INNBesta TENIAMOCI IN CONTATTO

Nr 2

ECPartners sas

Febbraio Marzo 2017

Sommario:

Premio Merck	1
NeuroSimCenter	3
Donna e malattie neurologiche	4
Approccio diagnostico per bambini linguaggio	5
Fondazione Mariani	7
Videoteca per disturbi del movimento	8
Immunoterapia per i glioblastomi	10
Formazione Proposta	10
La sindrome da ancoraggio midollare	11
Progetto TRANS-ALS	12
Malattie Rare	13
Identificato il fattore di Trascrizione EB_TFEB	15
Fondazione Theodora	16
Associazione Parent Project Onlus	17
Associazione i 6 Petali	17

ASSEGNATO IL PREMIO MERCK IN NEUROLOGIA AD UN PROGETTO INNOVATIVO DEL BESTA

Riabilitazione domiciliare per il disequilibrio in persone con sclerosi multipla: studio pilota con piattaforma informatica, exergames personalizzati, monitoraggio in tempo reale e supervisione remota

Durante l'evento "**Innovazione tecnologica e salute: videogames e wearable devices per il paziente con Sclerosi Multipla"**, tenutosi oggi, 28 Febbraio, presso Palazzo Giureconsulti a Milano, è stato assegnato il Premio Merck in Neurologia 2016 ad un innovativo progetto multidisciplinare che coinvolge informatici, medici neurologi e fisiatri, fisioterapisti e psicologa, promosso dal centro Sclerosi Multipla e dal Servizio di Riabilitazione dell'Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano in collaborazione con: Dipartimento di Informatica dell'Università degli Studi di Milano (Prof N.A. Borghese), Neuroriabilitazione dell'Istituto Auxologico di Milano – Università degli studi di Milano (Prof.ssa Laura Perucca), Neuroriabilitazione di Villa Beretta di Costamasnaga (Ospedale Valduce di Como, Dr F. Molteni). Si tratta di un progetto pilota di durata annuale, fondamentale nell'ottica di disegnare un successivo trial clinico multicentrico di efficacia terapeutica.

«I problemi di equilibrio», spiega il dott. Paolo Confalonieri, coordinatore e promotore del progetto, neurologo presso l'U.O. di Neurologia IV – Centro Sclerosi Multipla, della Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta, «hanno un forte impatto negativo sull'autonomia quotidiana del paziente con Sclerosi Multipla e sono uno dei sintomi più frequenti, ma i trattamenti riabilitativi sono spesso solo occasionali, non omogeneamente disponibili e con benefici solo transitori. Recenti studi hanno esplorato l'utilizzo di pedane mobili commerciali e videogiochi per la riabilitazione dell'equilibrio, con buoni risultati ma con alcune criticità, in particolare la difficoltà dei pazienti a usare videogiochi disegnati per soggetti sani e la assenza di un monitoraggio durante l'esecuzione degli esercizi. L'obiettivo del nostro lavoro è valutare le potenzialità di una piattaforma integrata basata su device commerciali ed uno schermo televisivo, e per la quale sono stati già sviluppati una serie di videogiochi (exergames), disegnati ad hoc da medici ed informatici in sinergia, per la riabilitazione della postura e dell'equilibrio in pazienti neurologici, e che possono essere utilizzati autonomamente al domicilio dai pazienti». Un avatar del paziente stesso ed un terapista virtuale sono visibili sullo schermo durante la riabilitazione e segnalano al paziente la correttezza dei movimenti effettuati.

Il Progetto è la naturale evoluzione di questa linea di ricerca e consiste in uno studio pilota esplorativo

I dati digitali riguardanti la effettuazione degli esercizi vengono inoltre raccolti dai sensori dei devices, elaborati e convogliati alla "Hospital Station" dove gli operatori sanitari sono in grado di valutare la qualità degli esercizi effettuati. L'idea di fondo è quella di integrare una serie di elementi a basso costo per realizzare una "Home Station" al domicilio del paziente che possa essere utilizzata autonomamente, ed una "Hospital Station" utilizzabile dagli operatori sanitari per i video-contatti pianificati.

La prima parte del progetto è già stata completata con uno studio pilota svolto nel 2016 che ha valutato solo in ospedale la fattibilità e la soddisfazione di pazienti e operatori nei confronti della piattaforma, con un alto grado di soddisfazione, aderenza e utilizzabilità del sistema.

Il Progetto è la naturale evoluzione di questa linea di ricerca e consiste in uno studio pilota esplorativo della durata di un anno, avente come obiettivo l'attivazione domiciliare del sistema IGER (Home Station), la valutazione dell'interazione Home Station-Hospital Station, e la sua utilizzabilità in un protocollo riabilitativo al domicilio del paziente affetto da Sclerosi Multipla.

Si inserisce nell'ambito della telemedicina che mira a utilizzare i più aggiornati strumenti tecnico informatici per costruire progetti personalizzati di riabilitazione, favorirne l'inserimento a basso impatto nella vita quotidiana dei pazienti, promuovere l'accesso a trattamenti continuativi per un numero più ampio di pazienti e mantenere un contatto diretto fra il paziente ed gli operatori sanitari di riferimento, favorendo la formazione e l'empowerment dei pazienti affetti da Sclerosi Multipla.

IL BESTA NEUROSIM CENTER A VILNIUS

Il Besta NeuroSim Center è il primo centro di formazione e simulazione neurochirurgica d'Europa; si pone anche come centro di simulazione meglio equipaggiato al mondo in quanto dotato dei simulatori neurochirurgici NeuroTouch, ImmersiveTouch, Surgical Theater e del visualizzatore anatomico tridimensionale Virtual Proteins. Il team per la simulazione neurochirurgica del Centro NeuroSim, sviluppatosi all'interno dell'Istituto neurochirurgico Carlo Besta di Milano, ha partecipato di recente ad un importante corso di Training annuale organizzato dall'EANS (*European Association of Neurosurgical Societies)* riscuotendo un grande successo a Vilnius, Lituania. Durante i 5 giorni del corso il team è riuscito ad installare un numero di simulatori sufficiente ad organizzare sessioni di prova dedicate agli studenti specializzandi provenienti da svariate nazioni europee.

"L'obiettivo di questi cinque giorni", spiega Nicole Riker, Project Manager Besta NeuroSim Center, U.O. Neurochirurgia I, Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta," era quello di far conoscere il nostro centro ed i suoi simulatori, raccogliendo informazioni e dati per il nostro progetto di ricerca. La raccolta dati è stata principalmente finalizzata a valutare la possibilità e l'eventuale efficacia dell'utilizzo dei simulatori all'interno del programma educativo di un giovane neurochirurgo. Inoltre abbiamo recentemente ricevuto conferma che questo corso, dopo il successo di Vilnius, è stato approvato e selezionato dal Training Committee Board dell'EANS come parte del curriculum ufficiale".

Il Centro Neurosim testimonia come la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" abbia scelto di affrontare il problema della sicurezza dei pazienti in modo completo e innovativo, con un approccio di tipo sistemico, importando alcuni protocolli di successo nella gestione della sicurezza direttamente dal mondo aeronautico. Consapevoli delle evidenti analogie esistenti tra cabina di pilotaggio e sala operatoria (ambiente complesso, teamwork, stress exposure, time pressure, risk taking, etc) gli algoritmi propri dell'aeronautica sono stati declinati in ambito neurochirurgico mutuando i sistemi di formazione e addestramento del personale che in aviazione hanno già determinato negli ultimi decenni una clamorosa riduzione degli incidenti aerei.

