



# AMICI PER LA PELLE

Aprile 2021  
Uscita n. 60

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



## Amici per la pelle

Direttore Responsabile:

Dott.ssa Elisa Pellacani

In redazione:

C. Melegari, E. Platani, S. Vasé

Reg. Trib. di Parma - n. 29 del 6/12/96

Editore: A.N.F. - Associazione per la  
Neurofibromatosi - O.d.V

Via Giuseppe Righi, 1VA - 43122 Parma -  
Tel. e Fax 0521 771457

Internet: [www.neurofibromatosi.org](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.

Era aprile 1991.

Un genetista di Parma prof. Paolo Balestrazzi insieme ad un gruppo di genitori creano ANF- Associazione neurofibromatosi.

Un insieme di persone che vuole saperne di più per il futuro dei loro figli, vuole informarsi e condividere le informazioni con tutti. A quel tempo non c'era la tecnologia di adesso, non c'erano le informazioni ed il supporto alla ricerca che abbiamo ora.

ANF unisce le forze.

Arriveranno altri Soci, una sede, una programmazione di: eventi, convegni, congressi, sezioni regionali, incontri, manifestazioni, banchetti, che copriranno il territorio italiano.

Cambieranno le persone, si alterneranno alla guida dell'Associazione - ringraziamo tutti- ma lo scopo rimarrà sempre quello.

La mission? Trovare tramite la ricerca scientifica, una cura per la NF,

medici che sappiano cos'è la NF e che sappiano trattarla..

Combattere per far sentire la nostra voce nelle sedi opportune.

Creare un giornalino che informi tutti i soci.

Aggiornare tramite il sito, i social, editando libri, raccogliendo fondi tramite gadget, aderendo al 5x1000. Tutto serve affinché ci siano risorse da investire in progetti a favore delle persone colpite da NF.

Siamo riusciti ad essere membri fondatori di NFPU e collegati alle Associazioni di NF sia sul territorio sia europee sia nel mondo.

ANF è formata da volontari che mettono a disposizione responsabilità e tempo e che sostengono con la quota associativa le sue attività.

C'è una Segreteria attiva dove si trovano informazioni, ascolto, risposte. I centri medici specializzati crescono e di alcuni proprio ANF ne mantiene l'apertura.

*Continua a pag. 2*

segue da pag.1

ANF ha un Comitato Scientifico che segue tutto ciò che riguarda la parte medico\scientifica che propone progetti al Comitato Direttivo dell'Associazione il quale spesso approva e condivide.

E lo fa per tutti, Soci e non perchè nella mission di ANF, le informazioni sono gratuite e libere per tutti.

Ora ci troviamo al 30° compleanno.. di strada ne abbiamo fatta tanta.. e siamo sempre in cammino.. non ci

si ferma mai perchè ANF fa parte di noi.

Con l'aiuto di tutti si potrebbe fare sempre meglio e di più.

Noi facciamo la nostra parte con orgoglio, costanza e determinazione.

Buon compleanno ANF, da tutti noi che ne facciamo parte.

*immagine e testo  
di Annamaria Bernucci e Sara Vasè*



## VACCINAZIONE COVID

In tanti avete contattato sia la sede Nazionale che i social chiedendo delucidazioni sulla possibilità di vaccinarsi o se ci sono possibili interazioni.

Come ben sapete la NF non è uguale per tutti.

Possono esserci allergie, intolleranze, problematiche diverse da persona a persona.

Quindi, per quanto riguarda il vaccino - ed anche altre informazioni mediche - è fondamentale che **per qualsiasi dubbio, i pazienti si rivolgano al centro di riferimento per le neurofibromatosi dove sono seguiti e/o al proprio specialista.**

**Il Presidente Comitato Scientifico ANF, prof. Martino Ruggieri ha ri-**

### **sposto così:**

*Non vi sono controindicazioni.*

*Anzi, la popolazione con le forme di neurofibromatosi è una popolazione più a rischio - "fragile" sotto alcuni punti di vista - e quindi il vaccino è consigliato.*

*NON vi sono studi nè notizie particolari riguardo al COVID.19 come malattia nel caso si abbia una delle forme di neurofibromatosi: nel senso, se si dovesse contrarre l'infezione da COVID-19 i rischi sono uguali a quelli della popolazione generale, e quindi ovviamente elevati per numerosi aspetti: ciò significa che bisogna applicare tutte le regole consigliate.*

*NON vi sono indicazioni particolari nemmeno per il distanziamento e/o i tamponi: intendo, non vi sono pa-*



*rametri diversi da attuare e/o risultati differenti rispetto alla popolazione che non ha la neurofibromatosi.*

*Lo stesso vale per i bambini e per tutte le fasce d'età.*

*NON prevedono cose diverse da quanto detto sopra.*

*Sarà il medico curante a verificare che il paziente si idoneo e non abbia altre problematiche*

## CENTRO DI COORDINAMENTO RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE

Segnaliamo che è stata aggiornata la sezione Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA) disponibile sul sito del Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare:

<http://malattierare.marionegri.it/content/view/123>.

In particolare è stato pubblicato il

documento/PDPTA relativo alla seguente malattia rara:

**Neurofibromatosi tipo I (RBG010)**

Ringraziando per l'attenzione prestataci rinnoviamo i nostri più cordiali saluti.

**Michela Avenia  
Segreteria**

**CENTRO DI COORDINAMENTO  
RETE REGIONALE PER LE  
MALATTIE RARE**

**Istituto di Ricerche Farmacologiche  
Mario Negri IRCCS**

Via Camozzi, 3  
24020 RANICA (Bergamo)  
Tel.: 035-4535304

E-mail: [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)

## PRIMO CONVEGNO ANF 2021

**Sabato 17 Aprile si è svolto il primo Convegno ANF online del 2021. A seguire la prima Assemblea dei Soci**

Il programma è stato curato dal **Prof. Martino Ruggieri** Presidente del Comitato scientifico ANF, dal **Prof. Edoardo Caleffi** Direttore U.O.C. Chirurgia Plastica Azienda Ospedaliera-Universitaria PR e dalla **Dott.ssa Giulia Vitetta** responsabile ambulatorio Neurofibromatosi - Azienda Ospedaliera-Universitaria di Parma.

Purtroppo per un disguido di Poste Italiane, alcune convocazioni sono arrivate in ritardo.

Già dai primi giorni di aprile avevamo inserito l'appuntamento sia sul sito ANF e condiviso sui social Facebook e Instagram per informare tutti dell'appuntamento.

Il Convegno è stato registrato ed una volta acquisite tutte le liberatorie, ne faremo brevi spot che saranno pubblicati, per intervento, sul sito ufficiale ANF. Questo per far sì che tutti possano avere informazioni.

Nel corso del Convegno è stato presentato il nuovo ambulatorio dedicato ai solo pazienti con Neurofibromatosi, finanziato da ANF grazie alle vostre donazioni ed al 5x1000.

È stata presentata la nuova responsabile **Dottorssa Giulia Vitetta** - medico in convenzione ANF - AOU di Parma.

**Ambulatorio dedicato ai soli pazienti con NF** - aperto solo due volte alla settimana. (Azienda Ospedaliera-Universitaria di Parma - Dipartimento Chirurgico generale e Specialistico, Torre delle Medicine (pad. 01), 1° piano)

I più vicini ingressi all'ospedale sono quello di via Volturmo e quello di via Abbeveratoia

### MODALITÀ DI ACCESSO:

scrivere una mail ad: **ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it**

indicare: *nome e cognome - codice fiscale - motivo della visita - impegnativa del medico curante.*

### INFORMAZIONI UTILI:

visite: una sola volta a settimana, gio-

vedi mattina - prenotazione tramite mail **ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it**

Telefono dedicato attivo il martedì dalle 8,00/12,00: **366 3108424**

**Insieme alla convocazione è stato presentato il progetto RegistrRare, un progetto ANF molto importante.**

*Buongiorno,*

*sono Corrado Melegari Presidente di ANF Associazione Neurofibromatosi, con questo video (visibile all'interno della nostra Videogallery <https://www.neurofibromatosi.it/index.php/videogallery-a-n-f/>) sono lieto di annunciare il raggiungimento di un importante traguardo al quale l'Associazione si è dedicata da diverso tempo.*

*Si tratta della creazione del **Registro Italiano delle Neurofibromatosi nell'ambito del progetto Registrare dell'Istituto Superiore di Sanità.***

*L'importante risultato fortemente voluto da ANF acquista maggiore valore in quanto ottenuto con il coinvolgimento delle altre Associazioni Italiane che si occupano di Neurofibromatosi ( Linfa, Ananas, NF2 Project) e dei centri italiani per la diagnosi e cura.*

*Questo registro è volto a caratterizzare clinicamente e geneticamente le tre forme di Neurofibromatosi :*

*NF1, NF2 e Schwannomatosi e le forme correlate. Il Registro permetterebbe di fare convergere, in un'unica piattaforma, i dati del fenotipo clinico, radiologico, di laboratorio e genetico delle persone affette da una di queste tre forme da parte di tutti i Centri Italiani.*

*Lo scopo sarà quello di unire quanti più centri possibili nel territorio Italiano al fine di raccogliere più accuratamente i dati e meglio definire la clinica, la storia naturale e la variabilità genetica di queste tre forme.*

*Ciò permetterebbe anche di confrontarci con il resto d'Europa e del Mondo nell'analisi e nella condivisione dei dati scientifici.*

*Permetterebbe infine di rendere più omogenee le modalità di catalogazione e analisi delle varie manifestazioni delle tre malattie e di potere studiare specifici aspetti legati a patologia d'organo, alla storia naturale, alla correlazione con il genotipo ed alle terapie sperimentali.*

*Nel Registro si includeranno: manifestazioni cliniche, complicanze delle malattie, complicanze organo specifiche, tumori, dati di imaging, dati di genetica molecolare, storia naturale, terapie classiche e sperimentali.*

*Si avrà quindi la possibilità di inserire in maniera ordinata e concordata i dati clinici, di laboratorio, radiologici, genetici e delle terapie, analisi e risultati di epidemiologia clinica e genetica della popolazione italiana con una di queste tre forme di Neurofibromatosi, correlazioni cliniche trasversali e correlazioni genotipo-fenotipo, analisi e risultati sulla patologia d'organo, analisi e risultati sul tipo e storia naturale dei tumori all'interno di una di queste tre forme.*

*Questo Registro assieme alla creazione di Biobanche (altro progetto messo in campo da ANF) permetterà di alimentare progetti di ricerca finalizzati allo studio e cura delle neurofibromatosi.*

*Nel caso delle Biobanche ruolo attivo lo avrà il paziente che in occasione di un intervento chirurgico dovrà chiedere ed autorizzare la raccolta del tessuto interessato.*

*Come vedete questi ed altri progetti sono sostenuti dall'Associazione e pertanto siamo a richiedere il vostro aiuto per arrivare a risultati tangibili. Grazie di cuore*

## IL MIO RICORDO DI FELICE

Sono stata assunta nel lontano 2002.

Felice era già in questa grande "Famiglia" creata da genitori e dal genetista Paolo Balestrazzi a Parma.

Felice di nome e di fatto. Portava con sé quel sorriso sornione che si scorgeva dal viso. Lo si guardava con gli occhi in su perché forte come una quercia, era anche altissimo.

Gentile, quella gentilezza d'animo e di parole, ormai rara al giorno d'oggi. Aveva sempre un pensiero gentile per me, ogni volta ci si vedesse ai convegni, aveva con sé un sacchettino di gianduiotti misti, *"così li assaggi tutti.. te li meriti per tutto quello che fai!"*

E non ha mai dimenticato quella gentile premura.

A volte mi chiamava in sede, e si finiva a chiacchierare della quotidianità, la famiglia, e ciò che si raccontano due amici. Magari era in fila dal medico, o in un momento libero.. è sempre stata una conversazione gratificante, familiare, a cui dedicavo tempo.. quel tempo che spesso manca, ma che si dedica a chi ti fa star bene.

Mi è stato vicino quando ho avuto lutti in famiglia, discretamente, con la dolcezza di un familiare... *vieni su, l'aria di montagna ti farà bene.*

Ho guardato le foto dei vari incontri associativi, e lui c'era, sempre!

Mi sono commossa riguardandole e ricordandolo.. gli volevo bene.

Non si poteva non volergli bene..era un po' come Riccardo.. due persone speciali che ho avuto la fortuna di conoscere ed apprezzare, meravigliose persone d'altri tempi. Questo rende il mio lavoro bellissimo.

Non sgomitava mai, non si incensava mai, urlate e toni alti, ma efficaci per chi sapeva ascoltare. Andava oltre. Agiva, a volte in silenzio, spesso da solo, ma era negli ambienti in cui ANF doveva essere. E non ha mai lasciato le cose a metà. Seguiva la Federazione malattie Rare in Piemonte dov'era rispettato ed ascoltato.

Ogni anno si dava da fare per la giornata delle Malattie rare, perché era la "nostra" giornata.. quest'anno anche in questo mancava Felice...

Non l'ho mai visto seduto sul palco nelle assemblee, eppure era vice presidente e ne avrebbe avuto diritto, né alle cene era al tavolo presidenziale... stava insieme a tutti noi..alzava la mano per prendere la parola...era una persona semplice ed umile..

Le battute sul tempo.. Felice non mandare tutta insieme la pioggia qui in pianura... andiamo sotto! Che risate ci facevamo! Qui nevicava e lì? Qui nebbia di pianura...

Amava tanto le sue donne France-

sca e Flavia, e qualche volta, collegato con Skipe da casa, le ho anche conosciute.

Scherzavamo sulla tecnologia.. per entrambi ostica, ma una volta imparata a piccoli passi ecco che diventa uno strumento utilissimo.

Quando arrivava in ritardo, perché qualche volta è successo, lo prendevo in giro..perché era stato un ferroviere ed il treno preso aveva accumulato ritardo.." a volte succede" diceva dietro i suoi baffi, sorridendo e difendendo la categoria...

Una persona speciale. Umile, determinata.

