



Verbale Assemblea annuale AIMEN 1 e 2

23 Aprile 2016 – Millen Hotel – Via Boldrini 4 - Bologna

L'Assemblea è indetta alle ore 14.30 in prima convocazione e alle ore 15.00 in seconda convocazione, con il seguente ordine del giorno:

ORDINE DEL GIORNO

1. 14.30 Saluti di Benvenuto Prof.ssa Maria Luisa Brandi, Presidente AIMEN Lara Gattico e Vice Presidente Alessandra Londoni
2. Intervento dei Membri del Comitato Scientifico
 - 14:45 Prof.ssa Maria Luisa BRANDI
 - 15:00 Prof.ssa Rossella ELI SEI
 - 15:15 Dott.ssa Paola LOLI
 - 15:30 Prof. Giuseppe OPOCHER
 - 15:45 Prof. Guido RINDI
 - 16:00 Prof. ssa Paola TOMASSETTI
 - 16:15 Prof. Francesco TONELLI
3. Ore 16.30 Tavola Rotonda – domanda e risposta tra medico e paziente
4. Ore 17.00 Coffee Break
5. Ore 17.30 relazione andamento attività 2015 e programmazione attività 2016
6. Varie ed eventuali

L'assemblea comincia alle ore 15.00 in seconda convocazione, con la presenza di 19 soci, 4 amici e la presenza di 6 membri del Comitato Scientifico. Si registrano 38 deleghe. L'assemblea è valida.

1) Saluti dal Comitato Scientifico e dal Direttivo

La nostra Presidente Lara Gattico saluta e ringrazia tutti i soci e gli amici presenti. Ringrazia inoltre tutti e 6 i membri del Comitato Scientifico presenti e porta i saluti del prof. Opocher assente per impegni istituzionali essendo diventato Direttore Scientifico dell' IRCCS (Istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico). Lascia quindi la parola alla prof.ssa Maria Luisa Brandi che farà da moderatore presentando i numerosi membri del Comitato Scientifico uno ad uno.

La prof.ssa Brandi ringrazia i membri del Comitato Scientifico per la loro presenza, passa poi a presentare la sig.ra Matilde Tursi Presidente dell'associazione NET-I taly.

La sig.ra Tursi ringrazia Lara e Alessandra per l'invito, parla della loro disponibilità a collaborare con noi visto i medesimi obiettivi. Ci invita a partecipare alla maratona che si terrà sabato 21 maggio a Milano per raccogliere fondi. Ci lascia degli opuscoli della loro associazione per la diffusione e ribadisce il loro motto: "Abbiamo bisogno di tutti, abbiamo bisogno di te."

2) interventi del Comitato Scientifico

- **Prof.ssa Rossella Elisei**

Ringrazia per l'invito, saluta e specifica che nel suo centro sono soprattutto specializzati nella Sindrome MEN 2. Inizia la sua esposizione spiegando la Sindrome MEN 2, aiutando i pazienti con delle diapositive, espone le novità in campo medico e le evoluzioni che negli anni ci sono state nel trattamento di questa malattia.

Sede legale: C.so Francia 220/a – 10093 Collegno TO

Sede operativa: via Piave 14 – 21040 Caronno Varesino VA

Recapiti: numero verde 800.177.526 cell. 347.4561588 tel. 0342.218807 fax 0331.983343



Ci sono 3 tipi diversi di MEN 2: la MEN 2A che colpisce tiroide, surreni e paratiroidi. La MEN 2B colpisce prevalentemente tiroide e surreni, il paziente ha un aspetto marfanoide (i pazienti molto simili fra di loro per la presenza di arti e scheletro più lunghi) e caratteristici e molto particolari sono le lesioni alla lingua già presenti alla nascita (per cui la patologia si può riconoscere molto presto). La terza forma di MEN 2 presenta come manifestazione solo il Carcinoma Midollare della Tiroide.

