Bagnasco Arcivescovo di Genova, insieme ad Amedeo Amato Vice Presidente Fondazione Gerolamo Gaslini, Francesco Illuzzi Vicepresidente Fondazione Querci, accolti dal Presidente dell'Istituto G. Gaslini Pietro Pongiglione e

dal Direttore Generale Paolo Petralia. Al termine, seguirà la S. Messa in occasione della Giornata Mondiale del Malato celebrata da S.E. Cardinale Angelo Bagnasco - Arcivescovo di Genova.

<https://www.ligurianotizie.it/inaugurazione-centro-di-chirurgia-robotica-pediatria/2020/02/11/367161/?fbclid=IwAR0TqLENNtSZ2FL7kUllQKvtQMBGzHF8vnsi9IrrrRyxcgkWF5dhvvpUvpE>

NASCE INTERNOS, IL BLOG UFFICIALE DELL'ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI DI MILANO

Un nuovo punto di riferimento per una diversa informazione in oncologia, INTERNOS è uno spazio virtuale che affronta i principali temi di attualità in campo oncologico, i progetti dell'Istituto e tutto quello che può migliorare la qualità della vita dei pazienti, dei loro familiari, ma non solo.

INTERNOS è la finestra sul mondo di INT e ha l'obiettivo di avvicinare le persone alle sue molteplici attività. Entrare in INT significa venire a contatto con un "ambiente-universo" dove la ricerca e la cura

camminano insieme. E proprio i medici, i ricercatori, il personale sanitario e i pazienti sono la guida per poter comprendere che cosa accade in un grande Istituto di Ricerca e Cura.

Nel blog dell'Istituto si possono trovare informazioni sugli avanzamenti della ricerca, sulla prevenzione e gli stili di vita, ma anche le storie di chi vive l'esperienza di un tumore e i consigli per poter far fronte al percorso di cura.

I temi affrontati nascono da questioni

concrete che attraverso la voce dei nostri professionisti cercano di fare chiarezza su tutto quello che riguarda l'area oncologica, i progetti dell'Istituto e tutto quello che può migliorare la qualità della vita dei pazienti, dei loro familiari, ma non solo.

Un mondo da esplorare quando si è alla ricerca di informazioni corrette.

www.Internosblog.it



CELLULE STAMINALI INIETTATE NEL FEGATO: A TORINO SALVATI TRE NEONATI COLPITI DA MALATTIE RARE

Una prima mondiale: lo studio è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista internazionale Stem Cell Reviews and Reports

TORINO. Una prima mondiale: presso la Città della Salute di Torino sono state sperimentate con successo cellule staminali del fegato in neonati colpiti da gravissime malattie metaboliche ereditarie. Lo studio è stato appena pubblicato sulla prestigiosa rivista internazionale Stem Cell Reviews and Reports.

STRATEGIA ALLA NASCITA

Le patologie in questione avevano messo a rischio la vita dei tre piccoli, determinando coma neonatale e imponendo il trapianto di fegato nei primi mesi di vita. In questo quadro la nuova strategia ha consentito di iniettare cellule staminali epatiche sane direttamente nel fegato dei pazienti, poco dopo la nascita, per correggere il difetto ereditario. Una procedura innovativa che ha permesso di ritardare il trapianto d'organo di almeno un anno in tutti i pazienti trattati. Non solo: sono state poste le premesse scientifiche per la possibile correzione definitiva

di diverse malattie genetico-metaboliche con procedura mini-invasiva.

LAVORO DI SQUADRA

Lo studio è frutto della collaborazione tra alcuni Centri di eccellenza dell'ospedale Regina Margherita e dell'ospedale Molinette, il Centro Interdipartimentale di Ricerca per le Biotecnologie Molecolari dell'Università di Torino (MBC) e l'azienda biomedicale Unicyte AG. La sperimentazione clinica è stata condotta al Regina dal dottor Marco Spada (direttore Pediatria e Centro Regionale per la cura delle malattie metaboliche), coadiuvato dal dottor Francesco Porta. Il professor Renato Romagnoli (direttore del Centro Trapianti di Fegato delle Molinette) ed il dottor Dorico Righi (direttore della Radiologia dell'ospedale Molinette) hanno avuto ruolo clinico primario in qualità di co-sperimentatori in questo studio pionieristico. Essenziali per questo successo scientifico-terapeutico anche l'apporto del Laboratorio del Centro Trapianti di Cellule staminali e Terapia Cellulare (diretto dalla professoressa Franca Fagioli) e del Centro di Coordinamento Trapianti (diretto dal professor Antonio Amoroso).

TORINO IN POLE

La nuova terapia sperimentale è stata possibile grazie alle ricerche sulle cellule staminali epatiche condotte dal gruppo del professor Giovanni Camussi del Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università di Torino ed alla Cell factory attiva presso il Centro di Biotecnologie Molecolari dell'Università di Torino (professor Lorenzo Silengo e professoressa Fiorella Altruda). Un processo scientifico tutto torinese.

ALESSANDRO MONDO

PUBBLICATO IL 22 Gennaio 2020

ULTIMA MODIFICA 22 Gennaio 2020

<https://www.lastampa.it/torino/2020/01/22/news/cellule-staminali-iniettate-nel-fegato-a-torino-salvati-tre-neonati-colpiti-da-malattie-rare-1.38366976?ref=fbpp&fbclid=IwAR35ieHCNYiXK0awV5pqW4g-s9Uppt8ZFfiqXKVunIltikkSOk5r1GLyLXU>

SONO UN MILIONE I MALATI RARI IN ITALIA: NASCE UN PORTALE



Speranza, un mezzo per farli sentire meno soli

MALATTIE RARE | REDAZIONE DOTNET | 21/02/2020 22:42

Si stima che i **malati rari in Italia siano oltre un milione**, mentre sono circa 325 mila quelli censiti dal Registro Nazionale Malattie Rare. A loro, alle famiglie e agli operatori del Servizio Sanitario, è dedicato **un nuovo Portale interistituzionale** sulle malattie rare (www.malattierare.gov.it), frutto di un **accordo di collaborazione tra il Ministero della Salute** e il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di sanità (Iss), con il sostegno del Ministero dell'Economia e con il supporto tecnico del Poligrafico della Zecca dello Stato. Il nuovo Portale viene presentato oggi, a pochi giorni dalla Giornata Mondiale **delle malattie rare, il prossimo 29 febbraio**, all'evento

“Malattie rare e istituzioni: insieme per la qualità dell'informazione”. Il **nuovo portale intende offrire una raccolta di tutti i punti di riferimento sul territorio per i malati rari**, dai centri di cura ai punti di informazione regionali, alle associazioni, **con l'intenzione di diffondere l'informazione online sul tema delle malattie rare** in modo integrato con le attività del Telefono verde malattie rare gestito dal Centro nazionale malattie rare dell'Iss.

“Ringrazio il Ministero della Salute per l'investimento fatto sul lavoro che da anni porta avanti il nostro Centro Nazionale delle Malattie Rare - dichiara il Presidente dell'Iss Silvio Brusaferrò - questo nuovo portale ha reso possibile sistematizzare e mettere a disposizione in un modo accessibile e fruibile **una mole importante di informazioni utili per orientare i cittadini**. Questo lungo lavoro rappresenta un segno tangibile di sostegno e attenzione da parte delle istituzioni”. “La costruzione di questo portale - rileva Domenica Taruscio, direttore del Centro nazionale delle malattie rare dell'Iss- è **un segno di riconoscimento dell'istanza che queste patologie avanzano e cioè una domanda di orientamento e aggiornamento** che provenga da una fonte autorevole”. Per ciascuna patologia con codice di esenzione, si hanno informazioni su centri, codici esenzione, associazioni di volontariato e di pazienti con malattie rare, notizie. La banca dati contiene anche informazioni su malattie rare non esenti.

Uno strumento per fare rete e far sentire i pazienti meno soli.

Questo il valore del nuovo portale governa-

tivo sulle malattie rare per il ministro della Salute Roberto Speranza. “La parola rete - sottolinea il ministro - è proprio quella giusta e non è un caso se oggi presentiamo un portale che in qualche modo è **simbolo della rete. Perché le competenze non sono autosufficienti**, ognuno ne ha un pezzo, ognuno ha un pezzo di responsabilità e di conoscenza. E la sfida del portale sarà quella di offrire uno strumento in più che consentirà di conoscere meglio il lavoro complessivo che anche altri stanno facendo. **Anche uno strumento per chi oggi si sente solo, e con il portale può sentirsi in una rete più ampia**”. “Quando si ha una malattia rara - aggiunge - c'è bisogno di uno Stato che difenda i diritti delle persone. Avere una malattia rara mette in uno **stato in cui il diritto alla salute è ancora di più messo in discussione**. Va difeso sempre e per tutti, ma una condizione di eccezionalità richiede ancora più sostegno, ancora più presenza da parte dello Stato. Penso che con questo strumento facciamo un passo nella direzione giusta. Mettiamo a sistema informazioni, conoscenze, **persone per stare vicino a chi vive la sofferenza delle malattie rare**”.

<https://www.dottnet.it/articolo/30098/sono-un-milione-i-malati-rari-in-italia-nasce-un-portale/?tkg=1>

SCREENING NEONATALE, SVILUPPATI NUOVI TEST PER DIVERSE MALATTIE RARE

Autore: Francesco Fuggetta
14 Gennaio 2020

Dagli Stati Uniti al Giappone, i ricercatori sono impegnati a trovare soluzioni per la diagnosi precoce di patologie come SMA, SCID e XLA

Waltham (U.S.A.) e Kobe (GIAPPONE) – Dall'avvento dello **screening neonatale**, più di cinquant'anni fa, i **laboratori di analisi di tutto il mondo affrontano la sfida di individuare un numero sempre maggiore di malattie**. Per superare queste criticità, i ricercatori sono costantemente impegnati a trovare le soluzioni migliori, e anche le più efficaci in termini di costi: le invenzioni più recenti arrivano dagli Stati Uniti e dal Giappone. **La prima novità** è un test sviluppato dall'azienda americana PerkinElmer, che **si propone di semplificare il rilevamento di tre condizioni** già incluse nei pannelli di screening neonatale di alcuni Paesi, o che lo saranno probabilmente nel prossimo futuro: **l'atrofia muscolare spinale (SMA), le immunodeficienze combinate severe (SCID) e l'agammaglobulinemia legata all'X (XLA)**.

I test molecolari nello screening neonatale sono relativamente nuovi: il primo è stato implementato nel 2008 per rilevare le SCID, un gruppo di circa venti malattie genetiche rare caratterizzate da severe alterazioni nel funzionamento del sistema immune. **Nel 2010, lo screening per le SCID è stato aggiunto al RUSP**, l'elenco di tutte le malattie genetiche raccomandate per lo screening neonatale negli Stati Uniti. **Più recentemente, nel luglio 2018, è stata la volta della SMA**, una rara malattia neuromuscolare caratterizzata dalla perdita dei motoneuroni, che provoca una debolezza progressiva agli arti inferiori e ai muscoli respiratori.

In diversi Paesi, **un'altra immunodeficienza primitiva è stata considerata una condizione da aggiungere ai pannelli di screening: è l'agammaglobulinemia legata all'X (XLA)**, causata da una mutazione nel gene BTK che impedisce il normale sviluppo dei linfociti B e che provoca un grave deficit anticorpa-

le. Nei pazienti con immunodeficienze primitive, la diagnosi precoce anticipa la somministrazione di trattamenti che portano a prognosi migliori, come il trapianto di cellule staminali per le SCID o la terapia con infusione di immunoglobuline per la XLA. Un recente studio ha rivelato che grazie allo screening neonatale è stato possibile garantire una sopravvivenza del 94% ai neonati californiani trovati positivi alle SCID.

