



# AMICI PER LA PELLE

ASSOCIAZIONE NEUROFIBROMATOSI ADV

Giornalino periodico 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

**DIRETTORE RESPONSABILE:**  
Dott.ssa Elisa Pellacani

**PROGETTO GRAFICO:**  
Elena Platani

**REDAZIONE:**  
M. Angora, E. Bettio, G. Bitti,  
C. Melegari, V. Orlando, A.  
Sabatti, V. Salvo, S. Savioli.

**RESPONSABILE UFFICIO  
STAMPA E COMUNICAZIONE:**  
Valentina Maria Salvo

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

**EDITORE:**  
A.N.F. - Associazione per la  
Neurofibromatosi - O.d.V  
Via Giuseppe Righi, 1/A  
43122 Parma  
Tel. e Fax 0521 771457

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

**STAMPA:**  
Centroffset - Fabbrico (RE)

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



Carissimi,  
**l'associazionismo è uno dei beni più preziosi per la comunità dei pazienti**, in particolare di quelli con malattia rara.

Le Associazioni offrono supporto alla comunità dei pazienti e delle famiglie attraverso condivisione di esperienze e buone pratiche e contribuiscono a colmare alcuni specifici bisogni informativi, partendo da un denominatore comune.

Favoriscono la consapevolezza e la capacità di autodeterminazione del paziente, punto di forza indispensabile per le malattie rare; offrono un bagaglio di conoscenza diverso e complementare a quello medico e/o istituzionale, stimolando ricerche, azioni ed interventi sociosanitari.

L'autodeterminazione significa ascoltare, riconoscere e rispettare i diritti, la volontà e le preferenze della persona con malattia rara e non sostituirsi mai a lei nelle decisioni.

Questi concetti hanno accompagnato da sempre l'opera svolta da ANF Associazione Neurofibromatosi ODV; ed è sicuramente una traccia per il nuovo Consiglio Direttivo chiamato a guidare l'associazione per il prossimo triennio 2024-2027.

L'Assemblea Generale tenutasi a Parma il 30 novembre 2024 ha eletto i componenti del CD e i vari Responsabili Regionali, questi hanno il compito di avvicinare l'associazione al territorio.

Il CD tenutosi il 19 dicembre mi ha onorato di eleggermi a Presidente ANF, e mi ha affiancato Vincenzo Orlando e Antonello Corbetta rispettivamente con il ruolo di Vice Presidente e Segretario; Stefano Brocco, Michela Corradini, Consiglia Di Felice, Angiolina Sabatti, Valentina Salvo, Stefano Savioli sono gli altri componenti eletti.

Successivamente con le dimissioni di Stefano Savioli e Stefano Brocco è entrata nel CD Giuseppa Bitti prima dei non eletti.

**Corrado Melegari**  
Presidente Anf



EDITORIALE

**Uno dei compiti principali di ANF** come accennavo sopra e come recita il nostro statuto **è l'informazione**; è necessario essere presenti su qualsiasi mezzo informativo. Abbiamo chiesto a Salvo Valentina di seguire e coordinare questo importante compito. Abbiamo necessità di informare i nostri pazienti e le loro famiglie, **abbiamo necessità di portare le loro istanze al mondo scientifico, alle istituzioni** ma soprattutto sensibilizzare l'opinione pubblica sulle problematiche di chi vive con malattia rara.

Serve dotarci di tutti quegli strumenti che aiutino ad una risposta pronta e immediata alle domande che ci vengono poste come servizio alla ricerca, sistema sanitario e istituzionale.

E' necessario fare sondaggi, rispondere a questionari in poche parole serve la vostra partecipazione diretta.

**Vogliamo mettere in campo tutti quei progetti che aiutano i pazienti e le loro famiglie per una vita migliore.**

In questo momento stiamo collaborando con Alexion per produrre materiale informativo per i medici. A maggio saremo a Napoli per raccontarci, assisteremo al racconto diretto di alcuni pazienti, faremo il possibile per fare capire cosa vuol dire oggi avere la neurofibromatosi.

Come vedete ANF è in continua trasformazione per stare al passo coi tempi e questo cammino lo dobbiamo e lo vogliamo fare insieme a voi.

di Vincenzo Orlando

# NEUROFIBROMATOSI: IL RISCHIO ONCOLOGICO

11-12 aprile 2025 - MILANO

Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Aula Magna "Gianni Belladonna", Milano

L'Associazione Nazionale Neurofibromatosi (ANF), in collaborazione con la Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano hanno organizzato un importante convegno medico-scientifico di due giorni, dedicato al rischio oncologico in adulti e bambini con Neurofibromatosi.

Questo tema generalmente suscita una forte preoccupazione, non solo nei pazienti e nelle loro famiglie, ma anche nei medici specialisti che si occupano di questa condizione.

**Durante il convegno, si è parlato delle opzioni terapeutiche per il trattamento dei Neurofibromi plessiformi in età pediatrica.**

Come di consueto, abbiamo raccolto diverse testimonianze tra gli specialisti che hanno partecipato a queste due importanti giornate.



Corradi Melegari e la Dott.ssa Anna Colombetti, INT Milano



Il programma del congresso di Milano

*"Noi pazienti abbiamo bisogno di eventi di questo tipo, per capire come veniamo curati e solo il centro di riferimento può essere dispensatore della migliore cura possibile. È inoltre estremamente importante che i centri comunichino tra loro, per migliorare la presa in carico e la qualità della cura. Nello sviluppo dei nuovi farmaci, il paziente trova il suo spazio per esprimere i suoi bisogni e l'associazione potrà dargli supporto per migliorare la qualità della sua vita"*

Corrado Melegari, Presidente ANF.

## PROF. MARCO POLONI

### Neurofibromatosi e futuro della cura: intervista al Prof. Marco Poloni tra genetica, diagnosi precoce e centri specializzati

In occasione del congresso “Neurofibromatosi: il rischio oncologico”, tenutosi presso l'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, abbiamo avuto l'opportunità di dialogare con il **Prof. Marco Poloni**, specialista che da anni si occupa di Neurofibromatosi (NF).

Durante l'intervista, il professore ha condiviso la sua visione sul futuro della ricerca, le prospettive terapeutiche e il ruolo fondamentale delle Associazioni pazienti nel contesto italiano. Il suo approccio concreto e fiducioso offre uno sguardo positivo e orientato al cambiamento.

#### **Prof Poloni, quale futuro intravede per i pazienti affetti da Neurofibromatosi?**

Sono molto fiducioso, soprattutto per quanto riguarda l'ambito genetico. Credo che nel giro di 5-10 anni potremo finalmente affrontare la patologia alla radice, intervenendo direttamente sul piano genetico. I progressi scientifici stanno accelerando e offrono nuove prospettive di trattamento mirato.

#### **Negli ultimi anni ci sono stati cambiamenti significativi nell'approccio alla NF?**

Assolutamente sì. Ricordo che, quando ho iniziato a occuparmi di NF, il **principale ostacolo era rappresentato dalla diagnosi**. Spesso si arrivava a riconoscere la patologia con grande difficoltà, e questo ritardava l'intervento terapeutico. Oggi, per fortuna, la conoscenza è aumentata e si riesce ad arrivare a una diagnosi con maggiore precisione e in tempi più rapidi.

#### **Qual è, secondo lei, il ruolo delle Associazioni pazienti nel contesto italiano?**

Le Associazioni dovrebbero puntare alla formazione di centri specializzati in Neurofibromatosi, con medici esperti che conoscano in profondità la patologia. **È fondamentale che i pazienti si rivolgano esclusivamente ai centri di riferimento** dislocati sul territorio nazionale, dove possono ricevere un'assistenza di qualità, da parte di personale con esperienza specifica nella NF.



Prof. Marco Poloni

#### **Perché è così importante indirizzare i pazienti verso centri specializzati?**

Perché **solo in questi centri c'è una reale competenza sulla patologia e sulla sua complessità**. I pazienti eviterebbero passaggi inutili in strutture non preparate, dove il rischio è di ricevere una diagnosi parziale o un'assistenza non adeguata. La qualità della cura fa davvero la differenza.

#### **Cosa si sente di raccomandare ai pazienti e ai medici?**

È fondamentale **non abbassare mai la guardia**. La NF è una malattia in continua evoluzione. Anche un sintomo apparentemente banale può nascondere qualcosa di più serio, e intervenire tempestivamente può fare la differenza.

La parola chiave è **coinvolgimento: del paziente**, che deve essere guidato verso i **centri di riferimento**; e del medico, che deve mantenere aggiornate le sue conoscenze per offrire il meglio ai suoi pazienti.

di Valentina Maria Salvo

## GIOVANNI APOLONE:

“serve una rete che unisca competenze, non solo territori”

“Non dobbiamo muovere il paziente, ma la qualità.” Un'affermazione che riassume perfettamente la sfida della sanità moderna, soprattutto quando si parla di malattie rare o complesse. Durante un recente congresso organizzato da A.N.F., il Prof. Giovanni Apolone, direttore scientifico dell'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, ha condiviso una riflessione lucida, appassionata e allo stesso tempo realista sulle difficoltà e le prospettive del nostro sistema sanitario. Tra i temi affrontati, il ruolo delle reti cliniche, l'importanza dei centri di riferimento, il peso economico sulle famiglie, il valore delle associazioni pazienti e le disuguaglianze territoriali che ancora persistono.

**Professore, di fronte a malattie complesse o rare, qual è oggi la principale criticità nel nostro sistema sanitario?**

La principale sfida è l'approccio multidisciplinare che queste patologie richiedono. Serve un lavoro di rete strutturato tra specialisti, perché il carico non è solo clinico ma anche economico: parliamo di costi diretti per il paziente, come spostamenti, auto, viaggi e visite fuori regione. Tutto questo grava moltissimo sulle famiglie.

**Esiste, secondo lei, un “gold standard” che potrebbe offrire una maggiore equità o almeno un accesso più uniforme alle cure?**

Non possiamo aspettarci omogeneità completa a livello nazionale, ma dobbiamo puntare a due obiettivi concreti. Il primo è **riferirsi a centri di riferimento**, che abbiano competenze riconosciute e dove si possano offrire le cure migliori e anche l'accesso a studi clinici innovativi. Il secondo è **strutturare le reti esistenti** – oggi spesso informali – in reti istituzionalizzate, che mettano in collegamento esperienze, competenze e centri sparsi nel territorio.

**Quindi lei dice che si può evitare che il paziente debba spostarsi?**

Esatto. **Non dobbiamo muovere il paziente, ma la qualità.** Con la digitalizzazione, possiamo creare piattaforme per consulti specialistici, seconde e terze opinioni a distanza. Questo riduce la migrazione sanitaria e garantisce accesso anche a chi vive in zone periferiche.

**Qual è allora il ruolo delle associazioni pazienti in questo scenario?**

Un ruolo fondamentale. **Le associazioni devono costruire relazioni solide con reti di esperti** e promuovere la centralizzazione dei casi nei centri che fanno la miglior ricerca e offrono le migliori cure. Questo aiuta



Professor Giovanni Apolone,  
Direttore scientifico della Fondazione IRCCS Istituto  
Nazionale dei Tumori di Milano  
@photocredit Istituto Nazionale dei Tumori

ad evitare percorsi clinici inefficaci o, peggio, dannosi. E contribuisce a razionalizzare le risorse, sia per il sistema sanitario che per i cittadini.

**Ma il carico economico per le famiglie sta aumentando...**

Sì. Oggi, mediamente, il 25% della spesa sanitaria è a carico del cittadino. E la capacità di spesa non è la stessa in tutto il Paese. Questo aumenta le disuguaglianze: chi ha meno risorse rinuncia alle cure. È un problema serio.

**Secondo lei riusciremo davvero a costruire una rete sanitaria più equa?**

Le dico la verità: con la ragione sono pessimista. Ma come diceva Gramsci, **serve l'ottimismo della volontà.** Non possiamo aspettare soluzioni perfette: dobbiamo lavorare con determinazione per colmare i gap. Il sistema sanitario nazionale è frammentato in tante “piccole repubbliche regionali”, e questo complica tutto. Ma possiamo fare molto, se costruiamo reti solide e condivise.

