



TENIAMOCI IN CONTATTO
IN-Dialogo col BESTA

Sommario

Pag. 2 - La ricerca traslazionale della Fondazione IRCCS Ist. Neurologico C. Besta e il PDTAR per le demenze in ATS Milano

Pag. 3 - Un nuovo studio internazionale su come evolve il glioblastoma e su come curare meglio le recidive

Pag. 4 - Giornata mondiale dedicata all'Huntington

Pag. 5 - La Formazione proposta dall'istituto

Pag. 6 - Lavori in corso

Pag. 7 - Farmacovigilanza: una delle priorità dell'Istituto Besta

Pag. 8 - I risultati di IDAGIT

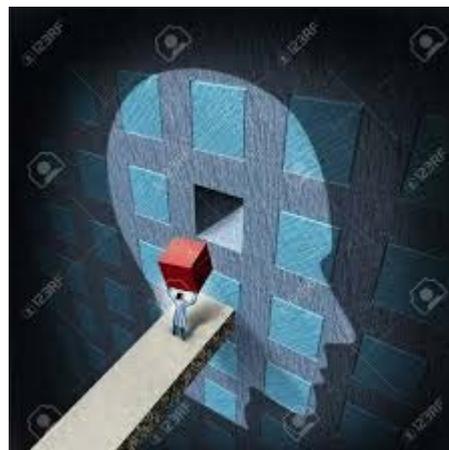
Pag. 10 - Le leucodistrofie e il network internazionale Theglia

Pag. 11 - Workshop a Firenze sulle encefalopatie epilettiche

Pag. 12 - In ricordo del giovane Salvo Longo

LA RICERCA TRASLAZIONALE DELLA FONDAZIONE IRCCS ISTITUTO CARLO BESTA e il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale Riabilitativo (PDTAR) per le Demenze in ATS Milano

La Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta è un IRCCS monotematico di natura pubblica la cui “mission” è quella operare a livello di eccellenza nel campo biomedico delle neuroscienze integrando la attività assistenziale con quella della ricerca traslazionale. “ Vogliamo che sia dato il giusto rilievo al ruolo degli IRCCS ed alla figura di tutto il personale e soprattutto dei ricercatori che vi lavorano,” dice il dott. Fabrizio Tagliavini, Direttore Scientifico della Fondazione IRCCS Istituto Carlo Besta,” Il nostro lavorare dalla ricerca fino al letto del paziente è dovuta ad una suddivisione della nostra attività di ricerca in tre grandi aree ovvero la ricerca clinica; la ricerca pre-clinica e la ricerca socio-sanitaria. La natura degli IRCCS è particolare proprio perché l’attività di ricerca è di tipo **traslazionale**: trasferimento nella pratica socio-assistenziale dei prodotti di ricerca. L’integrazione funzionale si realizza per mezzo della contiguità fisica delle strutture e con un rapporto spaziale”. Al Besta si attua una ricerca pre-clinica su modelli sperimentali, una ricerca patogenica e diagnostica avanzata, una sperimentazione clinica in neurologia e in neurochirurgia ed una neurologia clinica con impatto diretto sul Sistema sanitario sia regionale che nazionale. “Inoltre l’Istituto Besta ha firmato di recente,” sottolinea Alberto Guglielmo, Presidente della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta,”un **protocollo tra Regione, ATS Milano, ASST Niguarda e Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta** con cui si avviano i lavori per il progetto di messa a sistema del **Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale Riabilitativo (PDTAR) per le Demenze in ATS Milano**”. Il PDTAR è applicato in una rete ospedale-territorio con la partecipazione dei Medici di medicina generale che sono la porta d’ingresso nel percorso. Al progetto partecipano il Dipartimento delle Cure Primarie con 250 Medici di Medicina Generale, 22 ambulatori territoriali neurologici e geriatrici degli Istituti Clinici di Perfezionamento, 10 Centri per Disturbi Cognitivi e Demenze (CDCD, ex UVA ospedaliere) e 3 strutture di riabilitazione extra ospedaliere. “La sottoscrizione del patto”, dice il dott. Fabrizio Tagliavini,” Direttore scientifico dell’Istituto Besta,” pone le basi di un nuovo concreto sviluppo per la messa a sistema di una rete di servizi e funzioni e di condivisione del PDTAR demenze che attui una piena integrazione tra ospedale e territorio in ATS Milano, la presa in carico e la continuità della assistenza alle persone con disturbi cognitivi/demenza. Il nostro Istituto è Centro di Riferimento nazionale”. La demenza è in crescente aumento nella popolazione generale ed è stata definita secondo il rapporto OMS e ADI una priorità mondiale di salute pubblica. In ATS Milano il numero dei pazienti con demenza è stimato in oltre 200mila e circa 600mila le persone direttamente o indirettamente coinvolte nell’assistenza dei loro familiari. Secondo alcune proiezioni, i casi di demenza potrebbero triplicarsi nei prossimi 30 anni nei paesi occidentali. La sperimentazione del PDTAR demenze, approvato da ASL Milano nell’ottobre 2011, è stata possibile, a partire dal 2009, grazie al finanziamento di progetti di ricerca del Ministero Salute e di Regione Lombardia affidati all’Istituto Neurologico Besta che ha mantenuto il coordinamento del progetto PDTAR demenze fino ad oggi. Il progetto PDTAR demenze è stato avviato inizialmente in tre distretti e successivamente è stata estesa a tutti i sette distretti della ASL. Negli anni 2011-15 sono stati realizzati corsi di formazione nell’area di Governo Clinico per circa 1200 Medici di Medicina Generale (MMG).



