



AMICI PER LA PELLE

Dicembre 2020
Uscita n. 59

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

Amici per la pelle

Direttore Responsabile:
Dott.ssa Elisa Pellacani

In redazione:
C. Melegari, E. Platani, S. Vasé

Reg. Trib. di Parma - n. 29 del 6/12/96
Editore: A.N.F. - Associazione per la
Neurofibromatosi - O.d.V
Via Giuseppe Righi, 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.



Carissimi Soci, Amici anche questo anno volge al termine. Quello che abbiamo attraversato è stato un anno di profondi cambiamenti, che hanno generato in tutti noi paura, smarrimento e, in troppi casi, dolore.

Fin dall'inizio dell'emergenza Covid 19, ANF però ha continuato a lavorare con grande determinazione per garantire a tutti i soci le informazioni in campo scientifico sulle Neurofibromatosi.

In poco tempo abbiamo convertito online gran parte delle nostre attività, ed è stato anche per noi un rinnovarsi ed un modo nuovo di vederci, di partecipare, di condividere. Sono state annullate tante iniziative, alcune rimandate, alcune si sono svolte con piattaforme web, ma non vi abbiamo mai lasciati soli ed abbiamo continuato ad impegnarci. Un fiore all'occhiello è stata l'apertura dell'ambulatorio dedicato alla NF a Parma. L'ambulatorio ha aperto ufficialmente il 17 Agosto, ed il

lavoro per aprire il prima possibile, è stato veramente tanto. Grazie all'impegno del prof. Caleffi, della disponibilità del dottor Pinazzi, dell'Azienda Ospedaliera di Parma, ANF ha firmato una convenzione per 8 ore alla settimana per un servizio dedicato solamente alla neurofibromatosi. In tanti, da tutta Italia stanno contattando il dottor Pinazzi, che con la supervisione del prof. Caleffi svolge questo importante incarico. 8 ore non sono tante, ma è grazie alle donazioni di tanti, al sostegno associativo annuale e continuo di Voi Soci, se riusciamo a creare, partecipare, informare, partecipare e proseguire il nostro cammino dal 1991.

Consiglieri e Responsabili Regionali, di cui trovate i riferimenti sul sito ANF, sono a disposizione per qualsiasi informazione, per una chiacchierata, purtroppo non ci si potrà vedere di persona, ma questo non cambia il nostro impegno.

Come Responsabile Regione Emilia

Continua a pag. 2

segue da pag.1

Romagna e membro del Consiglio Direttivo ANF, mi sono impegnata, con alcuni amici, ad occuparmi dell'informazione sui social.

ANF oltre ad un sito, gestito dalla sede, ha un gruppo Ufficiale ed una pagina dedicata a cui, personalmente ed insieme al Presidente

ed al Vice presidente, ci occupiamo di rispondere, informare. Sto creando anche un profilo Instagram, che vedrà prossimamente la sua nascita ed al quale vi invito ad iscrivermi.

Contattateci pure, ci sono indirizzi e numeri sul sito, molti di noi sono sui social, c'è la sede...ci siamo, stiamo

insieme. Non vi lasciamo soli.

Auguro a tutti voi ed alle vostre Famiglie delle Feste Serene.. a distanza magari, ma lo spirito del Natale non deve mancare nei nostri cuori...

Annamaria Bernucci

OSPEDALE MAGGIORE, UN MEDICO DEDICATO ALLA NEUROFIBROMATOSI GRAZIE AD UNA CONVENZIONE CON ANF NAZIONALE

VISITE MEDICHE DUE VOLTE ALLA SETTIMANA NEI LOCALI AL 1° PIANO TORRE DELLE MEDICINE, SOTTO LA SUPERVISIONE DI EDOARDO CALEFFI

Nasce all'Ospedale Maggiore un ambulatorio dedicato alla Neurofibromatosi, grazie ad una convenzione firmata tra Azienda Ospedaliero-Universitaria ed ANF (Associazione per la Neurofibromatosi OdV) che ha messo a disposizione le risorse per attivare un contratto con uno specialista dedicato.

Le visite saranno effettuate da **Antonio Pinazzi** sotto la supervisione del direttore della Chirurgia Plastica, **Edoardo Caleffi**, al 1° piano della Torre delle Medicine, uno/due volte alla settimana (dal 17 settembre 2020).

Al dottor Pinazzi il compito di accompagnare i pazienti nel percorso di diagnosi e cura dei pazienti affetti da Neurofibromatosi, dall'organizzazione della visita, al follow up clinico, chirurgico e strumentale.

"L'apertura di questo ambulatorio dedicato è per me motivo di grande

soddisfazione – ha dichiarato il Presidente ANF **Corrado Melegari**. - *Da tempo i nostri soci chiedevano che Parma, sede dell'Associazione, rimanesse un centro di eccellenza nazionale e punto di riferimento per la diagnosi e cura della Neurofibromatosi. Grazie alla disponibilità dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, nelle persone del direttore generale **Massimo Fabi** e del direttore sanitario **Ettore Brianti** ed alla particolare sensibilità dimostrata dal primario dottor Edoardo Caleffi, tutto questo è diventato realtà. Auguro al dottor Antonio Pinazzi un buon lavoro, certo che questo sarà un ulteriore tassello a sostegno di tutti i pazienti con Neurofibromatosi".*

Analoga soddisfazione viene espressa dal direttore sanitario Azienda Ospedaliero-Universitaria **Ettore Brianti** e da **Edoardo Caleffi**, direttore della struttura di Chirurgia Plastica al quale l'ambulatorio



farà riferimento.

"Parma si riconferma centro di eccellenza della Neurofibromatosi – ha dichiarato Ettore Brianti – in un continuo miglioramento del lavoro clinico e assistenziale che viene svolto dai professionisti e testimonia il proficuo rapporto di collaborazione con l'Associazione ANF".

"Vi confesso che ci tenevo particolarmente – ha detto Caleffi – i pazienti avranno un ambulatorio dedicato che sarà punto di riferimento per far decollare il registro, lo studio genetico, il coordinamento dei vari specialisti, il programma operatorio ed il follow-up medico e chirurgico". E conferma, con una battuta, il suo impegno organizzativo affinché il progetto





funzioni al meglio: *“Il dottor Antonio Pinazzi è professionista serio, capace e soprattutto motivato. Ma non spera di avermi tolto di mezzo, io ci sarò*

sempre!”

L'ambulatorio affiancherà i pazienti con sospetta diagnosi di NF anche nel percorso volto ad ottenere il ri-

conoscimento della malattia e l'iscrizione al ticket sanitario RBG010, in collaborazione con la struttura di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, diretta dal prof. **Antonio Percesepe**.

PER PRENOTARE UNA VISITA occorre inviare una mail a ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it con: nome e cognome; codice fiscale e motivo della richiesta di visita. Non è necessario inviare cartelle cliniche ed esami se non richiesti espressamente dal dottore. Oppure telefonare al n. 366.3108425. Gli ingressi più vicini all'ambulatorio (Torre Medicine 1° piano) sono quelli di via Volturmo e via Abbeveratoia.

FINANZIAMENTI ANF 2020:

Sostegno economico Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (MI):

aprile 2020

Ambulatorio di Oftalmologia Pediatrica. La dott.ssa Elena Casazza, Ortottista Assistente in Oftalmologia, affiancherà nell'Ambulatorio di Oftalmologia Pediatrica nella gestione dei pazienti affetti da NF1 afferenti all'ambulatorio della dott.ssa Scuvera, per migliorare la diagnostica di bambini con glioma delle vie ottiche.

Dr.ssa Silvia Osnaghi

Convenzione AUO Parma:

creazione Ambulatorio NF -12 mesi- dott. Pinazzi

A.N.F. Associazione per la Neurofibromatosi – Odv offre all'Azienda Ospedaliero – Universitaria di Parma la propria disponibilità a fornire, a titolo gratuito e sotto il diretto controllo del Direttore dell'U.O. Chirurgia Plastica e Centro Ustioni, assistenza medica ambulatoriale, supplementare ed esulante le ordinarie attività istituzionali, al fine di garantire ulteriore supporto ai pazienti affetti da neurofibromatosi, e con essi ai familiari, per affrontare correttamente i problemi medici e sociali connessi alla Neurofibromatosi.

A.N.F. s'impegna, per lo svolgimento

delle attività all'interno dell'Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma, a mettere a disposizione un medico, individuato dalla stessa A.N.F., che opererà esclusivamente all'interno dell'U.O. Chirurgia Plastica e Centro Ustioni., attenendosi a tutte le indicazioni fornite dal Direttore dell'U.O.

Durata della convenzione: 12 mesi. due volte alla settimana per relative 8 ore (4+4)

Il medico individuato da A.N.F. non potrà comunicare e/o divulgare nessuna delle informazioni, anche di carattere personale, di cui sia venuto a conoscenza nell'ambito della propria attività. A tal fine A.N.F. farà sottoscrivere apposito atto di impegno.

Direzione Generale AUO Parma – Prof. Edoardo Caleffi - A.N.F. 17/08/2020

IRCCS Carlo Besta (MI) ottobre/2020 Progetto di ricerca

Implementazione banca dati e di tessuto per pazienti con facomatosi per migliorare la capacità diagnostica e la ricerca di correlazione tra genotipo e fenotipo

Da oltre 15 anni nell'Istituto Nazionale neurologico Carlo Besta viene

svolta analisi genetica per l'individuazione di mutazioni del gene NF1, più recentemente anche dei geni NF2, LZTR1 e SMARCB1 su DNA estratto da sangue periferico. E' in corso l'implementazione della metodica anche su DNA estratto dal tessuto tumorale per la diagnosi di Schwannomatosi e neurofibromatosi tipo 2. Sono inoltre presenti una criobanca dove vengono conservati a -80 gradi di temperatura campioni di tessuto tumorale e database clinici elettronici standardizzati, specifici per ciascuna patologia, dove vengono raccolti dati clinici dei pazienti con neurofibromatosi di tipo 1, 2 e schwannomatosi.

Il progetto vuole valutare la possibilità di interfacciare i diversi data base in modo di avere disponibile in formato elettronico e standardizzata una banca di tessuti a cui siano correlate informazioni cliniche standardizzate. Tale supporto è indispensabile per effettuare analisi genetiche nei pazienti in cui non viene individuata la mutazione sul DNA estratto da sangue periferico ed è un valido strumento per poter effettuare correlazioni tra i sintomi, i segni, l'andamento della malattia e la mutazione genica osservata.

Dott Marica Eoli IRCCS Carlo Besta Milano 03/90/2020



CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA

La Piattaforma Organizzativa Malattie Rare di Casa Sollievo della Sofferenza è un'iniziativa intrapresa in linea con le indicazioni recentemente formulate dalla Regione Puglia nella DGR 1491 del 03-10-2017. Essa ha lo scopo di agevolare la presa in carico globale del paziente affetto da Malattia Rara e della sua famiglia. L'istituzione della Rete Regionale per le Malattie Rare risale al 2003 quando la Regione Puglia aveva recepito le indicazioni ministeriali del DM 279/2001. Da allora, la funzione principale di tali Presidi è stata quella di certificare la diagnosi di Malattia Rara per l'ottenimento del relativo codice di esenzione dalla spesa sanitaria e di emettere un Piano Terapeutico per l'ottenimento di farmaci e presidi da parte delle ASL di appartenenza ed un Piano dei Monitoraggi. Con la suddetta DGR, la Regione Puglia ha invitato tutti i Presidi Regionali ad una presa in carico olistica del paziente assicurando non solo tutte le fasi diagnostiche ma anche quelle del follow-up medico e dell'interfaccia con i servizi territoriali, essenziali per la gestione quotidiana delle disabilità correlate alla diagnosi.

LO SPORTELLO MALATTIE RARE

Il primo strumento della Piattaforma Organizzativa Malattie Rare è lo Sportello Malattie Rare (SMR) che è attivo dal 1 Novembre 2017 presso il Poliambulatorio di Casa Sollievo della Sofferenza. Lo SMR è uno strumento di prenotazione agevolata di prestazioni ambulatoriali (visite specialistiche ed indagini strumentali selezionate) dedicato ai pazienti affetti, o sospetti affetti da malattie rare. Esso è accessibile telefonicamente, tramite email e fisicamente ai pazienti che hanno bisogno di orientamento all'interno della Rete Regionale e Nazionale per le Malattie Rare e/o che necessitano di valutazioni e presa in carico da parte di personale dedicato.

IN CHE COSA CONSISTE LO SPORTELLO MALATTIE RARE

Lo SMR ha la funzione di agevolare l'accesso a prestazioni ambulatoriali interne a Casa Sollievo della Sofferenza erogate da personale dedicato per persone affette, o sospette affette da malattie rare. Le problematiche cliniche a cui è rivolto riguardano principalmente quelle patologie rare per cui Casa Sollievo della Sofferenza è riconosciuta come centro di riferimento. All'interno dello SMR, tali patologie sono state suddivise in vari gruppi omogenei di malattie rare definiti su ispirazione degli European Reference Networks. Ciascun gruppo di malattie rare ha uno o più case manager che si prenderanno carico della persona a loro affidato in occasione della prima visita, prescriveranno gli accertamenti che saranno necessari per escludere o confermare la diagnosi e, in caso di conferma diagnostica, lo seguiranno per la gestione medica a medio e lungo termine della problematica (limitatamente alle risorse disponibili).

Lo SMR ha altresì lo scopo di:

- Indirizzare i pazienti affetti da patologie rare per cui Casa Sollievo della Sofferenza non è centro di riferimento regionale verso le strutture ospedaliere regionali preposte, collaborando con il Centro Sovraziendale Malattie Rare della Regione Puglia.
- Agevolare la transizione pediatrico-adulto stimolando la continuità tra case manager dell'età dello sviluppo e case manager dell'età adulta.
- Agevolare la continuità assistenziale promuovendo l'integrazione con le strutture territoriali.
- Promuovere la definizione di percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali dedicati alle patologie rare o gruppi di patologie rare prevalenti.
- Mettere a disposizione momenti e spazi di rappresentanza per le

Associazioni di Pazienti interessate.

COME ACCEDERE ALLO SPORTELLO MALATTIE RARE

È possibile rivolgere richieste e prenotazioni di visite specialistiche al personale infermieristico dedicato allo SMR, secondo le seguenti modalità:

- Inviando una email indirizzata a malattierare@operapadrepio.it.
- Telefonando al numero 0882416384 tra le 9.00 e le 13.00 dal lunedì al venerdì.
- Presentandosi di persona allo SMR sito al Piano Terra del Poliambulatorio "Giovanni Paolo II" tra le 9.00 e le 13.00 dal lunedì al venerdì.

L'infermiere provvederà a rispondere al quesito e prenotare l'eventuale valutazione richiesta, prediligendo, come primo accesso, una visita con il case manager proposto al gruppo di malattie rare cui afferrisce la problematica del paziente. L'infermiere altresì comunicherà all'interlocutore le modalità di corretta compilazione della richiesta su impegnativa del Sistema Sanitario Regionale.

PROTOCOLLO D'INTESA PER LA PROVINCIA DI FOGGIA

A Marzo 2019, la Direzione Generale della ASL di Foggia ha stretto un accordo con Casa Sollievo della Sofferenza, la AOU Ospedali Riuniti di Foggia, la rete A.Ma.Re. Puglia ed i rappresentanti dei Medici di Medicina Generale e dei Pediatri di Libera Scelta operanti nel territorio della ASL, al fine di agevolare ulteriormente le persone affette da (sospetta) malattia rara residenti in Provincia e le loro famiglie nell'identificare il centro malattie rare più adatto per una loro valutazione e/o presa in carico medica e per ricevere quanto previsto in ambito socio-sanitario dal territorio di residenza (clicca qui – Testo Protocollo d'Intesa).

Tale protocollo riporta inoltre l'e-



lenco aggiornato delle malattie rare attribuite ai vari Presidi di Rete Nazionale ed i nodi della Rete Regionale Malattie Rare all'interno della Provincia di Foggia e l'elenco dei recapiti utili all'interno delle strutture territoriali provinciali. I recapiti utili delle strutture territoriali provinciali coinvolte è stato recentemente aggiornato

ATTIVITA' DIAGNOSTICA DI LABORATORIO

- **Diagnosi genetica post-natale** per un'ampia gamma di malattie genetiche, in particolare, malattie genetiche rare.
- **Percorsi diagnostico-laboratoristici** integrati a più livelli per specifiche malattie genetiche rare (in particolare, patologie ereditarie del tessuto connettivo, ossa, cuore e vasi, varianti sindromiche e/o monogeniche di patologie del neurosviluppo).
- **Colloqui pre-test genetico** per indagini genetiche di I livello dal territorio e per indagini genetiche anche di II livello su prescrizione di specialisti interni a Casa Sollievo della Sofferenza e di medici specialisti in Genetica Medica attivi presso altri servizi clinici.