Dal 1993 si conosce il gene responsabile della Sindrome MEN 2 (gene RET), grazie alla presenza in questa malattia di una correlazione genotipo-fenotipo, conoscere il tipo di mutazione ci aiuta a capire quale fenotipo svilupperà il paziente e quindi impostare il corretto intervento terapeutico.

Oltre all'approccio chirurgico, oggi abbiamo due terapie mirate, inibitori della tirosin chinasi: il VANDETANIB che però non viene prescritto al di sotto dei 18 anni (manca l'indicazione da parte di AIFA) e il CABOZANTINIB che rimane in fascia C e quindi a totale carico del paziente.

La prof.ssa Elisei chiede il nostro supporto per scrivere una lettera ad AIFA dove richiedere dei cambiamenti su questi due farmaci: prescrivibilità anche nei minori e inserimento nella fascia A di entrambi i farmaci.

- **Dott.ssa Paola Loli**

Il 19 settembre si è tenuto presso l'ospedale Niguarda di Milano un convegno informativo nell'ambito del progetto PLANET rivolto ai medici di base e agli internisti. Abbiamo avuto un'ottima risposta con una cospicua partecipazione. E' importante far conoscere la patologia e quindi continuare a diffondere l'informazione. Nel corso dell'intervento la dott.ssa Loli ci ha mostrato diverse diapositive che sono state mostrate al Convegno dai vari relatori. Ci ha sottolineato come sia scomparsa la mortalità perioperatoria grazie alle nuove tecniche e alle nuove attenzioni rivolte ai nostri pazienti.

Ribadisce più volte l'importanza dell'approccio multidisciplinare.

- **Prof. Guido Rindi**

Il Professor Rindi è anatomo- patologo presso il Gemelli di Roma. Si scusa per non esser stato presente nelle edizioni precedenti dell'assemblea e ringrazia per l'invito.

Conosce la Prof.ssa Brandi da quando tornata dall'America ha portato in Italia gli studi sulle Neoplasie Endocrine Multiple.

Il Professore, spiega come in America, le associazioni di pazienti siano supportate dalle industrie permettendo così più autonomia economica. E spiega come in America le malattie rare siano considerate tali solo se hanno una determinata incidenza (diversa da quella Europea).

Il prof. Rindi descrive in modo umoristico la complessità delle cellule neuroendocrine e la difficoltà dell'anatomo patologo ad analizzare e refertare correttamente il tessuto del pezzo operatorio inviato. Questo perché, purtroppo, in ambito di Tumori Neuroendocrini esistono molte classificazioni e la giusta collocazione del tumore permette al clinico di intraprendere un corretto iter terapeutico.

- **Prof. Paola Tomassetti**

Nel 2012, insieme ai pazienti e con il supporto delle industrie farmaceutiche, ha fondato un'associazione che si occupa di Tumori Neuro Endocrini: NET-Italy. Inizialmente pensavano di essere l'unica associazione sul territorio italiano che si occupasse di tumori neuroendocrini (NET), successivamente hanno scoperto l'esistenza di Ita.Net con cui hanno iniziato una collaborazione. La Professoressa ha inoltre illustrato come a livello mondiale ci siano delle forze che raggruppano le varie associazioni che si occupano di NET come INCA (International Neuroendocrine Cancer Alliance), che aiutano ad incentivare i pazienti ad agire con l'appoggio dei medici e delle strutture di riferimento. NET-Italy da poco tempo fa parte di INCA e la Prof.ssa ha esortato AIMEN ad unirsi.

Sede legale: C.so Francia 220/a – 10093 Collegno TO

Sede operativa: via Piave 14 – 21040 Caronno Varesino VA

Recapiti: numero verde 800.177.526 cell. 347.4561588 tel. 0342.218807 fax 0331.983343



Viene inoltre spiegato come lo scenario delle associazioni sta cambiando, in quanto stanno cominciando ad avere più consapevolezza di se stesse e più potere.