**UN NUOVO STUDIO SU COME EVOLVE IL
GLIOBLASTOMA E SU COME CURARE MEGLIO LE RECIDIVE**

“L’idea di questo studio,” dice il prof. Gaetano Finocchiaro, Direttore dell’ Unità Operativa di Neuro - Oncologia Molecolare dell’Istituto Besta,” è partita dal nostro Istituto. I risultati sono stati pubblicati di recente su Nature Genetics e sono il frutto di una collaborazione tra la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (tre autori), la Columbia University e il Samsung Biomedical Research Institute di Seoul durata due anni. Ci hanno lavorato in particolare due nostri ricercatrici, una che si è recata alla Columbia University per fare ulteriori esperimenti in team con una nostra ex-ricercatrice che lavora lì stabilmente”. Il team del prof. Finocchiaro si distingue a livello internazionale proprio per la costante ricerca traslazionale su questa tipologia di tumori per i quali si sforza di trovare e sviluppare nuove terapie. Il lavoro è intitolato "Clonal Evolution of Glioblastoma under Therapy", ha evidenziato come il tumore alla recidiva sia spesso diverso da quello iniziale. Pare tuttavia che tale diversità non derivi da nuove mutazioni, bensì da mutazioni verosimilmente pre-esistenti. La crescente sensibilità delle tecniche di indagine sul DNA potrebbe in futuro permetterci di identificarle nel tumore di partenza, migliorando le possibilità di cura delle recidive. “Abbiamo analizzato più di cento glioblastomi alla prima diagnosi e dopo radioterapia e chemioterapia; è stato identificato un gruppo di tumori “ipermutati” alla recidiva. Altri tumori ipermutati rispondono meglio all’immunoterapia: è quindi verosimile che questo avvenga anche nei glioblastomi.” L’insieme dei dati ci consente di ipotizzare alcuni meccanismi biologici alla base della eterogeneità tumorale. Ciò significa che si creano le basi per affrontare in modo più ‘informato’ il tumore che si riforma. Il glioblastoma costituisce il tumore al cervello primario più comune ed aggressivo. Per capire meglio come si evolve questo tumore gli autori hanno analizzato genomica (DNA) e trascrittomico (RNA) di 114 pazienti operati prima e dopo radioterapia e chemioterapia, alla recidiva. L’analisi ha rivelato che il 63 per cento dei tumori alla recidiva ha diversità marcate rispetto al tumore di partenza. “Abbiamo anche trovato per la prima volta,” spiega il prof. Gaetano Finocchiaro, “che l’11 per cento dei tumori alla recidiva (e non all’inizio!) esprimono mutazioni che attivano LTBP4 e possono indirettamente contribuire alla inibizione delle risposte antitumorali del sistema immunitario”.