ATTIVITA' CLINICA

- **Ambulatorio di Genetica Medica** mirato all'inquadramento clinico-genetico ed alla consulenza genetica per persone con (sospetta) malattia genetica e per le loro famiglie.
- **Ambulatorio di Genetica Me-**

dica per Malattie Rare per l'inquadramento clinico-genetico, l'orientamento diagnostico-terapeutico (sia all'interno di Casa Sollievo della Sofferenza che nell'ambito della Rete Regionale Malattie Rare della Puglia), la certificazione di Malattia Rara ed il follow-up medico (limitatamente alle malattie rare attribuite alla UOC Genetica Medica).

- **Sportello Malattie Rare (in collaborazione con la Direzione Sanitaria)** per una gestione centralizzata delle attività ambulatoriali dedicate alle Malattie Rare disponibili in Casa Sollievo della Sofferenza e come supporto al Centro di Coordinamento Sovraziendale per veicolare informazioni corrette ed aggiornate sulle risorse disponibili in Provincia di Foggia.

ATTIVITA' DI RICERCA E DIDATTICA

L'Unità Operativa Complessa di Genetica Medica ha una tradizione consolidata di ricerca biomedica nei vari ambiti di pertinenza della disciplina e a supporto di altre tematiche, come la comprensione delle basi biologiche del cancro.

Attualmente, le principali tematiche di **ricerca** dell'Unità Operativa Complessa di Genetica Medica sono:

- **Patologie del neurosviluppo e micro-array.**
- **Cromatinopatie e genomica funzionale.**

- **Patologie ereditarie del tessuto connettivo, ossa, cuore e vasi.**

Per l'attività didattica, L'Unità Operativa Complessa di Genetica Medica:

- E' sede convenzionata con l'Università di Bari per la **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.**
- Accoglie studenti universitari per attività curriculari, per tirocini pre-lauream e post-lauream e per l'intero percorso formativo necessario al conseguimento del **Dottorato di Ricerca in Genetica Medica** e tematiche affini.

URP OSPEDALE: 0882 410389
URP POL.: 0882 416391
CENTRALINO: 0882 4101

Lo Sportello Malattie Rare di Casa Sollievo della Sofferenza è contattabile tramite email (malattierare@operapadrepio.it) o telefonicamente al numero 0882416384 (dal lunedì al venerdì, dalle 9.00 alle 13.00).

GENETICA MEDICA:

Dirigente Medico Responsabile:
Dr. Marco Castori
TEL.: 0882 416288
SEGRETERIA: 0882 411616
MAIL: genetica@operapadrepio.it

<https://www.operapadrepio.it/it/genetica-medica/item/4644-piattaforma-organizzativa-malattie-rare.html>

ELENCO MALATTIE RARE



Elenco malattie rare

REFERENTI PER MALATTIA RARA



Referenti per malattia rara



LE CREAZIONI DI NONNA LUCIANA

Salve a tutti, sono sempre io, siamo giunti quasi alla fine di questo anomalo anno e come dicono sempre i miei nonni sempre trovare un lato "positivo" anche nelle situazioni più difficili e in qualche modo l'abbiamo trovato.

Grazie alla mia splendida mamma (è lei nonna Luciana), e alla sua idea di creare questo bellissimo progetto per aiutare e sostenere la ricerca e al mio fantastico papà che mi ha sempre sopportato e supportato durante i banchetti in piazza e non solo.



Ammetto che tutto questo successo ci ha preso un bel po' alla sprovvista, non pensavamo di avere così tante richieste e praticamente da tutta Italia, a un certo punto pensavamo

di non farcela ma alla fine abbiamo accontentato tutti e spedito tutti i pacchi nelle tempistiche concordate. Concludo ringraziando tutti di

cuore e annunciando che stiamo già lavorando a nuove idee, quindi continuate a seguirci e non ne rimarrete delusi.

Sara Villa



DOPPIO APPUNTAMENTO ESTIVO A TREVIGNANO ROMANO

Anche a luglio e agosto sono scesa in piazza col mio bel banchetto con l'intento di raccogliere fondi per Anf Associazione per la NeuroFibromatosi ODV proponendo in cambio di una piccola offerta "Le Creazioni di Nonna Luciana" per aiutare i ricercatori a sconfiggere per sempre questa terribile patologia genetica.

In queste due occasioni, con mio grande piacere, oltre a mio padre ormai sempre presente, è venuta

anche mia mamma ossia la famosa Nonna Luciana, la sua presenza è stata molto gradita da tutti.

Inoltre annuncio con piacere che il piccolo Giorgio ha adottato la nostra mascotte Fibro, sono molto felice perché ho visto proprio brillare i suoi piccoli occhi di gioia, lo ha abbracciato forte e lo ha fatto sedere sul passeggino insieme a lui... vedere un bambino contento è proprio piacevole e riempie il cuore



di gioia.
Ora che l'estate è praticamente finita e ci avviamo verso l'autunno/inverno non vi abbandonerò ma tornerò con tante nuove idee e gadget anche a tema natalizio.

Insieme a mia mamma ci stiamo già organizzando per realizzare addobbi per la casa e l'albero...
Ci aggiorniamo prossimamente...
Arrivederci.

Sara Villa



NUOVO APPUNTAMENTO A TREVIGNANO ROMANO

Dopo un lungo periodo di stop siamo nuovamente scesi in piazza questa volta con delle particolari e originali novità.

Mia mamma, più nota come Nonna Luciana, ha avuto una brillante idea e ha iniziato a realizzare gioielli e altri gadget con la resina, ha creato un piccolo laboratorio e si è messa a lavorare...

Cosa più importante ha deciso di devolvere il ricavato delle sue creazioni alla nostra associazione. Così con mio padre e la mia amica (sempre presenti) domenica 28 giugno abbiamo montato "baracca e burattini" e passato una bella giornata a Trevignano Romano, la gente si è mostrata molto interessata e solidale, tante persone hanno contribuito alla nostra iniziativa facendo generose offerte con la promessa di donare ad ANF il 5x1000.

Visto che mi piace troppo scendere

in piazza domenica 19 luglio abbiamo deciso di replicare.

Inutile dire che girava tantissima gente e tra una chiacchiera e un sorriso siamo riusciti come sempre nel nostro intento, raccogliere delle offerte per aiutare la ricerca scientifica affinché questa terribile malattia possa essere sconfitta del tutto.

Io non mi do per vinta e nel mio piccolo scenderò sempre in piazza per avvalorare questa giusta causa, naturalmente mi sto già organizzando per il prossimo

banchetto nel mese di agosto.

Come sempre ringrazio tutti di cuore, non ci sono parole per descrivere le bellissime sensazioni che mi lasciano tutte le volte queste giornate.

Sara Villa



TRENTINO ALTO ADIGE - FERRAGOSTO A BRESSANONE

Ciao a tutti, quest'estate ho trascorso le mie vacanze estive per la quarta volta a Bressanone, ospite del mio grande amico Stefano Brocco, responsabile Triveneto della nostra Anf.

Sono partito di prima mattina da Cesena, ed ho raggiunto Stefano attorno alle 11,30, ad aspettarmi davanti all'albergo c'era anche Alan il suo nipotino di 11 anni.

Appoggiata la valigia in camera ci siamo diretti verso il centro per mangiare qualcosa da Edo la pizzeria dell'amico di Stefano, tappa da fare assolutamente se volete mangiare qualcosa di veramente buono a Bressanone, non è solo una pizzeria, puoi trovare anche dei primi piatti veloci, spianate farcite con i prodotti da te preferiti, ma anche leccornie stile McDonald.

Da sempre in questa attività puoi trovare il salvadanaio della nostra associazione.

Dopo aver riempito la pancia, mi sono diretto in albergo per un bel riposino e successivamente mi sono recato a piedi a casa di Stefano dove sono stato invitato a cena. Abbiamo chiacchierato del più e del meno, delle nostre idee per



l'associazione, delle nostre passioni, e mi ha raccontato di come ha trascorso il suo lockdown.

La mattina successiva ci siamo ritrovati abbastanza presto per fare un nuovo giro in paese, siamo tornati a salutare Edo per un buon caffè e abbiamo fatto spese in centro. Successivamente di nuovo a pranzo a casa sua.

Poi mi sono recato in albergo: un piccolo riposino, una doccia e poi dritto per il centro dove mi sono incontrato con un mio ex vicino di casa in vacanza con il camper con la moglie e i bambini per le zone del Trentino.

A metà pomeriggio ci ha raggiunti a Bressanone Maurizio Morganti con la moglie Nadia, anche lui ha trascorso qualche giorno in questa fantastica città, li ho accompagnati per il centro città dove a modo mio ho spiegato la bellezza di Bressanone, poi ci siamo incamminati per andare a cena a casa di Stefano dove tra una prelibatezza e un'altra abbiamo trascorso un paio d'ore in allegria.

Il giorno di ferragosto dopo una buona colazione insieme, io, Maurizio e Nadia siamo usciti nuovamente per il centro di Bressanone visitando la mostra dei presepi e il palazzo vescovile, successivamente di nuovo a pranzo a casa di Stefano, sia a pranzo, sia a cena.

Domenica mattina Stefano aveva organizzato un pranzo al ristorante con altri amici caffelatte, dalla provincia di Brescia ci ha raggiunti Mauro, anche lui affetto da nf con la moglie Silvia e i piccoli Lorenzo e Sofia anche loro caffelatte come il padre, hanno fatto un viaggio molto pesante per stare con noi solo un paio d'ore, ed io personalmente sono stato felicissimo di averli conosciuti.

Volevamo portare i bambini a far



conoscere "Cip e Ciop" i cigni presenti nel laghetto del palazzo vescovile, ma a causa del poco tempo ci siamo incamminati a piedi verso la stazione per il viaggio di ritorno. Alla sera di nuovo a cena fuori in un ristorante davanti all'albergo, e poi dritti a casa perché il tempo non era dei migliori, infatti durante la notte si è scatenato un forte temporale durato anche se a fasi alterne fino alla tarda mattinata del giorno dopo.

Dopo un brunch veloce mi sono recato in stazione per il viaggio di ritorno.

Stefano (Pepo) Savioli
emiliaromagna1@neurofibromatosi.it



Anche quest'anno nonostante un Virus che ha messo in forse, siamo riusciti a mantenere un appuntamento che si rinnova già da qualche anno, la grandissima visita e il soggiorno qui a Bressanone del nostro amico Pepo. Poi quest'anno è venuto anche Maurizio Morganti con la moglie Nadia da Senigallia che sono rimasti entusiasti dei nostri paesaggi e della nostra città. Abbiamo fatto assaggiare loro, alcune nostre specialità della cucina contadina, la domenica abbiamo organizzato un pranzo in un ristorante tipico della città, si è unita a noi Silvia Berselli con il marito Mauro e i figli Lorenzo e Sofia. Sono arrivati in giornata facendo un viaggio andata e ritorno che si è trasformato in un Camel Trophy, fra guasti e ritardi hanno potuto fermarsi soltanto qualche



ora è stato un grandissimo piacere averli conosciuti. Il giorno dopo il caro Stefano, a malincuore ha dovuto lasciarci per ritornare nella sua Romagna, ma dando già l'appuntamento per il mercatino di Natale, il giorno dopo

anche Maurizio è ripartito, portando a casa lo strudel e lo speck del Trentino.

**Stefano Brocco
resp. Triveneto ANF ODV**

2 settembre 2020

Quest'anno io e mia moglie Nadia abbiamo avuto il piacere di trascorrere il ponte di Ferragosto nella città del nostro amico Stefano Brocco, responsabile per il Trentino-Alto Adige della nostra Associazione. Arrivati il venerdì, abbiamo trovato ad attenderci Stefano e sua moglie Ingrid. In giro per la città c'era Stefano Savioli, coresponsabile per l'Emilia Romagna, che era arrivato il giorno prima. Siamo andati dalla stazione all'hotel a piedi, così abbiamo avuto una prima immagine della bella città circondata dalle montagne, che io amo (quando non c'è la neve!). Un consiglio: se vi capita di essere invitati a pranzo o a cena dai coniugi Brocco, preparatevi qualche giorno prima, perché con la loro gentilezza, e con la scusa di farvi gustare le buone specialità della città e della regione, non vi faranno mancare porzioni molto abbondanti! Per fortuna, essendo un grande camminatore, non mi sono fatto

mancare una buona dose di movimento, e vi assicuro che, se vi piace camminare e andare in bicicletta, la zona offre molti posti da cui ammirare i monti e il fiume Isarco. Ovviamente, per godervi al massimo Bressanone e il suo territorio, è bene restare per qualche giorno: in questo modo, oltre alla natura circostante, potrete conoscere bene

la città, grazie alla guida di Stefano, che conosce molto bene i suoi palazzi e musei, e la sua storia, durante la quale si sono succedute le visite di numerosi Papi.

Un grazie di cuore a Stefano e Ingrid da parte mia e di mia moglie.

Maurizio Morganti



L'ANGOLO DELLE RICETTE

IL TORCIGLIONE UMBRO

La storia.....

E' un dolce che affonda le sue radici nel mondo pagano. Il serpente umbro, meglio conosciuto con il nome di **torciglione**, identificherebbe la capacità di rigenerarsi dalla natura. La sua forma attorcigliata richiama la ciclicità dell'anno che muore e rinasce. Sembra che le antiche popolazioni della zona del Trasimeno, in occasione del solstizio d'inverno, avessero l'abitudine di fare un pandolce votivo simile con pinoli e miele. Il nome "torciglione" sarebbe di origine medievale, parrebbe infatti che la preparazione nacque con il termine di "anguilla del lago" per mano delle monache dell'isola Maggiore del Trasimeno. Gli anziani raccontano una storiella secondo la quale il dolce venne creato in occasione della visita di alti prelati del Papa che giunti di venerdì, dopo diversi giorni di gelata, avrebbero dovuto mangiare magro. Non avendo a disposizione nessun pesce, la monaca cuoca improvvisò una ricetta che aveva la forma di anguilla con alcuni ingredienti presenti in dispensa. Fu sempre nel Medioevo che il torciglione avrebbe identificato il serpente dell'Apocalisse, che una volta tagliato e mangiato sarebbe stato sconfitto. Ancora oggi il valore simbolico del dolce è accentuato dalla presenza di una guarnizione di pinoli o mandorle applicata nella parte superiore, per simulare le squame e da due ciliegie candite messe nella punta, per rappresentare gli occhi infuocati del tentatore.



Ingredienti (per 8 persone):

- 500 gr. di mandorle dolci o di farina di mandorle
- 300 gr. di zucchero o 250 gr. di zucchero a velo
- 2 uova
- 2 cucchiaini di brandy o rum
- 80 gr. di farina 00
- scorza di un limone
- mandorle, pinoli, uva passa e codette colorate per decorare.

Procedimento:

1. Sgusciare le uova e separare i tuorli dagli albumi.
2. Montare i bianchi a neve ben ferma.
3. Sbattete i rossi assieme allo zucchero, alla scorza di limone e al brandy.
4. Tritare le mandorle (o farina di mandorle) e miscelarle insieme alla farina 00 e unitele poi ai tuorli montati mescolando bene.
5. Aggiungere gradualmente gli albumi e impastare bene il tutto con una spatola.
6. Rivestire con della carta forno una teglia, rovistare sopra l'impasto.
7. e, con le mani leggermente umide, dargli la forma di un serpente
8. formando una spirale. Sempre con le mani dargli la forma della testa.
9. Decorare con mandorle, pinoli, uva passa e codette colorate.
10. utilizzare l'uva passa per formare gli occhi (in alternativa anche chicchi di caffè o ciliegie) e una mandorla per la lingua.
11. Cuocere in forno statico riscaldato a 160° per 40 minuti, sin
12. quando la superficie non diventa ben dorata.
13. Far raffreddare prima di servire.