Il Centro serve per la formazione di giovani neurochirurghi ma anche per l'aggiornamento di neurochirurghi affermati in quanto, grazie ai nuovissimi sistemi di simulazione in realtà virtuale 3D con sensibilità tattile (haptic feedback), contribuisce alla formazione e selezione degli studenti di medicina con le migliori abilità manuali e con i profili psicologici più adatti a svolgere la professione chirurgica e, più in specifico, il lavoro di neurochirurgo: infatti, sempre mediante la simulazione (analogamente a quanto avviene per i piloti di aerei), gli specializzandi e i giovani neurochirurghi, imparano a svolgere dei compiti chirurgici più o meno complessi, senza esporre i pazienti a rischi.

Il Centro serve per la formazione di giovani neurochirurghi ma anche per l'aggiornamento di neurochirurghi affermati

TUTTA CUORE E CERVELLO: DONNA E MALATTIE NEUROLOGICHE

Quanto è emerso a Milano in occasione del convegno intitolato "Tutta cuore e cervello

Alimentazione, stili di vita e terapie complementari sono parte di una nuova concezione di cura in base anche ad evidenze scientifiche europee e possono essere determinanti per migliorare la qualità di vita soprattutto di chi, donna, abbia delle patologie neurologiche. E' quanto è emerso a Milano in occasione del convegno intitolato "Tutta cuore e cervello" tenutosi presso l'Auditorium "Giorgio Gaber di Regione Lombardia , alla presenza di Sara Valmaggi, Vice Presidente del Consiglio Regionale, e di Fabrizio Tagliavini, Direttore Scientifico della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Besta durante il quale esperte e relatori di rilievo internazionale hanno presentato i dati relativi alle differenze di genere nel settore della salute. Milano è da sempre al centro delle novità scientifiche e di ricerca e questo convegno lo ha riconfermato in quanto sono state presentate le best practices a medici, ricercatori, associazioni, pazienti e loro familiari. E' stato spiegato come ci sia un rapporto stretto tra il cibo e il nostro benessere: una relazione antica ma sempre attuale; è stato evidenziato che ci siano problemi in aumento nella società occidentale moderna quali obesità e malattie cardio-cerebrovascolari; e sono stati illustrati i dati su alimentazione e tumori cerebrali e su come la salute del nostro intestino sia correlata a malattie neurologiche e come la nutrizione scorretta influisca sull'invecchiamento cerebrale. Erano presenti oltre trecento persone. E' stato fatto un approfondimento sull'emicrania in rapporto con le abitudini alimentari e la nutraceutica grazie ai più recenti studi. Novità sono state illustrate anche sul tema nutrizione ed endomodulazione epigenetica nell'invecchiamento cerebrale; e un focus è stato fatto sulla storia della dieta chetogenica, molto utile per l'epilessia. E' stato sottolineato come stiano avendo buoni risultati le terapie complementari per la gestione del dolore e della sofferenza. Inoltre è stato spiegato come siano utili l'uso dell'agopuntura per le patologie neurologiche e poi anche il ruolo della rieducazione complementare per i malati di Parkinson. L'evento è stato organizzato dal Centro Unico di Garanzia della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta ed è giunto alla sua sesta edizione annuale. "Nel documento 'Salute 2020: un modello di politica europea', il genere viene riconosciuto fattore determinante ed essenziale," sottolinea la Dott.ssa Barbara Garavaglia, Presidente Comitato Unico di Garanzia, Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta, organizzatrice dell'iniziativa," La dimensione di genere nella salute pone necessità di metodo e analisi, ma diviene anche strumento di governo e di governance di sistema.

nella foto : dott. Fabrizio Tagliavini Direttore Scientifico istituto neurologico Carlo Besta e dott.ssa Barbara Garavaglia, Presidente C.U.G.- Istituto Neurologico Carlo Besta

Ecco perché abbiamo voluto creare anche una terza sessione con tavola rotonda in cui associazioni di pazienti si sono confrontate sui risultati delle due sessioni tematiche precedenti (alimentazione, stili di vita e terapie complementari). Sono infatti ormai numerosi gli studi clinici che dimostrano come la differenza di genere, intesa non solo nella sua accezione biologica ma anche sociale, influisca profondamente sui modi in cui una patologia si sviluppa, viene diagnosticata e affrontata dal paziente e tali diversità condizionano fortemente anche l'efficacia della terapia". La Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta dal 2010 organizza convegni sulla medicina di genere in ambito neurologico. Nel suo primo convegno sulle patologie cerebrovascolari ha creato lo slogan "Tutta cuore e cervello" perché la donna è capace di agire contemporaneamente con il cuore (le emozioni) e con il cervello (la logica). Le associazioni che si sono confrontate con cittadini, medici e ricercatori sono state Brain and Malnutrition Chronic Diseases Association, Accademia LIMPE – DisMov, Partecipasalute, Associazione per la Lotta alla Trombosi e alle malattie cardiovascolari Onlus, Associazione Italiana Giovani Parkinsoniani e Associazione Italiana Cefalalgici.

APPROCCIO DIAGNOSTICO E RIABLITATIVO IN BAMBINI PICCOLI E IN CASI COMPLESSI CON RITARDO NELL'EMERGENZA DEL LINGUAGGIO

"Il ritardo del linguaggio è la causa più frequente di consultazione neuropsichiatrica in età evolutiva", dice la dott.ssa Daniela Sarti, U.O. Neurologia dello Sviluppo, Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta, "e può essere di tipo secondario, cioè legato a deficit uditivi, patologie neuropsichiatriche, disturbi cognitivi, emozionali e relazionali, o di tipo primario". La Sezione Linguaggio e Apprendimento di cui faccio parte ha organizzato un corso di aggiornamento in due giornate indirizzato a medici specialisti in neuropsichiatria infantile, logopedisti, psicologi, terapisti della psico e neuromotricità dell'età evolutiva in quanto è fondamentale individuare gli indici di rischio e i criteri per la diagnosi differenziale che consentono l'individuazione precoce del ritardo del linguaggio, prevenendo l'instaurarsi di un Disturbo Specifico del Linguaggio. Una buona prassi clinica richiede la conoscenza dello sviluppo comunicativo e linguistico tipico del bambino; la diagnosi deve affrontare la complessità del fenomeno valutando il funzionamento del bambino nelle varie aree, rilevando punti di forza e di debolezza, e dei fattori ambientali che possono fungere da fattori di rischio o di protezione; solo in seguito è possibile attuare percorsi riabilitativi mirati".

La percentuale di piccoli che presenta un ritardo di linguaggio a 24 mesi è stimata tra il 10 e il 15%, la percentuale di bambini che a 5 anni hanno un Disturbo Specifico del Linguaggio è intorno al 5% presentando difficoltà espressive, fonologiche e, in alcuni casi, anche di comprensione verbale. Un disordine del linguaggio può portare a difficoltà nelle competenze comunicative, scolastiche ed emozionali. Pertanto sarebbe auspicabile un lavoro di prevenzione e intervento precoce, che coinvolga anche la popolazione dei figli di genitori stranieri, per prevenire ricadute sociali più costose, disadattamento o rischi psichiatrici.

