

Dicembre 2018
Uscita n. 55

Giornalino di informazione
sulle neurofibromatosi realizzato da ANF
(Associazione Neuro Fibromatosi) Onlus
Poste Italiane S.p.A.
Spedizione in abbonamento Postale
D.L. 353/2003
(conv. in Legge 27/02/2004, n. 46)
art. 1, comma 2, DCB Parma
Conto Corrente Postale 11220431

Amici per la pelle

Direttore Responsabile:
Dott.ssa Elisa Pellacani

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

Reg. Trib. di Parma - n. 29 del 6/12/96
Editore: Associazione Neuro Fibromatosi -
onlus - Via Giuseppe Righi, 1VA
43122 Parma -
Tel. e Fax 0521 771457

Internet: www.neurofibromatosi.org
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 Legisla-
tivo 30 giugno 2003, n. 196. Codice in materia
di protezione dei dati personali.

Ehi tu...certo che ci hai giocato un
brutto scherzo!

Hai visto quante persone erano con
me? Hai visto quanti amici sono
venuti a salutarti di persona? E
quanti messaggi, lettere, post, mail
sono arrivate?

Non mancava nessuno.

Non riesco a rispondere a tutti anche
facendo le ore piccole. Pensieri

da ogni parte d'Italia, ed ognuno,
anche se non fisicamente, era lì ad
abbracciarmi...perchè sai quanto io
ami gli abbracci.

Ho salutato tutti e tutti per nome,
ho fatto scorta di abbracci così per
un pochino non mi sentirò sola,
ma tutti mi hanno promesso che
questo abbraccio continuerà...basta
chiederlo...e tu sai bene che io non



Continua a pag. 2

segue da pag.1

so chiedere...ma le mie Ragazze mi stanno aiutando a farlo. Sai, il bello è che invece di chiedere io, vengono loro da me, e non sai che gioia! Dopo questi mesi di silenzi la nostra casa ricomincia con i rumori, le chiacchiere, con gli spaghetti, con una pizza ...ritornano gli affetti, ritornano i sorrisi..anche se qualche lacrima doverosamente appare... Devo far pace con la nostra casa, con le fotografie, con gli oggetti, con quello che sono stati questi anni insieme, ed è per questo che ho declinato tutti gli inviti e preferisco rimanere qui. Se "scappo" è poi difficile ritornare. Non ci crederai avevo persino l'autista! Sai, i tuoi bambini, ormai ragazzi erano lì, sono grandi, alti, belli come il sole e sono stati loro a volerti venire a salutare. Ho bagnato con le mie lacrime tutti, caspita, non avrei voluto ma ... Marina ha suonato per te.

Non sono riuscita a guardarti ieri, così bianco, così statico, così freddo, quelle mani poi...non volevo ricordarti così..ma ti ho lasciato i disegni dei bimbi, il pensiero di Mariam, le loro foto, il topino del bouquet del matrimonio, l'orsetto di babbo, la felpa Portos, la prima, quella del 2007, con i tuo nome scritto dietro, un tarallo pugliese, e qualcuno ha inserito altre cose che ti accompagnassero in questo viaggio di non ritorno. Sai che Charlie, il camper di CRI era lì ed ha suonato la sirena per te, come per il nostro matrimonio, che Mariam ha letto parole così forti dedicate a te, al suo papà, come ti chiama, a noi, ai suoi meravigliosi genitori, che ci ha ammutoliti e commossi. Anche Mariella, Alessandra, Maurizio, sono stati speciali. Io non sono riuscita a leggere il testo di "Grazie a te" di Renato Zero che avevo scelto ..lo ha fatto Susanna per me..Ho solo ringraziato tutti usando tutta la forza che avevo. E tanti altri avrebbero voluto dirti qualcosa ma credimi, l'emozione davvero non ha voce.. Chissà adesso..Mi hai fatto un brutto scherzo ma anche dei piccoli miracoli..mai niente accade per caso. E' dura ragazzo mio, davvero dura. Edoardo è stato il primo ad abbracciarmi e aspetta tutti noi

all'appuntamento con i bimbi dei suoi reparti, oggi più che mai. In quell'occasione brinderemo a te. Mi hai giocato un brutto scherzo. A me, alla Cucciola, a tutti noi, ad ANF, dove ricoprivi il ruolo di Revisore dei Conti, ed hai seguito per un certo tempo la redazione del Giornalino Amici per la Pelle con la rubrica di utilità relativa alle normative, agli articoli utili.

Credimi davvero c'erano tutti! Tu che un pò eri "pavone" ti saresti "gongolato" per tutto questo affetto...Ed ho imparato un grande insegnamento...diciamoci da vivi quello che proviamo quando possiamo ascoltarlo, quando possiamo gioirne, quando ci rende felici. E' una ricchezza enorme. Dopo serve solo a chi resta, ma non si può

ascoltare e rendersene conto. Ora hai raggiunto le persone a te care, sei con babborsò, come desideravi, complici e amici. Eravate di più di suocero e genero, tanto che spesso ero un pò gelosa di questo rapporto. Mamma starà già cucinando qualcosa per te. Ovunque sarete, non distogliete mai lo sguardo da me. Io sono qui! Non dimenticatemi! Non dimenticateci!

Ieri pensavo...orfana e vedova..che orribili parole!

Che brutto scherzo Andrea mi hai fatto. Ieri mi hanno chiesto di continuare a scrivere per condividere le mie emozioni, e cercherò di farlo.

Grazie davvero a tutti...

Sara Vasè

CIAO ANDREA



STEFANO E ANDREA

22 novembre 2018

Oggi è una giornata tristissima. A 12.10 come ogni giorno in pausa pranzo al lavoro accendo il cellulare, c'era un messaggio che mi comunicava la tua scomparsa.

Mi è crollato il mondo addosso, appena un mese fa il 27 ottobre ero salito a Parma in ospedale per farti

visita, ti avevo trovato sorridente, abbiamo chiacchierato, abbiamo riso, ti abbiamo fatto un regalo, un topo, il tuo animale preferito. Topo, così ti facevi chiamare. Andrea ci mancherai veramente tanto.

Ti porterò sempre nel cuore.

Stefano Savioli

MERCATINO DELLE DONNE CREATIVE

8 e 9 Dicembre a Cesena.

Anche questo Natale stà arrivando, in una sala gremita di tanti piccoli stand tante donne dall'ingegno creativo hanno dato vita a due giornate piene di profumi colori e spirito natalizio, anche noi di Anf non potevamo mancare, un piccolo banchetto dove Fibro e Mina, il nostro libro "Caffelatte sulla Pelle" mostravano la loro bellezza insieme a fatine, angioletti, ghirlande e candele.. Grazie a chi si è fermato anche solo per un sorriso e per sapere di noi...

Buon Natale a tutti da Annamaria.



CONVEGNO A CESENA

Il 31-10-2018 come responsabili regionali Emilia Romagna ci siamo recati presso il Centro Congressi di Cesena ad un incontro intitolato "1978-2018 i 40 anni del Servizio Sanitario Nazionale verso un futuro in rete".

Nonostante fosse un incontro riservato strettamente agli addetti ai lavori ci sono stati alcuni argomenti molto interessanti:

il nostro servizio sanitario nazionale è molto efficiente e funzionale e lo rende invidiato in molti parti del mondo, però come dice il titolo 40 anni incominciano a farsi sentire e alcune modifiche andranno fatte.

Si è notato che nei vari ospedali c'è una forte carenza di medici internisti e specialisti e da un sondaggio è emerso che molti pazienti preferiscono andare fuori regione per curarsi.

Ancora molti pazienti preferiscono pagare tutto il ticket e avere medicinali originali anziché generici, bisognerebbe incominciare a far cambiare cultura.

Una novità: alle famiglie con due figli non verrà, fatta pagare la prima visita ed il ticket al primo figlio con un risparmio di € 20

È prevista l'abolizione del super ticket per chi non raggiungerà i €100.00 di Reddito.

Il nuovo ospedale che sorgerà nella città di Cesena sarà interamente finanziato dallo Stato, notizia data da Stefano Bonaccini Presidente della Regione. E.R.

Il denaro già stanziato dal comune servirà a integrare nuovi servizi sanitari.

Annamaria e Stefano.





SULLE NOTE DELLA SOLIDARIETÀ

Anche questa volta ho voluto far scrivere l'articolo ad uno spettatore, un mio caro amico! Lui Maurizio Visci uno straordinario Docente di SOS, lui che anche nel mio opuscolo DSA mi ha regalato la sua testimonianza... Ho pensato di chiedere a lui, e come sempre mi ha regalato un bellissimo articolo dove è racchiuso tutto... emozioni, divertimento, amore e dedizione!

"Ciao a tutti, sono Maurizio, uno dei tantissimi amici della Consigliera ANF, Signora Angiolina.

Desidero complimentarmi con tutti coloro che si sono adoperati per la riuscita dello spettacolo "Concerto benefico...tenutosi a Sarezzo il 7 dicembre 2018.

Bravi tutti: Vanessa Kirsty, Luca Tudi-sca, Alessandro Murra, Alex Rusconi, Art & Dance, Fabio Vagni ed il loro gruppo di Fonici, Elodea e al gruppo di attori che hanno proiettato un trailer sul loro futuro spettacolo teatrale che tratterà un argomento molto delicato "il Bullismo".

Grazie a chi ha prestato la propria opera gratuitamente e che involontariamente non sono stati menzionati in questa breve lettera di ringraziamento.

Una menzione speciale va ad Angiolina che come sempre, con la sua carica, determinazione e sicurezza (che trasferisce a tutti coloro che la conoscono) ha contribuito alla rac-

colta fondi per ANF.

Ancora una volta mi sono trovato di fronte ad una scommessa che ha vinto:

far passare attraverso la dedizione di tutti i protagonisti dello spettacolo, un messaggio importante: tutti noi, possiamo con le proprie capacità, risorse e competenze partecipare e realizzare progetti che in questo caso coinvolgono la VITA dei soggetti affetti dalla NF.

Non è uno sciogli lingua: è una malattia rara che colpisce UN INDIVIDUO SU 3000 Nati.

Grazie per avermi divertito, coinvolto, commosso e emozionato ma soprattutto di avermi dato la possibilità di partecipare ed essere "utile", anche solo per una sera (e non sarà di certo l'unica) ad una delle tante iniziative organizzate da "ANF: Associazione Neuro Fibromatosi senza fine di lucro che dal 1991 si impegna a ricercare non solo risorse economiche ma anche umane: Diventare un volontario !

Maurizio Visci

Vorrei ringraziare Vanessa, senza di lei non ce l'avrei mai fatta. Il suo aiuto è stato prezioso, la sua determinazione e la sua partecipazione come artista ha dato un tocco speciale alla serata.

Un grazie particolare al mio mitico Andrea, lui insieme a Vanessa mi hanno dato la forza necessaria per



credere ancora una volta ad un progetto che con tanti dubbi ho voluto portare avanti... i miei figli sono l'essenza della mia vita... e grazie a loro ancora una volta la serata è stata un vero successo!

