

Sommario:

Trovato un nuovo gene per la SLA	1
La ricerca farmacologica tra limiti ed innovazione	2
Stroke perinatale	3
Case Management e malattie croniche	5
Seminario "Donne, Epilessia, gravidanza"	6
Regolamento interno tra la Fondazione e ONG	7
Donazione all' Istituto Besta	8
Lezione del Dott. DiMeco ai volontari AVO	10
CUG best Practices	11
Formazione dell'Istituto	12
Giugno 2017	
Malattie Croniche	13
MilanoFuoriClasse	14
Seconda Edizione : Insieme per Alberto	15
Ridiamoci Su	16

TROVATO UN NUOVO GENE CHE CAUSA LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (SLA)

Un team internazionale ha scoperto il legame tra mutazioni del gene ANXA11 e la SLA. Il lavoro, pubblicato sulla rivista "Science Translational Medicine", vede coinvolti anche un gruppo di ricercatori italiani che da anni sono dedicati allo studio delle cause genetiche di questa malattia.

Un team internazionale guidato dai ricercatori del King's College di Londra e del Dipartimento di Neurologia dell'Università del Massachusetts, grazie al contributo fondamentale di due Istituti Scientifici di eccellenza milanesi, l'Istituto Auxologico e la Fondazione Carlo Besta, ha scoperto il legame tra la SLA e il gene (ANXA11). Il gene codifica per una proteina chiamata annexin A11 coinvolta nel traffico vescicolare intracellulare.

Tra i ricercatori italiani che hanno contribuito in modo determinante alla scoperta il Prof. Vincenzo Silani ed il Dott. Nicola Ticozzi unitamente alla Dott.ssa Antonia Ratti, alla Dott.ssa Cinzia Tiloca dell'IRCCS Istituto Auxologico Italiano e la Dott.ssa Cinzia Gellera della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta". "La SLA è una malattia neurodegenerativa",

spiega la Dott. ssa **Cinzia Gellera, Responsabile SOS Diagnostica Molecolare delle Malattie Neurodegenerative Ereditarie della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C.Besta,** che colpisce i motoneuroni (le cellule del sistema nervoso che comandano i muscoli), determinando la paralisi



Dr. ssa Cinzia Gellera, Responsabile SOS Diagnostica Molecolare delle Malattie Neurodegenerative Ereditarie della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C.Besta

progressiva di tutta la muscolatura scheletrica". Per questa malattia, nota anche al grande pubblico per avere colpito famosi atleti e calciatori, non esiste, a tutt'oggi, terapia efficace. Si tratta di una malattia rara, che ha una prevalenza di 10 pazienti ogni 100.000 abitanti, nei paesi occidentali. Attualmente in Italia i malati sono circa 6.000. La malattia colpisce entrambi i sessi, anche se vi è una lieve preponderanza nel sesso maschile. "Utilizzando una tecnologia innovativa chiamata "exome sequencing", che consente di sequenziare le regioni codificanti del nostro genoma con un sistema ad alta processività," spiega la dott.ssa **Cinzia Gellera,** abbiamo condotto lo studio su 750 pazienti che presen-

tavano la forma familiare della malattia ed abbiamo scoperto che circa 1% di essi risultano positivi per la presenza di mutazioni nel gene ANXA11. Lo studio è stato anche replicato nei pazienti sporadici, confermando tale frequenza mutazionale. Le mutazioni identificate sono diverse ma determinano sostituzioni aminoacidiche in residui molto conservati della proteina causando un danno alla funzione della proteina stessa. Gli effetti funzionali delle mutazioni sono stati dimostrati sia nei tessuti di pazienti che in modelli cellulari modificati per esprimere le proteina mutata. Gli esperimenti effettuati hanno anche evidenziato come la proteina mutata diventi insolubile formando aggregati che 'soffocano' la cellula.

L'importanza di questo studio sta nel mettere un altro piccolo-grande tassello al puzzle che ci porterà a svelare il meccanismo biologico comune che determina questa grave malattia.

L'importanza di questo studio sta nel mettere un altro piccolo-grande tassello al puzzle che ci porterà a svelare il meccanismo biologico comune che determina questa grave malattia. Negli ultimi anni gli studi genetici sulla SLA, grazie anche al contributo Italiano, hanno iniziato a far luce su tali meccanismi, consentendo la creazione di modelli biologici di malattia su cui sperimentare nuovi farmaci".

Nel Suo laboratorio studiano la genetica di questa malattia sin dagli anni '90, quando pochi credevano

nel valore di questi studi.

"Oggi i geni coinvolti nella patogenesi di questa malattia sono più di 30," **prosegue la dott.ssa Gellera,** "e posso dire con orgoglio che con il nostro costante lavoro abbiamo contribuito all'identificazione di quattro geni: PFN1, TUBA4A, NEK1, ANXA11. Questo è stato possibile grazie a sforzi collaborativi comuni. Infatti, con il Prof. Vincenzo Silani abbiamo fondato il consorzio italiano SLAGEN e siamo membri attivi del

consorzio internazionale FALS Sequencing Consortium. La scoperta di questo nuovo gene-malattia e del suo coinvolgimento nella patogenesi della SLA testimonia anche l'importante sinergia tra le migliori istituzioni Italiane nell'ambito del più vasto contesto Europeo e statunitense ed il grande contributo che i pazienti ci danno costantemente regalando alla ricerca il loro DNA".

LA RICERCA FARMACOLOGICA OGGI TRA LIMITI E INNOVAZIONE

Si è svolto il 26 maggio in Aula Conferenze presso AmadeoLab – Fondazione I.R.C.C.S Istituto Neurologico C.Besta un convegno sul tema "La ricerca farmacologica oggi tra limiti e innovazione". "Ogni clinico, ogni ricercatore," **sottolinea il dott. Renato Mante-gazza, Direttore U.O. Neurologia IV – Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta,** "si trova oggi ad essere direttamente o indirettamente coinvolto dalla ricerca farmacologica. Comprenderne i meccanismi, le innovazioni e i limiti è sicuramente impor-

tante per ogni figura professionale coinvolta in ambito sanitario, trasversalmente alle diverse discipline. Ecco perché abbiamo voluto organizzare una giornata dedicata al tema per evidenziarne limiti ed innovazione". La partecipazione alla giornata era gratuita e si indirizzava in particolare a medici chirurghi specialisti in neurologia. Era un evento formativo accreditato ai fini ECM-CPD. "Si sono svolte due sessioni", **spiega la dott.ssa Rossi Silvia, medico chirurgo specialista in neurologia della Fondazione I.R.C.C.S. Isti-**

