



Sanità : malattie rare, a Napoli due giorni' con #noncosirara"



L'iniziativa è di Eurordis (European Organisation for Rare Disease), che raggruppa oltre 700 orgo di malati di 60 paesi



24 novembre 2018

Sarà dedicata alla ricerca sulle malattie rare la "due giorni" intitolata "#noncosirara", in programma oggi e domani nell'aula m Regione Campania, nel centro direzionale di Napoli (isola C3) a cui prendereanno parte i principali attori, accademici e istituz "malattie rare" colpiscono una persona ogni 2.000 abitanti, milioni e milioni di individui in tutto il mondo e la ricerca è compless preziosissima.

L'iniziativa è di Eurordis (European Organisation for Rare Disease), che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati di 60 pa rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti, il tema principale è proprio quello della ricerca. Per Giuseppe Limongelli, diretto di coordinamento Malattie Rare della Regione Campania: "La ricerca in Campania riconosce eccellenze nazionali ed internaz nella ricerca clinica, che in quella preclinica e traslazionale. Eccellenze negli ospedali, nelle università, nei centri di ricerca ca Ceinge, al Tigem, dal Cnr, al Biogem. I pazienti saranno protagonisti, con la partecipazione delle principali associazioni e del campano, e della federazione Nazionale Uniamo.

Attraverso questionari mirati, abbiamo realizzato una mappatura della ricerca campana, che ci consentirà di favorire scambi, collaborazioni, nascita di networks".

I migliori ricercatori saranno premiati nell'ambito del primo Concorso Campania's Got Rare Talents (in memoria del Prof Paolo in collaborazione con la Direzione generale Tutela della Salute, della direzione di staff, e del Centro di coordinamento Malattie la partecipazione della giornalista e divulgatrice scientifica Olga Fernandes. "Per sconfiggere le malattie rare - commenta Olg - come il dolore bisogna unirli. Siamo in tanti e possiamo aiutarci.

Le eccellenze in Campania ci sono, basti pensare al professor Michele Mignogna, stimato in tutto il mondo come docente ma ricerca e la clinica. Si occupa tra l'altro della forma più rara delle malattie bollose autoimmuni, il pemfigoide benigno delle mu senza interessamento oculare. Bisogna essere grati e quando è possibile aiutare persone come lui, anche perché con il loro aiutano la ricerca e ci danno la speranza in un futuro migliore".

ARTICOLI CORRELATI

Rep: [SANITÀ](#)

[Corsa per Alex, ma il donatore non c'è](#)



L'agenda



Oncologia

In Campania il 50 per cento di tumori ovarici è curato in 8 centri principali con il maggior volume di pazienti, mentre

l'altra metà confluisce in 61 centri. «Un errore - avverte Sandro Pignata (foto), direttore di Oncologia al Pascale - perché ognuno di questi tratta un caso ogni due anni



Ceinge

Durante la due giorni #noncosirara dedicata alle malattie rare, è stata premiata la ricercatrice del

Ceinge Immacolata Andolfo (foto), ricercatrice del Ceinge, prima autrice di un lavoro del gruppo di genetica diretto da Achille Iolascon sul gene Piezo1 della stomatocitosi



La nomina

Dopo 19 anni di primariato all'ospedale di Solofra, il professor Felice Nunziata (foto) membro del

gruppo di studio internazionale sulle meningiti, è stato nominato direttore della struttura complessa di Pediatria dell'ospedale Sant'Anna e San Sebastiano di Caserta

L'Intervista

Carlo Vosa "Quella bambina salvata in extremis 7 anni fa"

Si chiama Chanar Aziz e ha nove anni. È arrivata a Napoli da Bagdad per essere curata da uno staff italiano. Ma per la bambina nata in Iraq c'era già stato un ricovero al Nuovo Policlinico: nel 2011 quando Carlo Vosa, all'epoca direttore della Cardiologia della Federico II, riuscì in un piccolo miracolo, Aveva poco più di un anno Chanar e un destino segnato da una malattia genetica dal nome strano e dalla prognosi severa: la "Sindrome del QT lungo" che può portare a morte improvvisa per un'aritmia maligna. Significa che subentra uno stop della conduzione elettrica che permette al cuore di battere. Una condanna che aveva già ucciso le sue due sorelline. Per lei, Vosa e la sua équipe realizzarono un intervento innovativo, grazie a un dispositivo che in caso di fibrillazione faceva partire una scarica salvavita. Adesso, quella stessa bimba è stata per la seconda volta sotto i ferri dei cardiocirurghi. A distanza di sette anni, le batterie del dispositivo, ormai esaurite, sono state sostituite dall'équipe

