il neurofoglio

Notizie di Neurologia Infantile dalla Fondazione Mariani

FONDAZIONE MARIANI

Direttore responsabile Luisa Bonora
Pubblicazione periodica
Registrazione n. 590 Trib. di Milano del 4-10-'97
Anno 25 numero 1 - Luglio 2022
Spedizione in abbonamento postale
comma 20/c, art. 2 legge 662/96 - Filiale di Milano

Un anniversario speciale

Il nostro *neurofoglio* compie 25 anni

Era appena iniziato il nuovo anno. Il calendario mi ricorda che nel 2022 il *neurofoglio* compie 25 anni: per un attimo è angoscia per gli anni che sono inesorabilmente passati, e per un senso di nostalgia.
Renata mi porge tutte le copie che ha raccolto con rigoroso ordine nel nostro archivio: per qualche spunto. Le sfoglio. Quante idee, quante notizie, quanto lavoro è racchiuso in quelle pagine!
Annoto ciò che è l'attuale e ciò che è passato e i segni che ha lasciato. Scorro le firme. Volti noti di oggi e volti meno noti o dimenticati di ieri. Viene spontaneo un grazie a tutti per aver lasciato in queste pagine la testimonianza più concreta della vostra amicizia e del vostro impegno nella scienza per un mondo migliore.
E ripercorro, pagina dopo pagina, la vita della Fondazione, la nostra storia, i nostri successi, ritrovo i nomi di amici, delle persone che ci hanno aiutato a raggiungere questi successi.
Nel 1997, quando venne registrata la testata, la Fondazione aveva già alle spalle più di 10 anni di attività. Qualche timido tentativo di presentare al pubblico il nostro lavoro era stato fatto, ma con molta ritrosia. Ci sembrava di perdere tempo occupandoci di qualcosa fuori dai nostri schemi, non previsto dalla nostra missione.
Se non ricordo chi ha avuto l'idea di fondare un periodico, ricordo bene che il titolo ci fu suggerito da una persona che era ed è una delle nostre principali collaboratrici e amiche: Daria Riva. Mentre Costanza Magnocavallo firmava il progetto grafico. Nei primi tempi redazione e pubblicazione vennero affidate esternamente a chi era del mestiere. Ma non ci volle molto alle nostre risorse per appropriarsi del *neurofoglio* e, ben presto, la pubblicazione uscì come solo frutto del lavoro interno.
Il primo numero, pubblicato nel gennaio 1998, fu doverosamente dedicato in gran parte alla figura della Fondatrice. Il resto delle pagine, un freddo elenco di notizie, appaiono oggi senza calore. Una sensazione viziata forse da quell'apparenza di vecchio della stessa stampa. Ma il *neurofoglio* si è riscattato e, nel corso degli anni, le numerose trasformazioni lo hanno portato a essere una pubblicazione vivace, colorata, quasi attraente pur nella severità dei contenuti. Nacquero le figure dei pupazzetti, degli animali, dei fiori che abbellirono ogni pagina rendendo più facile una lettura che, a volte, era molto impegnativa. Si sono aggiunte rubriche, informazioni sugli eventi formativi, si è dato spazio alle voci di altre associazioni, di altre realtà.

Le immagini pubblicate in questo numero del *neurofoglio* sono tratte dal libro *"Versilio e il pesce luminoso"* di Céline Manillier. Si ringrazia Kite Edizioni per la gentile concessione.

Per noi oggi il *neurofoglio* è un figlio, allevato e amato con cura. Un figlio che, nel suo diario, ha annotato nel corso degli anni gli episodi più importanti della nostra vita, i nostri pensieri, i nostri progressi, le nostre aspettative. Soprattutto ha fatto emergere il valore più profondo della Fondazione: la diffusione, attraverso le sue pagine, di quello che ogni anno c'era di più nuovo e aggiornato nel campo della neurologia infantile, perché potesse essere un aiuto a coloro che dedicano il loro lavoro al miglioramento continuo nella diagnosi, cura, terapia e riabilitazione del bambino neuroleso.
Il successo della nostra missione sta in quelle pagine.
Prendo infine in mano l'ultimo numero del 2021, che presenta il restyling che ha rinnovato il logo e l'immagine coordinata della Fondazione. Confesso di aver temuto che questo intervento, se pure solo estetico, cancellasse il passatoa cui, inevitabilmente, io sono legata.
I miei timori sono ben presto scomparsi. L'aspetto è più geometrico, tuttavia quadrati, cerchi, esagoni racchiudono gli storici pupazzetti e presentano i colori che, dallo scorso autunno, sono rappresentativi delle aree della Fondazione. Con un pizzico di nostalgia non vedo più quel piccolo logo blu che è stato il nostro emblema per 36 anni. La bella M che l'ha sostituito allevia il rimpianto.
Sì, il pubblico si stanca della monotonia e qualcosa di nuovo era necessario. La casa di Fondazione Mariani si è rinnovata, per affrontare il futuro con l'impegno di sempre ma con nuove prospettive.
Arriviamo quindi al numero attuale. Come di consueto ritrovo le illustrazioni per bambini, che Renata sa scovare nelle librerie tra gli editori più sconosciuti e che Samuele "incastra" in ogni spazio disponibile per rendere più fluida la lettura: teniamo molto a questa nota di leggerezza, controcanto poetico per temi spesso complessi.
Così ogni *neurofoglio*, aperto sul vostro tavolo o sul vostro computer, continua a essere l'amico che ci accompagna nel nostro cammino e ne sarà sempre il testimone. Buon compleanno!