Purtroppo la Prof.ssa evidenzia anche come in passato i medici nascondevano al paziente la malattia parlandone magari con i parenti, oggi invece il paziente arriva già informato ed è il primo a porre varie domande. Il compito dei medici è quello di essere trasparenti con una maggiore sensibilità verso il paziente.

La Prof.ssa chiede che le associazioni si rivolgano ad AIFA e al MINISTERO per chiedere ciò che i medici non riescono ad ottenere per i pazienti.

- **Prof. Maria Luisa Brandi**

Innanzitutto la Prof.ssa fa presente come le altre associazioni di pazienti siano supportate dalle industrie perché più numerose e rappresentative di malattie più frequenti, mentre AIMEN non è supportata da nessuno e tutto quello che ha svolto negli anni lo ha fatto con le proprie forze.

Si complimenta con AIMEN e la Dott.ssa Loli per l'evento svolto a Settembre all'ospedale Niguarda, e si augura che sia possibile ripetere eventi come questo in altre città vista l'importanza di questi eventi formativi ed informativi.

La Professoressa si rende disponibile a supportare AIMEN e la Prof.ssa Elisei nella stesura della lettera da presentare ad AIFA sulle criticità relative alla terapia con i farmaci inibitori delle tirosinchinasi.

La Professoressa spiega che a livello europeo è partita la costituzione degli European Reference Network (ERN) sulle malattie rare. E' stato deciso di creare ERN per gruppi di malattia. Le Neoplasie Endocrine Multiple sono state inserite nel gruppo dei tumori, e secondo la Prof.ssa e gli altri membri del comitato Scientifico è un errore perché sono patologie endocrinologiche, inoltre ad oggi esiste solo il gruppo dei tumori nei bambini e non negli adulti.

Pertanto la Prof.ssa suggerisce di scrivere una lettera alle altre associazioni di pazienti europee per segnalare all'Europa l'importanza di spostare le Sindromi MEN nell'ERN endocrinologico.

La Professoressa presenta due progetti Europei a cui sta partecipando grazie alla collaborazione dei pazienti affetti da MEN1: il primo per valutare la frequenza di crisi ipoglicemiche in pazienti affetti da Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 1 (MEN1), l'altro per identificare fattori di rischio per il tumore mammario in donne affette da Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 1 (MEN1).

La Professoressa inoltre riferisce che grazie a ricerche e studi condotti dal suo laboratorio in diversi anni e senza fondi dedicati, sia riuscita ad individuare piccole molecole che regolano l'espressione genica (microRNA) molto importanti perché possono essere la terapia dei prossimi anni nei pazienti affetti da Sindrome MEN1, in quanto possono essere infusi come una terapia endovena. A questo punto suggerisce ai Membri del Comitato Scientifico presenti di partecipare ad uno studio che la Prof.ssa sta progettando sui microRNA.

La Prof.ssa Brandi riferisce che a breve ci sarà una call per progetti su farmaci che non prevedono una determinata malattia nelle loro indicazioni terapeutiche, confrontandosi tra di loro emergono i farmaci oncologici, che potrebbero essere oggetto del progetto.

La Prof.ssa Tomassetti e il Prof. Rindi riferiscono che a livello europeo con ENETS (European Neuroendocrine Tumor Society) si stanno creando dei progetti per protocolli clinici sui Tumori Neuroendocrini e la terapia con analoghi della somatostatina includendo anche pazienti MEN1.

La Prof.ssa Brandi chiede un incontro con il Prof. Massimo Falconi nuovo presidente (ENETS).



- **Prof. Francesco Tonelli**

Ringrazio la prof.ssa Brandi che dal 1988 ha iniziato a portare avanti questa battaglia!

Il Prof. è in parte in contrasto con quanto esposto dalla prof.ssa Elisei sul non operare il carcinoma midollare della tiroide in età infantile, in quanto ritiene sia più opportuno effettuare una chirurgia profilattica, senza aspettare il rialzo della calcitonina ematica espressione della crescita tumorale.