Durante le due giornate, del 27 gennaio e 4 febbraio, che sono state organizzate nella sede di via Amadeo dell'Istituto Besta hanno relazionato tre logopedisti, una psicologa e due neuropsichiatri infantili che costituiscono l'equipe della Sezione. I temi trattati sono stati: l'eziopatogenesi e l'evoluzione del ritardo nell'emergenza del linguaggio; le componenti cognitive e psicoaffettive per l'emergenza del linguaggio; la valutazione della comunicazione non verbale in bam-

un corso di aggiornamento in due giornate indirizzato a medici specialisti in neuropsichiatria infantile, logopedisti, psicologi, terapisti della psico e neuromotricità

bini piccoli e in casi complessi con ritardo di emergenza del linguaggio. A questo scopo è stata presentata la griglia osservativa DCE, strumento innovativo per la rilevazione dei gesti e delle prime parole del bambino utilizzata al Besta. "Abbiamo spiegato", dice la dott.ssa Daniela Sarti, psicologa, "come poter valutare la comunicazione verbale in bambini piccoli e in casi complessi quando è difficile usare strumenti testali e setting strutturati; come si sviluppano le competenze oro-motorie, fonatorie e prassiche e come valutarle nel caso di un disturbo; ed è stato a tal fine presentato il nostro strumento di valutazione CMOF".

Sono stati illustrati gli approcci riabilitativi nel ritardo di emergenza del linguaggio

Nella seconda parte del corso sono stati illustrati gli approcci riabilitativi nel ritardo di emergenza del linguaggio, che, specie in fase iniziale di acquisizione puntano molto a coinvolgere anche i genitori, come facilitatori dello sviluppo verbale. "E' basilare", spiegano gli organizzatori, "valutare anche le competenze relazionali e comunicative del terapista e dei genitori e saper delineare i profili comunicativo-linguistici del bambino per poter individuare gli obiettivi di un intervento personalizzato a favore dei piccoli pazienti.

Attraverso la presentazione e discussione di casi clinici puntiamo a fare apprendere come si formula una diagnosi funzionale in un'ottica di sviluppo, con un approccio multidisciplinare; come si utilizza una adeguata metodica di valutazione della comunicazione non verbale e verbale per la stesura di un profilo comunicativo e linguistico e per l'individuazione di trattamenti specifici, con una analisi critica degli approcci riabilitativi nei ritardi di emergenza del linguaggio". Presso la Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta la Sezione Linguaggio e Apprendimento svolge da molti anni un'attività ambulatoriale specializzata nella diagnosi e nella neuro-riabilitazione proprio dei disordini del linguaggio, della comunicazione e dell'apprendimento scolastico.

L'Unità Operativa Neurologia dello Sviluppo è dedicata alla diagnosi, terapia e ricerca delle patologie dell'età evolutiva inerenti i disturbi neuro-evolutivi, il ritardo mentale, le sindromi neuro genetiche, le encefalopatie statiche fra cui le Paralisi Cerebrali Infantili , i disordini motori associati alle patologie neuromuscolari, neurofibromatosi e neuroncologia. "Lo studio di queste patologie", spiega la Direttrice dott.ssa Chiara Pantaleoni," si avvale di una complessa attività clinico-diagnostica per le diverse patologie e propone per molte di esse un'impostazione neuro-riabilitativa intensiva ed estensiva e, in casistiche selezionate, l'applicazione diretta di tecniche neuro-riabilitative innovative in un ciclo virtuoso che va dalla diagnosi alla terapia\ riabilitazione".

Fondazione Mariani: The Neurosciences and Music - VI

Si terrà a Boston, in giugno, il prossimo convegno della Fondazione Mariani dedicato a Musica e Cervello

Il primo meeting risale al 2002 e da allora, edizione dopo edizione, la Fondazione Mariani si è costruita una solida reputazione a livello internazionale per il suo impegno nella promozione degli studi su Musica e Cervello, nuovo e promettente campo delle neuroscienze che sta producendo un inarrestabile fiorire di ricerche in tutto il mondo.

Per la sesta edizione di "The Neurosciences and Music" – con focus su *Music, Sound & Health* – l'appuntamento è negli USA, a Boston, dal 15 al 18 giugno 2017, dove sono attesi i più stimati esperti del settore. L'evento è organizzato in partnership con il Beth Israel Deaconess Medical Center e l'Harvard Medical School, che ospita il Music and Neuroimaging Lab diretto da Gottfried Schlaug, tra i membri dell'autorevole Scientific Committee. Al suo fianco: Eckart Altenmüller (Hannover), Shinichi Furuya (Tokyo), Nina Kraus (Chicago), Aniruddh Patel (Boston), Virginia Penhune (Montreal), Mari Tervaniemi (Helsinki), Barbara Tillmann (Lyon) e Giuliano Avanzini, primario emerito del Besta. Scientific advisor, come ormai di consueto, sono due "big" dell'area Neuromusic: Isabelle Peretz e Robert Zatorre, responsabili del noto BRAMS - International Laboratory for Brain, Music and Sound Research di Montreal. La Segreteria Scientifica è affidata alla d.ssa Luisa Lopez dell'Università "Tor Vergata" di Roma.

In apertura sono previsti il workshop *Musical interventions in treatment and health: research and practice*, un simposio a cura del Local Organizing Committee dal titolo *Boston Music*, e una keynote lecture. Seguiranno nelle altre giornate: 11 simposi, selezionati tramite un'apposita call rivolta alla Neuromusic Community, e 3 poster session, con premiazione dei migliori poster scelti dallo Scientific Committee. Tra i temi proposti per la poster submission, immancabile *Music and development in children and adolescents*.

Questi gli argomenti che verranno affrontati dai Simposi: l'influenza del training musicale sul linguaggio e sulle funzioni esecutive; lo studio delle memorie temporali e delle aspettative da esse predisposte in un'ottica evolutiva; l'integrazione multisensoriale nella costruzione di un cervello audio-motorio; il fenomeno dei prodigi musicali; il ritmo e lo sviluppo; gli interventi musicali precoci per supportare lo sviluppo del linguaggio; le basi biologiche della musicalità e i risultati degli studi sugli animali; gli interventi musicali nella riabilitazione dello stroke; i correlati neurali dello sviluppo cognitivo ed emotivo nei bambini che fanno musica; la coordinazione interpersonale e "inter-cerebrale" fra musicisti; il processamento predittivo nella musica e il suo significato per la salute e lo sviluppo. E naturalmente non mancherà la musica! Tra un simposio e l'altro sono infatti previsti degli interludi musicali, mentre il programma sociale includerà una jam session presso il

La Fondazione Mariani si è costruita una solida reputazione a livello internazionale per il suo impegno nella promozione degli studi su Musica e Cervello, nuovo e promettente campo delle neuroscienze

prestigioso Berklee College of Music, dove speaker e discenti avranno la possibilità di suonare insieme.

Il convegno è da sempre un attesissimo momento di incontro tra neuroscienziati, neuropsichiatri infantili, psicologi, clinici, terapisti, educatori, musicisti, musicologi e studenti, oltre che per tutti gli interessati a conoscere le ultimissime scoperte in questo settore. Le Sessioni Poster in particolare rappresentano un'utile occasione di confronto per la Neuromusic Community, dinamica comunità scientifica che, da un paio d'anni, si ritrova anche virtualmente sull'omonima pagina Facebook curata dalla Fondazione Mariani. Sempre a cura della Mariani è pure la newsletter "Neuromusic News" che, ogni quindici giorni, presenta una scelta dei paper più innovativi pubblicati su tali temi.