Luisa Bonora
Vicepresidente Fondazione Mariani

Sommario

2 Renato Boeri tra scienza e umanesimo

3 A Pavia il nuovo Centro FM

4 Un registro nazionale per GLUT1

5 Investire nell'infanzia e nei genitori

6-7 Impegno scientifico e civile nella vita di Annette Beaumanoir

8 Prendete nota: cosa c'è di nuovo!

Riflettori su

Renato Boeri tra scienza e umanesimo

Nel centenario della nascita, le molte tracce di una cultura eclettica

Se la Fondazione Mariani è quella che è, o addirittura se esiste, molto è dovuto a Renato Boeri. Certo all'origine c'è la volontà dei coniugi Mariani, con la perseverante alleanza della nipote omonima della fondatrice, Luisa Bonora, tuttora vicepresidente della Fondazione.
Ma nel plasmare il cammino e le finalità è stato sopra tutti determinante Boeri, insieme all'amico Giuseppe Bolchini allora Presidente dell'Istituto, e all'avvocato Antonio Magnocavallo, artefice del nostro Ente, in continuità con il Presidente di oggi Lodovico Barassi: esempi tutti di uno stile determinato e partecipe, che permane come denominatore comune tra questi personaggi.
Si voleva fare qualcosa per i bambini? Niente di più facile da immaginare per Boeri, dal suo ruolo di Direttore Clinico e Scientifico dell'Istituto nel quale la stessa signora Mariani era stata "visitatrice" volontaria nel far compagnia ai piccoli ricoverati. Ideazione semplice, eppure articolata da realizzare: Boeri focalizza l'indirizzo verso la neurologia infantile, una disciplina tanto riconoscibile quanto interdisciplinare e stratificata, proprio come la sua personalità. Già questo inquadramento iniziale fu sufficiente per individuare la nostra missione e caratterizzarne gli orizzonti, in equilibrio tra gli scopi dell'assistenza, della formazione e della ricerca, che dopo quasi quarant'anni restano i pilastri del nostro operare: già questo è notevole, per chiarezza e lungimiranza.
Due iniziative puntuali sono sorte per celebrare il suo centenario – era nato il 15 maggio 1922 – e possiamo sin d'ora essere grati che entrambe siano destinate a restare. Il giardino a lui intitolato, sito tra l'Istituto Besta e il Politecnico (altro *clin d'oeil* interdisciplinare…) invita a farne evolvere lo spazio verso un clima più accudito ed accogliente, con un impegno che le Autorità hanno espresso in dichiarazioni condivise. Anche i diversificati interventi del Sindaco Giuseppe Sala, di Tito Boeri, del Rettore dell'Ateneo, e in conclusione di Fulvio Papi compagno di molte avventure e roccia di autorevolezza, si richiamano a originalità e umorismo, umanità e dinamismo, inventiva e fermezza.
Il convegno voluto dall'Istituto Besta per celebrare "Renato Boeri intellettuale europeo" si ramifica in presentazioni poliedriche, e soprattutto si lega all'intitolazione della Biblioteca, che resta microcosmo e luogo di incontro produttivo per il pensiero: confidiamo che gli interventi in programma possano essere pubblicati e diffusi, vista la loro portata ad un tempo stabilizzante e prospettica.
La Fondazione Mariani aveva dedicato a Boeri due simposi per la divulgazione della ricerca, in codice chiamati "florilegi" con assonanze poetiche rispettose di un molteplice afflato. La sede del leonardesco Museo della Scienza a Milano, nel 2003, ha portato in primo piano un affascinante ponte tra scienze *della natura e dello spirito* (così si definiscono in ambito germanico) con la regia di un prediletto discepolo, Stefano Di Donato, e l'assistenza di Laura Mira, sensibile raccordo che per diversi anni ha accompagnato lo sviluppo della Fondazione; mentre l'edizione svolta nel Forum Grimaldi (novembre 2005) ha affascinato anche la Principessa Carolina di Monaco con la singolare portata umanitaria dei temi ricompresi nella *European Academy of Child Disability*.
Tra i molti passaggi cruciali che grazie a Boeri hanno segnato la crescita della Fondazione spicca una scena che ne esprime l'irresistibile efficacia. Quando con l'avvocato Magnocavallo fummo convocati nello studio di via Sant'Andrea per la priorità di dotarsi di un vero e proprio comitato scientifico, sotto i nostri occhi Renato procedette a chiamare uno per uno i componenti, trovandoli tutti (e sì che non c'erano al tempo i telefoni cellulari) e convincendoli seduta stante: Fulvia Breschi, Giovanni Lanzi, Giorgio Moretti, Paolo Pinelli, Anthony Raimondi, Ettore Rossi e Fabio Sereni ci hanno accompagnato in un caleidoscopio di competenze, e gli stessi Rossi e Sereni sono stati suoi successori alla presidenza: l'atmosfera di quelle riunioni rimane ispirazione costante per tutti noi.

Renato Boeri, Ettore Rossi, Antonio Magnocavallo e Fabio Semenza

Altre avventure hanno punteggiato un dialogo eclettico con Boeri instancabile iniziatore: dall'associazione ARIN che si riversò poi in B.R.A.I.N., dalla Consulta di Bioetica al Club Psómega: di tutto questo la Fondazione Mariani è stata interlocutore diretto o corollario, con ramificazioni inedite come accadde per la mostra benefica voluta da Grazia Neri; diverse di quelle fotografie ancora oggi animano la nostra sala riunioni.
Così come il ricordo corre ai diversi incontri con Gabriele Mazzotta, ricchi di originalità e interessi inattesi, nonché forieri di un importante compendio: *L'invenzione nella vita*, volume quadripartito che raccoglie una selezione dei suoi scritti sapientemente intrecciata da Stefano Di Donato, Maurizio Magni, Fulvio Papi e Tino Vimercati rispettivamente per la neurologia, la bioetica, il pensiero inventivo e la Resistenza, rivela come il versante estetico e fantasioso funga da contraltare a una scrittura che sempre bilancia chiarezza ed eleganza; di Boeri sembra di udire il pensiero che si traduce in azione, e la voce pacata che non ammette distrazioni.
In effetti, i dieci anni di un cammino fianco a fianco sembrano tuttora in corso, perché il contrappunto, vista la sua portata, non si è mai interrotto. Peccato non aver potuto presentargli l'ormai affermato filone "Neuroscienze e musica", che ci piace pensare lo avrebbe entusiasmato, ma senza ottunderne la vigilanza critica. In un suo articolo compare al passaggio l'espressione "farfallone amoroso", da vero conoscitore di opera oltre che sapiente frequentatore: di nuovo, con il sorriso autoironico di chi la cultura non la indossa, ma la vive. Diverse persone, dopo aver scoperto Boeri in occasione del centenario senza averlo conosciuto prima, hanno reagito con rammarico: purtroppo, persone di questo calibro non si trovano più… Anche per questo brillano meglio nell'esserci state.