guidata da Gaetano Palma, l'allievo di Vosa responsabile della Cardiologia pediatrica, insieme a Raffaele Giordano e all'elettrofisiologo Luigi Matarazzo. «Inventammo una soluzione mai adottata - ricorda Vosa - In quegli anni non esistevano dispositivi particolari adatti alla fascia pediatrica».

Professor Vosa, come mai quel caso arrivò alla sua attenzione?

«La bimba veniva da un villaggio ai confini con la Turchia ed era stata visitata da medici militari italiani di stanza a Bagdad. Nella capitale irachena le era stato impiantato un defibrillatore per adulti con una batteria sovradimensionata rispetto alle dimensioni del suo torace». E



Il professore

Carlo Vosa è il cardiocirurgo che nel 2011 mise a punto un defibrillatore adatto a essere

applicato per la prima volta a una piccola paziente che proveniva da un villaggio iracheno

quindi anche il filo dell'elettrodo che raggiungeva il cuore si era spezzato proprio per la crescita della bimba. Con la mia équipe ero da poco rientrato da una missione umanitaria nell'ospedale di Najaf a 200 chilometri da Bagdad, quando mi fu chiesto se avessi potuto fare qualcosa per salvare Chanar da morte certa».

Una catena umanitaria e la Federico II permisero il trasferimento della bimba a Napoli?

«Arrivò con i genitori. Constatato lo squilibrio delle dimensioni del dispositivo rispetto al corpo, chiesi all'azienda produttrice di defibrillatori di realizzare un sistema che per la prima volta potesse essere impiantato in età pediatrica».

E la ditta accolse l'invito?

«Non solo, ma studiò con noi il sistema per poterlo applicare alla piccola».

Quale fu la novità tecnica?

«Che prima gli elettrodi non venivano spinti fino al cuore per via endovenosa, ma applicati direttamente sul ventricolo sinistro. Il secondo elettrodo raggiunge la parte posteriore del cuore sottocute a livello della colonna vertebrale. Infine tutti e tre elettrodi li collegammo alla batteria localizzata sottocute nella regione addominale».

E adesso, che futuro avrà?

«Ora che la batteria è stata sostituita, per altri dieci anni Chanar non avrà problemi e potrà vivere nel suo villaggio».

- g. d. b.

no e ridurre i rischi e un trattamento inadeguato?

«La consensus conference che si è tenuta recentemente a Philadelphia (Usa) e a cui ho partecipato - risponde la dottoressa - ha sviluppato un documento di linee guida per la diagnosi e la terapia. Insomma, poche regole che, se rispettate, potrebbero ridurre la quota di recidive dopo l'impianto. Tra l'altro, anche se non frequente, può succedere che a conclusione di una storia infettiva complessa e pluritrattata si sia costretti ad amputare l'articolazione». Un'ultima raccomandazione arrivata dagli esperti d'Oltreoceano: i pazienti vanno seguiti in centri dedicati che possano dimostrare statistiche numeriche elevate.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

© RIPRODUZIONE RISERVATA

chirurgia

CATARATTA

con **LASER FEMTOSECONDI**

nel costo dell'intervento compresi ANESTESISTA / KEY OPERATOR ORTOTTISTA / BIOMETRIA OTTICA / MICROSCOPIA ENDOTELIALE OCT / RETINOGRAFIA CONFOCALE / ABERROMETRIA

chirurgia

REFRATTIVA

con **LASER AD ECCIMERI**

**PRK
FEMTOLASIK**

nel costo dell'intervento compresi KEY OPERATOR / ORTOTTISTA MICROSCOPIA ENDOTELIALE / PACHIMETRIA / PUPILLOMETRIA TOPOGRAFIA ANTERIORE E POSTERIORE / ABERROMETRIA

