



SISTEMA SANITARIO REGIONALE

AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA
POLICLINICO UMBERTO I



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

ananas
ONLUS

associazione nazionale
aiuto per la neurofibromatosi
amicizia e solidarietà



CONVEGNO

Approccio multidisciplinare alle Malattie Rare: Esperienza dei Centri di riferimento per le Neurofibromatosi

**Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Umberto I, Istituto Clinica Dermatologica,
Aula "A. Ribuffo"**

Roma, 3-4 Novembre 2017

ORGANIZZAZIONE:

Presidente Onorario:	Prof. S. Calvieri (Direttore DAI Ematologia-Oncologia-Dermatologia, UOC Clinica Dermatologica)
Presidente del Convegno:	Prof.ssa S. Giustini (Responsabile UOS Malattie Rare di pertinenza Dermatologica) Dott.ssa S. Pettinaro (Presidente ANANAS Onlus)
Responsabile Scientifico:	Prof.ssa S. Giustini (Responsabile UOS Malattie Rare di pertinenza Dermatologica)
Comitato Scientifico:	E. Miraglia, V. Roberti, T. Lopez, C. Iacovino (UOS Malattie Rare di pertinenza Dermatologica)
Segreteria Organizzativa:	c/o Segreteria Operativa Associazione ANANAS Onlus

Il termine Neurofibromatosi (NF) fa riferimento ad un ampio gruppo di patologie genetiche rare, multisistemiche ed evolutive, caratterizzate dallo sviluppo di tumori che originano dal Sistema Nervoso.

Tra tutte le NF le più frequenti sono: la Neurofibromatosi tipo 1 (NF1), anche definita con il termine di Malattia di Von Recklinghausen o Neurofibromatosi periferica, la Neurofibromatosi tipo 2 (NF2) o Neurofibromatosi centrale e la Schwannomatosi multipla.

Ad oggi non si dispone di trattamenti specifici; fondamentale è quindi la diagnosi precoce al fine di prevenire le eventuali temibili complicanze di tali patologie rare che necessitano di un approccio clinico-strumentale multidisciplinare, al fine di impostare, ove possibile, adeguata condotta terapeutica.

In tale contesto si inserisce il Convegno Nazionale "Approccio multidisciplinare alle Malattie Rare: l'esperienza dei Centri di riferimento per le Neurofibromatosi", articolato in due giornate durante le quali si confronteranno le Istituzioni, deputate alla progettazione ed al coordinamento dei vari Centri per le Malattie Rare (MR), con il sistema a rete dei Centri di riferimento della regione Lazio, tra cui il nostro, che si avvale di una collaborazione multispecialistica.

Uno spazio sarà dedicato alle Reti Europee, gli European Reference Networks (ERN), dove le sinergie e lo scambio di conoscenze ed esperienze favoriscono l'erogazione di un'assistenza sanitaria accessibile, umanizzata, di qualità e sostenibile, anche per quelle patologie che richiedono una grande concentrazione di risorse e competenze.

Sarà inoltre presentato il ruolo delle Associazioni dei pazienti quale componente fondamentale non solo per incrementare i progressi nel campo delle MR ai diversi livelli istituzionali ed in particolare del Ministero della Salute (Piano Sanitario Nazionale), ma anche per aumentare la consapevolezza e la capacità di autodeterminazione del paziente (empowerment), punto di forza delle malattie rare.

Ad integrazione degli aspetti clinici saranno illustrate inoltre, le specifiche problematiche di carattere psicologico e gli aspetti dell'assistenza sociale ed in particolare del supporto scolastico per un'efficace presa in carico dei pazienti affetti, soprattutto in età pediatrica. A tal fine sarà presentata l'esperienza del "Progetto Scuola" condotto dai medici del Centro del Policlinico Umberto 1 con gli psicologi dell'Associazione ANANAs, per la formazione-informazione dei docenti e degli operatori scolastici.

I lavori del Convegno si concluderanno con una sessione dedicata alla casistica clinica ed alle nuove prospettive future, fondamentali per meglio comprendere i meccanismi patogenetici alla base di tale complessa patologia rara.