Prof. Gaetano Finocchiaro
Istituto Besta

GIORNATA MONDIALE DEDICATA ALLA COREA DI HUNTINGTON

C'è da sempre un'attenzione ed un interesse particolare verso le famiglie e i pazienti affetti da Malattia di Huntington con un team multidisciplinare dedicato presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta". Dal 2014 il progetto, inizialmente denominato EURO-HD Registry, è stato esteso a centri distribuiti in tutto il mondo diventando quindi uno studio globale per pazienti con Malattia di Huntington (Progetto della CHDI Foundation www.enroll-hd.org). La Fondazione Istituto Neurologico Carlo Besta è attualmente uno degli oltre 120 Centri distribuiti in tutto il mondo che partecipano a questo grande progetto, contribuendo a diverse sperimentazioni cliniche sia osservazionali che farmacologiche e a diversi progetti di studio a livello nazionale e internazionale. Dal 1993, anno in cui è stata scoperta la mutazione genetica responsabile della malattia, è stato istituito presso la Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Carlo BESTA un laboratorio dedicato all'analisi genetica che viene utilizzato non solo per i pazienti afferenti all'Istituto, ma anche per la diagnosi genetica di pazienti che afferiscono a diverse strutture ospedaliere e centri specialistici del Nord Italia. Nel 1979 il prof Tommaso Caraceni (attuale primario emerito dell'Istituto Neurologico) e la signora Angela Maria Vallegiani Panigada, hanno fondato presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta l'Associazione Italiana Corea di Huntington- AICH che ha continuato ininterrottamente ad occuparsi dell'assistenza dei malati e delle famiglie coinvolte nella Malattia di Huntington, attivando progetti per la diffusione della conoscenza della malattia e coinvolgendo medici, operatori sociali, e ricercatori a proseguire nella migliore assistenza e nella ricerca della cura per questa malattia. L'iniziativa denominata Huntington Days è giunta alla sua seconda edizione ed ha avuto molto successo: per il 2016 ha realizzato un importante convegno presso l'Università di Milano per il primo giugno, un evento a Brescia il 6 giugno in cui è stato presentato anche un video sulla patologia ed un concorso di design a tema (www.aichmilano.it). Dal 2004, l'Istituto Neurologico Carlo Besta è entrato a far parte del Network Europeo per la Malattia di Huntington, European Huntington Disease Network (EHDN, <http://www.euro-hd.net>) partecipando attivamente alle attività scientifiche e al registro internazionale che raccoglie dati clinici e campioni biologici di pazienti Europei e di tutto il mondo. Oltre 150 pazienti e circa 40 familiari a rischio vengono seguiti annualmente presso gli ambulatori della Fondazione Besta. Negli ultimi 20 anni sono stati raccolti e analizzati oltre 800 campioni di DNA per la diagnosi genetica della malattia presso il laboratorio coordinato dalla dr.ssa Gellera e diretto dal dr. Franco Taroni. La dr.ssa Paola Soliveri collabora con il gruppo di studio Europeo per i disturbi cognitivi e comportamentali. La Dr.ssa Caterina Mariotti partecipa al gruppo di studio per la consulenza genetica per la definizione di linee guida aggiornate sul test genetico predittivo nella malattia di Huntington (MacLeod R, et al. Recommendations for the predictive genetic test in Huntington's disease. Clin Genet. 2013;83:221-31), e ha coordinato insieme alla dr.ssa Cinzia Gellera il gruppo di lavoro della Regione Lombardia per la stesura del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la Malattia di Huntington consultabile anche al sito Regionale per le Malattie Rare (web-site www.malattierare.marionegri.it).