**Il frazionamento italiano si riscontra anche nel rapporto con le reti europee. Perché, ad esempio, molti centri di riferimento per le patologie non fanno ancora parte della rete ERN Genturis?**

È una domanda legittima. In Italia si procede a velocità diverse. Alcune regioni sono ben collegate alle reti europee, altre sono ancora escluse nonostante abbiano eccellenze. Questo va superato: serve volontà politica e collaborazione tra istituzioni, medici e pazienti.

# CANNABIS TERAPEUTICA E NEUROFIBROMATOSI:

facciamo chiarezza

Si parla spesso di cannabis terapeutica, ma non sempre le informazioni sono chiare o basate su esperienze cliniche reali.

Per fare un po' di luce su questo argomento delicato, abbiamo incontrato il **Prof. Augusto Caraceni**, Direttore della Struttura Complessa di Cure Palliative, Terapia del Dolore e Riabilitazione della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano.

Il messaggio è chiaro: questi prodotti possono essere utili per alleviare le forme dolorose, ma **SOTTO CONTROLLO MEDICO**.

**QUESTI PRODOTTI NON SONO RISOLUTIVI E NON RAPPRESENTANO IN NESSUN MODO UNA CURA.**

**Professore, lei consiglierebbe l'uso della cannabis ai pazienti con NF, IN ASSOCIAZIONE CON ALTRE TERAPIE?**

Per prima cosa, come più volte sottolineato, i pazienti dovrebbero rivolgersi ai centri di riferimento dislocati sul territorio italiano, nei quali possiamo trovare degli specialisti – terapisti del dolore, esperti di cure palliative – che già utilizzano la cannabis.

Si potrà così valutare, insieme al paziente, se vi sia un'indicazione terapeutica. Certamente **non è un trattamento di prima scelta e non è risolutivo**, ma può migliorare il sonno, attenuare uno stato ansioso. Quindi, nel contesto di un'indicazione specialistica adeguata e sotto controllo medico, è uno strumento utilizzabile.

**In che formulazione la cannabis viene prescritta dallo specialista?**

È sicuramente preferibile utilizzare preparati farmacologici già preordinati, **sempre sotto consulto del medico prescrittore**.

**Per quanto riguarda il sostegno non farmacologico, cosa potrebbero fare le Associazioni pazienti?**

Io mi ispirerei a presidiare il settore globale di quelle che sono le componenti psicologiche che possono concorrere nel supporto del paziente, a seconda della situazione, in quanto vi sono varie tecniche differenti.

Quindi, portare l'interesse anche verso ciò che non è prettamente farmaco-terapeutico – come, ad esempio, un supporto psicologico o antalgico – sicuramen-



*Professor Augusto Caraceni,  
Direttore S. C. Cure Palliative, Terapia del Dolore e  
Riabilitazione. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale  
dei Tumori, Milano*

te è molto importante. Purtroppo, queste sono aree che spesso sono sottosviluppate, ma che danno un beneficio consistente alle persone.

Ringraziamo il Professor Caraceni per la disponibilità e per aver condiviso con noi un punto di vista così prezioso.

Come Associazione, crediamo sia fondamentale promuovere un'informazione corretta e accessibile, che aiuti i pazienti e le famiglie a orientarsi tra le diverse possibilità di cura, anche quando si parla di terapie non convenzionali.

di V. M. S.

## NEUROFIBROMATOSI, OGGI LA SPERANZA È CONCRETA

La dottoressa Regina Barbò: tra dedizione scientifica e umanità profonda.

In occasione del recente congresso di Milano, “Neurofibromatosi: il rischio oncologico”, abbiamo avuto il grande onore di raccogliere la testimonianza di una delle figure simbolo del mondo scientifico dedicato alla NF, la dottoressa Regina Barbò.

**Dottoressa Barbò, il panorama della Neurofibromatosi sembra finalmente vivere un momento di svolta, anche grazie a nuove terapie farmacologiche.**

**Come vede oggi la situazione?**

Negli ultimi anni stiamo vivendo un cambiamento epocale. Ci troviamo di fronte a nuove formulazioni farmacologiche, alcune già validate e utilizzate nella pratica clinica, altre in fase di sperimentazione avanzata. Questo ci proietta in una dimensione di reale avanzamento nella gestione delle Neurofibromatosi.

Per la prima volta **possiamo parlare concretamente di una cura farmacologica, in particolare per i Neurofibromi plessiformi**, presenti fin dalla nascita in circa il 50% dei pazienti affetti da Neurofibromatosi. È un passo che noi medici aspettavamo da decenni, così come i nostri pazienti e le loro famiglie. Finalmente possiamo non solo accompagnare, ma anche curare.

**Ci racconta com'è iniziato il suo impegno in questo ambito?**

Sono 35 anni che mi occupo della parte diagnostica della Neurofibromatosi come neuroradiologa. È una storia che mi piace sempre ricordare. All'inizio degli anni '90, il professor Carlo Alberto De Fanti, primario neurologo a Bergamo, si ispirò all'esperienza già in atto a Parma, grazie al Prof. Paolo Balestrazzi e **decise di creare anche nella nostra città un centro multidisciplinare dedicato alla diagnosi e cura delle Neurofibromatosi**. Fu lui a chiedere ai neuroradiologi di occuparsi in modo specifico di questa patologia.

La Neurofibromatosi mi ha subito affascinata per **la sua complessità e per le sue poliedriche manifestazioni cliniche**, che mi hanno spinto ad ampliare il mio campo di studio, a beneficio di tutti i miei pazienti. All'epoca era una malattia che interessava a

pochissimi, pertanto ho avuto campo libero. Non ho dovuto “sgomitare”, come spesso accade anche nel nostro contesto sanitario: mi sono proposta e ho trovato campo libero.

**E poi il passaggio all'Humanitas Gavazzeni?**

Dopo circa vent'anni mi si aprì una finestra pensionistica e decisi di continuare il mio lavoro di neuroradiologa all'Humanitas Gavazzeni, dove desideravano una figura di riferimento per la diagnostica neuroradiologica: ho accettato l'incarico con entusiasmo perché conoscevo già bene questo centro privato accreditato serio.

Prima di trasferirmi pensai — lo dico ironicamente — di “vendere” i miei pazienti con Neurofibromatosi a qualche collega degli Ospedali Riuniti, affinché continuasse i follow-up. Ma nessuno li volle “comprare”. Allora ho cercato almeno di regalarli: nulla da fare! Battute a parte la verità è che i pazienti si affezionano. E sono stati proprio loro a seguirmi.

**Continua quindi a seguire i pazienti con la stessa dedizione di un tempo?**

Assolutamente sì. All'Humanitas Gavazzeni abbiamo tre risonanze magnetiche da 1,5 Tesla, macchine eccezionali, che mi permettono di lavorare al meglio. I miei pazienti arrivano anche da fuori regione: dalla Calabria, dalla Basilicata... Negli anni sono nati ottimi centri anche in quelle aree e spesso li invito a effettuare lì i controlli di routine, per evitare viaggi lunghi. Poi, se vogliono, mi possono mandare le immagini che io rivedo sempre volentieri.

Ma molti insistono per venire a Bergamo, anche perché l'Humanitas Gavazzeni è vicina alla stazione dei treni. Pertanto organizzano il viaggio in treno, magari si fermano una notte. **È bello ritrovarsi: bambini e bambine di un tempo oggi sono adulti, con cui ho condiviso un percorso lungo una vita.**

**Questo dice molto anche del valore del rapporto umano nella medicina.**

Esatto. **Personalizzare la cura significa anche personalizzare il rapporto umano**. L'ascolto, la presenza, il tocco umano — come una mano calda sul braccio — hanno un peso enorme. È un legame che si co-

struisce nel tempo. **Conoscere bene la malattia, saperne riconoscere i fenotipi** (lievi, medi, gravi), **ci permette di offrire un follow-up personalizzato**, senza eccessiva medicalizzazione. Anche dare degli intervalli liberi dai controlli, quando è possibile farlo in sicurezza, è importante per il benessere del paziente.

**Come è cambiato l'atteggiamento dei pazienti e delle famiglie nel tempo?**

Nel tempo, con garbo e dialogo, **abbiamo cercato di educare le famiglie**. Abbiamo fatto capire quanto sia importante rivolgersi a centri multidisciplinari, dove si seguono protocolli aggiornati e validati. Non è necessario fare una risonanza ogni anno per tutti i bambini, ad esempio per monitorare il glioma ottico: oggi sappiamo che si interviene con imaging solo in

presenza di segni clinici sospetti. E questo non solo per evitare esami inutili, ma anche per non sottoporre i bambini a narcosi superflue.

**Quindi un equilibrio tra rigore clinico e qualità della vita.**

Esattamente. Questo è il cuore della nostra filosofia: **curare con rigore, sì, ma sempre nel rispetto della qualità della vita del paziente** e della giusta allocazione delle risorse del nostro Sistema Sanitario Nazionale. Non si tratta di risparmiare sulle malattie rare, ma di non sprecare risorse dove non serve.

Se si costruisce un rapporto di fiducia reciproca, tutto diventa più semplice. E si cura tenendo sempre presente il benessere complessivo della persona, non solo la malattia.

## CHI È LA DOTT.SSA REGINA BARBÒ

La dottoressa **Regina Barbò** è una **neuroradiologa** con 35 anni di esperienza nella diagnosi e nel follow-up della Neurofibromatosi. La sua attività ha avuto inizio a **Bergamo** agli inizi degli anni novanta, quando, sotto la guida del neurologo Prof. De Fanti, contribuì alla nascita di uno dei primi centri multidisciplinari per la NF in Italia, ispirato al modello di Parma.

Nel corso della sua carriera, la dottoressa Regina Barbò ha svolto un ruolo fondamentale nella **definizione dei protocolli diagnostici** e nella **gestione clinica personalizzata** dei pazienti, seguendo intere generazioni provenienti da tutto il Paese. Da sempre attenta alla dimensione umana della medicina, ha saputo coniugare **rigore scientifico e ascolto profondo**, diventando un punto di riferimento non solo per i pazienti, ma anche per colleghi e specialisti di diverse discipline.

Attualmente esercita presso **l'Humanitas Gavazzeni di Bergamo**, dove continua a occuparsi

con dedizione della diagnosi neuroradiologica di pazienti con Neurofibromatosi e di altre patologie neurologiche complesse, avvalendosi delle più avanzate tecnologie di imaging.



*Dott.ssa Regina Barbò l'Humanitas Gavazzeni, Bergamo*

di V. M. S.

## DIPINGO PER I BAMBINI IN OSPEDALE

Silvio Irilli, un artista che ha fatto delle sue mani uno strumento per alleviare la sofferenza

Ce li troviamo davanti. Dopo aver varcato le porte a vetri delle accettazioni. O nei sotterranei, tra reparti di radiologia e infiniti corridoi. A volte colorano le sale d'attesa, che abitiamo aspettando il medico. E vi ci aggrappiamo, distraendo i nostri figli che fanno domande scomode. Sono le decorazioni dei reparti pediatrici: opere d'arte in campi minati. Richiamano l'attenzione dei nostri ragazzi, mentre aspettano una risonanza magnetica o una radiografia, traghettando i piccoli in un mondo fatato, così diverso da quello reale. Ma in pochi sanno che, dietro oceani e delfini, orsetti e sirene, si nasconde l'anima di un'artista che ha fatto delle sue mani un dono al servizio di chi ne ha bisogno. Parliamo di **Silvio Irilli**, pittore specializzato nella decorazione di ospedali, con oltre trent'anni di esperienza.

Nel 2012, Irilli ha creato il progetto Ospedali Dipinti e, oggi, ha all'attivo ben 32 ospedali ed oltre 8500 mq decorati in tutta Italia, soprattutto nei reparti dedicati ai piccoli pazienti.