SCOPRI L'INTRUSO DEL GRUPPO

TREMOTINO
LA SIRENETTA

L'ANGOLO DEI GIOCHI

LA PICCOLA FIAMMIFERAIA
LA PRINCIPESSA SUL PISELLO

TREMOTINO: La fiaba in questione è stata scritta dai fratelli Grimm
Soluzione:



EUROPEAN NEUROFIBROMATOSIS MEETING 2020

10-12 DECEMBER 2020 - ROTTERDAM, THE NETHERLANDS

Questo importante evento doveva tenersi in presenza a Rotterdam. Purtroppo, come molti eventi, si è svolta in maniera virtuale, comodamente da casa.

È stato un impegno importante come importante è il suo obiettivo: portare la conoscenza tra pazienti con neurofibromatosi, scienziati e medici.

Professionisti sanitari, ricercatori e pazienti da tutto il mondo si sono uniti online, scambiandosi conoscenze e idee e stabilendo nuove collaborazioni. Riunendo tutte le diverse discipline coinvolte nella ricerca e cura della NF, l'incontro europeo sulle neurofibromatosi offre un forum per il progresso della ricerca di base, traslazionale e clinica in NF e campi correlati, con un unico scopo: migliorare la qualità della

vita dei pazienti che ne sono affetti.

L'evento è organizzato da Erasmus MC, ospedale e scuola di medicina, da National NF1 Expertise (ENCORE) e dall'organizzazione olandese di pazienti NFVN. Un contributo è arrivato anche da European NF Group, da Genturis (ERN dedicata alle neurofibromatosi) e da Stichting Neurofibromatose.

Il programma del Congresso Europeo NF 2020 è molto interessante su NF1, NF2 e Schwannomatosi.

Gli argomenti includono neurofibromi plessiformi, neurofibromi cutanei, apprendimento e comportamento, genetica, qualità della vita, nonché modelli animali e cellulari e ricerca di base.

La partecipazione dei pazienti è stata prevista per sabato 12 dicem-

bre nel Public Day. L'intera conferenza è stata fornita bilingue e sottotitolata in inglese.

L'incontro europeo NF è una piattaforma chiave per i professionisti affermati e per i primi professionisti della ricerca e dell'assistenza clinica NF.

Riunendo tutte le diverse discipline coinvolte nella ricerca e nella cura della NF, il meeting europeo NF offre un forum per far progredire la ricerca di base, traslazionale e clinica nella NF e nei campi correlati, con un unico scopo: migliorare la qualità della vita dei pazienti NF.

Pazienti NF Uniti

Fonte: NF2020 – European Neurofibromatosis Meeting 2020

Public day

NF2 and Schwannomatosi

Registration & information:
www.nf2020.nl/publieksdag

Join your NF community online!

As part of the European NF conference, this public day will bring you presentations from leading researchers in the field of NF.

Topics include genetics, hearing rehabilitations, therapy options and more:

- prof. Evans (UK) - clinical genetics
- prof. Plotkin (USA) - neurology
- prof. Kalamarides (FR) - neurosurgery
- prof. Frijns (NL) - otorhinolaryngology

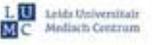
Including English subtitles!

Who: Everyone is welcome to join!

When: **December 12 2020**
7-11 AM GMT -4 | 12-4 PM GMT | 1-5 PM GMT +1

Tickets: € 25,- pp including prolonged online access










www.nf2020.nl

Public day

NF1 and Legius syndrome

Registration & information:
www.nf2020.nl/publieksdag

Join your NF community online!

As part of the European NF conference, this public day will bring you presentations from leading researchers.

Please join us and hear about the latest developments in NF research.

Topics include genetics, surgery, psychology, and neuroscience:

- prof. Legius - clinical genetics, BE
- prof. Mathijssen - plastic surgery, NL
- prof. Elgersma - neurobiology, NL
- dr. Rietman - (neuro)psychologist, NL

Who: Everyone is welcome to join!

When: **December 12 2020**
7-11 AM GMT -4 | 12-4 PM GMT | 1-5 PM GMT +1

Tickets: € 25,- pp including prolonged online access












www.nf2020.nl

PRESENTIAMO I NOSTRI GADGETS

ORSETTI

(offerta minima 10€ + spese postali se spedito)



Gli altri giocattoli vanno e vengono, ma un orsetto di peluche è per la vita. (C. Nelson)

Oggi vi parlo dell' Orso BISKÓ

Sono bello sono vispo son per tutti L'ORSO BISKÓ. Corro quà corro là sono un orso di città. Son curioso, un po' goloso, ma anche tanto generoso.. Stò aspettando... Scegli mentre bevo il mio caffè.

C'è anche orso OSO

Orsetto affettuoso un poco capriccioso, a volte vanitoso, desideroso di essere famoso. Ti prego scegli me, con te diventerò un re.

E che dire di TEA

L'orsa Tea è birichina, vuole far la ballerina. Balla sempre spensierata, mangia tanta cioccolata, e vuol essere coccolata.

Cosa aspetti scegli me.. ballerò insieme a te.

MINA e FIBRO

Mina e Fibro orsetti morbidi e caldi. L'ideale da stringere a sè quando c'è un momento in cui un'Amico peloso non può mancare.

ATTENZIONE... MINA E FIBRO SONO IN ESAURIMENTO. Verificare prima in sede anf se ne sono rimasti.

LIBRI

(offerta minima 10€ + spese postali se spedito)

CAFFELLATTE SULLA PELLE

Se la vita ti dà dei limoni tanto vale farne una limonata. G. Z. (Vita compilata da una bottiglietta d'acqua)...



...Una piccola anticipazione sulla storia di Gaia Zappia.

Vuoi sapere come finisce la storia di vita vissuta di Gaia? Ami leggere? Ti piacciono storie autobiografiche?

Stai cercando un libro da regalare?

"CAFFELLATTE SULLA PELLE" è il libro giusto.

Storie autobiografiche per aprire i cuori e riaccendere la speranza.

Le storie di Caffellate sulla pelle raccontano le esperienze di ragazzi e ragazze normali che riescono a fare cose straordinarie pur convivendo con una malattia rara "La Neurofibromatosi".



MACCHIE COLORATE E PAROLE CHE BALLANO

Il mondo dei ragazzi con disturbi specifici dell'apprendimento con e senza Neurofibromatosi.

Un libro essenziale per genitori, docenti, ragazzi e chiunque voglia capire ed entrare nel mondo DSA.

Un libro essenziale per genitori, docenti, ragazzi e chiunque voglia capire ed entrare nel mondo DSA.

BRACCIALETTI

(offerta minima 2,50 € + spese postali se spedito)

BRACCIALETTI BLU E BIANCO



Bracciali che hanno proposto i nostri ragazzi NF, sono un gadget giovane e sportivo ma adatto a tutte le età. Da indossare sempre.

SPILLETTE

(offerta minima 3,50 € + spese postali se spedito)



Spillette ANF END NF Neurofibromatosi. Presentate due anni fa ed ancora attualissime. Sul bavero della giacca, sul camice, sulla camicia, sulla maglietta, ecc.. Ovunque vuoi che questo messaggio sia visibile per la sua importanza.

COME FARE PER AVERLI? SEGUI LE ISTRUZIONI

Invia l'ordine completo in sede ANF all'indirizzo anf@neurofibromatosi.org o via fax 0521.771457 ed indica:

- 1. TIPOLOGIA DI ORSO** (OSO, TEA, BISKÓ, MINA, FIBRO), **LIBRO** (CAFFELLATTE SULLA PELLE, MACCHIE COLORATE), **BRACCIALETTI, SPILLETTE,**
2. la quantità, numero
3. indirizzo completo per la spedizione, (nome, cognome, via, numero, cap, città, provincia) con numero di cellulare, e se possibile, una mail
4. copia di bollettino o bonifico comprovante l'avvenuto pagamento.

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

PER ULTERIORI INFORMAZIONI:

Visita il nostro sito: ANF- Associazione per la Neurofibromatosi ODV - www.neurofibromatosi.it

In alternativa rivolgiti, per informazioni, ai Consiglieri e Responsabili Regionali ma ricorda che le spedizioni e gli ordini devono però pervenire dall'interessato in sede ANF, da dove vengono spediti e monitorati.

rati.
Oppure chiama in sede 0521.771457
Lunedì-Martedì-Giovedì-Venerdì
dalle 8.00-12.00 o Mercoledì dalle
14 alle 18

Dicembre: essendo un mese ed un
periodo molto particolare, dal mo-
mento del ricevimento dei vostri or-
dini completi IN SEDE ANF, le spe-
dizioni saranno effettuate al venerdì
(ma gli ordini devono pervenire en-
tro giovedì alle ore 12).

Le spedizioni vengono inviate, A SE-
CONDA DELLA RICHIESTA:
tramite Poste Italiane ed arrivano
entro i 10/15 giorni lavorativi.
o corriere che, solitamente, conse-
gna entro le 48 /60 ore lavorative.
ANF si attiene per la spedizione, all'
indirizzo fornito dall'interessato.
Indirizzi incompleti non vengono
ritirati: nè da Poste nè dal Corriere
e ne rallentano conseguentemente
l'invio.
L'ultima spedizione 2020 sarà effet-

tuata mercoledì 23 dicembre...ma
non garantiamo l'arrivo per le festi-
vità natalizie.
La sede ANF sarà chiusa dal 24 di-
cembre 2020 al 3 gennaio 2021 p.v.
Gli ordini che perverranno nel pe-
riodo di chiusura saranno evasi ap-
pena possibile.

Le spedizioni torneranno alla nor-
malità dal mese di gennaio 2021

ORSO SOSPESO

È terminato, il 30\11\2020 con gran-
de successo e partecipazione, il pro-
getto Orso Sospeso 2020,
Grazie al grande e generoso con-
tributo che Luigina, Maria Fiorella,
Anna Maria, Pamela hanno dato ad
ANF, abbiamo raccolto donazioni
per 14 orsetti che hanno raggiunto
fra il 4 ed il 14 dicembre i bimbi con
NF, indicati da Stefano.

14 pacchettini hanno invaso la
sede, pronti e desiderosi di partire
per raggiungere i loro piccoli Amici
Questa la lettera che ogni destina-
tario ha ricevuto:
Carissimo\à Amico\à

Sei stato selezionato per riceve-
re l'orsetto ANF tramite il progetto
"Orso sospeso" che ha avuto un
grande riscontro e molta generosi-
tà da parte di tante persone che
hanno aderito in maniera davvero
altruista.

Stefano Savioli si è impegnato per
questo progetto ed ANF lo ha so-

stenuto, insieme alle tanti donatori
generosi che hanno fattivamente
contribuito per far sì che tanti bimbi
avessero da ANF un Amico cocco-
loso Per la Pelle.

Chi ha donato non sa a quale
bimbo/a arriverà e questo fa la dif-
ferenza...la gentilezza e l'altruismo
sono valori immenso.

L'Orso è destinato a bimbi che lo
accolgono, ne hanno cura ed ogni
tanto lo riempiano di tante, tantis-
sime coccole. Sarete Amici per la
Pelle!

Se i tuoi genitori vorranno scattare
una foto da mettere sul giornalino
associativo, per testimoniare che
l'orsetto è arrivato nelle manine giu-
ste, ci farà piacere.

Dovranno però anche scrivere una
liberatoria per la pubblicazione del-
la tua fotografia altrimenti non pos-
siamo pubblicarla.

Puoi inviare anche un disegno, o se

vuoi un'emozione scritta. Ci farai tu
un regalo.. sarà il nostro regalo di
Natale

Faremo un articolo dove citeremo
solo il nome di battesimo di chi ha
ricevuto l'orso sospeso per dare in-
formazione e trasparenza a chi ha
partecipato.

Ora.. abbraccia questo nuovo ami-
co, tienilo con te, fagli conoscere i
tuoi famigliari, i tuoi amici...è tuo!

Gli orsi hanno raggiunto 10 bimbi
che abitano nelle province di:
Cagliari, Torino, Verona, Trento, Ta-
ranto, Napoli, Benevento.

E 4 bimbi che abitano a: Torino, Ge-
nova, Brindisi

Ringraziamo Braian, Davide, Gabrie-
le e Jacques che ci hanno manda-
to una bellissima foto con il nuovo
amico. Grazie a chi, donando, ha
reso felici 14 bimbi



Braian



Gabriele e Jacques



Davide

NOTIZIE UTILI

NEUROFIBROMATOSI: DIETRO MACCHIE CUTANEE SI CELA UNA MALATTIA RARA E PERICOLOSA

I PAZIENTI POSSONO SVILUPPARE ANCHE TUMORI MALIGNI. UNA DIAGNOSI PRECOCE E UN FOLLOW-UP ADEGUATO SONO ESSENZIALI: LO DIMOSTRA LA TRISTE STORIA DEL PICCOLO MATTEO

“Quando mio figlio è nato, i medici hanno subito rilevato la presenza di alcune macchie color caffelatte disseminate sulla cute del bambino, che hanno indotto a pensare che potesse essere affetto da neurofibromatosi”. Con queste parole, il papà di Matteo inizia il racconto delle vicissitudini mediche di suo figlio, uno splendido bambino dagli occhi color nocciola che purtroppo è mancato, prima di compiere quindici anni, a causa di un glioblastoma, una forma tumorale estremamente aggressiva che può insorgere nei pazienti affetti da **neurofibromatosi**, una rara malattia genetica che predispone allo sviluppo di neurofibromi e di altri tipi di neoplasie.

Il sospetto di essere di fronte a questa patologia spinge i medici a richiedere, per Matteo, una visita oculistica di approfondimento per la ricerca di noduli di Lisch a livello dell'iride. Questo perché, oltre alla presenza di sei o più macchie cutanee di dimensioni uguali o superiori a 0,5 centimetri e di due o più neurofibromi, tra i criteri diagnostici della neurofibromatosi figurano anche le lentiggini, la familiarità e i noduli di Lisch, degli amartomi brunastri riscontrabili a livello oculare. **Matteo presenta macchie e lentiggini sul corpo ma non mostra neurofibromi interni:** in famiglia, a detta dei genitori, non vi sono altri casi simili al suo e la visita oculistica dà un responso negativo. Tuttavia, **l'esame genetico conferma la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1)** e, poco dopo, il bambino viene sottoposto alla lunga serie di analisi cliniche di approfondimento richieste per il follow-up della malattia, analisi che comprendono la raccolta di dati auxologici e l'esecuzione di visite cardiologiche, genetiche e dermatologiche, di un elettrocardiogramma, dell'ecografia addominale e di una lunga serie di test di laboratorio. **Gli esami sono nella norma ma, a pochi mesi dalla nascita, le macchie risultano già aumentate.**

“Abbiamo seguito i protocolli, certi che quello che pensavamo fosse un fenomeno prettamente cutaneo potesse rimanere tale”, prosegue il papà di Matteo. “Nel 2013, a distanza di sette anni dalla diagnosi, ho portato mio figlio a fare una visita di controllo. I medici hanno confermato l'estesa presenza di macchie caffelatte e di lentiggini suggerendo una nuova visita genetica pediatrica, insieme a un controllo oculistico e dermatologico”. Matteo viene reinserito nel programma di follow-up, sottoposto ad altri esami ematologici e strumentali e tenuto sotto osservazione. **Fino al 2015 tutto procede regolarmente ma, improvvisamente, una notte di luglio il bambino cade preda di un violento attacco epilettico e viene trasportato d'urgenza al pronto soccorso dove, in seguito all'esecuzione di una risonanza magnetica, gli viene diagnosticato un glioblastoma.**

“Ci è caduto il mondo addosso”, riprende il padre. “Matteo è stato immediatamente sottoposto a un intervento chirurgico di rimozione del tumore e, successivamente, a diversi cicli di chemioterapia e radioterapia. **Da quel momento è iniziato un vero e proprio calvario che, purtroppo, si è concluso con la morte di mio figlio.** Siamo distrutti e proviamo una profonda rabbia, anche perché l'oncologo ci ha spiegato che Matteo era a rischio di sviluppare neurofibromi, ma **nel corso degli anni, non ci è mai stato suggerito di eseguire una risonanza magnetica di controllo**, né questo esame è stato praticato dall'ospedale che aveva in cura Matteo”. **Le linee guida internazionali attualmente in vigore per la gestione della neurofibromatosi non prevedono l'esecuzione di questo esame nel programma di follow-up della malattia:** per i bambini affetti è prevista una valutazione annuale dei sintomi visivi (gli esami dell'acuità visiva e del fondo oculare servono per la ricerca di gliomi del nervo ottico o di glaucomi), la misurazione della circonferenza del cranio, del peso e dell'altezza, il controllo della pressione arteriosa e la valutazione dello sviluppo puberale. Si tratta di esami utili a monitorare la crescita del bambino, a cui si accompagnano indagini

sullo stato di salute dell'apparto cardiocircolatorio e la ricerca di anomalie della colonna vertebrale o della cute. Infine, vengono presi in considerazione il grado di interazione del bambino e i suoi progressi scolastici.