LA FORMAZIONE PROMOSSA DALL'ISTITUTO BESTA



IN TEMA DI ASPETTI COGNITIVI E PSICOLOGICI ED EPILESSIA – Il Modulo

05 Settembre – 07 Novembre 2016

Destinatari: Medici – Psicologi

Responsabile Scientifico: Anna Rita Giovagnoli

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

22 Settembre 2016

Destinatari: Medici Chirurghi specialisti in Anestesia e Rianimazione; Chirurgia Generale e di Urgenza

Responsabile Scientifico: Dario Caldiroli

Per iscrizioni e dettagli contattare : **Ufficio Formazione**
email: formazione@istituto-besta.it

LAVORI IN CORSO

Nel 2016 l'Istituto è interessato dalla conclusione degli importanti lavori di **riqualificazione e ammodernamento** della sede di via Celoria 11 avviati nel 2015. Tutto il personale dell'Istituto sarà impegnato, come sempre, ad offrire il miglior servizio possibile anche in questa situazione e a limitare al massimo eventuali disagi per i pazienti ed i loro accompagnatori. Ecco lo stato di realizzazione dei quattro progetti:

Nuovo Day Hospital

Dall'inizio del 2016 sono ripresi i lavori per la definitiva trasformazione di un'area al piano terra del Padiglione A in Day Hospital, che avrà una dotazione di **9 poltrone e 2 aree di degenza da 4 posti letto ciascuna** e disporrà di tutti i servizi per migliorare l'accoglienza e l'assistenza dei pazienti. La conclusione è prevista entro il mese di giugno.

Blocco Operatorio

Sono in corso i lavori di **ristrutturazione del blocco operatorio** ed in particolare la realizzazione della **nuova recovery room con 6 posti** e la riorganizzazione e ottimizzazione degli spazi e dei percorsi. Restano in funzione, oltre alle **due nuove sale operatorie** in funzione da luglio 2015, le due sale preesistenti più funzionali e dunque l'attività chirurgica prosegue con quattro sale complessive. Nel quadro della ristrutturazione è stato predisposto il progetto preliminare della **nuova sala operatoria con RM intraoperatoria dedicata e focus ultrasound**.

Sicurezza e umanizzazione reparti di degenza

Interventi di **ammodernamento e riqualificazione delle aree di degenza** per il miglioramento dell'accoglienza e dell'assistenza dei pazienti (rifacimento pavimenti, infissi e serramenti, realizzazione nuovi bagni, installazione di impianti di condizionamento non esistenti) nonché di **miglioramento del sistema di sicurezza**.

Ad oggi sono stati completati:

- i reparti di Neurologia A, B e C (rinnovati completamente)
- i reparti di Neurochirurgia A, B e C
- il reparto solventi

La conclusione dei lavori è prevista per settembre con i lavori di adeguamento della terapia intensiva.

Razionalizzazione laboratori e servizi per gli operatori (padiglione D)

Opere di **ristrutturazione e riorganizzazione** di alcuni laboratori, degli archivi biologici e dei servizi riservati agli operatori. Sono stati realizzati **nuovi laboratori al piano secondo e trasferiti con una riqualificazione degli spazi i laboratori di neuropatologia al piano terzo**. Sono stati inoltre realizzati **nuovi laboratori di microtomia** al piano seminterrato dove è stato anche allestito un **locale per il nuovo microscopio elettronico** installato ai primi di settembre 2015. Al piano rialzato sono stati realizzati i nuovi spogliatoi per il personale dipendente e al piano interrato sono stati predisposti i locali destinati all'archivio cartaceo e all'archivio del materiale biologico.



FARMACOVIGILANZA : UNA DELLE PRIORITA' DELL'ISTITUTO BESTA

“La farmacovigilanza”, sottolinea il dott. Angelo Cordone, Direttore Sanitario della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, “è una delle nostre priorità. L'Unione europea ha introdotto un **rigoroso sistema** per valutare la sicurezza di un medicinale dopo che quest'ultimo ha ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio e per intraprendere **azioni appropriate**, qualora ciò risulti necessario per proteggere la salute pubblica. Noi siamo in linea con quanto regolamentato. Come Istituto Neurologico abbiamo un'ampia casistica di pazienti e progetti di ricerca europei ed internazionali che coordiniamo con studi anche sui farmaci. Il sistema regolamentare di farmacovigilanza dell'UE comprende le autorità nazionali di regolamentazione dei medicinali negli Stati membri; la Commissione europea in qualità di autorità competente per i medicinali autorizzati con procedura centralizzata nell'UE; l'Agenzia europea dei medicinali, responsabile dei prodotti autorizzati mediante procedura centralizzata e del coordinamento del sistema. L'Agenzia europea per i medicinali in particolare è responsabile dello sviluppo, della manutenzione e del coordinamento di EudraVigilance, un sistema progettato per la segnalazione di sospetti effetti indesiderati. Le segnalazioni trasmesse a EudraVigilance comprendono sospetti effetti indesiderati dei medicinali riportati nelle fasi di pre- e post-autorizzazione. Il sistema consente di rilevare segnali di sospetti effetti indesiderati precedentemente non noti e nuove informazioni sugli effetti indesiderati noti”.