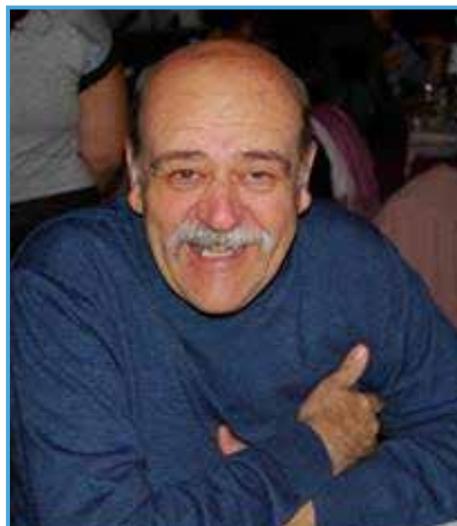
Ricordo quell'anno in cui sono andata in ferie in Abruzzo e gli ho chiesto informazioni. Aveva gli occhi lucidi, fiero di quella terra. Ricordo di avergli mostrato le fotografie. Ogni promessa è debito, mi hanno insegnato e sono una donna che mantiene la parola data.

Grazie Felice per avermi insegnato tanto, per aver dato tanto alla tua Associazione, per aver fatto tanto, sempre, per ogni persona che ti ha conosciuto.

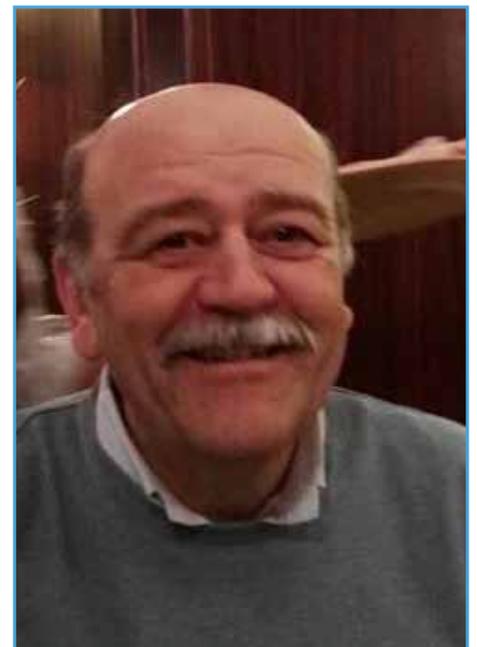
Rimani nei miei ricordi più belli e lasci un grande vuoto...

Un abbraccio a te, ovunque tu sia, in punta di piedi, ed uno fortissimo alle tue meravigliose donne...

Sara Vasè



Grazie per la tua Amicizia. Grazie per il tuo costante impegno. Da tutti noi.  
Sara



## SHINE A LIGHT

Il 15-16-17 maggio 2021, su invito dei pazienti italiani rappresentati dalle associazioni ANF OdV, Ananas Onlus e Linfa Odv anche i Comuni italiani hanno aderito all'iniziativa "Shine a light on NF" - Accendi una luce sulle NF illuminando di BLU (O BLU E VERDE) i monumenti più significativi.

L'iniziativa è stata lanciata a livello internazionale dalla storica fondazione statunitense Children's Tumor Foundation ("CTF") e coinvolge molte associazioni che nel mondo si dedicano ai pazienti affetti da neurofibromatosi.

Tutto il mese di maggio è dedicato a livello globale alla sensibilizzazione e alla diffusione di conoscenze sulle NEUROFIBROMATOSI, meglio conosciute come NF, sindrome genetica rara che comprende NF1, NF2 e Schwannomatosi.

Molte volte la NF è visibile: i pazienti sono spesso coperti da macchie cutanee caffè latte, altri hanno tumori (neurofibromi) spesso sfiguranti lungo i nervi del corpo.

Altre volte, la NF è invisibile: i pazienti dall'aspetto sano convivono in realtà con un dolore lancinante all'interno. Molti hanno gravi difficoltà di apprendimento, altri perdono l'udito o la vista, alcuni sviluppano tumori cerebrali e devono sottoporsi a chemioterapia per anni. Al momento non esiste una cura.

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 sulle neurofibromatosi che in Italia colpiscono più di 20.000 persone e nel mondo circa 2,5 milioni di persone.

Nel 2020, nonostante la pandemia, sono stati illuminati 173 luoghi nel mondo, molti anche in Italia.

Shine a light on NF - Accendi una luce sulle neurofibromatosi- 2021, svoltasi nel mese di Maggio e dedicato alla sensibilizzazione sulla patologia, è stata un successo!

Italia, Europa e Mondo si sono colorate di blu e verde!

I monumenti illuminati, la creatività, la partecipazione delle famiglie, degli Amici, di grandi e piccini, sono state davvero grandiose, ci hanno fatto sentire parte di una comunità accogliente.

Le tantissime richieste ai Comuni

ci hanno impegnato per due mesi coordinandoci con Linfa ed Ananas per un progetto comune, ma grazie alla disponibilità di Soci e Sindaci siamo riusciti, anche quest'anno, ad avere un ottimo risultato: sono stati 54 i Comuni in Italia che hanno aderito e tanti nel resto del mondo.

Grazie davvero a tutti!



MUSEO VULCANOLOGICO DEL COMUNE DI SAN VENANZO



BELLA



BOTTICINO



CAGLIARI

# AMICI PER LA PELLE



BRESCIA



CAINO



BATTIPAGLIA



CASTEL GANDOLFO



FORTE MICHELANGELO - CIVITAVECCHIA



MARSIANO - SCUOLA PRIMARIA



CASTELMELLA



CAVASO DEL TOMBA



FIRENZE



CIVITAVECCHIA



CESENA



LONGIANO



LODRINO



GUIDONIA



GARDONE VAL TROMPIA



PONTE SAN PIETRO BG



POTENZA



BOLZANO



RIMINI



SAREZZO



TEATRO TRAIANO - CIVITAVECCHIA



SENIGALLIA



SASSARI



SALANDRA



TRENTO



TRAVAGLIATO

**SHINE A LIGHT ON NF**

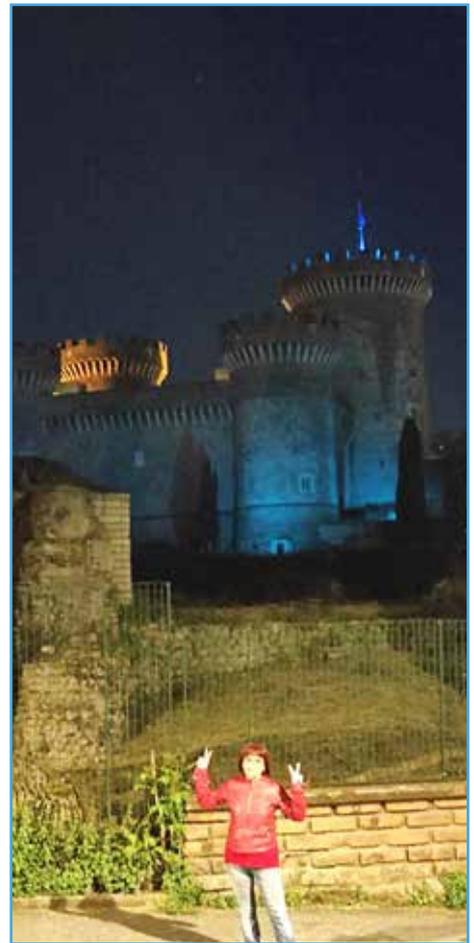
Albano Laziale (RM)	Senigallia (AN)
Bella (PZ)	Siena
Bolzano	Tivoli (RM)
Bovezzo (BS)	Travagliato (BS)
Brescia	Trento
Caino (BS)	Trevignano Romano (RM)
Castel Mella (BS)	Trieste
Cesena	Villa Carcina (BS)
Civitavecchia (RM)	Viterbo
Firenze	<i>con il patrocinio dei comuni di</i>
Gardone Val Trompia (BS)	Ariccia (RM)
Genzano di Roma (RM)	Battipaglia (SA)
Guidonia Montecelio (RM)	Belluno
Lecce	Cagliari
Livorno	Castel Gandolfo (RM)
Lodrino (BS)	Cavaso del Tomba (TV)
Longiano (FC)	Cingoli (MC)
Marsciano (PG)	Ferrara
Melfi (PZ)	Genova
Mestre (VE)	Mantova
Pisa	Modena
Ponte San Pietro (BG)	Napoli
Potenza	Padova
Rimini	Rieti
Salandra (PZ)	Torino
San Venanzo (TR)	Venezia
Sarezzo (BS)	Verona
Sassari	



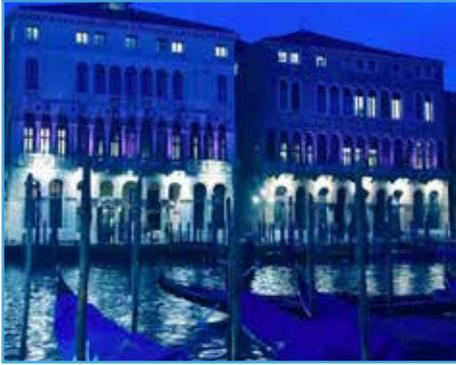
VILLA CARCINA



TREVIGNANO ROMANO



TIVOLI



VENEZIA



RIETI

## 28 FEBBRAIO 2021 GIORNATA MONDIALE MALATTIE RARE

## 28 FEBBRAIO 2021 CREDETECI SEMPRE



ANF ha riproposto la poesia vincitrice del concorso PEGASO 2015 creata da **GIUSEPPE BARBARO, Consigliere anf e responsabile Sicilia**

### Giuseppe Barbaro

Buon giorno a tutti. Eccomi qua, ci sono.  
 Pensiero del giorno.  
 lo non sono la mia malattia,  
 io sono Giuseppe.  
 lo non sono la mia malattia,  
 io non sono ne mi sento diverso,  
 sono uguale con problemi diversi.  
 lo non sono la mia malattia,  
 io vado al cinema, al teatro, allo stadio  
 vivo le mie passioni.  
 lo non sono la mia malattia.  
 io continuo a sognare, a progettare,  
 guardo il presente e il futuro con ottimismo  
 e non consentirò alla neurofibromatosi  
 di distruggere tutto questo.  
 lo non sono la mia malattia,  
 io rido, gioco, canto fino a scoppiare,  
 fino a non avere più fiato, più forza  
 e poi ricomincio.  
 lo non sono la mia malattia,  
 io sono la vita che esplode dentro,  
 che dice vai avanti, combatti, insisti, non ti fermare.  
 Tutto questo è assurdo?  
 No, ho semplicemente accettato la sfida della vita.  
 lo non sono la mia malattia.  
 lo sono Giuseppe.

Mi sono laureata a febbraio. Lo stesso mese in cui si celebra la giornata delle malattie rare. Quello che mi sento di dire è molto semplice: credete nei vostri sogni e non mollate mai.

Anche quando tutto sembra andare male. Credeteci, sempre.

Questa laurea è arrivata improvvisamente e inaspettatamente. Ho attraversato mille difficoltà e tantissimi periodi negativi. Ma l'emozione di indossare quella coroncina e di stringere la tesi tra le mani è indescrivibile.

*Annamaria Martone*





## CAFFÈ LATTE DI UNA MAMMA

Alcune settimane fa, ci ha scritto la dottoressa Mariangela Guerriero proponendoci un libro, dopo aver letto "Caffelatte sulla Pelle".

La sorella Antonella lo aveva già pronto.

Il progetto nasce come supporto ai genitori che insieme ai loro bambini devono affrontare questa malattia a molti sconosciuta.

Il libro vuole raccontare l'esperienza di vita di genitori che si trovano ad affrontare questa battaglia.

È stata una sorpresa molto gradita ed il libro è una coccola per il cuore: si legge tutto d'un fiato lasciando una testimonianza intensa e vissuta da molti genitori.

Lo scopo è benefico per cui il ricavato andrà alla ricerca. Sia l'autrice che Mariangela, hanno deciso di donare tutti i proventi del libro ad ANF che ne ha concesso volentieri il Patrocinio e ringraziato per questa fiducia e sensibilità.

Il progetto è stato finanziato da AMOD COPERTURE che si impegna tramite bonifico bancario a donare il ricavato all'associazione ANF.



Questo libro nasce per poter dare conforto e sostegno a tutti quei genitori che si trovano ad affrontare una battaglia difficile insieme ai loro piccoli....

Il caffè latte di una mamma vuole essere una coccola che arriva dritto al cuore delle mamme e che le abbraccia tutte e che stringe a sé an-

che i loro piccoli guerrieri!  
Saluti affettuosi

*Mariangela Guerriero*

Tutti noi ringraziamo Mariangela ed Antonella Guerriero per questa iniziativa.

Grazie a tutti coloro che l'hanno acquistato  
Il cuore vince sempre.

## UNA LODEVOLLE INIZIATIVA

Siria Callegari è una giovane ragazza che quest'anno deve sostenere l'esame di Maturità. Lei frequenta la 5 superiore nell'istituto Luigi Einaudi di Bolzano e presenta un progetto per fare una raccolta di donazioni a favore della ricerca sulle Neurofibromatosi.

Visto questo periodo molto complicato a causa del Covid e l'impossibilità di organizzare un evento dal vivo, ha deciso di fare un video a riguardo.

Per questo video Siria ha messo molto impegno, raccogliendo informazioni riguardo la Nf e testimonianze dirette di alcuni ragazzi e adulti, e citazioni dal libro "Caffelatte

sulla Pelle". Ad ognuno sono state fatte 4 domande: di presentarsi, come vive la Nf, le aspettative per il futuro e il perché dell'importanza della ricerca.

Il dott. Francesco Benedicenti - Responsabile dell'ambulatorio di Genetica dell'Azienda Sanitaria dell'Alto-Adige - ha spiegato questa patologia.

Un grande grazie va a Siria Callegari per tutto.