Maria Majno
Vicepresidente Fondazione Mariani

A Pavia il nuovo Centro FM Non solo occhi per crescere

Dalla diagnosi alla 'care' nei disturbi visivi in età evolutiva

L'11 febbraio 2022, data molto significativa per la ricorrenza della Giornata Internazionale del Malato e delle Donne nella Scienza, si è costituito il Centro Fondazione Mariani Non solo occhi per crescere, all'interno del Centro di Neuroftalmologia dell'età evolutiva della S.C. di Neuropsichiatria Infantile - IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino di Pavia, nell'ambito di una collaborazione pluriennale tra le due istituzioni.

La rinnovata attenzione per il ruolo centrale della visione nello sviluppo neuropsichico globale del bambino, le specificità e peculiarità delle patologie neuroftalmologiche in età evolutiva, nonché il loro costante incremento, grazie anche a maggiori potenzialità diagnostiche, hanno determinato un crescente interesse nei riguardi di tali problematiche. Ad oggi, dove spesso non è possibile una cura risolutiva, si rende necessario, in particolare in età evolutiva, un approccio inter- e multidisciplinare per: l'inquadramento eziopatogenetico del disturbo visivo e della eventuale patologia di base di cui esso è parte; la caratterizzazione delle diverse funzioni visive *(visual functions:how the eye/visual system functions)*, come l'acuità visiva, il campo visivo, il funzionamento dell'individuo nelle diverse attività visione-relate *(functional vision:how the person functions)*, come la mobilità, la lettura e le abilità della vita quotidiana, e il suo funzionamento neuropsichico globale.

Questo approccio è premessa indispensabile per la messa a punto di programmi di intervento ri-abilitativo specifici e individualizzati che, da un lato (macroarea sensoriale), hanno l'obiettivo di sostenere le potenzialità visive residue (ottimizzandone l'uso) o l'utilizzo funzionale delle diverse sensorialità, dall'altro (macroarea neuropsichica) di promuovere lo sviluppo neuropsichico globale con lo scopo ultimo di favorire l'autonomia, la socialità e la qualità della vita (Signorini *et al.*, 2014, 2016; Morelli *et al.*, 2020).

La presa in carico di un bambino deve quindi coinvolgere più professionisti che si occuperanno di favorire il suo percorso evolutivo, non solo attraverso interventi ri-abilitativi diretti, ma anche con processi indiretti, mediante il continuo scambio tra le diverse realtà coinvolte trasferendo, in particolare alla famiglia e ai diversi contesti di vita, ciò che il bambino ha precedentemente sperimentato in ambito ri-abilitativo. Facilitare il dialogo e lo scambio tra ospedale, enti territoriali e realtà della vita quotidiana (famiglia, scuola, sociale) è auspicabile per incoraggiare la crescita/potenziamento di una rete assistenziale integrata, per rendere univoca e armonica la presa in carico e favorire la multidimensionalità dell'intervento con il pieno coinvolgimento della famiglia nei processi di cura (approccio *family-centered*). La filosofia di tale approccio al disordine visivo, appresa e negli anni costruita presso il Centro di Neuroftalmologia, grazie anche al costante sostegno della Fondazione Mariani, verrà perseguita e potenziata nel quadro delle attività del neocostituito Centro FM. Attraverso lo strutturarsi di una realtà assistenziale dedicata, ci si auspica possano meglio realizzarsi e valorizzarsi i seguenti obiettivi:

1) garantire particolare cura all'accoglienza del bambino e della sua famiglia, fin dal primo contatto al Centro, e una pronta e coordinata risposta alle continue e numerose richieste di consulenza diagnostica e terapeutica delle patologie neuroftalmologiche;

2) favorire una continuità di presa in carico nel tempo, anche nell'ambito della nuova articolazione funzionale del Centro di Neuroftalmologia denominata CoN-TE (Continuità di cura in Neuroftalmologia-Transizione dall'età Evolutiva), rivolta ai pazienti in carico al Centro nel momento del raggiungimento della maggiore età, per consentire il graduale passaggio all'età adulta;

3) implementare gli interventi a sostegno della genitorialità, mediante la strutturazione di uno spazio di ascolto condiviso guidato da psicologi-psicoterapeuti, offrendo un continuo confronto con l'équipe neuropsichiatrica, con la consapevolezza del ruolo del genitore come primo promotore dello sviluppo neuropsichico globale del bambino; contestualmente creare uno spazio condiviso a favore dei pazienti stessi, attraverso la promozione di attività di gioco in gruppo per i più piccoli e di laboratori artistici e attività ludico-sportive, parallelamente al potenziamento dei "Gruppi di Parola" e dei percorsi di presa in carico psicologica;

4) altra finalità perseguita sarà la promozione del continuo aggiornamento scientifico relativo alle patologie neuroftalmologiche e la condivisione di esperienze professionali sul territorio nazionale e internazionale, finalizzata alla definizione di protocolli diagnostico-funzionali e terapeutici scientificamente aggiornati.

Come sottolineato nella pubblicazione della Fondazione Mariani "Non solo occhi per crescere: vedere, guardare comprendere, 0-3 anni", se *'da soli gli occhi non aiutano a crescere un bambino'*, anche il perseguire nuovi traguardi non può essere raggiunto da soli, ma con l'integrarsi armonico di esperienze e punti di vista. Ci auspichiamo che il proseguire il nostro cammino con la FM ci porti a vincere le nuove sfide evidenziate per migliorare i percorsi di presa in carico ('care') dei disturbi visivi.

Sabrina Signorini
Responsabile Centro FM Non solo occhi per crescere
Centro di Neuroftalmologia dell'età evolutiva
Fondazione Mondino, Pavia

Un registro nazionale per GLUT1

È attivo dal 2019 per migliorare la conoscenza e la cura della sindrome da deficit di GLUT1, malattia poco nota e quindi sottodiagnosticata

Nasce grazie a un progetto sostenuto da Fondazione Mariani, tra i vincitori del Bando Ricerca 2018, il Registro italiano per la sindrome da deficit di GLUT1, rara malattia genetica che interessa il metabolismo cerebrale, con gravi conseguenze sulla vita dei piccoli pazienti. La coordinatrice, la dr.ssa Carla Marini, ci presenta i risultati finali e le prospettive del progetto conclusosi a dicembre 2021.