tuto Neurologico Carlo Besta, co-responsabile scientifico dell'iniziativa formativa, alla mattina gli esperti si sono confrontati sulle diverse fasi della ricerca farmacologica, con un approfondimento sugli studi di fase I; io ho relazionato sulla nuova era degli studi pragmatici riguardo a cui sto coordinando un importante ed innovativo progetto internazionale sulla sclerosi multipla. Inoltre si è parlato di farmacovigilanza in ricerca e nella pratica clinica. E' stato presentato sia il punto di vista etico che quello amministrativo, con un focus sulle malattie rare e sulla sclerosi multipla. Al pomeriggio

invece ci sono stati due laboratori operativi paralleli su come condurre un trial clinico e su come scrivere un progetto di ricerca con una simulazione in aula". Ricordiamo che il progetto della dott.ssa Rossi, è finanziato da PCORI - Patient-Centered Outcomes Research Institute. Lo studio confronta in termini di efficacia e specifici profili di effetti, due trattamenti già approvati per la sclerosi multipla (SM) in un contesto di reale pratica clinica. E' il primo studio pragmatico multicentrico randomizzato controllato per confrontare direttamente l'efficacia di due farmaci orali (fingolimod/gilenya contro dimethyl-fumarate/tecfidera) sull'esperienza globale di malattia. Pazienti, familiari e delegati di associazioni di pazienti, sono coinvolti direttamente in tutte le fasi della ricerca, dall'ideazione, alla conduzione, alla supervisione dello studio. Lo studio viene condotto negli

Stati Uniti, in Israele e in Europa. Sono già stati identificati centri di coordinamento e sono stati selezionati centri specializzati nell'immunoterapia in Italia, Svizzera, Germania, Israele, Spagna e Stati Uniti. "Rappresenta l'inizio di una nuova era di trial farmacologici," dice il dott. Renato Mantegazza, Direttore del Dipartimento di Neuro-immunologia e del Centro Sclerosi Multipla della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta," i risultati di questo studio rappresenteranno un passo avanti in quella che oggi si definisce Medicina di precisione". Nel corso della giornata sono stati sviluppati diversi temi rilevanti: dalla difficoltà degli studi di fase I, al potenziale informativo degli studi pragmatici, passando attraverso le promesse della fase 2, le conferme e insuccessi della fase 3, l'inevitabile non coerenza degli studi os-

servazionali, per fare riflettere i partecipanti sullo scenario farmacologico e regolatorio che condiziona le scelte terapeutiche della normale pratica clinica. "Agire clinicamente o fare ricerca in medicina parte da qui," spiega il dott. Renato Mantegazza," dalla conoscenza della metodologia della ricerca clinica e farmacologica e dalla consapevolezza che ognuno è insieme responsabile di questo processo e condizionato da esso. E' condizionato dal processo che parte dallo studio dei meccanismi di azione della patologia e arriva alla registrazione di nuovi farmaci, e poi si spinge oltre fino allo studio degli effetti dei suddetti farmaci nella normale pratica clinica".



"Rappresenta l'inizio di una nuova era di trial farmacologici," dice il dott. Renato Mantegazza



STROKE PERINATALE: UPDATE SUGLI ASPETTI PATOGENETICI, CLINICI E TERAPEUTICI

La diagnosi precoce dell'ictus perinatale e le nuove tecniche riabilitative basate sul concetto dei neuroni specchio e sull'applicazione delle innovazioni tecnologiche alla medicina, consentono di dare risultati positivi nella cura dei piccoli pazienti. L'ictus che colpisce i bambini è più frequente di

quanto si pensi. Secondo alcuni studi, circa un terzo dei neonati che subisce un ictus avrà nel corso degli anni un altro episodio analogo. Di recente, una ricerca statunitense ha messo in luce la difficoltà di intervento in caso di ictus pediatrico, proprio per il fatto che i sin-

tomi passano inosservati e i bambini non vengono, in molti casi, soccorsi in maniera adeguata. A Milano il 26 maggio presso l'Hotel Michelangelo si è tenuto un convegno dal titolo "Stroke perinatale: update sugli aspetti patogenetici, clinici e terapeutici", organizzato dal dott.

Lo stroke perinatale rappresenta tuttora una importante causa di disabilità nel bambino, sia nel nato a termine, che, soprattutto, nel bambino nato pretermine

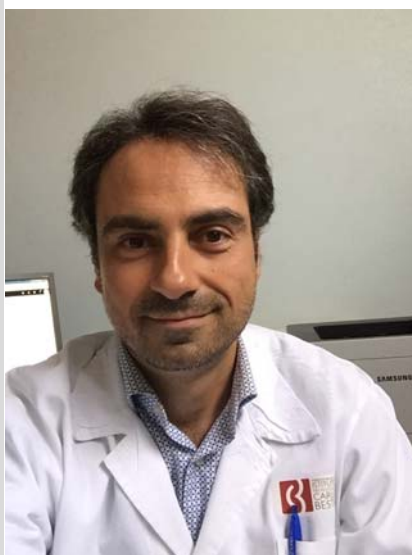
Giovanni Baranello della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, e dal dott. Andrea Guzzetta della Fondazione IRCCS Istituto Stella Maris di Calambrone. Lo stroke perinatale rappresenta tuttora una importante causa di disabilità nel bambino, sia nel nato a termine, che, soprattutto, nel bambino nato pretermine. Negli ultimi decenni il miglioramento della gestione clinica e la possibilità di una diagnosi

perinatale, è nata l'idea di questo convegno, trait d'union tra due progetti di rete per la ricerca in neurologia pediatrica (The Italian Network for Cerebral Palsy e Ineed), finanziati dalla Fondazione Mariani, che hanno tra i principali obiettivi proprio la formazione e la diffusione di nuovi protocolli di diagnosi, valutazione e trattamento basati sull'evidenza in particolare nei bambini colpiti da una

lesione cerebrale precoce. "Si sono svolte quattro sessioni seguite dalla discussione poi di casi clinici particolari," spiega il dott. Giovanni Baranello.

