NEUROFIBROMATOSI: OGGI PARLO IO

Giornata di consapevolezza dedicata al paziente



NAPOLI

10 MAGGIO 2025

ASSOCIAZIONE NEUROFIBROMATOSI ANF



Let's Celebrate NF Awareness Month Together!

Vivere la Salute e il Benessere oltre la diagnosi di Neurofibromatosi

Marina Melone
marina.melone@unicampania.it

Università degli Studi della Campania *Luigi Vanvitelli*

Centro InterUniversitario di Ricerca in Neuroscienze

Coordinamento Napoletano Donne nella Scienza

L'abbraccio e il bacio di papa Francesco a Vinicio Riva nel novembre 2013



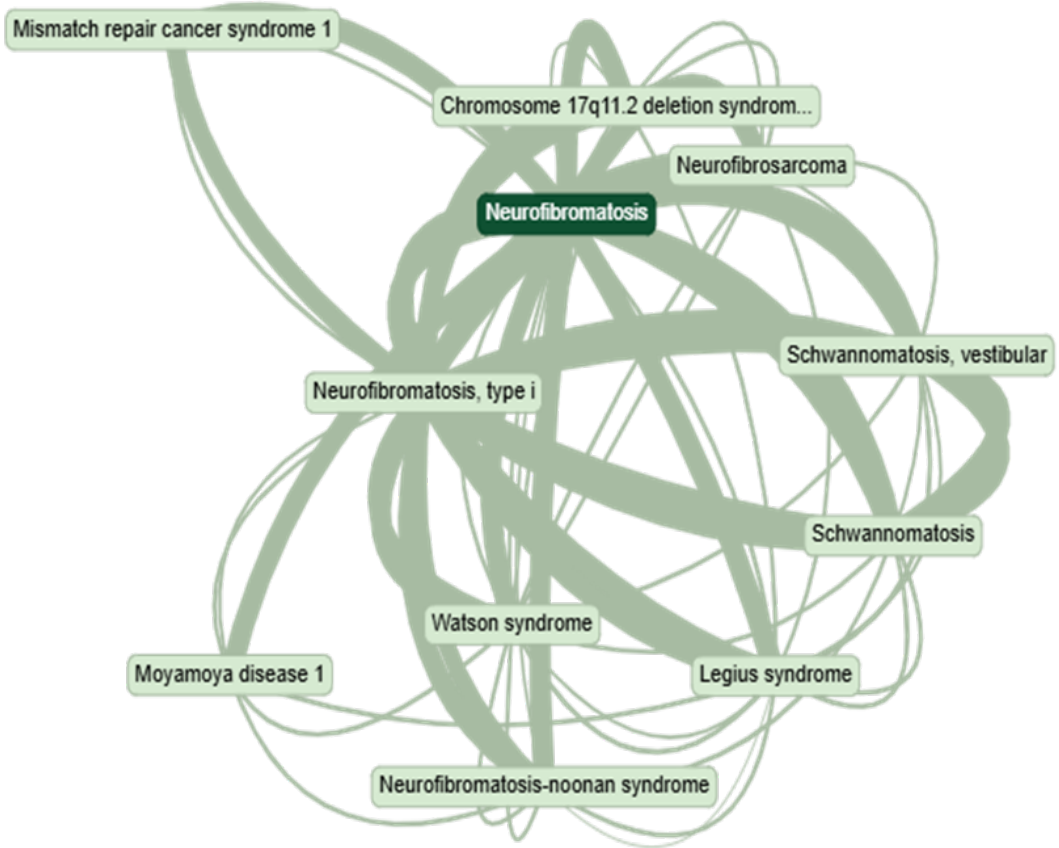


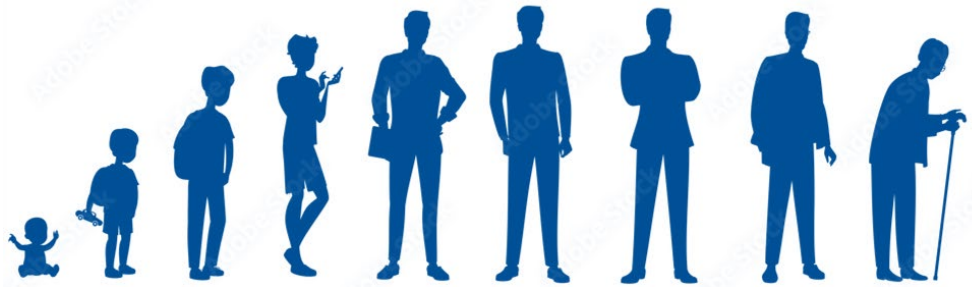
Francesco ha mantenuto il silenzio per un istante, per poi avvolgere con forza il malato nel proprio abbraccio.

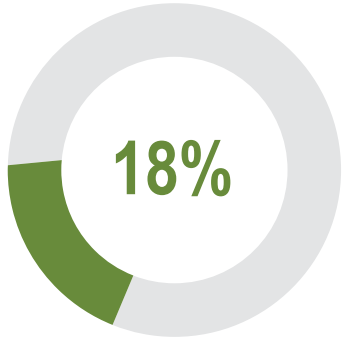
marina.melone@unicampania.it

LE NEUROFIBROMATOSI

Perché il follow-up life-long è una necessità per i pazienti e un'opportunità per i medici e i ricercatori?

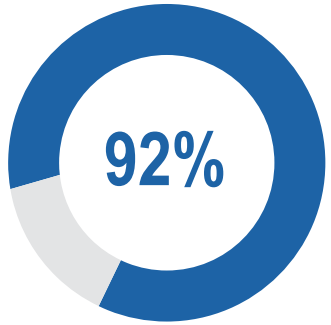






NF2

Neurofibromatosi2 **NF2**



NF1

Neurofibromatosi 1 **NF1 -**

marina.melone@unicampania.it

La **NF1 e NF2** presentano **differenze significative** in termini di **età di insorgenza di malattia, manifestazioni cliniche, loci genici** e **prodotti delle proteine codificate** dai geni interessati.

In **entrambe le condizioni**, tuttavia, i prodotti genici alterati giocano un **ruolo cruciale** nella **predisposizione allo sviluppo di tumori**.