GLUT1 è una malattia neurologica rara (prevalenza stimata circa 1:90.000) a esordio precoce causata da un ridotto trasporto del glucosio attraverso la barriera ematoencefalica. Si manifesta con un ampio spettro di caratteristiche cliniche comprendenti crisi epilettiche a esordio precoce e talora farmacoresistenti, ritardo dello sviluppo motorio e cognitivo di grado variabile e disturbi del movimento. La malattia è causata da mutazioni eterozigoti nel gene SLC2A1. Attualmente non esiste una cura per GLUT1. Il trattamento standard è la dieta chetogenica: alto contenuto di grassi, moderato consumo di proteine e basso contenuto di carboidrati che mima lo stato metabolico del digiuno. L'estrema variabilità clinica di GLUT1, la sua rarità, la carenza di conoscenze circa la storia naturale e i meccanismi molecolari che sono alla base della malattia, rendono estremamente complesso non solo l'iter diagnostico-terapeutico ma anche la ricerca di nuovi trattamenti terapeutici e riabilitativi. In questo contesto, si è proposto di creare un registro nazionale di persone affette da GLUT1 con mutazioni nel gene SLC2A1.

Dal 2019 è stato creato, ed è funzionante, il Registro italiano per la sindrome da deficit di GLUT1. Oltre all'obiettivo principale di raggruppare in un unico database tutti i soggetti con diagnosi di GLUT1 seguiti presso i centri italiani che da anni si dedicano alla cura di questa patologia, avere un registro di malattie permette di studiare l'epidemiologia della malattia in Italia, studiare la risposta ai trattamenti terapeutici attualmente disponibili, costituire un archivio dinamico di informazioni che possano essere usate per selezionare i pazienti da arruolare in future sperimentazioni cliniche, individuare standard di cura.

Grazie al supporto economico della Fondazione Mariani siamo stati in grado di stabilire una collaborazione professionale con CLOUD-R, una start-up esperta nella creazione e management dei registri di malattie.

Nel corso dei tre anni di progetto, dopo avere creato il registro, abbiamo reclutato e inserito i dati di 65 pazienti con diagnosi di sindrome da deficit di GLUT1. Il reclutamento dei pazienti, che è ongoing, si avvale di un 'Registry manager' (dr.ssa Costanza Varesio) a cui è stato affidato il compito di inserire i dati e coinvolge i principali centri a livello nazionale, dove i pazienti con sindrome da deficit di GLUT1 sono regolarmente seguiti, che comprendono: Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS Besta e dell'Ospedale Buzzi di Milano, la Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS Mondino di Pavia, la Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Meyer di Firenze e la Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Salesi di Ancona. Il progetto non sarebbe stato possibile senza il supporto e la collaborazione dell'Associazione Italiana Famiglie GLUT1-DS.

Nel registro sono inclusi i dati clinici, genetici e terapeutici dei pazienti tramite una scheda disegnata dal comitato scientifico dell'associazione GLUT1 e volta a includere tutti i dati più importanti, ma non ridondanti, che renderebbero eventuali analisi statistiche difficili.

Una analisi preliminare dei dati conferma un uguale numero di maschi e femmine, con pazienti pediatrici e adulti. I sintomi all'esordio sono rappresentati da crisi epilettiche e deficit di sviluppo psicomotorio a cui si aggiungono poi disturbi parossistici del movimento. Tutti i pazienti sono trattati con la dieta chetogenica. Il registro ci permetterà di fare una descrizione accurata delle manifestazioni cliniche che si associano a questa sindrome, di eseguire correlazioni con il genotipo e valutare la storia naturale della malattia.

In particolare è noto che la malattia ha un esordio precoce in molti bambini, spesso nel primo anno di vita, con manifestazioni che comprendono le crisi epilettiche e i disturbi parossistici del movimento. Con il tempo, quando la malattia non è diagnosticata precocemente, il deficit di zuccheri nel cervello causa anche un progressivo declino o una mancata acquisizione delle competenze motorie e cognitive. Tuttavia lo spettro di manifestazioni è molto ampio e sappiamo che ci sono bambini in cui la malattia è più lieve e i sintomi compaiono più tardivamente. La raccolta dei dati tramite il registro ci consentirà pertanto di delineare ancora meglio i sintomi all'esordio e, nel corso della malattia, di descrivere la storia naturale della malattia stessa. Obiettivo del registro è inoltre quello di raccogliere i dati genetici e di correlarli con le manifestazioni cliniche per capire se ci sono difetti genetici che causano fenotipi più severi o più lievi, e se tali fenotipi e genotipi correlano anche con la quantità residua di zuccheri nel cervello (glicorrachia).

È in preparazione un manoscritto che verrà sottomesso a breve in una rivista scientifica indicizzata su PubMed con l'obiettivo di illustrare le fasi e modalità della costruzione del registro, la successiva attivazione dello stesso con l'inizio della raccolta dati. Nel manoscritto sono infatti inclusi alcuni dati demografici e clinici preliminari che illustrano la praticità e funzionalità del registro.

Carla Marini
SOD di NPI e Centro Regionale per la Diagnosi e Cura Epilessia Infantile
Presidio Ospedaliero G. Salesi, Ospedali Riuniti Ancona

La parola a

Investire nell'infanzia e nei genitori

Con questo invito si conclude il progetto "Un villaggio per crescere", che ha coinvolto più di 2.000 bambini, anche con bisogni speciali

A maggio è ufficialmente terminato "Un villaggio per crescere", progetto su scala nazionale proposto e coordinato dal Centro per la salute del Bambino ONLUS di Trieste, ente capofila, e selezionato dall'Impresa Sociale Con i Bambini nell'ambito del Fondo per il contrasto della povertà educativa minorile (area 0-6 anni). Molti i partner e tra questi Fondazione Mariani, con il compito di proporre e coordinare le iniziative per i bambini con bisogni speciali.

In quattro anni il progetto, attivo dal 2018, ha aperto 10 "Villaggi" in zone caratterizzate da svantaggio socio-culturale e carenza o difficoltà di accesso ai servizi per l'infanzia: Torino, Genova, Trieste, Foligno, San Cipriano d'Aversa, Napoli, Cervinara, Policoro, Cosenza e Siracusa. Nei Villaggi, ospitati da strutture messe a disposizione da enti pubblici o privati, si è creato uno spazio gratuito per famiglie con bambini di età compresa tra 0 e 6 anni, dove genitori e figli hanno potuto trascorrere del tempo insieme facendo varie attività guidati da educatori professionali. Le famiglie hanno inoltre avuto l'opportunità di socializzare tra loro, confrontarsi e in parte ridurre quell'isolamento che la pandemia ha acuito, ma che in genere caratterizza i primi anni dell'esperienza genitoriale.