Le iscrizioni al convegno sono aperte fino all'8 giugno, con quote ridotte fino al 31 marzo. Tutti i dettagli e il programma completo sono disponibili sul sito della Mariani. **Per informazioni contattare : www.fondazione-mariani.org – neuromusic@fondazione-mariani.org**

Il convegno è da sempre un attesissimo momento di incontro tra neuroscienziati

UNA IMPORTANTE VIDEOTECA PER I DISTURBI DEL MOVIMENTO

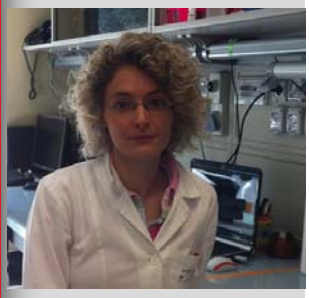
"Abbiamo digitalizzato probabilmente uno dei più grandi archivi video al mondo, sia per anni di realizzazione che per follow-up di pazienti affetti da disturbi del movimento pediatrici," spiega la dott.ssa Miryam Carecchio, neurologa e dottoranda di ricerca della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta, coordinatrice del progetto di digitalizzazione della videoteca storica del team del dott. Nardo Nardocci." E' un lavoro che abbiamo realizzato da aprile ad ottobre 2016 grazie ai fondi della associazione CBDIN. Sono stati digitalizzati i contenuti di 334 cassette di varie tipologie che coprono la durata di circa 35 anni di attività del nostro Ente, dagli anni 80 fino al 2010 e che viene a collegarsi con i video realizzati poi dal 2010 ad oggi con telecamera HD, che i nostri clinici continuano ad effettuare. "Ogni video", dice il dott. Nardo Nardocci, Direttore del Dipartimento Gestionale Neuroscienze Pediatriche della Fondazione . I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta," è parte integrante della valutazione clinica di ogni paziente. Ora abbiamo un unico hard disk in quattro diverse copie che possono essere consultate agevolmente per poter rivedere, soprattutto nei casi di patologie molto rare, come si è evoluta la malattia e come le cure abbiano o meno avuto dei risultati positivi. La videoteca è un supporto

Nella foto dott. Nardo Nardocci e dott.ssa Miryam Carecchio

molto utile sia per i nostri ricercatori che per i nostri clinici ed ha un grande valenza scientifica retrospettiva, oltre ad essere uno straordinario strumento di conoscenza per i disturbi del movimento in età pediatrica: possediamo infatti centinaia di video effettuati in occasione delle visite ambulatoriali e durante i ricoveri dei pazienti ". La dott.ssa Carecchio ha seguito tutto l'iter di digitalizzazione durante il suo dottorato di ricerca al Besta e ne gestisce l'archiviazione a scopo di ricerca. "Non è stato semplice", spiega, "avevamo un vero patrimonio di VHS, vecchi formati video, betacam in vari formati. Lo studio a cui ci siamo rivolti è riuscito a digitalizzare tutto tranne 19 cassette che si sono smagnetizzate. Il nostro timore era proprio questo: perdere con il tempo l'immenso patrimonio di video dei disturbi del movimento pediatrici che ritrae, per molti di loro, tutto il decorso di malattia, talvolta sino all'età adulta. In particolare il disturbo del movimento pediatrico più rappresentato nel nostra videoteca-archivio è la distonia , di cui l'Istituto Besta ed in particolare il Dipartimento pediatrico si occupano da molti anni, da prima ancora che venisse scoperta la maggior parte dei geni responsabili di questo eterogeneo gruppo di malattie. Il secondo gruppo di cui esiste un ampio numero di video è costituito dalle rare sindromi da degenerazione neuronale con accumulo di ferro (NBIA - neurodegeneration with brain iron accumulation), che sono anche esse causa di distonia e di cui il dott. Nardo Nardocci è uno dei massimi esperti mondiali. Anche per questo motivo la NPI dell'Istituto è stata uno dei sei centri al mondo a far parte del trial TIR-CON, finanziato dalla Unione Europea, che aveva lo scopo di verificare l'efficacia di una terapia chelante del ferro (deferiprone) nei pazienti affetti da una specifica di queste rare sindromi (PKAN) Per quanto riguarda l'importanza dell'archivio, come detto, essa risiede principalmente nella possibilità di rivalutare il quadro clinico che pazienti affetti da rari disturbi del movimento presentavano in passato, e come tale rappresenta uno straordinario strumento conoscitivo per la storia di malattia, ovvero per l'evoluzione dei sintomi e della disabilità ad essi legata. Inoltre, ci consente anche di osservare a posteriori come si presentavano all'esordio o nei primi anni di malattia pazienti che solo molto recentemente hanno ricevuto una diagnosi genetica grazie alla scoperta di nuovi geni responsabili di disturbi del movimento che possono essere testati in Istituto grazie all'ampia offerta diagnostica disponibile presso la U.O. Neurogenetica Molecolare diretta dalla Dr.ssa Garavaglia, con cui la NPI collabora strettamente".

L'importanza dell'archivio, risiede in primis nella possibilità di rivalutare il quadro clinico che pazienti affetti da rari disturbi del movimento

IMMUNOTERAPIA PER I GLIOBLASTOMI: OPPORTUNITA' E SFIDE



dott.ssa Serena Pellegatta, U.O. Neuro-oncologia Molecolare

Il trattamento dei glioblastomi (GBM)" consiste nell'asportazione chirurgica della massa tumorale seguita da radio e chemioterapia

"Il trattamento dei glioblastomi (GBM)" spiega la dott.ssa Serena Pellegatta, della U.O. di Neuro-Oncologia Molecolare della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta,"attualmente consiste nell'asportazione chirurgica della massa tumorale seguita da radio e chemioterapia. La prognosi complessiva resta infausta e la recidiva assai frequente rendendo prioritaria l'individuazione di trattamenti innovativi. L'unità di Neuro-Oncologia Molecolare si occupa da parecchi anni di *cancer immunotherapy* sia a livello preclinico sia clinico. Due studi clinici, DENDR1 (EUDRACT N° 2008-005035-15) e DENDR2 (EUDRACT N° 2008-005038-62), rispettivamente il trattamento di GBM di prima diagnosi e GBM recidivanti con cellule dendritiche (DCs) caricate con lisato tumorale autologo sono attualmente attivi presso il nostro Istituto. Il vaccino in forma di DCs viene prodotto presso la nostra Unità Produttiva Terapie cellulari a partire da una leucaferesi dei pazienti. Attualmente abbiamo terminato l'analisi clinica, radiologica e immunologica di 24 pazienti arruolati in DENDR1. In seguito a intervento chirurgico e dopo leucaferesi i pazienti ricevono un trattamento standard di radioterapia e chemioterapia con temozolomide (TMZ) e TMZ come adiuvante in combinazione con le vaccinazioni con DCs." Una caratterizzazione delle cellule effettrici del sistema immunitario condotta su sangue periferico ha mostrato che l'attivazione delle cellule NK ma non di linfociti CD8+ è correlata significativamente con una prolungata sopravvivenza, contribuendo al miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da un tumore raro ma estremamente maligno. Ulteriori studi sono in corso nei laboratori dell'Istituto anche a livello preclinico per investigare il ruolo di radio e chemioterapia sul sistema immunitario.

