

TENIAMOCI IN CONTATTO IN-Dialogo col BESTA

Sommario

Pag. 1 - Un importante progetto sulla SLA

Pag. 2 - Ricerca sulla diagnosi nei pazienti con disturbi di coscienza

Pag. 4 - Porte aperte alle donne per l'iniziativa "Salute in rosa"

Pag. 6 - Uno studio su come migliorare la vita delle persone con Sclerosi Multipla nell'ambiente di lavoro

Pag. 7 - Malattie rare: alcuni dati

Pag. 8 - Sindrome di Angelman

Pag. 9 - I risultati di DOSAGE

Pag. 10 - Aiutare la ricerca "Aneurisk e Aneubio"

Pag. 11 - Donneuropee alla biblioteca scientifica dell'Istituto Besta

Pag. 13 - Il successo della serata con la Filarmonica della Scala

Pag. 14 - Formazione promossa dall'Istituto

Un importante progetto sulla SLA dell'Istituto Besta tra i vincitori del bando 2015 della fondazione regionale per la ricerca biomedica

“Il nostro progetto, “ dice il dott. **Giuseppe Lauria**, **Direttore dell'Unità Operativa Neurologia III e del Centro Malattie del Motoneurone della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano**, “è stato selezionato tra i vincitori del bando 2015 della Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica. Riguarda la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e coinvolge un network di 19 centri clinici e 7 laboratori di neuroscienze di IRCCS, CNR e centri neurologici ospedalieri ed universitari lombardi, ed il laboratorio di nanotecnologia dei materiali del Politecnico di Milano”. E' uno dei quattro progetti vincitori e 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



Dott. Giuseppe Lauria

hub strategico per la ricerca sulla SLA a livello internazionale.

TRANS-ALS, questo l'acronimo del progetto dal titolo "Translating molecular mechanisms into ALS risk and patient's well-being" è coordinato dal dott. Lauria ed ha l'obiettivo di identificare meccanismi patogenetici la cui modulazione possa prevenire l'esordio e rallentare la progressione della malattia.

Il progetto rappresenta un esempio di ricerca traslazionale in neurologia nella nostra Regione; coinvolge figure professionali diverse tra di loro ma le integra coerentemente in una realizzazione di strumenti per la diagnosi precoce, la caratterizzazione clinica dei pazienti, l'interpretazione dei meccanismi di malattia e l'apertura di nuove prospettive terapeutiche.

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 progetto aggrega un team di esperti a livello internazionale in discipline complementari come ricerca clinica, neuroscienze, genetica e nanotecnologie. Modelli cellulari ed animali verranno utilizzati per identificare i meccanismi molecolari che spieghino l'insorgenza e la variabilità di progressione della malattia. 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.

Le 45 domande ricevute (di cui tre non hanno superato l'istruttoria formale), per una richiesta totale di circa 180 milioni di euro, sono state valutate mediante un processo di peer review, un metodo di valutazione internazionale che in due fasi, una da remoto e una in Consensus Meeting, ha garantito per i progetti finanziati l'eccellenza scientifica e l'impatto sulla salute dei cittadini. Tale processo ha coinvolto 30 tra i massimi esperti mondiali delle materie oggetto dei progetti ed è stato gestito in collaborazione con Fondazione Cariplo, nell'ambito di una partnership avviata nel luglio 2015. In virtù di tale accordo Fondazione Cariplo promuoverà a breve una misura economica volta a sostenere percorsi di crescita per giovani medici ricercatori (under 40) nell'ambito dei progetti finanziati.

La graduatoria completa dei progetti presentati è pubblicata sul sito della Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica (www.frrb.regione.lombardia.it)

Ricerca sulla diagnosi nei pazienti con disturbo di coscienza

COMA, UN ESAME RIVELA LE AREE ANCORA ATTIVE DEL CERVELLO GRAZIE AD UNO STUDIO DELL'ISTITUTO BESTA

I dati sulla casistica di ben 119 pazienti con disturbi di coscienza: più sono integre le aree fronto-parietali, più è alto il livello di coscienza e mediante un esame di risonanza magnetica la diagnosi è più accurata

"Abbiamo voluto approfondire" spiega la dott.ssa Matilde Leonardi, Direttrice del Coma Research Centre dell'Istituto Neurologico IRCCS Carlo Besta di Milano, "il tipico quesito clinico che ci si pone di fronte ad un paziente con grave cerebrolesione, incapace a comunicare, ovvero se è possibile osservare un'attività cerebrale residua in aree del cervello gravemente danneggiate e se il paziente



Dott.ssa Cristina Rosazza- Ist.Besta

può mostrare segni di coscienza. I risultati di questa ricerca ci permettono di avere diagnosi più accurate e meno incerte”.

Lo studio è stato condotto presso il Coma Research Centre (CRC) dell’Istituto Carlo Besta, coordinato dalla neurologa dott.ssa Matilde Leonardi, in collaborazione con le Unità Operative di Neurofisiologia, Malattie Cerebrovascolari, Neuroradiologia e con il Policlinico. “Finanziato da Regione Lombardia, è durato tre anni”, **spiega la dott.ssa Cristina Rosazza, ricercatrice del reparto di Neuroradiologia**, che lo ha seguito in primis, “abbiamo studiato un network di aree fronto-