Un bilancio di questo innovativo progetto è stato tracciato durante il convegno "Investire nell'infanzia sostenendo i genitori nel loro ruolo. Il contributo dei 'Villaggi per Crescere' alle comunità educanti", tenutosi a Napoli lo scorso 22 aprile. Sono più di 2.000 i bambini che complessivamente hanno partecipato alle circa 8.800 giornate di attività realizzate dal progetto, sia in presenza che, dopo l'inizio della pandemia, da remoto attraverso videochiamate e dirette via Facebook o Skype. Le attività hanno riguardato: la lettura condivisa, il gioco, l'esperienza sonoro/musicale, il massaggio, l'uso consapevole della tecnologia, l'espressione artistica, l'orto didattico, pranzi e feste comuni, oltre a momenti tematici con esperti e incontri con psicologi.

Alla base della proposta la consapevolezza che, per crescere bene, un bambino ha bisogno anche di una educazione precoce e di una genitorialità responsiva, ovvero la capacità di mamma e papà di cogliere i bisogni e i segnali del bambino e di rispondervi dimostrando interesse, affetto e incoraggiamento. Il peso dell'ambiente familiare di apprendimento è infatti preminente nei primi anni, determinante per i bambini con bisogni speciali.

Le attività della Fondazione Mariani hanno riguardato la formazione degli operatori nell'ambito specifico dei disturbi del neurosviluppo con incontri in presenza e online nel periodo di progetto. La Fondazione ha avviato un lavoro di ricognizione delle difficoltà o disturbi presenti nei vari nuclei.

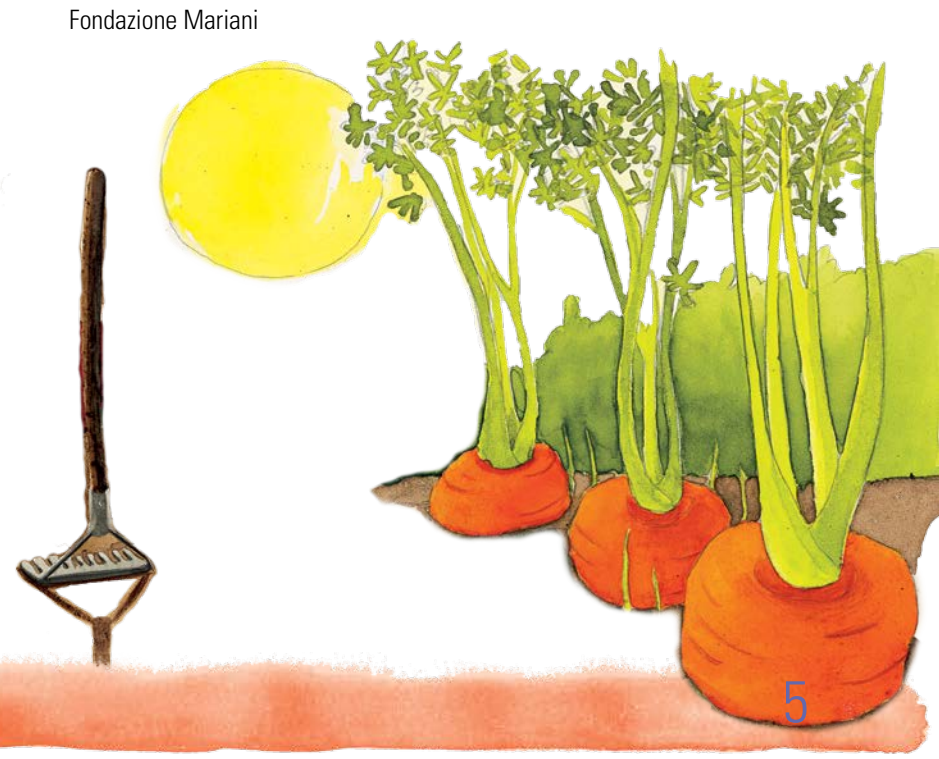
Nel 2019 è stato messo a punto un questionario, per definire meglio le esigenze dei bambini con possibili disturbi del neurosviluppo, e si è potuto osservare che la popolazione afferente ai Villaggi si comporta come la popolazione generale, con una piccola percentuale di disturbi dello spettro autistico, disturbi del linguaggio e disturbo di iperattività, comportamento, affettività e comunicazione. In generale, gli elementi che interessano trasversalmente tutti i bambini osservati sono: la distraibilità, con difficoltà nel passaggio fra le varie attività, e la difficoltà a rimanere seduto a lungo in attività di gruppo. Sono meno evidenti invece le difficoltà sensoriali.

La specificità del contesto del Villaggio è data dalla presenza del genitore o caregiver insieme al bambino in una situazione ludica, così è stato possibile creare un vero *parent-coaching*, discreto e non intrusivo. La sfida è stata quella di rendere efficace lo scambio educativo fra adulti e poi fra adulti e bambini, creando un modello di educazione che non è solo insegnamento di tecniche ma una più ampia educazione all'affetto, allo scambio e alla relazione.

Nell'ultimo periodo del progetto, invece, si è lavorato per creare una condivisione di strumenti per gli operatori, in modo che nella vita quotidiana potessero implementare attività di gioco pensate per le varie esigenze del bambino che cresce. Insieme alla d.ssa Chiara Terribili e al suo staff dello studio ABC, è stata messa a punto una guida dal titolo "Giocare per crescere insieme". Nella guida sono stati dati consigli su come costruire giochi anche a partire da materiali poveri e reperibili in casa, purché si mantengano alcuni punti fermi, come lo sviluppo affettivo relazionale, l'area senso-percettiva, l'area simbolico grafica, l'area cognitivo linguistica, quella dei prerequisiti degli apprendimenti e più in generale l'area neuropsicologica. La guida è stata pensata per operatori che non fanno parte del mondo della sanità o della riabilitazione, e le attività sono state condivise in un incontro interattivo con gli operatori dei Villaggi, in cui in gruppi hanno anche lavorato sulle modalità di osservazione e di gioco mirato a sviluppare alcune aree. Come utile corollario di questa guida è stato fornito un opuscolo con una sitografia ragionata e una serie di app che si possono reperire online gratuitamente o a pagamento, con l'indicazione delle età di riferimento e delle aree di interesse. La guida fa parte dei materiali sviluppati nel progetto e sarà a disposizione di tutti coloro che diventeranno anche in futuro operatori in altri nuclei che si spera possano proliferare, sostenendo così l'idea originale di un "Villaggio per crescere".

