



# AMICI PER LA PELLE

Giugno 2019  
Uscita n. 56

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 27/0 2/2004, n. 46)  
art. 1, comma 2, DCB Parma  
Conto Corrente Postale 11220431

## Amici per la pelle

Direttore Responsabile:  
Dott.ssa Elisa Pellacani

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

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

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

Stampa: Nero Colore - Correggio

I dati personali dei destinatari di "Amici per la pelle" saranno trattati con criteri di riservatezza assoluta e non saranno in alcun caso ceduti a terzi, né diffusi.

Chi lo desidera potrà ottenerne la cancellazione o l'aggiornamento scrivendo ad:

Associazione Neuro Fibromatosi - onlus -

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



IL 17 MAGGIO IN TUTTA LA PENISOLA I MONUMENTI SI ACCENDONO DI BLU E VERDE.

ACCENDI UNA LUCE SULLE NEUROFIBROMATOSI

MAGGIO È IL MESE DELLA SENSIBILIZZAZIONE SU QUESTA SINDROME GENETICA RARA

Sono tante le città italiane che, in occasione della Giornata Internazionale di

sensibilizzazione sulle Neurofibromatosi, si illuminano di blu e verde

15 maggio 2019 – Accendere una luce di solidarietà e di conoscenza per una sindrome genetica ancora poco conosciuta, le neurofibromatosi, questo il significato della luce blu e verde che illuminerà diversi monumenti in tutta la penisola la sera di venerdì 17 maggio su invito dei pazienti rappresentati dalle associazioni ANF Onlus, Ananas

*Continua a pag. 2*

## segue da pag. 1

Onlus e Linfa Odv.

Questo è l'elenco delle città, e dei monumenti, che hanno aderito all'iniziativa internazionale "Shine a light on NF", Accendi una luce sulle Neurofibromatosi.

**Venezia** - Ca' Farsetti e Ca' Loredan

**Marghera** - Fontana Piazzale  
Giovannacci

**Mestre** - Municipio and Torre Civica

**Trento** - Duomo

**Bolzano** - Palazzo Comunale

**Rovereto (TN)** - Palazzo comunale -  
Teatro Comunale Zandonai

**Laives (BZ)** - Municipio

**Milano** - Grattacielo Pirelli

**Ponte San Pietro (BG)** - Il Famedio

**Castelmella (BS)** - Municipio

**Passirano (BS)** - Sede Municipale

**Sarezzo (BS)** - Palazzo della biblioteca  
comunale del Bailo

**Brescia** - Palazzo della Loggia

**Pordenone** - Palazzo Comunale

**Trieste** - Palazzo Presidenza Regione -  
Palazzo Presidenza della Giunta

**Belluno** - Teatro Comunale

**Genova** - Fontana di Piazza De Ferrari

**Modena** - Fontana del Graziosi in  
Piazza Garibaldi

**Forlì** - Fontana di Piazza Ordelaffi

**Piacenza** - Palazzo Farnese

**Parma** - Ospedale Maggiore e  
Municipio

**Bologna** - Palazzo Re Enzo

**Senigallia** - Porta Lambertina

**Marsciano (PG)** - Scuola Primaria IV  
Novembre

**Pistoia** - Palazzo Comunale

**Siena** - Cappella Piazza del Campo

**Arezzo** - Statua Guido Monaco

**Firenze** - Porta San Gallo

**Roma** - Il Colosseo e il Parco  
Archeologico del Colosseo

**Trevignano Romano** - Orologio della  
torre antica

**Rieti** - Mura medioevali e Ponte  
Romano

**Civitavecchia** - Forte Michelangelo

**Isola dei Liri (FR)** - Cascata Grande

**Latina** - Torre Civica del Palazzo  
Comunale

**Viterbo** - Palazzo dei Papi

**Vitulano (BN)** - Palazzo Comunale

**Caserta** - La Reggia

**Salerno** - Palazzo di città

**Lecce** - Il sedile

**Potenza** - Palazzo di città

**Tito (PZ)** - Palazzo Comunale

**Cagliari** - Piazza del Carmine

**Sassari** - Il Palazzo della Provincia e La  
statua di Vittorio Emanuele II

**Torre del Greco (NA)** - Sede CGIL

**Napoli** - Maschio Angioino

I pazienti ringraziano tutte le Regioni e le Città che, con la loro adesione, hanno preso parte al progetto e lo hanno reso possibile.

L'iniziativa è stata lanciata a livello globale dalla storica fondazione statunitense Children's Tumor Foundation ("CTF") e coinvolge molte associazioni che nel mondo si dedicano ai pazienti affetti da questa sindrome genetica. Nel 2018 sono stati illuminati 205 luoghi nel mondo, questo grazie soprattutto all'impegno della CTF e della fondazione inglese The Neuro Foundation.

Il mese di maggio è dedicato, a livello nazionale e internazionale, alla sensibilizzazione e alla diffusione di conoscenze sulle NEUROFIBROMATOSI, meglio conosciute come NF, sindromi genetiche rare che già a livello pediatrico si manifestano con tumori del sistema

nervoso centrale e periferico, estremamente dolorosi e deturpanti talvolta associati a problemi ossei, cognitivi e vascolari e che ad oggi mancano di una terapia efficace. Sono oltre 20.000 in Italia le persone colpite da NF e circa 2 milioni nel mondo.

Per i pazienti di tutto il mondo maggio è un momento importante per sensibilizzare la società, le istituzioni nazionali ed internazionali e la comunità scientifica su questa sindrome genetica rara attraverso iniziative e incontri con medici, ricercatori pazienti e Associazioni.

Per maggiori informazioni su Shine a light on NF è possibile visitare la pagina dedicata all'iniziativa nel sito della Fondazione statunitense Children's Tumor Foundation: <https://www.ctf.org/get-involved/shine-a-light>

Tutte le informazioni sulle attività di ANF Onlus, Ananas Onlus e Linfa Odv sono disponibili sui rispettivi siti: [www.neurofibromatosi.org](http://www.neurofibromatosi.org), [www.ananasonline.it](http://www.ananasonline.it), [www.associazionelinfa.it](http://www.associazionelinfa.it)



CIVITAVECCHIA: FORTE MICHELANGELO



GENOVA: FONTANA DI PIAZZA DE FERRARI



CASERTA: LA REGGIA



FIRENZE PORTA SAN GALLO



CASTELMELLA: IL MUNICIPIO



MARSIANO: SCUOLA PRIMARIA



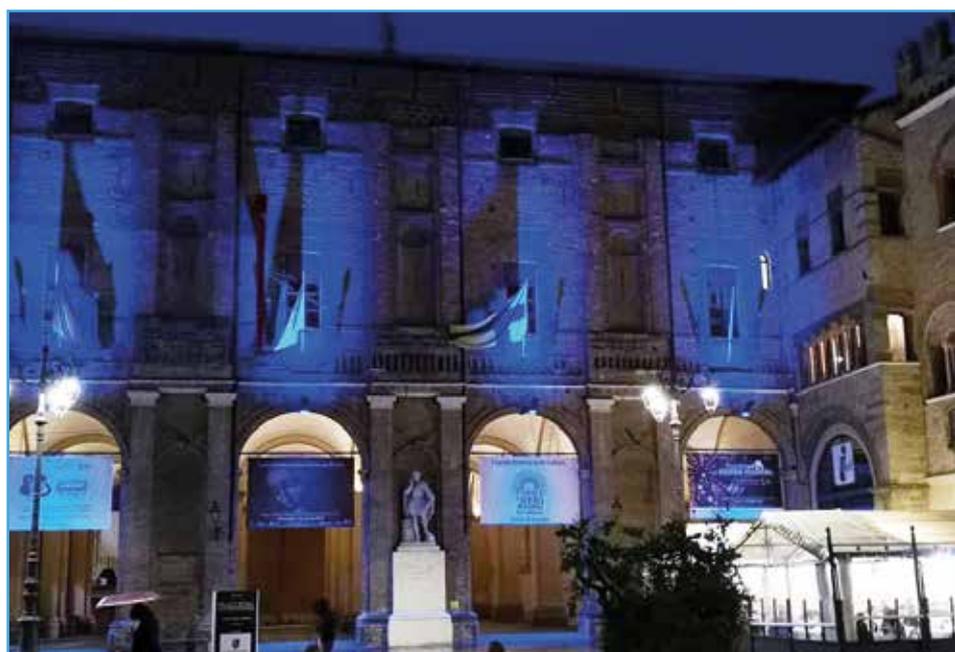
MILANO: GRATTACIELO PIRELLI

Continua a pag. 4

segue da pag.3



PARMA: OSPEDALE MAGGIORE



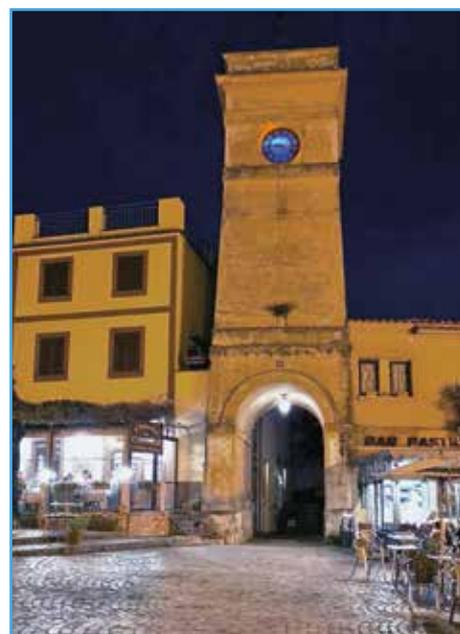
PARMA: MUNICIPIO



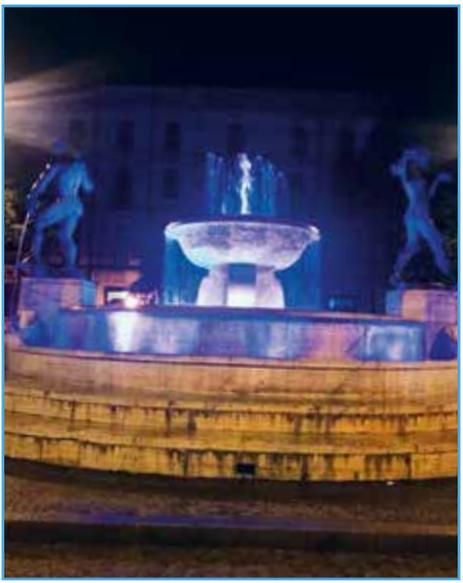
SENIGALLIA: PORTA LAMBERTINA



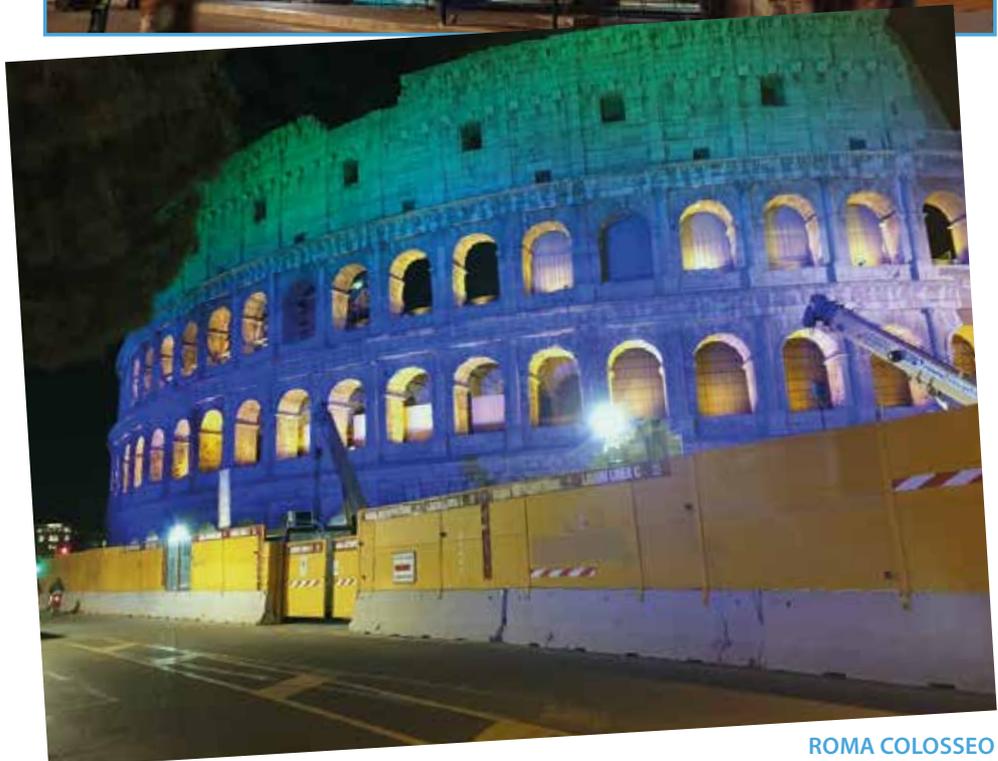
NAPOLI: MASCHIO ANGIOINO



TREVIGNANO ROMANO:  
TORRE DELL'OROLOGIO



MODENA: FONTANA 2 FIUMI



ROMA COLOSSEO



PISTOIA PALAZZO COMUNALE



PONTE SAN PIETRO BG: IL FAMEDIO





# Neurofibromatosi Nuove speranze da chirurgia e progressi terapeutici

In un convegno il punto degli esperti sulla malattia. Caleffi: «Parma centro di riferimento» Beltrami: «Benefici dalla curcuma». E sui disturbi dell'apprendimento arriva un libro prezioso