Negli ultimi tempi, l'ambiente medico sta discutendo della possibilità di introdurre, nel programma di follow-up della neurofibromatosi, anche l'impiego della risonanza magnetica. **Sempre in base alle attuali linee guida internazionali, questo esame è previsto solo alla comparsa di sintomi motori**, crisi epilettiche, attacchi di emicrania di crescente entità e frequenza, aumento della pressione intracranica, attacchi ischemici, perdita di acuità visiva, neurofibromi plessiformi o encefalopatia e deterioramento cognitivo. Le persone affette da neurofibromatosi, infatti, **risultano a maggior rischio di sviluppare anche tumori cerebrali** che, in circa un terzo dei pazienti, possono avere un decorso clinico infausto. In casi simili, come accaduto al piccolo Matteo, **effettuare una risonanza magnetica al momento della comparsa dei sintomi può essere già troppo tardi.**

In Italia, purtroppo, non esistono delle linee guida uniformi e condivise sulla gestione della neurofibromatosi. **“Oggi sto conducendo una battaglia per favorire l'omogeneizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici per la malattia su tutto il territorio nazionale”**, conclude il papà di Matteo. “È fondamentale che medici e ricercatori, insieme alle associazioni e ai rappresentanti dei pazienti, valutino i vantaggi e gli svantaggi della risonanza magnetica nel monitoraggio della neurofibromatosi, per giungere ad un eventuale inserimento di questo importante strumento diagnostico nei protocolli di follow-up. È altrettanto essenziale, inoltre, che i genitori dei bambini con neurofibromatosi vengano sempre informati sulla possibilità di sottoporre i loro figli a questo esame”.

<https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/neurofibromatosi/16654-neurofibromatosi-dietro-macchie-cutanee-si-cela-una-malattia-rara-e-pericolosa>

NEUROFIBROMATOSI, IDENTIFICATA UNA NUOVA MOLECOLA CON ATTIVITÀ ANTITUMORALE

UNO STUDIO ITALIANO APRE LA STRADA A UN POSSIBILE APPROCCIO TERAPEUTICO DIRETTO CONTRO LA PROTEINA ESOCHINASI 2

Il gruppo di ricerca di **Andrea Rasola**, Dipartimento di Scienze Biomediche, Università degli Studi di Padova, sostenuto anche dall'associazione **Linfa OdV** nel progetto “Togliamone energia al tumore”, ha pubblicato un importante **studio nel quale viene identificata una molecola con attività antitumorale**. Il lavoro è intitolato “Hexokinase 2 displacement from mitochondria-associated

membranes prompts Ca²⁺-dependent death of cancer cells” ed è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista EMBO Reports.

I pazienti affetti da neurofibromatosi (circa ventimila solo in Italia) hanno fin da bambini un'elevata propensione a sviluppare vari tipi di tumori, fra cui i neurofibromi, complesse neoplasie del sistema nervoso per le quali non vi sono cure.

Con questo nuovo studio **i ricercatori hanno identificato una proteina, esochinasi 2 (HK2)**, che viene espressa in grande quantità



dalle cellule tumorali, mentre è molto meno presente nelle cellule non tumorali. Nelle cellule maligne, HK2 ha una duplice funzione: ne stimola il metabolismo, fornendo loro l'energia per crescere in modo incontrollato e disordinato, e le protegge da segnali che potrebbero ucciderle. HK2 è quindi una proteina molto importante per rendere pericolose ed aggressive le cellule tumorali, e costituisce un ideale bersaglio per terapie anti-neoplastiche. Tuttavia, un farmaco che blocchi le funzioni di HK2 non è stato finora sviluppato, perché rischierebbe di avere effetti collaterali sulle cellule sane, che usano proteine molto simili a HK2 per il loro normale metabolismo. Un eventuale farmaco potrebbe "confondersi" e colpire indiscriminatamente cellule sane e maligne.

Il gruppo del Prof. Andrea Rasola ha quindi escogitato un approccio alternativo per colpire HK2. Ha infatti scoperto che non è solo importante ciò che HK2 fa, ma anche dove si trova nelle cellule tumorali: i mitocondri, ossia le centraline energetiche cellulari. I ricercatori si sono accorti che allontanando HK2

dai mitocondri delle cellule tumorali, queste muoiono nel giro di pochi minuti. Hanno quindi costruito **una molecola, chiamata peptide diretto contro HK2 (HK2pep), che raggiunge il tumore, entra selettivamente nelle cellule neoplastiche, va a cercare al loro interno HK2 e la sposta dalla sua posizione mitocondriale.** Nel giro di 15-30 minuti le cellule tumorali, incluse quelle dei neurofibromi, muoiono. HK2pep si attiva solo quando arriva in prossimità di un tumore e uccide solo le cellule neoplastiche, perché solo loro hanno bisogno che HK2 stia sui mitocondri per sopravvivere.

Il lavoro è stato condotto da **Francesco Ciscato**, del gruppo di Rasola. Vi hanno partecipato anche numerosi studiosi del Dipartimento di Scienze Biomediche (DSB), del Dipartimento di Medicina (DIMED), del Dipartimento di Scienze Chirurgiche Oncologiche e Gastroenterologiche (DISCOG) dell'**Università di Padova**, e dell'Istituto di Chimica del Riconoscimento Molecolare del **CNR di Milano**; fra questi ricercatori vi sono anche **Ionica Masgras**, che da anni lavora sulla NF1 in

collaborazione con Rasola, e la presidente di Linfa, **Federica Chiara**.

Questo lavoro apre quindi la strada ad un nuovo approccio anti-neoplastico. Il gruppo di Andrea Rasola sta adesso proseguendo gli **studi per capire con maggior dettaglio come rendere HK2pep efficace sui neurofibromi plessiformi** e sulla loro controparte maligna.

Il progetto è stato reso possibile dal sostegno dell'Associazione Italiana Ricerca Cancro (AIRC) e dal Neurofibromatosis Therapeutic Acceleration Program della Johns Hopkins University di Baltimora, USA, ma anche di associazioni di pazienti come la padovana Linfa (Lottiamo Insieme contro le Neurofibromatosis) e Piano for Life Onlus.

<https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/neurofibromatosis/16171-neurofibromatosis-identificata-una-nuova-molecola-con-attivita-antitumorale>

NEUROFIBROMATOSI, PER LA DIAGNOSI E IL FOLLOW-UP SERVIREBBERO LINEE GUIDA NAZIONALI

SUL TEMA SI CONFRONTANO GLI ESPERTI DI TRE IMPORTANTI CENTRI DI RIFERIMENTO ITALIANI PER LA PATOLOGIA

Quando parliamo di **neurofibromatosi** tendiamo a riferirci a un insieme di malattie genetiche che condividono alcuni aspetti clinici e possono essere ricondotte a due grandi gruppi: **la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) e la neurofibromatosi di tipo 2 (NF2)**, entrambe trasmesse con modalità autosomica dominante ma piuttosto diverse sotto il profilo genetico e molecolare. In particolare, **la NF1 si rende evidente soprattutto nel corso dell'infanzia e dell'adolescenza**, con manifestazioni cutanee tipiche (le cosiddette "macchie caffelatte"), **e nasconde una spiccata propensione allo sviluppo di tumori benigni, in particolare neurofibromi, e anche maligni, che necessitano di un'attenta sorveglianza.**

Al fine di fornire una panoramica completa delle corrette modalità di diagnosi e monitoraggio della neurofibromatosi di tipo 1, tramite il contributo della **dott.ssa Federica Chiara**, del Dipartimento di Chirurgia Oncologica e Gastroenterologia dell'Università di Padova, nonché presidente dell'**Associazione LINFA OdV** (Lottiamo insieme contro la neurofibromatosi), **Osservatorio Malattie Rare** ha interpellato gli esperti di tre centri di riferimento per rispondere ad alcune domande sulla malattia e sulla corretta gestione dei pazienti ad alto rischio. Si tratta delle **prof.sse Iria Neri e Ilaria Cecconi**, rispettivamente dell'Ambulatorio di Dermatologia Pediatrica e Malattie Rare e Complesse e del servizio di Neuropsichiatria dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, della **dott.ssa Irene Bruno e del dott. Andrea Magnolato**, dell'Unità di Malattie Metaboliche e Rare dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste, e della **dott.ssa Maria Cristina Diana**, dell'UOC di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova.

Sulla base di quali criteri un paziente con

NF1 viene definito ad alto rischio? Quali esami si eseguono per la ricerca di neurofibromi interni?

Iria Neri e Ilaria Cecconi (Bologna): "In genere, le complicanze più importanti della NF1 si presentano entro i primi 6-7 anni di vita, per cui in questa fascia di età va posta grande attenzione all'eventuale comparsa di manifestazioni cliniche potenzialmente rischiose e invalidanti e si devono eseguire periodici accertamenti clinico-strumentali per la ricerca delle stesse. Non esistono fattori predittivi che consentano di individuare persone con NF1 particolarmente a rischio di sviluppare quadri clinici più gravi, se non la presenza di microdelezione del gene NF1, che si associa, in genere, a un'espressività clinica più severa. Per la diagnosi di neurofibromi interni si effettuano, in prima istanza, indagini non invasive come quelle ecografiche e, in seconda battuta, una volta identificate eventuali localizzazioni della patologia di base, esami più approfonditi quali la risonanza magnetica".

Irene Bruno e Andrea Magnolato (Trieste): "Di base, a parte i bambini con delezione completa del gene, nessuna mutazione genetica può al momento definire i bambini ad alto rischio. Tuttavia, è vero che in alcuni bambini la malattia ha un potenziale di espressione più alto che negli altri: tra i segni più evidenti, già visibili fin dai primi anni di vita, ci sono la facies (tratti tipici del viso) e la presenza di displasie scheletriche e di neurofibromi plessiformi. In conclusione, a priori, tutti i bambini sono potenzialmente a rischio e avviano lo stesso follow-up, che poi viene intensificato in caso di problemi".

Maria Cristina Diana (Genova): "Il paziente con NF1 deve essere preso in carico globalmente per tutti gli aspetti della patologia, avviando un percorso diagnostico-assistenziale dedicato che includa la valutazione pediatrica, la consulenza specialistica (comprensiva di valutazione oculistica, dermatologica, neuropsichiatrica/psicomotoria o psicotia-

gnostica, neurogenetica, endocrinologica, ortopedica, cardiologica, oncologica, neuro-oncologica, neurochirurgica, chirurgica, nefrologica, neurofisiologica, fisiatrice), gli esami ematochimici, l'analisi genetica, la tomografia ottica computerizzata (OCT), l'esame del campo visivo e dei potenziali evocati visivi (PEV), l'ecografia addominale, l'ecodoppler renale, la risonanza magnetica encefalo/spinale e total body, l'ecografia di cute e sottocute, la PET, l'elettroencefalogramma, lo studio della velocità di conduzione nervosa (VCN) motoria e sensitiva e l'elettromiografia".

Come si effettua il follow-up del paziente con NF1? Quali indagini vengono solitamente svolte e con quale frequenza?

Iria Neri (Bologna): "Nei bambini con NF1 accertata si eseguono con cadenza all'incirca annuale una visita dermatologica, una visita oculistica e un'ecografia addome/retro-peritoneo. In presenza di complicanze, gli esami necessari per il loro monitoraggio dipendono dalla sede e dal tipo di localizzazione delle stesse, e dalla presenza o meno di segni e sintomi clinici".

Irene Bruno (Trieste): "Anche se nelle linee guida non è previsto, noi, alla diagnosi, eseguiamo una risonanza magnetica (RM) dell'encefalo per escludere aspetti malformativi e valutare la possibile presenza di ipesimenti del nervo ottico. Visitiamo e 'palpiamo' bene il corpo dei bambini per cercare la presenza di neurofibromi plessiformi, che spesso si associano a diversa pigmentazione cutanea e a peluria sovrastante. Eseguiamo annualmente ecografia addome. Se presente scoliosi, o chiazze che evocano la presenza di un neurofibroma plessiforme sottostante, eseguiamo RM o ecografia della parte sospetta. Visita oculistica e PEV vengono eseguiti ogni 6 mesi fino ai 3-4 anni, poi una volta all'anno fino ai 6-7 anni. Poi, se il paziente è attendibile, eseguiamo anche solo visita oculistica. La pressione sistolica viene misurata ogni sei mesi".

Maria Cristina Diana (Genova): "Il follow-up varia a seconda delle problematiche e comprende una valutazione globale con visite oculistiche e valutazioni neurologiche, psicomotorie, ortopediche e cardiologiche. I pazienti effettuano anche la visita chirurgica e neurochirurgica e una serie di esami ematochimici e di imaging di controllo a cadenze specifiche, o in presenza di segni di malattia o sintomi clinici".

Attualmente, è contemplato o consigliato l'uso della risonanza magnetica nel follow-up del paziente con NF1? Con quali vantaggi e quali controindicazioni?

Iria Neri (Bologna): "La RM è una metodica di studio estremamente sensibile e utile per la diagnosi e il monitoraggio delle complicanze della NF1. È indubbiamente utile per seguire l'evoluzione delle complicanze cerebrali e sistemiche della NF1, quali i neurofibromi plessiformi, e per indirizzare, quando necessario, il relativo trattamento (chirurgico o farmacologico) specie in fase pre-sintomatica. Infatti, generalmente, la RM encefalo viene effettuata per la diagnosi e il follow-up del glioma delle vie ottiche nei bambini con NF1. La RM tessuti molli viene riservata allo studio e al monitoraggio dei neurofibromi, specie i plessiformi, anche in previsione dell'eventuale intervento di asportazione parziale o totale della lesione, quando possibile. Tuttavia, l'esame richiede molta collaborazione e l'immobilità durante il suo svolgimento, per cui nei bambini deve essere effettuata in corso di sedazione farmacologica e, quindi, non è esente da rischi: in età pediatrica, la sedazione farmacologica necessaria per permettere il corretto svolgimento della RM può comportare rischi di eventi avversi e/o complicanze. Inoltre, in preparazione all'induzione della sedazione, i bambini devono essere sottoposti ad alcuni accertamenti, quali prelievo ematico ed ecocardiogramma (ECG). Ne consegue che tale esame vada eseguito nei casi in cui sussista una reale indicazione clinica e in cui il rapporto rischi/benefici sia a favore di quest'ultimi".

Irene Bruno (Trieste): "L'uso della RM è consigliato in primis per le procedure di screening dell'encefalo, poi, in caso di dubbio, in altre parti del corpo sospette e, infine, per

eseguire una corretta valutazione volumetrica delle masse e dei loro rapporti con altre strutture vitali. Fondamentalmente, la RM è utile per valutare il coinvolgimento midollare in caso di scoliosi, dolore, zoppia o neurofibroma plessiforme di schiena/retroperitoneo. Uno dei principali vantaggi di questo esame è l'individuazione precoce di masse retroperitoneali o mediastiniche e la valutazione volumetrica per un'eventuale terapia medica/chirurgica. Lo stesso discorso vale per i gliomi e le masse cerebrali. Va specificato che in un centro pediatrico specialistico la sedazione è una procedura di routine, certo non scevra di rischi, ma certamente sicura. I rischi vanno sempre pesati e confrontati con i benefici delle informazioni ottenibili. Vi sono alcune segnalazioni di accumulo di Gadolinio dopo numerose RM con contrasto: questo tipo di esame, quindi, va effettuato con parsimonia".

Maria Cristina Diana (Genova): "La RM encefalo e spinale si esegue come primo controllo all'età di 6 anni, quando i pazienti sono maggiormente collaboranti, e poi ogni 2-3 anni o in base alla presenza di segni di malattia o sintomi clinici; può essere indicato anticiparla, in sedazione, nel caso si rilevino segni clinici o sintomi visivi o neurologici o in presenza di un quadro complesso malformativo. La RM total body si effettua a partire dai 6 anni, in presenza di malattia, oppure per controllo in età adulta".