L'auspicio dei promotori del progetto è infatti di non disperdere il patrimonio di esperienze costruito in questi anni e di estendere la rete dei Villaggi, collegandola ad altre esperienze similari e lavorando per una sempre maggiore integrazione tra servizi educativi, sanitari, sociali e culturali.

Luisa Lopez
Casa di Cura Villa Immacolata, Viterbo e Fondazione Mariani
Renata Brizzi
Fondazione Mariani



Impegno scientifico e civile nella vita di Annette Beaumanoir

Il prof. Avanzini ricorda la figura della grande studiosa a pochi mesi dalla scomparsa

Ho incontrato Annette nell'ottobre del 1972, in occasione del XIX *Colloque de Marseille*, sottotitolato *Colloque de Marseille a Venice* (ove infatti si svolgeva), che segnò una tappa fondamentale nella definizione della prognosi delle sindromi epilettiche da poco riconosciute dalla classificazione della *International League Against Epilepsy*. Fui subito colpito dalla vivacità intellettuale dei suoi interventi, soprattutto durante le animate discussioni che caratterizzavano i colloqui e ne rappresentavano la parte più interessante. Conoscevo naturalmente il suo nome per i suoi importanti contributi agli studi sulla malattia di Lafora, sulla sindrome di Lennox, sulle epilessie idiopatiche generalizzate e sulle epilessie focali benigne dell'infanzia. Sapevo anche che all'impegno scientifico si era accompagnato un costante impegno politico, ma nulla di ciò che sapevo di lei rendeva conto del suo fascino personale. Nelle numerose occasioni di incontro e collaborazione di molti anni successivi ebbi modo di approfondire la conoscenza di molti aspetti della sua vita, per molti versi straordinaria.

Annette Beaumanoir nasce il 30 ottobre 1923 a Créhen in Bretagna da genitori fermamente antifascisti, che durante la guerra di Spagna avevano concretamente sostenuto le Brigate Internazionali e, ancora adolescente, s'impegna con la madre in un comitato di solidarietà a sostegno dei rifugiati antifranchisti. Durante la seconda guerra mondiale, da studente di medicina è militante clandestina del Parti Communiste Francais (PCF) e nel 1944, a Parigi salva dalla Gestapo due ragazzi ebrei nascondendoli poi nella casa famigliare di Dinan, azione che varrà poi a lei la Legion d'onore e a lei e ai genitori il riconoscimento di "Giusti fra le nazioni" dall'Istituto Yad Vashem per la memoria della Shoah.

Dopo la guerra ultima gli studi di medicina all'Université d'Aix-Marseille laureandosi nel 1954 con una tesi sull'epilessia sperimentale. A Marsiglia completa la sua formazione epilettologica e sposa Jo Roger da cui avrà tre figli. Roger è anch'egli membro del PCF fino al 1956, quando entrambi ne escono per divergenze sulla posizione del partito nei confronti dell'insurrezione algerina. Annette e Jo sostengono entrambi il Front de Liberation National ed entrano in clandestinità. Arrestata nel 1959 per attività antifrancese, incinta di sua figlia, viene rilasciata sotto sorveglianza e fugge poco dopo il parto raggiungendo la Tunisia attraverso l'Italia, poco prima del processo che nel 1960 la condanna in contumacia a 10 anni di reclusione. Da questo momento Annette svolge una importante attività medica in Algeria e Tunisia, sia negli ultimi due anni di guerra sia dopo il cessate il fuoco del 1962, dirigendo tra l'altro il servizio psichiatrico dell'ospedale Charles Nicolle di Algeri e divenendo ministro della sanità della Tunisia.

Il colpo di stato di Boumédienne (19 giugno 1965) la obbliga a rifugiarsi a Ginevra, ove assume la direzione del servizio di Neurofisiologia ed Epilettologia dell'Ospedale Universitario, acquisendo nel 1975 il ruolo di professeur de Neurophysiologie Clinique et d'Epiletologie.

A Ginevra Annette riprende l'attività scientifica con contributi originali alla conoscenza delle epilessie focali idiopatiche sia con parossismi rolandici che occipitali, alle encefalopatie epilettiche con particolare riguardo alla sindrome di West, di Lennox-Gastaut e di Landau Kleffner, che si qualificano per la solida impostazione clinica e per la finezza dell'analisi EEG. La sua attenzione ad aspetti di dettaglio del segnale EEG non era mai occasione di pura esibizione accademica, ma mirava sempre a trarre dall'EEG ogni possibile implicazione di valore diagnostico e prognostico nelle epilessie e non solo (si veda ad esempio lo studio dello speciale tipo di PLEDS associati a stati confusionali nell'insufficienza circolatoria cerebrale pubblicato sull'EEG Journal del 1996).

Ma ciò che più mi colpì nei molti anni che seguirono il suo rientro in Europa fu la sua straordinaria vocazione didattica, che si manifestava in varie occasioni di formazione e aggiornamento a cui era invitata. Annette era di casa in Italia ove aveva molti allievi e amici che l'apprezzavano e ciò mi diede modo di verificare da vicino la presa del suo insegnamento sui giovani, sia nei corsi annuali di EEG, che Raffaele Canger organizzava a Gargnano a cui Annette partecipò regolarmente per più di 10 anni, sia nelle molte iniziative didattiche della Fondazione Mariani. Molti degli allora giovani allievi dei corsi di Gargnano ricordano la straordinaria efficacia delle sue sessioni di discussione dei tracciati EEG, in cui sdegnando con una punta di civetteria i mezzi elettronici e col solo aiuto di una lavagna luminosa riusciva a coinvolgere gli allievi in discussioni vivaci e approfondite dei tracciati, secondo la più efficace formula didattica che è basata sul rapporto dialettico tra docente e discenti.