marina.melone@unicampania.it

AAP-CA1 CALIFORNIA CHAPTER 1 INCORPORATED IN CALIFORNIA
American Academy of Pediatrics
DEDICATED TO THE HEALTH OF ALL CHILDREN®

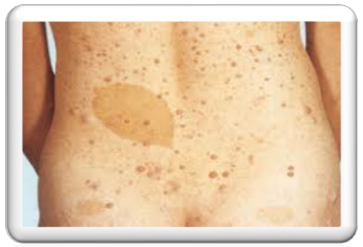
"NF1 across lifespan: an interdisciplinary model of care from epigenetic to innovative therapeutic approaches"

PNRR-MR1-2022-12376604

Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli
Scuola di Medicina e Chirurgia

AOV AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA LUIGI VANVITELLI

1980







2007

2010

2023

1. **Implementare le competenze e fare rete** per facilitare il processo di transizione;
2. Definire se, **come e quando** è importante il **trasferimento delle informazioni assistenziali**;
3. Comprendere la transizione come **«un passaporto sanitario»** per garantire un **immediato accesso alle informazioni essenziali della/del giovane malata/o**

Self-care: gli ingredienti per la "cura di sé", a tutte le età

marina.melone@unicampania.it



HEALTHCARE TRANSITION

Transizione "medica"

"Any symptom, any organ, at any age"

PEDIATRIC CARE

ADOLESCENT CARE

UP TO 24 YEARS

Transferred Information

Transizione "sociale"



marina.melone@unicampania.it

La Ricerca che cura e la Cura che ricerca

- Centro Neurofibromatosi e Sindromi Neurocutanee adulti
- Centro Neurofibromatosi e Sindromi Neurocutanee pediatrici
- Ambulatorio Transizione
- Ambulatorio “Rosa”