Per questi motivi, **PerkinElmer ha sviluppato un test multiplex real-time PCR**, che utilizza una tecnica di estrazione del DNA semiautomatica e si basa sul metodo dried blood spot (DBS), cartoncini assorbenti sui quali vengono essiccate le gocce di sangue prelevate dai pazienti. Il test è **in grado di identificare l'assenza dell'esone 7 nel gene SMN1**, che si verifica in circa il 96% dei pazienti affetti da SMA, e allo stesso tempo consente lo screening di neonati con forme gravi di immunodeficienze primitive. Come ha dimostrato un gruppo di ricercatori statunitensi, finlandesi e danesi, il test può elaborare un numero variabile di campioni dried blood spot che va da 32 a più di 1.500, in meno di otto ore. **Le sue prestazioni sono state dimostrate su oltre 3.000 campioni di DNA**, confermandone l'affidabilità e l'accuratezza analitica. Secondo gli esperti, la flessibilità del test consentirà di utilizzarlo in laboratori sia a bassa che ad alta produttività, che potrebbero dover elaborare più di un migliaio di campioni al giorno.

La seconda novità arriva dal Giappone e riguarda ancora la SMA, che fino a pochi anni fa era considerata una malattia incurabile. Oggi, invece, la somministrazione intratecale di un oligonucleotide antisense, il nusinersen, ha dimostrato di migliorare le condizioni cliniche dei bambini affetti. Il farmaco agisce modificando lo splicing del gene **SMN2** e aumentando quindi la produzione di una proteina SMN funzionale, a lunghezza intera. **Il trattamento con nusinersen sembra determinare un risultato clinico migliore quando viene iniziato nella prima infanzia**: la diagnosi preco-

ce e l'inizio del trattamento, idealmente prima dello sviluppo di sintomi evidenti, sono importanti per una risposta ottimale al farmaco. Tuttavia, senza lo screening neonatale per la SMA, il trattamento potrebbe iniziare solo quando un numero significativo di motoneuroni è già stato perso.

Va in questa direzione il brevetto depositato recentemente da un gruppo di ricercatori giapponesi: **un nuovo sistema di screening per la SMA**, finanziato da Biogen Japan. Come hanno spiegato gli studiosi, il sistema **consiste in due fasi**: la prima è la pre-amplificazione mirata, mediante reazione a catena della polimerasi (PCR), della sequenza contenente i geni **SMN1** e **SMN2** nel DNA estratto dai dried blood spot. Il passaggio successivo è l'utilizzo della tecnica real-time mCOP-PCR (modified competitive oligonucleotide priming-PCR), che rileva la delezione nel gene **SMN1**. **Il team giapponese ha convalidato l'accuratezza del nuovo sistema** in 50 pazienti con SMA geneticamente confermata e in 50 persone nel gruppo di controllo, e l'esito è stato eccellente: **sia la sensibilità che la specificità sono risultate del 100%**.

Il gruppo ha poi condotto anche uno studio prospettico di screening per la SMA utilizzando i dried blood spot di 4.157 neonati giapponesi: tutti i DBS sono risultati negativi e non si sono verificati errori di screening. "Il nostro sistema rileva rapidamente e accuratamente la delezione dell'esone 7 nel gene **SMN1**, anche in campioni di DNA di scarsa quantità e qualità", hanno sottolineato i ricercatori. "Questo studio pilota ha dimostrato con chiarezza che si tratta di un metodo utile per lo screening della SMA, che facilita la diagnosi precoce dei neonati asintomatici e consente di iniziare il trattamento prima che si verifichino danni irreversibili ai motoneuroni. **Il nostro metodo**, appena sviluppato, si è dimostrato quindi affidabile ed è pronto per essere applicato nello screening neonatale della SMA".

<https://www.osservatoriomalattie.it/screening-neonatale/15564-screening-neonatale-sviluppati-nuovi-test-per-diverse-malattie-rare>

MALATTIE RARE: SERVE UNA RETE DI ALLEANZE PER NON LASCIARE ISOLATI I PAZIENTI

Il tema è stato al centro di un incontro organizzato a Roma su iniziativa della senatrice Paola Binetti, in collaborazione con OMaR

Roma – **Una rete solida per sentirsi meno soli**. Una rete che non è solo di attraggio, ma anche trampolino di lancio per nuove iniziative, **per dare forza a quell'alleanza che consente ai pazienti con malattie rare di essere meno rari**. Perché essere malati rappresenta solo una delle tante condizioni e dimensioni della persona umana. E se si è malati rari questo vale ancor di più. **Pazienti, associazioni,**

clinici e ricercatori. E non solo. **Istituzioni, cittadini e mondo della comunicazione: è grazie alla partecipazione attiva** di organizzazioni, e delle singole persone, che collaborano in modo straordinario tra loro, pur ricoprendo ruoli diversi, che **si consolida un prezioso sistema di reti**. Nasce così **un modello virtuoso di alleanze** che accoglie, aiuta e risponde alle esigenze che l'essere malati, tanto più se malati rari, comporta.



Foto del convegno
UNA RETE DI ALLEANZE PER ESSERE MENO RARI

Continua a pag. 16

Questo il focus del convegno **“UNA RETE DI ALLEANZE PER ESSERE MENO RARI - Dalla famiglia al cinema, dall’informazione alle istituzioni: tanti i nodi che formano una rete”**, che si è svolto oggi a Roma, su iniziativa della **senatrice Paola Binetti**, in collaborazione con **Osservatorio Malattie Rare (OMaR)**.

“Il nostro obiettivo principale – dichiara la senatrice **Paola Binetti** – **è quello di evitare l’isolamento dei malati rari**; quell’esperienza di solitudine che la stessa rarità a volte comporta e che aggiunge disagio a sofferenza moltiplicando le loro difficoltà. Per questo abbiamo voluto coinvolgere nel convegno di oggi altre fasce della società, apparentemente lontane dal mondo delle malattie rare e abbiamo scelto di introdurre i diversi temi attingendo al mondo del cinema, alla sua capacità di narrazione che riesce a stimolare una risposta di forte impatto emotivo raggiungendo una solidarietà ad ampio raggio. **Rari sì, ma soli mai!** Durante il convegno sono state **molte le**

testimonianze dei protagonisti di diverse realtà: **CNMR-ISS, UNIAMO, Forum delle Famiglie, Noi Huntington** – l’associazione dei giovani della LIRH, **Ministero della Salute, FOCSIV, Retinopera e Dynamo Camp**, ma soprattutto le singole persone impegnate sul campo che ad un certo punto hanno deciso di dare il loro contributo. **“Per raccontare le tematiche della salute occorre partire da un presupposto: l’oggetto è la persona nella sua interezza, non la malattia. Con questa premessa diventa chiaro che la ricerca di una diagnosi e una terapia sono importanti, ma non esaustive”**, conclude **Ilaria Ciancaleoni Bartoli**, direttore di **Osservatorio Malattie Rare (OMaR)**. **“Chi ha una malattia rara ha una vita, e in questa sua esistenza ci sono anche altri bisogni: poter fare delle attività di svago, studiare o lavorare, raggiungere la massima autonomia possibile, e sentirsi compreso. Se per ognuna di queste cose si attiva una rete, molte difficoltà possono essere superate. Perché le reti possano attivarsi però occorre che siano ‘illuminate’, occorre che vi passi un**

segnale, e questo può essere **rappresentato dalla comunicazione** che permette ai diversi componenti di conoscersi e interagire. Una corretta comunicazione può dare molta forza, una cattiva comunicazione può far danno: **non a caso, ormai da 7 anni, l’Osservatorio premia la buona comunicazione nelle malattie rare** e i vincitori di quest’anno saranno resi noti il prossimo **27 febbraio**, durante la cerimonia del **Premio OMaR**”.

Il convegno di oggi è stato, quindi, l’occasione per dimostrare grande solidarietà e generosità da parte di tutte le organizzazioni che hanno partecipato: sono le persone a fare la differenza ma, lo ricordiamo, è importante che le istituzioni, e il Ministero della Salute in particolare, diano sempre più valore alla rete di alleanze in modo da favorire l’impegno di tutti.

Autore: Redazione, 04 Febbraio 2020
<https://www.osservatoriomalattierare.it/attualita/15630-malattie-rare-serve-una-rete-di-alleanze-per-non-lasciare-isolati-i-pazienti>

MALATTIE RARE, NASCE UNA STRUTTURA AD HOC DELLA CHIESI FARMACEUTICI

LA BUSINESS UNIT AVRÀ SEDE A BOSTON NEL MASSACHUSETTS
06/02/2020

Chiesi Farmaceutici ha annunciato oggi la formazione della Chiesi Global Rare Diseases, una nuova business unit aziendale che sfrutterà tutte le risorse del Gruppo Chiesi per far progredire la ricerca e lo sviluppo di nuovi prodotti per le malattie rare e ultra-rare. La struttura avrà sede a Boston, nel Massachusetts, e si concentrerà inizialmente sulla ricerca e sviluppo di prodotti nelle aree delle malattie da accumulo lisosomiale e dei disturbi ematologici ed oftalmologici.

“Chiesi ha una lunga storia di successi nello scoprire, sviluppare e commercializzare terapie innovative in risposta ai bisogni insoddisfatti delle persone che vivono con malattie rare. Con la Business Unit Chiesi Global Rare Diseases, stiamo portando questo ad un livello completamente nuovo - ridefinendo e rafforzando i nostri sforzi per supportare le persone e le famiglie affette da malattie rare in tutto il mondo”, ha affermato Giacomo Chie-

si, Head of Chiesi Global Rare Diseases.

“Stiamo lanciando ufficialmente la business unit prima del World Symposium, uno degli incontri annuali più importanti incentrati sulle malattie rare. Durante il simposio, è nostra intenzione entrare in contatto con i membri delle comunità legate ai disturbi da accumulo lisosomiale e più ampie comunità di malattie rare, per delineare le speranze e gli obiettivi della nostra divisione e identificare opportunità per noi di collaborare nella ricerca e nel trattamento dei pazienti”.

Il Gruppo Chiesi commercializza farmaci per il trattamento dei disturbi da accumulo lisosomiale alfa-mannosidosi e cistinosi nefropatica in mercati selezionati al di fuori degli Stati Uniti. La società sta inoltre procedendo con la creazione di una pipeline di terapie innovative per il trattamento degli Lsd e di altre malattie rare. Nel 2018, Chiesi ha acquisito i diritti per la commercializzazione sul mercato statunitense di una specialità medicinale per il trattamento della malattia di Fabry, attualmente in fase 3 di sperimentazione

clinica. Nel febbraio 2019, Chiesi è inoltre entrata a far parte del Corporate Council of the National Organization for Rare Disorders (NORD).