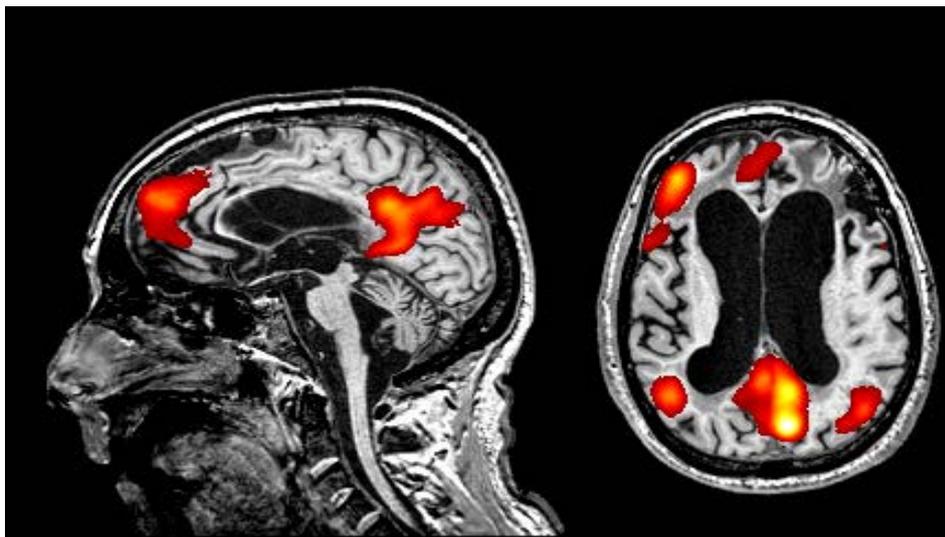
parietali del cervello, associate al grado di coscienza. I risultati mostrano che l’integrità di queste aree è effettivamente associata ad una miglior condizione clinica, ovvero più queste aree sono conservate da un punto di vista anatomico, funzionale e metabolico, più alto è il livello di coscienza. In particolare lo studio dell’attività cerebrale residua, generata spontaneamente nel cervello, può essere utile nel processo diagnostico a indicare il livello di coscienza e può aiutare il clinico nei casi in cui la diagnosi è incerta. L’aspetto interessante è che questa misura di integrità funzionale, ottenuta mediante risonanza magnetica (RM) funzionale, può essere acquisita attraverso un esame di RM non invasivo, osservando l’attività cerebrale di base, senza bisogno di alcuna stimolazione.”

Lo studio del CRC ha incluso esami di RM strutturale, RM funzionale e PET e per la sua qualità e rilevanza è stato appena pubblicato sulla **prestigiosa rivista Internazionale Annals of Neurology** col titolo “Multimodal study of Default-Mode Network integrity in disorders of consciousness”. “La casistica di questo studio è molto importante,” **sottolinea la dott.ssa Maria Grazia Bruzzone, Direttrice dell’**

Unità

Operativa di Neuroradiologia della stessa Fondazione Besta.

“Abbiamo utilizzato diverse tecniche di imaging, studiando il cervello da un punto di vista anatomico, funzionale e metabolico. Sono stati seguiti e monitorati 119 pazienti con



disturbi di coscienza, per la precisione 72 persone in stato vegetativo, 36 in stadio di minima coscienza e 11

con una grave disabilità, di età compresa tra i 19 e gli 83 anni. I pazienti sono stati reclutati tra i 168 seguiti con un programma settimanale di assessment multidisciplinare presso il CRC del Besta tra il 2011-2013; ad un sottogruppo di 85 pazienti è stata fatta anche la PET presso la Fondazione I.R.C.C.S. Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano”.

Pochi centri al mondo, tra cui il Besta in Italia, hanno a disposizione una casistica di pazienti con disturbi di coscienza cronici così ampia e così ben studiata con tecniche avanzate, e questo ci permette di studiare innumerevoli aspetti e di ottenere risultati rilevanti.

Da un punto di vista scientifico lo studio dimostra che è importante, e si può misurare con precisione, l'attività cerebrale residua nei pazienti che emergono dal coma e questo è essenziale per la diagnosi, la prognosi e lo sviluppo di approcci riabilitativi e terapeutici molto più personalizzati per il singolo paziente.

Questo aspetto è rilevante per le implicazioni che ne derivano: cliniche, etiche, terapeutiche, ma anche socio-economiche per il sostegno alle famiglie, che cambia in base alla diagnosi.

Il CRC del Besta prosegue anche per questi motivi i progetti di ricerca nazionali ed internazionali su questi pazienti e sui loro familiari.

Porte aperte alle donne per l'iniziativa “Salute in Rosa” Dal 22 al 28 aprile (H)Open Week

La Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta aderisce all'iniziativa “SALUTE IN ROSA” che coinvolge oltre 170 enti ospedalieri, promossa da Onda con il patrocinio di 19 Società Scientifiche e Associazioni, per celebrare

il 22 aprile - prima Giornata nazionale sulla salute della donna

“E' fondamentale sensibilizzare sulla salute della donna anche in campo neurologico,” dice la **dott.ssa Barbara Garavaglia, Presidente C.U.G. (Comitato Unico di Garanzia per le Pari Opportunità)**

della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta,”e aderiamo volentieri a questa iniziativa di Onda (www.bolnirrosa.it). Abbiamo ottenuto il massimo dei Bollini Rosa per il nostro essere ‘a misura di donna’ e in particolare il giorno 20 aprile nel pomeriggio abbiamo organizzato un incontro aperto al pubblico presso la nostra biblioteca scientifica in via celoria 11 sul tema ‘Caregiving del paziente neurologico cronico: donne curanti e curate’ perché desideriamo evidenziare il ruolo femminile come caregivers, attivare uno scambio di best practices e fare una riflessione con esperti medici, ricercatori, associazioni e famiglie sull'evoluzione della



medicina di genere e sugli interventi ed i progetti attivati sul territorio oltre che nel nostro Istituto”.

Presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta venerdì 22 aprile saranno aperti gratuitamente alle donne gli ambulatori dell'Istituto Carlo Besta sottoelencati e saranno riservati a prime visite. Le pazienti non pagheranno il ticket. In fase di prenotazione ogni assistita dovrà essere comunque in possesso di una richiesta del medico di base.

Orari e date degli ambulatori aperti gratuitamente il 22 aprile 2016 presso l'Istituto Besta:

Neuroncologia

Dott.ssa Eoli - 4 visite dalle ore 14 - sede via Ponzio (patologie oncologiche e neurofibromatosi)

Dott.ssa Anghileri - 4 visite dalle ore 14 - sede via Ponzio (patologie oncologiche)

Dott.ssa Gaviani - 4 visite dalle 10 alle 12 - sede via Mangiagalli (patologie oncologiche)

Sclerosi Multipla e malattie neuromuscolari

Dott. Antozzi 4 visite dalle ore 14 – sede via Ponzio

Sclerosi Multipla

Dott.ssa Bellino 2 visite dalle ore 15.30 – sede via Ponzio

Cefalee

Dott. D'Amico 3 visite dalle ore 14.30 – sede via Ponzio

Parkinson e disturbi del movimento

Dott.ssa Soliveri 4 visite - sede via Mangiagalli

Ambulatorio informativo malattie genetiche

Dott.sse Garavaglia-Gellera

Sede via Mangiagalli dalle ore 13 alle ore 16. Sono previsti colloqui informativi e non visite neurologiche per le patologie:

- Malattia di Huntington
- Sclerosi Laterale Amiotrofica
- Atrofia Muscolare Spinale
- Malattia di Parkinson
- Distonie
- Malattie mitocondriali

I neurologi che parteciperanno al progetto bollino Rosa nella giornata del 22 aprile sono:

- Dott. Carlo Antozzi
- Dott. Domenico D'Amico
- Dott.ssa Antonella Bellino
- Dott.ssa Paola Soliveri
- Dott.ssa Maria Rita Carriero
- Dott.ssa Marica Eoli
- Dott.ssa Paola Gaviani
- Dott.ssa Elena Anghileri

Le biologhe:

- Dott.ssa Cinzia Gellera
- Dott.ssa Barbara Garavaglia

UNO STUDIO SU COME MIGLIORARE LA VITA DELLE PERSONE CON SCLEROSI MULTIPLA NELL'AMBIENTE DI LAVORO

Ansia, depressione e livello di disabilità tra gli indicatori più impattanti

Ecco i risultati di una ricerca condotta dalla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta, grazie a FISM, la Fondazione dell'Associazione Italiana Sclerosi Multipla e sviluppata grazie al sostegno di INAIL



Le persone con sclerosi multipla (SM) possono dover affrontare stress e importanti difficoltà sul posto di lavoro. Il monitoraggio di alcuni sintomi come ansia e depressione e la percezione di disabilità possono fornire rilevanti indicazioni per affrontare tali difficoltà e migliorare la qualità di vita. Lo dimostra uno studio

condotto dalla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano in collaborazione con l'Associazione Italiana Sclerosi Multipla e la sua Fondazione FISM, finanziato dall'Istituto Nazionale per l'Assicurazione contro gli Infortuni sul Lavoro –INAIL.

È la prima volta che si è proposto di valutare la qualità della vita correlata alla salute in persone con SM e con un'occupazione lavorativa, attraverso un modello multivariato che permetta di identificarne i fattori predittivi.

La ricerca ha valutato la relazione tra stato occupazionale e qualità della vita correlata allo stato di salute delle persone con SM, un costrutto che comprende diversi aspetti legati alla salute psicologica e fisica di una persona. Si tratta quindi di un ulteriore contributo scientifico nel continuo impegno a dare risposte alle persone con SM, attraverso indagini rigorose che permettano interventi più appropriati, basati sulle evidenze medico-scientifiche.

Lo studio, pubblicato sulla rivista scientifica *The Clinical Neuropsychologist*, ha visto la partecipazione di 181 persone con SM con EDSS medio 1,5. È stata condotta un'analisi statistica di regressione per identificare i fattori predittivi della qualità di vita collegata alla salute, misurata con la scala MSQOL-54, uno specifico strumento di misura per persone con SM.

I risultati dello studio mostrano che i sintomi depressivi, l'ansia e la disabilità auto-percepita sono i fattori più importanti nel determinare la qualità di vita, anche quando i loro effetti sono stati corretti con le misure di gravità di malattia e disfunzioni cognitive.

La sclerosi multipla è una malattia cronica, autoimmune che colpisce il sistema nervoso centrale e una delle principali cause neurologiche di disabilità nei giovani adulti. Insorge principalmente tra i 20 e 40 anni, un periodo della vita ricco di progettualità e in cui le persone spesso raggiungono il picco di produttività lavorativa, ha quindi la potenzialità di impattare fortemente sulla vita lavorativa della persona che ne è colpita.

Questo studio risulta quindi rilevante perché il modello predittivo proposto ha permesso di identificare delle variabili da monitorare per individuare precocemente difficoltà nell'ambito lavorativo e pianificare e valutare interventi medici, riabilitativi e psicosociali. Sulla base dei risultati di questa ricerca è possibile concludere pertanto che il monitoraggio di ansia, sintomi depressivi e livello di disabilità auto-riportata tramite questionari, può fornire importanti suggerimenti per migliorare la

qualità di vita dei lavoratori con SM. Ciò permette inoltre di affrontare possibili problemi lavorativi, pianificando azioni correttive e valutandone l'efficacia in termini di miglioramento della qualità di vita.

