

RegistRare 2021



Buongiorno,
sono Corrado Melegari Presidente di ANF Associazione Neurofibromatosi, con questo video 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, complicità delle malattie, complicità 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