P
R
O
M
O
Z
I
O
N
E

da gennaio 2019

**LASER
DI ULTIMA
GENERAZIONE
PER I TUOI
INTERVENTI
A PREZZO
SPECIALE**

www.medinovasrl.com

MEDINOVA
semplicemente l'eccellenza



PRENOTAZIONI E INFORMAZIONI

**MEDISERVICE Oculistici
MEDINOVA**

Clinica Ruesch - Napoli
viale Maria Cristina di Savoia, 39

**cell. 345 281 31 92
tel. 081 717 84 76**

Il personaggio

MadreArte
Neuroblastoma,
tre serate
di solidarietà

Al MadreArte si è chiusa la tre giorni di «Mio figlio sta un'altra volta male con i nervi», rassegna teatrale portata avanti da attori volontari e sostenuta dalla Pro Loco di Villaricca presieduta da Armando De Rosa. Protagonisti sono stati, oltre al direttore del teatro nonché regista Antonio Diana, l'avvocato Teresa De Rosa, referente per la regione Campania dell'associazione italiana per la lotta al

neuroblastoma, la direttrice del circolo di Qualiano Angela Rispo e l'ingegnere Vincenzo Pianese con la loro compagnia Erga Omnes. Il ricavato delle prime due serate è stato devoluto all'associazione per la lotta al Neuroblastoma, mentre quello della terza serata di ieri all'ospedale Pausillipon. Iniziative di solidarietà per un sostegno in più a chi deve combattere con questa malattia.

Premiata la ricerca campana

Immacolata Andolfo (Ceinge) è la prima autrice di uno studio su una forma rara di anemia

La vicenda

● Immacolata Andolfo è la ricercatrice prima autrice di un lavoro del gruppo di genetica medica diretto da Achille Iolascon (pubblicato sulla rivista *Blood* nel 2013) sull'identificazione del gene *Piezo1*, causa di stomatocitosi ereditaria, una forma rara di anemia emolitica ereditaria.

● L'obiettivo della ricerca è puntare a migliorare in termini di qualità, costi e tempi la diagnosi, tramite l'utilizzo di tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Nge) del Dna.

di **Gianluca Vecchio**

Si chiama Immacolata Andolfo, ed è la giovane ricercatrice del Ceinge premiata in occasione della due giorni intitolata #noncosirara, manifestazione dedicata alla ricerca sulle malattie organizzate da Eurordis (European organization for rare diseases). Andolfo è la prima autrice di un lavoro del gruppo di genetica medica diretto da Achille Iolascon (pubblicato sulla rivista *Blood* nel 2013) sull'identificazione del gene *Piezo1*, causa di stomatocitosi ereditaria, una forma rara di anemia emolitica ereditaria. Ma qual è l'obiettivo della ricerca? Si punta a migliorare in termini di qualità, costi e tempi la diagnosi dei pazienti affetti da Stomatocitosi ereditaria, tramite l'utilizzo di tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Nge) del Dna. La ricerca prevede, inoltre, una fase di studio del ruolo del gene *Piezo1* identificato dallo stesso team come elemento scatenante della malattia. Così, Andolfo e il suo gruppo andranno ad approfondire le basi patogenetiche di questa condizione, per migliorarne la diagnosi molecolare e aggiornarne la prevalenza, che oggi è molto sottostimata.

Questo studio porterà la comunità scientifica ad acquisire informazioni essenziali per la valutazione della prognosi della malattia, per la prevenzione del danno d'organo causato dal sovraccarico di ferro e, infine, per lo sviluppo di una cura. Infatti, ad oggi sono disponibili solo terapie palliative, quali supplemento con acido folico e vitamina B12, trasfusioni nei casi di crisi emolitica e terapia chelante per il sovraccarico di ferro. La speranza dei ricercatori coinvolti è che i risultati di questa ricerca aprano nuovi scenari non solo nella diagnosi, ma anche nel trattamento dell'anemia, nonché del sovraccarico cronico di ferro a livello



Immacolata Andolfo è la ricercatrice del Ceinge premiata per i suoi studi di genetica medica

del fegato che rappresenta la maggiore complicanza nei pazienti, con conseguente sviluppo in età adulta di epatosiderosi e cirrosi epatica.