“Siamo molto incoraggiati dalla risposta ricevuta da parte delle comunità di difesa e cura delle malattie rare in merito alla creazione della Chiesi Global Rare Diseases. Siamo impegnati nel compiere rapidi progressi nei nostri programmi di ricerca e sviluppo e ad essere un partner attivo cogliendo l’opportunità di supportare pazienti e famiglie”, ha aggiunto Chiesi. “Esistono più di 7mila malattie rare e per la stragrande maggioranza non esiste un trattamento disponibile. Siamo molto entusiasti di mettere decenni di esperienza Chiesi nello sviluppo di farmaci e nel supporto ai pazienti per fare la differenza nel trattamento di molte malattie rare nei prossimi anni. Ciò che guida il nostro percorso, dal principio alla fine, sono i pazienti”.

https://parma.repubblica.it/cronaca/2020/02/06/news/malattie_rare_nasce_la_global_rare_diseases_della_chiesi_farmaceutici-247821147/

PATIENT ADVOCACY, NEL LAZIO ARRIVA IL “FACILITATORE DEI PAZIENTI”: È TERESA PETRANGOLINI

A fine febbraio si svolgerà la prima riunione dei 10 Gruppi di Partecipazione Attiva, già da ora aperti alle associazioni

Per anni, in ambito medico, abbiamo sentito parlare del concetto del **‘paziente al centro’**, ma la realtà è che i malati, e i loro rappresentanti, hanno dovuto lottare molto per trovare uno spazio che non fosse residuale nei processi decisionali che riguardano la salute. **Nel Lazio**, questa battaglia i pazienti l’hanno vinta con l’approvazione di **una Determina Dirigenziale regionale** (n. G14407 del 22/10/2019)

che **ne inserisce i rappresentanti** – tra cui quelli dei malati rari – in una **“Cabina di regia”**, presieduta dall’Assessore regionale alla Sanità, **Alessio D’Amato**, dal Direttore Generale alla Sanità, **Renato Botti**, e da tutti i vari Dirigenti delle Macro Aree della Sanità. **A coordinare il tutto sarà la figura del Patient Advocacy Facilitator (PAF)**, il primo nominato in Italia, o meglio la prima: a rivestire questo ruolo, infatti, sarà **Teresa Petrangolini**.

All’interno di questa Cabina di regia verranno strutturati “10 Gruppi di Partecipazione Attiva”: le organizzazioni dei



Teresa Petrangolini

pazienti possono decidere liberamente a quale gruppo iscriversi secondo la loro area di attività prevalente. “La Regione Lazio ha fatto una scelta all'avanguardia nel panorama italiano – racconta **Teresa Petrangolini** ad Osservatorio Malattie Rare – aprendo la costruzione di tutte le sue politiche e programmi al dialogo permanente e strutturato con i pazienti: non si tratterà di consultazioni una tantum ma di una partecipazione fissa che permetterà ai rappresentanti di entrare in contatto con tutti i livelli amministrativi”. La ‘storia’ della delibera comincia a luglio dello scorso anno, quando l'ex Ministro della Salute, **Giulia Grillo**, decise di convocare una maratona di 3 giorni per il **“Patto per la Salute”**, riservando alle associazioni di pazienti una giornata intera. In tale occasione, Teresa Petrangolini, direttore del Patient Advocacy Lab (PAL) di ALTEMS, coordinò un gruppo di associazioni che già da tempo collaboravano con il Laboratorio: ognuna di esse partecipò alla giornata con le proprie specifiche istanze ma si riuscì anche a trovare **una proposta comune, ossia la richiesta che nelle pubbliche amministrazioni venisse istituita la figura del PAF.**

“Questa idea piacque molto al dott. Renato Botti, direttore della Sanità del Lazio, e così si cominciò a pensare a come poterla realizzare”, racconta la facilitatrice. **“I tempi sono stati anche molto veloci.** Il 20 giugno scorso è stata fatta, in Regione, una prima riunione, alla quale hanno partecipato ben 62 associazioni, è stata presentata loro una bozza di delibera, sono state raccolte le diverse osservazioni e sono state fatte tutte le modifiche necessarie prima di arrivare alla delibera definitiva di ottobre: il modello, insomma, è stato partecipativo fin da prima di nascere e vogliamo che continui a svilupparsi sotto questo segno”. Attualmente, **alcune associazioni si sono già iscritte alla Cabina di regia,** ma altre mancano ancora all'appello. “Non è

stata ancora fissata una data, ma **la prima riunione dei tavoli si farà per la fine di febbraio**”, aggiunge la dottoressa Petrangolini. “Stiamo richiamando quante più associazioni possibili per spiegare l'opportunità e invitarle a compilare le schede necessarie per iscriversi. Ci sono infatti dei documenti da portare e dei principi da rispettare: tutti requisiti necessari perché il processo sia davvero trasparente. **Si possono iscrivere le singole associazioni o le federazioni, l'importante è che abbiano almeno una funzione o un progetto nel Lazio e che abbiano un coordinatore sul territorio,** ma non devono necessariamente essere associazioni a carattere regionale. Spero che per la metà di febbraio ci siano molte più iscrizioni, perché chi parteciperà alla prima riunione eleggerà i propri rappresentanti, anche se, chiaramente, quelle che si iscriveranno più tardi verranno comunque integrate”. **C'è sempre tempo per partecipare, insomma, ma farlo nella prima metà di febbraio rappresenta un'occasione in più per le associazioni.**

I GRUPPI DI PARTECIPAZIONE ATTIVA

1. malattie autoimmuni e reumatologiche
2. malattie rare
3. diabete e malattie metaboliche ed endocrinologiche
4. malattie cardiocircolatorie
5. malattie respiratorie
6. malattie oncologiche ed onco-ematologiche
7. malattie neurologiche e neurodegenerative
8. malattie renali croniche
9. malattie croniche trasmissibili
10. malattie psichiatriche, neuropsichiatriche infantili e dipendenze patologiche

COME ADERIRE AI GRUPPI

Ciascun Gruppo partecipa, tramite un proprio rappresentante eletto, alla Cabina di regia.

Le associazioni che intendano parteci-

pare ai Gruppi devono **inviare i documenti richiesti** alla Direzione regionale salute e integrazione socio-sanitaria della Regione Lazio, **utilizzando l'indirizzo di posta elettronica certificata (PEC) ricercasalute@regione.lazio.legalmail.it.**

Tutta **la modulistica necessaria è disponibile a questo link.**

http://www.regione.lazio.it/rl_sanita/?vw=contenutiDettaglio&cat=1&id=366

I documenti da inviare sono i seguenti: **A) dichiarazione** (facsimile), firmata digitalmente da parte del legale, rappresentante con cui l'Associazione dichiara di possedere i seguenti requisiti: 1. registrata in Italia o in Europa e operativa nel territorio regionale o sub-regionale 2. iscritta al Registro Unico Nazionale del Terzo Settore (RUNTS) 1 3. i pazienti o i loro caregiver rappresentano la maggioranza dei membri iscritti 4. i propri organi direttivi sono democraticamente eletti dagli iscritti 5. rende pubblici i finanziamenti ricevuti **B) scheda dati completa** di tutte le informazioni richieste.

Per le associazioni sarà dunque necessario avere attivato la firma elettronica.

Maggiori informazioni sono disponibili a questo link, http://www.regione.lazio.it/rl_sanita/?vw=contenutiDettaglio&cat=1&id=366 dove è anche possibile consultare la Determina Dirigenziale della Regione Lazio.

Autore: Ilaria Ciancaleoni Bartoli
, 28 Gennaio 2020

<https://www.osservatoriomalattie.it/politiche-socio-sanitarie/15610-patient-advocacy-nel-lazio-arriva-il-facilitatore-dei-pazienti-e-teresa-petrangolini>

MALATTIE GENETICHE RARE:

IN ITALIA UNA RETE DI ESPERTI PER FARE LUCE SULLA LORO ORIGINE

Autore: Enrico Orzes
, 23 Gennaio 2020

Due laboratori di analisi, a Varese e Roma, e l'associazione La Gemma Rara: grazie a questo network di successo, tre bambini hanno finalmente una diagnosi

Statisticamente, quasi due terzi delle **malattie rare** colpiscono i bambini e circa **l'85-90% di esse ha un'origine genetica**; come se ciò non fosse sufficiente, circa **il 30% dei malati rari non ha una diagnosi** e rischia di convivere con una malattia che resterà senza nome. In molti casi, infatti, manca la chiave interpretativa necessaria per comprendere l'origine dei sintomi gravi o fortemente debilitanti da cui sono affetti i pazienti. E senza questo importante passaggio è difficile (se non impossibile) pensare a una terapia adeguata. Tutto ciò basta a far capire quanto sia importante la collaborazione instauratasi tra **i genetisti di Varese e quelli dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma**, che insie-

me **hanno creato un network** di professionisti grazie a cui, in questi giorni, **è stato possibile identificare le rare mutazioni del DNA di tre bambini**, orientando la loro diagnosi e aiutando le rispettive famiglie a comprendere da cosa dipendesse la malattia dei propri figli.

L'asse tra il **dott. Rosario Casalone**, direttore della S.S.D. Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica medica dell'**Ospedale di Circolo di Varese**, e il **dott. Antonio Novelli**, direttore della U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica del **Bambino Gesù**, irrobustito dal prezioso supporto dell'**associazione La Gemma Rara**, si è tradotto in un modello di gestione multi-specialistica dei pazienti, che sono stati così sottoposti ad esami di ultima generazione per lo studio del DNA.

FSD1L e ASXL3:

DUE GENI 'INSOSPETTIBILI'

“Questa collaborazione con gli esperti del Bambino Gesù è nata circa un anno e mezzo fa dallo stimolo ad approfondire

le cause molecolari delle condizioni genetiche di pazienti che sono ancora senza diagnosi nonostante le molteplici analisi eseguite”, spiega il **dott. Casalone**, che è anche vice-presidente de **La Gemma Rara**. **“Il terzo attore** indispensabile in questo modello di collaborazione **è stata proprio La Gemma Rara**, una Onlus, nata a Varese nel 2007, che si colloca al fianco di persone con malattie genetiche della provincia non solo con l'istituzione di borse di studio per la ricerca, ma anche aiutando le famiglie nelle loro necessità ed esigenze quotidiane conseguenti ad una diagnosi così complicata”. Questa speciale ‘triangolazione’ ha permesso di centrare un significativo bersaglio: la causa genetica di due diverse malattie rare.

“Nel primo caso, siamo stati in grado di individuare le mutazioni a danno del gene FSD1L in due fratelli”, racconta il **dott. Novelli**. “In uno dei due pazienti, infatti, abbiamo osservato che il questo gene presentava due varianti in eterozigosi con-

posta, cioè una di origine paterna e una di origine materna, condizione genetica che permette anche di approfondire gli aspetti di stima della probabilità di ricorrenza in una eventuale successiva gravidanza. È un'informazione di non poco conto per i genitori che desiderano ulteriori figli". **FSD1L è un gene che prima d'ora non era mai stato associato a una qualche patologia**, e necessita quindi di maggiori approfondimenti: si sa, infatti, che è correlato alla produzione di una particolare proteina, una fibronectina, di cui non è chiaro il ruolo esatto. "Per ora – continua Novelli – **le analisi genetiche eseguite** anche sui componenti di altri nuclei familiari sono state utili a fare chiarezza sul meccanismo di trasmissione della mutazione, che è autosomico recessivo, e **ci hanno permesso di confermare le associazioni con un fenotipo di malattia che comprende disabilità intellettive e gravi malformazioni**". "Nel secondo caso – chiarisce lo specialista del Bambino Gesù – **abbiamo identificato in una bambina una variante nel gene ASXL3**, che è associato alla **sindrome di Bainbridge-Ropers. ASXL3** è un gene che partecipa al rimodellamento della cromatina, ma ciò che ha più importanza è che **la mutazione riscontrata è insorta de novo** (non è stata ereditata dai genitori) e ha un impatto notevole sulla proteina codificata dal gene". La mutazione scoperta, quindi, altera in modo significativo la proteina che il gene **ASXL3** normalmente contribuisce a produrre, provocando seri danni all'organismo.