Ringrazio anche mio marito, avere un tornado come moglie è fatica, ma credo che vedere più di 200 persone partecipare a questa serata anche per lui sia stato molto gratificante.

Aggiungo ai ringraziamenti Radio Vera, Alessandro e Marcello.

Con affetto

Angy



CAMMINIAMO PER ANASTASIA

27 Maggio 2018

Anche quest'anno la camminata per Anastasia è stata organizzata nei minimi dettagli ed è stata vissuta e sentita da molta gente.

Solitamente quando scrivo l'articolo su questa camminata sono molto carica ed allegra nonostante la circostanza non sia sicuramente felice, ma questa volta fatico molto ad esserlo. Vorrei raccontarvi la nascita di una grande amicizia: la nostra.

Quattro anni fa per la prima volta andai a partecipare alla camminata per Anastasia dove finalmente conobbi di persona Cristina, Marco e Sebastiano, il gemello di Anastasia.

L'intesa fu immediata, mi sono sentita subito una di famiglia, da subito ho voluto bene a tutti loro.

Noi consiglieri ANF quando decidiamo di diventare membri dell'associazione diamo la nostra disponibilità a dar voce a chi non riesce da solo....

Ci siamo conosciuti al telefono, ricordo benissimo la prima telefonata che Marco mi fece, la sua voce tremava ma nello stesso tempo era felice di essere riuscito a digitare finalmente il mio numero dopo un mese che aveva quel bigliettino vicino al telefono.

Anastasia e Seba all'epoca avevano solo 24 mesi.

Già da subito mi resi conto che la

situazione era drammatica, Marco e Cristina avevano bisogno di noi.

Da subito siamo entrati in sintonia e la consigliera dell'anf che avevano contattato per informazioni è divenuta da subito la loro amica Angio.

Il mio grande rammarico è di non essere riuscita a conoscere di persona Anastasia, ho imparato a conoscerla solamente la telefono.

La vita di Anastasia era molto difficile e se devo essere sincera la nf è stata veramente una stronza sia con lei che con Seba.

Ricordo benissimo ogni volta che ci sentivamo Anastasia voleva sempre salutarmi, per me sentire la sua voce era un'immensa gioia.

Anastasia era una bambina forte che voleva spaccare il mondo, ma che purtroppo la nf gli impediva. Seba, suo gemello, il più timido dei due... lei la forte e lui il fragile.

Purtroppo all'età di 6 anni Anastasia ha deciso di non svegliarsi più, il suo corpo sino alla sera prima voleva vivere, ma la sua anima, il suo cuore e la sua mente erano stanchi e se ne è andata lasciando la vita terrena devastata dalla nf per vivere in una vita senza sofferenza.

Ogni anno quando arrivavo alla camminata, Cristina e Marco mi accoglievano come una sorella, per me e per la mia famiglia era una gioia andare da loro, stare con loro e camminare con loro.

Solitamente io camminavo con Cri-



stina e parlavamo, mi raccontava un anno di Sebastiano, un anno di nf con l'unico figlio che gli era rimasto. Cristina era una mamma battagliaiera sempre pronta a combattere contro tutti e tutto per Seba e Anastasia. Purtroppo come dico sempre io "piove sempre sul bagnato" lo scorso anno dopo la camminata Cristina se ne è andata. Un'emorragia celebrale l'ha stroncata durante una piccola vacanza in montagna con Seba ed altri membri dell'oratorio di Valbrona.

Quando succedono queste cose mi chiedo se qualcosa di superiore a noi esiste e se esiste come possa togliere la madre ad un figlio con nf dopo avergli già tolto una figlia con nf.

Tanti pensieri, tante domande ma con nessuna risposta, personalmente posso solo dire che oggi nonostante era bellissimo vedere tanta gente a ricordare Anastasia a me mancava tanto una persona, la mia amica Cristina.

Marco e Seba sono stati meravigliosi, la zia, la nonna e tutti i loro amici, che comunque sono diventati amici anche nostri.

Ringrazio Claudio, Vani, Andrea che oggi erano con me, in questa giornata per me felice e triste nello stesso momento.

Vorrei scusarmi con tutti voi se vi ho rattristato, ma non ero in grado questa volta di scrivere un articolo senza pensare a quanto è successo a questa famiglia.

Cristina mi sei mancata tanto...

Marco, Seba a presto!

La vostra amica angio



NAPOLI: SUCCESSO AL CONGRESSO NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 AND 2 FROM GENETICS TO NEUROSURGERY

Il 17 e 18 ottobre 2018 si è tenuto a Napoli, nella splendida location del museo diocesano a largo Donna-regina, un congresso internazionale sulla NF1 e NF2 focalizzato sugli aspetti pediatrici, neurochirurgici e genetici. Il meeting è stato organizzato dall'Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon, nella persona del prof Cinalli responsabile del dip. di neuroscienze; in collaborazione con il nostro centro di riferimento pediatrico delle neurofibromatosi dell'Università Vanvitelli della Campania, e dell'unità di genetica medica dell'Università Federico II.

L'evento è stato patrocinato dall'ANF e il presidente onorario è stato il prof. Maurizio Clementi.

Sono intervenuti ospiti da diversi paesi europei che sono tra i massimi esperti di queste due condizioni tra cui Susan Huson, Gareth Evans, Shlomi Constantini, Jeremy Rowe, Eric Pasmant.

Sono stati approfonditi temi di solito poco trattati come il counseling genetico delle forme mosaico, la diagnosi differenziale con la sindrome di Lynch, e le problematiche vascolari cerebrali legate alla NF1. C'è stato modo di affrontare le varie complicità tumorali del sistema



MICHELE PALOMBA VICEPRESIDENTE ANF

nervoso e i loro approcci neurochirurgici.

È stato fatto lo stato dell'arte sulle terapie mediche in uso e quelle targettate per la NF1.

Alla NF2 è stato poi dedicato l'intero pomeriggio della seconda giornata, aprendo l'ascolto delle relazioni anche alle famiglie e ai pazienti affetti che hanno anche usufruito del servizio di traduzione simultanea.

Evento eccezionale in Italia che è stato reso possibile grazie alla collaborazione con la dott.ssa Mostaccioli presidente della NF2 European Patient Advocacy Group e rappresentante della ERN GENTURIS.

Il meeting di elevato spessore scien-

tifico ha sicuramente consentito di approfondire le conoscenze su queste due condizioni genetiche da parte di pediatri di base, neurologi, neurochirurghi partecipanti. Ha rappresentato un'ottima occasione per creare nuove collaborazioni e anche per misurarci con delle realtà estere e comprendere quanta strada è stata fatta negli ultimi anni in termini di qualità delle cure per i nostri piccoli pazienti nella nostra regione.

Abbiamo chiuso il congresso con un ringraziamento particolare alla prof.ssa Giuliana Lama che ha creato il centro a inizi anni '90 e con la promessa di organizzare presto un nuovo convegno a carattere nazionale in Campania, aperto anche ai pazienti con NF1 e alle loro famiglie.

**Prof. Silverio Perrotta
e Dott.ssa Claudia Santoro**

Università degli Studi della Campania
Luigi Vanvitelli

Centro di riferimento regionale
pediatrico della Neurofibromatosi

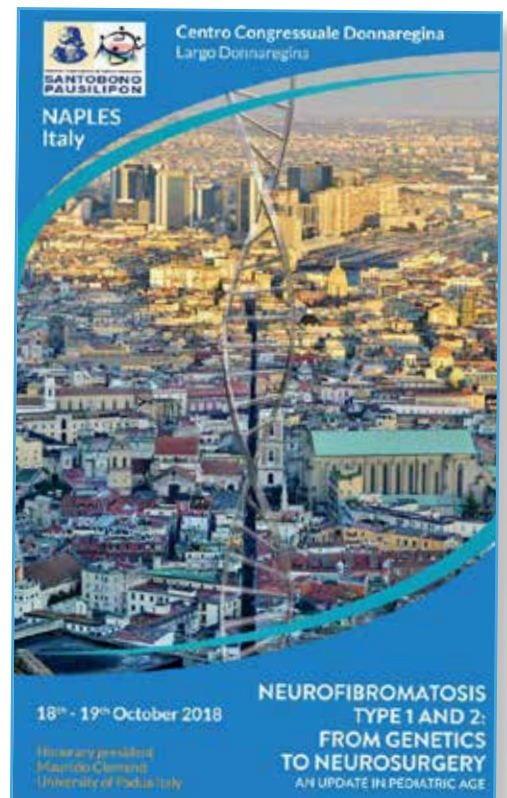
Tel. 081.5665 421-438

e-mail: silverio.perrotta@unicampania.it

Dr.claudiasantoro@gmail.com



ALCUNI RELATORI



NAPOLI: MALATTIE RARE, DUE GIORNI CON #NONCOSIRARA"

L'INIZIATIVA È DI EURORDIS (EUROPEAN ORGANISATION FOR RARE DISEASE), CHE RAGGRUPPA OLTRE 700 ORGANIZZAZIONI DI MALATI DI 60 PAESI.

È stata dedicata alla ricerca sulle malattie rare la "due giorni" intitolata "#noncosirara", in programma il 23 e 24 novembre scorsi, nell'aula magna della Regione Campania, nel centro direzionale di Napoli (isola C3) a cui hanno preso parte i principali attori, accademici e istituzionali. Le "malattie rare" colpiscono una persona ogni 2.000 abitanti, milioni e milioni di individui in tutto il mondo e la ricerca è complessa quanto preziosissima.

L'iniziativa è di Eurordis (European Organisation for Rare Disease), che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati di 60 paesi, in rappresentanza di oltre 30 milioni di persone con malattia rara, il tema principale è stato proprio quello della ricerca.

Per Giuseppe Limongelli, direttore del Centro di coordinamento Malattie Rare della Regione Campania: "La ricerca in Campania riconosce eccellenze nazionali ed internazionali, sia nella ricerca clinica, che in quella preclinica e traslazionale. Eccellenze negli ospedali, nelle università, nei centri di ricerca campani, dal Ceinge, al Tigem, dal Cnr, al Biogem. Le persone con malattia rara sono stati i protagonisti, con la partecipazione delle principali associazioni e del Forum Campano Malattie Rare, e della Federazione Nazionale Uniamo. Attraverso questionari mirati, si è realiz-

zato una mappatura della ricerca campana, che ci consentirà di favorire scambi, collaborazioni, nascita di networks".

I migliori giovani ricercatori della Campania sono stati premiati nell'ambito del primo Concorso Campania's Got Rare Talents (in memoria del Prof Paolo Limongelli), in collaborazione con la Direzione Generale Tutela della Salute, della direzione di staff, e del Centro di coordinamento Malattie Rare, con la partecipazione della giornalista e divulgatrice scientifica Olga Fernandes. "Per sconfiggere le malattie rare – ha affermato Olga Fernandes – come il dolore bisogna unirli. Siamo in tanti e possiamo aiutarci.

La prima giornata è servita a dare voce alle eccellenze scientifiche regionali ed ai pazienti e si è parlato anche delle neurofibromatosi analizzando il passaggio dalla ricerca ai modelli assistenziali, nella tavola rotonda "L'esempio delle malattie del RAS-MARK" alla presenza del presidente della Regione



Campania Vincenzo De Luca.