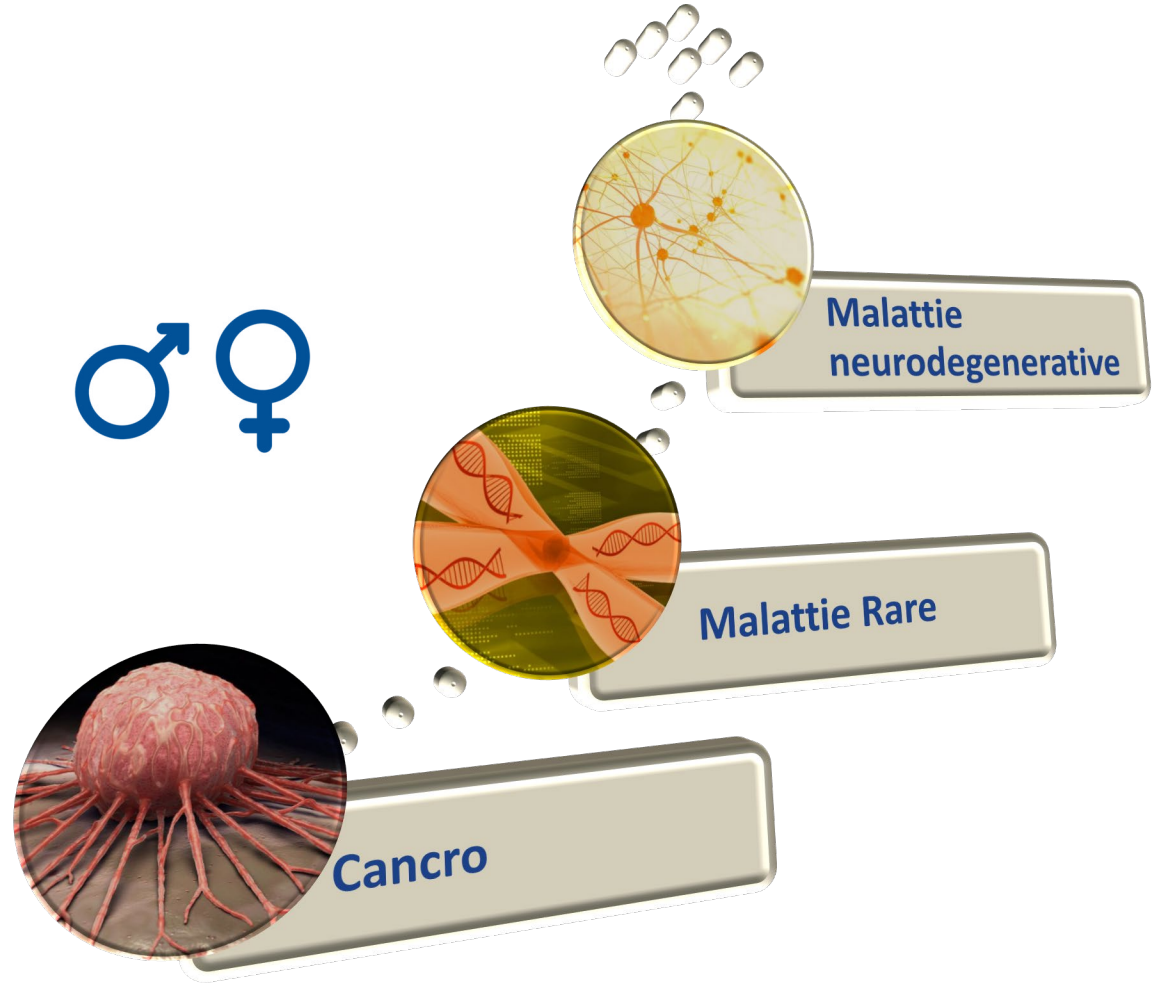
****

AOU Vanvitelli, Napoli:
Sedi Policlinico Zona Ospedaliera
edificio 10 e
Policlinico Centro Storico
Clinica Pediatrica

marina.melone@unicampania.it

VERSO UNA MEDICINA 4P

(prognostica, preventiva, personalizzata, partecipata)