Malattie Rare

IL BESTA IN PRIMA LINEA PER LE PATOLOGIE NEUROLOGICHE RARE

Investire nella ricerca delle malattie rare è importante anche perché spesso, con lo studio delle malattie rare ed in particolare delle disfunzioni metaboliche, si scoprono nuove funzioni cellulari utili a tutto il mondo medico-scientifico. Secondo l'OMS ci sono 10mila malattie note di cui 7mila rare con diversi metodi di screening, diagnostica e classificazioni. Ogni anno l'ultimo giorno del mese di febbraio si celebra la Giornata delle Malattie Rare. Si tratta del più importante appuntamento nel mondo per i pazienti, i familiari, gli operatori medici e sociali del settore.

“Spesso più che malattie rare, i dati comunitari, ci dicono che sono malattie sotto-diagnosticate se si valutano i numeri dei pazienti che sono elevati ad esempio per talune patologie nell'Unione europea,”

spiega il dott. Davide Pareyson, che ha di recente partecipato come relatore a Miami all'INC – Inherited Neuropathy Consortium Investigators' Meeting della rete Rare Clinical Diseases Research Network, di cui è l'unico referente italiano,”

Della rete di cui faccio parte con 20 gruppi internazionali, seguiamo 3500 pazienti di cui 400 sono del nostro Istituto. Del registro nazionale copriamo il 10 per cento. Con gli ERF-European Reference Networks la Commissione europea punta a migliorare la sinergia tra ospedali, associazioni, centri di ricerca. Presso il nostro Istituto i soggetti con malattia neurologica rara sono seguiti dall'età pediatrica fino alla senescenza e questo ci rende un Centro di Riferimento a livello europeo ed internazionale anche per l'elevato numero di casistiche di pazienti che curiamo”.

Presso l'Istituto Neurologico Carlo Besta sono seguite 89 malattie o gruppi di malattie rare neurologiche (89 codici) di pertinenza con 12 referenti medici per l'età pediatrica, 19 referenti medici per quelle relative all'età adulta, 6 referenti (medici o biologi) di laboratorio. Gli ambulatori speciali sono circa 50 attivi per malattie o gruppi di malattie rare. La percentuale di pazienti provenienti da fuori regione è di circa il 60 per cento. Vi sono inoltre 5 biobanche/biorepository (DNA, siero, fibroblasti, mioblasti, tumori rari). I pazienti possono effettuare gli accertamenti e trattamenti indicati in regime di ricovero ordinario, di Day Hospital, in pacchetto diagnostico (con esami ambulatoriali concentrati in 1-2 giorni) o in regime ambulatoriale semplice. Ove previsto, viene rilasciato il certificato di esenzione di malattia rara con relativo codice ed eventuale piano terapeutico. Molti sono i progetti di ricerca sulle malattie rare, attualmente presso la Fondazione I.R.C.C.S Istituto Neurologico Carlo Besta, vi sono 38 trial clinici interventistici ed osservazionali attuali all'interno dei 160 attivi; altri 31 riguardano i tumori primitivi che sono tumori rari.



Dott. Davide Pareyson

Ogni anno presso l'Istituto Besta vengono organizzati dei workshop di aggiornamento per le malattie rare con accreditamento ECM per i medici e i biologi partecipanti. Di recente ne sono stati organizzati due, uno sulle Leucodistrofie dell'infanzia ed età adulta: approccio clinico-diagnostico - Dr.ssa Isabella Moroni, Dr. Ettore Salsano; e uno sulle Malattie Mitocondriali: nuovi fenotipi, genotipi e trattamenti - Dr.ssa Costanza Lamperti, Dr.ssa Isabella Moroni .

Esami diagnostici effettuati da diversi gruppi dell'Istituto Besta

L'Istituto è di riferimento a livello nazionale, europeo ed internazionale per la diagnosi, la cura e la ricerca relativamente alle malattie rare neurologiche. Molti gli esami diagnostici che vengono effettuati in Istituto: dosaggio enzimi lisosomiali, dosaggio metaboliti, test genetici ed esami molecolari per diverse malattie tra cui atassie, neuropatie periferiche ereditarie, adrenoleucodistrofia X-legata e altre leucodistrofie, paraparesi spastiche ereditarie, sclerosi laterale amiotrofica, Corea di Huntington; inoltre dosaggi biochimici e biologia molecolare per patologie mitocondriali, disturbi del movimento, patologie da accumulo di ferro, ceroidolipofuscinosi neuronali, prestazioni neuroimmunologiche, prestazioni morfologiche e genetico-molecolari, diagnosi genetica canalopatie, diagnosi genetica e morfologica per distrofie muscolari, miopatie, malattie del motoneurone, farmacogenomica. **Per ulteriori informazioni - visionare la sezione Malattie Rare del sito internet dell'istituto - Informazioni più precise riguardo le attività del dipartimento malattie rare e dello sportello malattie rare sono presenti nel sito internet dell'istituto sezione malattie rare**

Sindrome di Angelman

La sindrome di Angelman (AS) è una malattia neurologica, di origine genetica, caratterizzata clinicamente da grave disabilità intellettiva ed alcuni dismorfismi facciali caratteristici.

L' Istituto C. Besta, in particolare il gruppo di sindromologia (dr.ssa Pantaleoni, dr. D'Arrigo, dr. Alfei) dell'Unità Operativa Neurologia dello Sviluppo è Centro di Riferimento per la sindrome.