LUCA MOLINARI

■ La neurofibromatosi è una malattia congenita e invalidante che in Italia colpisce duecentomila persone. Per fare il punto della situazione su questa patologia, ieri mattina nell'aula congressi del Maggiore si è svolto il quarto convegno annuale nazionale «Neurofibromatosi corpo e cervello». I lavori sono stati aperti da Edoardo Caleffi, direttore dell'unità operativa di Chirurgia plastica e centro ustioni. «Parma rappresenta un punto di riferimento per questa malattia» ha esordito. E, illustrando numerosi casi di neurofibromatosi su cui i professionisti del Maggiore sono intervenuti, ha aggiunto: «Questo convegno rappresenta una preziosa occasione per illustrare le novità in campo chirurgico, genetico e per il legame della neurofibromatosi con i disturbi di apprendimento». I saluti del direttore sanitario Ettore Brianti e dell'assessore Nicoletta Paci, hanno anticipato la presentazione del libro «Macchie colorate e pa-



OSPEDALE MAGGIORE I relatori del convegno «Neurofibromatosi corpo e cervello».

role che ballano» da parte del direttore della «Gazzetta» Claudio Rinaldi. «Questo libro rappresenta uno strumento importante - ha spiegato il presidente di Anf (Associazione Neurofibromatosi) Corrado Melegari - perché parte dalle testimonianze di chi vive la condizione di disagio per i disturbi di

apprendimento da neurofibromatosi». Il volume, in distribuzione in ospedale, sarà divulgato anche nelle scuole. «E' un libro che merita di essere letto - ha affermato Rinaldi - perché è composto da testimonianze che raccontano come cambi la vita di una famiglia quando compaiono le macchie colorate e psi-

sulla pelle. Alcune sono pugni nello stomaco, come il momento in cui viene comunicata la diagnosi, altre dolci e cariche di affetto come quello che le mamme e i papà riversano sui loro figli». La seconda parte del libro affronta invece gli aspetti legislativi e offre consigli pratici per le famiglie. Il neurologo e psi-

chiatra Gianfranco Marchesi si è soffermato sulle difficoltà legate alla comunicazione della diagnosi. «E' fondamentale - ha osservato - capire che oltre la malattia c'è una persona». Gianfranco Beltrami, cardiologo e medico dello sport, si è soffermato sui benefici che può portare ai malati una corretta alimentazione. «Uno studio italiano - ha sottolineato - ha dimostrato come la curcuma sia un alimento che porti effetti benefici sulla riduzione del numero e del volume dei neurofibromi». Importante associare alla dieta mediterranea l'attività fisica, «anch'essa fondamentale per migliorare la qualità della vita». Hanno quindi illustrato le innovazioni tecniche in campo chirurgico Francesco Ceccarelli, Matteo Azzarone, Paolo Piazza, Elena Boschi, Antonio Landi, Luisa Quarti e Antonio Di Castri. Antonio Percepe, Daniela Zuccarello, Davide Martorana e Marica Eoli si sono soffermati sulla diagnosi prenatale e sulle attività garantite dal Maggiore in campo genetico.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Neurofibromatosi Oggi il convegno annuale

■ Con Neurofibromatosi torna alla mente «The Elephant Man», il film e il libro. Una malattia congenita e invalidante, considerata rara ma che rara non è, visto che l'Italia conta 200 mila pazienti. A questa patologia è dedicato il quarto convegno annuale «Neurofibromatosi corpo e cervello» che si terrà oggi dalle 8,30 alle 12,45 nell'aula congressi dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Parma: «Si tratta del quarto convegno nazionale che si svolge a Parma in concomitanza con l'assemblea dell'associazione nazionale Anf - spiega Edoardo Caleffi, direttore dell'Unità operativa di Chirurgia plastica e centro Ustioni, che aprirà il convegno di oggi -. E Parma per questa malattia è un punto di riferimento. Il convegno sarà un'oc-



RESPONSABILE Caleffi.

casione per presentare le novità e le statistiche e si svolgerà in tre sessioni: corpo e cervello, con i contributi del neurologo e psichiatra Gianfranco Marchesi, del cardiologo e medico dello sport Gianfranco Beltrami che parlerà di «Corretta nutrizione è salute» e del presidente dell'Ordine dei medici Pierantonio Muzzetto».

zetta di Parma Claudio Rinaldi con la presentazione del libro «Macchie colorate e parole che ballano»; la sessione chirurgica con le innovazioni tecniche che il Maggiore mette a disposizione dei pazienti con i contributi di Francesco Ceccarelli, Matteo Azzarone, Paolo Piazza, Elena Boschi, Antonio Landi, Luisa Quarta e Antonio Di Castri; la terza sessione, quella genetica, per una diagnosi prenatale con i contributi di Antonio Percepe, Daniela Zuccarello, Davide Martorana e Marica Eoli. Un congresso importante per lo studio e la terapia: saranno presenti l'assessore Nicoletta Paci, il direttore sanitario Ettore Brianti e il presidente dell'Ordine dei medici Pierantonio Muzzetto».

r.c.

© RIPRODUZIONE RISERVATA



## MACCHIE COLORATE E PAROLE CHE BALLANO



Parma: 13 Aprile è stato presentato il libro "Macchie colorate e parole che ballano"

La presentazione è stata curata dal Direttore della Gazzetta di Parma, Claudio Rinaldi.

Il libro è nato dalla collaborazione con ANF, AID, CNIS, Ospedale S. Orsola Malpighi – Bologna. Tratta di testimonianze di chi vive la condizione di disagio per i disturbi di apprendimento da NF. Cita Claudio Rinaldi " è un libro che merita di essere letto perché composto da testimonianze che raccontano come cambi la vita di una famiglia quando compaiono le macchie colorate sulla pelle. Alcune sono pugni nello stomaco, come

il momento in cui viene comunicata la diagnosi, altre dolci e cariche di affetto come quello che le mamme ed i papà riversano sui figli. La seconda parte del libro affronta gli aspetti legislativi e offre consigli pratici per le famiglie. Il neurologo e lo psichiatra si è soffermato sulle difficoltà legate alla comunicazioni della diagnosi. E' fondamentale capire che oltre la malattia c'è una persona"

Il volume si può richiedere in sede ANF inviando copia di bonifico ed indirizzo a cui inviarlo tramite mail: [anf@neurofibromatosi.org](mailto:anf@neurofibromatosi.org). Il libro ha un'offerta minima di 10 € a cui si aggiungono 5€ di spese postali.

17 MAGGIO

Data importante per sensibilizzare la società, le scuole e le comunità scientifiche su una patologia rara: la Neurofibromatosi.

La signora Angiolina Sabatti anche questa volta si è superata.

Ha contribuito egregiamente alla buona riuscita sul territorio locale di due importanti iniziative: la prima "Shine a light on Nf" nella quale alcuni palazzi di Brescia (piazza Loggia), Castelmella e Passirano (sede del comune) e Sarezzo (biblioteca) si sono illuminati di blu e verde per attirare l'interesse della collettività; la seconda è stata l'organizzazione di una serata informativa presso l'Istituto Abba alla presenza del dott. G. Onger (formatore e maestro), dott. R. Meneghini (pedagogista), dott. G. Cutrera (Aid), Dott.ssa Serena Michelletti (Neuropsicologa età evolutiva Osp.Civile di Brescia) e prof. Visci, docente di sostegno dell'Istituto Mantegna.

La Signora Angiolina Sabatti ha coinvolto i diversi professionisti alla stesura di un opuscolo "Macchie colorate e parole che ballano".

La serata si è aperta con una testi-

monianza commossa della signora Sabatti mamma di un ragazzo affetto da Neurofibromatosi (riportata nel libro) e consigliere ANF; per poi proseguire con interventi di docenti, pedagogisti e medici per trovare insieme strategie per favorire il successo formativo di tutti gli alunni, con particolare riguardo a studenti con Neurofibromatosi spesso associata a Disturbi specifici dell'apprendimento.

Ogni diagnosi di NF porta i genitori a porsi mille domande alle quali, que-

sto libro, può dare risposte dense di significato.

La strada da percorrere è lunga ma l'Associazione è sempre pronta a supportare e percorrere, con mezzi e persone a disposizione, la via della speranza

E sono particolarmente fiero di aver riportato nel libro la mia esperienza scolastica.

**Prof. Visci**



ANGIOLINA INSIEME AI RELATORI

## MACCHIE COLORATE E PAROLE CHE BALLANO

Ciao Ragazzi,  
anche per quest'anno sono arrivata alla fine delle manifestazioni per far conoscere la nostra NF.

Sono state giornate ricche di emozioni, tanti amici NF e non sono venuti a trovarci nelle piazze ed hanno partecipato ai nostri convegni e concerti organizzati per raccogliere fondi.

Quando mi chiedono perchè chiamo i genitori Nf ed i loro figli "i miei genitori ed i miei bambini" ....io rispondo che io sono come loro, che anche io vivo le loro stesse emozioni, le loro gioie, le loro preoccupazioni ed i loro dolori pensando al futuro dei nostri ragazzi.

Condividere con loro tutto quello che faccio mi aiuta a dare un senso a ciò che fortemente credo... la Nostra ANF!

Tante volte penso di non farcela a portare avanti tanti incontri, ma tut-

te le volte vedo che ce la faccio ed ogni anno gli eventi, le manifestazioni i progetti aumentano...

17 Anni di Anf, 17 Anni di convegni, concerti, manifestazioni in piazza. Tanta gente abbiamo incontrato e tanti di loro sono diventati collaboratori costanti con me e ANf, non smetterò mai di ringraziare Adelia, la mia compagna di viaggio, una mamma dallo spirito combattivo come il mio... una mamma che non si abbatte mai, sempre pronta a mettersi in gioco per aiutarmi ed aiutare ANF.

Non mi resta altro che ringraziare tutti scrivendo i loro nomi! Tutti voi dovete conoscere la nostra grande famiglia... la mia grande famiglia!

Ringrazio:

Onger, Giacomo Cutrera, Giovanna AID, Grazia Aid, Lopez Aid, Dottor Sacrato e Dott. Franzoni, Maurizio Visci, gli ASSESSORI: Valentina Pe-



drali, Germana; CASTELMELLA con Castelletti Comune BS. Gli AMICI CHE CONTANO NEL SOCIALE E NON SOLO: Carlo BS, Fabio Rolfi, Luca Riva, Radio Vera e Stefano.

I MIEI GENITORI: Giusi, Silvia e suo marito, Mario, Marino, Simona e suo marito, Roberta e Gaia, Adelia, Annamaria e ovviamente I MIEI BAMBINI: LORENZO, SOPHIA, GABRIELE, ANDREA e SEBASTIANO.

Ringrazio anche LA MIA FAMIGLIA: Andrea, Claudio e Vanessa.

I MIEI CANTANTI: Luca, Alessandro, Elodea, Alex Rusconi, Radio Vera e Vanessa.

E per finire Sara! La nostra impiegata e amica, il mio punto di riferimento, il nostro motore burocratico ANF! Spero di non aver dimenticato nessuno...

Grazie ancora a tutti e vi lascio dicendovi...

Ci vediamo ai prossimi progetti ANF MAI ARRENDERSI .....

Angy



## FORUM ATMR - 19 GENNAIO 2019

IL 19/01/2019 c'è stato un incontro del Forum Associazioni Toscane Malattie Rare della Regione Toscana.

L'incontro ha coinvolto Regione, Associazioni dei Pazienti affetti da patologie rare e Referenti clinici delle Aziende Sanitarie e Universitarie, per parlare dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali, i cosiddetti PDTA.