FORMAZIONE PROPOSTA DALL'ISTITUTO

marzo-aprile 2017

HOT TOPICS NELLA TERAPIA CON TOSSINA BOTULINICA TIPO A PER L'EMICRANIA CRONICA

15 Marzo 2017

Responsabile Scientifico: Licia Grazzi

ALGORITMO BESTA PER LA GESTIONE DELLE VIE AEREE DIFFICILI: COME PRENDERE LE GIUSTE DECISIONI - INCONTRO CON GLI AUTORI

06 Aprile 2017

Responsabile Scientifico: Dario Caldiroli

UNO, NESSUNO, CENTOMILA: UNICITÀ ED ETEROGENEITÀ DELLE MALATTIE MITOCONDRIALI

10 Aprile 2017

Responsabili Scientifici: Costanza Lamperti – Anna Ardissone

I programmi di dettaglio sono disponibili su www.istituto-besta.it - Sezione Formazione

Per info: formazione@istituto-besta.it

LA SINDROME DA ANCORAGGIO MIDOLLARE

(Tethered Cord): una Malattia Rara

"E' fondamentale avere un approccio multidisciplinare per la diagnosi e cura della Sindrome da ancoraggio midollare," **spiega la dott.ssa Laura Valentini, della U.O. di Neurochirurgia Pediatrica della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano**, "Questo è il tema del secondo Incontro di Aggiornamento sulla Spina Bifida Occulta che è stato organizzato in collaborazione con l'Ospedale Buzzi ASST FTF-Sacco. La giornata era indirizzata a medici chirurghi specialisti in pediatria, chirurgia pediatrica, neurochirurgia, infermieri". La mattina si sono susseguiti gli interventi degli esperti che hanno spiegato perché la Spina Bifida Occulta non è la Spina Bifida e come i due Enti (Besta e Buzzi) collaborino in sinergia per dare il massimo dell'assistenza ai piccoli pazienti; come l' ancoraggio midollare possa avere una diagnosi sia prenatale che postnatale; quali sono i trattamenti neurochirurgici, perché, quando e come si fanno; il monitoraggio intraoperatorio e tutti gli aspetti età-dipendenti del follow-up neuropsichiatrico infantile. "Occorre implementare la diagnosi precoce dell'ancoraggio midollare per prevenire il deterioramento neurologico e realizzare un follow-up multidisciplinare per questi pazienti rari e complessi," sottolinea la dott.ssa Valentini, "Entrambi gli obiettivi sono stati raggiunti grazie alla collaborazione tra i nostri due Enti e grazie al contributo di pediatri attenti e scrupolosi, sempre più bambini vengono **diagnosticati per tempo** e trattati con una sola chirurgia risolutiva in fase asintomatica". **L'Ambulatorio Multidisciplinare Spina Bifida Occulta** è cresciuto molto con giovani urologi e neurochirurghi pediatrici, che si stanno formando grazie al contributo della Fondazione Mediolanum, per proseguire il percorso iniziato e per nuovi obiettivi. L'impegno è quello di trovare per i pazienti un percorso che li conduca all'età adulta col minor danno motorio possibile e soprattutto con una **vescica bilanciata**. Si tratta di malati complessi, per quanto apparentemente in ottima salute. Per mantenere il livello funzionale faticosamente ottenuto con una o più chirurgie è necessario un **follow-up lungo e impegnativo**, con esami costosi e talora invasivi. "Questi ragazzi escono dall'ala protettiva dell'esenzione economica pediatrica proprio nel momento in cui avrebbero più bisogno di attenzione sanitaria e meno voglia di curarsi. Il SSN può offrire un supporto agli sforzi delle famiglie: la **certificazione di Malattia Rara (RN0300)** per aiutarli a non 'mollare il colpo' in adolescenza, a pochi metri dal traguardo," dicono la dott.ssa Giovanna Riccipetitoni e il dott. Giorgio Selvaggio, della Chirurgia Pediatrica ASST-FBF-Sacco-Buzzi, "Questa giornata è stata un Unicum perché poche altre esperienze simili ci sono in Italia ed anche all'estero. Inoltre è il frutto della collaborazione spontanea fra due eccellenze milanesi, cui possono seguirne molte altre". Il pomeriggio è stato dedicato ai pazienti e alle loro famiglie con un convegno in cui sono stati evidenziati il ruolo del pediatra, del fisiatra e la qualità del supporto psicologico al bambino e alla sua famiglia. Ci sono stati anche interventi di pazienti che, diventati adulti con la spina bifida, hanno raccontato la loro esperienza di vita. Ed è stato evidenziato il ruolo delle Charity. In sintesi l'evento ha avuto tre finalità: la prima di **formazione** delle tante figure sanitarie che ruotano intorno a questi bimbi, la seconda di **informare** le famiglie di quanto si fa e quali potrebbero essere le prospettive future, la terza, non meno importante, di **raccogliere i fondi** necessari per far diventare realtà queste prospettive di assistenza e di ricerca. Per chiudere in armonia, si è pure svolto un Concerto dell'Orchestra Giovani della Scuola Civica Milano, Villa Simonetta aperto al pubblico: i ragazzi hanno presentato la loro musica d'insieme, splendida metafora del lavoro multidisciplinare, che è molto di più della semplice somma delle singole voci.

L'importanza della collaborazione tra Istituto BESTA e Ospedale Buzzi con l'Ambulatorio Multidisciplinare Spina Bifida Occulta , un Unicum a livello nazionale e internazionale

E' INIZIATO TRANS- ALS : UN IMPORTANTE PROGETTO SULLA SLA FINANZIATO DALLA FONDAZIONE REGIONALE PER LA RICERCA

dott. Giuseppe Lauria, Istituto Besta

Coinvolge un network di 19 centri clinici e 7 laboratori di neuroscienze di IRCCS, CNR , oltre a centri neurologici ospedalieri ed universitari lombardi

"Il nostro progetto TRANS –ALS *(Translating molecular mechanisms into ALS risk and patient's well-being)* riguarda la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), e coinvolge un network di 19 centri clinici e 7 laboratori di neuroscienze di IRCCS, CNR , oltre a centri neurologici ospedalieri ed universitari lombardi ed al laboratorio di nanotecnologia dei materiali del Politecnico di Milano, **" dice il dott. Giuseppe Lauria, Direttore del Dipartimento di Neuroscienze Cliniche della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano**, "Puntiamo ad identificare meccanismi patogenetici la cui modulazione possa prevenire l'esordio e rallentare la progressione della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Coniughiamo ricerche di laboratorio a valutazioni cliniche". Il progetto è uno dei quattro progetti vincitori per i quali sono stati stanziati in totale 15 milioni di euro da parte della Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica in collaborazione con Fondazione Cariplo.