IL RUOLO DELLA MEDICINA NELL'ERA DELLE OMICHE, SIAMO PRONTI?

marina.melone@unicampania.it

La Medicina di Precisione

CONSIDERA L'INDIVIDUO

non la malattia

marina.melone@unicampania.it

La Malattia cronica

La Malattia nell'immaginario

La Malattia individuale

Una visione legata al nostro modo di concepire la vita

un modello organizzativo
in risposta
a una situazione life-long

un concetto teorico
che non corrisponde alla
realtà del singolo paziente

un concetto pragmatico
che associa le leggi generali
della vita
alla specificità del paziente

Malattia → ← **Salute**



marina.melone@unicampania.it



“La salute è uno stato di completo benessere fisico, mentale e sociale e non semplice assenza di malattia o infermità.”

Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), 1948

marina.melone@unicampania.it



Salute Fisica

Benessere Sociale

Salute Mentale

Questa visione olistica è stata nel tempo ulteriormente arricchita.

Negli anni '80, ad esempio, si è cominciato a parlare della salute come di "una risorsa per la vita quotidiana, più che il fine dell'esistenza", un mezzo che consente alle persone di condurre una vita produttiva sul piano individuale, sociale ed economico.

Ciò significa che la salute non è uno stato statico da raggiungere una volta per tutte, ma un percorso dinamico: un continuo adattarsi, crescere e migliorarsi.

marina.melone@unicampania.it

Se pensiamo la salute come assenza di malattia, e viceversa, corriamo il rischio di schiacciare la promozione della salute semplicemente e solo sul trattamento della malattia.

marina.melone@unicampania.it

Vivere in salute al di là di una diagnosi di Neurofibromatosi (NF1, NF2 o Schwannomatosi) può comportare il superamento di una complessa rete di sfide fisiche, psicologiche e sociali.

Questi problemi possono influire sulla qualità della vita, richiedendo agli individui talora di gestire sintomi debilitanti e possibili forme di discriminazione.

E' un lavoro di Cura continuo, ma è possibile trovare un equilibrio tra prendersi carico della malattia e vivere bene.