Il PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) è il percorso che individua le azioni sanitarie clinico-assistenziali necessarie per la presa in carico del paziente raro,

che lo accompagnano passo passo nel decorso della sua patologia dalla diagnosi al follow up ospedaliero e/o territoriale.

Ogni associazione deve essere coinvolta attivamente alla formulazione del PDTA, perché è titolare unica del consenso per l'approvazione. Da un sondaggio che è stato fatto è emerso che le associazioni vorrebbero un tavolo di lavoro permanente con la Direzione Regionale Ospedaliera, avere più informazioni, magari attraverso vademecum e corsi di formazione; concordare riunioni semestra-

li con il Dirigente.

L'obiettivo del Forum è unire il punto di vista di chi VIVE la patologia al punto di vista di chi CURA la patologia.

Il PDTA non è definitivo, sono previsti degli audit periodici per riflettere sui risultati ed eventualmente vengono rivisti.

Il Forum si è concluso con un'importante riflessione, **Il PDTA può essere anche uno strumento di formazione del medico di base?**



### COMUNICATO STAMPA – FORUM ASSOCIAZIONI MALATTIE RARE DELLA TOSCANA

Un incontro tra Regione, Associazioni dei Pazienti affetti da patologie rare e Referenti clinici delle Aziende Sanitarie e Universitarie, per parlare dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali, i così detti PDTA.

A promuoverlo, sabato 19 gennaio nell'Aula Magna del NIC di Careggi, è stato il Forum delle Associazioni Toscane delle Malattie Rare, in collaborazione con la Regione Toscana.

Il PDTA è il percorso che individua le azioni sanitarie clinico-assistenziali necessarie per la presa in carico del paziente raro, che lo accompagnano passo passo nel decorso della sua patologia dalla diagnosi al follow up ospedaliero e/o territoriale.

«Quella di sabato è una giornata importante - ha dichiarato Marco Esposito, Presidente del Forum -, perché si sono confrontati in concreto e

fattivamente Associazioni, Istituzioni regionali e medici specialisti, sul tema fondamentale della presa in carico dei pazienti.

Da questo incontro mi aspetto che il malato raro possa guardare al futuro con maggior fiducia»

Fulcro dell'evento è la restituzione delle surveys (questionari), elaborate dal Forum e rivolte sia alle Associazioni di pazienti che ai professionisti

delle Aziende sanitarie e ospedaliere universitarie, per inquadrare in maniera oggettiva la qualità del coinvolgimento delle associazioni nell'elaborazione dei nuovi PDTA.

«Partendo dal presupposto che per essere utili bisogna conoscere –anticipa Guido De Barros, Vice Presidente del Forum e curatore del progetto-, abbiamo voluto approfondire il grado di soddisfazione e partecipazione delle Associazioni e dei professionisti coinvolti nella redazione di questi nuovi PDTA promossi dalla Regione Toscana.

Nel corso dell'evento abbiamo presentato i risultati dei questionari e li abbiamo commentati insieme a tutte le parti coinvolte, che presenzieranno l'incontro arrivando da tutta la Toscana e anche da fuori Regione per quanto riguarda le Associazioni

Nazionali.

La ripresa del Progetto Percorsi rappresenta un'opportunità unica nel suo genere - continua De Barros - e grazie alle surveys, siamo stati in grado di scattare una fotografia inedita sull'argomento, per riscontrare criticità e punti di forza ed aiutare la Regione a migliorare, anche nell'ambito delle malattie rare, come già previsto dal Piano Sanitario Nazionale per le Malattie Rare e dal Piano Sanitario Regionale il sistema di partecipazione delle Associazioni nei processi di collaborazione con i professionisti clinici.»

Pomeriggio di lavoro sui PDTA regionali ex dgr 16/2016 in collaborazione con Regione Toscana. Grazie alla restituzione dei risultati delle due Surveys rivolte sia ai medici che alle Associazioni, è stato possibile identificare i punti di forza e le criticità oggettive nel coinvolgimento delle Associazioni alla redazione dei nuovi PDTA regionali.

Dopo l'esposizione del lavoro che ha coinvolto più di venti associazioni e ben 15 professionisti, la giornata si è conclusa lasciando un ampio spazio al confronto diretto ed inedito tra Professionisti, Regione Toscana e Associazioni dei pazienti.

**FORUM Associazioni Toscane  
Malattie rare**

## CIAO DOTTORESSA ANNA!!

La dottoressa Anna Ficcadenti, 54 anni, responsabile del Centro Unico malattie rare della Regione Marche, ci ha lasciati.

Era responsabile della Sos Centro Regionale Malattie Rare dell'Azienda Ospedali Riuniti di Ancona .

Nel 2017 ha organizzato il Convegno



per ANF "NF: rarità e multidisciplinarietà nelle Marche"

Importante il suo contributo scientifico alle attività di miglioramento della cura con la "proposta di linee guida per la gestione multidisciplinare del paziente con malattia rara". Ha dedicato tutta la sua vita alla medicina, alla ricerca e soprattutto agli altri.

ANF, tramite il Presidente, il Consiglio Direttivo, la Segreteria, i Responsabili Regionali, e tutti i Soci sono vicini al marito dottor Paolo Pierani ed alla sua famiglia.

## GRAZIE EDICOLA GIO

Ciao a tutti, eccomi qui con un altro articolo riguardante la raccolta fondi sulla NF.

Dal 20 febbraio al 20 aprile ho collocato il nostro salvadanaio nell'edicola che frequenta da una ventina d'anni, non è nel mio paese ma in quello confinante, Savignano sul Rubicone, dove nelle prime ore del 10 gennaio 49 a.C , Caio Giulio Cesare, attraversò il fiume (Rubicone) proclamando la famosa frase : Alea lacta Est, ovvero IL DADO E' TRATTO. Oltre al salvadanaio ho collocato diversi FIBRO & MINA, brochure informative e il nostro promemoria per il 5x1000.

Già dai primissimi giorni gli orsetti sono andati a ruba, tanto che ho dovuto chiederne una scorta. Non mi sarei mai aspettato tutto questo successo, però devo veramente dire grazie a Marco (edicolante) perché si è subito prodigato a proporre le nostre mascotte. Un bacio

**Stefano Savioli**  
[emiliaromagna1@neurofibromatosi.it](mailto:emiliaromagna1@neurofibromatosi.it)



LA RICETTA DI  
QUESTO NUMERO

## CHEESECAKE CON MARMELLATA DI ARANCE

Il cheesecake con marmellata di arance vi stupirà per il suo sapore e ancor di più quando leggerete gli ingredienti; è preparato con il cottage cheese. Vi chiederete cosa è? E soprattutto, dove lo trovo? Tranquille, il cottage cheese sono i fiocchi di latte. In più questo cheesecake è anche senza glutine, quindi lo possono mangiare tutti.

Vorrei dire che questo fantastico Cheesecake con marmellata di arance sia frutto del mio ingegno ma in realtà ho trovato la ricetta su "Sale e Pepe" di marzo. Mi ha stupito l'uso dei fiocchi di latte, nella mia mente questo "formaggio" era associato solo alle diete, ai pranzi tristi alla scrivania e un po' all'estate. L'idea che con un formaggio un po' triste ci si potesse fare un dolce ottimo mi ha conquistato. L'unica variante che ho apportato è stata utilizzare i biscotti senza glutine per avere una versione gluten free, ma se non avete problemi di celiachia potete utilizzare i classici biscotti.



[www.ipasticcidellacuoca.com](http://www.ipasticcidellacuoca.com)

fotografie di Gianni Rovai: [www.arteeimmagini.it](http://www.arteeimmagini.it)

### INGREDIENTI:

200 gr di biscotti tipo Digestive senza glutine  
80 gr di burro - 450 gr di fiocchi di latte - 170 gr di yogurt greco magro  
80 gr di zucchero - 2 uova - 10 gr di amido di mais  
100 gr di FiordiFrutta alle arance amare Rigoni di Asiago  
fette di arancia disidratata

### PROCEDIMENTO:

Prima di tutto dovete ridurre i biscotti in una farina fine, è necessario che sia veramente fine quindi vi consiglio di polverizzarli con il mixer. Sciogliete il burro e unitelo alla polvere di biscotti, mescolate bene, con l'impasto ottenuto foderate la base e i bordi di una tortiera, io ne ho utilizzato una da 18 cm. Vi sembrerà complicato ma con un po' di pazienza ci riuscirete senza problemi. Prima di farlo vi consiglio di rivestire la tortiera con carta da forno

Mettete in frigorifero a solidificare.

Frullate i fiocchi di latte e con il mixer in movimento aggiungete lo yogurt greco, le uova, lo zucchero, l'amido di mais e un pizzico di sale. Dovete ottenere un composto liscio e cremoso.

Versate il composto dentro la vostra "corona" di biscotto, livellate la superficie e mettete in forno caldo, cuocete a 160° per 50 - 55 minuti. Tenete sempre d'occhio il vostro dolce. Una volta cotto, lasciatelo altri 10 minuti in forno spento, poi toglietelo, fatelo raffreddare e riponetelo in frigorifero; deve starci almeno mezz'ora.

Prima di servire, togliete, delicatamente, il dolce dallo stampo, diluite FiordiFrutta alle arance amare con 2 cucchiaini d'acqua e stendetela sul cheesecake.

Decorate con le fette d'arancia disidratata.

## L'ANGOLO DEI GIOCHI

Trova le 5 parole che si possono formare con le lettere che trovi sotto:

R O N T E

SCOPRI L'INTRUSO

FENICOTTERO

GRILLO

ALLODOLA

BARBAGIANNI

Trova l'intruso: grillo. Perché è un insetto e non un uccello.

Soluzione:  
Le cinque parole sono: entro, treno, toner, tenor, tenor.

## A SCUOLA

La maestra da questo tema ai bambini:  
"PASSA IL TRENO".

Pierino scrive: "E io mi scanso." e riconsegna il tema. La maestra legge e scrive: "E io ti boccio." Riconsegna il tema a Pierino e lui scrive: "Meglio essere bocciati che finire sotto il treno."

Sempre a scuola durante il compito di matematica. Il problema è tanto difficile che Pierino scrive: "Dio solo conosce la risposta. Buona giornata".

Qualche giorno dopo i compiti vengono riconsegnati e sotto il tema di Pierino c'è scritto: "Dio è stato promosso e tu no. Buon anno"

LO SPAZIO DELLE BARZELLETTTE

LO SPAZIO DELLE BARZELLETTTE

## GRAZIE DOTTORESSA VIVARELLI

La Dott.ssa Vivarelli alla fine del 2018 è andata in pensione.

Vorrei fare un sentito ringraziamento, da parte mia e di tutta ANF, alla Dott.ssa che per tanti anni è stato il nostro punto di riferimento in Toscana, essendo Responsabile al Policlinico Le Scotte a Siena del Centro Neurofibromatosi, ha seguito tantissimi pazienti provenienti da tutta Italia.

Non si è mai risparmiata ed è stata sempre disponibile a seguire tutti. Sebbene fosse una pediatra era disponibile anche a seguire gli adulti, per non abbandonarli a se stessi.

**Michela Corradini**  
Responsabile Toscana ANF



## VISITE GRADITE IN SEDE ANF

A gennaio è venuta a trovarci in sede ANF: **Moira Farnesi**



## I NOSTRI ORSETTI!



LORENZA E FRANCESCO DA MODENA



## ORARI AMBRA BONVICINO DERMATOLOGA - TORINO

AZIENDA OSPEDALIERO-UNIVERSITARIA  
Città della Salute e della Scienza di Torino  
SSD Endocrinologia Pediatrica - Responsabile Prof. ssa Luisa De Sanctis  
SERVIZIO DI AUXOLOGIA  
Dott.ssa Silvia Vannelli - Tel. 011 3131935 / fax: 011 3135550

Centro Adulti: responsabile Dott.ssa Ambra Bonvicino  
Ospedale San Lazzaro Via Cherasco 23  
Tel. ambulatorio 011-6335888 (martedì 8-16)

Per prenotare: impegnativa di Visita dermatologica ambulatori o malattie rare

- telefonare al CUP dalle 13,30 alle 16 al numero 011-63322 20 digitare 3
- di persona al CUP Molinette dalle 8, 15 alle 15, 15
- di persona presso segreteria/accettazione Dermatologia Osp. San Lazzaro (Sig.ra Lorena o Giusi)
- per fax al numero 011 6332220 digitando 4
- per mail a [www.cittadellasalute.to.it](http://www.cittadellasalute.to.it)



## CONVEGNO NAZIONALE ANF



E dopo molto lavoro per organizzarlo è arrivato il gran giorno, sabato 25 maggio a Bressanone, Centro Congressi Forum si è tenuto l'atteso convegno NF.