Per la Campania e il Sud è una grande soddisfazione che Immacolata Andolfo sia arrivata prima per la ricerca clinica (ex aequo con un ricercatore Tigem) del concorso Campania's Got Rare Talents (in memoria di Paolo Limongelli). Lei, dottore di ricerca del dipartimento di Medicina molecolare e biotecnologie mediche della Federico II e Ceinge-Biotecnologie avanza-

te non ama troppo i riflettori. Abituata al rigore della ricerca, ha di recente vinto anche il progetto di ricerca "Junior research grant 2018", finanziato dalla Società europea di ematologia. Per i prossimi due anni lavorerà allo studio genetico e molecolare della Stomatocitosi ereditaria. Progetto che verrà realizzato al Ceinge nel team di ricerca, leader internazionale nel settore delle patologie del globulo rosso, diretto dal professor Iolascon e dalla ricercatrice Roberta Russo.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

POTITO CENTRO MEDICO RADIOLOGICO

CENTRO RADIOLOGICO POTITO

- **TAC MULTISLICE (640 STRATI):** CARDIO TC – CORONARO TC
COLONSCOPIA VIRTUALE – DENTAL SCAN – ANGIO TC
- **RISONANZA MAGNETICA:** RM AD ALTO CAMPO (1.5 T)
RM APERTA PER STUDI IN ORTOSTATISMO (G – SCAN) - ANGIO RM
- **SENOLOGIA:** MAMMOGRAFIA DIGITALE DUAL ENERGY (SENOBRIGHT)
per studi con mdc (CESM) - MAMMO RM – ECOGRAFIA MAMMARIA
- **RADIOLOGIA DIGITALE (DR)**
- **DENSITOMETRIA OSSEA**
- **GASTROENTEROLOGIA:** GASTROSCOPIA – COLONSCOPIA
- **CARDIOLOGIA:** DIAGNOSTICA CARDIOVASCOLARE INTEGRATA
- **NEUROFISIOPATOLOGIA:** ELETTROMIOGRAFIA (EMG)
POTENZIALI EVOCATI (PEV)
- **TERAPIA FISICA E MEDICINA RIABILITATIVA CON PISCINA DEDICATA**
- **ECOGRAFIA**
- **AMBULATORI SPECIALISTICI**

PRESIDIO PRIVATO ACCREDITATO, CONVENZIONATO CON IL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE

L'ARTE DELLA RADIOLOGIA

La passione genera Arte, la Radiologia diventa Arte, dando vita così ad un inconsueto esperimento di reinterpretazione artistica del concetto di tecnologia e sanità

La **Fondazione Potito** è un istituto di ricerca che svolge, promuove e coordina la ricerca scientifica e la formazione nel campo sanitario, in particolare della diagnostica per immagini. La Fondazione, per sviluppare la ricerca, si avvale delle attività assistenziali del Centro Radiologico Potito che da oltre 60 anni, eroga prestazioni diagnostiche di eccellenza utilizzando le più avanzate tecnologie (TAC 640 slice, Risonanza Magnetica ad alto campo, Risonanza Magnetica Aperta per studi funzionali in ortostatismo, Mammografia 3D con Tomosintesi, Ecografia), di collaborazioni con altre istituzioni scientifiche, enti pubblici e privati (nazionali ed internazionali) ed università, in particolare con l'Università degli Studi del Molise. L'Istituto Potito da sempre ha manifestato una particolare sensibilità a quelle che possono essere le applicazioni della "radiologia oltre la medicina" ed in particolare nel campo dell'arte, come ad esempio rielaborazioni artistiche di immagini radiologiche ispirate alla Pop Art. In occasione della manifestazione celebrativa del Centenario SIRM, la Fondazione ha realizzato il video dal titolo



lo "L'Essenziale è invisibile agli occhi", una galleria di esami radiologici originali, eseguiti su oggetti di uso comune quali un bouquet di rose, borse, scarpe, peluche libri, cappelli, piante strumenti hi tech che acquisiscono un fascino particolare. Con l'ausilio dei più avanzati programmi di ricostruzione Tac tridimensionale (3 D) gli oggetti sembrano animati da una propria vita ed appaiono in una nuova e inconsueta veste! Il video è stato recentemente presentato al 48° Congresso Nazionale della Società Italiana di Radiologia Medica tenutosi a Genova nella sezione "la Radiologia oltre la Medicina". Nella sua sede di Campobasso la Fondazione Potito ha realizzato un'Art Gallery, uno spazio espositivo, contenitore di idee ed immagini. Al suo interno è presente il Murales "L'Arte della Radiologia", realizzato dall'artista Marco madonna: un tributo alla storia dei Raggi X.