All'evento sono intervenuti alcuni dei principali esperti italiani ed internazionali nel campo dello stroke perinatale. Partendo dai meccanismi patogenetici e dalla descrizione dei fattori di rischio, sono state presentate le peculiarità della diagnostica neuroradiologica, le novità nell'ambito della valutazione precoce dei segni clinici, le particolarità dell'evoluzione dello sviluppo neuropsicologico sin dai primi mesi di vita. Particolare rilevanza è stata data alle recenti evidenze sul potenziale tera-

peutico del trattamento riabilitativo precoce ed al possibile ruolo integrato della neuromodulazione non invasiva. Il convegno era accreditato per i vari professionisti sanitari coinvolti nella presa in carico del bambino con stroke perinatale quali medici fisiatristi, neuropsichiatri infantili, neurologi, neonatologi, pediatri, ginecologi, radiologi, fisioterapisti, terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, terapisti occupazionali, logopedisti, infermieri, psicologi, tecnici ortopedici.. "La discussione sui casi clinici," dice il dott. Giovanni Baranello, "è stata l'occasione per condividere con i partecipanti l'esperienza di alcuni dei principali gruppi italiani che si occupano della diagnosi e trattamento di bambini colpiti da stroke perinatale, presentando sia le potenzialità date da nuove metodologie cliniche e strumentali di valutazione, sia alcuni recenti approcci riabilitativi basati sul training intensivo secondo i principi del motor learning e l'uso del sistema dei neuroni specchio".



Dott. Giovanni Baranello,
Fondazione I.R.C.C.S.
Istituto Besta

precoce hanno aperto nuove frontiere per il trattamento e la prevenzione delle possibili sequelle a distanza. Nell'ottica di presentare i più recenti progressi nell'ambito della gestione clinica e terapeutica dello stroke

CASE MANAGEMENT E MALATTIE CRONICHE

La figura e la rete professionale dei Disability Case Manager e i progetti realizzati in Italia e in Europa nel settore socio-sanitario sono una risorsa preziosa per rispondere ai bisogni delle persone affette da malattie croniche. Venerdì 19 maggio esperti del tema si sono confrontati in Università Cattolica. «Con l'aumento delle patologie croniche la figura professionale del Disability-Case Manager è più che mai attuale;» **dice la dott.ssa Matilde Leonardi, responsabile SOSD Neurologia, Salute Pubblica, Disabilità, Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta.** Si tratta di un professionista che, attraverso competenze specifiche e strumenti culturali, è in grado di valutare i bisogni della persona con disabilità e con malattie croniche, garantirne la partecipazione, a tutti i livelli, e migliorare la qualità e l'efficacia delle politiche territoriali». Questo è stato uno degli argomenti del workshop "Case Management per il paziente cronico", organizzato dal Centro di Ateneo di Bioetica dell'Università Cattolica e dalla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta in collaborazione con SIDI-MA -Società Italiana Disability-Case Managers" nell'aula Maria Immacolata in largo Gemelli 1 a Milano.

Durante l'incontro gli esperti dell'Università Cattolica, dell'Istituto

neurologico C. Besta, dell'ospedale Niguarda e del Policlinico Gemelli, Adriano Pessina, Matilde Leonardi, Silvia Schiavolin, Marco Trivelli e Graziano Onder, si sono confrontati sul quadro etico in cui opera questa nuova figura professionale e sulle modalità di utilizzo del Modello biopsicosociale dell'ICF che, con la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, promuove l'implementazione di modelli di intervento centrati sull'integrazione e sulla multidisciplinarietà per favorire l'autonomia e la partecipazione sociale delle persone con disabilità. È stato evidenziato come il ruolo del Case Manager si inserisca nell'evoluzione dei sistemi e servizi socio-sanitari e nel nuovo panorama epidemiologico e di crisi economica; è stato specificato il possibile ruolo di case management nei percorsi socio-sanitari integrati tra Ospedale e Territorio previsti nella Riforma Sanitaria di Regione Lombardia- Il case disability management per le malattie croniche e la multimorbilità è oggi una figura definita a livello europeo dal progetto CHRODIS, approvato dalla Commissione Europea e da 28 Paesi, inclusa l'Italia, lo scorso marzo.

«Va sottolineato», **aggiunge la dottoressa Matilde Leonardi,** che in questo campo siamo stati precursori, visto che dal 2006 il Centro di Bioetica della Cattolica e la mia unità di ricerca dell'Istituto neurologico Besta, hanno realizzato appositi corsi in Disability-Case Manager, formando decine di persone che già oggi operano in Italia». La giornata di studio del 19 maggio è stata un momento formativo e informativo che si colloca dentro un progetto di sviluppo e approfondimento dei corsi di perfezionamento e aggiornamento fin qui svolti e, come ricorda il professor Pessina, del Centro di Ateneo di Bioetica, (www.centrodibioetica.it) dell'Università Cattolica, è anche preludio al workshop del 9 giugno sul tema "Disability management e lavoro", per approfondire un'altra area di intervento dei case manager, prevista dal Piano Nazionale di Azione sulla Disabilità e dal Job Act: una linea di intervento di cui dovranno dotarsi le aziende italiane e che favoriranno nuove possibilità di lavoro e integrazione sociale.



dott.ssa Matilde Leonardi, Resp. SOSD Neurologia, Salute Pubblica, Disabilità, Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta

La figura e la rete professionale dei Disability Case Manager e i progetti realizzati in Italia e in Europa nel settore socio-sanitario sono una risorsa preziosa per rispondere ai bisogni delle persone affette da malattie croniche

SEMINARIO "DONNE , EPILESSIA E GRAVIDANZA"



An International Registry of Antiepileptic Drugs and Pregnancy



dott. ssa Dina Battino,
coordinatrice del regi-
stro internazionale

Nel mondo vi
sono 15 milioni
di donne in età
fertile con
epilessia, da cui
nascono ogni
anno 600.000
bambini