“Occorre massimizzare i benefici terapeutici dei farmaci,” dice la dott.ssa Anna Maria Fiori, Dirigente Farmacista e responsabile di Farmacovigilanza presso l'Istituto Besta. Da luglio 2012 è stata recepita la direttiva UE 2010/84 e il regolamento UE 1235/2010 secondo le quali la Nuova definizione di ADR è la seguente Effetto nocivo e non voluto conseguente all'uso di un medicinale conformemente alle indicazioni contenute nell'autorizzazione all'immissione in commercio, agli errori terapeutici, agli usi non conformi alle indicazioni contenute nell'autorizzazione all'immissione in commercio, incluso il sovradosaggio, l'uso improprio, l'abuso del medicinale, nonché associato all'esposizione per motivi professionali. “La nuova normativa”, spiega la dott.ssa Fiori, “estende enormemente le Reazioni da segnalare. Vanno segnalate tutte le reazioni avverse senza distinzione, anche se conosciute e attese o che siano gravi o non gravi. In pratica si deve segnalare ogni possibile problematica susseguente l'utilizzo di un Farmaco. Oltre ai medici sono tenuti a segnalare le reazioni avverse, di cui vengano a conoscenza nell'ambito della propria attività, anche gli altri operatori sanitari (es. farmacisti e infermieri). Le segnalazioni devono essere inviate, tramite l'apposita scheda, tempestivamente ma non è più necessario inviarle entro 3 o 5 giorni come previsto in precedenza”. Presso l'Istituto Besta è attiva una apposita Commissione Terapeutica Ospedaliera (CTO) proprio perché il numero elevato di farmaci disponibili e le numerose problematiche connesse all'uso sicuro e appropriato,

efficace ed economico degli stessi rende indispensabile definire all'interno della Fondazione un programma di selezione e razionalizzazione del loro impiego. Inoltre un eventuale uso inappropriato dei farmaci compromette la qualità delle cure e causa spreco di risorse economiche. Gli obiettivi principali della CTO sono i seguenti: sviluppo di strategie relative alla valutazione, selezione ed utilizzo razionale dei farmaci all'interno della Fondazione, secondo criteri basati sull'efficacia dimostrata, la sicurezza, l'economicità e l'accettabilità per il paziente; aggiornamento costante del Prontuario Farmaceutico in modo da rendere disponibili farmaci di provata efficacia indispensabili per il trattamento di ogni assistito; formazione e aggiornamento ovvero la Commissione promuove iniziative di formazione sul corretto uso dei farmaci rivolte al personale sanitario dell'ospedale; definizione, quando possibile, delle priorità in materia di acquisto ed utilizzo dei beni sanitari, tenuto conto delle risorse economiche messe a disposizione della Fondazione. Il campo di applicazione è quello dei farmaci ed indicazioni registrati in Italia; farmaci ed indicazioni non registrati in Italia, ma registrati all'estero; farmaci ed indicazioni -non registrati per cui siano state rilasciate autorizzazioni all'impiego da parte delle Autorità competenti (es legge 648). La CTO, per i casi non contemplati, si riserva di confrontarsi con il Comitato Etico della Fondazione Besta.