“E' una malattia rara,” **spiega il dott. Stefano D'Arrigo, dell'Istituto Neurologico Carlo Besta**”, “la prevalenza nella popolazione generale è di circa un caso su 12.000. Il fenotipo non è facilmente riconoscibile nel bambino più piccolo: in genere non sono riferiti problemi nel periodo della gravidanza o al parto. Nei primi 6 mesi di vita possono manifestarsi disturbi dell'alimentazione, ipotonia e un precoce disturbo del sonno; anche il ritardo di sviluppo psicomotorio si evidenzia precocemente in genere a partire dai 6 mesi. Il ritardo è di grado grave: il cammino autonomo viene acquisito in ritardo, spesso dopo i 3 anni di vita, con alcune peculiarità, a base allargata e braccia flesse e semisollevate, conferendo al bambino un aspetto “ a burattino”. Il linguaggio espressivo è un altro aspetto particolarmente deficitario, rimane assente, mentre la comprensione è possibile per semplici consegne. Gli aspetti somatici caratteristici si rendono maggiormente evidenti con l'età: microcefalia (80% dei casi), bocca larga con lingua protrusa, denti spaziati, strabismo, occipite piatto”.

Dal punto di vista comportamentale questi pazienti presentano ipereccitabilità, iperattività con labilità attentiva, ilarità decontestualizzata, iperfagia; è nota una forte attrazione per l'acqua, gli oggetti di plastica; sono presenti inoltre comportamenti “autistic-like” (stereotipie motorie, fra cui lo sfarfallamento delle mani). Un'altra manifestazione tipica della sindrome è



l'epilessia, presente nel circa il 90% dei bambini affetti. Le crisi epilettiche possono essere molto variabili per caratteristiche, frequenza e intensità, l'elettroencefalogramma ha caratteristiche specifiche che possono aiutare unitamente ai dati clinici nell'orientamento diagnostico anche prima della comparsa delle crisi epilettiche. Il disturbo del sonno spesso ha esordio precoce e si caratterizza per una ridotta necessità di sonno notturno con risvegli frequenti e insonnia. L'epilessia può persistere nei pazienti adulti, mentre migliorano l'iperattività, il deficit dell'attenzione e i disturbi del sonno.

La AS è causata da diversi meccanismi genetici legati all'imprinting e interferenti con la normale espressione del gene UBE3A a livello del braccio lungo del cromosoma 15. Nella maggioranza dei casi è dovuta a una delezione materna (70%), in alternativa può essere presente una disomia uniparentale paterna (2-5%), un difetto dell'imprinting (2-5%) o una mutazione del gene UBE3A (10%). Nel 5-20% dei pazienti non viene identificato il difetto genetico e la diagnosi rimane clinica.

Il trattamento riabilitativo indicato è la psicomotricità; rispetto al problema del linguaggio deve essere considerata e valutata la possibilità di utilizzare metodi non verbali di comunicazione. Dato che molti pazienti manifestano precocemente episodi epilettici, è necessario il trattamento farmacologico. Spesso il disturbo del sonno è particolarmente grave e richiede la necessità di un trattamento specifico.

Nell'età adulta, i pazienti diventano meno attivi e tendono a essere obesi. Le contratture articolari riducono il movimento, esitando in difficoltà alla deambulazione. L'attesa di vita è equivalente a quella della popolazione generale ma i pazienti non raggiungono l'autonomia nelle comuni attività quotidiane.

Nonostante non vi sia attualmente una terapia farmacologica eziologica, la ricerca scientifica sta aprendo nuove strade in via ancora del tutto sperimentale e non ancora applicabile alla pratica clinica. Malgrado a tutt'oggi non vi sia ancora una terapia eziologica per la Sindrome di Angelman e non vi siano evidenze sperimentali certe nell'uomo, i dati provenienti dalla letteratura scientifica sembrano aprire nuove possibilità di trattamento e nuove speranze per i pazienti e le famiglie.

RI RISULTATI DI DOSAGE

L'invecchiamento delle persone con Sindrome di Down in Italia

“Le persone con Sindrome di Down in Italia oggi, al contrario di quanto accadeva sino a 20 anni fa, invecchiano, e cioè passano i 45 anni, e come tutti gli italiani diventano anziani. Siamo pronti ad affrontare l'oggi e il futuro di questi nuovi anziani?” Questa è la domanda alla base del Progetto nazionale DOSAGE (Functioning and disability of AGEing people with DOWn Syndrome), finanziato dalla Fondazione Jerome Lejeune di Parigi e coordinato dalla SOSD Neurologia, Salute Pubblica e Disabilità della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta in collaborazione con ANFFAS e AIPD.

“Nella ricerca, nella clinica e nella politica servono interventi e lavori seri e concreti per le persone con sindrome di Down, interventi che considerino veramente tutti gli elementi che causano disabilità nell'invecchiamento. Per questo abbiamo sviluppato il progetto Dosage e abbiamo presentato, in questo



convegno nazionale, i risultati di due anni di lavoro” **dice la dott.ssa Matilde Leonardi, coordinatrice del progetto.** Questa ricerca offre dati utili alla politica, alle organizzazioni sociosanitarie e alle associazioni perché serve un’etica della cura personalizzata e basata sulle reali necessità delle persone con Sindrome di Down, SdD, anziane.