### *Silvio, com'è approdato a questa scelta artistica?*

Sono 34 anni che faccio questo lavoro. Il progetto Ospedali Dipinti nasce da un'opera realizzata presso il Policlinico Gemelli di Roma, da cui sono stato contattato per allestire un corridoio a tema marino nel reparto di Radioterapia Oncologica. Io non conoscevo assolutamente questa realtà e soprattutto non avrei mai pensato che i bambini potessero essere colpiti da un male così importante come un tumore. Quando vidi le reazioni dei bambini davanti alle opere che avevo realizzato e l'interazione che si creava tra loro e i personaggi dipinti, ho provato qualcosa di molto particolare e toccante. Da lì, ho proposto al Gemelli di realizzare altre opere più estese, che potessero abbracciare in modo più ampio il paziente, soprattutto i bambini, e potesse facilitare l'approccio del medico con loro. Questa iniziativa ha avuto un grandissimo riscontro e, a partire da quel momento, sono iniziate ad arrivare richieste da altri ospedali. Ho pensato che servisse studiare un progetto ad hoc e il primo nome che mi è venuto in mente è stato Ospedali Dipinti. Il punto fermo doveva essere che queste opere non gravassero sulla sanità pubblica.

Tutte le creazioni avrebbero dovuto essere finanziate da Onlus/fondazioni o da aziende private. Questa scelta ha consentito ogni volta di realizzare immagini molto estese, anche centinaia di metri quadrati, aiutando i bambini, i medici, ma anche i familiari che si sentono supportati nella relazione con i pazienti in un momento di difficoltà.

### *Secondo lei, in che modo l'arte può alleviare il dolore?*

C'è stata anche una ricerca scientifica in merito, svolta proprio al Policlinico Gemelli di Roma e si è evinto che l'ambiente può far parte della cura, può affiancare la cura, attivando delle cellule che difendono il corpo.

### *Il tema dell'acqua, secondo lei, che cosa trasmette ai bambini quando entrano negli ambienti chiusi e sotterranei tipici dell'ospedale?*

I **bambini si sentono sollevati** dall'idea di trovarsi in compagnia di nuovi amici: i delfini, con questo sorri-





*Alcune opere ospedaliere di Silvio Irilli*

so permanente, oppure i pesci tutti colorati. Abbiamo notato che i bambini, quando vedono i delfini, gli vanno immediatamente incontro, come se volessero abbracciarli. Provano un senso di amicizia, di gioia. Inoltre, se per noi adulti le immagini sono statiche e ferme, per un bambino è come se il delfino fosse veramente lì. Lo vede, come se fosse in movimento. Il bambino sogna, fantastica di nuotare insieme alle creature marine. Attorno al delfino, poi, ruota una storia ben precisa. È il nostro più grande amico nel mare. Ma è anche il nostro più grande difensore, quando siamo in difficoltà. Un delfino corre immediatamente in soccorso della persona, nuotando intorno a lei, creando uno scudo d'acqua e difendendo la persona dal potenziale attacco di uno squalo. E lo squalo scappa. Ha paura del delfino, perché i delfini emettono un fischio, richiamando in gruppo tutti gli altri. È una storia reale ma anche una grande metafora. Quando il bambino deve fare la radioterapia, chiude gli occhi, coricato al buio, da solo. Chiudendo gli occhi, immagina di avere i delfini intorno che lo stanno proteggendo dal male. Lo stanno incoraggiando. Questa è l'interazione che sperimentiamo. **Grazie all'opera, ad oltre il 70% dei piccoli pazienti che devono fare la radioterapia, non è stato più necessario addormentarli con la sedazione** per farli stare fermi, un risultato che ha sorpreso i medici!

### ***Qual è tra i suoi progetti quello che l'ha appassionata di più?***

Tutti. Perché nascono tutti da situazioni molto delicate. Poi ci sono quelle opere molto particolari che vengono richieste dalle famiglie, che hanno creato delle associazioni in memoria dei loro bimbi, che sono stati portati via dalla malattia. In quei casi, nelle immagini vengono inseriti anche degli elementi personali, che facevano parte del quotidiano del bambino: oggetti a cui era particolarmente legato. Alcuni di questi li ho trasformati in cartoon. Può essere un trenino, una macchinina, una bambolina. Per la famiglia diventa importante dare continuità al messaggio del bimbo, affinché possa arrivare agli altri. È un grandissimo gesto di altruismo, di amore e di forza da parte dei genitori. Queste sono le situazioni più toccanti, perché entro in contatto con una realtà, con dei sentimenti reali, con dei ricordi, che io riporto nelle mie opere.

di E. B. e V. O.

## “E FIGL SO PIEZZ E CORE”

Parliamo di diagnosi genetica preimpianto (PGT) E Neurofibromatosi

“E figl so piezz e core” celeberrima espressione napoletana, oramai utilizzata in tutta Italia da nord a sud, indica l'amore viscerale che i genitori hanno nei confronti dei propri figli, ma **il percorso di una coppia che vuole avere una gravidanza non è sempre così semplice e scontato**, pur essendo una delle cose più naturali di questo mondo. Lo sanno bene le persone affette da patologie genetiche e rare, come nel caso della Neurofibromatosi (NF): il desiderio di avere una famiglia è contrastato dalla paura e dall'angoscia della malattia che, come un carceriere, le tiene in ostaggio senza via di scampo... o quasi.

**Oggi il progresso e le nuove scoperte scientifiche vengono in aiuto** di queste coppie, grazie alla Diagnosi Genetica Preimpianto (PGT): per approfondire meglio questo argomento ed altri temi ad esso connessi ci siamo rivolti ad un professionista del settore, il Dott. Enrico Ambrosini, Dirigente Medico presso U.O Genetica Medica (Struttura Complessa del Dipartimento ad attività integrata interaziendale onco-ematologico) dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma.

Per avere un panorama completo di ciò che prevede oggi la legge sul nostro territorio nazionale, facciamo un breve passo indietro e torniamo al Febbraio 2004, quando il Parlamento Italiano approva la Legge 40/2004 con l'obiettivo di cercare una soluzione ai problemi riproduttivi delle sole coppie sterili o non fertili grazie al ricorso alla procreazione medicalmente assistita in assenza di altre alternative terapeutiche.

Col trascorrere degli anni e per abbracciare le richieste dell'intera popolazione, comprese le coppie portatrici di malattie genetiche, la Corte Costituzionale è intervenuta più volte per modificarne alcune sue parti e si è giunti al 2015 con due sentenze, le quali sanciscono che è consentito, non solo l'accesso alla fecondazione assistita e alla diagnosi preimpianto per le coppie portatrici di patologie genetiche trasmissibili che rispecchino determinati criteri di gravità previsti dall' *art. 6 comma 1 lettera b della Legge num. 194/1978* validati da strutture pubbliche, ma anche l'annullamento del trasferimento dell'embrione nell'utero qualora la diagnosi preimpianto abbia evidenziato la presenza di una patologia grave trasmissibile.

Entriamo nel vivo della questione partendo col fare chiarezza riguardo alla terminologia e alle varie differenze che identificano i seguenti percorsi:



Dott. Enrico Ambrosini

- **Diagnosi Genetica Preimpianto (PGT):** è consigliata nel caso in cui i genitori siano portatori sani o affetti da patologie ereditarie e in cui vi è un elevato rischio di trasmissione al feto. È una tecnica di procreazione medicalmente assistita che permette di individuare la presenza di patologie genetiche o anomalie cromosomiche in embrioni generati in vitro prima di essere trasferiti nell'utero.
- **Procreazione Medicalmente Assistita (PMA):** è l'insieme delle tecniche aventi lo scopo di aumentare la possibilità di avere una gravidanza per le coppie infertili o per le quali il concepimento naturale risulta essere molto complicato, anche grazie alla fecondazione in vitro e al successivo trasferimento dell'embrione nell'utero.
- **Diagnosi Prenatale:** comprendono quegli esami da svolgersi prima della nascita ma durante la gravidanza e si dividono in due tipologie: non invasivi ed invasivi. Questi ultimi sono i più efficaci per diagnosticare la presenza di malattie genetiche trasmissibili ai figli, anche se vi è circa lo 0,5% di rischio di aborto, e comprendono la villocentesi tramite prelievo di villi coriali dalla placenta (da effettuarsi fra l'undicesima e la tredicesima settimana di gestazione) e l'amniocentesi tramite prelievo di liquido amniotico (da effettuarsi a partire dalla sedicesima settimana di gestazione).
- **NIPT TEST:** è un test prenatale all'avanguardia, senza rischi per il feto e per la madre, eseguito tramite prelievo di sangue materno (da effettuarsi fra la decima e la tredicesima settimana di gestazione) ideale per le donne senza rischio genetico e fornisce un rischio per alcune patologie dovute ad anomalie cromosomiche, fra tutte la più conosciuta è la sindrome di Down. Purtroppo oggi in molte regioni è a pagamento.

La Struttura Complessa di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera di Parma è un centro di eccellenza nello studio e nella diagnosi di tutte le patologie a

base genetica, come la Neurofibromatosi di tipo 1, svolgendo attività di carattere clinico-assistenziale e offrendo sia ai pazienti che ai loro familiari una florida rete di consulenza e di supporto partendo proprio dagli albori della vita: dall'epoca prenatale.

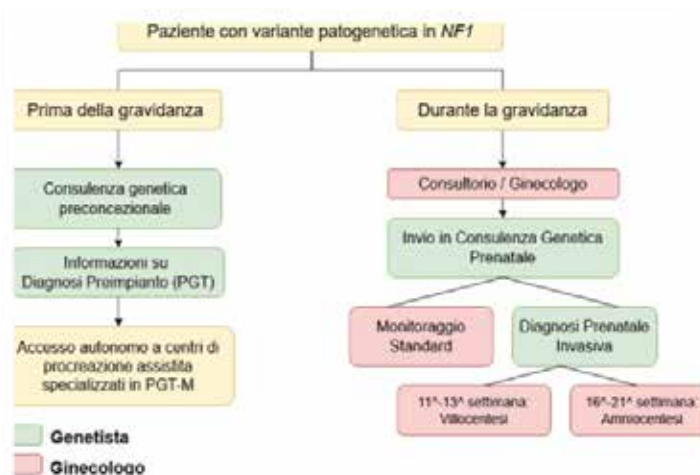
**Le coppie con alto rischio genetico che intendono avere un figlio possono rivolgersi direttamente all'equipe di Genetica Medica o al servizio di Diagnosi Prenatale dell'Ostetricia e Ginecologia** per un colloquio con un medico genetista, al fine di avere informazioni e consigli mirati inerenti il proprio percorso di una futura gravidanza.

Il Dottor Ambrosini sottolinea che le attuali linee guida italiane, per le coppie che hanno alto rischio genetico sia quelle che hanno una gravidanza naturale sia quelle che hanno optato per le tecniche di procreazione medicalmente assistita, danno indicazione, per chi volesse, all'esecuzione di diagnosi prenatale (villocentesi e amniocentesi). Tali procedure sono effettuate da un Ginecologo, come avviene ad esempio nel reparto di Ostetricia e Ginecologia dell'Ospedale di Parma. Nel caso in cui venga individuata una coppia che risponda a determinati criteri, viene con urgenza inviata all'equipe di Genetica Medica per un consulto, quindi senza passare dal cup, con lista di attesa che si attesta attorno ai 7-10 giorni. Successivamente può essere programmata la villocentesi/amniocentesi e i campioni vengono mandati al laboratorio di Genetica Medica per essere analizzati.

Un aspetto estremamente importante è **conoscere il tipo di mutazione dal quale si è affetti o che è presente nella famiglia di origine**, al fine di determinare quale variazione andare ad indagare esattamente tramite test preimpianto o prenatale. Purtroppo, sono ancora molti i casi di Neurofibromatosi senza diagnosi genetica, ovvero in cui il test risulta negativo.