Fondazione Potito Campobasso

Via Conte Verde 5/7 - 86100 Campobasso - Tel. 0874 91720 - www.centroradiologicopotito.it

Cinema e impegno sociale

«Ti porto io», il docu-film su Sla e barriere da abbattere

Si chiama «Ti porto io» il docu-film patrocinato dall'associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica impegnata in tutt'Italia nell'assistenza gratuita alle persone con Sla, nel sostegno alla ricerca scientifica e nella formazione. Il docu-film è un ritratto intimo e un viaggio epico che esplora il vero significato dell'amicizia e il potere della comunità. Tutto ha inizio quando Patrick accetta una proposta pazzesca: portare il suo migliore amico Justin, costretto a vivere su una sedia a rotelle, lungo gli 800 chilometri del Cammino di Santiago. «Ti porto io» non è soltanto la storia di un uomo «normalmente» abile che ne spinge un altro «diversamente» abile su una sedia a rotelle per 800 chilometri. È anche la storia di due amici che hanno trascorso tutto il tempo del loro viaggio a spingersi a vicenda a essere persone migliori. Attraverso il loro coraggio e la loro dignità, Justin e Patrick ci ricordano che siamo più forti insieme che da soli. La regia è firmata dai protagonisti della storia: Justin Skesuck, Patrick Gray.



Anemia rara: il Ceinge studia nuove cure per la Stomatocitosi ereditaria



di Ilenia De Rosa

Migliorare in termini di qualità, costi e tempi la diagnosi dei pazienti affetti da un'anemia rara: la Stomatocitosi ereditaria. Questo uno degli obiettivi della ricerca condotta dal gruppo di lavoro di genetica medica diretto dal professore Achille Iolascon, principal investigator del Ceinge, e guidata dalla ricercatrice Immacolata Andolfo. Altro obiettivo, più ambizioso, è riuscire a individuare terapie e farmaci per i soggetti affetti da tale patologia e prevenire il sovraccarico di ferro. Immacolata Andolfo, genetista, dottore di ricerca presso il dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche dell'Università Federico II e Ceinge- Biotecnologie avanzate ha, infatti, di recente vinto anche un progetto di ricerca «Junior Research Grant 2018», finanziato dalla Società Europea di Ematologia. I dati generati da tale studio permettono di acquisire informazioni essenziali per la valutazione della prognosi della malattia, per la prevenzione del danno d'organo causato dal sovraccarico di ferro e, infine, per lo sviluppo di una cura. Infatti, attualmente sono disponibili solo terapie palliative per i pazienti, quali supplemento con acido folico e vitamina B12, trasfusioni nei casi di crisi emolitica e terapia chelante per il sovraccarico di ferro. L'auspicio dei ricercatori coinvolti è che i risultati di tale ricerca aprano, quindi, nuovi scenari non solo nella diagnosi, ma anche nel trattamento dell'anemia, nonché del sovraccarico cronico di ferro a livello del fegato che rappresenta la maggiore complicanza nei pazienti, con conseguente sviluppo in età adulta di epatosiderosi e cirrosi epatica.

«Negli ultimi tre anni ci siamo occupati di circa 150 pazienti affetti da Stomatocitosi ereditaria e grazie alla scoperta del gene Piezo1 come causa della malattia siamo riusciti a diagnosticare circa il 90 per cento dei pazienti dando loro la possibilità di capire la patologia da cui sono affetti e individuare le cure più opportune per migliorare le condizioni di vita» sottolinea Immacolata Andolfo. «Adesso stiamo effettuando studi per individuare il meccanismo patogenetico alla base del sovraccarico di ferro che sviluppano i pazienti in età adulta - precisa la ricercatrice - e capire il link tra la mutazione a livello del genoma e le alterazioni a livello del metabolismo del ferro, per sviluppare nuove terapie».