**Stefano Brocco**  
**Responsabile Regionale ANF**  
**Trentino Alto-Adige**  
**Veneto e Friuli Venezia Giulia**  
**e Siria Callegari**

Il video è inserito sul sito ANF in modo per essere visibile a tutti

## UNA LETTERA DA MASSIMO

Salve a tutti, volevo condividere con voi la mia esperienza e cioè convivere con la Neurofibromatosi, ed affrontarla giorno per giorno. Mi chiamo Massimo ho 35 anni, sono affetto appunto come vi dicevo dalla neurofibromatosi di tipo 1. Al terzo mese mi si evidenziava un leggero gonfiore alla tempia sinistra, di lì a pochi mesi il gonfiore aumentava sempre più. I miei genitori per accertamenti ed visionare tramite analisi lastra, mi portarono a Napoli, alla genetica Del II° policlinico. Da lì mi fu diagnosticata la NF1. Il mio primo intervento l'ho ricevuto all'età di tre anni Sempre a Napoli al II° policlinico in oculistica. Lì sono andato avanti e indietro fino all'età di dodici anni ricevendo svariati interventi, di chirurgia plastica sia interna che esterna. Ho girato mezza Italia, sono stato operato a Napoli, Ancona, Roma, Verona, Mestre e per ultimo Parma dove a breve dovrei ricevere un en-

nesimo intervento. In tutto fin ad ora ho ricevuto ben Venti interventi, migliorando sì ma si sa con questa forma di problema non si finisce mai. Mi sentivo solo, non capito giudicato ed non esagero additato da tutti. Pensavo di essere uno dei pochi ad essere affetto da questa brutta patologia ma con l'avvento di Facebook sono venuto a conoscenza di tanti ragazzi e ragazze che come me combattevano e combattono tutt'ora la battaglia. Da lì la solitudine è andata mano mano via, conoscere delle persone stupende con cui parlare con cui condividere pezzi di esperienza vissuta dove sono nate grandi amicizie, dove ci si capisce, perché si cammina sulla stessa strada si usano le stesse scarpe. Dicevo e riprendo il discorso dell'amicizia, si perché su Facebook, venendo a conoscenza del gruppo (...) ho fatto amicizia con persone davvero stupende dove è nata un'a-



micizia sincera e profonda, dove ci si capisce e ne sono davvero felice, incontrarsi ai convegni che si organizzano ogni anno e poter vivere tre, quattro giornate insieme e non vedo l'ora di rincontrarvi tutti per abbracciarvi.

*Massimo Iuliano*

## NONNA LUCIANA

Nonostante il Covid ce l'abbia messa tutta, non è riuscito a bloccare l'intraprendenza di "Nonna Luciana"... Che non potendo scendere in piazza con i consueti banchetti, è riuscita a creare un mercatino solidale online, facendo arrivare le sue Creazioni in tutta la nostra penisola. Ringrazio tutte le persone che ci hanno sostenuto, da vicino e da lontano, scegliendo i nostri fantastici oggetti, in special modo ringrazio i miei amici delle "CANTINE CAPITANI" che hanno esposto nel loro punto vendita il nostro salvadanaio e i nostri gadgets. Venite a trovarci sulla nostra pagina facebook "LE CREAZIONI DI NONNA LUCIANA" <https://www.facebook.com/LeCreazioniidonnaLuciana> e non esitate a contattarci per informazioni e ordini.

**RIMANETE ALL'ERTA PERCHE' PRESTO USCIREMO CON UNA BELLISSIMA NOVITÀ**



Quando abbiamo iniziato questa avventura, non avremmo mai immaginato di riuscire a raggiungere un simile successo. Avevamo un progetto legato ad una causa importante in mente, ma nessuna sicurezza sul fatto di riuscire a realizzarlo. Grazie a voi questo è oggi una meravigliosa realtà. Ogni mese effettuiamo il bonifico ad ANF -odv, ed ogni mese ci sentiamo sempre più emozionati e fieri per la fiducia e il gradimento che ci state dimostrando. Tutto questo ci sprona a provare cose



da proporvi e nuovi progetti sono pronti a partire. Per il momento desideriamo solo ringraziarvi con tutto il cuore!

*Sara Villa*  
**Responsabile Regione LAZIO**  
**cellulare: 339 5367 932**  
**e-mail: lazio@neurofibromatosi.it**

L'offerta minima per ogni singolo oggetto è di € 4,00 cadauna. Per tutti coloro che richiedano la spedizione a casa, è previsto un contributo per le spese postali. Per ordini: rivolgersi a Sara Villa



## CONFERENZA CONCLUSIVA SULLA GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

Ciao a tutte/i,  
ho partecipato giovedì 4 marzo alla conferenza conclusiva sulla giornata delle malattie rare.

La partecipazione all'evento è stata ampia sia da parte del mondo politico che da parte del mondo scientifico come di evince dalla scaletta degli interventi.

Il moderatore è un noto giornalista scientifico dott. Luciano Fassari che apre i lavori lasciando la parola ad Annalisa Scopinaro Presidente di UNIAMO che ringrazia tutti i relatori per la partecipazione all'evento dando la parola per i saluti a:

Dott.sa Fabiana Dadone ministra per le politiche giovanili che presterà molto attenzione alle politiche giovanili di inclusione tramite lo sport per evitare la solitudine che circonda i giovani.

Dott.sa Cristina Messa ministra dell'università e della ricerca che essendo medico ha messo in risalto che questo periodo per i 1.200.000 malati rari Italiani è un momento molto difficile e che la ricerca e lo studio delle malattie rare anche in correlazione con altre malattie è di basilare importanza e che si attiverà per migliorare la situazione attuale.

Dott.sa Elena Bonetti ministra per le pari opportunità e la famiglia rimarca che ora più che mai bisogna cercare di aiutare la famiglia e dare pari opportunità anche ai cosiddetti caregiver e a tutti coloro che ruotano intorno ad un malato raro.

Dott. Erika Stefani ministra per la disabilità ha mandato un messaggio scritto dove tra le altre cose si promuoverà per la priorità dei vaccini ai malati covid ed ai caregiver.

Poi il moderatore Fassari passava la parola ai vari senatori e onorevoli:

**Sen. Binetti** dice che c'è l'intero coinvolgimento del governo per il piano nazionale malattie rare-la

legge quadro malattie rare-aggiornamento LEA- vaccinazione al più presto per tutti.

**On. Fabiola Bologna** che sta seguendo la legge quadro sulle malattie rare conferma che è in commissione bilancio il 29/3 che è importantissima non solo per l'aspetto sanitario ma anche sociale e per i percorsi curativi. La sua parole d'ordine è Ricerca Sostegno Speranza.

**On. Marcello Gemmato** nel suo intervento dice che va bene la politica che parla ma deve anche risolvere e che chiederà che non vengano applicate tasse sulla ricerca dei farmaci orfani e si augura che una quota del recovery fund venga destinata alla medicina di territorio.

**On. Lisa Noia** ritiene un tema urgente la vaccinazione ai malati rari e malattie croniche annullando la babele di disposizioni regionali. Necessario lo screening neonatale uguale per tutte le regioni per diagnosi precoci e tempestive ma che ci si dovrà scontrare con i problemi finanziari in commissione bilancio.

**On Roberto Novelli** "è ora che chi soffre di malattia rara smetta di essere raramente curato" è il suo motto. Nuovo inserimento dei LEA cambiare piano vaccinale a favore dei malati rara e soprattutto non fermare la nuova legge quadro sulle malattie rare.

**On Fabio Melilli** che è il presidente della commissione bilancio ritiene che si debba arrivare ad risoluzione per l'importantissima legge quadro per le malattie rare.

**On beatrice Lorenzin** ha un problema in rete e non riesce a collegarsi ma fa sapere quanto sia importante l'aggiornamento dei LEA fermo al 2017 e del piano nazionale delle malattie rare fermo al 2014

**On Paolo Russo** è in commissione bilancio e ritiene che per il "partito" dei malati rari sia importante l'approvazione della legge quadro per migliorarne la vita anche a chi si occupa di questi soggetti fragili e spera che ci sia sempre un uguale trattamento in Italia per tutti.

**On Paolo Trancassin** commissione bilancio ha il compito di sbloccare la legge quadro sulle malattie rare ma dice che la battaglia sarà dura per tutti gli iter burocratici che dovrà passare e per la cronica mancanza di finanziamenti ma bisogna spingere perchè i "rari" e le loro famiglia sono centinaia di migliaia.

**On Brando Benifei** europarlamentare intergruppo e malattie rare dice che la priorità in Europa è la vaccinazione anche ai malati rari caregiver e famigliari e il rafforzamento della medicina territoriale con adeguati mezzi e strumenti.

Riprende la parola la Scopinaro proponendo un sempre più forte lavoro di squadra per portare avanti i temi quali: vaccinazioni - sne - aggiornamento lea - aggiornamento nomenclature ausili- prima vaccinazioni a persone malate- problematiche con l'INPS sia per ausili che per pratiche di invalidità e problemi con le commissioni - dedicare soldi per la nuova legge quadro - recovery funds basilare per la nuova legge quadro per lo sme le biobanche le terapie innovative ....insomma un sacco di roba.

Il moderatore dott. Fassari passa la parola alle SINERGIE IN SETTORE:

sono:

Filippo Cipriani (Sanofi) - Patrizia Costa ( Biogen) - Laura Franzini (direttore medico Chiesi) - Alfonso Gentile (Takeda) - Patrizia Olivari (Roche Italia) - Anna Chiara Rossi (Alexion)



Sono tutti rappresentanti di alcune delle multinazionali più importanti al mondo che ognuna per il loro settore e per i progetti che stanno seguendo dichiarano la loro disponibilità a proseguire ed ampliare i loro studi e le loro ricerche su terapie e farmaci riguardanti varie malattie rare e si auspicano che si sia

sempre più un coinvolgimento tra privato e pubblico anche in vista (lo dico io) dei nuovi fondi che dovrebbero arrivare con il recovery fund.

Alla fine i saluti e i ringraziamenti sia del moderatore Fassari che di Annalisa Scopinaro.

Bene ce l'ho fatta spero di non essere stato troppo pesante e se qualcu-

no volesse guardarsi la conferenza conclusiva integrale sicuramente la trova o la troverà nei prossimi giorni sul sito di UNIAMO.

Un abbraccio a tutte/i.

Antonello Corbetta

Consigliere A.N.F. Associazione per la Neurofibromatosi ODV

## SCREENING NEONATALE ESTESO PER LA CREAZIONE DI UNA BIOBANCA NEONATALE

Ciao a tutte/i,

venerdì 19 ho partecipato in qualità di consigliere ANF alla correzione e validazione di un documento redatto da UNIAMO e altre associazioni federate con UNIAMO riguardante lo Screening Neonatale Esteso per la creazione di una biobanca neonatale.

Il benvenuto a tutti i partecipanti è stato dato da Annalisa Scopinaro che ha introdotto la dott.ssa Sara Casati bioeticista che illustrava il documento e recepitava cambiamenti ed aggiunte al testo.

Il documento era composto da tre parti una Proposta - dei Requisiti Ineludibili e Corsi d'azione in gioco.

La discussione è stata ampia ed ha spaziato in vari campi che andavano dalle figure che vengono coinvolte ad aspetti sociali oltre che a tutta la parte etica e scientifica.

Una volta completato il documento verrà presentato al pubblico e al Ministero della salute a quello dell'università e della ricerca in modo che vengano recepite le esigenze di tutta la popolazione oltre che la categoria dei malati rari su questo importantissimo argomento.

Non si è riuscito ad ottenere un testo esaustivo di tutte le richieste dei partecipanti ed è stato deciso di ritornare sull'argomento il giorno 5 marzo nel frattempo chi ha delle modifiche o variazioni da indicare può inviarle alla dott.ssa Sara Casati.

Vi invio la lettera che ha mandato a tutti i partecipanti la dott.ssa Casati:

Buongiorno a tutte-i!

innanzitutto grazie per la partecipazione intensa e propositiva di ieri.

Una breve sintesi di quanto condiviso in vista della deadline del 5 marzo, data ultima per integrare, commentare attraverso gli strumenti "suggerimento"/"commento" la bozza di documento collegiale "LO SCREENING NEONATALE ESTESO, DA UN DIRITTO DI SALUTE ESIGIBILE AD UN DIRITTO DI RICERCA. INSIEME PER UNA BIOBANCA NEONATALE DI CITTADINANZA".

Come condiviso il documento collegiale articola la proposta da parte della Federazione e delle Associazioni, in una parola della comunità dei malati rari, di biobancare gli spot ematici residui dello screening neonatale esteso in modo sistematico attraverso una biobanca neonatale di cittadinanza, per scopi di ricerca e di diagnosi future.

Il documento è pensato per portare la proposta della comunità dei malati rari, forti della loro esperienza e della loro azione di cittadinanza attiva sia per l'introduzione e la messa a sistema dello SNE che per il biobancaggio di ricerca, a dibattito pubblico.

In un documento a parte, come concordato, si condivideranno le azioni sia interne, verso i propri soci, che esterne (alleanze con altre Federazioni, associazioni di categorie per presentare la proposta e muovere il



dibattito, interazioni con le Istituzioni per aprire il dibattito e la discussione della proposta ...) in vista della condizione pubblica del documento che stiamo finalizzando.

Ogni commento, ogni suggerimento saranno preziosi per far sì che il documento sia pienamente collegiale e rappresentativo della comunità.

Se qualcuno di voi ha ancora problemi di accesso non esiti a scrivermi a [sara.casati@gmail.com](mailto:sara.casati@gmail.com)

buon fine settimana  
Sara

La lettera della dott.ssa Sara Casati spiega meglio delle mie parole l'argomento in questione e la sua importanza.

Un abbraccio a tutte/i.

Antonello Corbetta

Consigliere A.N.F. Associazione per la Neurofibromatosi ODV



## NUOVI GADGET ANF

Ciao a tutti siamo i "Bistefani", alias **STEFANO BROCCO**, RESPONSABILE REGIONI TRENINO A.A., VENETO, FRIULI V.G. E **STEFANO SAVIOLI**, CORRESPONSABILE REGIONE EMILIA ROMAGNA ed abbiamo pensato a questi simpatici gadget per la raccolta fondi a sostegno delle attività associative.

Il primo è un set composto da **12 MATITE COLORATE**, adatto a grandi e piccini.

Sul fronte del set vi è stato inserito un piccolo promemoria con il codice fiscale di ANF per poter devolvere il vostro 5x1000 dalla vostra dichiarazione dei redditi.

il secondo è una **PENNA DOPPIO USO**, ovvero, funziona come penna da scrivere e come pennino TOUCH SCREEN da usare per i vostri cellulari, tablet, e per chi ha negozi si può utilizzare anche con i registratori di cassa. La penna presenta un promemoria che ricorda, qualora lo vogliate, il codice fiscale di A.N.F. per i devolvere il 5x1000 della dichiarazione dei redditi

In questo modo potrai aiutare la ricerca per lo studio e la cura delle Neurofibromatosi e fare\farti un regalo utile

### MODALITÀ D'INVIO SET MATITE COLORATE:

È richiesto un contributo minimo di €2,50 al pezzo (minimo d'ordine 4 pezzi) per un totale di 10 euro più un contributo per le spese postali, che ammonta a 4,50 €

### PENNE TOUCH:

L'offerta minima per ogni singola penna è di € 1,00 cadauna Per tutti coloro che richiedano la spedizione a casa, è previsto un ordine minimo di almeno 5 penne e l'aggiunta delle spese postali.