Oggi l'Ospedale di Parma non ha ancora implementato e finalizzato un servizio di diagnosi preimpianto (PGT), ma fortunatamente in Italia le strutture che si occupano di PGT sono dislocate per tutto il territorio nazionale e sono di natura sia pubblica, afferenti al Servizio Sanitario Nazionale, sia privata e le coppie che desiderino affidarsi ad uno di questi centri verranno seguite da loro per l'intero iter di PGT<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> N.I.D.O è un'associazione italiana nata nel 2022 dedicata



Percorsi per le coppie con NF di tipo 1

La Neurofibromatosi è una patologia dominante, quindi chi ne è affetto, come spiega il Dottor Ambrosini, ha il 50% di possibilità di trasmetterla alla prole per ogni gravidanza, anche se il partner è sano.

È sufficiente quindi che uno solo dei due genitori ne sia affetto e nella presentazione clinica non vi è differenza se l'affetto è la mamma o il papà.

Tanti sono anche quei casi di coppie sane che danno alla luce figli con neurofibromatosi. **Ciò avviene in modo casuale e ne sono responsabili delle mutazioni di nuova insorgenza** che si sviluppano nell'embrione, molto difficili da diagnosticare e da prevedere. Essendo però questo generalmente un evento isolato, limitato a quella specifica gravidanza, il rischio per i genitori sani di avere altri figli affetti da neurofibromatosi nelle successive gravidanze sono molto basse.

La logica, molto spesso, ci porta a pensare che se un genitore è affetto da NF di grado lieve senza manifestazioni rilevanti allora trasmetterà ai figli un quadro di simile entità: purtroppo nella realtà non è sempre così, perché ciò accade solo per alcune varianti conosciute, mentre per altre non vi sono ancora correlazioni ben definite. È quindi possibile che da coppie con NF lieve nascano figli con una forma più grave, così come è possibile che i figli abbiano una forma più lieve dei genitori; la questione è ancora aperta e non vi sono ancora evidenze scientifiche sicure.

Per avere un'idea dei numeri, abbiamo poi chiesto al Dottor Ambrosini alcune informazioni in merito ad alcune categorie di pazienti afferenti alla Genetica Medica di Parma. Nel 2024 l'unità operativa ha erogato più di 1000 consulenze genetiche, di cui circa 150 relative a coppie in gravidanza con rischio aumentato per condizioni genetiche rare. Concentrandosi sulla neurofibromatosi, si riportano i seguenti dati relativi all'anno scorso:

- **130** visite di inquadramento e follow-up per pazienti adulti o bambini affetti da NF
- **10** coppie con individuo affetto da NF che hanno chiesto un consulto per una futura gravidanza
- **3** donne in gravidanza con alto rischio per NF nel feto (in quanto affette o con partner affetto)

In Italia oggi esiste un codice di esenzione specifico, M50, che copre tutte le prestazioni specialistiche ambulatoriali per le gravidanze a rischio, come le tecniche di diagnosi prenatale, quindi la donna in gravidanza può utilizzare oltre il codice di esenzione proprio della NF, RBG010, anche il codice M50.

La PMA dal 1 Gennaio 2025 è stata introdotta nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) entrando a far parte delle prestazioni garantite dal SSN, dietro pagamento di un ticket uguale in tutte le regioni italiane.

Per la PGT nel SSN è previsto il pagamento di un ticket che varia da regione a regione.

interamente alla Diagnosi preimpianto, [www.nidoitalia.it](http://www.nidoitalia.it).

di V. M. S.

## LUCIANA E SARA: LE ARTIGIANE DELLA SALUTE

Ecco chi si nasconde dietro le creazioni che rallegrano i mercatini di solidarietà.

Le conosciamo attraverso le loro creazioni: farfalline, tartarughe, pupazzetti colorati. Piccoli oggetti allegri, che strappano sorrisi, popolando mercatini di beneficenza e fiere dei giorni di festa. Luciana e Sara, madre e figlia, non sono certo due donne che stanno con le mani in mano. Loro le usano, le mani, per fare del bene. Abbiamo visto più volte le foto che ritraggono il frutto del loro lavoro certosino. Ma conosciamo veramente queste due artigiane della salute.

**“Le Creazioni di Nonna Luciana sono il nostro modo per contribuire allo studio della Neurofibrosi e dare speranza a tutte quelle persone che, come noi, sono state colpite da una condizione genetica rara, che ad oggi non ha una terapia. La nostra convinzione è che lo studio e la ricerca possano trovare una cura”** dice Sara.

*“Come famiglia ci siamo posti una domanda: come possiamo contribuire? Poi l'idea arriva proprio da Sara: realizzare oggetti con la resina, fare insieme dei piccoli lavori artigianali e partecipare a mercatini di beneficenza. Guardando filmati in internet, abbiamo realizzato inizialmente degli orecchini e delle collane. Poi, facendo esperienza, abbiamo creato portachiavi, portafoto, oggettistica per Natale, Pa-*



*squa, San Valentino e bomboniere”* aggiunge Luciana.

La seconda tappa è stata quella di creare una pagina promozionale su Facebook per far conoscere le Creazioni e invitare le persone al mercatino di Trevignano Romano, dove abitano le protagoniste di questa storia. *“Con il Covid pensavamo di doverci fermare. Invece abbiamo spedito le Creazioni di nonna Luciana in tutta Italia. Riforniamo anche i soci iscritti ad ANF che vogliono aiutare, partecipando ai mercatini. Si tratta di un'attività di volontariato. Il ricavo è devoluto interamente all'Associazione Pazienti”*.

Il lavoro coinvolge l'intero nucleo familiare, senza lasciare fuori nessuno. **“In famiglia lavoriamo tutti insieme, ma ognuno con il proprio ruolo. Sara cola la resina nelle formine, io assemblo gli oggettini. Papà Stefano aiuta Sara a montare gazebo, preparare tavolini per la vendita, esponendo al meglio gli oggetti e facendole compagnia tutto il giorno del mercatino. Siamo una squadra. E siamo orgogliosi di esserlo”** dice Luciana.

Ampliare l'attività non è facile. Sara e Luciana cercano sempre nuove idee per la realizzazione degli og-





Alcune delle simpatiche creazioni di Sara e Nonna Luciana

getti. Il lavoro è impegnativo e la partecipazione ai mercatini è faticosa: **“Ogni volta che torniamo da un mercatino siamo molto stanchi ma, nonostante questo, consapevoli di aver fatto del nostro meglio. Continuiamo a cercare nuove idee: vogliamo fare sempre di più. È diventato il nostro scopo nella vita”**.

Quando chiedo a Sara quale sia stato il suo mercatino preferito, risponde: *“I mercatini sono tutti diversi, anche se la maggior parte li abbiamo allestiti a Trevignano Romano. Il primo è stato sicuramente il più emozionante di tutti, per la sensazione di novità che ho respirato. Stare lì in piazza, in qualche modo al centro dell’attenzione, cosa che io non amo affatto fare, dare informazioni e anche speranza alla gente che si è fermata, mi ha trasmesso una sensazione speciale. La maggior parte della gente che si ferma al nostro banco è davvero solidale con noi. Si immedesima quasi nella nostra situazione e ci conforta, facendoci tanti complimenti per il progetto che portiamo avanti. **Non è facile essere un malato raro: si hanno poche tutele e non avendo una cura è proprio difficile farsi rispettare e far valere i propri diritti”**.*

I mercatini sono importanti e il contatto diretto con la gente è fondamentale, ma Sara e Luciana sono organizzatissime e super tecnologiche. *“La maggior parte dei contatti li riceviamo online, abbiamo i nostri fedelissimi che ci chiedono sempre gadget per le loro occasioni di festa. Sono persone che conoscono la Neurofibromatosi, perché la vivono sulla loro*

*pelle o perché hanno un familiare affetto. **Le persone ci conoscono e conoscono la nostra situazione, quindi nutrono la giusta fiducia e scelgono consapevolmente di aiutarci.** Poi ci sono le persone che ci contattano solo per fare un gesto di solidarietà. Scelgono le nostre bomboniere solidali, perché vanno oltre l’oggetto: sono convinte che aiutare l’Associazione sia più importante che avere un prodotto di lusso”*.

di Valentina Maria

## IL NOSTRO SPAZIO

Racconti e testimonianze dei pazienti.

Cari Amici,

qualche giorno fa ho pensato di aprire un mini-dibattito sul bullismo e chiesto a qualcuno di voi se non avrebbe avuto piacere nel condividere la propria esperienza. Non avrei mai potuto immaginare di essere travolta da messaggi, all'interno dei quali ho trovato un insieme incredibile di sentimenti contrastanti: la delusione, la tristezza, la rabbia, ma anche la speranza, la forza e tanta tanta determinazione.

Ne sa qualcosa la nostra Arianna, che ha voluto regalarci la storia della sua adolescenza. Ad Arianna, ad Anonima e a tutti quelli che hanno contribuito, ci tengo a porgere i miei più vivi ringraziamenti per avermi considerata una interlocutrice degna del loro vissuto.

Per tutti quelli che vorranno raccontarci le loro storie, resto sempre a disposizione.

Valentina Maria

## LA STORIA DI TERESA

di Marco Angora

Nata con una condizione genetica rara, la Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1), Teresa ha saputo trasformare le difficoltà in forza, costruendo una vita ricca di successi personali e professionali. Oggi, a 28 anni, Teresa condivide il suo percorso per offrire speranza e incoraggiamento a chi, come lei, vive con questa diagnosi.

### Una scoperta precoce

Teresa è venuta al mondo con una caratteristica particolare: delle macchie caffè latte sulla pelle. "I medici se ne sono accorti alla nascita e lo hanno riferito a mia madre", racconta. "Col passare degli anni, anche lei ha trovato il modo di spiegarmelo". Per una bambina, scoprire di avere una malattia genetica non è facile, ma Teresa ha affrontato la diagnosi con maturità: "Non è stato semplice all'inizio, ma ho capito che dovevo convivere con questa condizione. Mi ha insegnato a non abbattermi e a diventare più forte".

### Le sfide dell'infanzia e l'importanza della resilienza

La vita scolastica di Teresa è stata segnata da difficoltà sociali. "A scuola ho subito atti di bullismo perché ero seguita da un insegnante di sostegno", racconta. Questo isolamento l'ha portata a chiedere supporto psicologico, ma fuori dall'ambiente scolastico ha trovato conforto nelle sue amicizie. Nonostante le difficoltà, Teresa ha raggiunto importanti traguardi accademici: si è diplomata in Ragioneria e ha continuato a formarsi, ottenendo certificazioni come Operatrice per l'In-

fanzia, Animatrice Sociale e competenze digitali. "In amore, invece, ho avuto la fortuna di incontrare la persona giusta," aggiunge con un sorriso.

### Un supporto medico fondamentale

Teresa ha trovato grande aiuto nei medici e nei centri specializzati che l'hanno seguita nel corso degli anni. Da bambina, era sotto le cure del Vecchio Policlinico di Napoli, mentre oggi è seguita dal Nuovo Policlinico. "Sono stati di grande aiuto nel comprendere e affrontare le problematiche legate alla NF1," afferma.

### La convivenza con la NF1

Dopo 28 anni, Teresa ha imparato a convivere serenamente con la NF1: "Fa parte di me, non la vivo come un problema." Questo atteggiamento positivo è il fulcro del suo messaggio a chi condivide la sua stessa condizione: "Mai abbattersi al primo ostacolo. Superare tutto con il sorriso, senza farsi influenzare da niente e nessuno. Nessuno ha il diritto di farci sentire inferiori."

La storia di Teresa è una testimonianza di resilienza e speranza. Con determinazione e coraggio, ha affrontato ogni sfida, trasformando le difficoltà in opportunità di crescita. Il suo messaggio risuona forte: la forza interiore e l'amore per la vita possono vincere su qualsiasi ostacolo.

Mi chiamo Arianna e sono una ragazza solare, determinata, coraggiosa, sempre sorridente. Ho trent'anni e anche io sono affetta da Neurofibromatosi. **Anche io sono stata vittima di bullismo.** Questa è la mia storia.