La partecipazione di Annette alle attività della Fondazione Mariani fu inizialmente propiziata da Laura Mira, che era stata sua allieva e aveva poi con lei sviluppato una solida amicizia. Dopo il suo pensionamento dall'ospedale di Ginevra la disponibilità di Annette divenne più continua e fu così apprezzata da valerle la nomina a membro del comitato scientifico della Fondazione dal 1992 al 2002. In quegli anni Annette partecipò alla organizzazione di vari corsi e convegni poi pubblicati come volumi della collezione *Mariani Foundation Pediatric Neurology* editi da John Libbey (London). Inoltre diresse una serie di 100 apprezzatissimi seminari di *Metodologia dell'elettroencefalografia clinica* basati sui dati raccolti da un gruppo di neurologi lombardi, che venivano discussi collegialmente sotto la guida di Annette che si riservava il ruolo di "regista", attenta in particolare al valore pedagogico del lavoro. Anche qui dunque un metodo didattico basato sul confronto e la discussione piuttosto che sul trasferimento di informazioni dall'insegnante all'allievo.

Proprio questa sua capacità di mettersi in gioco affascinava i giovani che l'amavano e che sviluppavano nei suoi confronti un atteggiamento di affettuosa ammirazione, che andava oltre le sue pur importanti doti scientifiche. Il lavoro dei seminari è stato in seguito raccolto in un volume che Maria Majno ha voluto fosse pubblicato nella collana di Neurologia infantile della Fondazione edito da FrancoAngeli, a beneficio di coloro che debuttano nella loro funzione di neuropediatri, come dice la prefazione di Annette.

VFCS: ora disponibile in 20 lingue!

Lo sviluppo delle funzioni visive riveste un ruolo fondamentale nello sviluppo generale e nella qualità di vita del bambino con Paralisi Cerebrale (PC). Nel 2019, sulla rivista "Developmental Medicine & Child Neurology", è stato pubblicato il *VFCS - Visual Function Classification System for Cerebral Palsy*, sistema di classificazione basato su 5 livelli, in grado di descrivere il funzionamento visivo dei bambini con PC nella loro vita quotidiana.

Lo strumento è stato sviluppato da un gruppo di ricercatori italiani (Giovanni Baranello, Sabrina Signorini, Francesca Tinelli, Andrea Guzzetta, Emanuela Pagliano, Andrea Rossi, Maria Foscan, Irene Tramacere, Domenico Romeo e Daniela Ricci) e, per la sua validità e affidabilità, ha suscitato da subito un grande interesse nella comunità scientifica internazionale, con richieste di traduzione in varie lingue.

Il VFCS prende in considerazione i livelli di attività e partecipazione descritti nella Classificazione Internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute elaborata dall'OMS. Il processo di validazione è stato eseguito in una popolazione di bambini tra 1 e 19 anni.

L'obiettivo è stato quello di includere il funzionamento visivo nei sistemi già esistenti di classificazione che descrivono le abilità nei bambini con PC. L'importanza di avere a disposizione un sistema che permetta di classificare il funzionamento visivo nelle PC è legata al fatto che i bambini con PC spesso presentano una problematica visiva, che può essere sia secondaria alla lesione cerebrale stessa (*Cerebral Visual Impairment* - CVI), sia dipendente dal coinvolgimento delle strutture visive periferiche (ad es. retinopatia del prematuro, cataratta).

La classificazione può essere utilizzata da chiunque abbia familiarità con il funzionamento visivo del bambino: un genitore o un caregiver, un terapista o un medico, oppure il bambino stesso. La definizione di funzionamento visivo utilizzata nella descrizione dei livelli del VFCS intende includere tutte le abilità che implicano la visione del bambino, siano esse legate a una compromissione della visione periferica e/o centrale. Non valuta, ma riporta, il livello con cui il bambino utilizza le proprie abilità visive nella vita quotidiana.

Nell'autunno 2020, grazie al sostegno di Fondazione Mariani, ha preso avvio il progetto per la validazione linguistica del VFCS a cura del dr. Giovanni Baranello (Fondazione Besta di Milano e UCL Great Ormond Street di Londra) e del prof. Andrea Guzzetta (Fondazione Stella Maris di Pisa), con il coordinamento della dr.ssa Olena Chorna. Il progetto, conclusosi di recente, si proponeva di coordinare il processo di traduzione nelle diverse lingue per garantire il rigore metodologico e la qualità dello strumento, specialmente in una fase di implementazione e validazione nei diversi contesti culturali e socioeconomici.

Ad oggi il sistema VFCS è stato tradotto in ben 20 lingue: italiano, croato, georgiano, danese, olandese, francese, ebraico, tedesco, greco, giapponese, coreano, norvegese, portoghese (brasiliano), polacco, russo, sinhala & tamil, spagnolo, spagnolo (messicano), turco e ucraino. Si tratta di traduzioni già ultimate o alle ultime fasi di approvazione. Nel sito dello SMILE Lab della Fondazione Stella Maris, una sezione è dedicata proprio al sistema VFCS e sono ora disponibili per il download gratuito i file delle traduzioni (it.pisasmilelab.it/vfcs).

Fondazione Mariani è orgogliosa di aver finanziato il progetto, contribuendo così a promuovere la diffusione di questo prezioso strumento a livello internazionale, con l'auspicio che il suo utilizzo favorisca terapie sempre più personalizzate ed efficaci per i piccoli pazienti con PC.

[continua da pagina 6]

Annette Beaumanoir ci ha lasciato il 5 marzo 2022 a Quimper, nella sua Bretagna. Da alcuni anni si era ritirata dal mondo della scienza attiva, ma non aveva mai smesso di far sentire la propria voce attraverso seminari e interviste contro ogni tipo di intolleranza, ingiustizia, sopraffazione. "Vivere nell'indifferenza come hanno fatto in tanti, per me non è mai stata un'opzione possibile" ha dichiarato Annette in un'intervista del 2021 e questa affermazione offre la cifra interpretativa della sua esistenza. Annette lascia nel mondo un segno del suo passaggio che non si cancellerà e, nelle persone che l'hanno conosciuta da vicino, il ricordo vivo di una donna fiera e gentile, intelligente e coraggiosa, che ha vissuto intensamente una vita in cui impegno civile e impegno scientifico erano strettamente intrecciati, una vita che rafforza la nostra fiducia nel senso stesso della vita.

Giuliano Avanzini
Primario Emerito di Neurologia della Fondazione Istituto Besta

Prendete nota: cosa c'è di nuovo!