Molto seguita la tavola rotonda con gli interventi della prof.ssa Marina Melone, della dott.ssa Claudia Santoro, del dott. Giulio Piluso e della dottoressa Daniela Melis che hanno parlato della storia della ricerca delle neurofibromatosi a Napoli e in Campania nonché lo studio e le ricerche in corso.

La seconda giornata è stata utile a delineare una panoramica sullo stato e sulla gestione delle malattie rare in Campania, dall'assistenza (diagnosi e presa in

carico) alla ricerca, alla formazione / informazione/ prevenzione, con l'obiettivo di mettere in luce punti di forza e criticità, ed approfondire modelli gestionali presenti e futuri. Ma anche dal punto di vista assistenziale c'è grosso fermento.

"Il principale obiettivo per il 2019 – ha sottolineato Giuseppe Limongelli – sarà la definizione della rete ospedale/ territorio, la presa in carico globale della persona con malattia rara, e l'implementazione della formazione-informazione e prevenzione sul territorio.

Da settembre sono stati attivati una serie di tavoli di tecnici di lavoro "a tema", che ricalcano i gruppi di patologie presenti nella 279/2001 e nelle recenti DPCM, e che avranno il compito di realizzare gli obiettivi prefissati nel decreto 61/2018 ("Implementazione del Piano regionale M. Rare").

Inizia una fase entusiasmante, ma allo stesso tempo di grosso impegno e responsabilità, per le istituzioni, per i medici della rete, per le persone con malattia rara".



MICHELE PALOMBA CON GLI AMICI DEL FORUM

Michele Palomba
Vicepresidente ANF onlus
347 0027 259
palomba@neurofibromatosi.it

“VOCIFERARE - LA VOCE DEL PAZIENTE RARO”

IN CAMPANIA UNA GIORNATA DI CONDIVISIONE E APPROFONDIMENTO PER LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI.



Vociferare, dipende da come si legge e il significato cambia. Ma per chi ha una malattia rara il significato è uno solo: è un progetto di informazione e sensibilizzazione ideato e sviluppato da **Uniamo**, Federazione Italiana Malattie Rare e cofinanziato dalla Fondazione con il Sud, il cui fine è migliorare la situazione delle persone con malattia rara (PcMR) che vivono nelle regioni del Sud in Italia.

“Vociferare - La voce del Paziente Raro”, dopo aver fatto tappa a Palermo, Catanzaro, Potenza e Cagliari, arriva il prossimo 3 novembre scorso a Castellammare di Stabia in provincia di Napoli.

Una giornata, dedicata alla formazione e all’informazione, per promuovere il rafforzamento della rete associativa delle persone con malattia rara. Si sono promosse azioni condivise, con un processo di empowerment individuale, organizzativo e di comunità, con lo scopo di migliorare la qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari.

Lo scopo di questa giornata promossa da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare, è stata di sensibilizzare su diversi aspetti quali: formazione, accompagnamento e comunicazione, e favorire l’azione delle organizzazioni dei pazienti con malattie rare, la responsabilità sociale, l’assistenza e la ricerca sociale.

La giornata si è articolata in due momenti:

- La prima sessione, ha previsto un laboratorio di progettazione partecipata di approfondimento sulla situazione locale e nazionale, grazie anche al recente Rapporto MonitoRare sulla condizione delle persone con Malattia Rara in Italia che fatto il punto sul quadro nazionale ed europeo, analizzando l’ambito della responsabilità



MICHELE PALOMBA CON ALCUNI CONSIGLIERI DEL FORUM MR CAMPANO

tà sociale, della ricerca e quello dell’assistenza.

Il laboratorio, in particolare, si è focalizzato sulla presa in carico della Persona con malattia rara in Campania, presentando sia il percorso impostato dalle istituzioni, sia il punto di vista del paziente.

«Il principale obiettivo di questo nostro lavoro è stato la definizione della rete ospedale-territorio, la presa in carico globale della persona con malattia rara, l’implementazione della formazione-informazione e prevenzione sul territorio. - ha spiegato il **Dr. Giuseppe Limongelli** Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania). Tutto questo con uno sguardo all’Italia e all’Europa e alle tante realtà di eccellenza presenti sul nostro territorio. Inoltre, a breve verranno attivati una serie di tavoli tecnici “a tema”, che ricalcano i gruppi di patologie presenti nel Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare, il Decreto Ministeriale 279/2001. Queste avranno il compito di realizzare gli obiettivi prefissati nel decreto 61/2018 per l’Implementazione del Piano regionale Malattie Rare. Inizia dunque una fase entusiasmante, ma allo stesso tempo di grosso impegno e responsabilità».

- La seconda sessione, di tipo formativa, ha previsto un dibattito, a cura di un esponente del Consiglio Nazionale del Notariato, sugli strumenti messi a disposizione dalla Legge del “**Dopo di Noi**”. Infine tre consulenti di Anffas Campania, Associazione naziona-



VISTA DELLA SALA CONVEGNI DI CASTELLAMARE

le famiglie di persone con disabilità intellettiva e/o relazionale, invece, hanno trattato delle buone pratiche in merito all’inserimento lavorativo e alla possibilità di una vita autonoma per il paziente raro.

«La persona con disabilità non può essere lasciata da sola nel processo di inclusione lavorativa e di possibilità di vita autonoma. Ogni persona, indipendentemente dalla propria condizione, non dovrebbe subire trattamenti differenti e degradanti, sia sul lavoro che nella quotidianità, e avere le medesime opportunità di partecipazione e coinvolgimento nelle scelte che la riguardano. - ha affermato l’**Avvocato Danila D’Andrea**, (Tecnico fiduciario del Coordinamento Regionale Anffas Campania -Noi di Anffas abbiamo fatto nostro il motto “**Niente su di Noi senza di Noi**” e lo portiamo avanti con grande entusiasmo e orgoglio, perché se l’obiettivo delle politiche sociali, sociosanitarie e sanitarie e delle azioni di sostegno alle persone con disabilità è il miglioramento della loro qualità della vita; il primo passo è considerare la centralità e l’importanza del coinvolgimento della persona con disabilità e dare inizio a un suo percorso di empowerment».

Michele Palomba
Vicepresidente ANF onlus
Consigliere FORUM Malattie Rare
della Campania
347 0027 259
palomba@neurofibromatosi.it

BARI. MALATTIE RARE, UNA GIORNATA DI CONDIVISIONE E APPROFONDIMENTO PER LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Vociferare: è un progetto di informazione e sensibilizzazione ideato e sviluppato da Uniamo, Federazione Italiana Malattie Rare e cofinanziato dalla Fondazione con il Sud, il cui fine è migliorare la situazione delle persone con malattia rara (PcMR) che vivono nelle regioni del Sud in Italia.

Il progetto è esteso ai territori delle regioni Basilicata, Calabria, Campania, Puglia, Sicilia e Sardegna.

“Vociferare – La voce del Paziente Raro”, dopo aver fatto tappa a Palermo, Catanzaro, Potenza, Cagliari e Castellammare di Stabia, è arrivata, lo scorso 23 novembre a Bari, presso la sede della Regione Puglia, evento al quale ho partecipato come rappresentante ANF.

La Presidente Uniamo, Tommasina Iorno, ha informato sullo scopo della giornata che è stato quello di sensibilizzare su diversi aspetti quali: formazione, accompagnamento e comunicazione, e favorire l'azione

delle organizzazioni dei pazienti con malattie rare, la responsabilità sociale, l'assistenza e la ricerca sociale. Nella Regione Puglia UNIAMO FIMR è membro del CO.REMAR e l'inclusione dei rappresentanti dei pazienti nei processi decisionali ha favorito l'interazione e l'implementazione della conoscenza sulle malattie rare, attuando così servizi idonei.

In Puglia è attivo in ogni ASL un Centro Territoriale Malattie Rare, affinché i piani terapeutici, prodotti negli ospedali italiani e pugliesi, e i Presidi di Rete Nazionale (PRN) possano diventare un'assistenza reale. Il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP) consente oggi di fare “medicina di iniziativa” - ha spiegato la Dott.ssa Giuseppina Annicchiarico, Coordinamento Malattie Rare Regione Puglia, CoReMaR -. Un “filo di Arianna” che unisce tutti i centri della filiera dell'assistenza territoriale per soddisfare i bisogni reali

dei bambini e delle persone malate. E, inoltre, facilita il collegamento funzionale e multidimensionale tra tutti gli operatori degli ospedali e del territorio coinvolti. Un'organizzazione incentrata sul percorso del malato, della sua famiglia e della rete sociale che a Sud continua ad essere di grande sostegno.

Le persone affette da malattia rara in Puglia inserite nel Sistema Informativo Malattie Rare Regione Puglia – SIMaRRP, ad oggi, sono 19.104, circa lo 0,50% della popolazione residente.

Allo stato attuale, la Rete Malattie Rare della Regione Puglia conta 6 Presidi della Rete Nazionale (PRN) (Aziende Ospedaliere, IRCCS ed Enti Ecclesiastici) e 23 nodi della Rete Regionale Pugliese (Ospedali del Territorio – ASL, IRCCS ed Enti Ecclesiastici).

Filomeno Gravili

(Responsabile ANF Puglia)

puglia1@neurofibromatosi.it

AOSTA

Sabato 15 settembre alle 17.30 presso la Cartolibreria Brivio Mondadori, Piazza Chanoux, 28/b ad Aosta, sono stati presentati i libri “Caffelatte sulla Pelle” e “Ausel, le cose che non sapevo di te”.

Caffelatte sulla Pelle:

15 racconti, 15 ragazzi, la loro storia di convivenza con la malattia Neurofibro-

matosi.

Con la partecipazione di Alice Basso. Durante la presentazione è stata ricordata Gaia Zappia ideatrice del libro “Caffelatte sulla pelle” recentemente scomparsa proprio a causa di questo terribile morbo.

In sua memoria è stato presentato anche il suo nuovo libro

“Ausel, le cose che non sapevo di te”: scritti racconti e di fantasia raccolti da Gianna, la mamma di Gaia.

Tutti i ricavi del libro “Caffelatte sulla pelle” sono stati interamente donati per la ricerca sulla malattia a cura di A.N.F onlus Parma

Era presente Corrado Melegari, Presidente ANF



IO E LE MIE "MACCHIE"...LA MIA STORIA E LA MIA VITA CON LA NF1

Mi chiamo Klizia...ma potrei chiamarmi Lucia, Francesca, Marco o Simone...perché la mia storia potrebbe essere quella di ognuno di noi...perché ognuno di noi è diverso e speciale, ma allo stesso tempo tutti noi abbiamo una cosa una cosa che ci rende uguali...dei sogni che vorremmo realizzare!

La neurofibromatosi mi è stata diagnosticata all'età di 6-8 anni. Inizialmente sono comparse le macchie e poi i neurofibromi. I miei genitori mi sono sempre stati vicini, anche se quando dovevo fare e devo fare qualche analisi o qualche controllo, vedo che sono preoccupati anche se cercano di nascondere per non farmi spaventare. Io l'ho sempre presa con più filosofia, certo un po' di ansia c'è sempre quando si fanno analisi e controlli vari, ma cerco di stare serena e nel caso venisse fuori qualcosa si affronterà!