UN ALGORITMO VINCENTE

Quelle che ad un occhio superficiale possono sembrare mere informazioni accademiche sono, in realtà, gemme preziose per le famiglie di questi piccoli pazienti, che proprio da esse possono iniziare il loro cammino verso una diagnosi e, soprattutto, verso una qualche forma di trattamento. Tali informazioni sono state ricavate da un

percorso mirato: un algoritmo composto da specialisti di varie discipline, che si sono interfacciati a diversi livelli. "Disponiamo di un ambulatorio al quale, ogni anno, afferiscono circa 1200-1300 persone con problematiche genetiche", precisa Casalone. "**Il primo passo è stata una visita clinica approfondita che ci ha permesso di escludere altre patologie note** e dalla quale abbiamo tratto indicazioni importanti sul fronte clinico. Abbiamo eseguito i primi esami specifici per escludere anomalie citogenomiche quali microduplicazioni o microdelezioni e, **di fronte all'impossibilità di ottenere delle risposte, abbiamo avviato un iter di approfondimento con i colleghi di Roma**".

A questo punto, dai pazienti sono stati prelevati dei campioni di sangue che sono stati inviati a Roma, presso il laboratorio del dott. Novelli, dove è stata effettuata l'analisi dell'esoma. "Da un punto di vista tecnico, oggi sappiamo che il nostro genoma è costituito da oltre 20mila geni, di cui circa 6-7mila associati a fenotipi noti", precisa Novelli. "Degli altri geni, come dei due protagonisti di questa indagine, non si sa quasi nulla. **Grazie a sofisticate piattaforme tecnologiche di NGS (Next Generation Sequencing) per il sequenziamento dell'esoma**, cioè della parte codificante del genoma umano, **siamo stati in grado di identificare i geni mutati** e di verificare se le aberrazioni da essi prodotte fossero allineate con le indicazioni cliniche ricevute dai colleghi lombardi. Senza il moderno e innovativo approccio del sequenziamento dell'esoma non potremmo eseguire gli specifici studi funzionali e capire nel dettaglio i meccanismi molecolari di certe malattie". A questo livello, è stato fondamentale il contributo dell'associazione **La Gemma Rara**, che **ha finanziato lo studio molecolare dell'esoma** eseguito dal dott. Novelli e dalla sua equipe, un esame utile ma costoso, che ancora non è inserito nella routine diagnostica del Servizio Sanitario Nazionale.

le. "**Infine, è stata eseguita una consulenza post-esame**", aggiunge Casalone, "durante la quale **abbiamo rivisto le famiglie e discusso con loro il significato delle indagini e dei risultati ottenuti**. È stato un momento importante, visto che una delle famiglie era seguita da più di 20 anni dalla nostra struttura e, nonostante molti sforzi, non si era mai giunti ad un esito che fosse causativo della patologia. È stata una grossa soddisfazione per entrambi. Vogliamo ripetere l'esperienza e offrire questa rete a tanti altri pazienti che vediamo quotidianamente e che ne hanno necessità".

'FARE RETE'

PER NON LASCIARE SOLI I PAZIENTI

"Questo progetto è nato proprio dal bisogno di condividere non solo dati, ma anche esperienza", spiega Novelli. "Va sottolineato il ruolo dell'equipe clinica multidisciplinare che ha arruolato in prima battuta i pazienti, e non dobbiamo trascurare l'enorme bagaglio di competenze bioinformatiche, oltre che il livello di qualità e sicurezza, necessari ad un laboratorio che voglia offrire un servizio come quello del sequenziamento dell'esoma".

"E' infine fondamentale – conclude l'esperto del Bambino Gesù – **che le famiglie non vivano la sensazione dell'isolamento e dell'abbandono**, e che possano contare sul supporto delle associazioni e sulla vicinanza di strutture scientifiche operanti al loro fianco". Sono queste le caratteristiche principali del network realizzato dai genetisti di Varese e Roma, che ha dato prova di essere un efficace modello di organizzazione diagnostico-assistenziale e che si spera possa essere replicato in tante altre realtà del territorio nazionale.

<https://www.osservatoriomalattieare.it/attualita/15599-malattie-genetiche-rare-in-italia-una-rete-di-esperti-per-fare-luce-sulla-loro-origine>

COS'È LA PET? INTERVISTA AL DOTTOR GIANOLLI, PRIMARIO DI MEDICINA NUCLEARE

La PET è una tecnica di Medicina Nucleare che consente di individuare alterazioni biologiche che caratterizzano le diverse malattie. Il Dottor Luigi Gianolli, primario del reparto di Medicina Nucleare dell'Ospedale San Raffaele di Milano ha risposto alle nostre domande sull'argomento.

Paola Perria • 21 ottobre 2018

Cos'è una PET? E un radiofarmaco? Quali patologie si possono diagnosticare? Qual è il futuro della diagnostica per immagini? Ha risposto alle nostre domande il **Dottor Luigi Gianolli**, primario del reparto di Medicina Nucleare presso l'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano.

Cos'è una PET?

La **PET**, dall'acronimo inglese **Positron Emission Tomography**, in italiano **Tomografia ad Emissione di Positroni**, è una tecnica di Medicina Nucleare che consente, mediante la somministrazione di radiofarmaci, di ottenere immagini del corpo rappresentative delle alterazioni biologiche che caratterizzano le diverse malattie. Questa peculiarità è particolarmente utile dal

momento che è estremamente importante ottenere una diagnosi precoce delle malattie ed inoltre individuare e dividere i pazienti in gruppi a secondo della possibilità che hanno di rispondere ai trattamenti con i nuovi farmaci. Per questo alle tecniche di immagini si chiede di individuare sempre più precocemente le alterazioni molecolari e funzionali che stanno alla base dei processi patologici e di monitorare la risposta alla terapia.

Il principio fisico su cui si basa la **PET** è dato dalla emissione di un positrone dal nucleo di un atomo durante la sua disintegrazione, il positrone interagendo con un elettrone si annichila dando origine a due raggi gamma (fotoni) che viaggiano in direzione esattamente opposta. Questi fotoni vengono "visti" dai rivelatori del tomografo PET e da qui tradotti in immagini.

Cos'è un radiofarmaco?

I **radiofarmaci** sono costituiti dall'unione di due componenti: un **radioisotopo**, che è la componente radioattiva, e una **molecola** con caratteristiche tali da consentire l'esplorazione di una determinata funzione biologica. Pertanto la molecola che ha la

funzione di studiare una determinata via metabolica o di legarsi a recettori può essere seguita nel suo percorso grazie alle radiazioni emesse dal radioisotopo ad essa legato e in tal modo rilevata dal tomografo PET. In alcuni casi il radioisotopo ha peculiari proprietà che gli consentono di visualizzare processi biologici senza essere legato ad altre molecole. **Questi composti sono definiti radiofarmaci** in quanto sono considerati farmaci e pertanto devono sottostare ai controlli e alla legislazione dei farmaci per poter essere somministrati nell'uomo.

È possibile diagnosticare un tumore in fase precoce?

Con la PET il medico dispone di immagini dettagliate di ciò che sta accadendo all'interno di un organismo vivente a livello molecolare e cellulare, consentendo al medico di vedere come funziona il corpo e misurare i suoi processi chimici e biologici. La PET consente di ottenere informazioni che non sono ottenibili con altre metodiche di immagini o che richiederebbero procedure più invasive come la biopsia o la chirurgia. Questa tecnica **permette di identificare la malattia nelle sue prime fasi** e determi-



narne l'esatta localizzazione, spesso prima che si verifichino i sintomi o possano essere rilevate anomalie con altri test diagnostici. Pertanto con la PET è possibile identificare i processi patologici nella loro fase iniziale. Va detto comunque che ogni tecnica diagnostica è complementare ad altre e la sintesi che il medico può fare gli consente di giungere a una diagnosi corretta.

Rispetto a TC e RM cosa dice di più la PET?

La **PET** ci consente di ottenere una rappresentazione visiva dei processi biologici mentre la **TC** fornisce immagini molto dettagliate e ad alta risoluzione della anatomia mediante impiego di raggi X e la **Risonanza Magnetica** consente di acquisire immagini con alta definizione delle diverse strutture anatomiche e capacità di differenziare i diversi tessuti non utilizzando radiazioni ionizzanti ma sfruttando l'energia dei campi magnetici e le fonti di radiofrequenza. Le immagini PET hanno un contenuto funzionale ma sono povere di informazioni anatomiche che possono consentire di localizzare correttamente la struttura anatomica sede del segnale patologico. Per questo motivo si sono sviluppate **macchine ibride**, vale a dire macchine formate dall'insieme di macchine diverse, PET-TC e più recentemente PET-RM. In questo modo è possibile ottenere in un unico esame sia le informazioni PET che TC o RM consentendo al paziente di essere sottoposto in un'unica seduta di studio ad entrambi gli esami con evidenti vantaggi di risparmi di tempo e di accuratezza diagnostica.

Quali altre patologie si diagnosticano tramite PET?

La **PET** trova il maggior impiego nella **malattia oncologica** ma anche in altri campi è in grado di fornire preziose informazioni. Nella patologia cardiaca è possibile valutare accuratamente il metabolismo e la perfusione del cuore, informazioni che sono particolarmente utili nella **cardiopatía ischemica**. Nella malattia infiammatoria può fornire evidenza delle sedi colpite e della risposta alla terapia. Nelle **patologie neurodegenerative**, come le demenze, permette di evidenziare molto precoce-

mente l'insorgenza delle alterazioni che sono alla base di queste malattie e inoltre contribuisce a formulare una corretta e precisa diagnosi.

Quanto dura questo esame?

Un esame PET ha una durata variabile in relazione al radiofarmaco somministrato e al quesito clinico. In media l'esame più comune che impiega l'analogo del glucosio cioè **18F-FDG** richiede circa un'ora di attesa dopo la somministrazione del radiofarmaco per permetterne la distribuzione e la fissazione nel corpo e circa 30 minuti di acquisizione, vale a dire il tempo che il paziente deve stare sul lettino della macchina.

Chi non può sottoporsi alla PET?

Queste procedure sono minimamente invasive e molto sicure. La quantità di radioattività utilizzata negli esami di Medicina Nucleare è di modesta entità. Il potenziale rischio da effetti di radiazioni è molto basso rispetto ai benefici che ci si aspetta di ottenere. Reazioni allergiche possono verificarsi, ma sono estremamente rare e solitamente lievi. Lo **stato di gravidanza** rappresenta una **controindicazione all'esecuzione dell'esame** come del resto per tutte le procedure che impiegano radiazioni ionizzanti. In ogni caso la decisione finale è conseguente alla valutazione dei rischi e dei benefici per il paziente che si ritiene di poter ricavare dall'esame.

I bambini possono sottoporsi alla PET?

Per i bambini vale la regola vigente per tutte le procedure che espongono il paziente a **radiazioni ionizzanti**. Non è una controindicazione assoluta, ma va valutato attentamente quale è il beneficio che ci si aspetta dall'esame rispetto al potenziale rischio. In ogni caso bisogna valutare se esistono alternative diagnostiche che non impieghino radiazioni ionizzanti. Per la PET come per la TC è necessario che il paziente resti fermo per il tempo dell'esame e pertanto se necessario va sedato.