Il tema della gravidanza delle donne con epilessia è stato affrontato dalla dott. ssa Dina Battino, coordinatrice del registro internazionale EURAP, il 16 maggio presso la Biblioteca Centrale dell'Istituto. Bastano poche cifre per comprendere la dimensione del problema: nel mondo vi sono 15 milioni di donne in età fertile con epilessia, da cui nascono ogni anno 600.000 bambini. La loro mortalità in gravidanza è aumentata di dieci volte, non di rado a causa di sospensioni della terapia a gravidanza iniziata, dettate dalla paura o da prescrizioni incongrue. D'altro canto, l'esposizione ai farmaci antiepilettici porta a un aumento del rischio di malformazioni fetali. Si tratta quindi di trovare un equilibrio tra gli effetti delle crisi, in particolare di quelle convulsive, e gli effetti dei farmaci antiepilettici sulla prole. I primi studi risalgono a più di 50 anni fa, a essi ne sono seguiti incessantemente altri e poi altri ancora, in tutto il mondo; ciononostante, fino a pochi anni fa, le informazioni erano molto confuse. Tra i problemi metodologici che hanno generato questa confusione, fondamentale è stata la frammentazione degli studi e la conseguente scarsa numerosità delle popolazio-

ni esaminate con metodologie confrontabili. Queste le ragioni per cui alcuni gruppi di ricercatori indipendenti, alla fine degli anni '90, hanno dato l'avvio a registri di gravidanza (in Gran Bretagna, negli USA, in India e in Australia). L'ultimo, il registro EURAP, si differenzia dagli altri per le procedure di controllo dei dati in tempo reale, l'estensione geografica – raccoglie dati relativi a gravidanze da cinque continenti – e il numero di gravidanze registrate (più di ventimila). Il registro ha sede presso la Fondazione. Le informazioni prodotte dai registri possono consentire di ridurre gli effetti nocivi dei farmaci antiepilettici sulla prole, senza aumentare i rischi per la gestante. In particolare, è stato meglio definito il rischio dei singoli farmaci, inclusi alcuni di quelli più recenti, e, soprattutto, si è dimostrato che il rischio di effetti nocivi aumenta con la dose dei farmaci. Ciò è vero anche per i farmaci più pericolosi per il feto: valproato e, in misura minore, fenobarbital. La riduzione delle loro dosi ne riduce i rischi portandoli a valori simili a quelli degli altri farmaci antiepilettici, somministrati a dosi medie o elevate. L'impatto clinico di queste informazioni, tuttavia, è compromesso dalle recenti restrizioni introdotte dalle autorità regolatorie che limitano l'uso del valproato alle donne che non hanno risposto agli altri farmaci antiepilettici, senza tenere conto delle dosi e indipendentemente dalle intenzioni della donna di avere un figlio. L'introduzione di queste normative farebbe pensare che le informazioni sui

rischi connessi all'uso del valproato siano recenti e che il farmaco fino a quel momento sia stato utilizzato nella popolazione femminile anche in presenza di alternative terapeutiche. Il che non è vero: gli effetti nocivi sul feto erano noti da molti anni e la maggior parte dei medici forniva alle pazienti le informazioni necessarie per minimizzare i rischi in gravidanza. Ora le nuove regole, che hanno suscitato non poche preoccupazioni nell'ambito delle società scientifiche, impongono che il valproato sia utilizzato nella popolazione femminile, solo dopo che gli altri farmaci abbiano fallito, in altre parole, dopo che la paziente abbia avuto varie crisi convulsive: crisi che, in alcuni casi, avrebbero potuto esserle evitate con basse dosi di valproato. Inoltre, se applicate alla lettera, queste norme impongono di non tenere conto delle intenzioni della paziente riguardo a una eventuale gravidanza. Nelle nuove normative manca anche la descrizione dei rischi associati alle possibili alternative: né quando i dati di letteratura ne documentano la pericolosità, come nel caso del fenobarbital, né, come nel caso dei farmaci più recenti, quando non vi siano proprio informazioni. Analogamente, chi legge è indotto a focalizzarsi sui rischi medico-legali connessi all'uso del valproato nelle donne (bambine incluse), che in un futuro, prossimo o lontano, potrebbero affrontare una gravidanza e a trascurare, oltre alle implicazioni medico legali, gli effetti delle crisi sulla salute e la incolumità della donna in un futuro più vicino.

REGOLAMENTO INTERNO TRA LA FONDAZIONE I.R.C.C.S. ISTITUTO NEUROLOGICO CARLO BESTA E LE ORGANIZZAZIONI NON PROFIT

Con la delibera n.106 del 31 marzo è stato approvato un apposito Regolamento interno che regola i rapporti della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta con le associazioni non profit. Il volontariato è una forma di grande valore sociale ed etico di promozione della salute e della dignità delle persone, oltre che uno strumento di partecipazione attiva da parte dei cittadini alla vita dell'Ente. Il Regolamento si pone come obiettivo il fatto di migliorare l'integrazione tra la sanità pubblica e le associazioni, le altre fondazioni onlus che sono presenti all'interno dell'Istituto e che svolgono attività di assistenza, formazione, informazione, e di fanno raccolte fondi a favore della ricerca. Le realtà che prevengono all'interno delle aree di degenza e degli ambulatori dell'Ente siglano una apposita convenzione



sui diritti e doveri dei volontari ed altri aspetti ritenuti rilevanti per un corretto rapporto tra le parti, incluse polizze assicurative ed un elenco nominale dei volontari autorizzati. Tutti i volontari presenti all'interno della Fondazione devono essere identificabili con un apposito cartellino di riconoscimento e sono tenuti alla riservatezza in osservanza della legge n. 196/2003. Nel caso in cui non siano previste attività formative per i volontari da parte delle associazioni, l'Ente si rende disponibile a inserire i volontari, a titolo gratuito, all'interno di corsi di formazione in materia di salute e sicurezza sui luoghi di lavoro (rif. art.37 D.lgs

n.81/08) previsti dal Piano di Formazione Aziendale dell'Ente. E' stato anche istituito un apposito Comitato per i rapporti con le ONP con la finalità di condividere e promuovere progetti a favore della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta che si riunisce due volte l'anno ed è stato predisposto un modulo che si può richiedere in caso si desideri essere inseriti e iscritti nel Registro Istituzionale delle organizzazioni no profit che collaborano con la Fondazione.

Il volontariato
è una forma di
grande valore
sociale ed etico
di promozione
della salute e
della dignità
delle persone



Nonprofit

Nonprofit

A nonprofit organization is an organization that has no financial goals rather than distributing them to the owners. Nonprofit organizations are not-for-profit organizations are not retained by the unpaid volunteer compensation (occasionally no compensation) and must meet legal requirements for

DONAZIONE DELLA ASSOCIAZIONE “UNA VITA RARA AHDS-MCT8 ONLUS” AD UN PROGETTO SULLE LEUCOENCEFALOPATIE EREDITARIE AD ESORDIO IN ETÀ PEDIATRICA



Una vita rara
AHDS-MCT8
ONLUS ha donato
15mila euro
all'Istituto Besta

Si ringrazia l'Associazione “Una vita rara AHDS-MCT8 ONLUS” che ha donato 15mila euro per un progetto intitolato “Leucoencefalopatie ereditarie ad esordio in età pediatrica: dalla diagnosi alla terapia”. La patologia AHDS-MCT8 ha ad oggi quindici casi in Italia e duecento nel mondo.