Quando frequentavo le scuole medie, ero una ragazzina timida e chiusa: avevo paura del giudizio degli altri. All'occhio destro, portavo una protesi che sembrava il mio vero occhio. Amavo andare a scuola e studiare. Ho preparato la tesina per gli esami da presentare in commissione in un letto di ospedale.

Per via della Neurofibromatosi saltavo le lezioni, così ho iniziato ad essere messa da parte dai compagni di classe e ricevere offese, a volte anche da un'insegnante che mi escludeva dalle attività collettive. Ad un certo punto, la protesi ha iniziato a creare problemi, cadendo sul banco oppure a terra. I compagni hanno iniziato a deridermi, mentre io restavo in silenzio seduta e mi chiudevo a riccio, per la vergogna.

Sono stata forte e determinata, ma avevo il timore di raccontare a casa quello che mi succedeva, così sono andata avanti per l'intero anno scolastico senza dire nulla, pensando che una volta finite le scuole medie, tutto sarebbe cambiato.

Al primo superiore, non portavo più la protesi, ma una benda oculare. Inizialmente sembrava andare tutto bene, ma col tempo la situazione è cambiata. Venivo offesa con parole pesanti e poco piacevoli, discriminata e lasciata sola dall'intera classe. Venivo lasciata in un banco isolata, oppure mi lanciavano le palle di carte con la cerbottana, o il cancellino della lavagna sporco di gesso. Anche se alle interrogazioni o ai compiti in classe prendevo voti alti, venivo derisa per il mio occhio e per essere una secchiona.

**Mi sentivo un fantasma** anche agli occhi dei docenti. Mi veniva detto e fatto tutto ciò che non dovevo subire. Ho iniziato a sentirmi in colpa per essere vittima di bullismo, per via della mia malattia.

I mesi passavano, la situazione degenerava sempre di più ed io iniziavo a sentirmi stanca psicologicamente e fisicamente. Mi rifiutavo di studiare e di andare a scuola. Tornavo sempre triste, ansiosa agitata arrabbiata con me stessa: mi davo colpe che non avevo.

A casa si occorsero che **qualcosa non andava** e così decisi di raccontare tutto in famiglia. Verso la fine dell'anno scolastico, abbiamo deciso di rivolgerci alla preside, per fare in modo che tutto questo finisse. Non volevo più vivere in una vita che mi era stata rovinata dai coetanei. Dopo aver fatto degli incontri con la preside e con i professori, abbiamo deciso di convocare la classe. La questione sembrava essersi risolta e finalmente sono tornata a sorridere a riprendere in mano la mia vita.

Ad oggi, posso dire che tutto ciò che ho passato mi ha fatto soffrire tanto, **ma ho anche imparato tanto. Ho**



**imparato ad amarmi e accettarmi così come sono,** a non dar peso alle parole altrui, di chi non merita il mio sorriso.

Ho iniziato a sorridere alla vita, ad amarla, a ridere delle offese che ricevo e fare tesoro di ciò che la vita mi offre.

Subire bullismo mi ha insegnato tanto: a cavarmela da sola quando tutto ti viene contro, a non giudicare le persone, a non seguire la massa, ad accettare il dialogo. **Il bullismo mi ha insegnato il valore della solidarietà,** che a me è stata negata da tutti.

La rivincita più grande è stata quella di poter difendere altre persone vittime di bullismo, senza aver nulla in cambio, se non la vittoria di esserci riuscita.

La mia esperienza, mi ha insegnato **ad amare la vita** perché, quando ti ritrovi a pensare intensamente alla fine, capisci che non vale la pena perdere te stessa per qualcuno che non ti ha mai nemmeno guardato negli occhi. Ha rinforzato in me dei valori molto importanti e positivi: **il rispetto per sé stessi, il rispetto per gli altri, la voglia di migliorare, il desiderio di portare felicità.**

Il tempo è passato, la vita è cambiata...ti pone davanti delle sfide. **Bisogna combattere e vincere sempre.**

A te che stai subendo qualunque tipo di difficoltà, insicurezza, violenza verbale o fisica dico questo: sei tu a decidere chi diventare. **Non far decidere mai nessuno per te, sii tu più forte dell'ignoranza della gente.**

Arianna

## LA STORIA DI MAHELA

Mi chiamo Mahela e sono nata nel 1974. Sono nata prematura e, a causa del mio basso peso alla nascita, sono stata tenuta in incubatrice. Sin da subito mi è stata diagnosticata una tetraparesi atetotica spastica, che **ha compromesso il mio controllo motorio e la coordinazione**. Fin dai primi mesi di vita, mia madre ha iniziato a portarmi a sedute di riabilitazione con esercizi mirati per migliorare la mia mobilità. A tre anni ho subito un intervento alle tonsille, che ha compromesso ulteriormente il mio udito. Ho quindi iniziato un percorso di logopedia e, all'età di sei anni, ho ricevuto le protesi acustiche, che però ho accettato solo attorno ai 10-12 anni. Ricordo ancora il giorno in cui, dopo un episodio al lago, ho deciso di indossarle definitivamente. **Da quel momento ho scoperto un mondo di suoni che fino ad allora mi erano sconosciuti.**

Durante l'adolescenza, **ho iniziato a farmi domande sul mio sviluppo fisico, poiché non crescevo come i miei coetanei.** Dopo varie visite mediche, un noto specialista di Lecco, il dottor Saputo, ha diagnosticato la Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1), ma ha consigliato ai miei genitori di non parlarne subito. Mia madre è rimasta sconvolta da questa scoperta, soprattutto perché nessuno l'aveva mai informata prima. La diagnosi è stata poi confermata con esami approfonditi.

## LA STORIA DI ANONIMA

Anche io ho vissuto momenti difficili nella mia vita e sono stata bullizzata nel contesto scolastico.

Raccontarne non è piacevole, ma voglio che anche gli altri sappiano che quello che ho vissuto, affinché **non si sentano soli**.

Quando ero piccola alle scuole elementari, portavo il gesso a causa della scoliosi. I bambini mi chiamavano "mostro". Nessuno voleva sedersi accanto a me. Le cose peggiorarono quando, a metà anno, arrivò un bambino che portava le protesi acustiche. La maestra mostrò una totale assenza di sensibilità: lo mise accanto a me dicendo: "così vi capite..."

I bambini da quel giorno iniziarono a prenderci in giro e a chiamarci "i due mostri". A volte imitavano il modo in cui prendevo le cose da terra, perché avevo difficoltà nel piegarmi. Ero molto sola: avevo una sola amica. Molti pensavano che la mia patologia fosse virale e mi tenevano lontana. **C'era una grandissima ignoranza.** Io soffrivo e piangevo sempre. Non parlavo di que-

Da allora, **la mia vita è stata scandita da controlli costanti** e numerosi interventi per rimuovere le neurofibromi, che purtroppo tendono a ricrescere. Ho scoperto di essere un caso sporadico, senza familiarità con la malattia, e spesso ho dovuto lottare per far riconoscere le mie difficoltà. Il sistema sanitario fatica a comprendere la NF1 nella sua complessità, poiché si manifesta in modi diversi da persona a persona. Il dolore cronico, in particolare, è spesso sottovalutato.

A 17 anni mi è stata riconosciuta un'invalidità del 75%, ma nel 1997 è stata ridotta al 47%, come se la mia sordità fosse improvvisamente migliorata. La scuola è stata un'esperienza difficile: l'uso delle protesi acustiche, interamente a carico della mia famiglia prima e mio poi, non sempre mi ha permesso di essere accettata dagli altri.

Oggi, a 50 anni, convivo con dolori cronici e nuove neurofibromi che continuano a formarsi. Ho due figlie, che fortunatamente non presentano segni evidenti della NF1. La mia esperienza con la NF1 mi ha insegnato che questa patologia è ancora poco conosciuta e che chi ne è affetto deve imparare a convivere.

ste situazioni con la mia famiglia per non caricare addosso a nessuno il mio dolore, ma mia madre si accorse che qualcosa non andava e mi portò da un neurologo.

**Oggi, ironia della sorte, lavoro con gli studenti.**

Sicuramente, **la cosa più importante è il dialogo.** Permettere ai ragazzi di raccontare quello che vivono e sostenerli. Forte della mia esperienza, ho una sensibilità diversa: quando uno dei miei studenti ha qualcosa che non va, **io me ne accorgo immediatamente.** Questo è l'elemento positivo che mi ha lasciato la mia brutta esperienza.

## LA STORIA DI CHIARA

Ciao a tutti, mi chiamo Chiara, ho 30 anni e sono affetta da neurofibromatosi. La mia "coinquilina" è **entrata nella mia vita all'improvviso**, senza chiedere il permesso. Avevo 23 anni, sogni e ambizioni, e vivevo la mia vita al massimo: lavoro, sport, amici, discoteche. Poi, un giorno di maggio, **tutto è cambiato**.

Ricordo ancora quei giorni frenetici, l'entusiasmo di ristrutturare la mia prima casa, la passione per il mio lavoro e la voglia di spaccare il mondo quell'estate. Avevo quella che, agli occhi di molti, era la vita "perfetta". Ma una nube scura si stava addensando sopra di me. Ricordo perfettamente il momento in cui tutto è iniziato: improvise scariche elettriche nelle gambe, un intorpidimento strano ai piedi. Ricordo di aver chiamato mia madre, di turno in misericordia, e di averle detto che non riuscivo più a muovermi, che sarei andata da mia nonna per farmi fare una puntura. La mia gamba sinistra tremava così tanto che non riuscivo neanche a premere la frizione della macchina. Mi sono affidata a Dio e sono arrivata a casa dei miei genitori.

Da quel momento è iniziato il mio calvario, senza sapere cosa avessi. Il pianto disperato, il cane che abbaia, le sirene in lontananza. Arriviamo al pronto soccorso, senza diagnosi ma con una paura immensa.

La prima lastra non mostrava anomalie alla colonna vertebrale. Solo delle "bolle" nell'addome. La diagnosi iniziale fu confusa e sbrigativa: per la dottoressa non c'era nulla di cui preoccuparsi, solo un banale meteorismo da trattare con carbone vegetale. Ma quella spiegazione non convinceva nessuno. Tornata a casa, con il cuore affranto, **ho iniziato a cercare risposte**. Giorno dopo giorno, visite su visite, neurologi e analisi. Poi, finalmente, **ho trovato un medico competente**

## LA STORIA DI FRANCESCA

Ho la Neurofibromatosi di tipo 1 la forma spinale, ho 49 anni, sono una ragazza positiva, allegra solare del vivi e lascia vivere, mi piace stare con tanta gente parlare e condividere le esperienze, amo il mare, le montagne, mi piace stare all'aria aperta e godermi i panorami, mi faccio prendere dalle emozioni sono sensibile. A volte penso di aver sbagliato lavoro invece che la commessa in un negozio di abbigliamento avrei dovuto essere vicino a chi come me sta vivendo un percorso delicato.

Durante i miei ricoveri all'ospedale Besta ho conosciuto tante ragazze con malattie neurologiche nel quale si è instaurata una bella amicizia, io da qui ho cominciato a pensare che la Neurofibromatosi purché "bruttina" sia, **mi ha fatto conoscere tanta gente**,

che mi ha consigliato un approfondimento genetico a Careggi. Lì ho scoperto la verità. Quelle "bolle" erano molto più di semplici anomalie, e quelle macchie caffelatte che ormai nemmeno notavo erano ben più di semplici voglie. Nel 2018 è arrivata la diagnosi definitiva: neurofibromatosi di tipo 1.

Da quel momento, la mia vita è cambiata radicalmente. Ho iniziato a perdere tutto: il fidanzato, lo sport che amavo, il lavoro per cui avevo dato tanto. Quella che mi avevano descritto come una malattia con cui "si convive" è diventata un incubo a occhi aperti.

Ogni giorno combatto con dolori lancinanti, con un handicap del 50% che non mi lascia mai, con un braccio destro che, a volte, decide di non funzionare più.