Attualmente, in particolar modo in Italia, c'è uniformità e consenso sulle modalità per la presa in carico e il follow-up del paziente con NF1?

Iria Neri (Bologna): "Al momento attuale, in Italia, i diversi centri che si occupano della presa in carico delle persone con NF1 non adottano i medesimi protocolli diagnostici. In parte, ciò è dovuto alla mancanza di linee guida su scala nazionale e, in parte, alle disponibilità/possibilità diagnostiche delle varie strutture. Le principali criticità sono quindi legate alla necessità di stabilire modalità di condotta il più possibile omogenee a livello italiano e alla possibilità di accedere a strumenti diagnostici adeguati, nonché di disporre della consulenza di professionisti adeguatamente formati e con esperienza nella

gestione delle persone affette da NF1".

Irene Bruno (Trieste): "Il nostro centro segue le linee guida internazionali, con una personalizzazione a seconda della nostra realtà e del paziente che abbiamo davanti. Purtroppo, c'è uno scarso confronto tra clinici".

Maria Cristina Diana (Genova): "Al momento non esiste un progetto di transizione bambino-adulto, pertanto nel nostro centro i pazienti vengono seguiti anche dopo i 18 anni, per quanto possibile. In caso di problematiche specifiche ti tipo oncologico, chirurgico, cardiologico e nefrologico, i pazienti adulti vengono inviati presso strutture competenti per questa fascia di età".

Conclusioni

Come si evince dalle risposte dei medici intervistati, che appartengono a istituti di eccellenza nella gestione clinica e terapeutica delle neurofibromatosi, grandi progressi sono stati fatti in Italia per organizzare centri dedicati a queste malattie complesse. Tuttavia, non in tutte le regioni italiane sono presenti strutture all'avanguardia come quelle citate, in grado di garantire al paziente un'assistenza a trecentosessanta gradi. Ecco perché le persone affette da neurofibromatosi e le loro famiglie (soprattutto quando si tratta di pazienti in età pediatrica) sono spesso costrette a spostamenti e viaggi per visite e controlli, sopportando stress e fatica e sobbarcandosi i relativi oneri economici. Per questo motivo, associazioni come LINFA OdV si battono da anni affinché ciascuno di questi pazienti riceva la necessaria assistenza sul proprio territorio e, soprattutto, possa accedere ad adeguate cure chirurgiche o farmacologiche. Un obiettivo prioritario è quello di armonizzare, a livello nazionale, i protocolli di presa in carico e assistenza delle persone con neurofibromatosi, facendo in modo che le modalità di accesso a controlli clinici e trattamenti siano uguali per tutti, sia in ambito pediatrico che adulto.

<https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/neurofibromatosi/16653-neurofibromatosi-per-la-diagnosi-e-il-follow-up-servirebbero-linee-guida-nazionali>

IL FONDO ERA STATO ISTITUITO CON LA LEGGE DI BILANCIO 2018. IN CONFERENZA UNIFICATA È STATO TROVATO IERI L'ACCORDO SUL RIPARTO E I CRITERI DI ASSEGNAZIONE. A DISPOSIZIONE 68,3 MILIONI PER IL TRIENNIO 2018/20

Sessantotto milioni di euro per i caregiver familiari, per il triennio 2018/20. Le risorse, contenute nel "Fondo per il sostegno e il ruolo di cura e di assistenza del caregiver familiare", erano state stanziare con la Legge di Bilancio 2018 (articolo 1, comma 254, della legge n. 205/2017) e finalmente ieri la Conferenza Unificata ha dato parere favorevole al riparto. Le risorse saranno destinate alle Regioni che a loro volta le destineranno ai comuni e agli ambiti territoriali per interventi di sollievo e sostegno destinati al caregiver familiare, dando priorità:

1. ai caregiver di persone in condizione di **disabilità gravissima**, così come definita

dall'articolo 3 del decreto 26 settembre 2016 del Ministro del lavoro e delle politiche sociali, recante "Riparto delle risorse finanziarie del Fondo nazionale per le non autosufficienze, anno 2016", tenendo anche conto dei fenomeni di insorgenza anticipata delle condizioni previste dall'articolo 3, del medesimo decreto;

2. ai caregiver di coloro che **non hanno avuto accesso alle strutture residenziali** a causa delle disposizioni normative emergenziali, comprovata da idonea documentazione;

3. a programmi di accompagnamento finalizzati alla **deistituzionalizzazione e al ricon-**

giungimento del caregiver con la persona assistita.

Le risorse ammontano a 68.314.662 euro: 20 milioni per il 2018, poco meno di 24,5 milioni per il 2019 e circa 23,8 milioni per il 2020. Il Dipartimento per le politiche della famiglia provvederà a monitorare la realizzazione degli interventi finanziati.

<http://www.vita.it/it/article/2020/10/17/finalmente-si-sblocca-il-fondo-per-i-caregiver-familiari/157031/>

ICTUS CEREBRALE, MASSIMO RICONOSCIMENTO EUROPEO PER L'OSPEDALE BUFALINI

Ictus cerebrale, massimo riconoscimento europeo per l'ospedale Bufalini di Cesena



Per la prima volta in Italia un centro a elevata complessità di cura per l'ictus cerebrale viene riconosciuto "centro diamante"

30/09/2020 di redazione

Per la prima volta in Italia un centro a elevata complessità di cura per l'ictus cerebrale (hub per la terapia interventistica e fibrinolitica endovenosa) ottiene il più elevato riconoscimento europeo.

Si tratta dell'ospedale Maurizio Bufalini di

Cesena, il quale è stato riconosciuto "centro diamante" nell'ambito del programma per la cura dello stroke Eso-Angels Awards per il trimestre aprile-giugno 2020.

Il progetto europeo Angels, a cui l'Ausl Romagna partecipa dal primo trimestre 2020, viene effettuato presso le Stroke Unit aziendali. Patrocinato dalla Società Europea per lo Stroke (Eso) e da quella Italiana (Iso) oltre che dall'associazione dei pazienti Alice (Associazione per la Lotta all'Ictus Cerebrale) ha come obiettivo la "formazione degli operatori per migliorare il trattamento dell'ictus, costruendo un percorso condiviso che sia il più virtuoso possibile e che consenta di ridurre i ritardi negli intervalli tra il tempo di arrivo in ospedale e la fase di terapia e ricovero". **L'iniziativa ha già coinvolto più di 600 centri nosocomiali in tutta Europa, al fine di realizzare un network di eccellenza europeo nella cura dell'ictus ischemico.**

"Dopo il riconoscimento livello Oro conferito nelle scorse settimane alle Stroke Unit dell'Ospedale Civile di Baggiovara, nel modenese, e all'Ospedale Morgagni-Pierantoni di Forlì per gli alti livelli ottenuti nel trattamento dell'ictus ischemico - commentano il Presidente della Regione Emilia-Romagna Stefano Bonaccini e l'assessore regionale alle Politiche per la Sa-

lute, Raffaele Donini - un'ulteriore conferma della qualità della nostra sanità, questa volta a riconoscimento del prezioso lavoro dell'hub stroke dell'ospedale Maurizio Bufalini di Cesena. La competenza dei nostri professionisti è motivo d'orgoglio, ma soprattutto garanzia di sicurezza per i nostri cittadini, che trovano nell'eccellenza di queste strutture la miglior risposta a quello che è il nostro obiettivo primario in ambito sanitario, sancito anche livello costituzionale: la tutela della salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività".

Il team multidisciplinare (o stroke team) di Cesena, che coinvolge le unità operative di Neuroradiologia (diretta dalla dottoressa Maria Ruggiero), Neurologia e Stroke Unit (diretta dal dottor Marco Longoni), di Medicina d'Urgenza e Pronto Soccorso (diretta dal dottor Alessandro Valentino) e di Anestesia e Rianimazione (diretta dal dottor Vanni Agnoletti) da alcuni anni ha intrapreso un percorso di costante implementazione nella cura dello stroke in qualità di centro Hub della Romagna per il trattamento endovascolare dello stroke ischemico.

<https://www.corrierecesenate.it/Cesena/Ictus-cerebrale-massimo-riconoscimento-europeo-per-l-ospedale-Bufalini>

SCOPERTA DEL BURLO, CONFERMATA EFFICACIA DI UN FARMACO PER LA CURA DELLA NEUROFIBROMATOSI 1

Nuovi, importanti, passi avanti nella cura della malattia rara denominata Neurofibromatosi 1 grazie al Centro Malattie Rare dell'Irccs Materno Infantile "Burlo Garofolo". Uno studio, guidato dalla dottoressa Irene Bruno, responsabile Malattie Rare dell'Istituto, e condotto in modalità compassionevole su nove pazienti in arrivo da tutta Italia e dall'estero ha, infatti, dimostrato che il farmaco Selumetinib, comunemente usato in oncologia per gli adulti per curare tumori maligni, riesce a curare, a bassi dosaggi e con scarsi effetti collaterali, nei bambini i neurofibromi plessiformi che sono tumori benigni, ma particolarmente invasivi e che possono raggiungere dimensioni giganti, e deturpare, comprimere, infiltrare i tessuti risultando spesso inoperabili, con sintomi molto pesanti.

Lo studio è solo il terzo pubblicato nella letteratura internazionale, dopo uno statunitense di tre anni fa, appena riaggiornato come casistica, e uno portoghese dell'aprile scorso, ed è stato selezionato, sottoposto a valutazione paritaria (peer review) e pubblicato in inglese dalla prestigiosa rivista internazionale "Pediatric Drugs", edita da Springer. Il lavoro, al quale hanno partecipato una decina fra ricercatori, farmacisti e medici del Burlo e dell'Università di Trieste e un radiologo del Gaslini di Genova, è di fatto coinciso con la recentissima approvazione dell'utilizzo pediatrico del farmaco da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco. «Il Burlo - afferma la dottoressa Paola Toscani,

Direttore Sanitario dell'Istituto - è da sempre in prima linea nella diagnosi e nella cura delle malattie rare, chiamate anche malattie orfane perché spesso mancano di una organizzazione assistenziale di supporto, con pochi ricercatori che si occupano dello studio della loro patogenesi e senza industrie che investono nella creazione di farmaci adeguati. Quanto evidenziato dall'articolo rappresenta solo uno dei tanti risultati conseguiti dalla dottoressa Bruno e dall'equipe della Clinica Pediatrica, che ogni giorno si preoccupano di garantire assistenza e cura a pazienti, regionali e nazionali, affetti da Malattie Rare, con un approccio plurispecialistico e multidisciplinare che permette la completa presa in carico del loro problema di salute».

«Il Centro Malattie Rare del Burlo - ricorda il vicepresidente Fvg, Riccardo Riccardi - si conferma tra i più prestigiosi ed efficienti centri di ricerca del territorio nazionale, dove l'attenzione alla ricerca e soprattutto dei piccoli pazienti è la mission più profonda. È un vanto per la nostra Regione saper di poter contare su professionisti, specialisti e ricercatori scientifici all'avanguardia dotati di grande professionalità, lungimiranza e attenzione al prossimo».

«La prima pubblicazione sul farmaco che attesta la patente di farmaco sicuro ed efficace nella cura dei tumori benigni nei bambini affetti da Neurofibromatosi 1 - spiega la dott.

sa Bruno - risale a tre anni fa quando il New England Journal of Medicine (Nj) descriveva una prima casistica di 24 casi trattati, elogiando sicurezza ed efficacia del farmaco. Il centro Malattie Rare dell'Irccs "Burlo Garofolo" - continua - segue in follow up centinaia di bambini affetti da Neurofibromatosi 1, malattia rara che tra le varie complicanze presenta anche la crescita di tumori benigni congeniti quali sono i neurofibromi plessiformi, che hanno nella loro essenza la crescita smisurata e l'infiltrazione di tutti i tessuti, dai nervi, ai vasi sanguigni, fino alla trachea e al midollo spinale. La crescita smisurata di questi tumori spesso inoperabili per la loro caratteristica invasività e legame con strutture vitali, li rende pericolosi, spesso anche per la vita. Tre anni fa dopo la pubblicazione del Nj - chiarisce - abbiamo iniziato a trattare i nostri casi più gravi, che presentavano una importante compromissione della qualità di vita ottenendo da subito significativi risultati sia funzionali che estetici a prezzo di pochissimi effetti collaterali. Essendo stati il primo centro pediatrico in Italia ad avviare la terapia, i bambini più gravi sono arrivati da tutta Italia e dall'estero per essere trattati. I risultati sono stati molto incoraggianti tanto da essere stati alla base di una pubblicazione scientifica internazionale.

La pubblicazione - conclude la responsabile Malattie Rare del Burlo - descrive nove bambini trattati per un totale di 17 neurofibromi plessiformi osservati e una riduzione delle

masse osservata nel 94% dei pazienti. Gli effetti collaterali, monitorati regolarmente ogni tre mesi sono stati minimi, diarrea, infezioni alle unghie e acne, quelli più frequenti».

«Stiamo parlando di una malattia rara, ma di una nicchia di pazienti in cui l'impatto della terapia sulla qualità di vita può essere davvero di grande rilevanza per il bambino e la

famiglia. Per questo - sottolinea il professor Egidio Barbi, Direttore del Dipartimento di Pediatria del Burlo -, ci è sembrato importante aver contribuito a definire meglio il profilo di sicurezza di questo farmaco, attraverso un monitoraggio dei possibili effetti collaterali nel tempo estremamente accurato, in modo da poter permetterne il più possibile l'uso da

parte anche di altri centri».

<https://www.triestecafe.it/it/news/cronaca/scoperta-del-burlo-confermata-efficacia-di-un-farmaco-per-la-cura-della-neurofibromatosi-1-19-giugno-2020.html?fbclid=IwAR2HrdMgzJv8Gc6XOrEN9brqP-iKmkf33QGtV6-yVAK2tz6M-pSerJwqdTYE>

AMBULATORIO DEDICATO ALLE CARDIOMIOPATIE E ALL'IPERTENSIONE POLMONARE

Le malattie rare comportano diagnosi complesse e percorsi di cura multidisciplinari. Solo due i centri in Emilia Romagna

Ambulatorio dedicato alle cardiomiopatie e all'ipertensione polmonare
Redazione - 25 novembre 2020 14:50"

Le cardiomiopatie rappresentano un mondo complesso tra le malattie cardiologiche rare. Spesso misconosciute e quindi non diagnosticate, richiedono competenze specifiche ed esperienza nel settore per essere riconosciute e gestite da un punto di vista assistenziale. Per questo motivo l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma ha deciso di istituire un ambulatorio dedicato alle cardiomiopatie dove i pazienti che ne soffrono possono trovare una presa in carico a 360° con un accompagnamento nel percorso di diagnosi e di cura costruito intorno alla specifica patologia.

L'ambulatorio, affidato a Walter Serra, rientra tra le attività dell'Unità operativa di Cardiologia diretta da Diego Ardissono ed è inserito all'interno della struttura di Coordinamento attività specialistiche ambulatoriali cardiologiche diretta da Nicola Gaibazzi.

Può contare sul contributo dei professionisti delle strutture di Genetica medica, Medicina nucleare, Radiologia, Clinica medica, Neurologia, Cardiocirurgia, oltre al Centro di prevenzione

cardiovascolare della Fondazione Don Gnocchi di Parma.

Queste le patologie trattate: cardiomiopatie genetiche dell'adulto, cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatie dilatative, cardiomiopatia aritmogena, cardiomiopatie restrittive M di Fabry, Amiloidosi, cardiomiopatie associate a canalopatie, cardiomiopatie non classificate morte cardiaca improvvisa giovanile e relativo inquadramento diagnostico e terapeutico delle famiglie colpite cardiomiopatie secondarie (tossiche e da trattamenti oncologici, infettive, infiltrative, autoimmuni, ecc.).

È cura dell'Ambulatorio organizzare consulenze clinico - genetiche per le cardiomiopatie a carattere familiare ed eventuali indagini genetiche mirate, in collaborazione con la struttura di Genetica medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma.

L'attività dell'ambulatorio si svolge il lunedì dalle ore 14.00 alle ore 18.30 con posti dedicati. Le prime visite vengono prenotate direttamente al PDA del Centro del Cuore, previa conferma dei medici dell'ambulatorio dedicato, oppure contattando il numero 0521.702071, o scrivendo una mail all'indirizzo miocardioip@ao.pr.it specificando quesito e recapiti del paziente. Il paziente verrà ricontattato. Le visite di controllo vengono



prenotate direttamente dai medici dell'ambulatorio dedicato.