Un'occasione di grande importanza per rendere la Regione Lombardia un hub strategico per la ricerca sulla SLA a livello internazionale. Il progetto vuole identificare nuovi meccanismi cellulari e molecolari alla base della variabilità individuale di presentazione e decorso della malattia, con l'obiettivo di scoprire quali siano i più importanti fattori di rischio ed in che modo essi siano modificabili. La SLA è una malattia neurodegenerativa che colpisce i motoneuroni, conducendo alla paralisi della muscolatura che controlla movimento, deglutizione, fonazione e respirazione e che non ha ad oggi una terapia efficace. In Italia si contano circa 5.000 malati di SLA; l'aspettativa di vita dopo la diagnosi è in media di 3-5 anni. Il numero di pazienti in Lombardia è sui mille casi. Il progetto aggrega un team di esperti a livello internazionale in discipline complementari come ricerca clinica, neuroscienze, genetica e nanotecnologie. I risultati verranno verificati e validati in pazienti affetti dal SLA ed in familiari con rischio genetico di svilupparla. Pazienti e familiari a rischio saranno sottoposti ad estensive indagini neurologiche, neurofisiologiche, neuropsicologiche e neuroradiologiche, in cui risultati saranno integrati con quelli dell'analisi molecolare condotta mediante il sequenziamento di oltre 80 geni malattia e, in gruppi selezionati, dell'intero esoma. Il progetto permetterà inoltre di sviluppare nuovi strumenti di supporto alle attività di ricerca sulla SLA, tra cui un database elettronico per la registrazione anonima e sicura dei dati clinici, genetici ed laboratorio dei pazienti, linee guida per la consulenza genetica e biobanche per campioni biologici derivati da pazienti e modelli animali.

dott.ssa Cristina Cagnazzi, Presidente Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica

MALATTIE RARE - SOLIDALE COOPERAZIONE PER UN'EUROPA MIGLIORE

Dal primo marzo sono operative le nuove reti di riferimento europee (ERN – European Reference Network). Le reti sono piattaforme uniche e innovative di cooperazione transfrontaliera tra specialisti, dedicate alla diagnosi e alla cura di malattie complesse rare o poco diffuse. Gli ERN mettono assieme i team della ricerca, della clinica e le associazioni di pazienti per integrare conoscenza, e attivare sinergie di condivisione di dati, di attenzione e cura nei confronti dei bisogni dei cittadini nel settore della salute. Ne fanno parte oltre 60 realtà ospedaliere e di ricerca italiane tra cui la Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta che è inserito nella rete malattie neurologiche rare; nella rete epilessie rare (EPIRARE); nella rete disordini neuromuscolari (NMD); nella rete tumori rari; nella rete malformazioni cranio-spinali; ma anche altre entità ospedaliere quali il Rizzoli di Bologna, l'AO di Padova, ed altri . Per spiegare come funzionano le reti ERN si è svolto di recente a Leuven in Belgio un seminario rivolto a medici, pazienti e giornalisti presso l'ospedale universitario di Lovanio, proprio per lanciare le 24 reti ERN (European Reference Network) e in tale occasione il dott. Vytenis Andriukaitis, Commissario europeo per la Salute e la sicurezza alimentare, ha dichiarato: "Sono particolarmente lieto di inaugurare le reti di riferimento europee. In quanto medico, sono stato troppo spesso testimone di storie tragiche di pazienti con malattie rare o complesse lasciati nell'incertezza, a volte senza la possibilità di ricevere una diagnosi esatta ed essere curati. Ho visto quanto fosse difficile per i colleghi dare aiuto perché mancano le informazioni e le opportunità di collaborare. Le reti metteranno in comunicazione le notevoli conoscenze e competenze europee attualmente sparse tra i vari paesi, rendendo l'iniziativa un esempio tangibile del valore aggiunto della collaborazione all'interno dell'Unione. Sono convinto che le reti di riferimento europee saranno un faro per chi soffre di una malattia rara e che porteranno a progressi in grado di salvare e cambiare vite." Maggie de Block , ministra per la salute del Belgio ha spiegato come questi network innovativi faranno sì che la conoscenza e le best practices e le esperienze nella ricerca e nelle cure migliori possano raggiungere così tutti i cittadini europei e possano evitare i 'pellegrinaggi' della salute. Inoltre ha sottolineato come, con un accordo tra il Gran Ducato di Lussemburgo, l'Austria e i Paesi Bassi, si siano negoziati con le industrie farmaceutiche delle politiche calmierate sui costi dei medicinali e come questo "Patto per il futuro" a favore dei pazienti sia in linea con la direzione in cui vanno gli ERN. Era presente anche Yann Le Cam di Eurordis, federazione di associazioni non governativa, incentrata sui malati, che rappresenta 738 organizzazioni di malati in 65 paesi e che fa parte dei network ed ha ribadito l'importanza del collaborare assieme anche per uniformare l'accesso alle cure migliori e attivare una politica sanitaria comune più equa e poter fare ricerca e investimenti per la cura delle patologie rare grazie alla massa critica di dati che le ERN contribuiranno a gestire. Le 24 ERN - reti di riferimento europee - riuniscono oltre 900 unità di assistenza sanitaria altamente specializzata di 26 paesi, cominceranno a collaborare per risolvere una varietà di problemi, che vanno dalle malattie ossee a quelle ematologiche, dall'immunodeficienza al cancro pediatrico. L'unione delle migliori competenze dell'Unione europea su una così ampia scala dovrebbe portare benefici ogni anno a migliaia di pazienti affetti da patologie che richiedono una particolare concentrazione di assistenza sanitaria altamente specializzata in settori medici in cui le competenze necessarie sono rare. Le reti di riferimento europee sono reti virtuali che riuniscono i prestatori di assistenza sanitaria di tutta Europa per affrontare patologie complesse o rare che richiedono cure altamente specializzate e una concentrazione di conoscenze e risorse. Sono istituite nel quadro della direttiva UE sui diritti dei

Le Reti di Riferimento Europee: oltre 300 ospedali, 900 team medici specializzati e ricercatori collegati in tutta Europa a vantaggio delle associazioni di cittadini

dott. Vytenis Andriukaitis, Commissario europeo per la Salute e la sicurezza alimentare

Le reti di riferimento europee svilupperanno modelli di assistenza, strumenti per l'assistenza sanitaria online

pazienti nell'ambito dell'assistenza sanitaria (2011/24/UE), che facilita anche l'accesso dei pazienti alle informazioni in materia di assistenza sanitaria, aumentando quindi le opzioni terapeutiche.