Eppure, nonostante tutto, **non sono sola**. Ho accanto persone straordinarie, che accettano e abbracciano la mia malattia forse più di me stessa. Persone che lottano perché la mia vita sia il più possibile simile a quella di chiunque altro, **senza mai dimenticare chi sono e cosa porto con me**.

**Continuo a sperare nella ricerca**, a credere che un giorno la mia vita – e quella di tante altre persone – possa essere diversa. Più libera. Più normale. E anche se rischio di perdere l'uso del braccio e delle gambe, ogni giorno trovo un motivo per ringraziare e sorridere. Perché, diciamocelo, la vita è già abbastanza dura di suo. Peggiorarla con la disperazione non mi va.

Questa è la mia storia. **Una storia di attivismo, sorrisi e lacrime**. È la storia, forse banale, di una ragazza speciale con una malattia rara.

Io non sono la mia malattia. Io sono Chiara.

quindi vi dico che attraverso questo bisogna trarre le cose positive il meglio.

**La NF1 fa parte di noi ma non dobbiamo arrenderci**, a volte sembra di scalare una montagna, ma pensiamo a quando riusciamo ad arrivare in cima a piccole vette alla felicità che si prova a riconquistare ogni cosa anche se piccola perché ogni tanto la NF1 vuole toglierti un qualcosa di te fisico, **ma non potrà mai cambiare il nostro coraggio e la nostra forza** perché noi tutti ce l'abbiamo dentro tiriamola fuori come quando esplode una bomba.

Vi auguro il meglio fratelli e sorelle caffelatte

Con affetto Francesca

di V. M. S.

## NEUROFIBROMATOSI: OGGI PARLO IO

A Napoli i pazienti diventano protagonisti tra consapevolezza, medicina partecipata e diritto alla cura.

In occasione del mese di maggio, dedicato alla sensibilizzazione sulle **Neurofibromatosi**, l'**ANF (Associazione Neurofibromatosi ODV)** ha organizzato una giornata di consapevolezza su queste patologie, con la partecipazione di pazienti e professionisti del settore. L'evento, patrocinato da OMaR (Osservatorio Malattie Rare), Alleanza Malattie Rare, Cittadinanzattiva Campania, Azienda Ospedaliera Universitaria Vanvitelli e dal Coordinamento Napoletano Donne nella Scienza, si è tenuto il 10 maggio presso la Fondazione Stati Uniti del Mondo a Napoli, costituendo una delle tappe programmate nel calendario formativo e informativo dell'associazione ANF.

**“La scelta di Napoli come sede per questo evento è stata determinata dalla necessità di fornire un’opportunità di partecipazione anche ai pazienti che, a causa di limitazioni logistiche, non hanno potuto prendere parte a precedenti incontri.** Questi pazienti, che risiedono principalmente nelle regioni centro-meridionali, rappresentano una componente significativa della nostra comuni-

tà e abbiamo ritenuto fondamentale fornire loro un canale di partecipazione che rispondesse alle loro esigenze specifiche. La nostra priorità è quella di fornire supporto attraverso l’implementazione di una strategia di comunicazione itinerante, che includa lo spostamento dell’Associazione e del suo direttivo. Non dei pazienti”, ha detto il **Presidente di ANF, Corrado Melegari.**

**“Il ‘turismo sanitario’ è una realtà con cui i pazienti con neurofibromatosi si confrontano frequentemente.** Un numero considerevole di famiglie, proveniente per lo più dal Sud del Paese, si trasferisce mensilmente per poter ricevere cure, spesso rinunciando a viaggi con altre finalità, quali ad esempio quelle conviviali o formative. **Un’indagine condotta tra i nostri associati ha rivelato che gli spostamenti per motivi di salute sono molto più frequenti di quanto previsto,** con un aumento significativo delle spese sanitarie dirette. È fondamentale affrontare queste sfide con misure concrete e immediate”, ha aggiunto Corrado Melegari.

**“Creare momenti di confronto tra pazienti è una**



Marco Angora, Arianna Sciandra e Ileana Caserio



I Relatori di Oggi Parlo Io e Ileana Caserio, la Moderatrice



Una Foto di gruppo alla fine dei lavori



Michele Palomba

**priorità assoluta per la nostra Associazione”,** ha affermato **Valentina Maria Salvo, responsabile della comunicazione di ANF.** “Parlare, in un ambiente protetto, di problematiche comuni e di reciproche difficoltà consente al paziente di trovare un contesto di fiducia, apertura e comprensione. Con questo evento abbiamo deciso di invertire i ruoli, fornendo ai pazienti gli strumenti narrativi più adeguati a condividere il proprio vissuto con gli altri. Ogni paziente è stato preparato alla narrazione tramite un corso di formazione con una specialista”.

In questo contesto, **i pazienti hanno assunto il ruolo di relatori e principali protagonisti dell’incontro, condividendo il proprio percorso di vita.** Un dialogo interattivo tra pazienti e specialisti presenti nell’audience ha successivamente dato avvio a una nuova fase di discussione.

L’intervento di **Marina Melone,** docente di Neurologia e referente per le malattie rare dell’AOU Vanvitelli, si è rivelato determinante. Nel suo approfondimento, Melone ha delineato **le tappe fondamentali del percorso diagnostico-terapeutico costruito intorno alle neurofibromatosi presso l’AOU-Vanvitelli,** dagli anni ‘80 ad oggi. “All’inizio del nostro cammino, le tematiche relative al PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale), alla medicina interdisciplinare, alla transizione e alla medicina partecipativa non erano ancora emerse nel dibattito socio-sanitario o accademico”, ha dichiarato. “La nostra analisi ci ha consentito di comprendere i bisogni reali degli individui e di sviluppare un modello di cura che garantisca un sostegno integrato e

continuativo nel tempo. Infatti, **la natura complessa delle neurofibromatosi ha evidenziato la necessità di un percorso assistenziale che si estenda per l’intero arco della vita, coinvolgendo non solo il paziente ma anche intere famiglie,** spesso con più membri affetti. Un’ulteriore riflessione è stata da noi condotta sulle madri affette che spesso tendono a trascurare sé stesse, dedicandosi esclusivamente alla cura dei figli. È stato necessario trasmettere loro l’importanza di riconoscere il proprio inalienabile diritto ad attenzioni e cure.”

**Determinante, secondo Marina Melone, il modello di medicina partecipata,** che pone il paziente al centro del proprio percorso e non in una posizione marginale: “La svolta decisiva è proprio l’introduzione della partecipazione attiva del paziente: un soggetto consapevole, informato e coinvolto nel proprio percorso”. Questo concetto assume una valenza ancora più significativa nel caso delle malattie rare e dei tumori, dove la condivisione delle conoscenze può fare la differenza tra sentirsi isolati e trovare una speranza concreta.

di V. M. S.

## DALLA CURA DELLA MALATTIA ALLA CURA DELLA PERSONA

Marina Melone parla del modello che cambia il volto della Medicina per le malattie rare

*Una storia di visione, coraggio e innovazione nata negli anni '80 e oggi modello di riferimento nazionale ed internazionale per la gestione delle malattie neurologiche rare. Il racconto appassionato di Marina Melone tra transizione, medicina di precisione e partecipazione del paziente.*

NAPOLI

Una voce appassionata, vibrante, profondamente umana: quella di **Marina Melone, neurologa, docente universitaria e pioniera dell'assistenza integrata alle malattie neurologiche rare presso l'AOU Vanvitelli**. Di fronte a un pubblico attento e emotivamente coinvolto, Marina Melone ha rievocato, con la chiarezza di chi ha personalmente vissuto ogni fase del processo, le tappe di un percorso delineato con determinazione a partire dai primi anni '80, quando la medicina personalizzata era ancora una mera visione e prospettiva lontana.

*“Quando abbiamo iniziato, nessuno parlava di PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale, N.d.R.), di medicina interdisciplinare, di transizione o di medicina partecipata. Noi, semplicemente, **avevamo visto i bisogni reali delle persone** e abbiamo risposto con un modello di cura che accompagnasse il paziente per tutta la vita.”*

### **Un modello nato prima delle linee guida internazionali**

Il progetto che ha preceduto di trenta anni e più le successive indicazioni dell'*American Academy of Pediatrics* o delle reti di centri di eccellenza europei per le malattie rare (ERN) sottolinea la necessità di un approccio integrato e interdisciplinare per le patologie complesse e rare. Questa intuizione ha anticipato le politiche sanitarie attuali, fondandosi su un principio semplice ma rivoluzionario: l'assistenza alla malattia non si limita alla diagnosi, e la cura non è solo trattamento medico, ma anche intervento umano, sociale e psicologico.

Nel cuore di questo modello vi sono le Neurofibromatosi, malattie neurogenetiche rare caratterizzate, in qualsiasi fase della vita, dalla predisposizione allo sviluppo di tumori del sistema nervoso e sistemici. **La complessità delle patologie ha reso evidente la necessità di un percorso assistenziale lungo tutto**



Prof.ssa Marina Melone

**l'arco dell'esistenza dei malati**, che coinvolge non solo il paziente ma la famiglia nel suo complesso, spesso con più membri affetti. Il modello si è sviluppato per la neurofibromatosi 1, con la partecipazione negli anni '80, di figure chiave come la pediatra Giuliana Lama. L'attenzione rivolta alla donna non solo come figura di cura, ma anche come paziente e alla diade madre-figlio, ha messo in evidenza l'importanza del legame tra madre e figlio, sia durante la fase di cura che nel contesto di malattia. Questo aspetto si è rivelato un elemento distintivo del modello.

*“Abbiamo spesso incontrato madri che portavano i figli alle visite, dimenticandosi di sé stesse e della malattia di cui erano esse stesse affette. Abbiamo dovuto dire loro: **Anche lei ha diritto alla cura**’. La malattia genetica è familiare, e va affrontata come tale.”*

### **Medicina delle 4P e partecipazione attiva**

Marina Melone ha poi illustrato come questo ap-

proccio si sia evoluto verso la cosiddetta medicina delle 4P: Preventiva, Prognostica, Personalizzata e Partecipata.

**Un punto di svolta è proprio l'introduzione della partecipazione attiva del paziente: non più "oggetto di cura", ma soggetto consapevole, informato e coinvolto nel proprio percorso terapeutico.**

Questo principio assume una valenza ancora più significativa nel contesto delle malattie rare e dei tumori, dove la condivisione delle conoscenze può fare la differenza tra il sentirsi isolati e il poter coltivare una speranza concreta di vita.

### **La transizione come sfida sociale**

Un ulteriore aspetto cruciale del modello assistenziale life-long, tanto rilevante per i pazienti quanto stimolante per i ricercatori, concerne la transizione dall'età pediatrica a quella adulta, intesa non solo come tappa clinica, ma anche come processo di trasformazione sociale e culturale.

*"Il modello di assistenza cambia dall'età pediatrica all'età adulta. Il concetto chiave è che **il paziente non è un'entità isolata, ma è parte di una rete sociale** e di un contesto familiare che influenzano il suo benessere e il suo percorso di cura."*

Della medesima scuola di pensiero, **la pediatra Claudia Santoro e la neurologa Giusy Miele, con passione e dedizione, in collaborazione con Marina Melone**, hanno istituito un ambulatorio dedicato proprio alla transizione, nell'ambito del modello assistenziale sostenuto anche da fondi PNRR - tra i 50 progetti italiani finanziati sulle malattie rare-, e parte integrante del PDTA proposto nella Regione Campania. L'obiettivo è quello di condividere conoscenze, esperienze e risorse, al fine di garantire ai pazienti affetti da Neurofibromatosi una migliore assistenza e una maggiore qualità della vita.

Per questo, Marina Melone non risparmia critiche aspre e puntuali al Sistema Sanitario Nazionale, evidenziando le disuguaglianze socio-sanitarie che si sono stabilite tra le regioni del Sud e del Nord del nostro paese. Allo stesso tempo, fa notare quanto peso economico e emotivo siano costrette a sopportare le famiglie che dal Sud Italia si spostano verso il Nord per soddisfare la domanda di salute.