L'Ambulatorio ha tra i suoi obiettivi la promozione della ricerca scientifica, applicazione e sviluppo di protocolli e linee guida sviluppo di progetti specifici nell'ambito della didattica per studenti del corso di laurea, per medici in formazione specialistica e fellow, e attività di sensibilizzazione sul tema delle malattie cardiologiche rare, in collaborazione con le associazioni di pazienti.

Potrebbe interessarti: https://www.parmatoday.it/cronaca/ambulatorio-dedicato-alle-cardiomiopatie-e-all-ipertensione-polmonare.html?fbclid=IwAR2eHsmHArnKp_9YbilR5gPkTS1GqEAJtGHTI97HsaOjK8r-K1qW7tZXOpA

MALATTIE RARE: UNA PRIORITÀ ANCHE DURANTE LA PANDEMIA



L'ATTENZIONE AI BISOGNI DEI MALATI RARI NON DEVE PERdersI A CAUSA DELL'EMERGENZA SANITARIA DA COVID-19

Il 9 settembre 2020 si è tenuta una conferenza stampa online per presentare la Relazione Programmatica sulle malattie rare: l'incontro virtuale, dal titolo "Pianificare, finanziare, organizzare l'assistenza: la call to action dei pazienti", è stato organizzato per iniziativa dell'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e della Presidente Paola Binetti.

L'obiettivo è stato quello di illustrare un documento che si propone di mettere in evidenza le problematiche dei malati rari durante la pandemia di COVID-19, condiviso da una rappresentanza ampia e competente di associazioni. Il timore principale, infatti, è che le malattie rare vengano messe da parte dal

Servizio Sanitario Nazionale e dalla ricerca, in un momento in cui gli sforzi sono concentrati sul virus SARS-CoV-2. Un timore che oggi, alla luce dell'aggravamento della situazione del nuovo DPCM torna più forte che mai.

"Questo documento che abbiamo elaborato insieme è come una clessidra: in parte fa memoria delle cose che sono fatte, le concentra in un'assunzione di responsabilità e poi cerca di ridistribuirle in un territorio vasto", commenta la Senatrice Binetti, parlando della Relazione Programmatica. "L'Intergruppo Parlamentare delle Malattie Rare funge da punto di concentrazione di tante energie positive, ma anche da punto di raccolta di tanti bisogni. Abbiamo delineato come potersi prendere cura delle persone che hanno una malattia rara dal momento della diagnosi all'organizzazione dei centri dei servizi, per avere dei punti di riferimento europei forti ai quali poter accedere per ottenere una conoscenza sempre aggiornata."

"Il Piano Nazionale Malattie Rare, per cui ci stiamo battendo da tempo, ha un punto di riferimento forte, la Legge sulle malattie rare, e mi auguro che l'intero parlamento la assuma come obiettivo strategico per i milioni di malati italiani", prosegue la Sen. Binetti. "Ci tengo a precisare che il Piano delle Malattie Rare non è aggiornato al 2016, come spesso viene detto, ma al 2013. Quando questo piano

venne pubblicato fu uno tra i primi in Europa e, come spesso succede, ora siamo un po' il fanalino di coda. In questo momento storico avremmo un bisogno straordinario del Piano Nazionale Malattie Rare, sia per i pazienti più piccoli, pensando al loro inserimento scolastico, sia per quelli che rientrano nella fascia dei 30-60 anni, i cosiddetti lavoratori fragili, che avrebbero diritto a un inserimento professionale.

Altro tema di grande importanza è quello relativo al noto Recovery Fund, in cui il termine 'malato raro' non viene citato. "Non vorremmo che la rarità di questi pazienti giustificasse addirittura la loro non presenza, perché raro non vuol dire non presente, ma presente in momenti strategici, che possono fare la differenza sulla civiltà con cui un Paese assume la responsabilità delle persone più a rischio". A inizio ottobre, il Ministro della Salute Roberto Speranza ha affermato che, nell'ambito del Recovery Fund, ci sarà una 'scheda specifica' dedicata alle malattie rare, anche se nulla è ancora definito in termini di contenuti e stanziamenti.

<https://www.osservatoriomalattierare.it/news/politiche-socio-sanitarie/16619-malattie-rare-una-priorita-anche-durante-la-pandemia>



INAUGURATO IL PRIMO MODULO DELL'HUB REGIONALE E NAZIONALE PER LA TERAPIA INTENSIVA

Domani l'inaugurazione degli altri punti dell'Hub regionale a Bologna, Modena e Parma alla presenza del ministro Speranza
Redazione
04 giugno 2020 14:42

Inaugurato il primo modulo dell'Hub regionale e nazionale per la Terapia intensiva

È l'Hub regionale e nazionale per la Terapia intensiva, realizzato in pochi mesi grazie al progetto di Regione e Ministero della Salute e a un investimento di 26 milioni di euro, è già una realtà.

Articolato su 6 strutture ospedaliere e ospedaliero-universitarie del territorio - a Bologna, Modena, Parma e Rimini- rafforza il sistema sanitario regionale, pubblico e universalistico, aumentando la dotazione complessiva di 146 nuovi posti letto di terapia intensiva e sub-intensiva, a cui si aggiungono i 45 creati a Piacenza durante l'emergenza, che diventano strutturali: spazi utilizzabili da subito per curare pazienti in situazioni critiche che richiedono questo tipo di assistenza specialistica nell'ambito dell'attività ordinaria, e ai quali ricorrere per gestire un'eventuale nuova ondata epidemica di pazienti Covid, a disposizione dell'Emilia-Romagna e di tutto il Paese. Con la concreta possibilità che possano ospitare parte dei pazienti ancora oggi ricoverati in terapia intensiva in reparti Covid di altri ospedali, permettendo a tali strutture di tornare appunto all'erogazione di servizi e prestazioni fornite prima dell'emergenza.

E questa mattina all'ospedale Infermi di Rimini l'inaugurazione - con il ministro per gli Affari regionali e le Autonomie, Francesco Boccia, e il presidente della Regione, Stefano Bonaccini - della sede del Covid Intensive Care nel capoluogo costiero.

Quasi 1.600 metri quadrati al quarto piano del palazzetto Dea (Dipartimento Emergenza Accettazione) con 14 posti letto permanenti per la terapia intensiva, estensibili a 18, e 12 per quella sub intensiva, estensibili a 16, a cui si aggiungono ulteriori 900 metri quadrati (2.500 in totale) per 30 letti dedicati alla degenza ordinaria.

Attrezzato con le tecnologie più innovative (tra cui ventilatori polmonari e sistemi infusionali all'avanguardia), il reparto, che può contare anche su un apparecchio per l'assistenza circolatoria e polmonare con circolazione extracorporea, sarà operativo da metà giugno, non appena ultimata l'installazione delle apparecchiature elettromedicali. Si affianca alle altre 5 strutture della rete regionale e nazionale, che verranno inaugurate domani con il ministro della Salute, Roberto Speranza: Policlinico Sant'Orsola e Ospedale Maggiore a Bologna, Ospedale Maggiore a Parma, Policlinico di Modena e Ospedale Civile di Baggiovara. Il ministro, insieme al presidente Bonaccini, sarà anche a Piacenza. La nuova Rete regionale nasce infatti all'interno dei nosocomi esistenti, integrandosi in essi ed entrando a pieno titolo negli spazi operativi del sistema sanitario regionale.

6,1 milioni di euro il costo dell'intervento a Rimini, comprese le attrezzature e la realizza-

zione di 30 letti ordinari, di cui oltre 1,5 milioni assegnati dalla Regione per l'allestimento dei letti intensivi e sub intensivi, a cui si aggiungono i fondi dell'Ausl Romagna e una donazione di Banca d'Italia fatta nell'ambito della campagna di raccolta fondi della Regione "Insieme si può", per la quale si sono prestati numerosi testimonial fra giornalisti, attori, musicisti e cantanti, sportivi, ricercatori. E oggi a Rimini erano presenti due di loro: Paolo Cevoli e Gessica Notaro.

A fare il punto su investimenti e funzionamento del nuovo reparto, oggi durante la visita del ministro, anche l'assessore regionale alle Politiche per la salute, Raffaele Donini, il sindaco di Rimini Andrea Gnassi, il commissario dell'Ausl Romagna, Marcello Tonini, e il presidente della Conferenza territoriale socio-sanitaria Romagna, Michele De Pascale. All'inaugurazione anche il capo della Protezione civile nazionale, Angelo Borrelli.

"Essere oggi qui a Rimini ad inaugurare l'Hub nazionale e regionale per la Terapia intensiva è la dimostrazione che il Paese è ripartito consapevole di saper vivere in una nuova normalità- afferma il ministro Boccia-. Il Coronavirus ha messo tutti a dura prova: dai cittadini che hanno dovuto affrontare momenti difficili, agli operatori sanitari, a imprese e lavoratori, a tutti i livelli istituzionali. Se l'Italia è riuscita a rimettersi in cammino è grazie alla coesione sociale delle nostre comunità e alla solidarietà tra diversi territori e i differenti livelli istituzionali. Il virus non è sconfitto, è ancora tra noi, ma oggi siamo più forti e più consapevoli di una inevitabile convivenza fino all'arrivo del vaccino. L'Hub regionale, con la sua rete di sei strutture disponibili per pazienti Covid e non, fra cui Rimini, e per tutto il Paese, rafforza la rete territoriale della sanità di una Regione che, pur colpita con violenza dal virus, non si è data per vinta e ha dimostrato di essere un'eccellenza nazionale; l'Emilia-Romagna ha saputo dare ancora una volta una bella lezione di concretezza e di costante leale collaborazione con il Governo e con gli enti locali".

"Nel momento in cui l'emergenza Coronavirus sta finalmente allentando la sua presa, siamo orgogliosi di poter mettere l'esperienza dell'Emilia-Romagna, una delle regioni peraltro più colpite, a servizio del Paese- sottolinea Bonaccini-. E il pensiero va nuovamente a chi non c'è più, alle loro famiglie, ai tanti che hanno sofferto e a chi, tuttora, è sottoposto a cure e assistenza: il nostro impegno, anche su questo Hub regionale e nazionale, guarda anche a loro. Quello che vediamo oggi è un grande esempio di come, lavorando bene e in tempi rapidissimi, si sia riusciti a creare un centro di altissimo livello e una rete diffusa sul territorio che potrà ospitare pazienti della nostra regione e da tutta Italia. Mettendo insieme idee, competenze e risorse, comprese le generose donazioni dei nostri concittadini per la raccolta fondi voluta dalla Regione, diamo vita a una rete strutturale che potenzia e migliora ulteriormente il sistema sanitario regionale, che ha pure ha dato una straordinaria prova di sé durante la crisi, grazie soprattutto a chi ci lavora, e nazionale, a disposizione anche in futuro per affrontare eventuali, diverse ne-

cessità sanitarie che richiedano il ricorso alla terapia intensiva e sub-intensiva. Stiamo facendo un passo avanti concreto nella direzione giusta, quella cioè di investire nella sanità pubblica del nostro Paese. In questo, l'Emilia-Romagna dimostra di saper guardare avanti, nell'interesse dei suoi cittadini ma non solo, forte di ciò che ha costruito fin qui e pronta a puntare, anche per il futuro, sulle strutture e soprattutto sulle persone. In questo giorno chiude il presidente della Regione- il nostro ringraziamento va proprio al personale della nostra sanità, che ha lavorato senza tregua mettendo anche a rischio la propria vita per il bene della collettività, e a tutti coloro che, purtroppo, la vita l'hanno persa".

Il nuovo Hub Covid all'Ospedale Infermi di Rimini

L'Hub dell'Ospedale Infermi di Rimini sorge nel palazzetto del Dipartimento Emergenza Accettazione (Dea), i cui primi due piani operativi furono inaugurati nel 2011. Durante questi mesi di epidemia, il quinto e sesto piano - che erano pronti ma non operativi - sono diventati spazi Covid, permettendo così di scongiurare l'attivazione di un ospedale da campo per i pazienti, molto numerosi, che arrivavano ogni giorno all'Infermi e negli altri ospedali della provincia, tra le più colpite dell'Emilia-Romagna.

Nel frattempo, al quarto piano a inizio aprile è stato dato il via ai lavori per la realizzazione del Covid Intensive Care, predisponendo i 34 posti letto di terapia intensiva e sub intensiva, cui se ne aggiungono 30 di degenza ordinaria che erano quasi pronti, a favore di tutta la Romagna, della regione e del Paese. Sono state completate tutte le opere edili, impiantistiche, meccaniche ed elettriche per approntare e completare le degenze. A stretto giro saranno poi installate le apparecchiature elettromedicali ed è previsto che il reparto sia operativo dal 15 giugno. D'avanguardia le apparecchiature: ogni posto letto di terapia intensiva è servito da sistema di pensili, con un lato attrezzato per il monitoraggio e ventilazione e l'altro dedicato ai più innovativi sistemi infusionali e alla cartella clinica con workstation per l'inserimento diretto "a posto letto" dei parametri. I ventilatori polmonari sono di fascia alta e i letti sono dotati di sistemi antidecubito. I posti letto di sub-intensiva sono tutti monitorati con centrale di monitoraggio e dotati di ventilatori per pazienti in ventilazione non invasiva. Tutti i parametri vitali sono monitorati nel bancone centrale di lavoro posto al centro della stanza e ripetuto nell'area di lavoro dei medici. Oltre ad apparecchiature all'avanguardia di vario tipo (emogasanalizzatore, frigoriferi, sollevapazienti, sistema di sterilizzazione per endoscopi, armadio ventilato di conservazione), il reparto ha a disposizione un apparecchio per l'assistenza circolatoria e polmonare con circolazione extracorporea.

Potrebbe interessarti: <http://www.parmatoday.it/attualita/inaugurato-il-primo-modulo-dell-hub-regionale-e-nazionale-per-la-terapia-intensiva.html?fbclid=IwAR1UQqJF4mz4sICQbUvuHa-v4a-r0AU12N80davrRQBQBhR8Z4kF-118po>



L'ACCORDO: IL MEYER E IL GASLINI INSIEME PER LA CURA DEI BAMBINI

Le due istituzioni storiche della pediatria avviano un tandem per favorire gli scambi di competenze e professionalità al servizio di bambini e adolescenti

Firenze, 15 settembre 2020 – Un accordo importantissimo tra due eccellenze italiane di livello internazionale. Il Meyer di Firenze e il Gaslini di Genova insieme per la cura dei bambini. È quanto prevede l'accordo firmato stamani dai due direttori generali, Alberto Zanobini per l'Aou Meyer e Paolo Petralia per l'I.R.C.C.S. Giannina Gaslini. Da oggi queste due eccellenze della pediatria italiana collaboreranno su temi relativi alla salute, alla didattica, alla ricerca e all'innovazione nel campo pediatrico, focalizzando la propria collaborazione nel settore delle cure rivolte sia ai neonati, sia ai bambini e agli adolescenti.

Nello specifico l'accordo prevede, per cominciare, l'organizzazione di workshop e gruppi di lavoro finalizzati a costruire una base di co-

noscenze comuni e a definire indicatori condivisi di sostenibilità. Verrà inoltre esplorata la possibilità di collaborazioni per stabilire indicatori di risultato e parametri di riferimento (benchmarking) concernenti le condizioni mediche pediatriche. Importante sarà inoltre il tandem per favorire ed organizzare la mobilità di ricercatori e medici nel quadro della cooperazione per formazione e specializzazione attraverso fondi nazionali ed europei. Meyer e Gaslini, ad esempio, potranno collaborare per favorire la mobilità di medici e ricercatori tra le due realtà, con la definizione di una convenzione per il riconoscimento reciproco di corsi di formazione. Un comitato di controllo paritetico composto da due membri di entrambi gli istituti si occuperà del follow-up dell'accordo, implementandolo e potenziandolo secondo gli spunti che emergeranno nel tempo. Insieme per i bambini. "Siamo molto soddisfatti di questo accordo, che lega due grandi istituzioni storiche del-

la pediatria italiana – spiega il dg del Meyer Alberto Zanobini – Grazie a questa intesa potremo favorire scambi di ricercatori e medici e una messa in rete del nostro rispettivo know how, con l'intento condiviso di potenziare sempre più cura e assistenza per bambini e ragazzi". Potenziare collaborazioni e studi congiunti rappresenterà un valore aggiunto alla condivisione di ideali e missioni propri dei nostri Enti, tanto da immaginare un percorso di crescita ulteriore sia professionale che nell'accoglienza e nella presa in cura, anche delle famiglie dei nostri piccoli pazienti" commenta il dg dell'I.R.C.C.S. Giannina Gaslini, Paolo Petralia.

https://www.lanazione.it/cronaca/l-accordo-il-meyer-e-il-gaslini-insieme-per-la-cura-dei-bambini-1.5511859?fbclid=IwAR06R-5vAe5mqhUnym0J6_U1nEcrYKWNAlao0z_i5zeTIZfiASc3804gfgs

BIMBA RECUPERA L'UDITO GRAZIE ALLA RICOSTRUZIONE IN 3D DELL'OSSO TEMPORALE

SALUTE E BENESSERE - 15 giu 2020 -

È successo presso l'ospedale pediatrico Santobono-Pausillipon di Napoli dove la piccola paziente, ipoacusica e con gravi malformazioni congenite, è stata sottoposta ad un intervento particolarmente innovativo

Una bambina ha potuto recuperare l'udito grazie ad un particolare ed innovativo intervento di ricostruzione in 3D dell'osso temporale. È successo presso l'ospedale pediatrico Santobono-Pausillipon di Napoli, dove la piccola paziente ipoacusica con gravi malformazioni congenite è stata sottoposta ad un'operazione che i medici stessi, in una nota diffusa sul sito del nosocomio campano, definiscono "prima nel suo genere, in Italia".