Il dottor Francesco Azienda Sanitaria...Responsabile...Ambulatorio di Genetica.....Centro Coordinamento delle Malattie Rare, si è occupato della parte medico scientifica. Lui ha preso i contatti e invitato i medici.

Io mi sono occupato della parte logistica insieme abbiamo creato l'evento. Da un'idea del dottor Benedicenti una sessione del convegno è stata dedicata direttamente con testimonianze dei pazienti, per i pazienti Pediatrici La testimonianza è stata fatta da Silvia, mamma di due bimbi caffè latte, e per un imprevisto la testimonianza è stata letta da Angiolina. Per i pazienti adulti invece la testimonianza è stata fatta da Sonia che, con un pizzico di ironia, ha esposto il suo

essere e come si vive come una malattia rara. Molto apprezzato è stato l'intervento dove veniva spiegato il modo usato nel centro NF dell'ospedale San Maurizio di Bolzano, dove nei giorni di visita il paziente viene accolto da più medici specializzati e dopo un colloquio, il paziente, passa in un ambulatorio accanto e visitato a turno dagli specialisti.

Tutti gli interventi fatti da medici locali o provenienti da fuori regione sono stati molto seguiti. Sono stati due giorni molto intensi e visto risultato siamo rimasti molto appagati. La sera dopo cena, chi ha potuto rimanere, ha avuto la possibilità di vivere un sogno di luce, andando in giro per il centro storico avvolto in un gioco di luci colorate.

*Stefano Brocco  
Responsabile regionale ANF  
Trentino Alto Adige - Triveneto*

### FACULTY

- Dr. Francesco Benedicenti**, Responsabile Servizio di Consulenza Genetica - Centro di Coordinamento Rete Provinciale Malattie Rare, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige, Ospedale di Bolzano
- Dr.ssa Nadia Bonometti**, Reparto di Dermatologia, Ospedale di Bolzano, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige
- Prof. a c. Edoardo Caleffi**, Direttore Unità Operativa Complessa di Chirurgia Plastica e Centro Ustioni, Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma
- Dr.ssa Federica Chiara**, Dipartimento di Scienze Cardio-Toraco-Vascolari e Sanità Pubblica, Università di Padova
- Dr. Claudio Del Piero**, Vicesindaco di Bressanone
- Dr. Alessandro De Luca**, Unità di Ricerca e Sviluppo in Diagnosi Genetica Molecolare, Istituto CSS-Mendel, Roma
- Dr.ssa Francesca Inzana**, Servizio di Consulenza Genetica - Centro di Coordinamento Rete Provinciale Malattie Rare, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige
- Dr.ssa Angelika Kaneppele**, Reparto di Medicina Interna, Ospedale di Bolzano, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige
- Sig. Corrado Melegari**, Presidente di "Associazione NeuroFibromatosi (ANF)"
- Dr.ssa Elisabeth Montel**, Direttrice Direzione Medica dell'Ospedale di Bressanone
- Dr. Lucio Parmeggiani**, Servizio di Neurologia e Riabilitazione dell'Età Evolutiva, Ospedale di Bolzano, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige
- Prof. Antonio Percesepe**, Direttore Struttura Complessa di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma
- Prof. a c. Dr. Lydia Pescolliderung**, Direttrice Struttura Complessa di Pediatria dell'Ospedale di Bolzano, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige
- Prof. Martino Ruggieri**, U.O.P.I di Diagnosi, Percorsi Assistenziali e Terapia delle Malattie Rare del Sistema Nervoso in Età Pediatrica, Azienda Ospedaliera Universitaria di Catania
- Dr. Franco Stanzial**, Servizio di Consulenza Genetica - Centro di Coordinamento Rete Provinciale Malattie Rare, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige, Ospedale di Bolzano
- Dr.ssa Anita Wischmeijer**, Servizio di Consulenza Genetica - Centro di Coordinamento Rete Provinciale Malattie Rare, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige, Ospedale di Bolzano



## UNA MALATTIA RARA SOTTO UNA NUOVA LUCE

Un Congresso sulla Neurofibromatosi (NF1) si è tenuto a Bressanone ed è stata una conferenza per specialisti e un'occasione di scambio per malati. A Bressanone infatti, la malattia rara multiorgano Neurofibromatosi (NF1) è stata al centro di una giornata comune al Forum. Insieme agli interventi degli esperti anche i malati descrivono il loro rapporto con la malattia.

Una giornata all'insegna di chiarimenti e scambio di opinioni ed esperienze è stato il traguardo degli organizzatori del congresso a Bressanone.

A questo evento l'invito è stato fatto dall'azienda sanitaria dell'Alto Adige e dall'ANF, associazione neurofibromatosi con il presidente Corrado Melegari e dal responsabile regionale dell'alto Adige Stefano Brocco.

L'accesso multidisciplinare è indicato nel programma: dopo una rappresentazione della malattia nella storia, erano presenti aspetti genetici e molecolari del programma giornaliero. Inoltre sono stati presentati nuovi aspetti della terapia chirurgica. Due donne hanno presentato il proprio personale destino.

Silvia, mamma di due bimbi a cui è stata diagnosticata ad entrambi la NF1 ci racconta la sua esperienza: "La notizia della malattia di mia figlia è piombata nella nostra vita - ha raccontato - poi durante una visita di routine è venuto il sospetto e dopo successive visite si è concretizzato. Anche al secondo figlio poi, abbiamo avuto la diagnosi della NF1. Ci sono stati insuccessi scolastici, insuccessi nel campo sociale, perché in molti non sapevano come confrontarsi con la malattia. Però c'è

anche stato qualche momento bello, quando gli insegnanti hanno notato le potenzialità dei bimbi senza mettere in primo piano la malattia. - dice mamma Silvia - Però c'è stato anche molto da combattere per aver riconosciuti i nostri diritti - Continua Silvia- ma posso dire che attraverso i miei bimbi ho imparato ad apprezzare i piccoli passi fatti nella vita che portano forza e determinazione, ho imparato a convivere con la malattia".

Arriva il momento di Sonia "ho 33 anni e la malattia si è ripercossa su una gamba. Nel frattempo ho imparato a vedere la mia gamba come qualcosa di straordinario, però è stato un lungo percorso - ha continuato Sonia - mi sono vergognato della mia gamba a scuola, in spiaggia, nello spogliatoio e in altre occasioni, ho dovuto portare anche le scarpe ortopediche non proprio un vantaggio per un bambino a scuola. Anche io prima non mi ero mai confrontata con la neurofibromatosi e ho dovuto fare più indagini per approfondirle. Oggi - continua - posso dire che la vita con la NF1 è un grande avventura, ci sono sempre dei giorni in cui si farebbe volentieri a meno, ma ci sono anche i giorni dove splende il sole. Chiude così la sua conferenza.

### Approfondimento

#### Neurofibromatosi di tipo 1:

NF1 malattia genetica multiorgano conosciuta anche come malattia di Von Recklinghausen, in alto Adige sono presenti 170 casi e in tutto in Italia sono presenti circa 30.000 casi. Si manifesta sulla pelle, occhi e ossa. I principali sintomi sono le cosiddette macchie color caffelatte e neuro-



fibromi (tumori benigni). La malattia si può presentare sotto diverse forme ed è necessario un approccio interdisciplinare con più specialisti, sottolinea il responsabile regionale Alto Adige Stefano Brocco. La NF1 al momento non ha una cura specifica, però può essere monitorato l'evolversi della malattia per prevenire o trattare eventuali complicazioni.

Io spero che questa giornata sia contribuita ad escludere i dubbi e a rispondere a domande di chi tutti i giorni deve convivere, spiega il Dottor Francesco Benedicenti del Centro Coordinamento delle malattie rare dell'azienda Sanitaria dell'Alto Adige.

*Continua a pag. 16*

## LA MIA VITA CON LA NF

Scrivi una relazione su come vivi la tua vita con la NF mi è stato detto. Eccomi che provo a raccontarvi qualcosa...

La vita è già un'avventura di suo, ma convivere con la NF è un'avventura ancora più grande.

Quando ero piccola non avevo mai dato peso alla parola NEUROFIBROMATOSI e credo di averci messo anche un bel pò ad impararla.

Non mi sono mai, ed ora dico purtroppo, interessata a fare una ricerca accurata su cosa fosse questa malattia.

Comunque ora, grazie a convegni ed amici sto imparando... meglio tardi che mai. ritorniamo sui nostri passi.

La NF mi ha fatto un bel regalo: un piede plessiforme che mi costringe a portare scarpe comode e niente tacchi a spillo...ho sempre sognato di poter camminare su quei trampoli, sarà che l'erba del vicino è sempre più verde :)

Ma poi ritorno nel mio mondo e mi dico che maschiaccio come sono non li porterei di sicuro.

Con questo piede ne ho passate tante: interventi, camminate, campeggi, rischio di amputazione ....ah e ho persino scalato una montagna con un mio amico....

La cosa che mi ha sempre urtato è stata la vergogna: quando andavo al mare, per esempio, mi vergognavo a mettermi in costume, ma non per le macchie, ma per il mio piede.

Era come se il mondo si fermasse e mi sentivo tanti occhi puntati addosso: sembrava avessi ucciso qualcuno.

Per via di questo problema ho dovuto portare un tutore con le scarpe ortopediche, fra i due non saprei dire quale fosse il male minore....non vi dico... un altro ostacolo da superare! Perché IO con quelle scarpe che sembravano carri armati e con quel tutore ci dovevo andare a scuola e affrontare i miei compagni... se avessi versato le lacrime in un catino sicuro lo avrei riempito!!

Diventando grande ho o sto cercando di fregarmene di quello che può pensare la gente quando mi guarda,

ma aa volte mi sale il crimine.

Tutti questi occhi puntati addosso che guardano quel piede speciale perchè questo piede è DAVVERO FORTUNATO e SPECIALE in quanto ha rischiato di dover dare le dimissioni ..... :) vi spiego: a causa di un tumore alle guaine nervose periferiche (parolona ...) questo riscontrato dopo una biopsia, la sentenza del chirurgo è stata: proviamo a pulire, ma sarebbe meglio....AMPUTARE!

Cosa????????!!!!!!! scherzi??? io ci sono affezionata a questo piede anche se spesso e volentieri fa arrabbiare.

Così non ho perso tempo: sono tornata a casa e ho fatto una ricerca veloce su Facebook e ho scritto Neurofibromatosi ....mi si è aperto un mondo :) chiesto "amicizia" a qualcuno che mi disse di rivolgermi al Professor Caleffi per un consulto... Sta di fatto che ora sono qui cari Professori a parlare a voi con tutti e due i miei piedi.

Grazie al Professor Caleffi e alla sua equipe.

Ora sto abbastanza bene, perchè per quel che mi riguarda la mia NF mi fa sempre stare in allerta e ogni tanto mi regala nuovi ospiti.

Tra qualche mese dovrò tornare a fare un soggiorno a Parma per la gioia del Caleffi: dovrò togliere un nuovo neurofibroma al mio amico piede. (Ah Doc, già che c'è questa volta metta una cerniera così, in caso dovesse crescere, la prossima volta faccio da sola!!! ahahahaha)

Un altro "amico" che ha fatto capolino è qui sulla costola sinistra, ma sembra dormire e per ora non lo disturbiamo.

Quindi come vi dicevo all'inizio... convivere con la NF è proprio una gran bella avventura e anche se a volte ho dei giorni grigi dove mi piangerei solo...poi però mi rimbalzo le maniche e trono a sorridere perchè come cita la frase di una canzone: "Finchè vita avrai Non MollaRE Mai!!!!"

o come diceva Jim Morrison: "SII COME LE ONDE DEL MARE CHE OGNI VOLTA CHE SI INFRANGONO CONTRO GLI SCOGLI TROVANO SEMPRE LA FORZA DI RIPROVARE!"

E questa forza è ancora più grande perchè ho trovato una numerosa famiglia con tanti fratellini caffèlatte come me che mi aiutano a non mollare, ma ho anche gli amici di infanzia e gli amici della Croce Rossa, perchè sì, da 5 anni sono anche volontaria in Croce Rossa e ho conseguito l'abilitazione per la rianimazione pediatrica e adulta.

E non posso che ringraziare la mia famiglia che mi è sempre stata vicina nei vari controlli.

E a voi Doc dico GRAZIE!!! GRAZIE di cuore per l'impegno e l'amore che mettete verso noi pazienti e per le ricerche per combattere la NF.