“Il convegno DOSAGE”, **continua Leonardi**, “ha considerato sia le persone con SdD che entrano nella vecchiaia con disabilità, sia i genitori e i caregiver che invecchiando diventano disabili. I dati clinici, dalla presenza di demenza alla aumentata sordità, sono dati abbastanza risaputi e diversi esperti ne presenteranno le caratteristiche. Quello che non era noto, e che DOSAGE ha evidenziato, è la necessità di ripensare le politiche per progettare un invecchiamento ‘sano’ e ‘attivo’, tanto di moda nel dibattito su active ageing della popolazione, anche delle persone con SdD. I dati raccolti in tutta Italia ci sembrano molto attuali, visto anche il dibattito parlamentare sulla legge sul Dopo di Noi”.

ALCUNI DATI - In Italia ogni 1.200 neonati, uno ha la SdD e non si hanno stime di quanti non nascono perché vittime di aborto. Nel corso degli ultimi anni, l’allungamento dell’aspettativa ed il miglioramento della qualità di vita hanno portato a un aumento della popolazione anziana anche con la SdD. In Italia, la stima di persone con SdD nel 2007 era di 48.000 persone, di cui 10.500 tra 0 e 14 anni, 32.000 tra i 15 e i 44 anni, e 5.500 oltre i 44 anni.

DOSAGE - “Il nostro lavoro ha fotografato la vita di 136 persone con SdD tra i 45 e i 67 anni, presenti in 15 Regioni Italiane, rilevando in che modo la loro condizione di salute e disabilità interagisce con il loro ambiente di vita” dice la dott.ssa Venusia Covelli, P.I. di progetto e responsabile delle fasi di ricerca sul territorio italiano. “I risultati parlano di anziani con SdD che vivono per lo più a casa, con i propri familiari e frequentano centri diurni. Molti di loro a un certo punto della loro vita sono stati costretti a cambiare residenza o perché è mancato il genitore oppure perché le persone che si occupavano di loro non sono stati più in grado di farlo, per anzianità o malattia. La metà del campione, inoltre, non possiede alcun titolo di studio e non ha mai lavorato, aspetti che impattano direttamente sul loro grado di autonomia e sulle attività quotidiane che possono svolgere (dal prendersi cura di sé o degli altri, al poter svolgere attività complesse). Dalle interviste fatte con ANFFAS e AIPD emerge che la rete di cura e presa in carico che li circonda è in genere organizzata, soprattutto sotto forma di centri diurni in cui molti di loro passano la giornata, e offre una quotidianità strutturata. Una preoccupazione costante emersa in tutte le Regioni è quella di poterla garantire nel tempo. I dati infatti richiamano l’attenzione sull’importanza di costruire il futuro delle persone con SdD insieme a loro, e non solo con i caregiver, cercando, laddove possibile, di parlare di “dopo di noi” a partire da un “durante noi”. Non è solo un intento organizzativo, significa soprattutto tenere conto dei diritti delle persone e dell’impatto psicologico che può avere un ‘semplice’ cambio di residenza. È un aspetto da non sottovalutare.” conclude la dott.ssa Venusia Covelli. L’Istituto neurologico Besta conta di estendere sia in Italia che all’estero questa ricerca poiché i dati raccolti permettono di avviare una riflessione basata sull’evidenza su quali siano le politiche per l’invecchiamento delle persone con disabilità in generale. **Riferimenti: www.headnetgroup.it - Progetto di ricerca finalizzata biennale finanziato dalla Fondation Lejeune, Parigi, Francia <http://www.fondationlejeune.org>**

AIUTARE LE RICERCA “ANEURISK E ANEUBIO”

In vendita due sculture e nove volumi storici di interesse

“Anche l’arte astratta, quando è arte, ha una misura umana. Ciò che importa è la qualità, la vitalità” così scriveva l’artista Mario Negri e la qualità di due sue opere in vendita può donare vitalità ad un innovativo ed importante progetto di ricerca.

Due pregevoli sculture in bronzo raffiguranti un uomo e una donna, che sono state gentilmente donate alla Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta insieme a nove volumi storici di interesse medico pubblicati tra gli anni 1865 e 1946 a favore della raccolta fondi per il progetto di ricerca intitolato “Aneurisk”, riguardante gli aneurismi cerebrali. Il valore del lotto in vendita è stato stimato da perizia tecnica a 6.150 euro e tutto l’introito sarà destinato all’Istituto Besta. “Il progetto di ricerca Aneurisk e Aneubio”, **dice il dott. Paolo Ferroli, Direttore dell’Unità Operativa Complessa di Neurochirurgia II dell’ I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta,** ” ha l’obiettivo di creare la prima biobanca italiana di aneurismi



Lo studio dell’artista

intracranici, comprendente campioni biologici, immagini radiologiche e dati clinici. Verranno inoltre raccolti campioni ematici da pazienti con aneurismi non rotti e rotti, allo scopo di studiare il DNA per identificare possibili determinanti genetici in grado di identificare i pazienti con aneurismi cerebrali a più alto rischio di rottura per i quali sia necessario un intervento. E’ importante poter prevenire e comprendere bene e monitorare chi possa avere una più alta probabilità di questa patologia. Questo screening e studio biomolecolare consente una migliore selezione al trattamento, da riservare solo ai soggetti più a rischio”. L’emorragia conseguente alla rottura di un aneurisma cerebrale determina danni spesso irreparabili, danni che possono essere evitati escludendo l’aneurisma dal circolo sanguigno prima che questo si rompa. La probabilità di avere un aneurisma aumenta con l’avanzare dell’età ed ha un picco massimo tra i 50 e i 60 anni.

DONNEUROPÉE ALLA BIBLIOTECA SCIENTIFICA DELL’ISTITUTO BESTA

Citizen Empowerment!