Cos'è la PET RM?

Il sistema integrato PET-RM rappresenta la **più recente novità tecnologica nel campo della diagnostica per immagini con**

sistemi ibridi. Questo strumento consente di ottenere contemporaneamente immagini PET ed immagini di Risonanza Magnetica permettendo di avere sia i dati funzionali della PET che quelli morfologici funzionali della Risonanza. È così possibile disporre di informazioni complementari per giungere a una diagnosi. La PET-RM trova indicazione soprattutto in ambito oncologico e neurologico. Un altro vantaggio di questa metodica ibrida è la possibilità di ridurre l'esposizione alle radiazioni ionizzanti nei casi di esami ripetuti e nella popolazione pediatrica in quanto la RM a differenza della TC non impiega radiazioni ionizzanti.

Qual è il futuro della diagnostica per immagini?

Oltre ad aumentare la nostra comprensione delle cause alla base delle varie patologie, queste tecniche di immagine stanno migliorando il modo in cui la malattia viene rilevata e trattata. La possibilità di disporre di sistemi che da un lato hanno la capacità di visualizzare strutture sempre più piccole e dall'altro sono in grado di caratterizzare le alterazioni molecolari alla base dei processi patologici consentono di giungere alla diagnosi sempre più precocemente. Oggi le immagini diagnostiche non sono solo la **rappresentazione della morfologia delle strutture anatomiche** ma contengono sempre più informazioni che sono molto preziose per capire i processi patologici e utilizzare al meglio le possibilità terapeutiche di cui disponiamo, sia farmaci che trattamenti di radioterapia, monitorandone l'efficacia. La complessità di questa strumentazione diagnostica implica la necessità che più competenze lavorino in sinergia per poter interpretare al meglio la grande quantità di informazioni che possiamo ottenere. Per questo oggi si parla di **imaging molecolare** intendendo con questo termine la visualizzazione, la caratterizzazione e la quantificazione dei processi biologici a livello cellulare negli organismi viventi.

<https://www.ohga.it/cose-la-pet-intervista-al-dottor-gianolli-primario-di-medicina-nucleare-al-s-raffaele-di-milano>

"TUMORE? MA È VERO CHE...": È NATO IL PRIMO SITO INTERNET CONTRO LE FAKE

Dal siero Bonifacio allo squalene dei nostri giorni, dal veleno dello scorpione cubano al metodo "Di Bella" e alla "cura Simoncini" a base di bicarbonato. Troppe le fake news che circolano in rete sul tema dei tumori. Ma da oggi le notizie fasulle vengono smascherate sul portale "Tumore? Ma è vero che..." realizzato dall'Associazione Italiana di Oncologia Medica e dalla Fondazione AIOM. Gaia Cortese • 20 novembre 2018

È vero che la dieta mabrobiotica cura e previene il cancro? E la terapia a base di bicarbonato di sodio è valida? La cartilagine di squalo è davvero un potente antitumorale? Benvenuti nel mondo del web e, nello specifico, delle **fake news**, ossia tutte quelle informazioni ingannevoli o distorte, il più delle volte inventate di sana pianta, che si diffondono molto facilmente in rete. Quando però le informazioni false riguardano temi importanti come quello della salute,

è doveroso e necessario cercare di **fermare la circolazione di notizie fasulle** e fare luce sulla verità.

Su questo tema ha già chiarito bene il punto **Roberto Burioni**, professore di microbiologia e virologia all'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano, impegnato da diversi anni a **smascherare le bufale** sul tema dei vaccini: "Internet è un luogo dove fatti e opinioni si mescolano e si confondono, dove tutte le voci, autorevoli e no, sono sullo stesso piano, dove non esiste alcun filtro, dove se si parla della prevenzione degli incendi troverete insieme e indistinti il pompiere e il piromane; dove incontrerete a dibattere su cosa possa provocare l'autismo il ricercatore che studia il tema con sacrificio da una vita e una playmate stagionata che afferma di essersi laureata all'università di Google e di avere capito l'origine dell'autismo del figlio grazie all'istinto di mamma".

Roberto Burioni si è dedicato a un'attività

costante sui social per cercare di smantellare una ad una tutte le notizie e affermazioni prive di fondamenta scientifiche relative all'inefficacia o alla **presunta pericolosità dei vaccini**. Ora sono scesi in campo anche gli oncologi con il sito web "**Tumore? Ma è vero che...**", <https://www.tumoremaeveroche.it/> una guida on line aggiornata costantemente che nasce con l'obiettivo di smontare pezzo per pezzo ogni falsa informazione che circola in rete sul tema della **cura e prevenzione del cancro**.

Il sito è suddiviso in **sei sezioni**: Cancro: cosa si nasconde; Cure alternative; Alimentazione; Cause e rimedi; Piante e vitamine; Cancro: una malattia moderna. Perché è stato necessario mettere in piedi un sito di questo tipo? Perché solo sul tema dell'**alimentazione** (cibi che causano il tumore, miracolose diete antitumorali, etc.) sono state individuate ben 400 bufale, a cui si



aggiungono altre 175 fake news sulle **cure alternative** e più di 160 sulle cause che provocherebbero la malattia.

Nel suo editoriale **Fabrizio Nicolis**, Presidente Fondazione AIOM scrive: "Internet è lo strumento principale con cui i cialtroni fanno leva sulle speranze dei pazienti: in particolare i social media non sono controllabili, non filtrano le notizie e troppo spesso attribuiscono credito a messaggi fuorvianti, le cosiddette fake news. L'approssimazione scientifica talvolta caratterizza anche i consigli che, in assoluta buona fede, i pazienti si scambiano utilizzando i social network. Da qui la decisione di Fondazione AIOM e AIOM di realizzare per la prima volta in Italia un portale esclusivamente dedicato a contrastare la **disinformazione in oncologia**. Vogliamo proporre un'informazione certificata, tempestiva e autorevole, che sappia indirizzare tutti cittadini verso verità supportate dalla medicina basata sull'evidenza".

"Il tema delle fake news è attualissimo, e allo stesso tempo drammatico. Sia per le persone sane alla ricerca di un modo per

non ammalarsi, sia per le persone malate che cercano un modo per guarire. La verità è che siamo tutti alla ricerca di strade facili per stare in salute, senza comprendere che il nostro corpo richiede qualcosa in più (soprattutto in termini di prevenzione) – spiega **Davide Petruzzelli**, presidente dell'Associazione Pazienti **La Lampada di Aladino** –. Internet ha ridotto la distanza tra medico e paziente, e questa è una cosa buona. Il problema è che Internet rappresenta anche un'insidia: chi legge non ha gli strumenti adatti per capire cosa è giusto per la propria salute e rischiamo di diventare in rete un po' tutti piccoli medici improvvisati. Esistono per esempio delle sostanze che possono fare bene, come il **ginseng** che toglie l'astenia. Ma quale tipo di ginseng è più appropriato? In quale quantità? Ben venga quindi un progetto come il portale "**Tumore? Ma è vero che...**": è giusto documentarsi, approfondire la propria conoscenza in termini di alimentazione, cure alternative ed effetti collaterali, ma ricordiamoci che tutte le informazioni acquisite vanno condivise con il proprio

medico, prima di cadere erroneamente nel fai da te".

Se il 27% degli utenti che seguono il sito sono **pazienti oncologici** che cercano sul web informazioni corrette relative alla loro condizione di salute, il 16% è invece rappresentato da **farmacisti o medici di medicina generale** che vengono interpellati su questi temi, e che quindi cercano notizie accreditate basate su fonti scientifiche precise. Il portale "**Tumore? Ma è vero che...**" è promosso dalla Fondazione AIOM e da AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) e si propone non solo di contrastare la disinformazione sull'oncologia, ma anche di promuovere la conoscenza e l'analisi delle cause dell'aumento dell'incidenza dei tumori, la cultura dell'assistenza oncologica e la collaborazione tra le varie associazioni e fondazioni di oncologia in Italia e all'estero.

Fonti: AIOM, Tumore? Ma è vero che..., "Il vaccino non è un'opinione" di Roberto Burioni, Ed. Mondadori - <https://www.ohga.it/tumore-ma-e-vero-che-e-nato-il-primo-sito-internet-contro-le-fake-news-sul-cancro/>

PROBLEMI DEI CAREGIVER: COMUNICAZIONE CON I MEDICI

Il **caregiver** svolge un ruolo importantissimo nell'ambito delle cure ai pazienti con malattie croniche. Si occupa degli aspetti pratici come accompagnare all'ospedale il proprio parente o amico, comprare le medicine, informarsi sugli effetti collaterali delle cure, espletare le pratiche burocratiche. Ma non sempre riesce a parlare con i dottori, avere notizie, venire coinvolto nei piani terapeutici.

Questo è un dato che emerge da un'indagine americana condotta su 703 persone che prestano aiuto ad un parente con almeno una malattia cronica tra diabete, malattie cardiache o polmonari, artrite e depressione. Dai risultati emerge che questi caregiver dedicano 2,1 ore settimanali ai loro parenti in difficoltà ed il 21,2% li accompagna

agli appuntamenti ambulatoriali. Il 47% è preoccupato degli effetti collaterali delle medicine ed il 32% dalle difficoltà nell'affrontare i costi. Il 41% pensa di non avere abbastanza informazioni sulle condizioni mediche del parente assistito per poter essere d'aiuto.

Il dato più preoccupante è che il 45% degli intervistati ha parlato con i medici, ma un terzo di loro ha avuto difficoltà nel farlo. I dottori, per problemi di privacy, mancanza di tempo o perché non si informano se all'interno del nucleo familiare c'è una persona che sta assistendo il paziente, spesso evitano di dare informazioni al caregiver.

Basterebbe che tra le domande di routine fatte al paziente prima di una visita, venga inserita anche una domanda se il paziente

desideri che le informazioni vengano condivise con altre persone e/o famigliari.

Non è la prima volta che viene sottolineato il problema della comunicazione nell'ambito della disabilità. Un'altra ricerca aveva sottolineato che maggiori le difficoltà del paziente, peggiore è la qualità dell'accesso al servizio sanitario. Eppure il caregiver svolge un ruolo di importanza fondamentale nella gestione del malato cronico o del disabile, e soprattutto per il bene di quest'ultimo, andrebbe coinvolto molto di più di quanto non si stia facendo.

Simon Basten
PUBBLICATO 1 marzo 2018
<https://www.fondazione-serono.org/disabilita/ultime-notizie-disabilita/problemi-caregiver-comunicazione-medici/>

LA GESTIONE DEL DOLORE IN ONCOLOGIA

La Società Europea di Oncologia Medica (European Society for Medical Oncology: ESMO) ha pubblicato delle Linee Guida sulla valutazione e sulla gestione del dolore in oncologia. Fra gli autori del documento ci sono anche diversi specialisti italiani.

Il dolore è un sintomo frequente nei malati di cancro con una prevalenza superiore al 70% ed esso contribuisce a ridurre le funzioni fisiche e l'equilibrio emotivo. In alcuni tipi di tumore compare prima, come nelle neoplasie del pancreas e in quelli della testa e del collo. L'efficacia delle cure oggi disponibili fa sì che la sopravvivenza di molti malati di cancro sia significativamente più lunga, ma anche che ci siano più persone con il sintomo dolore dovuto alla malattia o alle cure. Inoltre, si è osservato che fra il 5 e il 10% di chi guarisce dal cancro può percepire un dolore cronico che interferisce sensibilmente con la vita quotidiana. Nonostante l'attenzione dedicata al problema, una revisione sistematica della letteratura, pubblicata nel 2014, ha rilevato che un terzo di malati di tumore non riceve una cura adeguata all'intensità del dolore percepito.