Il progetto di Ricerca IDAGIT

COINVOLGERE I CITTADINI NELL'IDENTIFICAZIONE DEI DETERMINANTI DI SALUTE E DISABILITA' NELL'INVECCHIAMENTO. AL VIA LE INTERVISTE PORTA A PORTA NELLE MARCHE: AD ANCONA, CHIARAVALLE, FILOTTRANO E OSTRA

Progetto Nazionale 2015-2017 / RF 2011-02351863

Si è tenuta di recente presso il Comune di Ancona una conferenza stampa di presentazione del progetto di ricerca del Ministero della Salute IDAGIT. La ricerca nazionale è coordinata dalla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano e vede i cittadini della Regione Marche tra i protagonisti. "Il progetto nazionale IDAGIT studia l'invecchiamento in Italia, e in particolare i fattori che determinano salute e disabilità" dice la **dott.ssa Matilde Leonardi, neurologa coordinatrice del progetto, e responsabile della SOSD Neurologia, Salute Pubblica e Disabilità, con il suo team Dr. Rui Quintas, Dr. Davide Sattin, Dott.ssa Valeria Crepaldi,** e da fine maggio inizieranno le interviste a cittadini di Ancona che vanno ad aggiungersi a quelle già iniziate nelle Marche e precisamente a Chiaravalle, Filottrano, Ostra". L'invecchiamento della popolazione italiana è uno dei più rapidi a livello mondiale ed ha un impatto sull'aumento generale della popolazione con disabilità, legato anche alle caratteristiche sia dell'ambiente costruito che delle relazioni sociali. La Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta vuole studiare quali sono i fattori determinanti per un buon invecchiamento della popolazione italiana. Nel corso del progetto IDAGIT viene somministrato un questionario che comprende diverse misure sui determinanti di salute e disabilità, fatto ad un campione di 1200 persone in tre diverse Regioni Italiane: Veneto, Marche e Puglia come rappresentative del Nord, Centro e Sud Italia.



“Il supporto del Comune di Ancona è essenziale”, continua Leonardi, “dato che occorre dare massima visibilità alla ricerca così da aumentare la fiducia dei cittadini anconetani ed avere un’ampia adesione alla nostra indagine territoriale”. Gli enti partners del progetto sono il Consiglio Nazionale delle Ricerche e il Centro di ricerche e analisi statistiche EXPLORA di Padova e la Prodest Consulting di Monza. IDAGIT è uno studio di popolazione che si propone di fornire dati validi sull’impatto che alcuni fattori ambientali modificabili, hanno su salute, la disabilità, la qualità della vita ed il benessere delle persone che invecchiano in Italia. Le interviste termineranno sul territorio nazionale nell’aprile 2017. **Intervistatori appositamente formati, e nelle Marche è la Dr.ssa Crepaldi, si recheranno presso il domicilio dell’intervistato per effettuare la raccolta dei dati.** I risultati dello studio IDAGIT verranno successivamente confrontati con due importanti indagini internazionali: il progetto dell’OMS SAGE e il progetto europeo COURAGE. Quest’ultimo progetto europeo, che è stato coordinato sempre dalla Dr.ssa Leonardi e dal Besta, è stato condotto in Finlandia, Polonia e Spagna, che rappresentano paesi europei ad alto e medio reddito. “Per il successo della ricerca italiana IDAGIT”, conclude Leonardi, “è fondamentale la partecipazione dei cittadini perché ciò aiuterà la ricerca ad identificare le misure appropriate per garantire un invecchiamento sano in Italia, riducendo le barriere fisiche e sociali e quindi riducendo la disabilità”.



ALCUNI DATI - L’invecchiamento della popolazione è influenzato da cambiamenti medici, economici e sociali, che prolungano la durata della vita, in particolare nei paesi europei, dove la percentuale di cittadini con età superiore ai 60 anni aumenterà dal 20.3% al 28.8% tra il 2000 e il 2025. L’invecchiamento della popolazione italiana è uno dei più rapidi e tra il 2000 e il 2025 la percentuale di cittadini con più di 60 anni si stima aumenterà dal 24% al 34%.

Nonostante l’impatto che questo fenomeno avrà sulla diffusione e prevalenza di malattie croniche sia difficilmente modificabile a livello di popolazione, la disabilità, intesa come interazione tra condizioni di salute con fattori ambientali, può invece essere diminuita agendo sull’ambiente costruito e sulle relazioni sociali, che sono invece più suscettibili di modifiche e possono rispondere a interventi di salute pubblica.