Le 8 sindromi che ogni pediatra e ogni NPI deve conoscere

FAD sincrona

ottobre-novembre 2022 (date in via di definizione)

Referente Scientifico: Angelo Selicorni

La conoscenza della storia naturale delle sindromi malformative rappresenta una parte importante del bagaglio culturale del pediatra, genetista clinico o neuropsichiatra infantile, soprattutto per quelle condizioni la cui prevalenza è meno rara di altre. In questi casi, sono disponibili informazioni abbastanza codificate per quanto attiene i criteri di sospetto e diagnosi clinica, il percorso di conferma della diagnosi attraverso specifici test genetici, la storia naturale pediatrica, l'evoluzione neuro-cognitiva con la definizione di specifiche peculiarità che possono rappresentare conoscenze preziose per l'impostazione del percorso abilitativo.

Il Corso, che si configura come la continuazione del precedente FAD "Le 12 sindromi che ogni pediatra…", ha l'obiettivo di presentare a 360° le caratteristiche genetiche, clinico pediatriche e le peculiarità neuro psichiatriche/riabilitative di altre 8 condizioni sindromiche: S. di Sotos, S. di Klefstra, Rasopatie, S. Feto alcolica, S. del Cri du chat, S. di Rett, S di Mowat Wilson, S. da mutazione del gene PTEN.

Ogni condizione sarà introdotta da una mini intervista a genitori di pazienti affetti per rappresentare anche il punto di vista della famiglia.

Corso avanzato di diagnosi e terapia dei disordini del movimento in età pediatrica

IV Corso di formazione sui disordini del movimento

24-26 novembre 2022

Sede: Pavia, Istituto Ghislieri
Referente Scientifico: Nardo Nardocci

I disordini del movimento in età pediatrica (PMD) rappresentano un campo relativamente nuovo e in crescita della neurologia infantile. Comprendono un ampio gruppo di disturbi (distonia, corea, parkinsonismo, tremore, tic, mioclono, atassia), spesso presenti in quadri misti o in associazione ad altri sintomi neurologici e non neurologici.

La caratterizzazione del fenotipo clinico e la determinazione dell'eziologia sottostante è resa difficoltosa dall'ampia diagnostica differenziale, dal numero crescente di possibili cause genetiche e dalla complessità delle correlazioni genotipo-fenotipo. Tutti questi motivi possono rendere il processo diagnostico terapeutico molto difficile e dispendioso in termini di tempo. Questo Corso mira a sviluppare competenze nel riconoscimento, nella diagnosi, nella gestione e nel trattamento dei PMD. Sarà articolato in cinque sessioni dedicate agli aspetti clinici, con particolare enfasi sui PMD funzionali, ai recenti progressi della genetica e al contributo dei modelli animali nella comprensione della patogenesi e nello sviluppo di nuove strategie terapeutiche. E, in conclusione, agli interventi terapeutici medico-chirurgici disponibili per i PMD. I casi clinici saranno presentati in sessioni video altamente interattive ed educative per stimolare la discussione e aumentare l'apprendimento. Tale approccio ha l'obiettivo di fornire una guida per il clinico attraverso il riconoscimento dei diversi PMD, l'identificazione di una sindrome clinica, la valutazione di possibili cause acquisite, la richiesta e l'interpretazione dei test genetici. I partecipanti, seguiti dai migliori esperti coinvolti nei disordini del movimento in età pediatrica, potranno condividere idee, stabilire e rafforzare contatti, attivare collaborazioni scientifiche.

Per consultare i programmi dei corsi e iscriversi visitate il sito della Fondazione: www.fondazione-mariani.org

Per scriverci:
Fondazione Mariani - *il neurofoglio*
Viale Bianca Maria 28
20129 Milano
Tel. 02.795458 - Fax 02.7600.9582
email: info@fondazione-mariani.org

Per richiedere l'invio del *neurofoglio* vi preghiamo di registrarvi sul nostro sito:
www.fondazione-mariani.org

Consiglio di Amministrazione
Lodovico Barassi, *presidente*
Luisa Bonora, *vicepresidente*
Maria Majno, *vicepresidente*
Adriano Bandera
Ermellina Fedrizzi
Franca Fossati Bellani
Giuseppe Lauria Pinter
Paolo Lazzati
Alberto Predieri

Direttore Generale
Franco Navone

Revisori dei conti
Domenico Arena, Franco Arosio

Comitato Scientifico
Fabio Sereni - *presidente onorario*

Ricerca
Enza Maria Valente*
Alberto Auricchio
Marianna Bugiani
Maria Roberta Cilio
Fabrizio Ferrari
Renzo Guerrini
Eugenio Mercuri

Assistenza e Formazione
Daria Riva*
Anna Maria Alessi
Sara Bulgheroni
Elisa Fazzi
Maria Foscan
Francesco Longo
Simona Orcesi
Daniele Petrogalli
Angelo Selicorni

**presidente e coordinatore*

FONDAZIONE MARIANI

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile
Viale Bianca Maria 28
20129 Milano
Tel. 02.795458 - Fax 02.7600.9582
www.fondazione-mariani.org
email: info@fondazione-mariani.org

Registro delle Persone Giuridiche della Prefettura di Milano n.72.

Informativa ai sensi degli artt. 13,14 del Regolamento (UE) 679/2016 "Codice in materia di protezione dei dati personali"

La informiamo che i dati personali che La riguardano sono stati acquisiti nel rispetto dalla legge sopra richiamata e saranno utilizzati dal titolare responsabile e dagli incaricati del trattamento ai soli fini dell'invio di nostre comunicazioni, oppure ai fini di elaborare statistiche a esclusivo uso interno. Titolare del trattamento dei dati è la Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, con sede in Milano, viale Bianca Maria 28. La struttura del Titolare è dotata di un Responsabile per la protezione dei dati (Data Protection Officer, di seguito "D.P.O.") ai sensi degli artt. 37-39 del Regolamento. Il D.P.O. di Fondazione Mariani è la dott.ssa Antonia Lotti dell'azienda AL2 di Antonia Lotti sas.
Ogni interessato potrà esercitare i diritti di cui agli artt. 16-21 del GDPR, in particolare la rettifica, l'integrazione dei dati, ottenerne la cancellazione, opporsi, per motivi legittimi, al trattamento (in tale caso, però, non potrà più ricevere il neurofoglio né altre nostre comunicazioni) rivolgendosi a: Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, viale Bianca Maria n. 28 Milano, email: info@fondazione-mariani.org
Per prendere visione dell'Informativa completa, accedere al sito: www.fondazione-mariani.org

Redazione: Renata Brizzi - Progetto grafico: Costanza Magnocavallo - Impaginazione: Samuele Spinelli - Stampa: Stranovario (MI)