Nelle Linee Guida si sottolinea che una valutazione del dolore deve essere parte integrante della gestione delle neoplasie, fin dalla diagnosi e per tutto il decorso della malattia. Tale valutazione si deve servire di opportuni strumenti come questionari specifici e scale di punteggio standardizzate. Si descrivono quindi i tipi e i meccanismi del dolore che si possono presentare nei malati di cancro, vale a dire quello dovuto ai danni che il tumore provoca ai tessuti e quello attribuibile a lesioni o alterate funzioni del sistema nervoso. Si consiglia di porre al malato una domanda molto semplice e diretta: qual è stata l'intensità massima del dolore percepito nelle ultime 24 ore, secondo un punteggio da 0 a 10? A tale domanda deve seguire una raccolta di informazioni più dettagliate, necessarie per impostare il trattamento. A proposito della gestione del dolore, le Linee Guida consigliano, innanzitutto, di informare le persone affette dal cancro del fatto che, dal momento della diagnosi a tutto il percorso di diagnosi e di cura, si potrà presentare dolore. Dovrebbero essere anche incoraggiati a condividere con i medici e con gli altri ope-

ratori sanitari informazioni relative al dolore e dovrebbero ricevere indicazioni sulle terapie in grado di controllare il sintomo. A proposito dell'impostazione delle cure, il documento raccomanda di somministrare trattamenti in grado, non solo di ridurre il dolore già presente, ma possibilmente di prevenirne la comparsa 24 ore su 24. Riguardo al dolore cronico, si raccomanda di prescrivere cure non su richiesta specifica del malato, ma secondo un protocollo di somministrazione programmato. Le Linee Guida forniscono quindi raccomandazioni dettagliate sull'impiego delle cure disponibili, compresa la cannabis farmacologica, e sulla gestione di specifici tipi di dolore, compreso quello relativo al fine vita. La speranza è che la diffusione di queste Linee Guida aumenti la quota di malati di cancro che riceve terapie adeguate al controllo del dolore.

PUBBLICATO 5 settembre 2018 - Tommaso Sacco
Fonte: Management of cancer pain in adult patients: ESMO Clinical Practice Guidelines; Annals of Oncology 2018; 29(4): iv149-iv174.
<https://www.fondazione-serono.org/oncologia/ultime-notizie-oncologia/gestione-dolore-oncologia/>



UNA GUIDA PER IL CAREGIVER IN ONCOLOGIA

L'AIOM (Associazione Italiana di Oncologia Medica) ha recentemente pubblicato un opuscolo per aiutare i caregiver in oncologia. La diagnosi di un tumore per una famiglia è sempre una notizia devastante, ed anche i familiari ne subiscono le conseguenze. Loro sono le uniche persone sulle quali il malato può contare, non solo per le attività quotidiane ma anche per gli aspetti pratici come essere accompagnato all'ospedale, parlare con i medici, comprare le medicine, informarsi sugli effetti collaterali delle cure, espletare le pratiche burocratiche. Il caregiver sarà poi quello che terrà la mano al malato e cercherà di tirargli su

l'umore nei momenti di bisogno e di sconforto.

L'AIOM, da sempre al fianco dei tre milioni di caregiver, ha voluto "porre attenzione a queste persone, alle loro domande e difficoltà per aiutarle nel percorso di accompagnamento del paziente oncologico", scrive Fabrizio Nicolis, Presidente Fondazione AIOM, nell'introduzione. "Perché non si sentano isolate e per alleggerire il loro carico di pensieri e preoccupazioni. Questa pubblicazione nasce dal contributo e dall'esperienza di oncologi, infermieri, psicologi, assistenti sociali, amministrativi. È una traccia per far capire che, anche se tutti

devono guardare il paziente, i caregiver non possono rimanere "invisibili".

La Guida, oltre a dare indicazioni sugli aspetti burocratici, dà anche consigli pratici su alimentazione, idratazione, cura dell'igiene, e spiega le terapie e gli effetti collaterali.

La guida è disponibile sul sito dell'AIOM

PUBBLICATO 1 febbraio 2018

Simon Basten

Fonte: Aiom

<https://www.fondazioneaserono.org/oncologia/ultime-notizie-oncologia/guida-caregiver-oncologia/>

REGISTRO ITALIANO DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI: COLLABORAZIONE DI PAZIENTI E CLINICI PER UNA GESTIONE OTTIMALE DEI DATI

Le malattie neuromuscolari, come la distrofia muscolare di Duchenne, sono patologie rare, per lo più di origine genetica, che interessano i muscoli e i neuroni motori o sensitivi. La loro variabilità – in termini di difetti e caratteristiche cliniche – rende lo sviluppo di approcci terapeutici particolarmente impegnativo. Questa consapevolezza ha spinto la comunità scientifica che si occupa di queste malattie e le organizzazioni di pazienti che ne sono affetti a "fare rete" per affrontare insieme sfide e ostacoli. Alcune date aiutano a tracciare il progresso di queste iniziative, in Europa e in Italia.

Nel 2007, l'Europa ha avviato il progetto TREAT-NMD (Trattare le Malattie Neuromuscolari) creando una rete di eccellenza per il trasferimento dei risultati della ricerca al contesto clinico.

Nel 2009 l'Italia è entrata a fare parte della rete europea quando alcune organizzazioni di pazienti con malattie neuromuscolari e Fondazione Telethon hanno istituito il Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari, collegato a TREAT-NMD – e costituito contestualmente un'entità legale denominata Associazione del Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari.

Nel 2015, l'Associazione Italiana di Miologia

(AIM), l'Associazione italiana per lo studio del Sistema Nervoso Periferico (ASNP) e Fondazione Telethon hanno sottoscritto un'alleanza che ha tra i suoi obiettivi principali il consolidamento e l'espansione del Registro attraverso l'incorporazione di altri registri di pazienti (in aggiunta a quelli inclusi inizialmente) e la mappatura delle attività dei centri clinici.

Nel 2017, la suddetta alleanza e l'Associazione del Registro hanno sottoscritto un accordo per il governo delle relazioni tra tutti i portatori di interesse (stakeholder) che interagiscono con il Registro.

Queste iniziative rispondono alla necessità di strutturare banche dati dal valore scientifico e pratico che consentano di migliorare l'assistenza dei pazienti e di raccogliere dati epidemiologici e sui farmaci e che facilitino la progettazione di studi clinici e l'arruolamento dei pazienti.

Il Registro è una struttura dinamica e flessibile, alla quale partecipano attivamente quattro gruppi di stakeholder: organizzazioni di pazienti e Fondazione Telethon, clinici, pazienti e famiglie, consulenti indipendenti. Gli stakeholder forniscono contributi specifici, dettati da ruoli e responsabilità chiaramente definiti.

Attualmente fanno parte del Registro varie

banche dati specifiche per singole patologie, tra le quali le distrofie muscolari di Duchenne e Becker, la malattia di Charcot-Marie-Tooth e le glicogenosi muscolari. Complessivamente, il Registro include informazioni su oltre 2000 individui con malattie rare o ultra-rare. Tali informazioni sono conservate e trattate in conformità con le direttive italiane ed europee in materia (EU GDPR 2016/279 [1]). Il Registro è tuttavia in grado di ampliarsi con l'inclusione di ulteriori registri istituiti o utilizzati per scopi diversi.

Il modello di governo co-partecipato del Registro ha sia valorizzato il ruolo dei pazienti, favorendo la loro partecipazione diretta ai processi decisionali e alla ricerca, sia coinvolto attivamente i clinici della rete italiana nella raccolta di dati secondo la migliore pratica clinica.

Testi a cura della redazione scientifica Editamed
Fonte: The Italian neuromuscular registry: a coordinated platform where patient organizations and clinicians collaborate for data collection and multiple usage; Orphanet Journal of Rare Diseases, 2018;13(1):176.

PUBBLICATO 29 ottobre 2018

<https://www.fondazioneaserono.org/malattie-rare/ultime-notizie-malattie-rare/registo-italiano-malattie-neuromuscolari-collaborazione-pazienti-clinici-gestione-ottimale-dati/>

IL REGISTRO NAZIONALE DELLE MALATTIE RARE

Il Decreto Ministeriale n. 279/2001 (1) ha istituito, presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), il Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR). Il registro ha gli obiettivi generali "di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare."

Il RNMR intende infatti raccogliere informazioni epidemiologiche (numero di casi di una certa malattia rara e relativa distribuzione sul territorio nazionale), stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria delle persone interessate (da una Regione all'altra o dall'Italia ad altri Paesi e viceversa), supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

Il decreto 279/2001 prevedeva anche l'istituzione di Registri Regionali delle Malattie Rare (RRMR), che sono ormai attivi in tutte le Regioni, e di analoghi Registri interregionali. Questi registri "locali" alimentano il RNMR con dati su un gruppo di variabili predefinite dall'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, riguardanti sia il profilo anagrafico delle persone con malattia rara sia la malattia.

Le attività del RNMR sono state inserite nel Piano Sanitario Nazionale e prevedono l'integrazione con i dati dell'Indagine sui Decessi e Cause di morte (Titolare: ISTAT) e con i dati su Dimessi dagli istituti di cura pubblici e privati (Titolare: Ministero della Salute).

I registri regionali/interregionali si differenziano per struttura, tipo di informazioni raccolte e finalità loro attribuite dalle ammini-

strazioni regionali/provinciali in aggiunta a quella di alimentare il RNMR. Alcuni registri hanno finalità soprattutto epidemiologiche e di supporto alla programmazione regionale, altri supportano le attività assistenziali e il coordinamento della presa in carico delle persone per la realizzazione degli interventi diagnostici e terapeutici. Ogni sei mesi i registri regionali inviano i loro dati al Centro Nazionale per le Malattie Rare (CNMR).

I dati del Registro Nazionale Malattie Rare censiscono 190.622 occorrenze di patologie (dati al 31/12/2014). Il ritardo diagnostico (dato dalla differenza tra la data di esordio della patologia e la data di diagnosi) è in media di 4,6 anni; per i singoli casi, i con

Continua a pag. 22

valori variano in un intervallo molto ampio, in relazione alle differenti caratteristiche di ogni malattia rara e alle diverse storie cliniche. I dati del Registro nazionale mostrano inoltre che il 41,8% delle persone con malattia rara censite ottiene una diagnosi

entro un anno dalla data di esordio della patologia e che il 19%, invece, impiega oltre 10 anni a ricevere una diagnosi. Esiste infine un'importante percentuale di persone per le quali ad oggi non è stata raggiunta la definizione diagnostica e pertanto nessuna

classificazione; in questi casi si parla di malattie rare non diagnosticate.

<https://www.fondazioneeserono.org/malattie-rare/lo-stato-delle-malattie-rare-in-italia-malattie-rare/il-registro-nazionale-delle-malattie-rare/>

REGISTRI REGIONALI DELLE MALATTIE RARE

Nel 2018 UNIAMO F.I.M.R. Onlus ha condotto una rilevazione presso le singole Regioni/PPAA per conoscere la situazione dei RRMR regionali/provinciali immediatamente antecedente l'approvazione dei nuovi livelli essenziali di assistenza (LEA). Alla rilevazione hanno risposto complessivamente 19 Regioni/PPAA che risultano aver tutte attivato il RRMR. Le analisi che seguono sono basate su 18 RRMR in quanto le Regioni Piemonte e Valle d'Aosta utilizzano lo stesso RRMR.