La donazione potrà avvenire sia tramite ricarica PayPal o Postepay (se non avete Postepay non ha importanza)

Al momento dell'ordine, vi sarà fornito il numero di tessera e relativo codice fiscale sul quale ricaricare l'importo.



Potete recarvi in tabaccheria o in posta e fare la vostra donazione in contanti.

Stefano Savioli spedisirà i vostri ordini ogni sabato.

I versamenti raccolti saranno pubblicati MENSILMENTE sia sul sito ANF che sui social, per trasparenza.

Per qualsiasi informazione per ricevere il set, rivolgersi a:

Stefano Savioli

Telefono : 329/9303237 -ore serali o messaggio Whatsapp

e-mail: emiliaromagna1@neurofibromatosi.it



SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA. AIUTACI AD AIUTARE  
Grazie

## L'ANGOLO DEI GIOCHI

### IN QUALE PROVINCIA SI TROVA IL COMUNE DI VIGEVANO

COMO  
MONZA BRIANZA

MILANO  
PAVIA

### ANAGRAMMI

Trova le tre parole che si possono formare con queste parole

E V T I S

### INDOVINELLO

Mi ci metti asciutto, ma poi mi bagno.  
Più rimango dentro e più divento forte.  
Cosa sono?

- Una bustina di the
  - Le tre parole nascoste sono: Vesti, stive, viste
  - Il comune di Vigevano si trova sotto la provincia di Pavia
- Soluzione:**



## NOTIZIE UTILI

### APPROVATO IL KOSELUGO DI ASTRAZENECA PER IL TRATTAMENTO DEI PAZIENTI PEDIATRICI CON NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1

L'Agenzia Europea dei Medicinali, l'agenzia dell'Unione Europea incaricata della valutazione e della vigilanza dei medicinali, ha approvato il Koselugo di AstraZeneca per il trattamento dei pazienti pediatrici con neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) neurofibromi- plessiforme.

Questo annuncio di riferimento amplierà la disponibilità di questa promettente opzione di trattamento per ancora più pazienti affetti da NF, dopo l'approvazione dello scorso anno da parte della Food and Drug Administration di Koselugo da utilizzare nei pazienti NF1 con neurofibromi plessiformi inoperabili.

Questo momento di pietra miliare in NF è il risultato di pazienti, famiglie, ricercatori, clini-

ci, medici, infermieri, farmaceutici, biotecnologie, governo, donatori e amici e tanti altri che lavorano INSIEME per #ENDNF.

E promettiamo: non abbiamo finito. Non ci fermiamo finché non ci saranno trattamenti per TUTTI i tipi di NF!

Leggi di più su

[https://ctfeurope.org/news/details/first-drug-approved-for-nf-patients-in-europe?fbclid=IwAR17Kq0NpnMfZKFr\\_o1pMc97XTvBcbUq3YbLi0dpKV8O6ERFC1ma-jaHS0w](https://ctfeurope.org/news/details/first-drug-approved-for-nf-patients-in-europe?fbclid=IwAR17Kq0NpnMfZKFr_o1pMc97XTvBcbUq3YbLi0dpKV8O6ERFC1ma-jaHS0w)



### PRIMO FARMACO APPROVATO PER I PAZIENTI NF IN EUROPA

#### L'Agenzia europea per i medicinali approva Koselugo per il trattamento di pazienti pediatrici con NF1

L'Agenzia Europea dei Medicinali, l'agenzia dell'Unione Europea responsabile della valutazione e supervisione dei medicinali, ha approvato Koselugo di AstraZeneca per il trattamento di pazienti pediatrici affetti da neurofibromatosi plessiforme di tipo 1 (NF1). Il comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) dell'Agenzia ha fatto il suo annuncio qui.

Questa è una pietra miliare importante per i pazienti che convivono con la neurofibromatosi (NF), una malattia genetica che causa la crescita dei tumori sui nervi in tutto il corpo. Questo annuncio, che colpisce allo stesso modo 1 persona su 3.000 di tutte le popolazioni, è il primo trattamento mai approvato per NF in Europa e fa presagire il potenziale per lo sviluppo di opzioni di trattamento per tutti i pazienti con NF.

Koselugo, noto anche come selumetinib, è un inibitore del MEK che è stato identificato per la prima volta come potenziale trattamento per i tumori NF nelle scoperte in fase iniziale dai ricercatori finanziati dalla Children's Tumor Foundation (CTF), che hanno dimostrato che gli inibitori del MEK potrebbero influenzare in modo significativo le dimensioni del tumore NF. I primi risultati clinici positivi sono stati

segnalati per la prima volta alla conferenza scientifica annuale NF della CTF nel 2015, nonché in successive pubblicazioni sul New England Journal of Medicine nel 2016 e nel 2020. Gli sforzi di collaborazione tra partner pubblici e privati hanno portato a una storica sperimentazione clinica presso il National Cancer Institute / National Institutes of Health (NCI / NIH), che ha dimostrato che oltre il 70% dei partecipanti ha mostrato una riduzione del tumore dal 20 al 60%. Nell'aprile 2020, la Food and Drug Administration statunitense ha approvato Koselugo per l'uso in pazienti NF1 con neurofibromi plessiformi inoperabili. L'approvazione e l'annuncio dell'Agenzia europea per i medicinali amplieranno la disponibilità di questa promettente opzione di trattamento a un numero ancora maggiore di pazienti con NF.

"Vogliamo congratularci e ringraziare i nostri amici di AstraZeneca per questa collaborazione a nome dei pazienti NF", ha affermato Annette Bakker, PhD, Presidente della Children's Tumor Foundation e Vicepresidente della Children's Tumor Foundation Europe. "Siamo molto fiduciosi che l'approvazione di Koselugo da parte dell'Agenzia europea dei medicinali motiverà ulteriormente molte aziende farmaceutiche e biotecnologiche a unirsi al nostro movimento per porre fine alla NF per gli oltre 2,5 milioni di pazienti che convivono con la neurofibromatosi".

"Sono entusiasta dell'approvazione di Koselugo per i pazienti europei che convivono con neurofibromatosi", ha affermato Simone Manso, presidente della Children's Tumor Foundation Europe. "La storia di collaborazione che ha portato alla disponibilità di questo trattamento sottolinea che le collaborazioni incentrate sul paziente tra vari attori ripagano, con il fantastico risultato che i bambini con neurofibromi plessiformi inoperabili trarranno beneficio da un trattamento tanto necessario. C'è ancora molto che dobbiamo fare tutti per le persone che convivono con la NF e siamo convinti che il primo trattamento disponibile consentirà di ottenere di più".

La Children's Tumor Foundation Europe (CTF) e la Children's Tumor Foundation Europe insieme sono i maggiori finanziatori non governativi del mondo di tutte le forme di ricerca sulla neurofibromatosi nel mondo. Il suo modello di ricerca collaborativa e open-data ha catalizzato nuove scoperte e negli ultimi anni ha contribuito a triplicare il numero di studi clinici per NF, ha identificato nuovi farmaci candidati sia per NF1 che per NF2 e ha istituito un consorzio mondiale unico incentrato sul dolore nella schwannomatosi. CTF si dedica a livello globale alla ricerca di trattamenti per i vari e devastanti effetti della NF, che possono causare cecità, sordità, anomalie ossee, deturpazione, difficoltà di apprendimento, dolore invalidante e cancro.

### PRIMO FARMACO APPROVATO PER I PAZIENTI NF IN EUROPA

#### L'annuncio di AstraZeneca

Selumetinib raccomandato per l'approvazione nell'UE dal CHMP come primo medicinale per pazienti pediatrici con neurofibromatosi di tipo 1 e neurofibromi plessiformi

PUBBLICATO 26 aprile 2021

26 aprile 2021 07:10 BST

Raccomandazione basata sullo studio SPRINT di fase II, che ha mostrato che selumetinib ha ridotto il volume del tumore nei bambini

AstraZeneca e selumetinib di MSD sono stati raccomandati per l'autorizzazione all'immis-

sione in commercio condizionata nell'Unione europea (UE) per il trattamento dei neurofibromi plessiformi (PN) sintomatici inoperabili in pazienti pediatrici con neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) di età pari o superiore a tre anni. 1 NF1 è una condizione genetica debilitante che colpisce 1 persona su 3.000 in tutto il mondo. 2,3 Nel 30-50% delle persone con NF1, i tumori si sviluppano sulle guaine nervose (neurofibromi plessiformi) e possono causare problemi clinici come deturpazione, disfunzione motoria, dolore, disfunzione delle vie aeree, deficit visivo e disfunzione della vescica / intestino. 4,5-8

Il comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) dell'Agenzia europea per i medicinali ha basato il suo parere positivo sui risultati dello studio SPRINT Stratum 1 di fase II sponsorizzato dal National Cancer Institute (NCI) Cancer Therapy Evaluation Program (CTEP). I risultati sono stati pubblicati sul New England Journal of Medicine. 8 I dati di sicurezza ed efficacia dello studio SPRINT con follow-up più lungo saranno forniti al CHMP come condizione della raccomandazione per l'approvazione.

Lo studio ha mostrato che selumetinib ha di-

*Continua a pag. 16*



mostrato un tasso di risposta obiettiva (ORR) del 66% (33 su 50 pazienti, risposta parziale confermata) nei pazienti pediatrici con NF1 PN quando trattati con selumetinib in monoterapia orale due volte al giorno. 1 L'ORR è definita come la percentuale di pazienti con risposta completa o parziale confermata di almeno il 20% di riduzione del volume del tumore. 1

Dave Fredrickson, Executive Vice President, Oncology Business Unit, ha dichiarato: "Questa raccomandazione significa che i pazienti nell'UE sono un passo più vicini a ricevere l'unico farmaco approvato per la neurofibromatosi di tipo 1 e l'unico trattamento al di fuori della chirurgia, che non è un'opzione per molti pazienti. I bambini che vivono con questa rara condizione genetica hanno un grande bisogno di nuove opzioni di trattamento per aiutare ad affrontare l'impatto di questa malattia".

Roy Baynes, Senior Vice President e Head of Global Clinical Development, Chief Medical Officer, MSD Research Laboratories, ha dichiarato: "Nello studio SPRINT, selumetinib ha dimostrato di ridurre le dimensioni di questi tumori inoperabili, un significativo progresso clinico per i bambini che convivono con questa malattia debilitante. Siamo lieti di essere un passo avanti nel portare questa importante opzione di trattamento a questi pazienti pediatrici nell'UE".

Selumetinib è stato approvato negli Stati Uniti nell'aprile 2020 per il trattamento di pazienti pediatrici con NF1 e PN sintomatica e non operabile con il nome del medicinale Koselugo. 7 Sono in corso ulteriori osservazioni normative. Studi clinici di selumetinib in pazienti adulti con NF1 PN e in un'alternativa formulazione adeguata all'età per i pazienti pediatrici dovrebbe iniziare quest'anno.

## NF1

NF1 è causato da una mutazione spontanea o ereditaria nel gene NF1 ed è associato a molti sintomi, tra cui grumi molli su e sotto la pelle (neurofibromi cutanei) e pigmentazione della pelle (le cosiddette macchie "café au lait"). Nel 30-50% delle persone, i tumori si sviluppano sulle guaine nervose. 2,4,9,10 Questi PN possono causare problemi clinici come dolore, disfunzione motoria, disfunzione delle vie aeree, disfunzione della vescica / intestino e deturpazione, oltre ad avere il potenziale per trasformarsi in tumori maligni della guaina dei nervi periferici. 5-8 La PN inizia a svilupparsi durante la prima infanzia, con vari gradi di gravità, e può ridurre l'aspettativa di vita di 8-15 anni. 6,12

## SPRINT

Lo studio di fase I / II SPRINT Stratum 1 è stato progettato per valutare il tasso di risposta obiettiva e l'impatto sugli esiti riferiti dai pazienti e funzionali nei pazienti pediatrici con PN non operabili correlate a NF1 trattati con selumetinib in monoterapia. 11 Questo stu-

dio sponsorizzato da NCI CTEP è stato condotto nell'ambito di un accordo di ricerca e sviluppo cooperativo tra NCI e AstraZeneca con il supporto aggiuntivo del Programma di accelerazione terapeutica della neurofibromatosi (NTAP).

## SELUMETINIB

Selumetinib è un inibitore delle protein chinasi chinasi attivate da mitogeno 1 e 2 (MEK1 / 2). 1 Le proteine MEK1 / 2 sono regolatori a monte della via extracellulare della chinasi correlata al segnale (ERK). Sia MEK che ERK sono componenti critici del percorso RAF-MEK-ERK regolato da RAS, che è spesso attivato in diversi tipi di cancro. 11

Selumetinib ha ricevuto la designazione di terapia rivoluzionaria dalla FDA statunitense nell'aprile 2019, la designazione per malattia pediatrica rara a dicembre 2019 e la designazione di farmaco orfano negli Stati Uniti nel febbraio 2018. Ulteriori designazioni di farmaco orfano sono state concesse nell'UE, Giappone, Russia, Svizzera, Corea del Sud, Taiwan e Australia.

## Collaborazione oncologica strategica tra AstraZeneca e MSD

Nel luglio 2017, AstraZeneca e Merck & Co., Inc., Kenilworth, NJ, USA, noti come MSD al di fuori degli Stati Uniti e del Canada, hanno annunciato una collaborazione oncologica strategica globale per co-sviluppare e commercializzare Lynparza, il primo inibitore della PARP al mondo e Koselugo (selumetinib), un inibitore del MEK, per più tipi di cancro. Lavorando insieme, le aziende svilupperanno Lynparza e Koselugo in combinazione con altri potenziali nuovi farmaci e come monoterapie. In modo indipendente, le aziende svilupperanno Lynparza e Koselugo in combinazione con i rispettivi medicinali PD-L1 e PD-1.

## ASTRAZENECA IN ONCOLOGIA

AstraZeneca sta guidando una rivoluzione in oncologia con l'ambizione di fornire cure per il cancro in ogni forma, seguendo la scienza per comprendere il cancro e tutte le sue complessità per scoprire, sviluppare e fornire farmaci che cambiano la vita ai pazienti.