“Tali leucoencefalopatie rappresentano una causa di disabilità neurologica”, spiega il dott. Nardo Nardocci, Direttore del Dipartimento Gestionale Neuroscienze Pediatriche, e sono caratterizzate da coinvolgimento della sostanza bianca cerebrale, sono ancora pochi i dati relativi alle caratteristiche fenotipiche ed alla storia naturale di tali patologie. Negli ultimi anni sono stati fatti dei progressi, definendone le basi molecolari”. La Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta rappresenta uno dei principali centri di riferimento per la diagnosi, la cura e la ricerca nel settore delle malattie ereditarie della

sostanza bianca che si differenziano tra loro e il database dell'Istituto Besta raccoglie dati su 350 pazienti seguiti negli ultimi 25 anni. Attualmente c'è un trial terapeutico in corso per i pazienti con leucoencefalopatie correlate a deficit di MCT8 e vi sono due studi volti a definire la storia naturale di tali patologie in collaborazione con gli ospedali francesi di Clermont Ferrand, Parigi Robert Debré e con l'Erasmus Medical Center di Rotterdam. Particolare attenzione è stata dedicata negli ultimi anni alla malattia di Alexander per la quale sono in corso alcuni studi osservazionali in collaborazione con il Children's Hospital di Filadelfia e studi di laboratorio per la ricerca di elementi genetici capaci di modulare il fenotipo clinico, in collaborazione con l'ospedale Gaslini di Genova. Oggetto di studio sono anche le leucoencefalopatie con calcificazioni e le leucodistrofie ipomielinizzanti in collaborazione con l'ospedale Mondino di Pavia nell'ambito del consorzio

internazionale GLIA. Una migliore definizione della storia naturale di tali patologie sarà di estrema importanza per affrontare possibili futuri altri trial terapeutici. Come è indicato nel sito Internet dell'associazione (rif. www.unavitarara.it) “Una Vita Rara sintetizza in poche parole una vita unica fatta di tanti dubbi, incertezze, difficoltà, dolore, rabbia ... tanta rabbia, ma soprattutto dall'infinito amore che Davide, Lorenzo, Denis, Manuel e Marco riescono a trasmetterti con un solo sguardo e il loro sorriso. Siamo in pochi ma siamo convinti che è giusto fare sentire la nostra voce per aiutare la ricerca e sostenere gli studi inerenti la AHDS-MCT8 in Italia e nel Mondo nella speranza che un domani un bambino affetto da questa malattia possa guarire e vivere una vita normale”. I principali obiettivi del progetto sono:

1. Identificazione di nuovi pazienti affetti da leucoencefalopatia ereditaria, caratterizzazione clinica,

radiologica, neurofisiologica e genetica

2. Correlazioni genotipo-fenotipo

3. Rivalutazione dei fenotipi neuroradiologici

4. Follow-up clinico-strumentale

5. Miglioramento delle conoscenze relative alla storia naturale delle leucoencefalopatie genetiche con

particolare attenzione a:

Malattia di Alexander, Deficit di MCT8, Sindrome di Aicardi-Goutières, Sindrome di Cockayne

6. Valutazione relativa alla possibilità di avviare trial farmacologici per il controllo dell'epilessia nei pazienti con deficit di MCT8

Metodologia - Il progetto include lo studio dei pazienti affetti da Leucoencefalopatia ereditaria classificata come tale sulla base di specifici criteri clinici e radiologici.

Tutti i pazienti verranno caratterizzati clinicamente, neurofisiologicamente e radiologicamente e seguiti longitudinalmente con regolari controlli. Per ogni paziente affetto da una leucoencefalopatia geneticamente non definita verrà prelevato e conservato un campione di DNA del soggetto affetto e dei suoi famigliari.

Il DNA verrà utilizzato per l'analisi su piattaforme genetiche specifiche mediante Next Generation Sequencing in uso presso la SOSD Malattie Neurodegenerative e Metaboliche (leucodistrofie ipo- e



dott. Nardo Nardocci, Direttore del Dipartimento Gestionale Neuroscienze Pediatriche, Ist. Besta

demielinizzanti) e l'U.O. di Neurogenetica Molecolare (leucoencefalopatie con calcificazioni). I risultati verranno analizzati in maniera strettamente correlata a quanto emerso dalla precedente caratterizzazione fenotipica. Tale approccio permetterà di aumentare identificare nuovi pazienti, associare nuovi fenotipi a geni noti, identificare nuovi pazienti da avviare ad ulteriori studi di genetica molecolare (Exome sequencing). I dati clinici e strumentali verranno raccolti all'interno di specifico database e verranno rielaborati per gli studi di storia naturale di ogni singola patologia

Rilevanza del Progetto

- Il progetto finanziato sarà fondamentale per garantire la prosecuzione del follow-up dei pazienti integrando in maniera funzionale gli aspetti clinici e quelli relativi alla ri-

cerca scientifica. Data la rarità delle patologie, l'accurata precisazione delle caratteristiche cliniche e radiologiche sarà essenziale per facilitare ulteriormente le possibilità di diagnosi precoce, elemento fondamentale per poter tempestivamente guidare la gestione medica, evitare indagini inutili e costose, consentire un'adeguata consulenza genetica familiare, permettere contatti tra le famiglie con la stessa diagnosi. Una migliore definizione della storia naturale di tali condizioni sarà di estrema importanza per poter affrontare possibili futuri trial terapeutici costituendo una solida base per interpretare in maniera critica i risultati di strategie farmacologiche sperimentali.

Il progetto include lo studio dei pazienti affetti da Leucoencefalopatia ereditaria classificata come tale sulla base di specifici criteri clinici e radiologici.