### IL RITORNO

Tre giorni pieni ed intensi, settimane antecedenti piene di notti insonnie sogni strani, il lungo viaggio, l'incontro con gli amici e il GRANDE giorno...quel giorno tanto atteso pieno di emozioni...Essere lì a raccontare di me accerchiata da occhi medici e occhi amichevoli ..orecchie che ascoltavano volentieri ciò che avevo da leggere...

Chi lo avrebbe mai detto che sarei arrivata a tanto???

Essere lì, a parlare con loro e avere la possibilità di ascoltare ciò che avevano da dire e avere la possibilità di chiedere.... Il sostegno dei "miei" fratellini e sorelline...

Una bellissima esperienza veramente!!! Grazie a chi mi ha dato questa opportunità!

Che sia la prima di una lunga serie???)

E ora si torna alla realtà.... senza dimenticare il viaggio della speranza e senza dimenticare la differenza tra il treno di

Bressanone-Bologna (30'di ritardo per guasto al treno)

Bologna-Cesena-Rimini(25'di ritardo per guasto alle porte del treno....) :)

E i sedili..... vero Annamaria???

Sonia Ponzetta

## LA NOSTRA ESPERIENZA CON LA NEUROFIBROMATOSI

La neurofibromatosi è capitata nelle nostre vite, come un fulmine a ciel sereno circa 10 anni fa. Sofia aveva poco più di sei mesi e durante uno dei soli bilanci di salute, la pediatra notò che le 2-3 macchie caffelatte che nostra figlia aveva dalla nascita, erano aumentate fino a otto, e questo poteva essere un segno di neurofibromatosi. Dopo qualche settimana questo dubbio è diventato purtroppo certezza.

Durante la visita nel centro riferimento per la NF1 (neurofibromatosi di tipo 1) della nostra città, patologia ereditata da mio marito a cui non aveva mai causato problemi, e mai aveva fatto controlli, abbiamo capito quanti problemi poteva causare. Nello stesso periodo Lorenzo venne a completare la nostra famiglia, quando nacque, fu subito chiaro che anche lui ne era affetto. Man mano che crescevano si delineavano le

loro difficoltà, ma nonostante le mie continue sollecitazioni ai medici che ci seguivano, nessuno sembrava capire: forse, questa patologia è ancora conosciuta poco, ma un giorno, stanca di porte chiuse, ho deciso di rivolgermi altrove, e da lì grazie ad un medico molto in gamba e un reparto molto valido, le problematiche dei miei figli hanno iniziato ad avere un nome, ma soprattutto abbiamo potuto iniziare ad aiutarli a "sgretolare" il muro delle loro difficoltà.

In questi anni, intensi di preoccupazione, di ospedali e visite, di problemi legati alla NF1 che piano piano sorgevano, di persone che non sapevano capire, anche la scuola, che non ha spesso capito a 360° i miei figli, e in tutto questo chi ci ha rimesso, sono stati i miei figli.

Ma siamo stati anche molto fortunati, ho trovato persone che, nel loro cammino ospedaliero e scolastico,

hanno saputo tenderci la mano, che hanno visto Sofia e Lorenzo nella loro interezza, bambini prima che malati o disabili! Insegnanti che hanno saputo creare una scuola alla loro portata. Specialisti che hanno creato insieme alla scuola una "rete" per sostenere.. come pezzi di un puzzle che, uniti gli uni agli altri permette di creare un quadro bellissimo. La scuola è un dovere, ma dovrebbe essere prima ancora un diritto, il diritto di starci bene, il diritto di apprendere e essere accettati. Quanta differenza questo può fare nella vita di un alunno. Quanta differenza ha fatto questo per loro! Bisogna lottare però sempre e tanto. I miei figli, nonostante le loro difficoltà, e sono certa anche i vostri, sono meravigliosi, mi hanno insegnato cosa sia la forza e il coraggio, la perseveranza e la grandezza delle piccole cose. Mi hanno dimostrato il loro grande valore!!



SILVIA ... MAMMA DI SOFIA E LORENZO



## PORTALE MALATTIE RARE ALTO ADIGE

In occasione della Giornata delle malattie rare sono stato invitato alla conferenza stampa della Federazione per il sociale e sanità della Provincia di Bolzano per la presentazione del nuovo sito internet: [www.rare-bz.net](http://www.rare-bz.net), dedicato alle malattie rare dove si trovano molte informazioni utili e supporto per i malati e i loro famigliari. Con me ho portato un paio di copie del libro dei ragazzi "caffelatte sulla Pelle". Le responsabili della Federazione hanno gradito molto i libri, adesso sono a disposizione di tutti presso la loro biblioteca, lo hanno inserito anche nel sito per farlo conoscere. Alla conferenza oltre ai vari responsabili c'era Anna Faccin lei e una ragazza Farfalla, anche questa è una malattia genetica rara che porta gravi problemi. Lei non può stare al sole, caldo, sudare ecc, ogni giorno deve spalmare su tutto il corpo una crema molto grassa, per proteggere



**DOTT FRANCESCO BENEDICENTI RESPONSABILE DEL COORDINAMENTO DELLE MALATTIE RARE DELLA PROVINCIA DI BOLZANO, ANNA FACCHIN E PAOLA ZIMMERMANN**

la Pelle, ma nonostante tutto è una forza della natura. Lei ha un motto, dice sempre "SIAMO RARI, MA NON SIAMO SOLI, INSIEME SIAMO UNA FORZA". Anche a me hanno fatto delle interviste, e le domande che facevano riguardavano la Nf, che malattia è, i problemi che porta, e

come di vive con una malattia rara come la nostra. È stata una bella esperienza, se avete piacere date un'occhiata al sito.

**Stefano Brocco**  
responsabile ANF Trentino Alto Adige,  
Veneto e Friuli Venezia Giulia

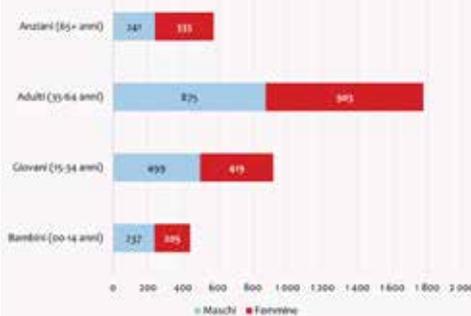
## MALATTIE RARE IN PROVINCIA DI BOLZANO

**7-8.000**  
DIFFERENTI MALATTIE  
RARE AL MONDO



**7** malati rari  
ogni 1.000  
abitanti in  
Provincia

Malati rari per classi di età e sesso  
in Provincia - Anno 2017



Malati rari per macrogruppo di  
malattia in Provincia - Anno 2017



## LE MALATTIE RARE

Una malattia è considerata rara se non sono più di 5 su 10.000 le persone colpite.

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

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

All'interno della Federazione per il Sociale e la Sanità - <https://www.fss.bz.it/365.html> - è attivo dal 2017 un gruppo di lavoro sulle Malattie Rare. Agli incontri prendono parte rappresentanti delle Associazioni di Pazienti e dei Gruppi di Auto Aiuto, così come singole persone la cui patologia in Provincia è così rara, da non esistere Associazioni o Gruppi loro dedicati. Partecipano anche professionisti dell'Azienda Sanitaria della Provincia di Bolzano e sono stati invitati a prenderne parte anche rappresentanti della Ripartizione Salute della Provincia di Bolzano.

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

Le malattie rare in Provincia di Bolzano - Una presentazione a cura della Federazione per il Sociale e la Sanità.

## XII GIORNATA MALATTIE RARE

### SASSARI

Si è svolta a Sassari, il 1 marzo, in occasione delle XII Giornata delle Malattie Rare una giornata informativa "Malattie rare: focus su Mucopolisaccaridosi. Presso Aula Magna, viale San Pietro, 43 \b Facoltà di Medicina e Chirurgia.

Erano presenti il Presidente ANF Corrado Melegari ed il Responsabile Sardegna ANF Ruggero Scampuddu.



**"Avere un figlio con malattia rara è come essere fra le rapide di un fiume in piena."**

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2019  
#ShowYourRare

UNIAMO  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
Rare Diseases Italy



### CAMPANIA

27 febbraio Auditorium - Regione Campania - Centro Direzionale di Napoli Isola C 3 si è tenuta la Manifestazione "Giornata Mondiale Malattie Rare in Campania 2019".

Organizzazione: Centro Coordinamento Malattie Rare delle Regione Campania

Erano presenti: Lia Di Donna, Responsabile Campania ANF e Michele Palomba Vicepresidente ANF

28 febbraio presso il Museo Interattivo Corporea di Città della Scienza si svolgerà l'incontro scientifico e divulgativo "Nutri-RARE: il cibo come medicina".

Presente ed organizzatore Michele Palomba Vicepresidente ANF

28 febbraio presso gli ingressi degli ospedali Napoletani: banchetti informativi sulle MR

Presente: Lia Di Donna Responsabile Campania ANF

3 marzo presso Piazzale Berlinguer a Napoli: banchetto informativo e coinvolgimento passanti in giochi e animazione. Presente: Michele Palomba vicepresidente ANF.



### SICILIA

Si è svolta a Palermo, il 9 marzo una giornata informativa "Terza Giornata per le malattie <neuromuscolari - GMN 2019"

Presso Villa Magnisi - Ordine dei Medici Chirurghi e degli odontoiatri della provincia di Palermo, via Rosario Partanna, 22

Era presente il Responsabile Sicilia ANF Giuseppe Barbaro

### LOMBARDIA

In occasione della Giornata Mondiale Malattie Rare si è tenuta una giornata informativa:

Integriamo l'assistenza sanitaria con l'assistenza sociale

28 Febbraio 2019 Aula Magna Clinica del Lavoro - Aula Magna

Presente: Vincenzo Orlando, responsabile Lombardia ANF

## NOTIZIE UTILI

### SCREENING NEONATALE ESTESO, SODDISFATTE LE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

Plauso per l'emendamento alla manovra approvato dalla Commissione Bilancio della Camera. Il ministero potrà decidere di estendere il test anche a patologie diverse da quelle metaboliche rare di Redazione Aboutpharma Online4 dicembre 2018

Una conquista di civiltà. Così 16 associazioni pazienti definiscono l'emendamento alla manovra, approvato ieri in Commissione Bilancio alla Camera, che estende il raggio d'azione degli screening neonatali. "Da oggi lo screening neonatale, un importantissimo strumento di prevenzione secondaria, potrà essere esteso anche a patologie neuromuscolari genetiche, immunodeficienze congenite severe e malattie da accumulo

lisosomiale", sottolineano le associazioni in una nota diffusa da Osservatorio malattie rare (Omar).

#### LA NOVITÀ

L'emendamento approvato è stato proposto dalla deputata M5S Leda Volpi. È, in sostanza, la "fase due" della legge 167/2016 (la cosiddetta legge Taverna), che aveva introdotto lo screening neonatale per 40 malattie metaboliche. Ora, secondo l'emendamento approvato, il ministero della Salute potrà estendere gli screening neonatali su tutto il territorio nazionale ad altre malattie e dovrà ogni due anni rivedere il pannello degli screening neonatali in modo da aggiungere eventuali altre patologie in base alle evidenze scientifiche in campo dia-



gnostico e terapeutico.

Le 16 associazioni e federazioni di pazienti che oggi salutano positivamente l'emendamento, nei giorni scorsi si erano appellate al Parlamento e al Governo perché questo venisse approvato. "La politica - scrivono le associazioni - dovrà stare al passo con la scienza, che per fortuna nelle malattie rare sta facendo grandi progressi. Abbiamo lavorato tutti insieme - dicono - ci siamo coordinati scrivendoci e telefonandoci giorno e notte. Lo abbiamo fatto andando al di là degli specifici interessi che ognuna di noi rappresenta: per le patologie rappresentate da alcune associazioni lo screening neonatale era già una realtà, per altre, invece, è una prospettiva lontana. Eppure siamo state capaci di sentirci una sola cosa, di batterci per un principio: crediamo che questo ci abbia reso più forti e credibili agli occhi delle istituzioni, ne siamo molto orgogliosi ed è la dimostrazione che l'unione fa la forza".