La Biblioteca come centro di conoscenza e informazione

“Non è facile oggi giorno per le famiglie ed i pazienti,” **spiega la dott.ssa Saba Motta, Responsabile Biblioteca Scientifica Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta**” orientarsi su Internet e saper distinguere tra i siti e le informazioni più attendibili e corrette. La Biblioteca Scientifica del nostro Istituto ha, tra le sue missioni, la divulgazione scientifica ed opera proprio a supporto dell’attività clinica e informativa di medici, ricercatori e pazienti. Inoltre custodiamo un prezioso patrimonio documentario e l’Archivio Storico e Fotografico dell’Ente. Con questo incontro abbiamo ripercorso le tappe fondamentali che hanno portato l’Istituto ad essere quello che è oggi e soprattutto intendiamo fornire una sorta di Linee Guida per potersi orientare nella consultazione on line”. Le relatrici hanno



evidenziato il ruolo del BESTA, partendo dalla nascita durante la I Guerra Mondiale, grazie all'intuizione del suo fondatore, Carlo Besta (1876 - 1940), fino al riconoscimento di IRCCS (Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico), passando per le diverse sedi e i diversi protagonisti che si sono succeduti nei decenni. Una storia che è profondamente legata alla città di Milano ed al territorio. Sono stati illustrati gli strumenti utili on line per acquisire conoscenze e reperire informazioni corrette sulla salute di qualità, sono stati dati consigli su come poter accedere e comprendere meglio la documentazione scientifica-divulgativa, su come essere cittadini consapevoli nella valutazione critica di quanto si può trovare su Internet relativamente a percorsi di cura e di benessere, con link a siti quali PartecipaSalute ed altri utili per la consultazione.

L'Istituto Neurologico Carlo Besta da sempre è punto di riferimento per la ricerca e la cura neurologica a livello sia nazionale che internazionale e la sua biblioteca è un fulcro di know how al servizio delle famiglie e degli operatori del settore ed offre, al suo interno, una serie di servizi gratuiti per i pazienti, tra cui incontri divulgativi come questo, aperti al pubblico ed alle associazioni. Attualmente gli utenti interni della Biblioteca dell'Istituto Besta hanno la possibilità di consultare ed accedere anche da rete esterna ad oltre novemila periodici elettronici in full-text, ottomila e-book e alle più importanti banche dati del settore biomedico, acquisiti in parte a livello istituzionale e in parte grazie alla partecipazione attiva della Biblioteca a progetti e reti di collaborazione interbibliotecaria sia regionale, Sistema Bibliotecario Biomedico Lombardo (SBBL) sia nazionale, Bibliosan, che hanno consentito di migliorare il livello delle prestazioni fornite.

E' in corso il progetto di riversamento on-line del Catalogo monografico, precedentemente disponibile solo in forma cartacea, in SBN (Sistema Bibliotecario Nazionale), attraverso il polo di Regione Lombardia LO1.

La Biblioteca del Paziente, una sezione della Biblioteca Scientifica, è costituita da due distinti progetti:

Punto Informativo per Pazienti - Il servizio offre a pazienti, parenti e cittadini informazioni sulla salute

e sulle patologie neurologiche e cronicodegenerative, scientificamente corrette, comprensibili e aggiornate, con lo scopo di favorire la partecipazione attiva del paziente al percorso diagnostico/terapeutico e il rapporto medico-paziente. In particolare, il Punto Informativo Neuro-Oncologico (P.I.N.O.) è un servizio di accoglienza e informazione che si affianca al Progetto InformaCancro promosso da AIMaC, svolto da Volontari di Servizio Civile Nazionale. Il personale, debitamente formato, è in grado di orientare l'utente all'interno delle diverse e numerose fonti informative. Il Punto Informativo fa parte del Sistema Informativo Oncologico



Il museo dell'Istituto Besta

Nazionale-SION, progetto sostenuto dal Ministero della Salute e coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità, costituito da una rete di 36 Punti di Accoglienza e Informazione collocati presso i principali centri di studio e cura dei tumori.

Progetto "Legger...mente" - La Biblioteca di svago della Fondazione è formata da circa 600 romanzi e saggi di recente pubblicazione per adulti, ragazzi e bambini, gentilmente donati dalle maggiori Case Editrici italiane e da privati. Offre un servizio gratuito di prestito libri a degenti e familiari che hanno la possibilità di

scegliere uno o più testi consultando un Catalogo on-line (<http://www.anobii.com/bibliopaziente/books>) o recandosi presso la Biblioteca Scientifica della Fondazione.

Inoltre si segnala, tra i progetti sul tema della corretta divulgazione scientifica, anche **IN-DEEP** che fornisce informazioni di qualità basate su prove scientifiche per persone con sclerosi multipla e loro familiari (<http://indeep.istituto-besta.it>).

Il progetto è promosso da Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta ed Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri in collaborazione con l'Associazione Italiana Sclerosi Multipla (AISM) ed il Centre for Health Communication and Participation dell'Università La Trobe in Australia. E' realizzato grazie alla collaborazione tra ricercatori, neurologi, persone con sclerosi multipla, loro familiari e associazioni di pazienti e si svolge in parallelo in Italia e in Australia.