Quando ero più piccola, che magari mi domandavano cosa fossero quelle macchie o quei fibromi rispondevo semplicemente che li avevo sempre avuti...dall'altra parte la nf1 è sempre stata presente nella mia vita ed è anche parte di quella che sono diventata. Quando sono cresciuta ho iniziato ad interessarmi maggiormente alla mia patologia, per capirla fino in fondo, per non temerla...e ho iniziato a spiegarla anche ai miei amici, alle persone che mi stavano a fianco. Devo dire che i miei amici sono stati fantastici mi hanno accettata...anzi accettata non sarebbe la parola giusta dato che non c'è da accettare niente...sarebbe più giusto dire che mi hanno amata...mi amano con pregi e difetti al di là di questa malattia.

Per quanto riguarda i fidanzati fantastici anche loro. Talvolta forse ero più io a farmi problemi perché loro proprio non vedevano queste imperfezioni. Forse sono stata fortunata e ho incontrato persone stupende?? Può darsi...ma penso che molto parta da come noi affrontiamo questa patologia, se la facciamo diventare un peso, se ci guardiamo intorno convinti che



KLIZIA

gli occhi siano puntati sulle nostre imperfezioni poi sarà quello che succederà...se invece ci mostriamo sorridenti, se non ci facciamo scoraggiare (per quanto sia difficile), se mostriamo noi stessi quello che abbiamo dentro e non l'esteriorità, anche gli altri vedranno la nostra forza e la nostra bellezza. Dimostriamo a noi stessi che questa patologia non è una limitazione ma un valore aggiunto, perché grazie a questa che siamo quello che siamo, che abbiamo sviluppato una forza che forse altri non hanno, che abbiamo imparato il valore della salute e dell'amore...se lo dimostriamo a noi stessi saremo in grado di dimostrarlo anche a chi incontreremo. Ma ho divagato, vi stavo raccontando la mia storia. Ho studiato (tanto...ma mi è sempre piaciuto), mi sono laureata in biologia, ho svolto un dottorato di ricerca e ora sto facendo una specializzazione (come quella che fanno i medici...ma noi biologi non siamo pagati, ma questa è un'altra storia).

Durante i miei studi ho svolto vari lavori per potermi mantenere e non dover chiedere ai miei (nonostante loro si siano sempre fatti in 1000 per darmi una mano), ho svolto numerosi corsi di aggiornamento in un campo che è sempre stata la mia grande passione: la biologia forense. Attualmente sto anche svolgendo il

servizio civile presso la Misericordia e mi capita di andare nelle scuole a fare corsi di primo soccorso ai ragazzi, interagire con loro mi dà davvero tanta soddisfazione e forse spero di riuscire a trasmettere loro anche qualcosa di importante.

Torniamo però alla mia grande passione e al perché sono qui oggi a raccontarvi di me! Dato questa mia grande passione ho deciso di fare il concorso per entrare nella polizia scientifica. Il concorso è per i biologi che hanno una laurea di 5 anni e che hanno già sostenuto l'esame di stato e che non abbiano più di 32 anni di età. Purtroppo questo concorso non esce periodicamente ma potrebbero passare anche anni e anni prima che esca di nuovo e io potrei per così dire essere "troppo vecchia". Decido quindi di provare, tentar non nuoce e poi se non si prova non si può ottenere nulla no?! I posti messi a concorso sono solo 4 e dovrò darmi molto da fare perché non sarà di certo facile. Inizio quindi a studiare per gli scritti. Nonostante tutte le mille cose in cui sono sempre impegnata a fare, cerco di fare il massimo: studio sui libri, cerco informazioni su internet, faccio domande, insomma ci metto tutta me stessa. Maggio 2017 (se non sbaglio) vado a Roma per i due giorni di scritti. Siamo circa 300, ognuno con

la speranza e la voglia di farcela. Faccio del mio meglio e circa un mese e mezzo dopo arriva la risposta i risultati. Mi chiama una mia amica, che era con me a fare gli scritti. Sul sito sono usciti i risultati, lei è passata. Apro la pagina e inizio a scorrere...su 300 sono passati solo in 10. Io non ricordo il mio numero di matricola e in quel momento non ero a casa. Chiamo i miei, li faccio ribaltare la camera alla ricerca del foglio con scritto quel maledetto anzi benedetto codice numerico, ma niente, non lo trovano. Inizio a pensare a come fare per ritrovarlo in fretta, non avrei resistito tre giorni senza sapere. Mi ricordo di aver mandato tutti i dati anche al mio fidanzato, che in quel momento è con me. Apriamo la sua posta e cerchiamo la mia mail. Mi detta il codice, io dal cellulare scorro la lista alla ricerca di quel numero. Lo trovo e scorro a fianco...incredibile sono tra i dieci che sono passati! Non ci posso credere, riguardo più volte e faccio controllare anche a lui. E poi scoppio a piangere di felicità. Chiamo subito i miei e parenti e amici che mi erano stati vicini e che mi avevano chiesto gli aggiornamenti! Sono tutti tanto felici per me. Ma il concorso è appena agli inizi. La sera però mi addormento felice, serena e soddisfatta! Arrivano poi le convocazioni per gli step successivi che si terranno a settembre. Sono 4 giorni, quattro intensi giorni, divisi su due step. I primi due giorni sono dedicati ai controlli fisici (di ogni genere) e ai test psicologici. I criteri selettivi sono stretti e basta quasi che tu abbia un po' di tosse per essere escluso. Sapevo che la mia (la nostra) patologia poteva essere motivo di esclusione se avessero vo-



luto ma speravo che così non fosse. I test psicologici filano lisci come l'olio nessun problema...gli altri test ed esami fisici sono perfetti. Ma quando vado alla visita generale logicamente mi fanno qualche domanda sulla nf1. Sono stata sincera e ho spiegato loro tutto, tanto comunque lo avrebbero saputo da soli. Finiscono i primi due giorni. I seguenti due sarebbero stati test attitudinali ma purtroppo non ci sono arrivata. Mi hanno dato la non idoneità per la nf1. Ci sono rimasta malissimo perché avrei preferito che mi avessero buttato fuori perché magari non ero stata brava durante una fase del concorso piuttosto che per una cosa che non dipende da me. esco distrutta dal concorso quella sera. Parlo con il mio fidanzato, con i miei genitori, con gli amici e familiari. Devo decidere se fare ricorso per questa esclusione che a me sembra ingiusta. Fare ricorso significa spendere molti soldi con la non certezza di vincere. Non ero convinta di voler affrontare questa spesa. Ma tutti mi hanno detto di provarci se era il mio

sogno non dovevo arrendermi ma lottare per far valere i miei diritti. Tutti mi hanno dato una mano per affrontare questo ricorso. Mi hanno convocata anche al Celio (Ospedale militare) per una nuova visita. Finalmente dopo varie udienze, veri controlli e un bel po' di tempo arriva qualche giorno fa la risposta definitiva! Ho vinto il ricorso e adesso sono ammessa alla prova attitudinale e all'orale!! Non è ancora finita, lo so e può anche darsi che non vada bene...ma così sono certa di aver fatto il massimo, di aver lottato per far valere i miei diritti, anzi i nostri diritti per aver lottato per far avverare il mio sogno ed è questo l'importante. Ho creato un precedente perché ci ho creduto e perché non mi sono arresa e ad oggi questa è la mia grande vittoria e un po' anche la vostra!

Spero davvero che le mie parole, la mia storia possano essere per voi di supporto e d'incoraggiamento perché ce lo meritiamo!!!

Klizia

MI PRESENTO: SONO LEONARDO

Ciao, il mio amico Stefano (per tutti Pepo) ha chiesto alla mia mamma se volevo scrivere qualcosa da mettere sul giornalino anf ed eccomi qua!

Sono Leonardo e ormai mi sento parte integrante di questo gruppo o per meglio dire di questa grande famiglia.

Per chi ancora non mi conoscesse sono Leonardo ho 18 anni (finalmente mi posso giustificare le assenze da solo) e ho la NF1.

Sono sempre stato consapevole della mia malattia non è facile convivere però c'è a chi è andata peggio, passatemi il termine sono nati st..zi per non dire cattivi perché ce ne sono certi ancora che ogni tanto ci provano a prendermi in giro per non dire che vogliono fare i bulli ma ho imparato da subito a ignorarli. Quest'anno è stato impegnativo tra scuola e visite ho visto i sorci verdi però tutto sommato è andato bene. Ad aprile ho avuto il piacere di conoscere tanti fratelli e sorelle caffelatte al convegno di Parma. Era la prima volta che partecipavo è

stato veramente fighissimo, per me che sono veramente pigro.

Abbiamo camminato per tutta Parma come dei fulminati.

Non sono potuto andare al convegno di San Giovanni Rotondo per ovvi motivi, ma da quello che si vocifera nei vari gruppi l'anno prossimo il convegno sarà più vicino quindi raggiungibile per me, incrociamo le dita e non vedo l'ora di riabbracciarvi tutti.

Un pensiero speciale per la nostra amica Gaia Zappia che ci ha o per meglio dire mi ha spronato per scrivere anch'io il mio racconto nel libro caffelatte sulla pelle che il mio buon Natale ti arrivi ovunque tu sia.

Detto questo a me non piace tanto scrivere o raccontare di me quindi nell'attesa di rivederci presto auguro a tutti un buon Natale e che il nuovo anno inizi alla grande per tutti.

Alla prossima

Leonardo Etzi



LA RICETTA DI
QUESTO NUMERO

CROSTATA DI ARACHIDI E LAMPONI

La crostata di arachidi e lamponi ha la friabilità di una frolla croccante con il beneficio di essere priva di glutine e priva di latte. Abbiamo nuovamente la prova che si possono fare ottimi dolci senza bisogno di farina e di latte e suoi derivati. Elemento essenziale per venire incontro a chi è allergico o intollerante a questi alimenti. L'idea della ricetta Vorrei dirvi che questa ricetta me la sono inventata io perché la trovo strepitosa, invece l'ho "copiata" spudoratamente da Sale&Pepe di novembre. C'è un bellissimo servizio sulle torte senza glutine, con molte idee interessanti. Come sapete mi sto interessando alla cucina senza glutine, non mi piace usare i preparati pronti, ma purtroppo scelgo sempre o la farina di riso o la farina di mandorle, invece questa ricetta la trovo geniale, non avrei mai pensato alle arachidi.



www.ipasticcidellacuoca.com

fotografie di Gianni Rovai: www.arteeimmagini.it

INGREDIENTI PER LA BASE:

260 gr di arachidi tostate non salate - 100 gr di zucchero
1 uovo - sale

INGREDIENTI PER LA FARCITURA

260 gr di FiorfidiFrutta Rigoni di Asiago ai lamponi
50 gr di lamponi freschi
una manciata di arachidi tostate e non salate

PROCEDIMENTO:

Prendete le arachidi, (il peso di 260 gr si riferisce alle arachidi sbucciate e private della pellicina rossa, corrispondono all'incirca a 400 gr di arachidi) e mettetele in un mixer e frullatele a lungo, fino a quando non otterrete una pasta liscia e omogenea. Aggiungete l'uovo leggermente sbattuto, lo zucchero e il pizzico di sale. Frullate nuovamente per rendere il composto omogeneo.