Lezione del Dott. Francesco Di Meco ai volontari AVO



Di recente il **Dott. Francesco Di Meco, Direttore del Dipartimento di Neurochirurgia dell'IRCSS Carlo Besta**, ha tenuto una lezione ai volontari AVO illustrando, con un linguaggio chiaro e alla portata di tutti, i nuovi orizzonti tecnologici della neurochirurgia. Ha parlato dell'evoluzione delle tecniche neurochirurgiche dagli anni '50 a oggi, descrivendo le attuali tecniche di Imaging intraoperatorie utilizzate per una sempre più precisa localizzazione dei tumori cerebrali (Neuro-navigazione basata sulla risonanza magnetica pre-operatoria, ecografia intra-operatoria, risonanza magnetica intra-operatoria, liquido di contrasto ALA per la colora-

zione delle lesioni da asportare) e le skills chirurgiche odierne. Ha mostrato alcune fasi della rimozione chirurgica delle lesioni tumorali, soffermandosi sulle difficoltà che il neurochirurgo deve affrontare e sull'utilizzo degli strumenti a disposizione. Ha presentato il Centro Europeo Neurosim, eccellenza della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta, innovativo centro di formazione e di aggiornamento per i neurochirurghi di ogni grado di esperienza, dove è possibile effettuare la neurosimulazione degli interventi in una realtà virtuale tridimensionale. L'interesse dei volontari, dettato non solo dalla curiosità personale per l'importan-

te e innovativo lavoro svolto dalle équipes neurochirurgiche dell'Istituto Besta, contribuisce ad accrescere le competenze del volontario AVO nell'ottica di poter essere maggiormente di conforto ai pazienti e ai loro familiari, a entrare in empatia con loro. In aggiunta, questa "collaborazione medico-volontario" rafforza il senso di appartenenza del volontario all'équipe medica che si prende cura del malato, contribuendo considerevolmente sia alla crescita della persona che alla sua motivazione.

C.U.G : BEST PRACTICES E BENESSERE ORGANIZZATIVO

Il Comitato Unico di Garanzia per le pari opportunità, la valorizzazione del benessere di chi lavora e contro le discriminazioni (CUG), che unifica le competenze dei precedenti comitati per le Pari opportunità e sul fenomeno del mobbing. Tra i compiti del CUG, come previsto dal punto 3.2 della Direttiva del Ministro per la Pubblica amministrazione e l'Innovazione ed il Ministro per le Pari Opportunità contenente le Linee Guida sulle modalità di funzionamento dei CUG (04.03.2011), risulta quello relativo alla predisposizione di piani di azioni positive per favorire l'uguaglianza sostanziale sul lavoro tra uomini e donne. Il C.U.G. prosegue con le attività del Piano Triennale di Azioni Positive (PAP). La dott.ssa Barbara Garavaglia, in qualità di Presidente C.U.G. della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta ha partecipato inoltre, come relatrice, di recente, ad un importante corso accreditato ECM, svoltosi a Palermo a marzo presso l'Aula Magna dell'Istituto Zooprofilattico Sperimentale della Sicilia intitolato "Benessere organizzativo a 360° e buone prassi a confron-

to". Gli esperti nelle due giornate hanno riflettuto sul cambiamento radicale a cui la Pubblica Amministrazione sta andando incontro: spinta verso l'innovazione e volta ad operare con sempre più efficienza ed efficacia al fine di offrire un servizio di qualità. Per aggiungere questi obiettivi un'organizzazione deve godere di una "buona salute organizzativa" sviluppando e mantenendo un adeguato benessere fisico e psicologico di chi vi lavora. È per questo che, allo studio dei rischi fisici, legati al tema della sicurezza lavorativa, così come previsto dal D.Lgs. 81/2008, si è affiancato quello dei rischi psicosociali legati al benessere organizzativo e alla convivenza sociale nel contesto lavorativo. Anche l'Autorità Nazionale Anticorruzione legifera quanto *"la misurazione e la valutazione della performance sono volte al miglioramento della qualità dei servizi offerti dalle amministrazioni pubbliche, nonché alla crescita delle competenze professionali, attraverso la valorizzazione del merito e l'erogazione dei premi per i risultati perseguiti dai singoli e dalle unità organizzative in un quadro di pari opportunità di diritti e di*

doveri, trasparenza dei risultati delle amministrazioni pubbliche e delle risorse impiegate per il loro perseguimento". Sono stati evidenziati i pilastri su cui ogni organizzazione dovrebbe investire per affrontare al meglio un percorso evolutivo e/o di cambiamento e il C.U.G. dell'Istituto Besta è stato invitato proprio per le best practices avviate negli anni.



**dott.ssa Barbara Garavaglia,
Presidente C.U.G. Ist. Besta**

FORMAZIONE PROMOSSA DALL'ISTITUTO

Giugno—Settembre 2017



BOOSTER ADOS-2

12 Giugno 2017

Responsabile Scientifico: Sara Bulgheroni

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

21 settembre 2017

Responsabile Scientifico: Dario Caldiroli

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

-

Sezione Formazione

Per info: formazione@istituto-besta.it

MALATTIE CRONICHE : UN INCONTRO CON GIORNALISTI E LE NEWS JA-CHRODIS

A Milano il giorno 8 giugno sul tema delle malattie croniche hanno partecipato ad un incontro di aggiornamento per giornalisti, organizzato dall'Ufficio stampa dell'Istituto Besta la dott.ssa Graziella Filippini, medico, ricercatrice che ha spiegato il progetto pilota NET per la gestione innovativa dei malati di Alzheimer ; la dott.ssa Silvia Rossi , ricercatrice dell'Istituto Besta che ha parlato di sclerosi multipla e del progetto internazionale PRAG/MS ; la dott.ssa Chiara Scaratti, psicologa, ricercatrice senior dell'Ist. Besta che ha illustrato ai giornalisti il progetto europeo Pathways, le malattie croniche e la nuova figura professionale del case/disability manager seguita dal dott Davide Sattin, neuropsicologo, ricercatore senior , SOSD Neurologia, Salute Pubblica, Disabilità, Ist. Besta che ha evidenziato le attività e le ricerche del Coma REsearch Centre per i disordini della coscienza e

i progetti europei sull'invecchiamento (rif. progetto Idagit). Erano presenti 26 giornalisti di testate sia locali, che regionali e nazionali che hanno posto diverse domande. L'incontro era di aggiornamento professionale ed è durato dalle 930 alle 1430, riconosciuto dall'Ordine nazionale dei giornalisti.