OBIETTIVI DELL’INDAGINE IDAGIT

Gli obiettivi principali dell’indagine sono tre:

- 1- fornire informazioni valide e attendibili sull’invecchiamento e sui fattori determinanti la salute e la disabilità in una popolazione di persone di età compresa tra 18 e 49 anni e superiore a 50, raccolti in tre regioni italiane;
- 2-validare nel contesto italiano un protocollo di ricerca che possa esser reso disponibile insieme a informazioni metodologiche rilevanti per future indagini nazionali sulla disabilità e sull’invecchiamento;
- 3- effettuare analisi comparative sulle traiettorie di salute e disabilità italiane, collegando i dati di IDAGIT con altri dati internazionali, come quelli raccolti nel progetto europeo COURAGE in Europe o nel progetto SAGE dell’OMS (WHO Study on Global Ageing and Adult Health).

LE LEUCODISTROFIE E IL NETWORK INTERNAZIONALE THEGLIA

“Si chiama TheGlia ,” dice il dott. Davide Tonducci della U.O.Neuropsichiatria Infantile Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta,”e si tratta di un gruppo di lavoro internazionale sulle Leucodistrofie. In particolare è stato creato un sito internet (www.theglia.org) con tutte le informazioni relative al network. Sul sito compaiono sotto la voce ‘about glia’ i nomi dei partecipanti e i centri associati. Come Istituto siamo parte di questo consorzio globale di scienziati, ricercatori, medici e famiglie di pazienti. Aderiamo ad una serie di servizi e programmi specifici per i pazienti affetti da Leucodistrofia e risultiamo essere uno dei Centri di Riferimento a livello internazionale in quanto siamo inseriti nel Directory dei centri clinici specializzati”. Si tratta di un gruppo di malattie ereditarie che colpiscono il sistema nervoso ed in particolare la mielina che riveste le cellule nervose che in alcuni casi non si sviluppa in maniera corretta, in altri va incontro ad una progressiva degenerazione. L’età di insorgenza dei sintomi e il decorso clinico sono variabili, con forme



estremamente gravi a insorgenza precoce e rapida progressione, caratterizzate da progressiva perdita delle capacità motorie e deterioramento cognitivo, e altre meno severe e più lentamente evolutive. Ad oggi sono note circa 30 diverse Leucodistrofie e circa 60 Leucoencefalopatie genetiche, e ancora molte sono le condizioni a difetto genetico non definito. Ogni patologia presa singolarmente rappresenta una malattia rara; tuttavia se prese nel loro insieme rappresentano una causa rilevante di disabilità neurologica progressiva dell’infanzia. Oltre alla complessità dell’inquadramento diagnostico, il trattamento di queste patologie è estremamente delicato . Nell’Adrenoleucodistrofia e nella Malattia di Krabbe il trapianto di cellule staminali midollari (HSCT) è in grado di arrestare il processo degenerativo, altrimenti fatale; per la Leucodistrofia Metacromatica i recenti risultati della terapia genica appaiono promettenti. La selezione dei casi che possono essere indirizzati a queste terapie avviene secondo criteri stringenti e presso il nostro Istituto viene coordinata dalla dott.ssa Isabella Moroni. Per le altre forme non esiste ancora una terapia specifica. La ricerca scientifica in questo settore e la collaborazione con Network internazionali ha quindi un ruolo di fondamentale importanza.



GENETIC EPILEPTIC ENCEPHALOPATHIES

In settembre un Workshop a Firenze

Le Encefalopatie Epilettiche (EE) sono disordini/malattie rare ma severe del sistema nervoso centrale, caratterizzate da un deterioramento cognitivo e/o motorio causato dalla comparsa di crisi epilettiche farmacoresistenti e/o dalla presenza di severe anomalie all'elettroencefalogramma. Si riconoscono numerosi fenotipi di EE distinte dall'età di esordio, tipo di crisi, fattori scatenanti le crisi, caratteristiche dell'elettroencefalogramma e, nel 40% dei casi, hanno una base genetica.

Le conoscenze sull'eziologia e basi fisiopatologiche delle epilessie su base genetica, in particolare le EE, sono in continuo e costante incremento grazie alle nuove tecniche di analisi genetiche compresi gli studi di Next-Generation Sequencing (NGS). Infatti numerosi articoli sono stati pubblicati nelle riviste scientifiche negli ultimi anni. Questo fa sì che quasi quotidianamente una discreta quantità di nuovi dati sono prodotti e messi a disposizione degli specialisti, creando un certo grado di incertezza e confusione sulla modalità di interpretazione e utilizzo di tali dati a livello clinico e di counselling genetico.