PROGRAMMA

Venerdì 3 Novembre 2017

- 08:00 Registrazione partecipanti
- 08:45 **Apertura Convegno**
S. Calvieri
- 09:00 **Saluto delle Autorità**
Magnifico Rettore E. Gaudio- Commissario Straordinario J. Polimeni
- 09:15 **Apertura dei lavori – Presentazione del convegno**
S. Giustini/S. Pettinaro
- 09:30 -10:50 **Sessione I**
Il sistema a Rete – dagli ERN alla Rete assistenziale del Centro per le NF – I^a parte
Moderatori: S. Calvieri, V. Leuzzi, M. Zampetti
- 09:30 **European Reference Network – Progetto Genturis**
Min. Salute – DG Programmazione
- 09:50 **La Rete dei Centri di riferimento per le MR della Regione Lazio**
D. Di Lallo
- 10:10 **I Centri di riferimento per le MR del Policlinico Umberto I di Roma**
M. Celli
- 10:30 **La Rete NF del Policlinico Umberto I di Roma**
S. Giustini/A. Tallarita
- 10:50-11:10 **Coffee Break**
- 11:10 -13:00 **Sessione II**
Il sistema a Rete - II^a parte
Moderatori: F. Giona, M. Celli
- 11:10 **La Neurofibromatosi 1 in un ospedale pediatrico**
M. C. Digilio
- 11:30 **L'esperienza del Centro di riferimento del Policlinico "A. Gemelli" di Roma**
G. Zampino
- 11:50 **L'esperienza del Centro di riferimento del Policlinico "V. Emanuele" di Catania**
M. Ruggieri
- 12:10 **ANANAS Onlus: Progetti realizzati con i Centri di riferimento**
S. Pettinaro
- 12:30 Discussione
- 12:40 – **Light Lunch**
14:00
- 14:00 – **Sessione III**
15:30 **Aspetti clinico-genetici delle NF – I^a parte**
Moderatori: S. Giustini, S. Pettinaro
- 14:00 **Nuove correlazioni genotipo-fenotipo nelle Neurofibromatosi**
A. De Luca
- 14:20 **Manifestazioni cutanee**
E. Miraglia

- 14:40 **Alterazioni oculari in pazienti con Neurofibromatosi di tipo 1: nostra esperienza**
A. Moramarco
- 15:00 **Neurofibromatosi: manifestazioni ortopediche**
L. Martini
- 15:20 Discussione
- 15:30 – **Coffee Break**
- 15:50
- 15:50 – **Sessione IV**
- 17:50 **Diagnosi e follow-up delle NF – II^ parte**
Moderatori: A. Musacchio, G. Fabbrini
- 15:50 **Manifestazioni neurologiche**
G. Fabbrini
- 16:10 **Manifestazioni neuropsichiatriche**
F. Cardona
- 16:30 **Risonanza Magnetica nelle Neurofibromatosi: diagnosi, staging e follow-up**
C. Di Biasi
- 16:50 **Manifestazioni ORL**
A. Musacchio
- 17:10 **Aspetti endocrini nella Neurofibromatosi di tipo 1**
A. Radicioni
- 17:30 **L'ipertensione arteriosa nei pazienti affetti da NF1**
C. Letizia
- 17:50 Discussione e Conclusione Lavori

Sabato 4 Novembre 2017

- 9:00 – 11:10 **Sessione V**
Clinica e Terapia nelle NF – III^ parte
Moderatori: S. Calvieri, G. De Toma
- 09:00 **Ruolo della chirurgia addominale in corso di NF1**
G. De Toma
- 09:20 **Aspetti neurochirurgici**
A.G. Ruggeri
- 09:40 **Il ruolo della Chirurgia Maxillo-Facciale in NF1**
V. Valentini
- 10:00 **Neurofibromatosi e Carcinoma Mammario**
M.L. Meggiorini
- 10:20 **Il ruolo della Chirurgia Plastica**
M.G. Onesti
- 10:40 Discussione
- 10:50 – **Coffee Break**
- 11:00

11:00 –	Sessione VI
11:50	Il contributo delle associazioni per le NF in Italia e in Europa. Moderatori: C. Buttarelli – A. Balducelli
11:00	Supportare i pazienti affetti da NF nel loro territorio: il ruolo dei delegati regionali di ANF C. Melegari (ANF)
11:10	Gli EPAGs: il loro ruolo negli ERN ed in particolare nell'ERN GENTURIS S. Mostaccioli (Lega Neurofibromatosi 2 Onlus)
11:20	NFPU: Neurofibromatosis Patients United, the new European organization for the NF patients associations C. Rohl (NFPU e NF Kinder - Austria)
11:30	LINFA Onlus: descrizione dell'attività dell'Associazione F. Chiara
11:40	Un esempio di "fare rete" tra il Policlinico Umberto I, Ananas Onlus e la Regione Lazio: il Progetto Scuola S. Mazotti
11:50	Discussione

12:00 –	Sessione VII
14:00	Parte Sperimentale e Casistica Clinica Moderatori: S. Giustini, P. Zeppa
12:00	Il metabolismo tumorale come bersaglio per terapie anti-neoplastiche nella NF1: il caso della proteina TRAP1 A. Rasola
12:40	Studio dell'asse IGF1/IGFBP3 nei pazienti affetti da NF1 V. Roberti
13:00	Casistica Clinica T. Lopez/ C. Iacovino/ E. Miraglia
13:40	Test di valutazione e Conclusioni dei Lavori

La partecipazione al convegno è gratuita.

ECM: sono stati riconosciuti **12 crediti**

Segreteria Organizzativa:

c/o ANANAS Onlus

Via Adriano I, 160 – 00167 Roma

Tel/fax 06.89527429 Mobile 328.2444210

segreteria@ananasonline.it

www.ananasonline.it