L'attenzione dell'azienda è su alcuni dei tumori più impegnativi. È attraverso l'innovazione persistente che AstraZeneca ha costruito uno dei portafogli e delle condutture più diversificati del settore, con il potenziale per catalizzare i cambiamenti nella pratica della medicina e trasformare l'esperienza del paziente.

AstraZeneca ha la visione di ridefinire la cura del cancro e, un giorno, eliminare il cancro come causa di morte.

## ASTRAZENECA

AstraZeneca (LSE / STO / Nasdaq: AZN) è un'azienda farmaceutica globale guidata dalla scienza che si concentra sulla scoperta, lo sviluppo e la commercializzazione di medicinali soggetti a prescrizione, principalmente per il

trattamento di malattie in tre aree terapeutiche: oncologia, cardiovascolare, renale e Metabolismo e respirazione e immunologia. Con sede a Cambridge, nel Regno Unito, AstraZeneca opera in oltre 100 paesi e i suoi farmaci innovativi sono utilizzati da milioni di pazienti in tutto il mondo. Visita [astrazeneca.com](http://astrazeneca.com) e segui l'Azienda su Twitter @AstraZeneca.

## Riferimenti

1. Koselugo (selumetinib). [Riassunto delle caratteristiche del prodotto]. AstraZeneca Pharmaceuticals; 2021
2. Cancer.Net. Neurofibromatosis Type 1. Disponibile su: <https://www.cancer.net/cancer-types/neurofibromatosis-type-1>. Accesso a marzo 2021.
3. National Human Genome Research Institute. A proposito di neurofibromatosi. Disponibile su: <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Neurofibromatosis>. Accesso a marzo 2021.
4. Hirbe AC, Gutmann DH. Neurofibromatosi di tipo 1: un approccio multidisciplinare alla cura. *The Lancet Neurology*. 2014; 13: 834-43. DOI: 10.1016/S1474-4422(14)70063-8.
5. Dombi E, Baldwin A, Marcus LJ, et al. Attività di selumetinib nei neurofibromi plessiformi correlati alla neurofibromatosi di tipo 1. *N Engl J Med*. 2016; 375: 2550-2560. DOI: 10.1056/NEJMoa1605943.
6. Mayo Clinic. Neurofibromatosi. Disponibile su: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/neurofibromatosis/symptoms-causes/syc-20350490>. Accesso a marzo 2021.
7. NHS Choices. Neurofibromatosi di tipo 1, sintomi. Disponibile su <https://www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1/symptoms>. Accesso a marzo 2021.
8. Gross AM, et al. Selumetinib nei bambini con neurofibromi plessiformi inoperabili. *N Engl J Med*. 9 aprile 2020; 382 (15): 1430-1442. DOI: 10.1056/NEJMoa1912735.
9. Jett K. et al. Aspetti clinici e genetici della neurofibromatosi 1. *Genetica in medicina*. 2010; 12 (1): 1-11. Gennaio 2010.
10. Ghalayani P, et al. Neurofibromatosi di tipo 1 (malattia di von Recklinghausen): un caso di famiglia e revisione della letteratura. *Dent Res J*. 2012; 9 (4): 483-488.
11. Koselugo (selumetinib) [informazioni sulla prescrizione]. Wilmington, DE: AstraZeneca Pharmaceuticals LP; 2020.
12. Evans DGR, et al. Riduzione dell'aspettativa di vita osservata nelle malattie ereditarie che predispongono a tumori a esordio precoce. *Appl Clin Genet*. 2013; 6: 53-61.

## Adrian Kemp

Company Secretary

AstraZeneca PLC

<https://yekhiluxk5jiuxldjiz6wju4ay-adv70-feczxh2qqi-www-astrazeneca-com.translate.googleusercontent.com/content/astraz/media-centre/press-releases/2021/selumetinib-recommended-for-eu-approval-in-nf1.html>

## AGGIORNAMENTO DELLA RICERCA N. 1 2020 - I RISULTATI DI NIH SU SELUMETINIB

Postato da Vera Lipkovskaya il 21-03-2020 National Institutes of Health pubblicano i risultati sugli esiti positivi di Selumetinib nei bambini con neurofibromatosi di tipo 1

Il 18 marzo 2020 il National Institutes of Health (NIH) ha pubblicato i risultati dello studio che mostrano che Selumetinib migliora i risultati per i bambini con neurofibromatosi

di tipo 1. Secondo l'annuncio nello studio, Selumetinib ha ridotto i neurofibromi plessiformi e i bambini hanno sperimentato dolore ridotto, funzione migliore qualità della vita complessiva.

Secondo Brigitte Widemann, MD, autrice principale dello studio, "Sebbene questa non sia ancora una cura, questo trattamento sta

riducendo i tumori e sta facendo sentire meglio i bambini e hanno una migliore qualità della vita".

NFPU si congratula con l'intero team per il loro successo e augura loro buona fortuna per il loro lavoro futuro!

<https://www.nf-patients.eu/research-update-1-2020-nih-findings-on-selumetinib/>

## LA CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION ANNUNCIA IL LANCIO DELLA SPERIMENTAZIONE NF2

NF Patients United si congratula con la Children's Tumor Foundation e i suoi partner per aver annunciato lo studio INTUITT-NF2 che è un punto di riferimento particolarmente importante nel campo della neurofibromatosi di tipo 2.

L'8 maggio 2020, la Children's Tumor Foundation (CTF) ha annunciato il lancio di una nuova piattaforma di sperimentazione clinica INTUITT-NF2 che consentirà di portare brigatinib a pazienti con neurofibromatosi di tipo 2 dopo anni di ricerca. In particolare, più terapie sperimentali saranno testate simultaneamente in pazienti con tumori progressivi associati di schwannomi vestibolari, schwannomi non vestibolari, meningiomi ed ependimomi. Si prevede che questa innovativa piattaforma sperimentale consentirà lo studio simultaneo



dei vari tipi di tumore al fine di massimizzare le opportunità di risposta a farmaci specifici all'interno della stessa sperimentazione. Il dottor Scott Plotkin (Massachusetts General Hospital) e il dott. Jaishri Blakely (Johns Hopkins University), entrambi esperti riconosciuti a livello internazionale, sono i leader del processo. Takeda e CTF sono i collaboratori

del progetto. Ulteriori informazioni sui dettagli procedurali del processo sono disponibili qui.

Questa iniziativa è il risultato dell'implementazione della collaborazione di ricerca Synodos for NF2 di CTF, della sua NF2 Accelerator Initiative, supportata da aziende e istituzioni come Takeda Pharmaceuticals, il National Center for Advancing Translational Sciences presso il National Institutes of Health e la leadership di Synodos NF2 dal Massachusetts General Hospital, dalla Johns Hopkins University e dall'Indiana University. Per vedere l'annuncio completo, visitare il sito Web della CTF.

<https://www.nf-patients.eu/childrens-tumor-foundation-launches-the-intuitt-nf2-trial/>

## KOSELUGO: PRIMO MEDICINALE APPROVATO PER IL TRATTAMENTO DEI NEUROFIBROMI PLESSIFORMI IN PAZIENTI CON NF

Il 13 aprile 2020 Astra Zeneca e MSD Inc. hanno annunciato che la Food and Drug Administration (FDA) statunitense aveva approvato l'inibitore del MEK Koselugo (selumetinib) per il trattamento dei neurofibromi plessiformi inoperabili in pazienti con neurofibromatosi di tipo 1 (due anni di età e oltre).

Questa è la prima approvazione normativa di un medicinale per il trattamento dei neurofibromi plessiformi nella neurofibromatosi di tipo 1. Koselugo è sviluppato e commercializ-

zato congiuntamente da AstraZeneca e Merck. Si deve tenere in considerazione che con questo medicinale possono verificarsi reazioni avverse gravi (incluse cardiomiopatia, tossicità oculare, tossicità gastrointestinale, tossicità cutanea e altro).

Per ulteriori informazioni e importanti misure di sicurezza, si prega di visitare il sito AstraZeneca o MSD, Inc.

I punti salienti delle informazioni sulla prescrizione possono essere trovati qui.

Secondo le fonti dei media, dovrebbe seguire

l'approvazione per Koselugo in Europa, con una domanda di autorizzazione all'immissione in commercio presentata all'Agenzia europea per i medicinali (EMA) nel primo trimestre del 2020.

NFPU a nome dei suoi membri apprezza molto gli sforzi di Astra Zeneca e MSD Inc. e si congratula con loro per questa svolta!

<https://www.nf-patients.eu/koselugo/>

## LA CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION ANNUNCIA IL LANCIO DELLA SPERIMENTAZIONE NF2

NF Patients United si congratula con la Children's Tumor Foundation e i suoi partner per aver annunciato lo studio INTUITT-NF2 che è un punto di riferimento particolarmente importante nel campo della neurofibromatosi di tipo 2.

L'8 maggio 2020, la Children's Tumor Foundation (CTF) ha annunciato il lancio di una nuova piattaforma di sperimentazione clinica INTUITT-NF2 che consentirà di portare brigatinib a pazienti con neurofibromatosi di tipo 2 dopo anni di ricerca. In particolare, più terapie sperimentali saranno testate simultaneamente in pazienti con tumori progressivi associati di schwannomi vestibolari, schwannomi non vestibolari, meningiomi ed ependimomi. Si prevede che

questa innovativa piattaforma sperimentale consentirà lo studio simultaneo dei vari tipi di tumore al fine di massimizzare le opportunità di risposta a farmaci specifici all'interno della stessa sperimentazione.

Il dottor Scott Plotkin (Massachusetts General Hospital) e il dott. Jaishri Blakely (Johns Hopkins University), entrambi esperti riconosciuti a livello internazionale, sono i leader del processo. Takeda e CTF sono i collaboratori del progetto. Ulteriori informazioni sui dettagli procedurali del processo sono disponibili qui.

Questa iniziativa è il risultato dell'implementazione della collaborazione di ricerca Synodos for NF2 di CTF, della sua NF2 Accelerator Initia-

tive, supportata da aziende e istituzioni come Takeda Pharmaceuticals, il National Center for Advancing Translational Sciences presso il National Institutes of Health e la leadership di Synodos NF2 dal Massachusetts General Hospital, dalla Johns Hopkins University e dall'Indiana University.

Per vedere l'annuncio completo, visitare il sito Web della CTF.

Le nostre congratulazioni a tutto il team CTF e ai leader della prova per questa meravigliosa notizia e per il grande risultato!

<https://www.nf-patients.eu/childrens-tumor-foundation-launches-the-intuitt-nf2-trial/>

## NF PATIENTS ACADEMY 2021 EDUCARE I GIOVANI AMBASCIATORI NF

Questa estate NF Patients United lancia nuovamente la sua accademia per giovani adulti affetti da neurofibromatosi. Sarà un programma educativo, un misto di discussioni congiunte e lavoro individuale. I giovani pazienti, o fratelli di pazienti, impareranno a conoscere NF1, NF2 e

Schwannomatosi, la difesa del paziente, il coinvolgimento dei pazienti nella ricerca e come affrontare le sfide che devono affrontare.

La nostra formazione consentirà loro di diventare ambasciatori NF e lavorare con le organizzazioni di pazienti a livello nazionale e con NFPU

a livello europeo, rappresentando in questo modo gli interessi dei giovani pazienti NF. Incontreranno pazienti con le stesse condizioni da tutta Europa e lavoreranno insieme per un futuro migliore per i pazienti NF.

### LA FORMAZIONE DEGLI AMBASCIATORI NF 2021

Questa estate l'Accademia per giovani pazienti NF si svolgerà nella città di Vienna, in Austria. Oppure, a seconda della situazione di COVID-19 in Europa e di eventuali limitazioni di viaggio, si terrà come evento online.

I partecipanti possono essere pazienti, fratelli o genitori di bambini con NF Fascia d'

età: 16-29 anni

Diploma: Certificato come Ambasciatore NF

In qualità di partecipanti è necessario avere: La volontà di diventare sostenitori attivi dei pazienti NF. Per seguire le discussioni è necessaria un'adeguata conoscenza della lingua inglese (dal livello B2 in su). Puoi testare le tue abilità linguistiche qui. C'è ancora tempo per migliorare il tuo inglese fino all'estate

Argomenti: In totale la NF Patient Academy 2021 avrà diversi moduli tenuti da esperti di va-

rie discipline. I moduli copriranno la clinica e la scienza della NF, la dimensione psicosociale della NF, l'advocacy del paziente, il coinvolgimento del paziente nella ricerca, la sensibilizzazione e lo stile di vita e la NF. Potrai anche entrare in contatto con il gruppo di giovani ambasciatori NF per condividere idee e pensieri per il futuro dei giovani pazienti NF.

### LA FORMAZIONE DEGLI AMBASCIATORI NF 2021

Ulteriori informazioni

Melpo Pittara è uno dei laureati della NF Patient Academy nel 2020. Durante il nostro incontro annuale NFPU ha presentato l'accademia e le sue impressioni sull'istruzione.

Se sei interessato a partecipare alla NF Patients Academy 2021 o hai bisogno di qualche info, contattaci via mail per avere tutte le novità: [info@nf-patients.eu](mailto:info@nf-patients.eu)

<https://www.nf-patients.eu/nf-patients-academy-2021/#>

demy-2021/#

Contatto: NF Patients United - Rete globale di gruppi di supporto NF - Pfarrgasse 87  
1230 Vienna - Austria - Europa  
ZVR-Zahl 1924149422



## FDA APPROVA LA PRIMA TERAPIA PER PAZIENTI PEDIATRICI CON NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 (NF1)

Pillola dal Mondo n. 1822 - La statunitense Food and Drug Administration (FDA) ha approvato Koselugo (selumetinib), indicato per il trattamento di pazienti pediatrici di età pari o superiore a 2 anni con neurofibromatosi di tipo 1 (NF1), una malattia genetica del sistema nervoso che causa la crescita di tumori sui nervi.

Si tratta del primo medicinale approvato dall'FDA per il trattamento di questa malattia rara, progressiva e spesso deturpante, che tipicamente esordisce all'inizio della vita, circa in un bambino ogni 3.000. L'NF1 si caratterizza per i cambiamenti nella pigmentazione della pelle, le alterazioni neurologiche e scheletriche e il rischio per tutta la vita di sviluppare tumori.