Prendete una teglia da crostata da 20-22 cm, rivestitela con carta da forno bagnata e ben strizzata e iniziate a metterci il vostro composto, dovrete ottenere una base uniforme, ricoprite anche i bordi della tortiera.

Il concetto è un po' come per la base del cheesecake ma questo impasto è più compatto e più duro, ma con un po' di pazienza vi verrà un bello strato uniforme.

Fate cuocere in forno caldo a 180° per 15 minuti, tenetela sotto controllo, se vi sembra ce si abbronzano troppo, toglietela anche qualche minuto prima.

Toglietela dalla teglia, eliminate la carta forno e fatela raffreddare su un griglia.

Appena la base sarà fredda, mettete FiorfidiFrutta Rigoni di Asiago ai lamponi in una ciotola e lavoratela con una spatola per renderla morbida.

Spalmatela in maniera uniforme sulla crostata, decorate con i lamponi e le arachidi.

E' una torta dalla consistenza croccante ma il giorno dopo si ammorbidisce leggermente. Vi consiglio di conservarla in frigorifero ma di tirarla fuori almeno una mezz'ora prima di mangiarla.

L'ANGOLO DEI GIOCHI

SCOPRI L'INTRUSO

Indica quale tra le seguenti città è l'intrusa del gruppo?

CESENA
RIMINI
RAVENNA
FORLÌ
FERRARA

*Soluzione:
La città intrusa è Ferrara, non si trova in Romagna bensì in Emilia*

LO SPAZIO DEL POETA

Ridi del tuo dolore
per vincere la paura.
Ridi del tuo dolore
per non soffrire.
Ridi del tuo dolore
per non fare soffrire.
Ridi del tuo dolore
per continuare a combattere
Ridi del tuo dolore
contro la bastarda,
contro la neurofibromatosi.
Ridi del tuo dolore
per fare splendere il sole
nella tua vita.
Ridi del tuo dolore
e ricordati sempre
che tu sei importante
come è importante l'universo

Giuseppe Barbaro

LO SPAZIO DEL POETA

UN PAESE COL CUORE DOLCE COME LA CIOCCOLATA ... TREVIGNANO PER TELETHON

Anche quest'anno ho scelto di scendere in piazza con l'obiettivo di sostenere la ricerca medica. Questa volta mi sono resa disponibile per la raccolta fondi Telethon, dove con una piccola offerta era possibile prendere degli ottimi cuori di cioccolata.

Trevignano naturalmente ha risposto in maniera celere e positiva, le persone hanno dimostrato di avere un gran cuore, scegliendo di passare al mio banchetto o contattandomi personalmente o attraverso amici comuni.

Il mio ringraziamento più grande,



oltre ai miei compaesani, va alla mia famiglia e alle amiche di sempre che, anche con il freddo e il brutto tempo, mi hanno sostenuto e aiutato come sempre.



CIAO LIBERA!

Libera, come il tuo nome. Libera come persona che sapeva volare alto, sopra tutto, sopra a tutti.

Ricordo il primo banchetto che abbiamo fatto insieme. Una signora mi chiese cosa fosse la neurofibromatosi. Io sapevo tutta la teoria, sapevo molte cose. Lei mostrò i fibromi che aveva sulle braccia, era estate, aveva una canottiera colorata e nessun problema a parlarne, a mostrarsi. Che grande insegnamento Libera!

A Parma avevamo una bellissima squadra, c'era anche la mia mamma. Abbiamo fatto tante iniziative per ANF e tu con noi eri sempre in prima linea. Ci siamo riviste ai Convegni. Il tempo e gli impegni purtroppo allontanano ma non ci si dimentica.

Abbraccio Claudia, Michele e Ivan.... un forte abbraccio!

Sara Vasè

MERCATINO A MARSCIANO

Ciao amici per la pelle, sono Moira.

Il 15 dicembre ho fatto il mio primo banchetto ANF ai mercatini di Natale del mio paese, Marsciano, in provincia di Perugia. Ho sempre creduto in ANF che oltre ad essere l'associazione che si occupa di neurofibromatosi è per me anche una bellissima famiglia. Per questa giornata c'è stato chi si è offerto per darmi una mano ... mio papà Luciano e mio cognato Paolo che hanno contribuito portando il materiale in loco, mia mamma Iliana e la mia meravigliosa sorella Barbara che si sono alternate ad aiutarmi nel gestire il banchetto. Mia sorella si è occupata anche dell'allestimento. Devo essere sincera, non ero molto fiduciosa sulla riuscita dell'evento, non sapevo quanto le persone in visita al mercatino potessero essere coinvolte a fare un'azione di beneficenza, inve-



ce alla fine è andato bene. Ho patito un freddo tremendo, ma non ho mollato, ho voluto fare il banchetto con tutta me stessa perchè credo nell'associazione e sono contenta di aver contribuito a fare qualcosa per lei."

Moira

PRESENTAZIONE DEL LIBRO "CAFFELLATTE SULLA PELLE!"

Ciao a tutti!

Sabato 8 dicembre 2018, grazie al patrocinio del Comune di Passirano, abbiamo potuto organizzare un incontro pubblico per la presentazione "Caffellate sulla pelle: vivere con la neurofibromatosi – Libro scritto a più mani, da più teste e con più cuori".

L'incontro, che si è tenuto presso il teatro civico di Passirano, è stato inserito nel ciclo di eventi previsti dal Comune ospitante per le Giornate dei Diritti Umani e, sebbene non molto partecipato, è stato una vetrina importante per la diffusione di informazioni sulla patologia, un modo pratico e veloce per far conoscere e vendere il nostro libro ed un toccante momento di condivisione di difficoltà e speranze. L'introduzione a cura del Sindaco Francesco Pasini Inverardi, che ha letto tutto il libro per l'occasione, è stata misurata ed efficace, senza cadere né nella trappola del pietismo né in quella della sottovalutazione; ha letto alcuni passi da molti dei 15 testi che compongono il libro ed ha fatto domande, alcune serie ed altre ironiche, cui è stato risposto con lo stesso tono amichevole e rilassato sia da parte di Gaia che da parte della consigliera Angiolina Sabatti. E' toccato proprio a lei prendere la parola dopo il Sindaco per illustrare a grandi linee la storia e lo scopo della nostra Associazione e l'importanza che riveste nel sostenere le persone affette da neurofibromatosi e le loro famiglie. A questo punto

Maddalena, una amica di Gaia C., ha prestato la sua voce e la sua capacità interpretativa alla lettura di "E' diversa" una struggente poesia, scritta dalla nostra Gaia Zappia, da cui emerge il disagio causato dal superficiale giudizio altrui in tutte quelle persone che non rispettano i canoni di "normalità", come comunemente percepita. E' stato davvero un momento commovente ed ho visto più di una lacrima scendere sui visi di molti presenti in sala.

A seguire Gaia C. ha spiegato che il libro "Caffellate sulla pelle" deve la sua origine proprio ad una intuizione di Gaia Zappia che, sebbene avrebbe potuto scrivere un'opera tutta sua date le sue capacità di scrittura, ha deciso di coinvolgere alcuni altri ragazzi "caffellate", affinché l'opera finale potesse avere più modalità di espressione ed essere frutto di più punti di vista così da raggiungere più persone possibile.

Gaia ha raccontato del lavoro di raccolta, delle scelte condivise, sebbene vivacemente discusse, di titolo e illustrazioni e dell'impegno dell'Associazione nell'acconsentire e procedere alla stampa del volume; Gaia Z. ha potuto vedere il prodotto finito proprio prima di lasciarci.

A questo punto Stefano, il nostro tecnico video ed audio di fiducia, ha proiettato il filmato da lui stesso prodotto e già trasmesso da Rai Tre in uno spazio dedicato alle Associazioni; in questo video si spiega sinteticamente la patologia e si danno alcune informazioni riguardo



la sintomatologia, le complicazioni e la profilassi di base.

A seguire, ho letto il brano introduttivo al testo di Gaia Zappia, perché con l'irriverenza ed il sarcasmo che la contraddistingueva, mi sembrava riuscisse a rendere la difficoltà di vivere con una compagna così assillante e prepotente, come può essere la neurofibromatosi, lasciando comunque spazio all'un per cento di cose belle che, anche in condizioni drammatiche, ci possono far sorridere ed essere felici come la famiglia, l'amicizia, i libri e..la pizza! Questo è stato un piccolo modo per rendere omaggio a Gaia Z. e mostrare quanto di lei ancora ci appartenga e ci accompagni.

Hanno partecipato all'evento anche Silvia Grimaldi, la nostra fantastica illustratrice ed altri due autori del libro Giada Ferrarin e Leonardo Etzi che hanno raccolto un meritato e caloroso applauso.

Abbiamo proposto libri, ci siamo fatti conoscere, abbiamo ottenuto mezza pagina abbondante su un giornale locale ma, quello che in assoluto conta di più, abbiamo mostrato che anche chi vive con delle difficoltà, che certo non si è scelto ma con le quali è costretto a coesistere, può trovare un modo per essere felice e che la condivisione e l'amicizia sono valori inestimabili.

Grazie dunque a Gaia, Silvia, Giada e Leonardo ma anche a Maddalena, Stefano, Angiolina, il Sindaco e l'Assessore ai Servizi Sociali del Comune di Passirano e poi Gianna, coraggiosa mamma di Gaia Zappia, e Vittoria, Barbara e Marta (che hanno aiutato a preparare la sala ed hanno impacchettato libri come non ci fosse un domani) ed infine a tutte le preziose persone presenti in sala.



Roberta

UNA CONSEGNA DAVVERO SPECIALE

Ciao a tutti "Amici per la pelle", sono Moira e abito in provincia di Perugia, anche io con la NF1.

Da qualche anno partecipo ai convegni ANF, dove, oltre ad essermi arricchita di nozioni sulla mia patologia, ho conosciuto delle persone meravigliose con le quali ho stretto una bella e vera amicizia.

Molti di loro già sanno quanto sia grande la mia passione per Lorenzo Jovanotti Cherubini, qualcosa da cui non posso fare a meno e così, quando Annamaria Bernucci, responsabile ANF dell'Emilia Romagna, mi ha parlato del desiderio dei ragazzi, autori del libro "Caffelatte sulla pelle", di farlo avere proprio a lui e ha chiesto a me di fare da ambasciatrice, non ci ho pensato due volte ed ho accettato subito.

Io vado spesso a Cortona perchè da Perugia è vicino e spesso mi capita di incontrare Lorenzo, ma quel giorno sono andata con un'emozione in più perchè avevo una missione da



compiere a cui tenevo tantissimo.

Non sapevo nemmeno se ci fosse, ma lo stesso sono stata buona-buona, zitta-zitta, sotto casa sua sperando che uscisse e dopo 3 ORE... il cancello si è aperto!!!!!! Siiiiii!!!! Era

Lorenzo!!!!!! Il mio cuore ha iniziato a battere fortissimo, l'adrenalina a salire, la voce a tremare....piano piano mi sono avvicinata a lui, l'ho salutato e poi ho iniziato parlargli del libro e del desiderio dei ragazzi di donarglielo.