Nuove evidenze scientifiche suggeriscono che i determinanti genetici delle EE, oltre a essere alla base della ipereccitabilità neuronale e delle conseguenti crisi epilettiche, causano anche una alterazione di processi fondamentali come la connettività neuronale, le funzioni delle sinapsi, l'esocitosi, il trafficking intracellulare e l'eccitabilità della membrana neuronale. L'alterazione di tali funzioni condiziona lo sviluppo cerebrale e la corretta funzione neuronale.

Con questi presupposti, la Fondazione Mariani organizza a Firenze dall'8 al 10 settembre il Workshop "The genetic epileptic encephalopathies" in collaborazione con l'Ospedale Pediatrico Meyer e la direzione del prof. Renzo Guerrini e della d.ssa Carla Marini. Tale workshop riunisce esperti, nazionali e internazionali, della genetica dell'epilessia e delle EE sia in ambito clinico che di ricerca di base, e si propone di: fornire ai clinici e ricercatori partecipanti una ampia e comprensiva prospettiva delle basi genetiche e fisiopatologiche delle EE; favorire un uso razionale delle nuove tecniche di laboratorio; promuovere una intelligente interpretazione dei dati emergenti in modo che siano accessibili e utilizzabili in ambito clinico.

Il workshop si propone anche di favorire una maggiore integrazione della parte clinica e di ricerca di base, così che le nuove e più ampie scoperte siano a prova dei concetti e al fine di migliorare le possibilità di adottare strategie terapeutiche personalizzate per specifici fenotipi.

I dati più salienti emergenti durante il workshop saranno poi raccolti e pubblicati su una rivista scientifica internazionale indicizzata.

INFORMAZIONI E ISCRIZIONI: www.fondazione-mariani.org

IN RICORDO DEL GIOVANE SALVO LONGO

Salvo Longo era un giovane pieno di vita, appassionato di calcio, residente a Paternò. Il 2 agosto del 2015 ha iniziato ad avere i primi sintomi di una encefalite. E' stato ricoverato presso l'ospedale di Santa Marta di Acireale e poi trasferito a Milano presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta. Turi, come lo chiamavano affettuosamente tutti coloro che gli erano vicini, è purtroppo deceduto il 22 gennaio. I suoi parenti ed amici per ricordarlo hanno organizzato il 13 maggio 2016,- il giorno in cui Salvo avrebbe compiuto 17 anni-, una partita di calcio presso lo stadio Falcone-Borsellino a Paternò, un evento memorial di beneficenza a favore della NPI e della associazione CBDIN Onlus a cui hanno partecipato numerosissimi ragazzi. Prima della partita è stata anche celebrata una messa in ricordo del giovane, un momento di raccoglimento e preghiera che ha dato significato profondo all'iniziativa. I fondi raccolti, duemila euro, sono stati destinati alla ricerca da parte della famiglia di Salvo Longo, che, con questa manifestazione sportiva e di raccolta fondi, ha voluto sensibilizzare sul tema delle patologie neurologiche. Notizia dell'iniziativa è stata data anche sul Giornale di Sicilia. Siamo profondamente riconoscenti ai famigliari di Turi per questa iniziativa. I medici e il personale infermieristico che hanno conosciuto Turi non potranno mai dimenticare la leggerezza e l'allegria che sapeva trasmettere.



Connettiti con la Ricerca – DONA IL TUO 5X1000 AL BESTA



Noi abbiamo *in mente* tanti progetti per la tua salute



ma abbiamo bisogno di una mano...



Il Tuo contributo è fondamentale, ecco come puoi farlo!

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 email: urp@istituto-besta.it

Grazie per la Tua generosità!

INNBESTA Reg. Tribunale Milano: n. 10 del 13 gennaio 2003
Direttore Editoriale: Domenico D'Amico
Coordinamento Editoriale: Cinzia Boschiero, Ufficio Stampa - Patrizia Meroni -Ufficio Relazioni con il Pubblico
Con il contributo di: Manuela Bloise, Paolo Tafuro , Donatella Panigada, Emanuele Porta

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