In pratica, le reti di riferimento europee svilupperanno modelli di assistenza, strumenti per l'assistenza sanitaria online, soluzioni e dispositivi medici nuovi e innovativi, progetti di e-health, di telemedicina, di training avanzato, di dialogo costante con le associazioni di cittadini, le loro famiglie e i pazienti. Favoriranno la ricerca mediante ampi studi clinici e contribuiranno allo sviluppo di nuovi prodotti farmaceutici; porteranno a economie di scala e garantiranno un uso più efficiente delle risorse costose, il che avrà effetti positivi sulla sostenibilità dei sistemi sanitari nazionali e per decine di migliaia di pazienti che soffrono di malattie e patologie rare e/o complesse nell'UE. La reti di riferimento europee saranno finanziate mediante gli strumenti europei di telemedicina transfrontaliera e possono beneficiare di una serie di meccanismi di finanziamento dell'UE, come il programma per la salute, il meccanismo per collegare l'Europa e il programma di ricerca dell'UE "Orizzonte 2020". Questi network potranno velocizzare la diagnosi, ottimizzare il networking, razionalizzare gli sforzi, integrare le conoscenze, consentire la creazione di una tale massa critica di dati utili per la ricerca per le malattie rare e favorire il trasferimento di know how e consentire una migliore gestione dei casi clinici complessi, con anche dati di follow up del singolo paziente. La sfida è aperta , i ricercatori e gli scienziati da sempre collaborano in rete tra di loro senza confini né muri e gli ERN sono un incentivo in più a proseguire in tale direzione e le migliaia di associazioni di pazienti connesse agli ERN saranno la spinta per una nuova Europa fatta di solidarietà e non basata su populismi. Un'Europa che condivide conoscenze, fondi per il benessere e i diritti di ogni cittadino a supporto delle famiglie di pazienti di patologie rare ma non solo. Una collaborazione senza frontiere verso un presente ed un futuro migliore. Toccanti esperienze di singoli pazienti, quali quelli che hanno parlato a Leuven (Nele Verhaegen ha parlato del suo calvario per arrivare ad una diagnosi e ad una cura per il suo linfodema; Zoran Velickovic ha spiegato come il su tumore lo abbia portato dalla Serbia in Belgio ad esempio per poter ricevere le cure più adeguate) dimostrano come, senza muri la vita possa essere migliore, grazie alle sinergie positive attivate. Si definiscono rare le malattie che colpiscono non più di 5 persone su 10 000. Complessivamente nell'UE tra le 6 000 e le 8 000 malattie rare incidono sulla vita quotidiana di circa 30 milioni di persone, molte delle quali bambini. Le malattie rare e complesse possono causare problemi di salute cronici e molte sono potenzialmente letali. Ad esempio, esistono circa 200 tipi diversi di tumori rari e ogni anno a più di mezzo milione di persone in Europa ne viene diagnosticato uno. L'impatto di tali malattie sui pazienti, i loro familiari e su chi presta loro assistenza è enorme e spesso la malattia non viene diagnosticata a causa della mancanza di conoscenze scientifiche e mediche o della difficoltà ad accedere alle competenze. La frammentazione delle conoscenze sulle malattie rare e il numero ristretto di pazienti affetti da una singola malattia fanno sì che un'azione a livello di UE nel settore conferisca un particolare valore aggiunto. Alcuni medici e ricercatori dell'Istituto Besta come il dott. Davide Pareyson hanno partecipato come esperti ad alcune iniziative correlate alle malattie rare (rif. www.giornatamalattieneuromuscolari.it www.rarediseaseday.org) e sono stati a Vilnius all'evento della Commissione europea per gli ERN di cui fanno parte come partners come Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta.

IDENTIFICATO IL FATTORE DI TRASCRIZIONE EB " TFEB" (Transciption Factor EB)

Risultati di un importante progetto di ricerca internazionale: identificato il "fattore di trascrizione EB " TFEB" (Transciption Factor EB) uno dei principali regolatori intracellulari degli effetti benefici sul metabolismo dell'esercizio fisico

Pubblicati in data 29 dicembre 2016 sulla prestigiosa rivista scientifica "Cell metabolism" i risultati di un importante lavoro scientifico multidisciplinare dal titolo "Transcription Factor EB Controls Metabolic Flexibility during Exercise". "Si tratta", **spiega la dr.ssa Costanza Lamperti della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta, che ha partecipato allo studio con la dr.ssa Silvia Marchet e il Dr Ivano di Meo**," di una ricerca condotta da un team internazionale coordinato dal prof Ballabio, professore di genetica medica all'Università Federico II di Napoli afferente all'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM), , svolto in collaborazione con la UO di Neurogenetica Molecolare dell' Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta e numerosi altri centri sia italiani quali l'Università e l'Istituto Veneziano di Medicina Molecolare di Padova, che internazionali quali il Mitochondrial Biology Unit (MRC) di Cambridge, il Baylor College of Medicine ed il Texas Children's Hospital di Huston (USA), l'Albert Einstein College of Medicine di New York (USA), il North Sichuan Medical College di Nanchong (Cina) e finanziato da Telethon". Il numero dei partecipanti è indicativo della complessità della ricerca che avvalora un dato: l'esercizio fisico ha effetti benefici sul metabolismo. L'attività muscolare infatti influisce positivamente sull'omeostasi del glucosio, sull'ossidazione degli acidi grassi, sul contenuto e sulla funzione mitocondriale dimostrandosi protettiva nella progressione di patologie quali il diabete, l'obesità, le sindromi metaboliche.

"Il contributo originale di questa ricerca," spiega la dottssa Lamperti," sta nell'aver identificato nel 'fattore di trascrizione EB ' TFEB' (Transciption Factor EB) uno dei principali regolatori intracellulari di questi effetti benefici. Studi precedenti avevano riconosciuto a TFEB un ruolo essenziale nella risposta adattativa alla privazione di cibo. Abbiamo svolto esperimenti sia *in vitro* che *in vivo* e utilizzato molteplici metodiche quali studi funzionali, analisi di genome-wide association, microscopia elettronica e ottica, biochimica e biologia molecolare. E' stato dimostrato che, a livello del muscolo scheletrico del topo, la contrazione delle miofibre provoca un rilascio locale di calcio che stimola la calcineurina ad attivare TFEB. L'intensità e la durata della contrazione sono fattori critici: un esercizio ad elevata intensità oppure un potenziamento progressivo dell'intensità dello sforzo per alcune settimane provoca una traslocazione massiva di TFEB nei mionuclei mentre ciò non avviene nel caso di esercizi blandi. A differenza di quanto accade durante il digiuno questo processo è indipendente da PGC1a, uno dei principali regolatori del metabolismo energetico. Il TFEB attivato trasloca nel nucleo permettendo da un lato un incremento della produzione di energia (l'induzione dell'espressione di geni coinvolti nella biogenesi mitocondriale infatti conduce ad una maggiore produzione di ATP grazie, in questo caso, sia all'aumento della densità che della dimensione dei mitocondri, del numero e dell'attività dei complessi della catena respiratoria e quindi della fosforilazione ossidativa), dall'altro la regolazione dell'up-take di glucosio ed il contenuto di glicogeno (induce significativamente l'espressione di nNOS che agisce sulla fosforilazione di AMPK a cui consegue l'aumento dell'espressione dei trasportatori di membrana del glucosio GLUT1 e GLUT4 e intensifica la sensibilità all'insulina; regola gli enzimi glicolitici e l'omeostasi del glucosio). Anche l'ossidazione degli acidi grassi viene attivata; non viene invece attivato il processo autofagico. Questo articolo dimostra che l'attivazione di TFEB dovuta alla contrazione del muscolo scheletrico porta ad una flessibilità metabolica in cui l'aumentata tolleranza all'attività fisica determina un miglioramento della performance motoria".

Il contributo originale di questa ricerca," spiega la dottssa Lamperti," sta nell'aver identificato nel 'fattore di EB ' TFEB'