Come sempre Lorenzo è stato molto carino e disponibile, mi ha ascoltato con interesse e ha ringraziato tanto me e i ragazzi....gli ha fatto davvero molto piacere!!!

Io non mi abituo mai ad incontrarlo, ogni volta è come la prima volta, l'emozione che provo è indescrivibile perchè Lorenzo e la sua musica mi fanno stare veramente bene, ma vedere quel libro tra le sue mani ed essere riuscita a consegnarglielo è stata una cosa bellissima e in quel momento è stato come se tutti i ragazzi fossero lì con me.

Grazie Lorenzo e bravi ragazzi!!!!!!

Moira Farnesi

CAFFELATTE SULLA PELLE "PHOTOBOOK"



GIOVANNI SQUILLACI



NADIA



ILEANA



SIMONE



TONY

CONVEGNO 17 NOVEMBRE SAN GIOVANNI ROTONDO

Il 17 Novembre 2018 si è svolto, per la prima volta a San Giovanni Rotondo, il congresso nazionale sulla "Neurofibromatosi di tipo 1 e i relativi aspetti clinici rilevanti in età pediatrica."

Durante il convegno si sono alternati illustri specialisti competenti delle varie branche, provenienti da tutta Italia, dall'ortopedico al chirurgo plastico, al neurochirurgo, oncologo, radiologo, genetista, oculista, pediatra che hanno relazionato su importanti problematiche cliniche riguardanti le più frequenti complicanze in età pediatrica: il glioma ottico, il neurofibroma plessiforme, le principali alterazioni ossee ecc.

Inoltre sono stati passati in rassegna i nuovi farmaci a carattere molecolare per i n. f. inoperabili e i rispettivi tentativi terapeutici con valutazione

tutt'ora in corso dei risultati.

E' stata altresì presentata la casistica, alquanto copiosa, di S.G.R. con le percentuali dettagliate riguardo le principali complicanze in età pediatrica, relativo follow-up e proposta P.D.T.A.

Il convegno si è svolto in un clima sereno e amichevole, all'insegna dello scambio reciproco di informazioni, consigli preziosi e presa contatti con referenti di altri centri di riferimento. Numerosa la presenza delle famiglie che hanno potuto fare domande ai relatori riguardo le problematiche cliniche dei singoli casi.

Infine il congresso si è concluso con l'augurio e la promessa di ripetere questa esperienza che si è rivelata, nel complesso, molto positiva. Cordiali saluti



**dott. Michele Sacco
Carmela De Meco
Pasquale Pio Maccarone**

FINALMENTE ANF IN PUGLIA!!!

Sono felicissima e molto soddisfatta della riuscita del Convegno "La Neurofibromatosi di tipo 1: aspetti clinici rilevanti in età pediatrica" presso Casa Sollievo della Sofferenza a SGR e ringrazio di vero cuore il prof. Michele Sacco primario della Pediatria insieme alla dottoressa De Meco ed al dott. Maccarone che si occupano con dedizione dei piccoli pazienti con neurofibromatosi e che hanno accettato con vero entusiasmo questo progetto.

Un ringraziamento va anche alla se-



greteria Ecm sempre gentili e disponibili.

Un gran lavoro durato tutta l'estate e finalmente si arriva al giorno tanto atteso. Già dal giorno prima grandi emozioni ed abbracci agli amici che alla spicciolata iniziano ad arrivare fin qui giù e come sempre la magia Anf non manca.

Grande affluenza alla cena sociale dove oltre a tutti gli amici Anf non

sono mancati tutti i relatori che hanno toccato con mano l'armonia e la forza che ci unisce per combattere questa nostra battaglia e che ringrazio singolarmente sia quelli locali che gli altri che da Catania, Genova, Trieste, Parma e Roma hanno accettato l'invito con piacere.

Il giorno del convegno sala gremita dove si sono susseguiti relatori di grande spessore, molti a noi già noti



e tanti altri che hanno illustrato in modo impeccabile le loro relazioni.

Si concludono i lavori ed i complimenti non mancano e quelli fanno sempre piacere e riempiono il cuore. Ringrazio di cuore tutti per la grande riuscita di quest'evento.

Un ringraziamento, permettetemi, va alla mia famiglia a partire da mio figlio Gianpio che è stato molto felice di aiutarmi nelle piccole cose ma in modo particolare GRAZIE a mio marito Francesco per la sua presenza costante al mio fianco e non solo legato a questo evento ma nella vita di tutti i giorni e nel percorso insieme al nostro piccolo grande Simone per combattere e, spero, vincere questa battaglia.

Grazie Anf.

Lia



SALUTI DAL CONVEGNO DI SAN GIOVANNI ROTONDO

Il 17 Novembre si è tenuto presso l'ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza" in San Giovanni Rotondo, il primo convegno per la N.F. , in questo evento ho avuto il grande piacere di conoscere alcuni ragazzi con questa malattia di cui anche io sono affetto. Per me abituato a vedere, San Giovanni Rotondo, dalla finestra dell'ospedale, dove mi reco ogni anno per controlli, questa volta è stato decisamente diverso, perché

sono andato lì per altri motivi ben più piacevoli infatti con i nuovi amici abbiamo girato autonomamente per il paese spassandocela.

Quando ci siamo presentati, erano così simpatici ed allegri che mi è sembrato di conoscerli da tanto tempo, mi sono subito sentito a mio agio e libero di poter parlare senza essere giudicato, per questo ringrazio tutti i soci i membri del gruppo

e i miei nuovi amici dei bei momenti passati insieme. Spero tanto che nei prossimi incontri possa conoscere altri ragazzi con i quali trascorrere altre giornate meravigliose.

P.S. ringrazio te Stefano Pepo Savioli per avermi dato la possibilità di averti raccontato la mia meravigliosa esperienza in queste poche righe.

Un abbraccio Luigi Rinaldi.

UN GRAZIE SPECIALE

Ciao a tutti "AMICI PER LA PELLE", siamo Annamaria, Cinzia, Flavia, Letizia, Michela, Moira e Sara. Diventare socie ANF e partecipare ai

convegni ci ha permesso di frequentarci e di conoscerci scoprendo poi che tra di noi, oltre la malattia, c'è anche una grande affinità e compli-

cià e il tutto è diventato una vera e grande amicizia.

Per questo volevamo dimostrare alla nostra amica Lia Di Felice tutta la nostra stima e ammirazione per la riuscita del convegno ANF a San Giovanni Rotondo, in Puglia, da dove siamo appena tornate.

Finalmente un convegno nella sua terra!!! Ci teneva tantissimo e dopo mesi di lavoro per organizzare il tutto ci è riuscita alla perfezione. Non è stato facile...ogni tanto ci raccontava di quello che stava facendo, permessi di là, prenotazioni di qua, insomma, un bel da fare.

E' stata davvero brava... UNA PICCOLA DONNA MA CON UNA GRANDE ENERGIA e soprattutto UN GRANDE CUORE.

Le amiche di Lia... Annamaria, Cinzia, Flavia, Letizia, Michela, Moira e Sara



SAN GIOVANNI ROTONDO: NUOVO SPORTELLO MALATTIE RARE

E' stato istituito, in Puglia, uno sportello Malattie Rare presso Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG).

Le persone con Neurofibromatosi insieme a tutte le persone con altre Malattie Rare potranno prenotare telefonicamente le loro visite specialistiche.

**SPORTELLO MALATTIE RARE SAN GIOVANNI ROTONDO.
SIG. GRIFA TELEFONO 0882 416 384 (TUTTI I GIORNI DALLE 8.00 ALLE 14.00)**

Un ringraziamento per l'impegno al Prof. Sacco (Primario di Casa Sollievo della Sofferenza di SGR) e ai nostri Responsabili ANF della Puglia Lia Di Felice e Filomeno Gravili.

CIAO RICCARDO

Il 3 Settembre è mancata una persona a me molto cara. Riccardo è stato un buon esempio di volontariato, non solo per ANF.

Lascia un enorme vuoto in Associazione. Presente, attivo, aveva a cuore i progetti e si è sempre impegnato in prima persona per realizzarli. Tutti gli hanno voluto bene. Impossibile non avere altri sentimenti per lui. Lo conoscevo da tempo ma ogni volta era come se ci fossimo visti il giorno prima. Gentile, disponibile, un galantuomo come pochi, uno che credeva in ciò che faceva, ci metteva anima, cuore, faccia. Non si è mai arreso. Attivo, sportivo, si dedicava al volontariato in maniera attiva, aiutava, ascoltava, era presente. Un uomo con valori forti e saldi. Lunghe le nostre telefonate quando non era in giro, in palestra, in bici, in piscina o ad aiutare qualcuno. "Chiamami prima delle 9 o dopo le 12"...mi dicevi sempre.. poi chiamavi spesso tu e passavamo tempo al telefono.

Tempo ben speso. Quante volte mi hai invitata a Falconara, promettendomi mare, pesce fresco, ospitalità. Ora rimpiango di non essere andata. Ad ogni convegno, per tradizione, scattavamo una foto insieme...ne ho conservate tante con te. Alcune le avevo scattate con la tua famiglia al Convegno di Ancona. Eri felice che Tina e Massimo fossero lì con te. Conserverò gelosamente quelle foto per me. Anche tu scattavi foto e mi consegnavi copie da distribuire a chi fosse immortalato in quel cartoncino lucido. Avevi sempre un dolce pensiero per tutti noi.

Riccardo sei stato un buon Amico,



per me è una grave perdita. Il tuo animo era giovane, anche se l'età non era più quella di un giovanotto. Avevi l'energia e la volontà di un quarantenne... Il sorriso sempre uguale. Lo spirito anche.

Ricordo quel giorno, 23 ottobre 2004 in cui si aprì la Sezione Marche a Senigallia presso il Tribunale dei Diritti del Malato all'interno dell'Ospedale Azur. Ha continuato con Maurizio a portare

avanti ciò in cui credeva. E lo ha fatto sempre. Nonostante le difficoltà, nonostante tutto.. Riccardo aveva fortemente voluto un punto di riferimento nella sua Regione e con la sua nota caparbia era riuscito nell'intento.

Le parole sono spesso inutili. Dinamico, sportivo, divertente, piacevole. Non mancava mai un abbraccio, un sorriso, era una bella persona. Spesso scherzavamo insieme ed era bello vederlo sorridere. So che le parole non servono in momenti come questi, perché le persone rimangono nel cuore ma il dolore è enorme. Non ci sono parole o gesti che possono colmare il vuoto. Quando una persona ci lascia, un pezzo del nostro cuore ne va via con lei. Il suo ricordo colmerà questo vuoto.

Stringo Tina, Massimo e Manola in un abbraccio stretto stretto..

Riccardo ti bacio..."sai che Tina non è gelosa di me"...Fai buon viaggio...