#### L'ELENCO

Queste le 16 associazioni che hanno promosso l'appello: Aiap onlus (Associazione italiana Anderson-Fabry) ; Aialf onlus (Associazione italiana adrenoleucodistrofia); Aig onlus (Associazione italiana Gaucher); Aig Glicogenosi onlus; Aimps onlus (Associazione italiana mucopolisaccaridosi); Aip onlus (Associazione immunodeficienze primitive); Aismme onlus (Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie); Aivips Onlus (Associazione italiana vivere la paraparesi spastica onlus); Asamsi onlus (Associazione per lo studio delle atrofie muscolari infantili); Cndmr onlus (Consulta nazionale delle malattie rare); Cometa Asmme onlus (Associazione studio malattie metaboliche ereditarie); Famiglie Sma onlus; Flmr (Federazione lombarda malattie rare); Parent Project Onlus; Fondazione Telethon; Uildm (Unione italiana lotta alla distrofia muscolare).

Prof. Carlo Hanau già docente di Programmazione e organizzazione dei servizi sociali e sanitari Università di Modena e Reggio Emilia e Università degli Studi di Bologna.

<https://www.aboutpharma.com/blog/2018/12/04/screening-neonatale-esteso-soddisfatte-le-associazioni-di-pazienti/>

### ESENZIONI PER REDDITO: COSA CAMBIA?

Quest'anno le esenzioni dal ticket sanitario E02 ed E12 (disoccupazione) - E13 (lavoratori in mobilità/cassa integrazione/contratto di solidarietà) e le esenzioni dal ticket farmaceutico E30 (patologia cronica) - E40 (malattia rara) scadono il 30 giugno 2019.

A partire dal 2019, inoltre, le esenzioni con codice E14 (ticket farmaceutico) ed E15 (super ticket) saranno certificate dal Ministero dell'Economia e delle Finanze - MEF (come già avviene per le esenzioni nazionali con codice E01, E03, E04 e per l'esenzione regionale E05, che vengono rinnovate automaticamente ogni anno, se permangono le condizioni di diritto).

### COSA FARE SE HAI GIÀ UN'ESENZIONE

Se hai un'esenzione E02, E12, E13, E30 o E40, ricordati di rinnovarla, se ancora non l'hai fatto, presentando una nuova autocertificazione entro il 30 giugno 2019.

Se hai un'esenzione E01, E03, E04, E05, E14 ed E15 non dovrai fare nulla: il rinnovo è automatico. Solo coloro che effettuano una dichiarazione dei redditi che non individua il nucleo familiare fiscale dovranno presentare una nuova autocertificazione entro il 30 giugno 2019.

### DOVE CHIEDERE IL RINNOVO

- Presso gli sportelli di Scelta/Revoca della ASST di competenza
- Presso qualunque farmacia (limitatamente alle esenzioni E30 ed E40)
- Online, autenticandosi sul sito Fascicolo Sanitario Elettronico (FSE), nella sezione specifica delle Esenzioni

**PER MAGGIORI INFORMAZIONI, CHIEDI AL TUO MEDICO O AL TUO FARMACISTA DI FIDUCIA O VISITA LA SEZIONE "TICKET ED ESENZIONI" DEL SITO WWW.REGIONE.LOMBARDIA.IT**



## BESTA: ASPORTATI DUE TUMORI CEREBRALI CON LASER, PRIMI IN EUROPA

L'equipe dell'Istituto Neurologico Besta, guidata dal Prof. Francesco DiMeco, Direttore del dipartimento di neurochirurgia della Fondazione istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, leader in Italia e in Europa nel trattamento dei tumori cerebrali, ha eseguito le prime due procedure di ablazione in Italia con la Tecnica di Termoterapia Interstiziale Laser (LITT) di un tumore cerebrale, utilizzando un innovativo trattamento laser mininvasivo.

La prima è stata effettuata a una paziente di 38 anni con tumore al seno e metastasi parietale anteriore in progressione, nonostante un precedente trattamento di radioterapia.

La seconda, invece, a un uomo di 53 anni, affetto da tumore renale con metastasi frontale posteriore, condizionante una paralisi all'arto superiore per cui era necessario un trattamento cortisonico prolungato. Entrambi gli interventi hanno avuto esiti favorevoli e, proprio grazie a questa procedura innovativa, i pazienti potranno migliorare notevolmente la loro qualità di vita. Il trattamento laser mininvasivo di ablazione permette di trattare tumori cerebrali, primari e metastatici, non facilmente raggiungibili con la chirurgia convenzionale, di piccole/medie dimensioni. Si avvale dell'utilizzo di una piccola sonda dotata di una fibra ottica, posizionata con precisione millimetrica, grazie a tecniche avanzate di imaging computerizzata, per erogare energia laser nell'area del cervello da trattare con estrema precisione. Quando la luce laser viene rilasciata nel tessuto, la tempera-

tura dell'area bersaglio inizia ad aumentare, distruggendo solo il tessuto patologico. La nuova procedura richiede un'incisione di soli 2 millimetri sul cuoio capelluto, prevede un unico punto di sutura e pochi minuti per la sua attuazione e riduce sensibilmente i giorni di degenza (dai 4-5 previsti dalla neurochirurgia tradizionale ad 1), l'utilizzo prolungato della terapia cortisonica, l'insorgenza di recidive e i costi per il Sistema Sanitario.

"E' stato un intervento poco invasivo, - racconta la paziente C.M. - Mi è stata fatta l'anestesia generale, ma al risveglio ero cosciente e muovevo gambe, braccia e mani liberamente. Non ho avuto complicanze e già il giorno dopo sono tornata a casa dalla mia famiglia e piano piano sto riprendendo a fare la mia vita regolarmente. Ringrazierò sempre il Professor DiMeco, la dottoressa Casali e tutta la loro equipe per avermi dato questa opportunità."

"Un trattamento innovativo, spiega la dottoressa Cecilia Casali (membro dell'equipe medica dell'U.O. di Neurochirurgia), che ha eseguito la procedura, "Prima di effettuare il trattamento attuiamo un'attenta valutazione del paziente, grazie a un team multidisciplinare che coinvolge neurochirurghi, neurologi, neuro-oncologi e neuroradiologi, sentendo anche il parere di alcuni neurochirurghi statunitensi, esperti di questa metodica. Effettuiamo, inoltre, un accurato imaging pre-operatorio avvalendoci dell'aiuto dei fisici sanitari. L'utilizzo della Risonanza Magnetica nel corso

della procedura di ablazione, ci consente di monitorare con precisione il trattamento, ottenendo un'ablazione precisa nell'area di interesse e riducendo al minimo il rischio di danni potenziali al tessuto sano circostante. L'applicatore laser viene poi rimosso e la piccola incisione viene chiusa con una sutura veramente minimale." "L'Istituto Neurologico Carlo Besta è all'avanguardia nel trattamento delle neoplasie cerebrali. - ribadisce dice il Prof. DiMeco - Tratta infatti il maggior numero di tumori cerebrali in Italia ed è stato scelto, a livello europeo, quale centro leader di questa innovativa tecnologia. Ritengo che l'innovazione sia tale solo se il contesto sanitario è pronto a riceverla. E sono convinto, oggi più che mai, che un'innovazione terapeutica come il laser mininvasivo di ablazione, per trasformarsi in un reale e concreto servizio al paziente debba essere erogata da strutture idonee, che posseggano il giusto livello di esperienza nella gestione della malattia, dove sia stato definito un percorso di cura chiaro e trasparente, in grado di orientare sia gli operatori sanitari coinvolti che i pazienti e i caregivers al massimo livello di appropriatezza. Questo per mantenere alto il livello di efficacia, qualità e sostenibilità delle cure".

<https://www.tisostengo.com/2019/01/18/besta-aspportati-due-tumori-cerebrali-con-laser-primi-in-europa/?fbclid=IwAR2wINGYv3of6RChEWz6rCcDxTGyPW5SFLm4Jd6POUEjh2nUsfPFawOMNNw>

## NASCE A LUCCA UN CENTRO PER LE MALATTIE RARE

Sarà lanciato il 2 marzo il progetto per la creazione di un centro per le malattie rare a Lucca. Un obiettivo ambizioso, che nasce dalla volontà dell'associazione Amici del cuore di offrire una risposta concreta a chi fa esperienza quotidiana della fatica di vivere a fianco di persone per le quali la ricerca, ancora, non ha compiuto sufficienti passi in avanti. Ad oggi, in tutto il mondo, si contano circa 8mila tipi di malattie rare. L'annuncio è arrivato questa mattina (15 febbraio) dal presidente dell'associazione, Raffaele Faillace, nel corso della seduta della commissione sociale del Comune di Lucca. "Vorrei che questo progetto - ha detto - fosse sentito da tutta la città. Stiamo intesendo una rete di relazioni importanti per svilupparlo: per esempio, cercando il coinvolgimento di Telethon. Vogliamo fare del centro un punto di ascolto delle necessità delle famiglie che condividono una persona affetta da malattia rara, ma non solo. Il centro sarà anche un luogo dove svolgeremo attività sanitaria e di orientamento verso i centri nazionali che si occupano di specifiche malattie rare. Ma, soprattutto, a Lucca si svolgerà ricerca scientifica".

La riflessione di Faillace si è poi concentrata sull'organizzazione dei servizi secondo il principio di sussidiarietà. "L'Italia investe nel servizio sanitario nazionale il 6,3 per

cento del Pil. Una riduzione della spesa di un punto percentuale rispetto a pochi anni fa - ha rilevato - che ci pone al di sotto di altri paesi europei come Germania e Francia e che deve allarmare, perché quando si scende sotto il 6,4 per cento le aspettative di vita di una popolazione diminuiscono". È stata questa la constatazione iniziale di Faillace, già direttore generale della Asl 2 di Lucca dal 1994 al 2000. "Un defianziamento alla spesa eccessivo - ha continuato Faillace - che parte dall'assunto che la sanità costituisca soltanto un costo, che sia puro assistenzialismo. Invece la sanità è un motore di sviluppo economico. La crisi economica ha acuito i divari sociali: si stima che in Italia, oggi, ci siano 5 milioni e mezzo di nuovi poveri. Una crisi - ha osservato - che si è tradotta in uno sfaldamento progressivo dei corpi intermedi, nel loro non riuscire a essere più punti di riferimento sociali: mi riferisco ai sindacati, ai partiti. In questo scenario, tuttavia, l'unico corpo intermedio che ha dimostrato di saper resistere e funzionare è il terzo settore". "E allora chiamiamolo in causa, il terzo settore - ha incalzato Faillace - con l'obiettivo della sussidiarietà. Un modello che in Toscana è già una realtà e che ha le sue linee guida nel piano socio-sanitario regionale. È grazie al terzo settore che si possono contenere le spese del

servizio sanitario pubblico, grazie all'ampio lavoro che soggetti come Croce Rossa, Croce Verde e Misericordia, per citarne alcuni, fanno sul territorio anche in ottica di prevenzione. Quello che manca, tuttavia, è una struttura di ingegneria sociale, mi si passi il termine. Manca, cioè - ha spiegato ancora Faillace - una capacità progettuale-esecutiva, che al momento è lasciata all'autonomia dei singoli territori. Questo fa sì che vengano meno percorsi socio-assistenziali chiari". È da questa riflessione che Raffaele Faillace, forte anche dell'esperienza del Centro di sanità solidale, che propone prestazioni sanitarie low cost, lancia uno stimolo di discussione alla commissione presieduta da Pilade Ciardetti: "È necessario dare struttura a una rete - ha detto - i cui nodi siano costituiti dai servizi sociali del Comune, dai servizi sanitari territoriali e da quelli del terzo settore. Un ruolo chiaro, in questo senso, possono giocarlo i medici di base. Questi nodi della rete, insieme, devono poter stabilire i percorsi per il cittadino. Anziutto, facendo un censimento delle situazioni di difficoltà presenti sul territorio e realizzare un database dei bisogni. Gli enti pubblici, poi, devono poter riuscire a dare una risposta univoca ai bisogni del cittadino evitandogli appesantimenti di passaggi

*Continua a pag. 22*

segue da pag.21

burocratici. Le persone in difficoltà, penso ad esempio a chi ha un familiare disabile o affetto da una malattia rara, non hanno tempo di fare la spola tra uno sportello e un altro per ottenere quello che sarebbe un loro diritto avere". Una proposta, quella di Faillace, immediatamente raccolta dalla consigliera con delega alla sanità Cristina Petretti: "La rete evita ridondanze e sovrapposizioni. Ogni nodo della rete deve corrispondere a un compito, anche per evitare ping pong di responsabilità. È questa la via per recuperare l'appropriatezza dei servizi. Una rete ben funzionante può determina-

re, è comprovato, una riduzione della spesa sanitaria proprio per la sua capacità di agire in prevenzione". Temi che possono partire anche dai banchi di scuola: "Abbiamo lavorato, come associazione - racconta Faillace - con diverse classi di studenti e abbiamo lanciato dei concorsi tematici che ci hanno stupito. I ragazzi dimostrano di avere una grande capacità di comprendere l'importanza dell'educazione alla salute e ai corretti stili di vita. La loro energia, nel tessuto sociale, può essere fondamentale anche per capillarizzare l'informazione". "Il privato sociale - conclude - e il privato propriamente detto reclamano a gran voce una governance pubblica. È questa la direzione da

percorrere, con il supporto dell'innovazione e della digitalizzazione". "Il Comune - ha commentato il consigliere Alessandro Di Vito - dovrebbe avere in mano il polso delle situazioni di povertà e disagio sul territorio: una mappatura che possa essere condivisa con il sistema sanitario, in modo da offrire risposte ai bisogni. Bene la sussidiarietà, ma non deve essere alternativa al sistema pubblico, che deve potersi riappropriare del suo ruolo nella gestione dei servizi". Elisa Tambellini