La JA-CHRODIS - European Joint Action on Addressing Chronic Disease and Healthy Ageing across the Life Cycle - azione comune per affrontare le malattie croniche e promuovere l'invecchiamento in buona salute nell'intero ciclo della vita ha durata triennale, è stata cofinanziata dalla Commissione europea e dai Paesi membri, ai quali si sono aggiunti Islanda e Norvegia. Annovera 73 partner e fornisce il proprio contributo per ridurre l'onere delle malattie croniche facilitando lo scambio e il rafforzamento di buone pratiche volte a contrastare le malattie

croniche e promuovere l'invecchiamento in buona salute. JA-CHRODIS ha adottato la seguente definizione di "buona pratica": "Una buona pratica non è solo una pratica valida, bensì una pratica che si è dimostrata efficace e che dà buoni risultati, pertanto viene consigliata come modello da seguire. È un'esperienza di successo, che è stata testata e convalidata, in senso lato, che è ripetibile e merita di essere condivisa affinché un maggior numero di persone possa adottarla. E' stato realizzato anche un opuscolo, frutto della Joint action on chronic diseases and promoting healthy ageing across the life cycle, finanziata dall'Unione europea, nell'ambito del programma comunitario per la salute intitolato "12 Steps" tra dotto in otto lingue e scaricabile al sito : <http://chrodis.eu> - <http://chrodis.eu/our-work/02-communication/tools>

Una buona pratica non è solo una pratica valida, bensì una pratica che si è dimostrata efficace e che dà buoni risultati, pertanto viene consigliata come modello da seguire





MilanoFuoriClasse - Studenti a favore del Besta impegnati nella rimozione di graffiti

Il progetto volto a promuovere l'educazione civica tra gli studenti si chiama "Milano FuoriClasse". L'iniziativa si è svolta il 22 maggio e coinvolge due associazioni organiz-

co da parte degli studenti come una meritoria azione a favore del nostro Ente," dice Alberto Guglielmo, Presidente della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta, "e vogliamo tributare a questi ragazzi e ragazze lo stesso valore e riconoscimento che diamo a tutte le realtà che sono al nostro fianco con le loro donazioni visto che i giovani hanno dedicato e donato il loro tempo e impegno al fine di contribuire a migliorare la nostra struttura". Gli studenti della ID della scuola Cairoli hanno ripulito dai graffiti vandalici i muri dell'ospedale Besta su via Ponzio. Sono stati gli studenti a proporre la pulizia dell'ospedale motivandola così: "Sarebbe opportuno che un ospedale fosse più decoroso". Detto, fatto: dopo una lezione in classe in cui gli amici di Retake Milano hanno spiegato ai ragazzi le differenze tra street art e graffitismo vandalico e tutte le implicazioni negative che quest'ultimo comporta, hanno indossato le tute protettive e nell'arco della mattinata hanno ridipinto tutto il muro. Accanto ai volontari, la Vicesindaco

Anna Scavuzzo, la presidente del Municipio 3 Caterina Antola, l'avvocato Agostino Migone, consigliere della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C.Besta, la dirigente dell'IC Scarpa Cristina Gatti. Dice l'avvocato Agostino Migone, consigliere dell'Istituto Besta: "il bello di questa iniziativa è che è partita dai ragazzi della scuola media del quartiere: sono stati loro a scegliere di ripulire dai graffiti il muro dell'Istituto Besta, all'ingresso degli ambulatori: la sensibilità della scuola, del Municipio e dei volontari hanno permesso un gesto piccolo ma significativo, segno di attenzione agli altri e di vera educazione civica". Con i ringraziamenti il Presidente della Fondazione Besta Alberto Guglielmo ha proposto di inserire i ragazzi della ID nell'albo dei donatori dell'ospedale per aver dedicato il loro tempo e le loro energie. All'iniziativa hanno partecipato anche alcuni medici tra cui la dott.ssa Ragona che in chiusura ha portato una testimonianza del suo lavoro e dell'impegno del Besta nella cura di determinate patologie.



Nella foto con i ragazzi tra gli altri, Alberto Guglielmo, Presidente della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico C. Besta di Milano, Avvocato Agostino Migone, consigliere dell'Istituto Besta

zatrici: Polis fuoriclasse e retake Milano. Il progetto è stato finanziato dal Municipio 3 e ha visto la classe ID della scuola media Cairoli impegnata ad imbiancare e a ridare bellezza ai muri esterni dell'Istituto Besta. "Considero l'attività svolta con grande senso civi-



SECONDA EDIZIONE - "INSIEME PER ALBERTO"



Il 15 giugno 2017 si è svolta una serata di beneficenza organizzata e voluta fortemente, in ricordo di Alberto, dal figlio Francesco Mancusi e da un gruppo di amici di Alberto, non solo per ricordare tutto quello che ha fatto per gli sportivi, artisti e non, che lo conoscevano e lo stimavano, ma per raccogliere e devolvere l'intero incasso alla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta a supporto della ricerca della malattia che lo ha colpito e tutte le altre malattie neurodegenerative. "Per la serata abbiamo organizzato, in collaborazione con la Società Ciclistica Pedale Senaghe, dice Roberta

Laura Battaglia che fa parte del Comitato organizzativo," una corsa ciclistica tipo pista con la partecipazione di diverse categorie, nonché, da un gruppo di ex ciclisti professionisti che sono intervenuti per ricordare Alberto. La manifestazione è stata presentata dal giornalista sportivo Alessandro Brambilla, intervallata da momenti dedicati a premiazioni e riconoscimenti, animazione e interventi canori. Alla serata hanno partecipato anche gli Sbandieratori di Legnano, la Banda dei Bersaglieri di Milano e volti del mondo dello spettacolo e della televisione, in modo da creare una bella serata non dimenticando il nobi-

le scopo". Si è puntato ad avere una buona partecipazione di pubblico, a fare emozionare e a dare spettacolo, ma soprattutto a creare un clima di empatia e di solidarietà. "Come nella prima precedente edizione della manifestazione per Alberto", sottolinea il Sig. Francesco Mancusi, "siamo stati tutti motivati e fiduciosi della buona riuscita e del buon cuore e molte persone ci hanno sostenuto negli obiettivi prefissati di dare aiuto alla ricerca neurologica".