Sara Vasè

Una grande perdita per noi delle Marche e per tutta la nostra Associazione: se ne è andato Riccardo, dai più giovani chiamato "nonno Riccardo", sempre presente ai convegni nazionali, sempre sorridente, con una forza invidiabile anche da chi aveva molti anni meno di lui.

Nel 2004 era riuscito ad aprire la sezione Regionale, e non erano tempi facili: internet non era alla portata di tutti, Facebook non esisteva, chi aveva la NF non era molto propenso a parlarne, a molti medici era sconosciuta, c'era bisogno di informare in ambito locale sia i malati che i medici.

Il nostro Riccardo è riuscito a organizzare tre convegni regionali, banchetti e concerti...certo, con l'aiuto di altri soci, ma lui era sempre davanti, instancabile malgrado gli anni che passavano, e già diceva di voler essere presente al prossimo convegno a San Giovanni Rotondo.

Purtroppo non sarà più con noi, ma lo ricorderemo sempre con affetto.

Ciao Riccardo.

Maurizio Morganti

CENTRO DI PARMA

Carissimi, vi scrivo per informarvi che a partire dal 10/10/2018 prenderò servizio c/o l'UOC di Chirurgia Plastica e Centro Ustioni dell'AOU di Parma, in qualità di Dirigente Medico con contratto di lavoro dipendente. Pertanto ho presentato presso l'Ufficio competente dell'A.O.U. di Parma, atto di recesso dal contratto libero-professionale in essere, relativo al

progetto dal titolo "Trattamento intensivo dei neurofibromi multipli nei pazienti affetti da Neurofibromatosi". Come da accordi, entro il 10/10/2018 riconsegnerò il vostro telefono, che attualmente ho in comodato d'uso. Onde evitare spiacevoli malintesi con i vostri associati, vi chiedo di darne dovuta comunicazione sul vostro sito istituzionale.

Colgo l'occasione per ringraziarvi per questi tre anni di collaborazione.

Cordiali saluti.

*Dott.ssa Elena Boschi
CENTRO PEDIATRICO
ADULTI NF1 -NF2
Azienda Ospedaliero
Universitaria di Parma*

60 VOLTE GRAZIE

Cari amici, come ben sapete durante il congresso ANF tenutosi a Parma in aprile, è stato presentato il libro CAF-FELLATTE SULLA PELLE, scritto a più mani da ragazzi affetti da NF.

Dentro di me mi sono detto : "IL FUTURO DI ANF È IL LORO, VOGLIO AIUTARLI".

Così appena tornato a casa ho pensato a come fare per poterli aiutare, e siccome tutti i miei amici di Facebook dicono che sono un grandissimo SPAMMATORE, ovvero che pubblico un sacco di cose, mi sono detto: PERCHÉ NON TEMPESTARE I GRUPPI FACEBOOK DEI PAESI LIMITROFI CON LA RECLAME DEL LIBRO?

Detto. Fatto.

Ho cominciato ad iscrivermi a tutti i gruppi di paese nel raggio di circa 30-40 km, e man mano che pubblicavo in tanti mi hanno chiesto informazioni per l'acquisto. I primi ad

accogliere nelle loro librerie il libro, sono stati 15 miei colleghi e colleghe di lavoro, poi man mano che pubblicavo su Face, si sono fatti avanti altri.

Intanto si avvicinava l'estate, e come ogni anno comincio a scrivere nei nostri gruppi: QUALORA AVESSI INTENZIONE DI TRASCORRERE LE TUE VACANZE ESTIVE IN ROMAGNA, SAREI FELICE DI CONOSCERTI.

Anche in questo caso ho ricevuto tante risposte, così ho ordinato altri libri in sede e man mano che arrivavano li consegnavo ai diretti interessati.

Sono stato davvero tanto felice di aver aiutato questi ragazzi, e qualora ci fosse una seconda edizione con altri racconti, mi metterò di nuovo all'opera per poterli aiutare!

Saluti sammauresi.

Stefano "Pepo" Savioli

emiliaromagna1@neurofibromatosi.it

A SENIGALLIA

In una calda domenica di inizio autunno si sono incontrati a Senigallia un gruppo di amici ANF per passare una giornata insieme. Erano presenti: dalla Romagna Daniela e Roberto arrivati il sabato, Stefano (Pepo), Sonia, Donatella con il figlio Samir, Agnese con Susi.

Per le Marche Manola (figlia di Riccardo) con Gianluca, Davide e Laura e per finire Maurizio, Nadia e Luca.

Da buon Italiani quando si riuniscono non poteva mancare il pranzo.

E' stata una piacevole giornata passata assieme a delle bellissime persone.

Maurizio



LABORATORIO ARTISTICO

Scuola primaria "Vittoria Gandolfi" di Campagnola E. Progettiamo abiti tradizionali e artistici. Classi quarte.

Marisa Nicolini



NF PARIS 2018 - RIUNIONI DEI PAZIENTI



Sabato 3 novembre Incontro delle Associazioni Europee di pazienti affetti da Neurofibromatosi.

Il dr. Pierre Wolkenstein ha dato inizio all'incontro dando il benvenuto ai rappresentanti dei pazienti e sottolineando la ricca partecipazione all'evento di Parigi, che ha registrato quasi 900 partecipanti provenienti dal mondo intero.

Di seguito, Annette Bakker - presidentessa della Children's Tumor Foundation - ha presentato CTF Europe, una filiale della CTF fondata a Bruxelles il 7 novembre. Lo scopo di questo ufficio europeo è l'ottenimento di finanziamenti europei per la ricerca da parte di organizzazioni come l'IMI (Innovative Medicines Initiative). A seguire, Claas Ré:ihl - presidente di NF Patients Uniteci - ha presentato la NFPU, l'associazione che presiede e che raccoglie le varie associazioni di pazienti europee, parlando delle sue origini, della sua storia fino ad ora e della sua mission per il futuro.

Gareth Evans - il leader tematico per la NF nella Rete Europea di Riferimento (ERN) GENTURIS - ha presentato questa ERN ed il ruolo svolto al suo interno dai rappresentanti dei pazienti.

La pausa pranzo è stata preceduta da una tavola rotonda dal titolo "Da paziente a collaboratore", nella quale Onno Faber (RDMD), Traceann Rose (CTF), Nicole Martin (CTT) e Claas Ré:ihl (NF Kinder) hanno parlato di come siano riusciti a mettere da parte il ruolo di vittima per combattere attivamente la Neurofibromatosi.

Condivisione di buone pratiche

Dopo la pausa pranzo le associazioni di pazienti hanno presentato delle relazioni su 4 diversi argomenti:

- *il coinvolgimento delle associazioni di pazienti nell'organizzazione delle cure*
- *il coinvolgimento delle associazioni di pazienti nella ricerca*
- *attività di raccolta fondi e di sensibilizzazione*
- *attività psicosociali svolte dalle associazioni di pazienti*

Lo scopo di questo incontro era presentare le associazioni europee di pazienti, conoscere il loro lavoro ed imparare dalle loro buone pratiche. Lo scambio di esperienze tra le diverse associazioni, infatti, è mirato ad ispirare i presenti ad implementare gli stessi approcci nei loro diversi



Paesi di provenienza. Un altro obiettivo della sessione era dimostrare i benefici dei partenariati europei in diversi settori.

SESSIONE 1 Coinvolgimento delle associazioni di pazienti nell'organizzazione delle cure

Vanessa Martin (CTT UK)
Mappa del Corpo

Il Childhood Tumor Trust ha creato un documento di una pagina chia-



mato "Mappa del Corpo", da inserire nel "Red Book", un libretto sanitario che nel Regno Unito viene distribuito agli "health visitors" (ispettori sanitari a domicilio, N.d.T.). La Mappa del Corpo accresce la consapevolezza sull'importanza di esaminare la pelle dei bambini per escludere la presenza di macchie sospette. Grazie alla presenza di un'apposita casella di spunta, gli health visitors sanno che in presenza di 6 o più macchie caffelatte dovranno indirizzare il bambino ad una visita pediatrica.

*Claas Røhl (NF Kinder / AT)
Centro di Competenza NF Kinder*

Quando l'associazione di pazienti NF Kinder fu fondata 4 anni fa, ancora non esistevano centri per la Neurofibromatosi, ma grazie alla collaborazione con la Facoltà di Medicina di Vienna la NF Kinder ha creato un Centro di Competenza per i pazienti affetti da Neurofibromatosi.

Gli obiettivi condivisi sono: fornire le migliori cure possibili ai pazienti affetti di Neurofibromatosi, permettere un lavoro di ricerca sostenibile e formare giovani professionisti della salute.

SESSIONE 2 Coinvolgimento delle associazioni di pazienti nella ricerca

*Sara Tramontan (Linha IIT)
Let's Give The World To Kids*

I pazienti con NF1 hanno deficit cognitivi, del linguaggio e visivi, con grandi variazioni interpersonali. Il bambino affetto da NF1 va sottoposto ad una valutazione personalizzata svolta da un team multidisciplinare di esperti (neuropsichiatra infantile, psicologo, logopedista, ecc.). È fondamentale avere una diagnosi neuropsicologica ed una terapia precoce.

Linha ha creato e supportato un team esperti che ora è altamente specializzato nella cura di giovani pazienti affetti da NF1, ed inoltre fornisce un supporto economico totale



alle famiglie nella prima fase del percorso di riabilitazione, la valutazione del bambino.

*Claas Røhl (NF Kinder Austria)
Progetto di ricerca psicologica*

NF Kinder ha lanciato il primo progetto di ricerca psicologica sulla Neurofibromatosi in Austria, in collaborazione con la Facoltà di Medicina di Vienna. L'obiettivo del progetto è l'approfondimento delle conoscenze relative ai disturbi neurocognitivi che sono spesso associati alla NF1, nonché lo sviluppo di linee guida cliniche per il trattamento psicologico di pazienti con NF1.

SESSIONE 3 Raccolta fondi e Sensibilizzazione

*Simon Vukelj (CTF / USA)
Shine a light on NF*

La Children's Tumor Foundation ha avviato una campagna di sensibilizzazione che consiste nel far illuminare di blu e verde dei siti famosi in tutto il Paese. Vengono coinvolti anche dei privati, a cui viene chiesto di illuminare di blu e verde le loro case. Il messaggio alla base di questa campagna, intitolata "Shine a light" viene veicolato attraverso l'azione efficace dei social media.

Anche diverse associazioni europee nel frattempo hanno aderito a questa campagna internazionale.

SESSIONE 4 Attività psicologiche svolte dalle associazioni di pazienti

*Nicole Martin
(Childhood Tumour Trust UK)
Campo Giovani*

Nicole Martin - Youth Ambassador per il CTT - nella sua presentazione ha parlato dei campi organizzati per i pazienti con neurofibromatosi, e di come la sua prima esperienza in un campo gestito dal CTF le abbia regalato molta fiducia in se stessa ed autostima. In effetti l'organizzazione benefica inglese CTT è stata creata proprio per permettere ad altri di beneficiare di questi campi senza dover fare lunghi viaggi.

Nicole ha descritto l'impatto dei campi sui pazienti, e di come riescano a cambiare le loro vite. Ha spiegato che grazie a questa esperienza i bambini ed i ragazzi riescono a stringere dei buoni rapporti di amicizia, il che li aiuta ad affrontare con più sicurezza la vita quotidiana.