*"Analisi inconfutabili sull'assistenza sanitaria primaria, elemento chiave dell'architettura delle società contemporanee, enunciano il **"diritto di tutte e tutti i cittadini al più alto standard di salute raggiungibile"** e la necessità di "massimizzare l'equità e la solidarietà", "rispondendo al contempo ai bisogni della popolazione, ovunque vivano sul territorio nazionale". È evidente che le disuguaglianze tra il Sud e il Nord del nostro Paese minano la coesione*

*sociale. Il servizio sanitario non riesce a fornire una copertura nazionale adeguata alle richieste specifiche e ai nuovi bisogni, e i servizi offerti non soddisfanno le aspettative primarie, in particolare nell'assistenza ai malati cronici, come i malati rari. D'altra parte, chi decide di lasciare il Sud Italia, oltre a sostenere costi diretti, contribuisce a ridurre le risorse disponibili per il sistema sanitario regionale. È un dato di fatto che il Nord, per contro, riceva finanziamenti per gestire i pazienti provenienti da altre regioni.*

### **Dalla malattia all'individuo: la medicina di precisione**

Alla base di tutto c'è un'idea potente: **la malattia non definisce l'individuo**. *"Se pensiamo la salute come assenza di malattia, e viceversa, corriamo il rischio di schiacciare la promozione della salute semplicemente e solo sul trattamento della malattia"* afferma Marina Melone. Ritrovare l'eziopatogenesi sociale delle condizioni di sofferenza e di disagio significa la *"promozione della salute come stato di benessere completo - fisico, mentale e sociale"*, secondo la definizione dell'OMS del 1948, oggi più attuale che mai.

Con l'avvento della medicina di precisione, che pone l'attenzione sulla persona e non sulla malattia, il lavoro di Marina Melone acquista una risonanza universale. *"L'obiettivo della "cura" è quello di mettere le persone in condizione di vivere la propria condizione al meglio delle proprie possibilità, identificare e realizzare le proprie aspirazioni, soddisfare i propri bisogni, cambiare l'ambiente circostante o farvi fronte"* come ci ricorda Marina Melone, *referendosi alla Carta di Ottawa per la Promozione della Salute, del 1986.*

Marina Melone non solo **ci consegna una lezione sulla Cura, ma anche una testimonianza di resistenza e innovazione nella Medicina rivolta ai malati rari**. La sua è una voce che manifesta la compassione di chi ha osservato da vicino la sofferenza, ma che al contempo si distingue per la risposta competente, umana e ricca di visione. Il modello proposto, caratterizzato da un approccio interdisciplinare, trasversale e umanistico, rappresenta un esempio di eccellenza a livello nazionale e un simbolo di ciò che la sanità italiana può diventare: vicina ai pazienti, partecipata e realizzabile.

di V. M. S.

## IL RUOLO DELLA RADIOTERAPIA CON IONI CARBONIO NEL TRATTAMENTO DELL'MPNST: L'ESPERIENZA DEL CNAO

Un'intervista alla Dr.ssa Maria Rosaria Fiore del Centro Nazionale di Adroterapia Oncologica

Il **Tumore Maligno delle Guaine Periferiche**, o MPNST, è un sarcoma raro che coinvolge le cellule che formano la guaina che ricopre i nervi periferici. È una forma maligna che, nel 50% dei casi, coinvolge persone con NF1. Ne abbiamo parlato con la **Dottoressa Maria Rosaria Fiore**, medico radioterapista oncologo di CNAO, Centro Nazionale di Adroterapia di Pavia. La storia di questo centro inizia nel 1991, per volontà del Prof. Ugo Araldi, il quale scrive una lettera al Ministero della Salute **proponendo la nascita di un centro dedicato all'Adroterapia Oncologica, che usa protoni e ioni di carbonio per colpire i tumori con la massima precisione.** Ad oggi, presso CNAO, sono stati trattati circa 40 pazienti con MPNST. Il Centro ha cominciato ad analizzare i dati dei primi 23, riassumendoli in una pubblicazione scientifica recente (*Clinical Outcomes of Carbon Ion Radiation Therapy for Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors DOI: 10.1016/j.adro.2024.101619*). L'MPNST è una patologia estremamente rara. Nel 2013 è stata inserita nella classificazione (WHO 2013) dei sarcomi dei tessuti molli e resta una patologia maligna, localmente aggressiva, con alto potenziale metastatico e radio resistente. Sono tumori difficili da trattare localmente per le sedi in cui insorgono non sempre operabili in maniera radicale e per la nota scarsa sensibilità al danno da radiazioni.

Questo è il motivo per cui trova l'indicazione alla protonterapia, al trattamento con protoni o con ioni di carbonio.

### **Qual è la differenza tra l'approccio radioterapico tradizionale e con questo tipo di terapia?**

I pazienti con MPNST vengono inviati alla nostra attenzione per un motivo fondamentale: si tratta di tumori localmente aggressivi, con un alto potenziale metastatico. Nascono in zone molto difficili da aggredire chirurgicamente in maniera radicale. Ad oggi, la prima scelta terapeutica resta la chirurgia, con lo scopo di rimuovere completamente il tumore. Tuttavia, date le sedi anatomiche complesse in cui insorgono, come ad esempio il plesso brachiale o il distretto maxillo-facciale o la colonna vertebrale, la



*Dott.ssa Maria Rosaria Fiore*

chirurgia non sempre riesce a raggiungere margini di radicalità. In questi casi, i pazienti ci vengono inviati per completare il trattamento con una radioterapia post operatoria che, ad oggi, ha un ruolo identificato in questa patologia. La protonterapia o la radioterapia con ioni di carbonio risultano particolarmente indicate per tumori radioresistenti e in sedi anatomiche difficili. La differenza sostanziale tra radioterapia con fotoni e adroterapia è che le particelle subatomiche impiegate da quest'ultima hanno una proprietà fisica intrinseca, che ci permette di erogare un'alta dose al distretto di malattia e limitare la dose ai tessuti circostanti. Protoni e ioni carbonio hanno la capacità di rilasciare bassa dose nel percorso di ingresso nei tessuti e il massimo della dose in un punto preciso in profondità, dove verosimilmente è il tumore, con una caduta ripida subito dopo il suo massimo rilascio. **Il vantaggio clinico è evidente nell'irradiazione di una malattia vicina a organi critici**, ad esempio il nervo ottico o organi nobili come il

midollo spinale, poiché si riesce a evitare di irradiare con un'alta dose gli organi sani, concentrandola invece sulla massa tumorale. Gli ioni carbonio, oltre alla selettività fisica di cui ho appena parlato, hanno un'ulteriore proprietà radiobiologica che conferisce loro maggiore efficacia sui tumori radioresistenti. **I risultati degli studi che stiamo conducendo sono abbastanza incoraggianti**, considerando che si tratta di una malattia rara e molto aggressiva; inoltre, data la rarità della patologia, i dati disponibili in letteratura sono limitati. Attualmente stiamo lavorando molto sull'utilizzo del carbonio che, per le sue caratteristiche, riteniamo sia la particella più indicata per questi tumori. Ci stiamo dedicando al frazionamento del carbonio e a un nuovo modello radiologico che ci permette di ottimizzare ulteriormente la dose e migliorare il controllo di tumori altamente aggressivi e radioresistenti.

***Dottorssa, da dove vengono questi vostri pazienti?***

**I pazienti con MPNST insorto su Neurofibromatosi arrivano generalmente dai centri di riferimento per la patologia di base.** Invece, quella piccola percentuale di pazienti che ha un tumore sporadico, non associato alla Neurofibromatosi, ci arriva da chirurghi o oncologi che hanno fatto una prima valutazione. Una minima parte, invece, si autocandida attraverso il nostro sito, per avere una "second opinion".

***Ci sono degli effetti indesiderati connessi a questo trattamento?***

Gli effetti indesiderati dipendono strettamente dalla zona che andiamo a irradiare. Sicuramente gli effetti collaterali sono minori rispetto alla radioterapia convenzionale, perché riusciamo a risparmiare molto meglio i tessuti sani circostanti. È difficile fare una sintesi degli effetti collaterali, perché l'MPNST si può ritrovare in diverse regioni del corpo. Il sito più frequente è quello del plesso brachiale e, se il plesso è stato già danneggiato dall'intervento chirurgico o dalla malattia stessa, non possiamo fare molto sul plesso stesso ma possiamo risparmiare i tessuti sani che sono intorno al campo di terapia. In generale, considerando le sedi più frequenti, gli effetti collaterali sono disturbi neurologici come parestesie o deficit motori, con un'intensità che varia in base allo stato iniziale, ma in ogni caso sono limitati rispetto a un trattamento radioterapico tradizionale. Quindi molto dipende dalla zona che dobbiamo irradiare.

***Nello studio che avete condotto, quale finestra temporale avete preso in considerazione?***

Considerando il numero di pazienti con MPNST trattati con carbonio, con un tempo di follow-up ragionevole dal punto di vista scientifico, abbiamo esami-

nato i risultati a uno e a due anni, in termini di sopravvivenza globale e di tempo libero da malattia.

***I follow-up sui pazienti vengono fatti presso CNAO?***

Sì, **noi prendiamo in carico il paziente a 360 gradi.** Dopo il trattamento, si continua con il follow-up che effettuiamo con esami clinici e radiologici presso CNAO, per valutare l'andamento della malattia. In generale i pazienti effettuano una Risonanza Magnetica che ci permette di valutare se c'è una progressione, una riduzione o una stabilità del volume di malattia irradiato. Con la visita e l'esame clinico si definiscono e si registrano eventuali effetti collaterali.

***Da quanto tempo seguite questo tipo di pazienti?***

**Abbiamo iniziato i trattamenti nel 2011** con i protoni, nel 2013 con gli ioni carbonio. Possiamo dire che già all'inizio del 2014 ho cominciato a collaborare con centri di riferimento e a trattare pazienti con MPNST.

***Secondo lei che cosa ci riserva il futuro?***

**Confido in una simultanea evoluzione di tutte le strategie terapeutiche necessarie per questi tumori** che, data la loro complessità, necessitano di un approccio multidisciplinare con competenze specifiche. Il trattamento locale è importantissimo per queste malattie. Le tecniche chirurgiche e la radioterapia hanno subito certamente una notevole evoluzione negli ultimi anni, ma purtroppo la malattia ha un alto potenziale metastatico, quindi anche la terapia medica è fondamentale. **Credo che ogni figura professionale coinvolta nella cura debba investire nel miglioramento della propria competenza** per arrivare tutti insieme a un risultato migliore per questi pazienti. Ad oggi posso dire che questo sforzo è già in atto. Dal nostro canto, stiamo lavorando per migliorare l'attività del carbonio, che è la particella più indicata per i pazienti con MPNST. Contemporaneamente, negli ultimi anni si stanno studiando nuove molecole adeguate alla cura di questi tumori con terapia sistemica e, non di meno, sono in corso studi che riguardano l'impiego della Risonanza Magnetica. In particolare, sono in atto studi specifici sulle sequenze di risonanza che ci permettono di valutare la risposta iniziale al trattamento di una massa, anche quando questa non ha subito variazioni volumetriche. Un simile dato è molto importante nella valutazione durante il follow-up e, in particolare, nell'immediato post-trattamento, quando non sempre si osserva una riduzione del volume del tumore.

## GLI EVENTI PER ANF

### “LE MEDICHESSE”: IN SCENA LA MEDICINA AL FEMMINILE

di V. O.

Sabato 4 aprile al Teatro al Parco di Parma e domenica 25 maggio presso il Centro Congressi Papa Giovanni XXIII di Bergamo si è tenuto lo spettacolo teatrale **Le Medichesse**. Lo spettacolo ha portato sul palco le **storie di 32 donne medico**, raccolte attraverso un laboratorio di scrittura autobiografica. A interpretarle, per la prima volta in Italia, sono state 15 specialiste di età compresa tra i 35 e i 75 anni.