<https://www.luccaindiretta.it/sociale/item/137604-aulucca-un-centro-per-le-malattie-rare.html>

## SANITÀ E RICERCA: L'EMILIA-ROMAGNA PRIMA IN ITALIA PER NUMERO DI PROGETTI E BORSE DI STUDIO

**SANITÀ E RICERCA. ONCOLOGIA, MALATTIE INFETTIVE, NEUROSCIENZE E SCIENZE CHIRURGICHE: ANCHE QUEST'ANNO L'EMILIA-ROMAGNA È PRIMA IN ITALIA PER NUMERO DI PROGETTI E BORSE DI STUDIO APPROVATI E FINANZIATI. SONO 23, PER OLTRE 8 MILIONI DI EURO. AL TRAGUARDO HA CONTRIBUTITO IL PREZIOSO LAVORO DEI PROFESSIONISTI DELL'IRCCS DI REGGIO EMILIA.**

Reggio Emilia - Emilia-Romagna in cima alla classifica del bando per la ricerca finalizzata 2018 (fondi 2016-2017), indetto dal ministero della Salute. Anche quest'anno la Regione è prima per numero di progetti presentati (147) e per quelli approvati e finanziati (23, vale a dire oltre l'11% del numero complessivo), cui va un pacchetto di risorse da 8 milioni di euro. Si tratta, nel dettaglio, di 18 progetti di ricerca clinica e 5 borse di studio (starting grant) per ricercatori alla prima esperienza, con età inferiore ai 33 anni. Al traguardo ha contribuito il prezioso lavoro dei professionisti dell'Irccs di Reggio Emilia. Soltanto pochi giorni fa davamo la notizia delle nostre 4 ricercatrici i cui progetti di ricerca su tematiche quali il tumore del polmone, il tumore della tiroide e la sindrome dell'Ovaio Policistico, selezionati tra più di 1.500, sono stati finanziati, per oltre 900 mila euro sui 93 milioni messi a bando a livello nazionale

### I PROGETTI FINANZIATI

I 18 progetti dell'Emilia-Romagna approvati sono soprattutto nei campi della Ricerca clinica in Oncologia, Neurologia, Malattie infettive e Microbiologia e nelle Scienze chirurgiche. 9 di questi hanno come destinatario la Regione, gli altri 9 sono destinati agli Irccs. Di questa seconda categoria due dei lavori scelti sono dell'AUSL-IRCCS di Reggio e sono quelli proposti dalla dottoressa Patrizia Ciammella medico della Radioterapia Oncologica e dalla dottoressa Francesca Cirillo, biologa del Laboratorio di Endocrinologia Pediatrica. Il primo

progetto, che è stato presentato da Ciammella, ha ottenuto un finanziamento di 450 mila euro.

Il focus è sui pazienti con tumore al polmone in stadio avanzato e riguarda l'utilizzo della radioterapia stereotassica in associazione all'immunoterapia. "Questo tipo di radioterapia - spiega Ciammella - è molto ben tollerata e consente di erogare una dose di radiazioni direttamente sulla parte malata, con estrema accuratezza e precisione". Il progetto si propone, inoltre, di approfondire i meccanismi biologici di questa combinazione, grazie alla collaborazione con le strutture di Ricerca Traslazionale e Oncologia del nostro IRCCS. Il secondo progetto, che è stato presentato da Cirillo, è incentrato sulla sindrome dell'Ovaio Policistico, una condizione dalle cause in larga parte ignote e dalla diagnosi difficile. La maggior parte delle donne adulte con Ovaio Policistico manifestano resistenza all'insulina. "Il progetto studia il ruolo di una particolare proteina, denominata HMGB1, che sulla base dei nostri studi precedenti pensiamo possa essere regolata dall'insulina - spiega Cirillo -. Se così fosse, potremmo essere in grado di utilizzarla per diagnosi precoci e per valutare l'eventuale risposta alle terapie". Il progetto ha ottenuto un finanziamento di 270 mila euro.

### LE BORSE DI STUDIO PER GLI UNDER 33

I progetti che vedono come vincitori ricercatori con età inferiore a 33 anni in Regione sono cinque, con un finanziamento complessivo di 650 mila euro. A ognuno vanno 130 mila euro. Uno di questi è dell'Ar-

cispedale di Reggio Emilia ed è stato presentato da Benedetta Donati, biotecnologa del Laboratorio di Ricerca Traslazionale. Il lavoro riguarda i tumori della tiroide ad alto grado. "A differenza della maggior parte dei tumori della tiroide - spiega Donati - questi sono molto aggressivi, tendono a produrre metastasi, resistono alle terapie convenzionali e lasciano basse probabilità di sopravvivenza. Il lavoro ha l'obiettivo di indagare il ruolo di un gene, chiamato BRD4, nella regolazione dei telomeri, un tratto genetico frequentemente alterato in presenza del tumore che ha un ruolo importante nel determinarne l'aggressività". Ai tre finanziamenti ottenuti se ne aggiunge un quarto che ha come capofila l'IRCCS-Istituto Fondazione Pascale di Napoli e vede la partecipazione come unità operativa della Oncologia dell'AUSL-IRCCS di Reggio Emilia. Anche questo è focalizzato sul tumore polmonare non a piccole cellule con l'obiettivo di identificare un biomarcatore di risposta alla terapia. "Per curare questo tipo di neoplasia - spiega l'oncologa Angela Damato, che partecipa al progetto come responsabile dell'unità operativa di Reggio - è stata approvata l'immunoterapia. Lo studio vuole valutarne l'effetto su diversi tipi di pazienti". Il progetto porterà a Reggio Emilia un finanziamento di 62 mila euro.

Fonte: Ausl Reggio Emilia

[https://www.gazzettadell'emilia.it/comunicati/item/22930-sanita%20e-ricerca-1%20%80%99emilia-romagna-prima-in-italia-per-numero-di-progetti-e-borse-di-studio.html?fbclid=IwAR21vWLLA-n4Z9y7cTX8uu\\_yRaN5m9m\\_QOO-icGOTc6GUX2Jg70n4Ovam5o](https://www.gazzettadell'emilia.it/comunicati/item/22930-sanita%20e-ricerca-1%20%80%99emilia-romagna-prima-in-italia-per-numero-di-progetti-e-borse-di-studio.html?fbclid=IwAR21vWLLA-n4Z9y7cTX8uu_yRaN5m9m_QOO-icGOTc6GUX2Jg70n4Ovam5o)

## DUE RICERCATORI ITALIANI ALLA COLUMBIA UNIVERSITY DI NEW YORK HANNO FATTO UNA SCOPERTA CHE APRE NUOVI ORIZZONTI PER EVENTUALI CURE

Il tumore al cervello è abbastanza diffuso e non semplice da curare. Quando poi i pazienti hanno una sindrome genetica in più, la neurofibromatosi di tipo 1 (la NF1) le cose si complicano: la scarsa conoscenza queste alterazioni molecolari rendeva più difficile adottare terapie mirate sul singolo malato. Le cose stanno per cambiare, però: grazie a

un network internazionale di 25 istituzioni cliniche e di ricerca di tutto il mondo, coordinato da Antonio Iavarone e Anna Lasorella della Columbia University di New York, adesso ricercatori e medici hanno a disposizione la prima mappa completa del contenuto genetico e immunitario dei tumori al cervello in chi soffre di NF1.

Per capire la portata di questa mappa genetica appena realizzata abbiamo intervistato Antonio Iavarone, oncologo e neurologo di fama che da anni lavora negli Stati Uniti.

Che cos'è la neurofibromatosi di tipo 1? È una sindrome genetica purtroppo non rara, la sua frequenza è di un malato su tre



mila. La sindrome NF1 predispone chi ne è affetto ad ammalarsi di vari tipi di tumore, e quello al cervello è uno dei più frequenti. In questi pazienti l'alterazione responsabile della malattia è nel gene NF1, ed è presente sin dalla nascita in tutte le cellule del corpo. Ma i tumori possono poi manifestarsi nell'infanzia o nell'età adulta.

E si manifesta solo come tumore cerebrale? Soprattutto come tumore al sistema nervoso, ma anche al seno e ad altri tessuti. Noi abbiamo studiato in particolare il cervello. E la mappa di questa mutazione genetica che cosa vi ha mostrato?

Servendoci di big data, intelligenza artificiale e machine learning, abbiamo visto che nei malati di tumore al cervello (glioma) di basso grado con NF1, il 50 per cento circa conteneva un numero alto di linfociti T: cellule immunitarie in grado di riconoscere e combattere le cellule del cancro.

Nel concreto, che cosa significa?

Che questo particolare tipo di tumore al cervello, il glioma a crescita lenta, può essere immunocompetente. Quindi potreb-

be rispondere bene all'immunoterapia, che finora ha dimostrato di funzionare solo per alcuni tumori. Per esempio nel melanoma, e non in altri.

A questo punto che cosa cambierà per i pazienti?

Aver individuato quali tumori cerebrali hanno una maggiore capacità di reagire all'immunoterapia ci dà la possibilità di adottare terapie personalizzate, basate sulle caratteristiche di quel tumore in quel paziente. Ogni malato ha così prospettive diverse di curarsi in base alla terapia migliore per lui. Il prossimo passo è stratificare i pazienti per l'immunoterapia, ossia potenziare il suo sistema immunitario contro il tumore.

Vale solo per il tumore al cervello?

No, stiamo cercando di espandere questo genere di approccio alla maggior parte dei tumori difficili, dove le terapie standard non funzionano più o non funzionano sin da subito. Ma specialmente quando la malattia all'inizio risponde alle cure ma poi diventa resistente.

Questo purtroppo succede assai spesso... È così. Per batterlo dobbiamo correre più veloci del tumore, studiare come e perché torna, che cosa lo ha reso resistente farmaci, e usarne di nuovi. Stiamo conducendo varie sperimentazioni in centri americani e anche a Seul.

Il network di cui è coordinatore?

Sì, e riguarda non solo tumori cervello, che peraltro oggi è uno dei più incurabili. Il metodo che utilizziamo, analisi molecolare e computazionale, machine learning, algoritmi di A.I. e screening con farmaci personalizzati, può essere applicato a qualunque tipo di tumore. È la rivoluzione della medicina personalizzata, in cui i malati vengono trattati non in base all'organo colpito, il fegato o il polmone, ma in base alle caratteristiche genetiche e molecolari del cancro. In quel modo avranno prospettive terapeutiche che prima non esistevano.

<https://www.panorama.it/news/scienza/malati-tumore-cervello-cure-speranze/>

## COS'È L'IMMUNOTERAPIA E COME FUNZIONA L'ALLEANZA CON IL SISTEMA IMMUNITARIO PER SCONFIGGERE I TUMORI

Stimolare il sistema immunitario del paziente per contrastare l'avanzamento di una malattia. È il principio base dell'immunoterapia, una vera svolta nella battaglia contro i tumori, che potrebbe affiancare o addirittura sostituire cure tradizionali, ma invasive, come la chemio e la radioterapia. Gaia Cortese • 27 dicembre 2018

Il nostro organismo è difeso da un vero e proprio esercito: il sistema immunitario. Tutte le cellule che si occupano di difenderci da virus e batteri nascono dal midollo osseo e sono di tre tipi diversi: monociti, mastociti e linfociti (B e T). Fortunatamente non si tratta di un esercito di barbari anarchici. Il nostro organismo, infatti, prevede delle precise procedure di controllo della risposta immunitaria ossia delle reazioni biochimiche che bloccano i linfociti quando è necessario. Questo accade per evitare che all'interno del nostro corpo si scateni una guerra dove sia difficile distinguere i buoni dai cattivi. Ebbene, sulla membrana dei linfociti ci sono dei recettori che, quando si legano con particolari molecole di membrana delle altre cellule del nostro corpo, inibiscono l'innata volontà omicida. Anche le cellule tumorali, trattandosi di mutazioni delle cellule del nostro corpo, possono presentare queste molecole inibitrici sulla loro superficie. Su alcune cellule cancerogene, per esempio, è stata scoperta la molecola PD-L1 che si lega ai recettori PD-1 dei linfociti T, bloccando la risposta immunitaria che dovrebbe eliminarle. Se questi recettori non fossero attivati, il tumore potrebbe essere controllato.