Le modalità d'intervento

L'intervento è stato eseguito dall'Unità operativa di Chirurgia protesica della Sordità Infantile e come si legge nella nota, la piccola

era affetta in particolare da "atresia auris", una malformazione congenita con assenza del padiglione auricolare, del condotto uditivo esterno e dell'orecchio medio e, per questo, presentava un grave deficit uditivo oltre a problemi di apprendimento scolastico. Grazie all'intervento chirurgico eseguito dall'equipe dei dottori Della Volpe, De Lucia, Varricchio e Granata e all'utilizzo di una tecnica innovativa in campo otochirurgico per la pianificazione preoperatoria, la bimba è tornata a sorridere, ritrovando la capacità uditiva. Come spiegano gli stessi specialisti, con l'utilizzo di moderni software di elaborazione di immagine è stato prodotto un modello digitale in 3D della zona di interesse. In questo modo è stato possibile visualizzare più accuratamente l'anatomia della piccola paziente e stabilire la strategia operatoria da eseguire poi con estrema precisione. Il modello anatomico, infatti, ha permesso di aumentare la capacità di comprensione del caso specifico da affrontare da parte dei medici, che poi sono intervenuti con successo.

Cos'è l'ipoacusia

L'ipoacusia, come si legge anche sul portale di Humanitas, rinomato polo ospedaliero del Milanese, è una patologia associata alla perdita parziale dell'udito. I suoni vengono percepiti confusi ed ovattati e ed è complesso, per chi ne soffre, comprendere le parole di un discorso se avviene in presenza di rumori di sottofondo o di più interlocutori. Sono diverse le cause che possono portare a questa condizione, spiegano gli esperti, tra i quali danni strutturali all'orecchio, cerume, accumuli di liquido, copri estranei, invecchiamento dell'apparato uditivo. Può colpire uno od entrambe le orecchie e si manifesta di solito con problemi d'equilibrio, vertigini e sensazione di pressione. Può trattarsi di una problematica congenita, causata da traumi o anche da effetti collaterali di farmaci.

https://tg24.sky.it/salute-e-benessere/2020/06/15/udito-operazione-3-d?social=facebook_skytg24_link_null&fbclid=IwAR3_sE88nHSwkZlqVfohnuY2Laz_9Vf7aJGeMY56QmvtVxzo_I7jsWYj7c

L'ACCORDO: IL MEYER E IL GASLINI INSIEME PER LA CURA DEI BAMBINI

Le due istituzioni storiche della pediatria avviano un tandem per favorire gli scambi di competenze e professionalità al servizio di bambini e adolescenti

Firenze, 15 settembre 2020

Un accordo importantissimo tra due eccellenze italiane di livello internazionale. Il Meyer di Firenze e il Gaslini di Genova insieme per la cura dei bambini. È quanto prevede l'accordo firmato stamani dai due direttori generali, Alberto Zanobini per l'Aou Meyer e Paolo Petralia per l'I.R.C.C.S. Giannina Gaslini.

Da oggi queste due eccellenze della pediatria italiana collaboreranno su temi relativi alla salute, alla didattica, alla ricerca e all'innovazione nel campo pediatrico, focalizzando la propria collaborazione nel settore delle cure

rivolte sia ai neonati, sia ai bambini e agli adolescenti.

Nello specifico l'accordo prevede, per cominciare, l'organizzazione di workshop e gruppi di lavoro finalizzati a costruire una base di conoscenze comuni e a definire indicatori condivisi di sostenibilità.

Verrà inoltre esplorata la possibilità di collaborazioni per stabilire indicatori di risultato e parametri di riferimento (benchmarking) concernenti le condizioni mediche pediatriche. Importante sarà inoltre il tandem per favorire ed organizzare la mobilità di ricercatori e medici nel quadro della cooperazione per formazione e specializzazione attraverso fondi nazionali ed europei.

Meyer e Gaslini, ad esempio, potranno collaborare per favorire la mobilità di medici e ricercatori tra le due realtà, con la definizione

di una convenzione per il riconoscimento reciproco di corsi di formazione. Un comitato di controllo paritetico composto da due membri di entrambi gli istituti si occuperà del follow-up dell'accordo, implementandolo e potenziandolo secondo gli spunti che emergeranno nel tempo. Insieme per i bambini.

"Siamo molto soddisfatti di questo accordo, che lega due grandi istituzioni storiche della pediatria italiana – spiega il dg del Meyer Alberto Zanobini – Grazie a questa intesa potremo favorire scambi di ricercatori e medici e una messa in rete del nostro rispettivo know how, con l'intento condiviso di potenziare sempre più cura e assistenza per bambini e ragazzi".

Potenziare collaborazioni e studi congiunti rappresenterà un valore aggiunto alla condivisione di ideali e missioni propri dei nostri

Enti, tanto da immaginare un percorso di crescita ulteriore sia professionale che nell'accoglienza e nella presa in cura, anche delle famiglie dei nostri piccoli pazienti" commenta il dg dell'I.R.C.C.S. Giannina Gaslini, Paolo Petralia.

[https://www.lanazione.it/cronaca/l-accordo-](https://www.lanazione.it/cronaca/l-accordo-dei-bambini-1.5511859?fbclid=IwAR06R-5vAe5mqhUnym0J6_U1nEcrYKWNAlao0z_i5zeTIZfA5c3804gfgys)

il-meyer-e-il-gaslini-insieme-per-la-cura-dei-bambini-1.5511859?fbclid=IwAR06R-5vAe5mqhUnym0J6_U1nEcrYKWNAlao0z_i5zeTIZfA5c3804gfgys

MILANO, IL BESTA AL TOP PER LA NEUROLOGIA: SESTO MIGLIOR OSPEDALE AL MONDO, PRIMO IN ITALIA

PRIMI IN ITALIA E SESTI NEL MONDO NELLA CLASSIFICA WORLD'S BEST SPECIALIZED HOSPITALS 2021

R.M. - 16 novembre 2020

La sanità milanese al top. Un'affermazione più volte confermata da classifiche e giudizi super partes. L'ultimo in ordine cronologico premia la Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta. Il centro è al primo posto in Italia e al sesto posto al mondo nella classifica di Newsweek "World's best specialized hospitals 2021" dedicata alla Neurologia e realizzata in collaborazione con Statista Inc.

La classifica si basa su un'indagine globale condotta tra decine di migliaia di professionisti del settore medico di oltre 20 Paesi e validata da un gruppo internazionale di esperti. Tra i 100 migliori ospedali al mondo specializzati in neurologia sono state identificate strutture di 13 diversi Paesi: oltre all'Italia, Germania, Francia, Spagna, Svezia, Gran Bretagna, Svizzera in Europa, Stati Uniti, Canada,

Brasile, Giappone, Australia e Corea del Sud.

In classifica anche l'Humanitas e il San Raffaele

Per quanto riguarda l'Italia, oltre all'Istituto Neurologico Besta, la rivista americana ha identificato altre otto strutture, quattro delle quali sono Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (Irccs): Policlinico Universitario A. Gemelli, Fondazione Istituto Neurologico C. Mondino, Istituto Clinico Humanitas, Ospedale San Raffaele.

«Questo risultato, di cui siamo orgogliosi, è la dimostrazione di come l'eccellenza clinica possa essere raggiunta solo se coniugata alla ricerca e alla formazione avanzata. Il legame imprescindibile tra queste attività è alla base del modello organizzativo dell'Istituto Besta fin dalle sue origini e, più in generale, è l'elemento portante di tutti gli Irccs» dice Fabrizio Tagliavini, direttore scientifico della Fondazione Irccs Istituto Neurologico Carlo Besta.

«In un momento in cui, inevitabilmente, l'attenzione mondiale si sta concentrando principalmente su ricerca e assistenza per contenere la diffusione della pandemia covid19 – aggiunge il presidente, Andrea Gambini – credo sia importante ricordare a tutti i cittadini, italiani e non, che non ci siamo mai fermati, che nel nostro Istituto, grazie alla competenza, professionalità e dedizione di tutto il personale, continuiamo a lavorare quotidianamente non solo per garantire le migliori cure e la migliore assistenza ai pazienti, adulti e bambini, affetti da malattie del sistema nervoso, ma anche per far progredire la ricerca in tutti i settori, compreso quello delle malattie neurologiche rare, per dare risposte sempre più efficaci ai bisogni di salute».

https://amp.milanotoday.it/attualita/classifica-migliori-ospedali-besta.html?fbclid=IwAR3O18VaJTz_jV1GhEP5fzSjCeyGFFxHQMnKRaeA4J4BT-dl67WMoxsd8k

TRATTAMENTO CON TOCILIZUMAB, AIFA CERTIFICA CHE IL FARMACO NON PRODUCE EFFETTI POSITIVI SUI PAZIENTI TRATTATI

Da Francesca Devincenzi
18 Giugno 2020

«Sono soddisfatto del fatto che il nostro sistema sanitario abbia contribuito allo studio clinico sull'utilizzo del farmaco Tocilizumab. Anche se l'indagine che è stata condotta non ha portato i risultati in cui si sperava per la cura dei pazienti colpiti da Covid-19, è stato comunque importante farlo. Perché fare ricerca è l'unico modo che abbiamo per combattere la malattia».

Così l'assessore alle Politiche per la salute

della Regione Emilia-Romagna, Raffaele Donini, commenta il risultato reso noto dall'Aifa (Agenzia Italiana del Farmaco) sull'utilizzo del Tocilizumab in pazienti positivi al Covid-19. Anche i pazienti curati con questo farmaco sul territorio regionale, infatti, sono stati presi a campione nella ricerca nazionale, condotta peraltro senza l'utilizzo di fondi aggiuntivi ma nell'ambito della normale attività clinica, poi sospesa nel momento in cui è risultato evidente che il farmaco non garantisce benefici ulteriori, né – chiaramente – tossicità, già esclusa nella fase di partenza della sperimentazione.

«Fare ricerca- aggiunge Donini- è sempre importante perché, a prescindere dai risultati che in questo caso sostanzialmente attestano la neutralità del farmaco per questo tipo di patologia, si contribuisce ad aumentare la conoscenza. È anche questo un altro passo avanti per la medicina e per la scienza».

https://www.parmapress24.it/2020/06/18/trattamento-con-tocilizumab-aifa-certifica-che-il-farmaco-non-produce-effetti-positivi-sui-pazienti-trattati/?fbclid=IwAR0caRA2RYXrVpFozJJC_7lhOEPu_gY8jatYmDyvoHPr1qj8nzcN7GSjAjc

PENSIONI DI INVALIDITÀ, I NUOVI IMPORTI E I LIMITI DI REDDITO PER OTTENERE L'AUMENTO



QUALI SONO I NUOVI IMPORTI E I LIMITI REDDITUALI PER GLI INVALIDI CIVILI PERCHÉ POSSANO OTTENERE L'AUMENTO DELLA PENSIONE DI INVALIDITÀ

25 Settembre 2020

Come cambiano le pensioni di invalidità

La sentenza della Corte Costituzionale n. 152 del 23 giugno 2020 ha dichiarato infatti illegittimo l'articolo 38, comma 4, della legge 28 dicembre 2001, n. 448, nella parte in cui, con riferimento agli invalidi civili totali, dispone che l'incremento sia concesso "ai soggetti di età pari o superiore a sessanta anni" e non anche "ai soggetti di età superiore a diciotto anni".

La norma infatti riconosceva un incremento del trattamento pensionistico fino a 516,46 euro al mese per tredici mensilità, il cosiddetto "incremento al milione", ai titolari di pensione di inabilità (invalidi civili totali, ciechi civili assoluti e sordi) o di pensione di inabilità non prima del compimento del sessantesimo anno di età.

Secondo la Corte Costituzionale il **requisito anagrafico di sessanta anni è irragionevole** e discriminatorio perché il soggetto totalmente invalido, pur se di età inferiore ai sessanta anni, si trova in una situazione che non è certo meritevole di minor tutela rispetto a quella in cui si troverebbe al compimento del sessantesimo anno di età.

A chi spetta l'aumento e quando arriva

A decorrere dal 20 luglio 2020, agli invalidi civili totali, ciechi assoluti e sordi titolari di pensione di inabilità è riconosciuta d'ufficio una maggiorazione economica tale da garantire un reddito complessivo pari, per il 2020, a **651,51 euro per tredici mensilità**.

Ma quando arriva l'aumento? Una data certa ancora non c'è, ma secondo l'ANMIC (Associazione Nazionale Mutilati Invalidi Civili) i pagamenti dovrebbero essere elaborati con il prossimo mese: la data potrebbe quindi essere quella del 2 novembre 2020, giorno ufficiale per il pagamento delle pensioni.

Il beneficio viene attribuito dal primo giorno del mese successivo alla presentazione della domanda. La decorrenza non può essere anteriore al 1° agosto 2020.

Per i titolari di pensione di inabilità che pre-

sentino la domanda di beneficio entro il 9 ottobre 2020, può essere riconosciuta la decorrenza dal 1° agosto 2020, ove espressamente richiesto.

Pensioni di invalidità, importi e limiti di reddito

Per avere diritto al beneficio sono necessari questi requisiti reddituali (importi 2020), pena l'esclusione:

- il **beneficiario non coniugato** deve possedere redditi propri non superiori a 8.469,63euro (pari all'importo massimo

moltiplicato per tredici mensilità);

- il **beneficiario coniugato** (non effettivamente e legalmente separato) deve possedere:
 - redditi propri di importo non superiore a 8.469,63 euro;
 - redditi cumulati con quello del coniuge di importo annuo non superiore a 14.447,42 euro.

<https://quifinanza.it/pensioni/video/pensioni-invalidita-aumento-2/418337/>

NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1, SPERANZE DAL FARMACO SELUMETINIB

IL MEDICINALE È GIÀ STATO APPROVATO NEGLI STATI UNITI PER PAZIENTI PEDIATRICI CON NEUROFIBROMI PLESSIFORMI INOPERABILI

Dal 15 al 16 giugno si è svolta l'edizione virtuale della conferenza annuale della Children's Tumour Foundation, in cui sono state illustrate le più importanti novità nel campo della ricerca scientifica sulla neurofibromatosi. Nel corso dell'evento sono stati presentati anche i dati positivi emersi da uno studio clinico di Fase II condotto per valutare il farmaco selumetinib nel trattamento di pazienti pediatrici con neurofibromatosi di tipo 1. I risultati della sperimentazione sono stati sintetizzati dall'associazione italiana Linfa OdV, presente alla conferenza, in un articolo scritto in collaborazione con l'inglese Childhood Tumour Trust.

La neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è una malattia genetica neurocutanea che colpisce circa una persona ogni 3.000-4.000: è causata da una mutazione spontanea o ereditaria del gene NF1 ed è caratterizzata da manifestazioni cliniche eterogenee, che variano da paziente a paziente. I sintomi principali includono la presenza di tipiche macchie della pelle, color caffè-latte, e lo sviluppo di neurofibromi, tumori benigni che possono presentarsi in corrispondenza della cute (neurofibromi cutanei) o dei nervi (neurofibromi plessiformi). I neurofibromi plessiformi insorgono in circa il 30-50% dei pazienti con NF1, di solito fin dalla prima infanzia: oltre a provocare

deformazioni, dolori e problemi funzionali, possono degenerare, nel tempo, in forme tumorali maligne.