Koselugo è un inibitore della chinasi approvato specificamente per i pazienti con neurofibromi plessiformi sintomatici e non operabili (PN), tumori che coinvolgono le guaine nervose e che possono svilupparsi in qualsiasi parte del corpo, compresi viso, estremità, aree intorno alla colonna vertebrale e in profondità nel corpo, dove possono colpire gli organi.

Per l'approvazione, l'FDA si è basata sui risul-

tati di uno studio clinico condotto dal National Cancer Institute su pazienti pediatrici con NF1 e PN. I risultati di efficacia provenivano da 50 dei pazienti trattati con Koselugo, sottoposti durante lo studio a valutazioni di routine delle variazioni delle dimensioni del tumore e delle morbilità correlate.

I pazienti hanno ricevuto la dose raccomandata (25 mg/m<sup>2</sup>) per via orale due volte al giorno, fino alla progressione della malattia o alla manifestazione di reazioni avverse inaccettabili. Lo studio clinico ha misurato il tasso di risposta globale (ORR), definito come la percentuale di pazienti con una risposta completa e di coloro in cui la riduzione del volume del tumore è stata di oltre il 20%, confermata con un'altra risonanza magnetica entro 3-6 mesi. L'ORR è risultato del 66% e la risposta è stata sempre parziale, della durata di 12 mesi o più nell'82% dei casi.

Altri risultati clinici valutati durante il trattamento con Koselugo includono cambiamenti nella deturpazione correlata al PN, nei sintomi e nei disturbi funzionali della PN. Sebbene le dimensioni del campione dei pazienti valutate per ciascuna morbilità correlati al PN (come deturpazione, dolore, problemi di

forza e mobilità, compressione delle vie aeree, compromissione della vista e disfunzione della vescica o dell'intestino) fossero limitate, durante il trattamento la tendenza emersa era al miglioramento dei sintomi e dei deficit funzionali correlati al PN.

Effetti indesiderati comuni per i pazienti trattati con Koselugo sono stati vomito, eruzione cutanea, dolore addominale, diarrea, nausea, secchezza della pelle, affaticamento, dolore muscoloscheletrico, febbre, rash acneico, stomatite, mal di testa, paronichia e prurito. Koselugo può causare anche effetti collaterali gravi tra cui insufficienza cardiaca e tossicità oculare, inclusi occlusione venosa della retina, distacco epiteliale del pigmento retinico e visione alterata.

L'FDA ha concesso al medicinale, già designato farmaco orfano, la designazione di Priority Review e Breakthrough Therapy.

Publicato il: 28 aprile 2020

<https://www.aifa.gov.it/-/fda-approva-la-prima-terapia-per-pazienti-pediatrici-con-neurofibromatosi-di-tipo-1-nf1-?fbclid=IwAR2tWRdW8eHEBrEgIcvAhst5T73hMwF6MBjwrgHbmEtsEyrFgNE6qalxVjk>

## LA PRIMA APP IN ITALIA PER I CARE LEAVER!

Nasce ufficialmente la prima WebApp italiana dedicata ai ragazzi e alle ragazze care leaver (cresciuti in comunità, affido o casa-famiglia) e agli operatori (educatori, assistenti sociali, psicologi, ma anche giornalisti...) che lavorano nel settore dell'accoglienza e dell'accompagnamento all'autonomia.

Agevol'Up, questo il nome scelto per la App, è online all'indirizzo [www.agevolup.org](http://www.agevolup.org)

Si tratta di un progetto che ha coinvolto in modo condiviso e partecipato ragazzi, volontari e collaboratori dell'associazione Agevolando.

Attraverso questa app, Agevolando ha fortemente voluto dare vita a un luogo virtuale in cui incontrarsi e scambiarsi informazioni ed esperienze.

Jhonny Nilthon Apumayta, care leaver e informatico che ha collaborato al progetto, ha così commentato questo lavoro: "Ringrazio Agevolando per avermi permesso di realizzare il progetto di un'applicazione nata per i care leaver e dai care leaver. Fin dalla sua fase iniziale sono state raccolte tutte le idee dei ragazzi creando qualcosa di utile sia ad Agevolando sia ai care leaver. Con questo progetto realizziamo uno spazio unico dove inserire tutte le nostre attività per i ragazzi distribuiti

nelle varie sedi in varie parti del paese e un luogo protetto dove i ragazzi possono condividere strumenti e conoscenze per l'autonomia, utili al momento del compimento della maggiore età".

Aggiunge Marco Cretarola, web developer dell'agenzia BitPurple digital thinking

: "Questa app ha il grande potenziale di mostrare tutti i contenuti utili ai care leaver in un unico portale, senza pubblicità e altre distrazioni. Per noi è stato un vero piacere lavorare a un progetto così innovativo e unico in Italia".

Sono tre le principali sezioni della App: Eventi, Care Point e Community.

Commenta così Federico Zullo, presidente di Agevolando: "Una applicazione dedicata ai e alle care leaver sarà lo strumento capace di ridurre le distanze tra i territori del nostro Paese e tale vicinanza potrà offrire a tutti e a tutte loro pari diritti e opportunità attraverso l'informazione, la conoscenza e la condivisione di buone pratiche e di concrete soluzioni, in un'ottica relazionale e generativa, in stretta sinergia con operatori, istituzioni, e cittadinanza. Il nostro sogno è che ogni ragazzo o ragazza in comunità o casa-famiglia possa



accedere alla App e utilizzarla, in modo che diventi per tutti un punto di riferimento utile". In collaborazione con Coordinamento Nazionale Comunità di Accoglienza - CNCA e con il contributo del Ministero Del Lavoro E Delle Politiche Sociali

## CARDIOCHIRURGIA MININVASIVA: A PARMA INNOVATIVO INTERVENTO ESEGUITO PER LA SECONDA VOLTA AL MONDO

Alta professionalità e lavoro di squadra hanno permesso di ridare speranza a un paziente cardiopatico che non avrebbe avuto possibilità di altre terapie. Usata per la prima volta in Italia una metodica innovativa: in letteratura un solo altro caso, nel 2015 a Kansas City

Per raggiungere risultati eccezionali a volte

occorre osare. E superarsi. E' quello che è avvenuto all'interno dell'equipe di Cardiocirurgia, diretta da Francesco Nicolini, dell'Ospedale Maggiore di Parma, quando ha preso in carico un paziente relativamente giovane, ma estremamente complesso e affetto da patologie potenzialmente letali, al quale sarebbe stato precluso qualsiasi altro tipo di tratta-

mento.

L'aorta e la valvola aortica si presentavano gravemente danneggiate e il paziente avrebbe dovuto subire un lungo intervento in anestesia generale a cuore aperto, in circolazione extracorporea, per correggere la valvola aortica, coronarie e aorta ascendente. L'intervento avrebbe comportato molte ore di



ventilazione meccanica e risultava non sostenibile dal paziente per patologie pregresse. La programmazione del tipo di intervento che in questo caso riguardava un paziente piacentino di 64 anni, già operato in emergenza nel 2009 e in cura presso le strutture di Cardiologia dell'ospedale di Castel S. Giovanni e dell'Ospedale di Piacenza, viene affrontato nella riunione settimanale dal gruppo di specialisti che riunisce i medici dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Parma e dell'Azienda Usl di Piacenza, con il Maggiore centro di riferimento per le due province.

"Viste le fragilissime condizioni e dopo valutazioni congiunte e scrupolose - precisa Nicolini - si è deciso di sottoporre il paziente a un intervento combinato utilizzando la tecnica mininvasiva con accesso chirurgico alternativo (apice del cuore) per curare simultaneamente le strutture cardiache danneggiate. Unendo quindi diverse esperienze sia mediche che infermieristiche presenti nel nostro Ospedale abbiamo potuto eseguire un'operazione unica nel suo genere. Possiamo dire che è stata la multidisciplinarietà a fare la differenza e a permetterci di intervenire nel modo migliore".

"In letteratura - spiega il cardiocirurgo Andrea Agostinelli - abbiamo riscontrato un unico caso di trattamento endovascolare simultaneo di aorta ascendente e valvola aortica per via transapicale, eseguito nel 2015, negli Stati Uniti a Kansas City. Ma negli anni la nostra équipe ha acquisito grande esperienza con accessi alternativi attraverso la punta del cuore (approccio transapicale) utilizzato non solo, come previsto, per la sostituzione delle valvole aortiche ma anche come accesso alternativo per il trattamento endovascolare dell'aorta toracica discendente quando le arterie femorali sono impercettibili perché malate. Abbiamo quindi optato per questa soluzione che ha permesso il trattamento a un paziente al quale sarebbe stata preclusa qualsiasi tipo di terapia".

L'intervento, sotto controllo radioscopico ed eco-transesofageo con ricostruzione 3D, è



Da sinistra: Luigi Vignali, Bruno Borrello, Andrea Agostinelli, Antonio Curia, Alan Galligani e Francesco Nicolini

stato eseguito da: Andrea Agostinelli (primo operatore) insieme ai cardiocirurghi Bruno Borrello e Alan Galligani, alla specializzanda Florida Gripshi, al responsabile della Cardiologia interventistica Luigi Vignali, all'anestesista Cristiana Reverberi, all'equipe infermieristica, formata da Antonio Curia (infermiere crimpier, dedicato alla predisposizione dei sistemi di preparazione e rilascio valvolare), Maddalena Parisi strumentista e Diego Tedesco infermiere di sala e al tecnico di radiologia Marco Scarascia.

"Il paziente - concludono dal reparto di Parma - ha subito così un intervento di 2 ore e 15 minuti anziché le probabili 6-7 ore di un intervento tradizionale, senza fermare il cuore ne aprirne e modificarne le strutture. Dopo un giorno di terapia intensiva e 5 di degenza è stato dimesso e ripreso in carico dalla cardiologia di Castel San Giovanni, diretta da Daniela Aschieri, dove ha portato a termine il percorso riabilitativo".

Anche l'assessore regionale alle Politiche per

la Salute Raffaele Donini commenta l'intervento: "Basterebbe la natura innovativa nella tecnica dell'intervento, che ha un solo precedente al mondo, per farci rimarcare l'eccellenza delle strutture sanitarie emiliano romagnole e dei professionisti che vi operano. Ma qui c'è di più: una presa in carico interdisciplinare del paziente, con professionisti di vari territori che, su ogni singolo caso, si confrontano e individuano la soluzione migliore. Che, in questo caso, era l'unica. La qualità dell'organizzazione ha permesso di salvare la vita al paziente. Eccellenza dei professionisti, organizzazione, nessun campanilismo. Questa è la sanità emiliano romagnola che abbiamo costruito e che ogni giorno si migliora".

*Potrebbe interessarti:* <https://www.parmatoday.it/attualita/cardiocirurgia-mininvasiva-a-parma-innovativo-intervento-eseguito-per-la-seconda-volta-al-mondo.html?fbclid=IwAR33CQvmlMQU517YSXyHAQbvMJD39CZpPgR8D2CWXdU4WAugt3wiZrSG9G4>

## ALL'OSPEDALE SAN'ANDREA IL PRIMO TRAPIANTO AL MONDO A PAZIENTE POST COVID

Le tecniche di ventilazione necessarie al paziente affetto da Covid 19 avevano assottigliato la trachea. E' il primo trapianto in Italia per questo organo.

Redazione 15 aprile 2021

ll'ospedale Sant'Andrea è stato effettuato il primo trapianto di trachea in Italia e il primo al mondo su un paziente post Covid-19, un uomo di 50 anni, originario della Sicilia e appassionato di ciclismo. L'assottigliamento della trachea, danno che ha reso necessario l'intervento, è stato proprio la conseguenza della malattia stessa, legate anche alle tecniche di ventilazione invasiva. Dell'intervento se ne è parlato oggi in conferenza stampa nell'Aula Magna del Rettorato dell'università Sapienza di Roma.

Antonella Polimeni, Rettrice della Sapienza, ha dichiarato: "Siamo particolarmente orgogliosi di presentare questo intervento che vede protagonista una nostra giovane chirurga del Policlinico Sant'Andrea", le sue parole. "Questo conferma il valore della ricerca del nostro Ateneo che ha delle ricadute sulle attività assistenziali. Oggi con questo trapianto innovativo di trachea su paziente Covid segniamo un passo in avanti noi e la Regione Lazio".

Cecilia Menna, che fa parte dell'equipe di chirurgia toracica, azienda ospedaliero-universitaria Sant'Andrea ha commentato: "Un risultato di questo tipo si raggiunge solo attraverso un lavoro corale. La trachea forse è un organo poco conosciuto ma che svolge un ruolo importante. Questo tipo progetto ha un alto impatto sociale nei mesi a venire perché potremmo avere altri casi di patologie ostruttive della trachea nella sua totalità".

Nel paziente operato, ha continuato, "la trachea era completamente distrutta dalla malattia e dalle complicanze della ventilazione. Il nostro è un primato assoluto perché in un paziente post Covid non è stata mai eseguita una chirurgia simile. Il nostro Centro è già riferimento europeo per chirurgia malattie costruttive della trachea ma è difficile trovare una malattia ostruttiva completa della trachea".

In particolare, "Giuseppe, 50 anni, rappresenta il primo paziente al mondo post Covid che ha subito sostituzione trachea totale mediante un tratto di aorta, donata da cadavere grazie alla Fondazione banca di Treviso, e in Italia primo caso di sostituzione totale di trachea. Il paziente è stato operato il 2 marzo e dimesso il 22 marzo. Il paziente ha potuto respirare, parlare e deglutire senza assistenza da subito".

Direttore sanitario del Sant' Andrea, Paolo Annibaldi ha sottolineato: "Abbiamo iniziato a lavorare sulle stenosi tracheali post Covid da qualche mese e già abbiamo una casistica sulla trachea e notevoli risultati". Erino Rendina, direttore di Chirurgia toracica, Azienda ospedaliero-universitaria Sant'Andrea ha aggiunto: "Grazie a questo evento riusciamo a far sapere alle persone che possono avere bisogno che siamo in grado di intervenire in questo modo".

Fabio Lucidi, preside, Facoltà di Medicina e psicologia, La Sapienza ha sottolineato l'orgoglio e il valore di questo risultato. Mentre Alessio D'amato, assessore alla Sanità della Regione Lazio, ha concluso: "L'evento testimonia una rinascita. Credo che usciremo più forti da questa stagione. Per uscire bisogna avere rispetto del primato della scienza sulla politica che deve fare un passo di lato e rispettare la ricerca. L'importanza della scienza deve prevalere anche sulla campagna vaccinale. Abbiamo bisogno di un milione e mezzo vaccini ogni mese poiché abbiamo la capacità vaccinale di somministrare 50mila dosi al giorno, numeri che possono crescere".