GRANDE SUCCESSO DELLA SERATA CON LA FILARMONICA DELLA SCALA

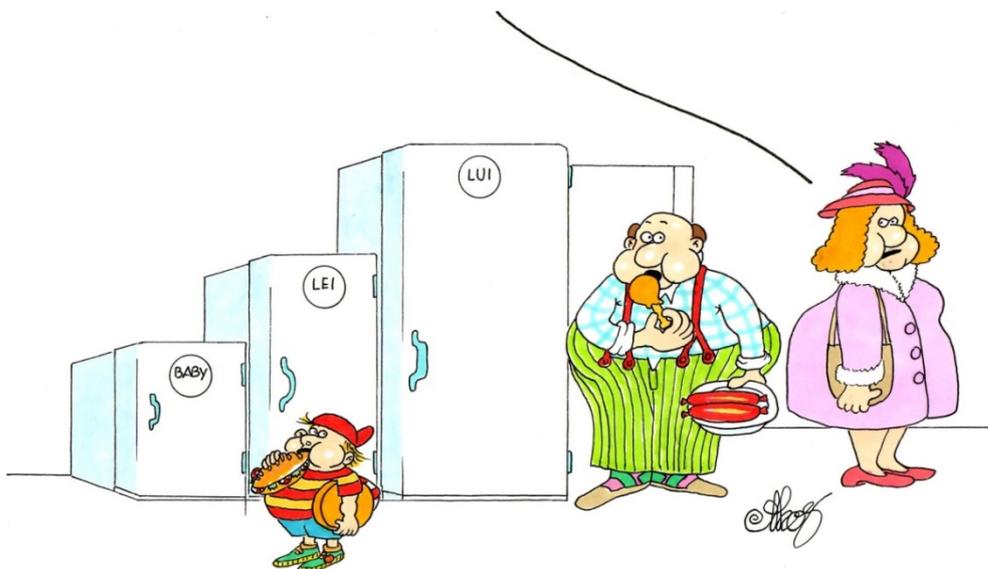
Prova Aperta della Filarmonica della Scala a favore della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta"



**Si ringraziano tutti i partecipanti alla serata
svoltasi di recente alla Scala di Milano per la
raccolta fondi a favore di un progetto di ricerca
sulla Distrofia muscolare di Duchenne, grave
patologia muscolare infantile per cui l'Istituto è
centro di riferimento regionale e nazionale**

RIDIAMOCI SU...
Disegni a cura di Athos Careghi

SONO STATA DAL DIETOLOGO, CHE MI HA CONSIGLIATO
PER TUTTI E TRE UN SOLO PICCOLO FRIGORIFERO
CHIUSO A CHIAVE...



FORMAZIONE PROMOSSA DALL'ISTITUTO

maggio – giugno 2016

ECOGRAFIA INTRAOPERATORIA IN NEUROCHIRURGIA

09 – 10 Maggio 2016

Destinatari: Medici Chirurghi specialisti in Neurochirurgia; Neurologia; Neuroradiologia

Responsabile Scientifico: Francesco Prada

L'ECOGRAFIA MUSCOLARE INTERVENTISTICA NEL TRATTAMENTO FOCALE DEI DISTURBI DEL MOVIMENTO

07 Giugno 2016

Destinatari: Medici Chirurghi specialisti in Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Fisiatria – Tecnici di Neurofisiopatologia – Fisioterapisti

Responsabile Scientifico: Paola Soliveri

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

09 Giugno 2016

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

Responsabile Scientifico: Dario Caldiroli

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

Per info: formazione@istituto-besta.it

VUOI SOSTENERCI ? CON IL TUO 5X1000 FAI CRESCERE LA RICERCA

Noi curiamo il cervello, ma



abbiamo bisogno di una mano...



Il Tuo contributo è fondamentale, ecco come puoi farlo!

La Tua donazione può quindi 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

Grazie per la Tua generosità!



DONAZIONI MONETARIE

Conto corrente postale n. 28169886, intestato a Fondazione IRCCS - Istituto neurologico Carlo Besta, nella causale indicare "Donazione e reparto o attività a cui devolvere la somma". Banca Popolare di Sondrio agenzia 9, v. le Romagna 24 - 20133 Milano, c/G6200/21 ABI 05696 - CAB 1608 - CIN A, BBAN:A 05696 01608 000006200 X21 IBAN: IT26A056 960 1 6080 0000 6200X21, intestato a Fondazione IRCCS Istituto neurologico Carlo Besta, nella causale indicare "Donazione e reparto o attività a cui devolvere la somma" - info: amicidelbesta@istituto-besta.it

DONAZIONI PERACQUISTO DI BENI E APPARECCHIATURE

Se volete contribuire al sostegno dell' Istituto attraverso una donazione per l'acquisto di beni/apparecchiature, contattare il Provveditorato-economato - info: provveditorato@istituto-besta.it

SPONSORIZZAZIONI

Nell'ambito della più generale area delle relazioni esterne, l'Istituto svolge attività di marketing per promuovere il "marchio Besta" - ossia l'insieme delle conoscenze e delle competenze di altissimo profilo in ambito neurologico presenti in Istituto tenendo conto del rispetto delle regole e dei comportamenti di etica sanitaria. dei rapporti costi-benefici e delle disposizioni vigenti.

LASCITI TESTAMENTARI

Un lascito testamentario può contribuire a favorire il progresso delle neuroscienze. I lasciti vengono, infatti, integrati al patrimonio dell'Istituto e utilizzati per progetti di ricerca, borse di studio, acquisto di strumentazioni e apparecchiature sanitarie.

Il lascito testamentario è compatibile con la tutela dei diritti degli eredi legittimari (figli, coniuge sopravvissuto, genitori del defunto). Infatti, ad esclusione della parte di patrimonio ad essi riservata (quota legittima), il testatore può disporre liberamente della destinazione dei propri beni - info: affarigenerali@istituto-besta.it

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
Per informazioni e comunicazioni: ufficiostampabesta@gmail.com