Alla conferenza della Children's Tumour Foundation, le dottoresse Brigitte Widemann e Andrea Gross, del National Cancer Institute degli Stati Uniti, hanno illustrato i risultati ottenuti nello studio clinico di Fase II denominato SPRINT, nel quale il farmaco orale selumetinib, un inibitore delle protein chinasi MEK, è stato testato per il trattamento di 50 bambini con neurofibromatosi di tipo 1 e con neurofibromi plessiformi sintomatici inoperabili. L'obiettivo primario della sperimentazione è stato quello di accertare l'efficacia della molecola, valutando l'eventuale miglioramento dei sintomi associati ai neurofibromi plessiformi (come dolore, deturpazione del viso e disturbi della funzione motoria).

Nello studio SPRINT, i pazienti hanno ricevuto due somministrazioni giornaliere di selumetinib in cicli di dosaggio continuo di 28 giorni ciascuno, ripetuti per diverse volte nel corso di un anno. Dei 50 bambini trattati, 35 (70%) hanno risposto al farmaco, con 28 di loro che hanno mostrato una riduzione duratura del tumore. Nella sperimentazione sono stati rilevati miglioramenti clinicamente significativi in merito al dolore e alle capacità motorie, oltre a benefici relativi alla qualità di vita dei pazienti. I risultati dello studio SPRINT sono stati recentemente pubblicati sul New England Journal of Medicine.

Ad aprile di quest'anno, la Food and Drug Administration (FDA) degli Stati Uniti ha ufficialmente autorizzato l'impiego di selumetinib (nome commerciale Koselugo) per il trattamento di pazienti pediatrici, aventi almeno due anni di età, affetti da NF1 e da neurofibromi plessiformi sintomatici non operabili. In Europa, l'approvazione del farmaco è attualmente in via di valutazione da parte dell'EMA (Agenzia Europea per i Medicinali).

Al convegno 2020 della Children's Tumour Foundation sono stati illustrati anche i risultati preliminari di un secondo studio clinico di Fase II su selumetinib, tuttora in via di svolgimento per la valutazione del farmaco in 27 pazienti adulti affetti da neurofibromatosi con neurofibromi plessiformi inoperabili. L'obiettivo principale della sperimentazione consiste nell'accertare il tasso di risposta obiettiva (riduzione del volume del tumore plessiforme $\geq 20\%$) nei pazienti trattati con selumetinib, correlando le risposte cliniche e di imaging (attraverso risonanza magnetica in 3D) con l'analisi biochimica. Come nei bambini dello studio SPRINT, anche negli adulti sono stati finora riscontrati miglioramenti clinicamente incoraggianti, a fronte di effetti collaterali, generalmente lievi, che includono nausea, vomito, diarrea e manifestazioni cutanee.

<https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare/neurofibromatosi/16315-neurofibromatosi-di-tipo-1-speranze-dal-farmaco-selumetinib>

TUMORE AL SENO, DOVE OPERARSI? ECCO GLI OSPEDALI CHE RISPETTANO LO STANDARD DI QUALITÀ

di MARIA TERESA BRADASCIO

Le linee guida ministeriali fissano la soglia di 150 interventi annui come requisito minimo per cure di qualità. Sono 137 i centri che rispettano questo criterio, e che eseguono tre quarti di tutti gli interventi fatti in Italia

C'è una soglia sotto la quale non bisognerebbe scendere per avere maggiori probabilità di essere curate bene. È questo l'assunto alla base delle linee guida ministeriali sul tumore al seno secondo le quali il numero minima di interventi annui che un centro di senologia deve effettuare è 150. Negli ultimi cinque anni, i centri che soddisfano questo requisito sono cresciuti del 63%: da 84 nel 2012 sono passati a 137 nel 2017, secondo l'analisi rea-

lizzata da www.doveecomemicuro.it, sito di public reporting delle strutture sanitarie italiane, e basata sui dati dell'ultimo Piano Nazionale Esiti (PNE 2018, relativo all'anno 2017) sviluppato da Agenas per conto del Ministero della Salute.

Tre quarti degli interventi concentrati in meno di un terzo dei centri

Quindi, su 469 ospedali pubblici o privati accreditati (considerando solo quelli che effettuano almeno 5 operazioni annue), 137 (ovvero il 29,2%) eseguono almeno 150 interventi l'anno: il 49,6% si trova al Nord, il 24,8% al Centro e il 25,6% al Sud. Ma la vera buona notizia è che nelle 137 strutture che rispettano la soglia sono stati eseguiti tre quarti degli

interventi totali (74,7%). Un dato significativo se paragonato a quello del 2012, quando la percentuale registrata era solo del 55,8%. In altre parole, sempre più donne si rivolgono spontaneamente a questi centri e questo rappresenta un vero e proprio cambio di paradigma per quanto riguarda il tumore al seno. Al contempo – si legge sempre nell'analisi – è calato il numero complessivo degli ospedali che eseguono interventi per tumore alla mammella: da 559 nel 2012 a 469 nel 2017 (-16%).

I 15 ospedali con il maggior numero di interventi

Sulla base dei dati raccolti dal PNE (e quindi, lo ricordiamo, relativi all'anno 2017), il sito www.doveecomemicuro.it riporta l'elenco

delle strutture che eseguono più interventi annui. In ordine troviamo l'Istituto Europeo di Oncologia di Milano, l'Istituto Clinico Humanitas di Rozzano e l'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. A seguire: l'Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi di Firenze, il Policlinico Universitario A. Gemelli di Roma, l'Ospedale Sant'Anna - AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, l'Ospedale Bellaria C.A. Pizzardi - AUSL di Bologna, l'Istituto Oncologico Veneto di Padova, l'Ospedale San Martino di Genova, l'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - stabilimento di Cisanello di Pisa, l'Azienda Ospedaliera - IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova - AUSL Reggio Emilia, l'Humanitas Centro Catanese di Oncologia di Catania, il Policlinico di Modena, l'IFO - Istituto Nazionale Tumori Regina Elena di Roma e l'Ospedale Oncologico Armando Businco - A.O. Brotzu di Cagliari.

Il modello Breast Unit

"Secondo quanto dimostrano le evidenze scientifiche, il volume di attività ha un impatto significativo sull'efficacia degli interventi e sull'esito delle cure", spiega Elena Azzolini, medico specialista in Sanità Pubblica e membro del comitato scientifico del sito. Per questo, il numero dei 150 interventi annui

è stato scelto come criterio da prendere in considerazione per poter sviluppare Breast Unit certificate, cioè centri multidisciplinari che si occupano nello specifico di tumore al seno. "La scelta di fissare una soglia minima di interventi annui ha, tra i principali effetti, quello di convogliare i pazienti nei centri che offrono maggiori garanzie, che saranno così portati a progredire in esperienza ed adeguatezza delle cure", dice Massimiliano Gennaro, della Struttura Complessa Chirurgia generale indirizzo oncologico 3 (Senologia) presso l'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano: "Ma i grandi numeri hanno anche un altro vantaggio: giustificano l'impiego di più specialisti in una logica multidisciplinare e consentono di attivare Breast Unit certificate, quindi reparti specializzati che offrono alle pazienti l'opportunità di essere seguite da un team di esperti e di accedere a un trattamento personalizzato".

Garantire a tutti le stesse possibilità di cura

Il criterio quantitativo dei 150 interventi sicuramente è il più immediato, ma non è certo l'unico. "La direzione è quella giusta - prosegue Gennaro - ma la mia aspettativa, nell'interesse dei pazienti, è che gli indicatori riflet-

tano sempre più fedelmente la qualità delle prestazioni offerte. Quanto alle strutture in linea con gli standard, il loro aumento è auspicabile, ma - sottolinea il medico - non si può prescindere da una loro equa distribuzione sul territorio che garantisca ai cittadini le stesse opportunità di cura, risparmiando loro migrazioni da una regione all'altra". E, infatti, secondo i Livelli essenziali di assistenza (LEA), dal 2020 ogni regione ha l'obbligo di offrire sul proprio territorio centri classificabili come Breast Unit.

Il portale che aiuta i cittadini a orientarsi

Il sito www.doveecomemicuro.it, che ha un database di oltre 2.300 strutture, dà la possibilità di ricercare gli ospedali attraverso parole chiave, per esempio "tumore al seno". I centri possono essere ordinati per numero di interventi, per vicinanza o in base ad altri criteri selezionabili; il semaforo verde indica il rispetto della soglia ministeriale mentre una barra di scorrimento mostra il posizionamento delle singole strutture nel panorama nazionale. Si può anche cercare un esame specifico o un determinato intervento, restringendo il campo alla regione o alla città di appartenenza.

CHIRURGIA AL SENO: RIMBORSATA SOLO NELLE BREAST UNIT

È la decisione presa dalla regione Lombardia per garantire alle donne con tumore al seno di essere operate solo nei centri che eseguono almeno 150 interventi in un anno. Un primo requisito di "base" a cui presto se ne aggrungeranno molti altri

GLI INTERVENTI chirurgici per tumore al seno saranno rimborsati esclusivamente negli ospedali che ne eseguono almeno 150 l'anno. È una decisione netta quella presa dalla regione Lombardia con la delibera XI/2672, entrata in vigore a gennaio. Obiettivo? Garantire un elevato standard di cura a tutte le donne colpite da questa neoplasia. Il fine è fare in modo che le pazienti siano curate solo nelle Breast Unit, cioè i centri di senologia multidisciplinari specializzati nel cancro al seno. La delibera è dunque un primo importante passo in questa direzione. "Il primo indicatore che fa da spartiacque per distinguere una Breast Unit da un altro centro è infatti un indicatore quantitativo che riguarda il numero di interventi eseguiti in un anno: devono essere almeno 150", spiega Corrado Tinterri, responsabile dell'Unità operativa di senologia e Direttore della Breast Unit dell'Istituto clinico Humanitas di Milano.

Le decisioni della Lombardia

Fino a ieri il rimborso della Regione per l'intervento era previsto indistintamente per tutti gli ospedali. "Questa decisione restrittiva della Lombardia - sottolinea Tinterri - è sicuramente importante e porterà dei vantaggi non solo in termini di spesa sanitaria, ma anche di sopravvivenza. Ci sono, infatti, evidenze scientifiche che mostrano come curarsi in questi centri sia in grado di ridurre di quasi il 20% la mortalità".

Secondo i dati del Programma Nazionale Esiti, sviluppato da Agenas per conto del Ministero della Salute, nel 2017 circa il 75% delle don-

ne con tumore al seno sono state curate in questi centri. "Un dato significativo - sottolinea Tinterri - se si pensa che nel 2010 lo era solo il 14%. La nostra speranza è raggiungere il 100%, cioè far sì che tutte le pazienti siano trattate esclusivamente in questi centri e la decisione della regione Lombardia può contribuire ad andare in questa direzione".

Il modello "Breast Unit" nei LEA

C'è un'altra importante novità: secondo i Livelli Essenziali di Assistenza, ogni regione ha ora l'obbligo di istituire sul proprio territorio dei centri multidisciplinari dedicati nello specifico al tumore del seno, ovvero le Breast Unit. "Si tratta di una svolta nel trattamento di una patologia oncologica", ci tiene a precisare il medico. "Non parliamo di centri in cui le pazienti si recano solo per l'intervento chirurgico, ma quello della Breast Unit è un vero e proprio modello assistenziale, che garantisce alla donna di essere seguita da un'equipe multidisciplinare durante l'intero percorso di cura, che va dallo screening alla diagnosi, all'eventuale intervento e al successivo trattamento". Sulla base delle linee di indirizzo ministeriali del 2014, ogni regione ha (o dovrebbe avere) individuato autonomamente le proprie Breast Unit, che oltre al requisito minimo dei 150 interventi annui devono garantire molti altri requisiti.

Gli altri indicatori

"Questi criteri - spiega Tinterri - derivano da numerosi studi e riguardano, per esempio, il tempo che intercorre tra diagnosi e intervento chirurgico - che non deve superare i 40 giorni -, e tra questo e l'eventuale inizio della terapia medica. O ancora, l'intervallo di tempo tra l'inizio della radioterapia e la chirurgia conservativa, che non dovrebbe essere superiore ai due mesi; tra gli indicatori proposti - continua il medico - anche quelli più attenti alla qualità di vita dopo la malattia, come la percentuale di interventi di ricostru-

zione plastica in seguito alla mastectomia, che non deve essere inferiore al 70% dei casi sottoposti a intervento demolitivo. Si tratta di indicatori che, se rispettati, garantiscono un corretto trattamento nella pratica clinica del tumore al seno e offrono quindi maggiore garanzia alle pazienti".

Un modello da seguire

Da sempre il tumore al seno fa da apripista per altre patologie oncologiche: le Breast Unit sono infatti il primo modello di centro dedicato nello specifico a una malattia. "Il modello delle Breast Unit - afferma Tinterri - è una vera e propria rivoluzione in sanità ed è diventato un esempio anche per altre patologie oncologiche. Ma non è un caso che il tumore al seno sia la prima patologia oncologica ad avere un percorso così specifico e attento ai bisogni del paziente: da anni, infatti, le associazioni delle donne operate al seno come Europa Donna, Andos e tante altre esercitano pressioni per garantire il diritto a percorsi di cure omogenei e di qualità. Per quanto riguarda nello specifico la delibera della regione Lombardia - precisa il medico - in realtà una decisione simile era già stata presa dalla regione Lazio qualche anno fa e anche altre regioni si stanno muovendo in questa direzione. Rimborsare gli interventi solo in questi centri significa far sì che le donne vengano curate esclusivamente qui. L'obiettivo ultimo - spiega, infatti, il medico - è offrire i migliori percorsi di cura, garantire maggiori probabilità di sopravvivenza oltre che una buona qualità di vita, e assicurare a tutte le stesse possibilità indipendentemente dalla regione di appartenenza".

https://www.repubblica.it/dossier/salute/saluteseno/2020/02/11/news/tumore_al_seno_dove_operarsi_-248355875/



PREMIATI CON UN GESTO DI SOLIDARIETÀ!

TRASFORMA LA TUA FESTA IN UN GESTO DI SOLIDARIETÀ



Offri agli invitati della TUA festa (matrimonio, anniversario, battesimo, prima comunione, cresima, laurea o altre ricorrenze) la "pergamena della solidarietà" che attesta il TUO gesto a favore dell'Associazione Neuro Fibromatosi - O.d.V (A.N.F.), fai della TUA festa un'occasione unica ed originale



La "PERGAMENA DELLA SOLIDARIETÀ" dell'A.N.F.: è realizzata su di una preziosa pergamena (21x15 cm) la stessa può essere confezionata, a cura dei festeggiati, arrotolandola e legandola con un nastro ad un sacchetto con i confetti o abbinandola alla bomboniera, unendo la solidarietà alla tradizione più classica.



La "PERGAMENA DELLA SOLIDARIETÀ" dell'A.N.F., può essere personalizzata e, per ogni evento, puoi richiederne non meno di 20 unità, versando un contributo per ogni pergamena di almeno 5 (cinque) euro.



Richiedere la "PERGAMENA DELLA SOLIDARIETÀ" è molto semplice, basta compilare il modulo in tutte le sue parti ed effettuare il pagamento con le sue modalità:

- CONTO CORRENTE POSTALE: IT 63 | 07601 12700 000011220431
- CONTO CORRENTE BANCARIO: IT 27 | 05387 12700 000000459738
- intestati a: A.N.F. - Associazione per la Neurofibromatosi - O.d.V(*) Via G. Righi, 1/A - 43122 Parma

(*) specificare nella causale del pagamento "Contributo Pergamena della Solidarietà"



**TUTTE LE DONAZIONI VERRANNO IMPIEGATE
A FAVORE DELLA RICERCA GENETICA
ED AL SOSTEGNO DEGLI AFFETTI DA NEUROFIBROMATOSI.**

ALTRE INFORMAZIONI SONO DISPONIBILI
PRESSO A.N.F. - Associazione per la Neurofibromatosi - O.d.V
Via Giuseppe Righi, 1/A - 43122 Parma - TEL. E FAX 0521 771457
www.neurofibromatosi.org - anf@neurofibromatosi.org