[https://amp.romatoday.it/attualita/trapianto-paziente-covid-ospedale-sant-andrea.html?fbclid=IwAR2S3FlzvEit36mGnWQELF7bGjK\\_LfRi-PeviyMPYyo4nn-Zgt50zM6v90g](https://amp.romatoday.it/attualita/trapianto-paziente-covid-ospedale-sant-andrea.html?fbclid=IwAR2S3FlzvEit36mGnWQELF7bGjK_LfRi-PeviyMPYyo4nn-Zgt50zM6v90g)

## INAUGURATO IL CENTRO CLINICO NEMO DI TRENTO

Situata all'ospedale riabilitativo "Villa Rosa" di Pergine Valsugana a Trento, la settima sede dei Centri Clinici NeMO dispone di 1.500 metri quadri di superficie e 14 posti letto per assistere bambini e adulti con malattia neuromuscolare senza alcun onere a carico delle loro famiglie.

Trento, 24 febbraio 2021 – La splendida Sala Depero, che prende il nome dell'eclettico artista roveretano che ha saputo trasformarla in una vera opera d'arte, è stata la cornice della conferenza stampa trasmessa in diretta per annunciare un'altra eccellenza: l'apertura della sede trentina del Centro Clinico NeMO (Neuromuscular Omnicenter), centro specializzato per la cura di bambini e adulti con malattie neuromuscolari e neurodegenerative, come la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e le Distrofie Muscolari.

Un traguardo fortemente voluto e raggiunto, nonostante la grave emergenza sanitaria, come hanno sottolineato il presidente della Provincia Autonoma di Trento Maurizio Fugatti e il presidente dei Centri Clinici NeMO Alberto Fontana, insieme all'Assessore provinciale alla salute, politiche sociali, disabilità e famiglia Stefania Segnana e al direttore generale di APSS Pier Paolo Benetollo.

In Trentino Alto Adige e nelle regioni del nord-est d'Italia sono circa 5.000 le persone, tra adulti e bambini, che vivono con questo tipo di patologie, definite oggi ad alta complessità assistenziale e la presenza di un'eccellenza come il Centro NeMO sul territorio significa incontrare il bisogno clinico-assistenziale di una comunità di pazienti, che ha necessità di avere al proprio fianco un punto di riferimento specialistico, che risponda al bisogno di cura di ciascuno.

L'apertura di NeMO Trento è il frutto di un accordo di sperimentazione gestionale pubblico - privato tra la Provincia autonoma di Trento, l'Azienda provinciale per i servizi sanitari e Fondazione Serena, ente gestore dei Centri Clinici NeMO. Accordo sottoscritto e presentato nell'ottobre 2019 e che ha dato avvio al percorso di collaborazione tra gli Enti promotori, proprio per realizzare quello che oggi è considerato un modello clinico-assistenziale di riferimento nazionale per la presa in carico delle persone con malattia neuromuscolare, senza alcun onere a carico delle loro famiglie.

"Quello di oggi è un risultato di eccellenza per il sistema sanitario trentino, frutto di un'alleanza fra la comunità medico-scientifica e le istituzioni. Il Centro Clinico NeMO Trento di Villa Rosa a Pergine Valsugana ha tutte le carte in regola per diventare un punto di riferimento di eccellenza nel campo delle patologie neuromuscolari per tutta l'Italia del Nord – intervengono Maurizio Fugatti, presidente della Provincia Autonoma di Trento - Qui troveranno cura e assistenza non solo i pazienti trentini, ma anche quelli delle altre regioni affetti da patologie altamente invalidanti, caratterizzate spesso da lunghi e complessi percorsi di cura e assistenza. Grazie quindi a Fondazione Serena per questa opportunità che ci consente di coniugare le competenze di alto livello dei nostri professionisti con le competenze specialistiche dei Centri NeMO".

Dopo Milano, Roma, Messina, Arenzano (GE), Brescia e Napoli, con Trento, la rete dei Centri Clinici NeMO si arricchisce della sua settima

sede, dando continuità alla missione del progetto: voler essere sui territori e vicino alle persone con malattie neuromuscolari.

Il Presidente dei Centri Clinici NeMO, Alberto Fontana, sottolinea: "Il Centro Clinico NeMO Trento è oggi più che mai una grande vittoria. In un momento storico in cui siamo costretti a fermarci tutti, mi emoziona pensare che il progetto NeMO continui a muoversi, grazie alla lungimiranza e alla tenacia della Provincia autonoma di Trento e delle sue Istituzioni, che hanno permesso di continuare a credere nella possibilità di rendere concreto questo sogno. Un'alleanza tra istituzioni, comunità dei pazienti e comunità scientifica, per raccontare che, insieme, abbiamo scelto di non farci fermare dalla paura. Abbiamo scelto di continuare a credere nella speranza, per dare una risposta concreta al bisogno di cura dei bambini e degli adulti con malattia neuromuscolare dello splendido territorio del Trentino-Alto Adige e dei territori vicini".

Parole riecheggiate da Stefania Segnana, Assessore provinciale alla salute, politiche sociali, disabilità e famiglia, la quale introduce il Centro Clinico NeMO Trento come: "Un orgoglio per la nostra provincia l'aver avviato questa collaborazione con Fondazione Serena per un progetto così innovativo in un tempo relativamente breve. Un percorso che garantisce continuità assistenziale e soprattutto una presa in carico multidisciplinare che risponde ai bisogni clinici, assistenziali, psicologici e sociali dei pazienti e delle loro famiglie. Non dobbiamo infatti dimenticare che dietro ogni paziente, c'è una famiglia, ci sono dei caregiver, che vanno supportati e sostenuti. E da questo punto di vista la Provincia ha promosso molte iniziative, non da ultimo il progetto "cura Insieme" frutto di una co-progettazione fra diversi soggetti che punta a sviluppare proprio le competenze del familiare-caregiver. Oggi, grazie al Centro NeMO, diamo una risposta concreta non solo ai pazienti, ma anche alle famiglie dei tanti malati di SLA, SMA e altre patologie neuromuscolari e neurodegenerative, che hanno un grande impatto sanitario e sociale.

Dotato di 14 posti letto, di cui 4 ad alta complessità assistenziale e riabilitativa, 4 day hospital, 3 ambulatori specialistici, 1 palestra, 2 piscine, 1 laboratorio di analisi del movimento, 1 centro di valutazione domotica e addestramento ausili e 1 sezione dedicata alla riabilitazione robotica, il Centro NeMO Trento occupa 1.500 metri quadri all'interno dell'ospedale riabilitativo "Villa Rosa" di Pergine Valsugana.

"Il Centro si inserisce nel solco dell'esperienza clinica e riabilitativa di questa struttura, attraverso l'attivazione di programmi di presa in carico individualizzati. Dalla diagnosi, ai trattamenti terapeutici e riabilitativi di fisioterapia neuromotoria, respiratoria, logopedica, di terapia occupazionale per il recupero e il mantenimento delle capacità residue nell'eseguire le attività della vita quotidiana - commenta Pier Paolo Benetollo, direttore generale dell'Azienda provinciale per i servizi sanitari. - E ancora, la possibilità di progettare soluzioni individualizzate di ambienti di vita autonomi, grazie alla presenza a Villa Rosa di una casa totalmente accessibile, all'interno della quale sperimentarsi in un contesto di vita quotidiana, che miri a valorizzare le abilità funzionali residue".

Nel confermare la continuità tra cura e ricerca, tra i principi fondanti il modello di cura del pro-

getto NeMO, sono intervenuti alla conferenza il rettore dell'Università degli Studi di Trento Paolo Collini e il presidente di AriSLA - Fondazione Italiana di Ricerca per la SLA, Mario Mezzalana.

Ma la presa in carico dei pazienti al Centro Clinico NeMO Trento avviene in un contesto accogliente e familiare: il parco con gli alberi secolari, le camere singole e luminose, l'ampia area giochi dedicata ai bimbi, lo spazio relax per gli adulti, la cornice delle Dolomiti che corre sui muri dei corridoi del reparto raccontano di uno spazio che vuole essere anche una casa per chi lo vive, spesso anche per lunghi e frequenti percorsi di cura. Una casa pensata e voluta con grande tenacia ed entusiasmo dalle associazioni dei pazienti e soci dei Centri NeMO: per questa comunità, il NeMO Trento sarà punto di riferimento e luogo sicuro dove riporre la fiducia oggi e alzare lo sguardo alla speranza di cura domani. È per questo che l'intera comunità neuromuscolare si è stretta virtualmente oggi intorno al NeMO Trento, con il saluto delle Associazioni dei pazienti.

Il presidente di Fondazione Telethon, Luca Cordero di Montezemolo, ha sostenuto l'importanza della continuità tra ricerca scientifica e trattamenti di cura. Hanno portato il loro messaggio d'orgoglio e gratitudine: Ron, da 17 anni testimonial ufficiale di AISLA Onlus, Anita Pallara presidente di Associazione Famiglie SMA Onlus, Marco Rasconi presidente nazionale di UILDM, Gianluca Vialli presidente di Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus e Beppe Camera presidente di Associazione SLAnciamoci.

Commovente l'applauso dell'équipe che ha accolto la benedizione impartita da don Antonio Brugnara, delegato di Mons. Lauro Tisi, purtroppo costretto in isolamento a causa della positività al Covid, a cui va la vicinanza e il miglior augurio che possa tornare presto a svolgere pienamente il suo ministero episcopale. La benedizione è stata seguita dal taglio del nastro, alla presenza delle Istituzioni e del direttore dell'Area riabilitazione Apss, Jacopo Bonavita, con il direttore clinico del Centro NeMO Trento, Riccardo Zuccarino; fino al saluto del sindaco di Pergine Valsugana, Roberto Oss Emer, città che ha accolto il Centro NeMO. Una cerimonia ristrettissima, svolta poche ore prima della conferenza stampa, moderata da Giampaolo Pedrotti, capo Ufficio stampa della Provincia autonoma di Trento, con la precisa volontà di voler condividere questo solenne momento in streaming con la comunità dei pazienti, con i clinici, i ricercatori e con tutti i cittadini, che hanno accolto e salutato il nuovo Centro.

Ed è con questo spirito che la partecipazione, pur nella distanza imposta dall'emergenza sanitaria, è stata corale, tanto da aver ricevuto dall'Esercito Italiano il saluto della fanfara della Brigata Julia, che si sarebbe voluta esibire a Trento per la cerimonia di apertura, a cui si è aggiunta la vicinanza della Federazione Italiana Giuoco Calcio, esprimendo solidarietà e sostegno con il messaggio toccante di due eccellenze italiane dello sport e del cinema: Milena Bertolini, CT della Nazionale Femminile di Calcio, e Cristiana Capotondi, capodelegazione delle azzurre. E con emozione il neonato Centro NeMO Trento ha ricevuto virtualmente la medaglia d'oro, da parte delle campionesse olimpiche di tuffo sincronizzato Tania Cagnotto e Francesca Dallapé che, insieme, hanno



portato il caloroso messaggio di benvenuto del territorio.  
[https://contenuti.centrocliconemo.it/blog/inaugurato-centro-clinico-ne-](https://contenuti.centrocliconemo.it/blog/inaugurato-centro-clinico-ne)

mo-trento?utm\_campaign=NeMO%20Trento&utm\_content=155234643&utm\_medium=social&utm\_source=facebook&hss\_channel=fbp-102193448045610&fbclid=IwAR

0MSJupTmEty97mx7JhTGbHL4Mwy2Md1r2mqg4meOodJifl2-93j35W9QM

## BOLOGNA: SERVIZIO DI SUPPORTO AL CAREGIVER

Il #Comunedibologna è al fianco delle persone che si prendono cura dei propri cari non autosufficienti. A loro è dedicato il "Servizio di supporto al caregiver", il nuovo progetto promosso dal Comune e finanziato con 1 milione di euro. Sono previsti uno sportello telefonico di in-

formazione, orientamento e consulenza e interventi assistenziali gratuiti di sollievo e supporto al caregiver. [www.comune.bologna.it/news/servizio-supporto-caregiver](http://www.comune.bologna.it/news/servizio-supporto-caregiver)



## TUMORE AL PANCREAS INOPERABILE TRATTATO CON SUCCESSO AL MIULLI DI ACQUAVIVA DELLE FONTI

Una paziente di 72 anni, affetta da un tumore del pancreas non operabile, è stata trattata con successo all'Ospedale "F. Miulli" di Acquaviva delle Fonti (Ba) con elettroporazione irreversibile, una moderna tecnica mininvasiva eseguita sotto guida TAC. 28 GENNAIO 2021

Una paziente di 72 anni, affetta da un tumore del pancreas non operabile, è stata trattata con successo all'Ospedale "F. Miulli" di Acquaviva delle Fonti (Ba) con elettroporazione irreversibile, una moderna tecnica mininvasiva eseguita sotto guida TAC. La paziente aveva scoperto la patologia alcuni mesi fa e, dopo

diverse valutazioni in altri centri, il tumore era stato giudicato non asportabile chirurgicamente per la presenza di altre patologie concomitanti.

Il team multidisciplinare del Miulli ha però effettuato una valutazione differente, decidendo di utilizzare questa particolare procedura per il trattamento del tumore del pancreas. L'elettroporazione irreversibile - precisa una nota del Miulli - ha la particolarità di poter essere effettuata sotto guida TAC - senza alcun taglio cutaneo - e si basa sull'introduzione di due o più aghi sottili all'interno del tumore

pancreatico. Tali aghi, attivati da un generatore, emettono impulsi elettrici che distruggono preferenzialmente le cellule del tumore, risparmiando strutture importanti come vasi e dotti.