La terapia chirurgica dei surreni prevede la surrenectomia con mantenimento della corticale del surrene così da evitare al paziente terapie sostitutive a vita.

I controlli nella MEN 1 non sono importanti prima dei 20 anni.

Il professore riferisce che esiste una correlazione tra la frequenza degli esami radiologici e lo sviluppo di alcuni tipi di tumore, pertanto visto che queste sindromi prevedono indagini ripetute negli anni, consiglia l'utilizzo dell'endoscopia dove possibile.

3) Domanda e risposta tra medico e paziente

Si confrontano i vari professori tra di loro con un piccolo dibattito. Le domande dai pazienti vengono formulate subito dopo i vari interventi.

4) Ore 17.20 coffee break

5) Relazione andamento attività

Alle ore 18 si riprende l'assemblea con i saluti della nostra Presidente che deve rientrare.

Interviene la dott.ssa Francesca Giusti (nostra segretaria Scientifica) che vuole puntualizzare alcuni punti sulla sua relazione (contenuta nella cartelletta consegnata ad ogni persona presente in assemblea).

- Progetto Carosello:
 - Guida diritti eleggibili e alle agevolazioni in ambito lavorativo per le persone con malattia rara: strumento di documentazione e orientamento rispetto al complesso sistema di norme e provvedimenti che regolano la materia.
 - "L'adozione lavorativa": Progetto inserimento di lavoro nella provincia di Lecco"
 - Riformulazione delle commissioni di invalidità: nuovo modello organizzativo per gruppi di patologie, atte a supportare la corretta valutazione delle persone con malattia rara in sede di commissione di invalidità
- Informazioni su analisi genetica prenatale e pre-impianto:
 - l'analisi pre-natale (villocentesi o amniocentesi) è possibile eseguirla in tutta Italia e prevede ticket sanitario.
 - L'analisi preimpianto: rappresenta una nuova metodologia, che permette di identificare la presenza di malattie genetiche o di alterazioni cromosomiche in embrioni in fasi molto precoci di sviluppo, generati in vitro da coppie, prima del loro impianto in utero
 - La PGD combina l'utilizzo delle tecniche di FIVET con le più innovative ricerche in campo genetico. I pazienti che richiedono l'accesso alle tecniche di diagnosi preimpianto inizieranno un trattamento di procreazione medicalmente assistita (PMA) che permetterà il recupero di ovociti da fertilizzare con gli spermatozoi paterni. Una volta che si è ottenuta la fecondazione, dagli embrioni ai primi stadi di sviluppo, si effettua un prelievo di cellule, il cui il DNA sarà analizzato in relazione al tipo di malattia genetica da diagnosticare. Gli embrioni che risulteranno non affetti dalla patologia genetica, si potranno dunque trasferire in



utero ed ottenere così una gravidanza con un embrione privo della specifica malattia.

- Il trattamento di Procreazione medicalmente assistita è in convenzione in molte regioni Italiane e può essere eseguita con ticket sanitario.
- L'analisi pre-impianto ad oggi è a carico del paziente.

6) Lettura dei bilanci

Alessandra Londoni, Vice Presidente AIMEN 1 e 2, ricorda che nella cartelletta si trova tutto il materiale per conoscere ciò che è stato svolto nel 2015 e i progetti per il 2016; avendo lasciato largo spazio ai Membri del Comitato Scientifico, non vengono lette le relazioni di attività, rendendoci disponibili a domande e chiarimenti.

Si procede quindi alla lettura e approvazione dei bilanci

Il bilancio consuntivo si chiude al 31.12.2015 in attivo con 22414 euro.

Il Bilancio consuntivo viene votato per alzata di mano e approvato per unanimità.

Il bilancio preventivo 2016 prevede una chiusura al 31.12.2016 in attivo con 13645,67 euro.

Il bilancio preventivo viene votato per alzata di mano e approvato per unanimità.

Alle ore 18.30 si concludono i lavori