Nicole spera che un giorno ci sarà un Campo Europeo.

Corrado Melegari (ANF Italia)

Corrado ha presentato un libro prodotto dall'ANF, in cui la Neurofibromatosi viene spiegata ai lettori attraverso le storie di pazienti colpiti in modo diverso dalla malattia.

È importante porre al centro non la malattia, ma le persone ed i loro vissuti legati alla Neurofibromatosi.



UN'ARMA DI PRECISIONE CONTRO IL DNA MALATO

Era stato salutato da molti come la scoperta biologica più importante del XXI secolo, per la portata globale delle sue applicazioni. Ma le applicazioni del genome editing sono state, fin dall'inizio, ostacolate dall'incapacità dell'enzima che riscrive il DNA di essere davvero accurato. Al CIBIO dell'Università di Trento si è trovato il modo di renderlo un'arma di precisione pressoché assoluta, che spara un solo proiettile e uccide il DNA malato. Questo renderà il genome editing utilizzabile per la correzione delle alterazioni presenti, ad esempio in malattie genetiche e nei tumori. Lo studio trentino è pubblicato dalla rivista "Nature Biotechnology". Anna Cereseto, autrice senior, dichiara: «La forza del lavoro è che abbiamo sviluppato una variante della molecola CRISPR/Cas9 più sicura e affidabile di qualunque altra finora descritta, che effettua il taglio di DNA soltanto nel punto voluto». L'obiettivo ora è valorizzare il brevetto derivato dall'invenzione generando ricadute sul territorio trentino

Trento, 30 gennaio 2018 – (e.b.) L'editing genomico diventa adulto. Il metodo per modificare il DNA a scopo terapeutico, proposto e sviluppato originariamente a Berkley e all'MIT di

Boston, è dovuto passare per la collina di Trento per raggiungere l'affidabilità e la sicurezza necessari nelle applicazioni cliniche. E la svolta, integralmente realizzata al CIBIO – Centro di biologia integrata dell'Università di Trento, potrebbe avere effetti a breve termine per la terapia genica delle malattie.

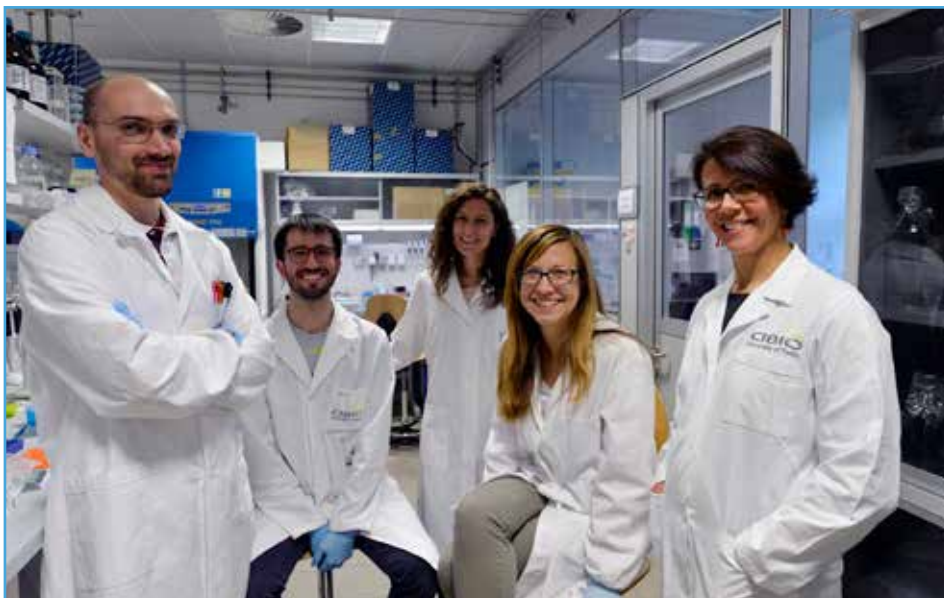
«Abbiamo messo a punto un metodo sperimentale di screening attraverso il quale otteniamo una molecola, che chiamiamo evoCas9, davvero precisa nel cambiare il DNA. È un enzima di affidabilità assoluta, che effettua il cambiamento soltanto nel punto stabilito» commenta con orgoglio e soddisfazione Anna Cereseto, professoressa del CIBIO e senior author dell'articolo che descrive lo studio su "Nature Biotechnology", la rivista di biomedicina in assoluto con il maggiore impatto. «La molecola da cui siamo partiti, CRISPR/Cas9, sta cambiando la faccia della biomedicina. Si tratta di una "macchina molecolare", fatta della proteina Cas9 e di una molecola di RNA, che raggiunge e taglia uno specifico segmento di DNA, permettendo di modificarne la sequenza. Il problema è che questa molecola fa errori sistematici e quando applicata al tentativo di curare malattie non modifica solo il gene o i geni implicati nella patologia, ma agisce



ANNA CERSETO

su altri siti del DNA causando effetti imprevedibili. Ciò la rende inaccettabile per la pratica clinica. In questo momento la nostra evoCas9 è la macchina molecolare migliore al mondo per il genome editing» sottolinea Cereseto.

Il CIBIO sbaraglia così la concorrenza scientifica internazionale. «Il genome editing è davvero la scoperta del secolo in medicina, e non solo» rimarca il direttore del CIBIO Alessandro Quattrone. «Questa invenzione di Anna e dei suoi altrettanto brillanti collaboratori e colleghi è certo a oggi il contributo più importante che abbiamo dato allo sviluppo di terapie. Mesi fa già il gruppo aveva proposto intelligenti miglioramenti al metodo. Si era parlato di "bisturi genomico usa e getta". Ma con evoCas9 siamo davvero alla differenza fra un utile espediente e un game changer. Grazie a questo studio, che peraltro si integra perfettamente con il precedente, il genome editing può diventare adulto, e il nostro sforzo adesso è far sì che il ritrovato dia frutto, per quanto possibile, in Trentino. L'interesse per questa tecnologia è globale, non è quindi facile trattenerla; stiamo lavorando in molti per partire da casi come questo e fondare il biotech trentino attraendo capitali. È ciò che la nostra Provincia si meriterebbe per aver sempre for-



ANNA CERSETO CON IL SUO TEAM DI RICERCA

temente creduto nel programma dell'Università che ha generato il CIBIO».

Gli ambiti di applicazione del "correttore perfetto" evoCas9 non si limitano alle malattie genetiche e ai tumori, i primi e più ovvii bersagli, ma si estendono agli altri settori non medici in cui il genome editing è ormai essenziale: il miglioramento delle piante di interesse alimentare e degli animali da allevamento.

Come si è arrivati a questa molecola dal rischio di errore vicino allo zero? Spiega Anna Cereseto: «evoCas9 è stata sviluppata sottoponendo Cas9 a una evoluzione darwiniana in provetta, da qui il nome evoCas9. Cas9 nasce nei batteri, dove la sua imprecisione è un vantaggio perché funziona come una sorta di sistema immunitario contro i DNA estranei

che, tagliando qua e là, inattiva meglio il nemico. La nostra intuizione è stata di fare evolvere Cas9 in cellule non batteriche, i lieviti, che sebbene semplici sono molto più vicine a quelle umane. Qui l'abbiamo fatta diventare ciò che ci interessa sia: un cesello che intarsia solo dove deve, un'arma di precisione che colpisce in un punto e risparmia tutto il resto. Questo renderà il suo impiego nella clinica finalmente sicuro».

Lo studio ha generato, accanto alla pubblicazione, un brevetto, già depositato e già oggetto di interessi molteplici. Ancora qualche mese e si capirà se e come evoCas9 continuerà a essere una storia trentina.

Gli autori dell'articolo

L'articolo, dal titolo "A highly specific SpCas9 variant is identified by

in vivo screening in yeast", è stato appena pubblicato su "Nature Biotechnology", ed è disponibile in Open Access al link: <https://www.nature.com/articles/nbt.4066>

La ricerca è stata svolta integralmente al CIBIO di UniTrento e ha coinvolto tre unità di ricerca. Il team vede protagonisti il Laboratory of Molecular Virology con Antonio Casini (primo firmatario), Michele Olivieri, Gianluca Petris, Claudia Montagna, Giordano Reginato, Giulia Maule e Anna Cereseto (senior author e responsabile). Poi il Laboratory of Computational Oncology con Francesca Lorenzin, Davide Prandi, Alessandro Romanel e Francesca Demichelis (responsabile). Quindi il Laboratory of Transcriptional Networks con Alberto Inga (responsabile).

UN'ORSETTO SOTTO L'ALBERO

L'idea mi era venuta mentre scorrevo la home page del mio account facebook, tante sponsorizzazioni di alcune associazioni alle quali avevo messo mi piace per via dei gadget che proponevano, tutte che parlavano di regali solidali a Natale, così ho fatto una foto ad alcuni FIBRO E MINA che avevo in casa, ho aperto LibreOffice, l'ho inserita ed ho scritto: "A NATALE FAI UN REGALO SOLIDALE, REGALA FIBRO E MINA, E CON UN CONTRI-

BUTO MINIMO DI 10 EURO POTRAI SOSTENERE LA RICERCA PER LO STUDIO E LA CURA DELLE NEUROFIBROMATOSI", poi ho stampato il foglio, l'ho portato al lavoro e ho chiesto il permesso in direzione per poterlo appendere in bacheca.

In meno di tre giorni ho ricevuto dozzine di richieste, ho fatto l'ordine in sede e li ho consegnati a diversi colleghi e colleghe, alcuni li hanno acquistati per loro, altri per i loro fi-

gli e figlie, addirittura qualcuno lo ha riposto sul sedile posteriore della macchina.

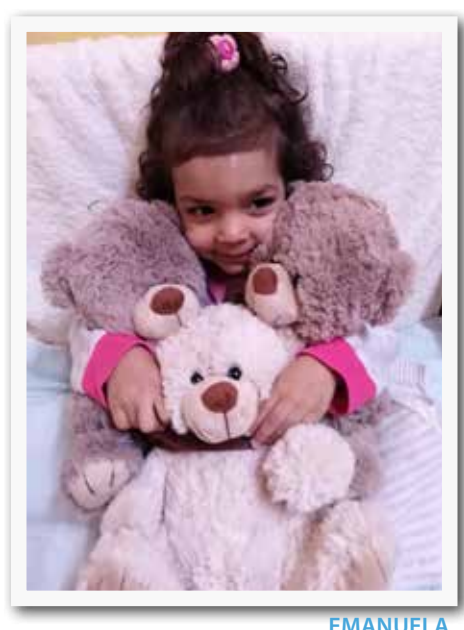
Il mio grazie va a Raffaella, Cristian, Simona, Brigida, Graziella, Cesare, Mattia, e a mia cognata Valentina che lo ha voluto regalare ai figli di un'amica.

Grazie di cuore, grazie per aver contribuito alla ricerca di questa rara patologia che poi tanto rara non è.

Stefano (Pepo) Savioli



LUCA



EMANUELA



ILEANA EMANUELA