In sintesi, dalla rilevazione emerge quanto segue:

Sistema di responsabilità

Nella maggior parte delle regioni il gestore del RRMR è il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare; in alcuni casi, il RRMR è gestito da organizzazioni collegate al sistema sanitario regionale come IRCSS, Agenzia Sanitaria Regionale, ASL.

L'inserimento dei dati nei RRMR spetta esclusivamente ai presidi della rete malattie rare in 8 regioni e a presidi e/o professionisti del territorio, enti gestori del registro o altri soggetti sanitari nelle restanti 10 Regioni/PPAA

Controllo e qualità dei dati

La grande maggioranza dei rispondenti, 15 Regioni/PPAA (83,3%), afferma di effettuare un controllo della qualità dei dati presenti nei RRMR.

La suddivisione dei record presenti tra persone viventi o decedute viene fatta automaticamente in 5 registri e manualmente, una volta all'anno, nei restanti casi. Malgrado questo aggiornamento, il grado di copertura dei registri, ossia l'inclusione nei singoli registri di tutte le persone della Regione/Provincia autonoma affette da malattie rare, non è ancora del 100%.

Registrazione e utilizzo dei dati

Riguardo alla piattaforma utilizzata per la gestione dei dati dei registri si delineano sostanzialmente tre situazioni:

- 8 Regioni/PPAA si basano su piattaforme regionali con programmi elaborati dai servizi informatici regionali;

- 4 Regioni/PPAA utilizzano la piattaforma gratuita offerta alle Regioni dall'Istituto Superiore di Sanità;
- 6 Regioni/PPAA utilizzano la piattaforma messa a punto dalla Regione del Veneto

In 7/16 regioni rispondenti e con diversi gradi di intensità/di implementazione, la piattaforma utilizzata per il RRMR lavora con modalità di interoperabilità con altri sistemi informativi regionali/provinciali o nazionali.

Condivisione dei dati

I RRMR effettuano, sui dati raccolti, elaborazioni periodiche/al bisogno (per es. analisi per genere ed età, numero di persone affette, analisi per centro di competenza, prevalenza e incidenza delle patologie, ecc.); i dati emersi da tali elaborazioni sono pubblicamente accessibili oppure condivisi con alcune categorie di persone (professionisti sanitari, associazioni, ecc.).

Utilizzo dei dati per il percorso individuale delle persone con malattia rara

Alcune Regioni/PPAA si servono della piattaforma informatica del RRMR per rispondere non solo alla necessità di disporre di dati aggregati sulle diagnosi ma anche a quella di accompagnare il percorso della persona con malattia rara mettendo in relazione professionalità e funzionalità Medico di Medicina Generale/Pediatra di Libera Scelta, farmacie, i medici specialistici, i presidi sanitari del territorio) che normalmente sono tra loro separate.

In termini generali le persone con malattia rara possono accedere al certificato di diagnosi, al piano terapeutico individuale e, in alcuni casi, al progetto riabilitativo individuale.

Attualmente solo nella Regione Veneto, è in corso di realizzazione la funzionalità che permetterà alle persone con malattia rara di inserire direttamente informazioni sulla piattaforma del RRMR.

I registri di 12 Regioni/PPAA rilevano informazioni sui farmaci orfani e off-label erogati nella Regione/PA alle persone con ma-

lattia rara.

Le persone con malattia rara in Italia

Dalla rilevazione presso le singole Regioni/PPAA per conoscere la situazione dei RRMR regionali/provinciali immediatamente antecedente l'approvazione dei nuovi livelli essenziali di assistenza (LEA), emerge che al 30-6-2017 le persone con malattia rara (celiachia esclusa) censite nei RRMR, residenti nella stessa regione e in carico a presidi della Regione erano 236.460 su una popolazione complessiva di 44.622.658 abitanti. Poiché la popolazione italiana è di 60.589.445 milioni di persone, sulla base della prevalenza delle malattie rare risultante dai registri (0,53%) si può stimare 'a ritroso' che il numero di persone con malattia rara effettivamente presente in Italia, comprendente le persone censite nei registri e quelle a oggi non censite, sia 321.124. Nelle 5 regioni dove è stato possibile esaminare la tendenza dei dati, emerge che in 2-2,5 anni il numero di persone con malattia rara censite nei RRMR è complessivamente aumentato di oltre 1/3.

Tale aumento è sostanzialmente ascrivibile alla migliorata capacità dei presidi/centri di intercettare le situazioni, registrarle e quindi averne traccia.

Dai dati forniti dai RRMR, limitatamente alle persone con malattia rara residenti nella stessa regione, è emerso che:

- complessivamente, le donne rappresentano una porzione lievemente maggiore degli uomini: 52% vs 48%;
- mediamente 1 persona con malattia rara su 5 è minorenni; il fatto che tale proporzione vari, anche considerevolmente, da regione a regione potrebbe dipendere da incompletezza dei dati, da una maggiore capacità di diagnosi precoce in alcuni territori – anche grazie a programmi di screening neonatale – o da differenze territoriali nell'insorgenza delle patologie.

<https://www.fondazioneeserono.org/malattie-rare/lo-stato-delle-malattie-rare-in-italia-malattie-rare/registri-regionali-malattie-rare/>

LA SITUAZIONE IN EUROPA

Nel 2009, una Raccomandazione del Consiglio Europeo invitava gli Stati membri dell'Unione Europea ad adottare, al più tardi entro il 2013, un piano o una strategia riguardante le malattie rare. In attuazione della Direttiva 24/2011 concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, la Commissione Europea ha deciso di istituire le reti europee di riferimento (European Reference Network, ERN) sulle malattie rare, individuando centri in

grado di fornire un quadro di riferimento per i relativi percorsi sanitari anche per i Paesi che al momento non hanno sviluppato competenze specifiche.

Le reti di riferimento sono infatti reti virtuali che coinvolgono prestatori di assistenza sanitaria in tutta Europa. Il loro compito è favorire la discussione sulle condizioni e di malattie rare o complesse che richiedono cure altamente specializzate e conoscenze e risorse concentrate. Le prime reti sono state create nel marzo

2017 con la partecipazione di oltre 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzate provenienti da oltre 300 ospedali di 26 paesi dell'UE.

Le reti stanno lavorando su una serie di questioni tematiche, tra cui disturbi ossei tumori infantili e immunodeficienza.

<https://www.fondazioneeserono.org/malattie-rare/lo-stato-delle-malattie-rare-in-italia-malattie-rare/situazione-europa/>



LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Una raccomandazione del consiglio europeo dell'8 giugno 2009 (1) su un'azione nel settore delle malattie rare riconosce il ruolo cruciale dei pazienti nel sostegno sia individuale sia collettivo per migliorare le condizioni della comunità di pazienti affetti da malattie rare. Nella sezione Responsabilizzazione delle Organizzazioni dei Pazienti, si raccomanda di consultare i pazienti e i loro rappresentanti in merito alle politiche nel settore delle malattie rare e di facilitare l'accesso dei pazienti a informazioni aggiornate su tali malattie, nonché di promuovere le attività svolte dalle organizzazioni di pazienti, quali sensibilizzazione, rafforzamento delle capacità e formazione, scambio di informazioni e migliori pratiche, costituzione di reti e coinvolgimento dei pazienti molto isolati

In Italia, il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 (al momento non seguito da una nuova edizione) ha previsto l'istituzione di un Comitato Nazionale che includa tutti i soggetti coinvolti: il Ministero della salute e gli altri Ministeri interessati, Regioni, Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA), Istituto Superiore di Sanità (ISS), Agenzia nazionale per i servizi sanitari regionali (AGENAS) e associazioni dei pazienti. Di questi ultimi sono incoraggiate l'informazione e la formazione e, conseguentemente, la partecipazione ai processi decisionali, che ha ricadute comunitarie e individuali. Tuttavia a oggi il previsto Comitato Nazionale non è stato costituito, così come non si è proceduto a una valutazione del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016, né all'avvio della nuova programmazione nazionale di settore.

Al 2017, sul territorio nazionale si contavano 325 associazioni di persone con malattia rara erano 325, pari a 0,54 per 100.000 abitanti.

Le associazioni italiane registrate sul sito di Orphanet sono passate dalle 303 del 2013 alle 325 del 2017 (+7,3%) – pari a 0,54 per 100.000 abitanti – portando così il "contingente" italiano a rappresentare il 12,5% di tutte le associazioni registrate (rispetto all'11,8% nel 2013). Si noti che le associazioni italiane registrate presso Orphanet hanno carattere nazionale. Rispetto alle suddette 325, la mappatura delle associazioni di persone con malattia rara con sede legale sul territorio italiano identifica 466 associazioni.

L'Istituto Superiore di Sanità (ISS) pubblica l'elenco completo e una mappa delle associazioni dei pazienti con malattie rare pre-

senti in Italia.

Il Centro Nazionale Malattie Rare organizza corsi residenziali e attività didattiche dedicate alla responsabilizzazione e partecipazione attiva di pazienti, oltre che degli operatori sanitari e degli amministratori in merito alla gestione delle malattie rare. Insieme con tecnici e rappresentanti del mondo istituzionale, le associazioni di pazienti fanno parte dell'Alleanza Malattie Rare (AMR), nata nel 2017 per iniziativa parlamentare e dell'Osservatorio Farmaci Orfani (OSSFOR). L'obiettivo dell'AMR è favorire la collaborazione tra società e mondo politico-istituzionale per migliorare l'organizzazione dell'ambito delle malattie rare e dei farmaci orfani.

UNIAMO F.I.M.R. (Federazione Italiana Malattie Rare) Onlus è la Federazione delle associazioni di pazienti affetti da malattie rare. Fondata nel 1999 per volontà di 20 associazioni, oggi raccoglie oltre 100 associazioni di persone con malattie rare e loro familiari per oltre 600 malattie rare. L'obiettivo di UNIAMO F.I.M.R. è essere sia un riferimento sia una voce rappresentativa. La federazione è impegnata nell'attivazione, nella promozione e nella tutela dei diritti delle persone con malattie rare negli ambiti della ricerca, della bioetica, della salute, delle politiche sanitarie e socio-sanitarie col fine ultimo di migliorare la loro qualità di vita e quella dei loro familiari. Attualmente la federazione sta organizzando delegazioni regionali.

UNIAMO F.I.M.R. fa parte della European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), un'organizzazione non governativa che riunisce associazioni di pazienti e individui attivi nel campo delle malattie rare in Europa e in Paesi extraeuropei. Attualmente, fanno parte di EURORDIS 812 associazioni di pazienti di 70 Paesi.

EURORDIS ha messo in atto una serie di iniziative di formazione che coinvolgono attivamente le persone con malattie rare:

- La EURORDIS Summer School fa parte di una strategia finalizzata a un maggiore empowerment delle persone con malattie rare e dei loro rappresentanti associativi nei processi decisionali del settore. L'iniziativa formativa sul paziente intende fornire le conoscenze e le competenze per la partecipazione piena e consapevole dei rappresentanti dei pazienti ai percorsi di sviluppo dei farmaci e ai processi normativi a livello comunitario e nazionale.