[https://bari.repubblica.it/cronaca/2021/01/28/news/tumore\\_al\\_pancreas\\_inoperabile\\_trattato\\_al\\_miulli\\_di\\_acquaviva\\_delle\\_fonti-284608151/?ref=fbpr&fbclid=IwAR3jgDETOaJ5D\\_BpfaF6N-giWrU7QdAgyeoFEqWQGVkdHG\\_R3e\\_Sy8K3dk8](https://bari.repubblica.it/cronaca/2021/01/28/news/tumore_al_pancreas_inoperabile_trattato_al_miulli_di_acquaviva_delle_fonti-284608151/?ref=fbpr&fbclid=IwAR3jgDETOaJ5D_BpfaF6N-giWrU7QdAgyeoFEqWQGVkdHG_R3e_Sy8K3dk8)

## RETI DI RIFERIMENTO EUROPEE – ERN

La cooperazione tra i sistemi sanitari europei. Nel marzo 2011 è stata adottata la Direttiva Europea (2011/24/UE) sui diritti dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera che ha istituito un quadro giuridico per assistenza sanitaria transfrontaliera all'interno dell'Unione europea. La direttiva chiarisce le regole di accesso all'assistenza sanitaria in un paese dell'UE diverso dal paese di origine del paziente e specifica le regole per il rimborso. Uno degli obiettivi principali della direttiva è quello di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli Stati membri attraverso l'istituzione delle Reti europee di Riferimento (ERN), vale a dire reti di centri di expertise e prestatori di cure sanitarie organizzate a livello transfrontaliero.

L'articolo 12 della Direttiva identifica nelle malattie rare il settore strategico da cui cominciare, infatti le reti costituiscono un ottimo modello per superare alcuni dei problemi specifici delle malattie rare: la scarsità dei pazienti, di risorse dedicate e la frammentazione delle competenze. Tali Reti devono soddisfare criteri e condizioni puntualmente specificati nella Decisione delegata della Commissione (2014/286/UE).

Gli obiettivi delle Reti di riferimento europee per le malattie rare. Obiettivo delle Reti di riferimento europee per le malattie rare è facilitare la condivisione di

conoscenze, esperienze, ricerca medica, didattica, formazione e risorse, mediante l'utilizzo di strumenti di comunicazione innovativi e di eHealth che consentono la mobilità transfrontaliera delle competenze e conoscenze, piuttosto che quella dei pazienti costretti a spostarsi per accedere alle cure non disponibili nel proprio paese.

Le ERN, quindi, hanno lo scopo di ridurre le disuguaglianze di trattamento tra malattie e paesi diversi in Europa e nel contempo, superando i problemi specifici riguardanti ciascuna malattia, potranno contribuire a realizzare le economie di scala e l'uso efficiente delle risorse per la prestazione di assistenza sanitaria in tutta l'Unione Europea.

Ciascun Stato membro deve però lavorare a livello nazionale per garantire che le Reti siano ben collegate ai sistemi sanitari nazionali, che nel caso dell'Italia significa che ci sia un collegamento concreto con la Rete Nazionale Malattie Rare istituita dal DM 279 del 2001.

Le 24 reti approvate

Al momento sono state approvate 24 Reti, identificate per aree tematiche e ampi gruppi di patologie, che hanno avviato i lavori nel 2016

### ERN BOND - malattie ossee rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera di Padova
- Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze
- Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona
- Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
- IRCCS Burlo Garofolo, Trieste
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna

### ERN CRANIO - anomalie craniofacciali e malattie otorinolaringoiatriche rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera di Padova
- Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma
- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- Ospedale San Gerardo, Monza
- Ospedale San Bortolo, Vicenza
- Ospedale San Paolo, Milano

### Endo-ERN - malattie endocrine rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera di Padova
- Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana
- Azienda Ospedaliera-Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi



- Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli
- Azienda Ospedaliero Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino
- IRCCS Azienda Ospedale Università San Martino, Genova
- IRCCS Istituto Auxologico Italiano - Milano
- Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
- Ospedale San Raffaele, Milano

## ERN EpiCARE - epilessie rare e complesse

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- Fondazione Istituto Nazionale Neurologico C. Mondino, Pavia
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Azienda USL di Bologna - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche

## ERKNet - malattie renali rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera della Seconda Università di Napoli
- Ospedale S. Giovanni Bosco, Torino
- Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
- Azienda Ospedaliera di Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese
- Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
- Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono Pausilipon, Napoli
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## ERN RND - malattie neurologiche rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese
- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- IRCCS Istituto Humanitas, Rozzano
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## ERNICA - malformazioni ereditarie e anomalie congenite

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera di Padova

## ERN LUNG - malattie polmonari rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera di Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana
- Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi
- Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli
- Azienda Ospedaliero Universitaria, Modena
- Azienda Ospedaliero Universitaria Integrata di Verona
- Azienda Ospedaliero Universitaria San Luigi Gonzaga, Torino
- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese

- Ospedali "Riuniti", Trieste
- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer - Firenze
- USL Romagna, Ospedale G.B.Morgagni-L.Pierantoni di Forlì
- Ospedale San Giuseppe, Milano
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele, Catania

## ERN Skin - malattie rare e non diagnosticate della cute

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera di Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi
- ASL Toscana Centro
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore, Milano
- IRCCS IDI - Fondazione Luigi Maria Monti, Roma
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## ERN EURACAN - tumori rari dell'adulto

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi
- Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli
- Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze
- Azienda Ospedaliera Universitaria Senese
- Azienda Ospedaliero Città della salute e della Scienza, Torino
- ULSS9 - Ospedale Ca' Foncello, Treviso
- Istituto Candiolo - IRCCS, Candiolo (To)
- Centro Oncologico, Aviano
- IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
- Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
- Azienda USL di Bologna - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche
- IRCCS Istituto Clinico Humanitas, Rozzano
- IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino, Genova
- IRCCS IFO Regina Elena - San Galliciano, Roma
- Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna
- Istituto Tumori della Romagna IRST, Meldola (FC)
- Ospedale San Raffaele, Milano

## ERN EuroBloodNet - malattie ematologiche rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera della Seconda Università di Napoli
- Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
- Azienda Ospedaliera di Padova
- Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello, Palermo
- Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II - Napoli
- Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze
- Azienda Ospedaliera Universitaria, Modena
- Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona
- Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Umberto I, Roma
- Azienda Ospedaliera Universitaria Senese
- Ospedale San Bortolo, Vicenza
- Ospedali Galliera, Genova
- Fondazione Policlinico Università "Agostino

- Gemelli", Roma
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- Fondazione CNR Regione Toscana G. Monasterio, Pisa
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- Ospedale San Gerardo, Monza
- Azienda Ospedaliera Universitaria San Luigi Gonzaga, Orbassano (To)
- Azienda Ospedaliera Universitaria Consorziale Policlinico, Bari
- IRCCS Istituto Clinico Humanitas, Rozzano

## ERN EURO-NMD - malattie neuromuscolari rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "G.Martino", Messina
- Azienda Ospedaliera della Seconda Università di Napoli
- Ospedali Civili, Brescia
- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana
- Azienda Ospedaliera Universitaria Senese
- Azienda Ospedaliera Universitaria, Ferrara
- Azienda Ospedaliero Città della salute e della Scienza, Torino
- Fondazione Policlinico Università "A. Gemelli", Roma
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore, Milano
- IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Nemo Centro Clinico (Omnicomprendivo Neuromuscolare), Milano

## ERN EYE - malattie oculari rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera della Seconda Università di Napoli
- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze
- ULSS 15 - Ospedale Camposampiero (Pd)
- AULLS 12 - Mestre Ospedale
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## ERN GENTURIS - sindromi genetiche di predisposizione ai tumori

## ERN GUARD-HEART - malattie cardiache rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda ospedaliera (AORN) dei Colli, Napoli
- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- IRCCS Fondazione Salvatore Maugeri, Pavia
- IRCCS Istituto Italiano Auxologico - Milano
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## ERN ITHACA - malformazioni congenite e le disabilità cognitive rare

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna - Sant'Orsola Malpighi
- Azienda Ospedaliero Universitaria Federico II, Napoli



- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese
- Fondazione Policlinico Università A. Gemelli - Roma
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore, Milano
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## **MetabERN - malattie metaboliche ereditarie rare**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana
- Azienda Ospedaliero Universitaria Federico II, Napoli
- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese
- Azienda Ospedaliero Universitaria di Udine
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini - Genova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Ospedale S. Gerardo - Monza
- Azienda Ospedaliero Universitaria Integrata di Verona
- Ospedale San Paolo - Milano

## **ERN PaedCan - tumori pediatrici oncematologia**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Senese
- Azienda Ospedaliero Città della salute e della Scienza, Torino
- Azienda Ospedaliero Universitaria di Perugia
- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini - Genova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- MBBM Fondazione - Ospedale Pediatrico - S. Gerardo, Monza

## **ERN RARE-LIVER - malattie epatiche rare**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Ospedale S. Gerardo, Monza
- Ospedale San Paolo, Milano

- Azienda Ospedaliera Padova

## **ERN ReCONNET - malattie rare del tessuto connettivo e muscolo scheletrico**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Ospedali Civili - Brescia
- Azienda Ospedaliera Padova
- Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana
- Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore - Milano
- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- IRCCS Azienda Ospedaliero Universitaria San Martino, Genova
- Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini - Roma

## **ERN RITA (immunodeficienze rare e le malattie autoinfiammatorie e autoimmuni rare)**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
- IRCCS Istituto Giannina Gaslini - Genova
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- Ospedale San Raffaele, Milano
- Ospedali Civili, Brescia

## **ERN TRANSPLANT-CHILD (trapianto in età pediatrica)**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Ospedale Papa San Giovanni XXIII, Bergamo
  - Azienda Ospedaliera Padova
  - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
  - IRCCS ISMETT - Istituto mediterraneo per i trapianti e terapie ad alta specializzazione, Palermo
  - 23. VASCERN (vascolari multi-sistemiche rare)
- Strutture italiane afferenti in qualità di full member:
- ASST - Fatebenefratelli-Sacco, Milano
  - Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze
  - Ospedale "Maggiore", Crema
  - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
  - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù,

- Roma

- Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziale Policlinico, Bari

## **ERN eUROGEN (Rare and Complex Urogenital Diseases and Conditions)**

Strutture italiane afferenti in qualità di full member:

- Azienda ospedaliera di Padova
- Fondazione Policlinico Università A. Gemelli - Roma
- Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore, Milano
- IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

L'Italia partecipa con 63 ospedali, tutti afferenti alle Rete nazionale malattie rare, a 23 delle 24 Reti e ne coordina 3.

Per approfondimenti sull'argomento è possibile consultare il sito della Commissione Europea al seguente link: [https://ec.europa.eu/health/ern/networks\\_it](https://ec.europa.eu/health/ern/networks_it)

e-PAG  
All'interno delle Reti ERN, vi è una forte presenza di rappresentanti di pazienti, che partecipano a tutti i processi decisionali dei singoli network.

In particolare, la Federazione europea delle malattie rare EURORDIS fin dal 2016 ha promosso i Gruppi di sostegno europeo (European Patient Advocacy Group - ePAG), formati da rappresentanti dei pazienti con lo scopo di garantire un processo democratico di rappresentanza dei malati nei processi decisionali riguardanti le Reti ERN.

I rappresentanti hanno un mandato permanente ufficiale per poter rappresentare EURORDIS e le associazioni dei pazienti ad essa affiliate.

I rappresentanti sono anche membri dei rispettivi Consigli Direttivi delle ERN. Attualmente gli ePAGs rappresentative in Europa sono oltre i 250, ma il numero è crescente. In Italia ci sono 36 ePAG e in alcuni casi alcuni rappresentanti sono segnati in più ERN.

Per maggiori informazioni: <https://www.eurordis.org/it/content/gruppi-europei-di-sostegno-epag>

[https://www.malattierare.gov.it/ern/ricerca?fbclid=IwAR3FC9CeLXPWhYS4-r1LtZM5pAnfvnFt\\_k4c5SeUzrwaRrMRX-XLGCa0kNQ](https://www.malattierare.gov.it/ern/ricerca?fbclid=IwAR3FC9CeLXPWhYS4-r1LtZM5pAnfvnFt_k4c5SeUzrwaRrMRX-XLGCa0kNQ)

## **LA TECNOLOGIA PIÙ AVANZATA A SUPPORTO DELLA SALUTE: NUOVO TRAGUARDO PER L'AORN SANTOBONO-PAUSILIPON**

La tecnologia più avanzata a supporto della Salute: nuovo traguardo per l'Azienda Ospedaliera Pediatrica Santobono-Pausilipon di Napoli.

Per la prima volta, nel Centro Sud, una paziente di quattordici anni affetta da Neurofibromatosi (NF2) e da un tumore gigante del nervo acustico, riacquista l'udito grazie all'Impianto sul Tronco Encefalico (ABI).

L'intervento è stato eseguito dal dott. Giuseppe Cinalli, Direttore UOC di Neurochirurgia Pediatrica, coadiuvato dal dr. Antonio della Volpe, direttore della UOSD CRR Impianti Cocleari e Diagnostica Audiologica dell'Azienda Ospedaliera Pediatrica napoletana.

Si è reso prima necessario un lungo e delicato intervento neurochirurgico per l'asportazione del tumore gigante del nervo acustico che aveva provocato la perdita dell'udito. Asportato il tumore, per il ripristino della funzione

uditiva è stata utilizzata una tecnologia all'avanguardia: il neurochirurgo ha posizionato con precisione millimetrica a livello del tronco encefalico un elettrodo che ricevendo i suoni da un ricevitore/processore esterno, trasformandoli in impulsi elettrici, li invia alle aree corticali dedicate all'udito (Impianto al Tronco Encefalico, ABI).

L'elevatissimo grado di precisione è stato possibile grazie al monitoraggio neurofisiologico intraoperatorio garantito dagli specialisti audiologi.

L'impianto è stato attivato, a distanza di circa un mese dall'intervento, presso il centro Impianti Cocleari e Diagnostica Audiologica del Santobono.

La giovane paziente, che aveva progressivamente perso l'udito circa un anno fa a causa della grave forma di neurofibromatosi da cui è affetta, lo ha in questo modo riacquisito tor-

nando, quindi, ad una vita sociale e relazionale normale.

Tutto ciò è stato reso possibile grazie all'innovativo e complesso intervento chirurgico realizzato in virtù dell'alta professionalità e della collaborazione tra le diverse figure professionali, mediche e tecniche dell'Ospedale Santobono  
<http://www.santobonopausilipon.it/article/la-tecnologia-pi%C3%B9-avanzata-supporto-della-salutenuovo-traguardo-laorn-santobono-pausilipon>

Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono Pausilipon,  
Via Teresa Ravaschieri n. 8 Napoli (NA) 80122.  
[santobonopausilipon@pec.it](mailto:santobonopausilipon@pec.it)  
- centralino tel. 081 2205111