È su questo principio che lavora l'immunoterapia, ovvero sulla stimolazione del sistema immunitario del paziente perché possa reagire a una malattia. La terapia si basa sull'utilizzo di determinati farmaci che, legandosi ai recettori, impediscono la soppressione della risposta immunitaria associata a quello specifico recettore; a questo

punto i linfociti non hanno più inibizioni e possono eliminare il tumore fino all'ultima cellula.

Se l'immunoterapia dovesse rivelarsi una svolta nella cura di vari, se non tutti, i tipi di tumore, chirurgia, radio e chemioterapia, considerate fino ad oggi le cure tradizionali per combattere i tumori, ma anche ritenute tecniche invasive e non sempre efficaci, potrebbero essere affiancate con successo da questo nuovo approccio medico. Lavorando con specifiche molecole e su determinati recettori è possibile sollecitare una risposta indirizzata al tumore, limitando i danni al resto dell'organismo. Il processo ora è noto, occorre affinarlo il più possibile per limitare eventuali danni collaterali.

L'idea di sfruttare il sistema immunitario per contrastare i tumori, ma anche altre patologie come l'AIDS, è venuta ai Premi Nobel per la scoperta Tasuku Honjo dell'Università di Tokio e James P. Allison dell'Anderson Cancer Center. I due studiosi si incontrano in Texas nel 1982, ma la collaborazione ha inizio solo negli anni '90 quando Allison scopre la prima proteina che si lega ai recettori dei linfociti (CTLA-4), mentre Honjo, scopre un processo analogo con la molecola PD-L1 che si lega ai recettori PD-1 dei linfociti T. "Intorno al 2050, quasi tutti i tumori saranno trattati con l'immunoterapia di qualche tipo. Avremo conquistato il cancro - ha dichiarato il Premio Nobel per la Medicina 2018, Tasuku Honjo -. Non posso dire quando con certezza, ma in meno di vent'anni molti pazienti sono stati curati completamente con l'immunoterapia. E ora ce ne sono in cura molti di più".

### IL PARERE DELL'ESPERTO

Abbiamo sentito il parere del Dottor Roberto Bollina, Oncologo Medico e Direttore Sanitario ASST Rhodense, sulle terapie immuno-oncologiche nei pazienti affetti da tumore: "Il sistema immunitario è il siste-

ma di difesa naturale del nostro organismo. Si tratta di un insieme di organi, cellule e molecole che proteggono da infezioni, tumori e altre malattie. Quando un organismo estraneo, ad esempio un batterio, entra nel nostro corpo, il sistema immunitario lo riconosce e lo attacca, impedendogli di causare un danno. Questo processo viene definito risposta immunitaria. Le cellule cancerogene sono molto diverse dalle normali cellule presenti nel corpo, di conseguenza, il sistema immunitario le attacca quando è in grado di riconoscerle. Le cellule cancerogene spesso trovano sistemi per camuffarsi da normali cellule, cosicché il sistema immunitario non sempre le riconosce come pericolose. Inoltre, nel tempo queste possono mutare, come i virus, e quindi eludere le difese immunitarie.

Le terapie immuno-oncologiche attivano il nostro sistema immunitario, rendendolo in grado di riconoscere e distruggere le cellule cancerogene. Le terapie immuno-oncologiche hanno delle caratteristiche di diversità dalle altre terapie: sono dirette al sistema immunitario del nostro corpo, non al tumore in sé; rendono il sistema immunitario capace di riconoscere e attaccare in modo selettivo le cellule cancerogene; producono una memoria di lunga durata nel sistema immunitario, così da permettergli di adattarsi continuamente al tumore nel tempo, fornendo una risposta costante e a lungo termine contro di esso. Le terapie immuno-oncologiche funzionano contro numerosi tipi di tumore, e oggi sono disponibili per i pazienti con melanoma avanzato<sup>1</sup> e tumore della prostata<sup>3</sup>, oltre a essere attualmente in fase di studio per un gran numero di tumori tra i più difficili da trattare.

Si ritiene che le terapie immuno-oncologiche diverranno una parte importante della terapia antitumorale negli anni a

*Continua a pag. 24*

segue da pag.23

venire, accanto a chirurgia, radioterapia, chemioterapia e trattamento con anticorpi monoclonali. Tuttavia, la scienza immunologica è ancora in evoluzione e vi sono molti importanti interrogativi che attendono risposte. Le terapie immunologiche non sono efficaci in tutti i pazienti e la ricerca sta cercando di comprendere quali fattori determinano la risposta di alcuni pazienti a una specifica tera-

pia. I dati provenienti da sperimentazioni cliniche suggeriscono che gli effetti delle terapie immuno-oncologiche sulle cellule cancerogene possono durare a lungo nel tempo, stimolando il sistema immunitario a combattere contro di esse, persino dopo la remissione.

Questa notevole caratteristica delle terapie immuno-oncologiche offre per la prima volta, una speranza di sopravvivenza a lungo termine e di qualità per molti pazienti la cui prognosi sarebbe infausta. Inoltre,

gli effetti collaterali delle terapie immuno-oncologiche sono gestibili confrontati con le altre terapie antitumorali. Pertanto, i trattamenti immuno-oncologici possono avere un impatto positivo determinante sulla capacità del paziente di tornare alla vita lavorativa e condurre un'esistenza sana e produttiva".

<https://www.ohga.it/cose-limmunoterapia-e-come-funziona-lalleanza-con-il-sistema-immunitario-per-sconfiggere-i-tumori/>

## LA TAC: COS'È E COME FUNZIONA LA TOMOGRAFIA ASSIALE

### COS'È LA TAC – TOMOGRAFIA ASSIALE COMPUTERIZZATA

Se già ti è capitato di doverti sottoporre ad una TAC, sai di cosa si tratta, ma può darsi che questo esame di screening diagnostico ti sia stato prescritto e tu sia in attesa di eseguirlo. Oppure desideri, semplicemente, capire di cosa si tratta per tua informazione. La sigla TAC è un acronimo di tomografia assiale computerizzata. Cosa significa? In due parole, che il tuo corpo viene "attraversato" da raggi X proiettati dal macchinario in diverse direzioni (ecco perché "assiale"), e che le immagini ricavate vengono a loro volta scansionate dal computer in modo da ottenere una sorta di panoramica dettagliata delle parti da analizzare.

Ad esempio organi come il cervello, il fegato o i polmoni, e poi tessuti molli, vasi sanguigni e ossa. La TAC fornisce informazioni molto utili ai medici essendo una metodica che combina la radiologia tradizionale con la diagnostica per immagini in 3D. A tal riguardo, vediamo quando e perché potrebbe esserti prescritto questo esame.

### PERCHÈ E QUANDO SI DEVE FARE LA TAC

Il tuo medico o uno specialista potrebbe richiedere una TAC per diversi motivi, non ti devi spaventare! Se hai subito un incidente ed esiste il sospetto di un trauma interno, se hai fatto una radiografia ed è risultato qualcosa di anomalo da approfondire, se ti devi sottoporre ad un intervento chirurgico, anche banale, ed è necessario visualizzare le strutture profonde prima di eseguirlo, una TAC è indispensabile. E inoltre è utile per:

- Localizzare neoplasie anche metastatiche e/o monitorare nel tempo l'evoluzione di un tumore in caso di cure oncologiche
- Diagnosticare problemi a muscoli e ossa
- Localizzare coaguli di sangue (trombi) nei vasi (vene e arterie)
- Scoprire e visualizzare focolai infettivi o emorragie interne

Come ti devi preparare

Le TAC non sono tutte uguali. Ad esempio, una cosa che è importante da sapere è se la dovrai eseguire con o senza mezzo di contrasto iodato. Di che si tratta? Il mezzo di contrasto è una sostanza che viene introdotta nel tuo corpo per via venosa o per

bocca allo scopo di evidenziare gli organi e i tessuti da analizzare. Questo è possibile perché il materiale usato blocca i raggi X apparendo bianco nelle immagini, e ciò permette di "isolare" le sole aree che interessa controllare.

Il mezzo di contrasto può provocarti qualche reazione, ad esempio potresti sperimentare un grande calore per qualche secondo, ma non ti devi preoccupare, è normale. Tuttavia, prima di sottoporri ad una TAC con contrasto, ti verrà chiesto se hai qualche allergia, e dovrai comunque arrivare all'appuntamento digiuno. L'astensione da acqua e cibo dovrà essere di alcune ore (almeno quattro), il tanto di avere gli organi della digestione "liberi", ma dipende dal tipo di TAC che devi fare. Se non devi utilizzare il mezzo di contrasto, invece, puoi effettuare l'esame anche a stomaco pieno. Cosa succede durante la TAC

Come forse sai il macchinario della tomografia assiale computerizzata è composto da un lettino che si inserisce all'interno di un grosso "tubo": lo scanner, che ruota intorno a te proiettando i raggi X sul tuo corpo.

La TAC non è un esame invasivo, questo significa che per te non ci sarà alcun disagio, non proverai dolore e il tutto si risolverà nel giro di una decina di minuti, al massimo mezzora per una TAC total body. Durante la procedura ti verrà richiesto di:

- Togliere alcuni indumenti o tutti restando in biancheria intima o con un camice che ti verrà fornito in sede
- Togliere tutti gli oggetti metallici come orologi e gioielli
- Restare perfettamente immobile o compiere alcuni movimenti per cambiare posizione quando richiesto

Durante tutto l'esame i tecnici radiologi ti seguiranno e ti indicheranno cosa fare momento per momento.

### CI SONO RISCHI?

Durante la TAC sarai esposto ad una minima dose di raggi X. La cosa non ti deve preoccupare, perché si tratta di una esposizione molto breve ad una intensità di radiazioni così bassa da non produrre danni al tuo corpo. Né a breve e né a lungo termine. È però prudente non concentrare troppi esami radiologici in tempi ravvicinati, perché aumentano, seppur di poco, il

rischio di cancro.

Se sei una donna in gravidanza, è meglio che eviti di sottoporri a questo esame, specialmente se devi analizzare l'addome. Se hai il sospetto di essere incinta e hai in programma una TAC, fai il test per essere sicura e in caso di positività parlane con il tuo medico. Potrebbe consigliarti un esame alternativo del tutto innocuo come la risonanza magnetica o l'ecografia, che non ti espongono alle radiazioni.

### SE IL TUO BAMBINO DEVE FARE LA TAC

Anche i bambini possono doversi sottoporre ad una TAC, e questo è motivo di preoccupazione e ansia per le mamme e i papà. Se al tuo piccolo è stato prescritto questo esame, però, non allarmarti, considera che è una procedura sicura e che non provoca dolore. Tuttavia, è bene che tu sappia che: Se il tuo bambino è ancora molto piccolo e non è in grado di mantenere una posizione di perfetta immobilità durante la procedura, gli verrà somministrato un blando sedativo. Nessun timore, non è un'anestesia! Il piccolo dormirà un po' mentre il suo corpo viene scansionato. Considera che movimenti improvvisi possono invalidare l'esame ed è bene che questo non accada. Se, invece, tuo figlio è più grandetto, dovrai prepararlo tu spiegandogli la procedura come una sorta di gioco, le cui regole prevedono che esegua alcuni semplici comandi. Al termine del tutto puoi gratificarlo con un bel gelato, ad esempio. I tecnici della radiologia ti aiuteranno e metteranno il bimbo a suo agio in modo che non si spaventi e non si senta "abbandonato".

A tal riguardo mi fa piacere informarti che alcuni ospedali pediatrici sono dotati di TAC a misura di bambino, realizzate come fossero delle sale giochi a tema in cui i piccoli potranno sentirsi come i protagonisti di una grande avventura. Un esempio? L'Astro-Tac dell'Ospedale Bambin Gesù (sede di Palidoro), il cui reparto di radiologia è stato progettato proprio come una fantastica navicella spaziale. Il tuo bambino si sentirà così un piccolo esploratore dello spazio, e affronterà l'esame senza nessun timore.

<https://www.ohga.it/la-tac-cose-e-come-funziona-la-tomografia-assiale-computerizzata/>