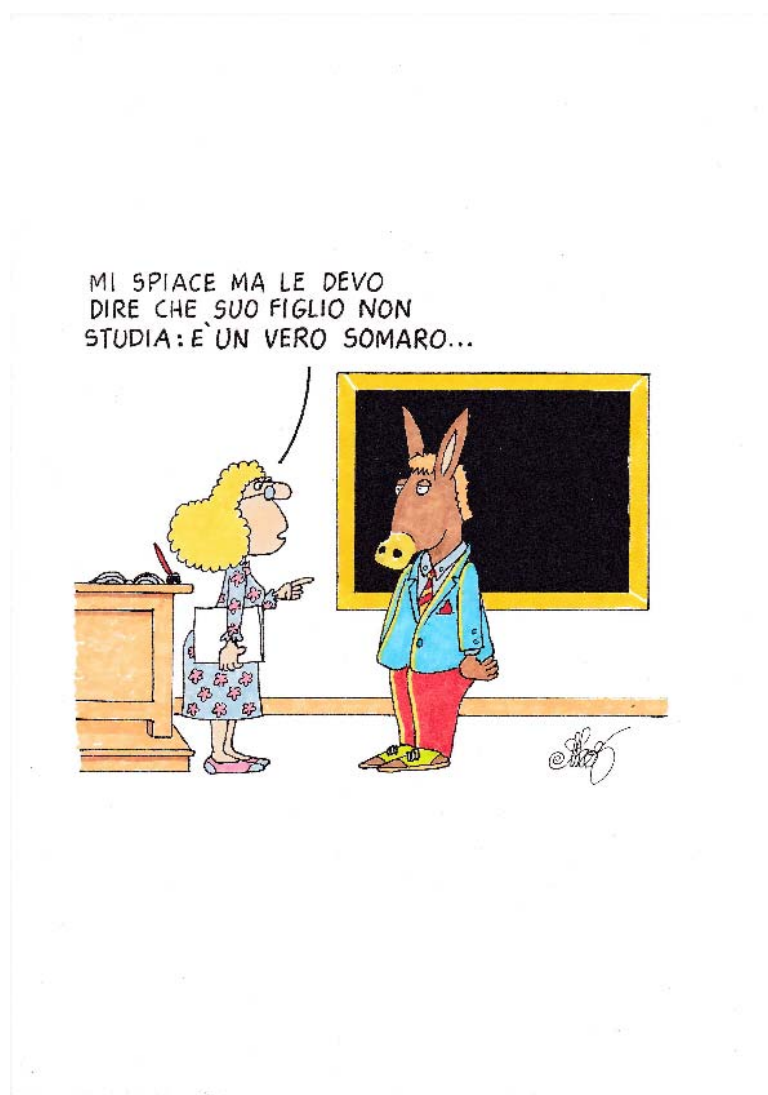
Il Pedale Senaghe **ORGANIZZA** **SECONDA EDIZIONE** **"Insieme per Alberto"** **SENAGO** Patrocinato dal

GIOVEDÌ 15 GIUGNO 2017
GARA CICLISTICA TIPO PISTA
 PROGRAMMA: CATEGORIA GIOVANISSIMI G4 4 GIRI, G5 8 GIRI, G6 8 GIRI (ID 129388)
 CATEGORIA ESORDIENTI 1° E 2° ANNO GARA UNICA 12 GIRI (ID 141178)
 GARA A PUNTI, OGNI 2 GIRI TRAGUARDO VOLANTE, TRAGUARDO FINALE PUNTEGGIO DOPPIO PER TUTTE LE CATEGORIE
 RITROVO A SENAGO ore 18:00 P.ZZA TRICOLORE
 PARCHEGGIO AMMIRAGLIE VIA UGO LA MALFA
 PARTENZA GARE ore 19:00
 Percorso gara: Partenza Via Volta, Via Padinotti, Via Cavout, Via Marconi, arrivo Via Volta
 SPEAKER DELLA MANIFESTAZIONE CICLISTICA SARA' ALESSANDRO BRAMBILLA

PREMIAZIONI
 COPPA + PREMIO FEDERAZIONE AI PRIMI 5 CLASSIFICATI DI OGNI CATEGORIA + MAZZO DI FIORI AL 1° CLASSIFICATO, MAZZO DI FIORI ALLA PRIMA RAGAZZA CLASSIFICATA
 TROFEO: "INSIEME PER ALBERTO" ALLA SOCIETA' CON MAGGIOR PUNTEGGIO CATEGORIA GIOVANISSIMI
 TROFEO: "INSIEME PER ALBERTO" ALLA SOCIETA' DEL 1° CLASSIFICATO CATEGORIA ESORDIENTI
 TROFEO: "INSIEME PER ALBERTO" ALLA SOCIETA' CON PIU' PARTECIPANTI
SACCHETTO MERENDA A TUTTI I PARTECIPANTI
SARA' IN FUNZIONE IL SERVIZIO RISTORANTE
 DURANTE LA SERATA INTRATTENIMENTI CON CABARETTISTI, CANTANTI, GRUPPI FOLCLORISTICI, SBANDIERATORI E BERSAGLIERI E TANTI ALTRI OSPITI
 PRESENTATI DA DJ SQUALO DI RADIO 105
 SARANNO PRESENTI ALLA SERATA ANCHE EX PROFESSIONISTI DEL CICLISMO:
 CLAUDIO CHIAPPUCCI, GIANNI BUGNO, MARIO CHIESA, DJAMOLUDINE ABDOLJAPAROV
 MARCO SALIGARI, NICOLA MICELI, FRANCESCO FRATTINI, IVAN QUARANTA, MARIO TRAVERSONI
 ALBERTO VOLPI, DANILO GIOIA, WLADIMIR BIELLI, GILBERTO SIMONI, MARIO SCIREA, DAMDE BRAMATI,
 E TANTI ALTRI ANCORA
 LA SOCIETA' DECLINA OGNI RESPONSABILITA' PRIMA, DURANTE E DOPO LA COMPETIZIONE
 PER INFO: 02-99010852

RIDIAMOCI SU ...

Disegno a cura di Athos Careghi



Da noi trovano risposta oltre 89 malattie rare e tutte le patologie neurologiche con progetti anche internazionali

Entra in rete con noi, sfida il futuro della ricerca e stai al nostro fianco

Siamo Unici come Hub per le nEUROscienze, ricordatelo: anche un solo EURO può fare la differenza!



**DONA IL 5X1000 AL
LA FONDAZIONE I.R.C.C.S. ISTITUTO NEUROLOGICO 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

Per maggiori informazioni: Ufficio Relazioni con il Pubblico urp@istituto-besta.it

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: Giovanni Baranello, Manuela Bloise, Dina
Battino, Francesco Di Meco, Barbara Garavaglia, Cinzia Gelle-
ra, Matilde Leonardi, Renato Mantegazza, Domenico Nilo
Mazza, Nardo Nardocci, Silvia Rossi, Agostino Vigone**