- La EURORDIS Winter School mira ad approfondire la comprensione da parte dei partecipanti su come la ricerca pre-clinica si possa tradurre in benefici reali per i pazienti.
- La EURORDIS Open Academy è un'iniziativa che riunisce nuovi e pre-esistenti corsi di formazione con l'obiettivo di rafforzare il ruolo dei rappresentanti delle persone con malattia rara e di un certo numero di ricercatori e di medici.
- La Digital School di EURORDIS, di cui è previsto l'avvio entro il 2018, è stata concepita come percorso formativo su come utilizzare i social media per migliorare il profilo di un'associazione di pazienti, dei consigli pratici su come sviluppare una campagna di sensibilizzazione.

Alcune associazioni di pazienti, insieme con organizzazioni non profit, università e numerose aziende farmaceutiche, sono coinvolte in una partnership pubblico-privato che ha dato vita alla "Accademia Europea dei pazienti per l'innovazione terapeutica" (European Patients' Academy on Therapeutic Innovation, EUPATI). Il principale fine formativo di EUPATI è l'incremento della capacità e della possibilità dei pazienti di comprendere l'attività di ricerca e sviluppo dei farmaci e di contribuirvi.

La legge 11 gennaio 2018, n. 3 (2) contiene due passaggi molto importanti sul coinvolgimento delle associazioni delle persone con malattia rara:

- all'articolo 1 per la "definizione delle procedure di valutazione e di autorizzazione di una sperimentazione clinica, garantendo il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti, soprattutto nel caso delle malattie rare"
- e all'articolo 2 rispetto alla composizione del Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per il quale si prevede che dei componenti siano "... almeno due indicati dalle associazioni dei pazienti più rappresentative a livello nazionale".
- Il 15 marzo 2018 con Decreto recante "Costituzione del Centro di coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per le sperimentazioni cliniche sui medicinali per uso umano e sui dispositivi medici, ai sensi dell'articolo 2, comma 1, della legge 11 gennaio 2018, n. 3" il Presidente di Uniamo F.I.M.R. è stato nominato tra i 15 componenti del Centro di coordinamento nazionale.

<https://www.fondazione-serono.org/malattie-rare/lo-stato-delle-malattie-rare-in-italia-malattie-rare/le-associazioni-dei-pazienti/>

LE MALATTIE RARE IN PROVINCIA DI BOLZANO

Una malattia è considerata rara se non sono più di 5 su 10.000 le persone colpite. Secondo l'Organizzazione mondiale della salute, le malattie rare a livello planetario sono circa 8mila, l'80-90% delle quali ha origini genetiche. In Europa questa problematica coinvolge tra i 27 ed i 36 milioni di persone. Benché il totale dei pazienti sia elevato, sono pochi i pazienti colpiti dalla stessa patologia.

Solo in Alto Adige nel 2019 si registrano complessivamente 3.720 pazienti, con un'età media di 42 anni, affetti da 500 diverse malattie rare

All'interno della Federazione per il Sociale e la Sanità - <https://www.fss.bz.it/365.html> - è attivo dal 2017 un gruppo di lavoro sulle Malattie Rare. Agli incontri prendono parte rappresentanti delle Asso-

ciazioni di Pazienti e dei Gruppi di Auto Aiuto, così come singole persone la cui patologia in Provincia è così rara, da non esistere Associazioni o Gruppi loro dedicati. Partecipano anche professionisti dell'Azienda Sanitaria della Provincia di Bolzano e sono stati invitati a prenderne parte anche rappresentanti della Ripar-

Continua a pag. 24

tizione Salute della Provincia di Bolzano. È da questi incontri che è nata l'esigenza di realizzare il presente sito territoriale sulle Malattie Rare ed offrire a pazienti e familiari uno spazio sul quale far confluire tutte le informazioni.

LE MALATTIE RARE IN PROVINCIA DI BOLZANO - UNA PRESENTAZIONE A CURA DELLA FEDERAZIONE PER IL SOCIALE E LA SANITÀ.

Si tratta per lo più di malattie gravi, spesso addirittura mortali. Tali malattie nella maggior parte dei casi si manifestano già dalla nascita, hanno un decorso cronico, portano spesso a disabilità e richiedono cure specifiche.

Essendo tali patologie spesso sconosciute anche a molti medici specialisti, possono passare anche diversi anni prima che i pazienti riescano ad ottenere una diagnosi corretta. I pazienti e i loro familiari talvolta si trovano ad affrontare diversi problemi di natura clinica, ma anche legali ed amministrativi. Tutto questo può trasformare il percorso dei malati rari in un vero e proprio calvario.

È quindi essenziale creare una rete globale, raccogliere e ampliare le conoscenze sulle malattie rare e condividere le informazioni già disponibili. Di seguito troverete quindi ulteriori informazioni sui più rilevanti siti.

Siti più importanti a livello locale, nazionale ed internazionale:

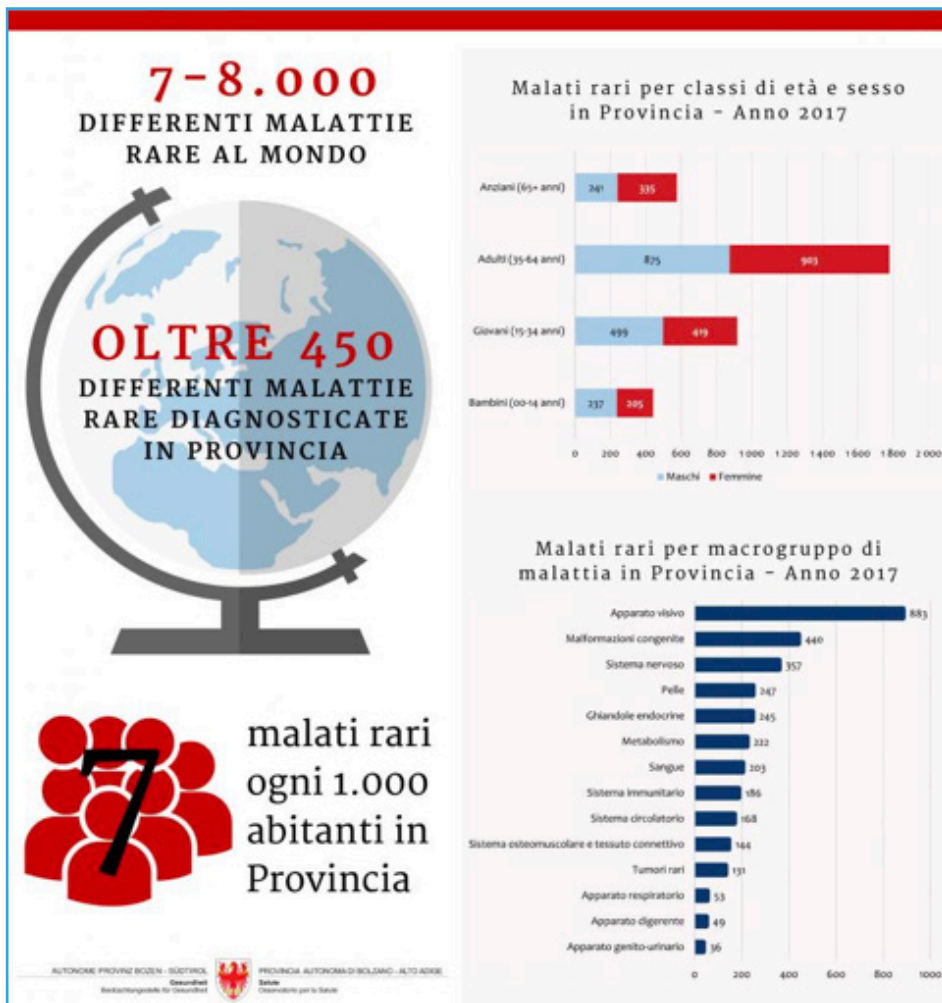
CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE PROVINCIALE (ALTO ADIGE) PER LE MALATTIE RARE

Informazione i cittadini e orientamento nell'ambito della Rete di servizi loro dedicata per le malattie rare (per la diagnosi, la certificazione di malattia rara, la terapia, l'esenzione dalla compartecipazione alla spesa sanitaria, la fruizione degli altri benefici loro riconosciuti dalla legislazione vigente); gestione diretta degli accessi dei pazienti ai servizi dedicati (organizzazione e prenotazione delle visite); informazione e orientamento dei professionisti (medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, medici ospedalieri ed altri operatori sanitari) in merito all'organizzazione della Rete dedicata alle malattie rare; gestione dei rapporti con le associazioni dei pazienti affetti da malattie rare e dei loro familiari.

Il Centro inoltre gestisce tramite l'Osservatorio per la Salute della Provincia Autonoma di Bolzano il Registro Provinciale delle Malattie Rare.

REGISTRO MALATTIE RARE AREA VASTA (VENETO E TRENINO ALTO ADIGE)

Registro aggiornato delle malattie per le quali si ha diritto a ricevere l'esenzione per malattia rara nell'Area Vasta (Veneto e Trentino-Alto Adige) a cura del Centro di Coordinamento per le Malattie rare della Regione Veneto.



ORPHANET - PORTALE EUROPEO SULLE MALATTIE RARE

Orphanet è un portale europeo multilingue di riferimento sulle malattie rare e i farmaci orfani, che offre informazioni su 6.000 malattie, oltre ad una vasta gamma di servizi, tra cui un'enciclopedia delle malattie rare, un database di Centri esperti ed Organizzazioni di pazienti, così come un elenco dei farmaci orfani.

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ (C.N.M.R.)

Il Centro nazionale Malattie rare (C.N.M.R.) fa ricerca, consulenza e documenta sulle malattie rare e sui farmaci per le malattie rare a livello nazionale a scopi di prevenzione, trattamento e sorveglianza, compreso il registro nazionale delle malattie rare e delle Associazioni di Pazienti.

O.M.A.R. (OSSERVATORIO MALATTIE RARE)

O.Ma.R - Osservatorio Malattie Rare è la prima ed unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, dedicata alle malattie rare e ai tumori rari. L'Osservatorio è riconosciuto come una delle maggiori e più affidabili fonti di informazione per le tematiche inerenti le malattie rare, i tumori rari e i farmaci orfani.

Altre Istituzioni in Alto Adige

AZIENDA SANITARIA DELL'ALTO ADIGE SERVIZIO DI CONSULENZA GENETICA

Il Servizio di consulenza genetica è l'unico Centro della Provincia di Bolzano che si occupa di Genetica Clinica. Presso il Servizio si effettuano consulenze genetiche, prelievi per test genetici e consulenze teratologiche. Presso il Servizio risiede inoltre il Centro di Coordinamento della Rete Provinciale per le Malattie Rare. <http://www.asdaa.it/it/ospedali/bolzano/3499.asp>

PROVINCIA AUTONOMA DI BOLZANO - REGISTRO DI PATOLOGIA DELLE MALATTIE RARE:

A cura dell'Osservatorio per la Salute della Provincia Autonoma di Bolzano, il sito spiega cosa sia una Malattia Rara e quali siano le caratteristiche che le accomunano. Illustra inoltre la rete dell'Area Vasta del Triveneto, il Centro di Coordinamento provinciale e Registro delle Malattie Rare e permette il download di tutte le delibere della Giunta Provinciale attinenti le Malattie Rare.

<http://www.provincia.bz.it/salute-benessere/osservatorio-salute/malattie-rare.asp> Informazioni per il paziente: <http://www.provincia.bz.it/salute-benessere/osservatorio-salute/informazioni-per-il-paziente.asp>