Le Medichesse **ha raccontato storie d'amore per la professione** e per la “cura”, mettendo in luce il lato umano della medicina al femminile. Le protagoniste hanno “tolto il camice” per rivelare le donne dietro alle dottoresse, offrendo uno sguardo autentico e completo sulla malattia - uno sguardo capace di parlare prima alla persona e poi al paziente.

Tra le protagoniste anche la nostra **dottoressa Regina Barbò**, che ha emozionato il pubblico con il racconto della sua vita da medico neuroradiologo, dedicata con amore e passione alla cura dei pazienti af-



fetti da neurofibromatosi.

Siamo molto grati alla Dottoressa Barbò: la sua testimonianza ha reso lo spettacolo ancora più intenso e significativo.

### SOLIDARIETÀ A SAN MAURO PASCOLI: UNA RACCOLTA FONDI CONCRETA PER LA RICERCA SULLA NEUROFIBROMATOSI

di S. Savioli

Sono socio ANF dal 2013 e, a partire dal 2015, ho iniziato attivamente a collocare **salvadanaï per la raccolta fondi destinata alla ricerca sulle Neurofibromatosi**. Grazie alla disponibilità di numerose attività della mia zona di residenza, San Mauro Pascoli, in questi dieci anni ho avuto l'opportunità di posizionare salvadanaï in diversi punti vendita, principalmente edicole e bar.

Qualsiasi socio, previa richiesta scritta alla sede, può ricevere un salvadanaï da collocare presso un'attività ritenuta idonea. Per farlo, è necessario compilare un modulo integrativo, da firmare e controfirmare, sia per l'autorizzazione sia per il collocamento e il successivo ritiro del salvadanaï. In questo caso, sono stati gli stessi gestori del bar-trattoria che frequento quotidianamente a chiedermi di ospitarne uno, conoscendo il mio impegno nell'associazione e desiderando sostenere questa causa. **I fondi raccolti contribuiscono allo studio e alla ricerca** su questa pa-

tologia, ancora poco conosciuta ma che colpisce migliaia di persone in Italia e nel mondo.

A nome mio e di ANF, desidero esprimere un sincero e profondo ringraziamento a Sandro e Fulvia Gori per la loro generosità e sensibilità. Con grande disponibilità, hanno accolto il nostro salvadanaï per la raccolta fondi, ospitandolo per un intero mese nella loro osteria. Il loro gesto non solo scalda il cuore, ma dimostra quanto sia fondamentale il contributo della comunità nella lotta contro le malattie genetiche rare.

L'accoglienza, il senso di solidarietà e la generosità di Sandro e Fulvia rappresentano **un aiuto concreto alla ricerca** e un esempio di umanità e altruismo che merita di essere celebrato. Grazie a persone dal cuore grande come loro, possiamo continuare a sperare in un futuro migliore per chi convive ogni giorno con la Neurofibromatosi.

## 1 MAGLIA PER LA VITA: UN'ESPERIENZA DI CONDIVISIONE E SPERANZA CON ANGIOLINA SABATTI E GIUSY BITTI

Di Giusy Bitti

*Ho partecipato all'evento **1 MAGLIA PER LA VITA** con Angiolina Sabatti consigliere ANF Brescia una persona speciale!*

*È stata per me un'esperienza intensa ed emozionante. Ho avuto l'opportunità di parlare dell'Associazione ANF, portando la mia testimonianza e raccontando cosa significa farne parte.*

*Parlare davanti a persone attente e sensibili mi ha fatto sentire orgogliosa, ma anche responsabile e tanto emozionata, **dare voce a chi convive con la neurofibromatosi** non è solo un onore, è un impegno. Ho percepito interesse, calore e vicinanza da parte di molti. Questo mi ha dato ancora più forza e voglia di continuare a far conoscere l'associazione e **sostenere chi ne ha bisogno**.*

*"1 Maglia per la Vita" non è stato solo un evento: è stato un momento di connessione, condivisione e speranza. Un piccolo gesto che, insieme a tanti altri, può fare la differenza. Un grazie speciale va a chi ha organizzato l'evento con cura e cuore. "1 Maglia per la Vita" è **stato molto più di un'iniziativa**: è stato un momento di connessione, solidarietà e speranza. Sono grata di averne fatto parte.*



## HAI UNA STORIA DA RACCONTARE?

**Vuoi parlarci di un'esperienza che hai vissuto che ti sta particolarmente a cuore? Scrivici!**

**Pubblicheremo il tuo racconto e le tue fotografie.**

**Puoi mandare tutto al seguente indirizzo di posta elettronica:**  
[anf@neurofibromatosi.org](mailto:anf@neurofibromatosi.org)

di Angiolina Sabatti

## UN SOGNO REALIZZATO: LA NEUROFIBROMATOSI IN PRIMA SERATA TV

Angiolina ci parla della sua esperienza in TV

Carissimi amici,

sono passati tanti anni da quando è iniziata la mia "avventura" in ANF OdV. Abbiamo vissuto insieme momenti intensi: incontri, congressi, eventi... sempre con l'obiettivo di far sentire i nostri malati meno soli, di offrire un aiuto concreto nella ricerca di centri specializzati e, soprattutto, di dare visibilità a una malattia troppo spesso ignorata: la Neurofibromatosi.

Nel 2023 e 2024, con i miei compagni di ANF OdV, abbiamo organizzato a Brescia un Congresso Scientifico partecipatissimo, con la presenza di tantissime persone affette da NF. Sempre nel 2024, insieme alle Dottoresse Mara Giacchè e Rossana Bucci, abbiamo parlato di NF ai microfoni di RADIO BRUNO.

E cosa mancava? Andare in televisione!

A maggio 2024, grazie a **TELETUTTO**, noto network lombardo, abbiamo avuto l'opportunità di partecipare in diretta alla trasmissione "Teletutto racconta - la TV per voi", dove abbiamo potuto raccontare cos'è la Neurofibromatosi, chi colpisce, e quali sono oggi le possibilità di cura.

Il **17 maggio**, in occasione della Giornata Mondiale delle Neurofibromatosi, anche **Brescia e la sua Provincia** hanno risposto con entusiasmo: alcuni monumenti si sono illuminati di verde e blu per sensibilizzare l'opinione pubblica.

Il 25 maggio, insieme a Giusi, Consigliera e amica di ANF, abbiamo rappresentato l'Associazione all'evento "**Una maglia per la vita**", una maratona di solidarietà carica di significato.

E finalmente, dopo tanto lavoro e speranze, il **28 maggio 2025** abbiamo avuto un'intera **prima serata su TELETUTTO** all'interno della rubrica "Obiettivo Salute". Una trasmissione di un'ora e mezza tutta dedicata alla NF, condotta dalla bravissima giornalista **Daniela Affinita**, in compagnia delle Dottoresse **Rossana Bucci**, **Mara Giacchè** e della neuropsichiatra **Anna Molinaro**, tutte dell'ASST Spedali Civili



di Brescia.

La trasmissione è stata emozionante e densa di contenuti. Abbiamo parlato della malattia in termini chiari, semplici, accessibili a tutti. Sono arrivate domande da casa, a cui le Dottoresse hanno risposto con grande professionalità e sensibilità. È stato sottolineato come il **Centro Multidisciplinare per la NF degli Spedali Civili di Brescia** sia una realtà di eccellenza, aperta ad accogliere adulti e bambini.

Una notizia importantissima è arrivata dalla Dr.ssa Bucci: anche gli Spedali Civili di Brescia potranno **prescrivere Selumetinib**, la molecola per la cura dei neurofibromi plessiformi gravi nei bambini.

Quando la presentatrice mi ha dato la parola, ho parlato come mamma e come Consigliera ANF. Ho invitato tutti i malati bresciani a rivolgersi ai Civili, per evitare i dolorosi "viaggi della speranza" e avere cura vicino casa. E ho ricordato a tutte le famiglie, come ho fatto io tempo fa, che **non sono sole**. L'Associazione ANF OdV è lì per accogliere, aiutare, informare, creare rete.

Durante una pausa pubblicitaria, Daniela ha chiesto a **mio figlio Andrea**, che mi accompagna spesso agli eventi, se volesse intervenire. E lui ha accettato.

Andrea ha raccontato, con serenità e forza, le diffi-

coltà vissute da piccolo, le tante visite mediche, i momenti difficili con il bullismo, ma anche come, crescendo, abbia trovato negli amici la forza di reagire. Ha chiesto alle Dottoresse se un giorno, volendo diventare papà, potrà farlo senza trasmettere la malattia. Le Dottoresse gli hanno risposto che, grazie alle tecniche di procreazione medicalmente assistita, oggi questa possibilità esiste.

Andrea ha lasciato un messaggio potente ai ragazzi: **non mollate mai**, siate cocciuti, perché tutto ciò che si supera rende più forti. Ha anche annunciato che sta scrivendo un libro-diario sulla sua esperien-

za, che spera possa aiutare altri giovani come lui.

In chiusura, sono stati mostrati i volti dei **nove Consiglieri ANF OdV**, che con me condividono questo viaggio. Siamo presenti in tutta Italia, disponibili per informazioni e supporto. Potete contattarci tramite la sede di **Parma**, o consultando il nostro sito: [www.neurofibromatosi.org](http://www.neurofibromatosi.org)  
Siamo anche su Facebook, Instagram e LinkedIn.

Grazie a tutti. A chi ha creduto in questo progetto. A chi ci ha dato voce. A chi ci ascolta.

## FACCE DA ANF

RUBRICA

Esiste nulla di più bello della condivisione? E della condivisione di alcuni momenti speciali? Forse no. Per questo abbiamo deciso di lanciare una rubrica speciale: *Facce da ANF*, per ricordare i momenti più divertenti vissuti tra un evento e l'altro!



# 17 MAGGIO – SHINE A LIGHT ON NF

UNA LUCE PER CHI OGNI GIORNO AFFRONTA LA NEUROFIBROMATOSI.

Grazie a tutti per aver portato “shine a light on nf” nella vostra città, di seguito l'elenco delle testimonianze ricevute insieme a Linfa Neurofibromatosi.




Maggio è il mese della sensibilizzazione sulla NF

## SHINE A LIGHT ON NF





## GRAZIE A TUTTI!

**BOVEZZO** - Palazzo Municipale  
**BRESCIA** - Palazzo Loggia  
**CAGLIARI** - Volta del torrino Bastione S. Remy  
**CINGOLI** - Porta Pia  
**FLERO (BS)** - Palazzo Municipale  
**FERRARA** - Fontana Piazza Repubblica  
**FIRENZE** - David al Piazzale Michelangelo  
**GARDONE VAL TROMPIA (BS)** - Municipio  
**JESOLO (VE)** - Facciata della Biblioteca  
**LIDO DI JESOLO (VE)** - Scritta Piazza Drago  
**LECCE** - Sedile di Piazza Sant'Oronzo  
**LIVORNO** - Palazzo Civico  
**MANTOVA** - Fontana  
**MODENA** - Piazza Mazzini  
**MONZA** - Palazzo Comunale  
**NAVE (BS)** - Monumento alla famiglia  
**NOVARA** - Cupola  
**PADOVA** - Torre campanaria  
**PALERMO** - Teatro Massimo  
**PAVIA** - Palazzo Mezzabarba  
**PONTE SAN PIETRO (BG)** - Il Famedio  
**RIMINI** - Rocca Malatestiana  
**ROVATO** - Monumento  
**SAREZZO** - Biblioteca Bailo  
**SASSARI** - Palazzo Ducale  
**SAVONA** - Palazzo Civico  
**SENIGALLIA** - Porta Lambertina  
**SOAVE** - Porta Verona  
**TORINO** - Mole Antonelliana  
**TRENTO** - Fontana di Nettuno  
**TRIESTE** - Palazzo “Urban Center Imprese”  
**UDINE** - Via Mercato vecchio  
**VENEZIA** - Ca' Farsetti - Ca' Loredan  
**MESTRE - VE** - Municipio e Torre Civica  
**Villa Carcina (BS)** - Monumento