(Transciption Factor EB) uno dei principali regolatori intracellulari di questi effetti benefici

dr.ssa Costanza Lamperti, Ist. Besta

"Sostieni insieme a me Fondazione Theodora Onlus"
– Margherita Buy –

LA FONDAZIONE THEODORA AL FIANCO DEI BAMBINI

"Siamo presenti all'Istituto Besta," spiega Fondazione Theodora Onlus," grazie al supporto della Fondazione Mariani, dal 2000. Ogni martedì pomeriggio visitiamo i bambini ricoverati nei reparti di neurologia dello sviluppo e di neuropsichiatria infantile. I Dottor Sogni non sono medici né volontari, ma artisti professionisti formati dalla Fondazione per operare in ambito ospedaliero pediatrico e capaci di far sorridere i piccoli degenti". I Dottor Sogni operano in totale armonia con medici, infermieri e volontari presenti negli ospedali: per sostenere nel miglior modo possibile i bambini ricoverati è necessario un rigoroso rispetto dei ruoli e delle competenze. Durante la visita i Dottor Sogni si prendono cura della parte sana del bambino, quella che ha bisogno di esprimersi attraverso il gioco, la fantasia, il pianto, lo stupore, la paura e il sorriso. Fondazione Theodora Onlus persegue la sua missione tenendo presente i principi riportati nella carta etica. Alla base c'è il rispetto dei bambini in ospedale e delle loro famiglie, dei partner, donatori, personale medico e dei Dottor Sogni. I candidati a diventare Dottor Sogni partecipano ad una selezione e un corso molto rigorosi. Igiene ospedaliera, diritti dei bambini in ospedale, definizione del dolore fisico e psicologico sono solo alcuni dei temi trattati con l'equipe di medici, infermieri e psicologi durante le lezioni teoriche. La parte pratica si compone di visite di osservazione e visite di vero e proprio tirocinio in reparto insieme a un Dottor Sogni di lunga esperienza. Durante l'anno beneficiano inoltre di una formazione continua e di un supporto psicologico costante. "L'idea di realizzare Fondation Théodora è nata dall'esperienza che ho vissuto in ospedale da bambino in seguito ad un incidente. Mia mamma, Théodora, veniva a trovarmi tutti i giorni trasmettendomi gioia e allegria. Riusciva a farmi dimenticare di essere in ospedale, mi faceva volare in luoghi lontani grazie alla fantasia. Era una donna speciale, piena di energia che trasmetteva a tutti i bambini del reparto. Quando è mancata, a causa di una grave malattia, insieme a mio fratello Jan, abbiamo deciso di diffondere lo spirito gioioso della mamma a tutti i piccoli ricoverati grazie all'aiuto di artisti professionisti, i Dottor Sogni. E' nata così nel 1993 in Svizzera, Fondation Théodora" racconta André Poulie, Presidente e Fondatore di Fondazione Theodora. Nel 1995 è nata Fondazione Theodora Italia e nel 1999 ha ottenuto la qualifica di ONLUS. Nel mondo Theodora è presente in 150 ospedali e istituzioni con oltre 209 Dottor Sogni in 8 Paesi: Svizzera, Francia, Inghilterra, Italia, Spagna, Bielorussia, Turchia e Hong Kong. In gennaio è stato possibile sostenere Fondazione Theodora Onlus inviando un SMS solidale, iniziativa che è stata promossa anche dall'Ufficio Stampa della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Besta. **Per maggiori informazioni sulla Fondazione Theodora e le sue attività, consultare il sito: www.theodora.it**

L'Associazione Parent Project Onlus al fianco della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta

L'Associazione Parent Project Onlus (www.parentproject.it) è l'associazione di genitori con figli affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker, patologia genetica rara che colpisce 1 su 3.500 neonati maschi, che causa la progressiva degenerazione muscolare e per la quale non esiste ancora una cura. Dal 1996 si impegna in progetti atti a migliorare il trattamento, la qualità della vita e le prospettive a lungo termine dei bambini e ragazzi affetti dalla Duchenne attraverso il finanziamento della ricerca scientifica, l'educazione, la formazione e la sensibilizzazione. Grazie ai fondi raccolti dalla campagna 2017 verrà finanziato uno studio osservazionale sugli aspetti nutrizionali e metabolici nei pazienti italiani con distrofia muscolare di Duchenne, coordinato dall'ICANS della Università degli Studi di Milano in collaborazione con la Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta e con il Servizio di Nutrizione dell'Ospedale M.Bufalini, Cesena - ASL della Romagna. Il nuovo spot video realizzato e che è stato veicolato anche sui monitor dell'Istituto Besta è il veicolo principale dell'iniziativa, che ha previsto anche una campagna SMS intitolata "L'esordio di Matteo" dal 13 febbraio al 6 marzo, in particolare, è stato anche promosso sui social network. Lo spot è ambientato nel mondo del calcio, ha per protagonista Matteo, 10 anni, ed ha come tema fondamentale quello dell'importanza di coltivare i sogni e dare espressione alle proprie passioni, vivendo pienamente il presente e progettando il futuro, nonostante gli ostacoli che derivano dalla convivenza con la realtà della DMD. L'iniziativa ha ottenuto il patrocinio di CONI, Federazione Italiana Giuoco Calcio, Lega Serie A, B Solidale onlus e AIAC onlus ed ha ricevuto il sostegno di diversi testimonial nel mondo sportivo e dello spettacolo.

ASSOCIAZIONE "I SEI PETALI" PER IL BESTA

La cooperativa I Sei Petali ha iniziato la sua attività un anno fa, con un progetto innovativo di alto e doppio valore sociale: **creare autonomia economica per le donne** che hanno necessità di ricollocarsi nel mondo del lavoro, dopo essere uscite da percorsi di violenza, e fornire alle persone che vengono a Milano per brevi periodi, una risposta al bisogno di **alloggio temporaneo a prezzi low cost** attraverso strutture convenzionate e selezionate: hotel, B&B, residence, appartamenti in affitto.

Da allora le donne che lavorano in Cooperativa hanno cercato una soluzione già per 123 persone, che si sono recate presso l'Istituto Neurologico Besta. Alcune di queste hanno persino potuto usufruire di un **soggiorno gratuito** presso appartamenti messi a disposizione da proprietari che hanno aderito al progetto in collaborazione con Airbnb e il Comune di Milano.

I Sei Petali desidera ringraziare l'Istituto Neurologico Besta, che ha collaborato fin dall'inizio a diffondere questa iniziativa, dando la possibilità non solo di essere presenti sul sito dell'ospedale nella sezione Pernottamenti, ma anche con dei banchetti e il materiale informativo sempre disponibile all'interno della propria struttura.

Il progetto è stato sostenuto dal Centro Antiviolenza Associazione Casa delle donne maltrattate di Milano (CADMI) e dal Comune di Milano settore Politiche del Lavoro, Sviluppo Economico, Università e Ricerca. **Info e prenotazioni: Numero verde 800 178507 oppure e-mail: info@iseipetali.it - Sito: www.iseipetali.it**

DONA IL 5X1000 AL TUO ISTITUTO CARLO BESTA

La Tua donazione può fruire di benefici fiscali (deduzione o detrazione) che permettono di "recuperare" una parte della donazione attraverso uno "sconto" praticato sull'Irpef. Per beneficiare della deduzione è sufficiente allegare la ricevuta del bonifico alla Tua dichiarazione dei redditi.
Firma nella casella per la ricerca sanitaria della tua dichiarazione dei redditi e scrivi il nostro codice fiscale:
Codice fiscale 01668320151

ECPartners sas

Dott.ssa Cinzia Boschiero

Per informazioni e comunicazioni:
cinzia.boschiero@istituto-besta.it

INNBESTA Reg. Tribunale Milano: n. 10 del 13 gennaio 2003
Direttore Editoriale: Domenico D'Amico

Coordinamento Editoriale: Cinzia Boschiero, Ufficio

Stampa (stesura testi); dott. Emanuele Porta (impaginazione E.C.Partners);

Patrizia Meroni - Ufficio Relazioni con il Pubblico; Paolo Tafuro, Segreteria di Presidenza

Con il contributo di: Manuela Bloise, Myriam Carecchio , Paolo Confalonieri, Barbara Garavglia, Costanza Lamperti , Giuseppe Lauria, Nardo Nardocci, Serena Pellegatta, Nicole Riker, Daniela Sarti , Laura Valentini