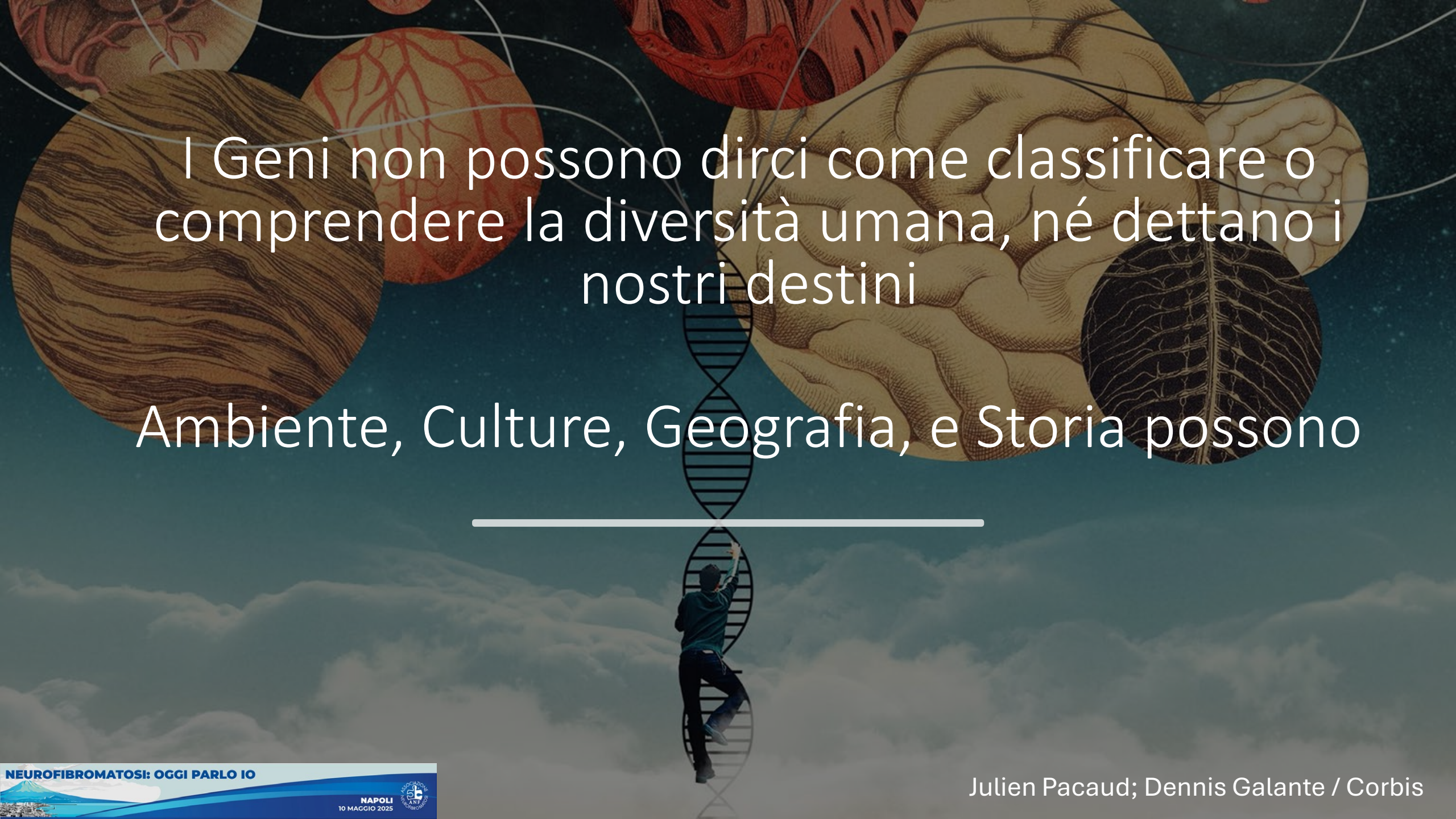
In pratica, si tratta di ridefinire il concetto di Salute, non come assenza di malattia, ma come capacità di avere una buona qualità di vita, nonostante la presenza della malattia.



marina.melone@unicampania.it

I Geni non possono dirci come classificare o comprendere la diversità umana, né dettano i nostri destini

Ambiente, Culture, Geografia, e Storia possono



Julien Pacaud; Dennis Galante / Corbis

L'abbandono sistematico della cultura nella salute e nell'assistenza sanitaria è la più GRANDE BARRIERA AL PROGRESSO verso più alti standard di salute nel mondo.


THE LANCET

Volume 384 · Number 9954 · Pages 1549-1640 · November 1-7, 2014 www.thelancet.com

"The systematic neglect of culture in health and health care is the single biggest barrier to the advancement of the highest standard of health worldwide."

See The Lancet Commissions page 1607

Tre ambiti sovrapposti di cultura e salute: competenza culturale, disuguaglianze sanitarie e comunità di cura.


Articles

£5.00 Registered as a newspaper · ISSN 0140-6736
Founded 1823 · Published weekly

marina.melone@unicampania.it

LA CENTRALITÀ DEL TERRITORIO

- Se la **malattia** trova una sua risposta nei **presidi sanitari**, la **salute** richiede azioni sulle **condizioni di vita delle persone**.
- Il **terreno più prossimo** in cui queste dimensioni si intrecciano è il **territorio**.

Ivo Quaranta



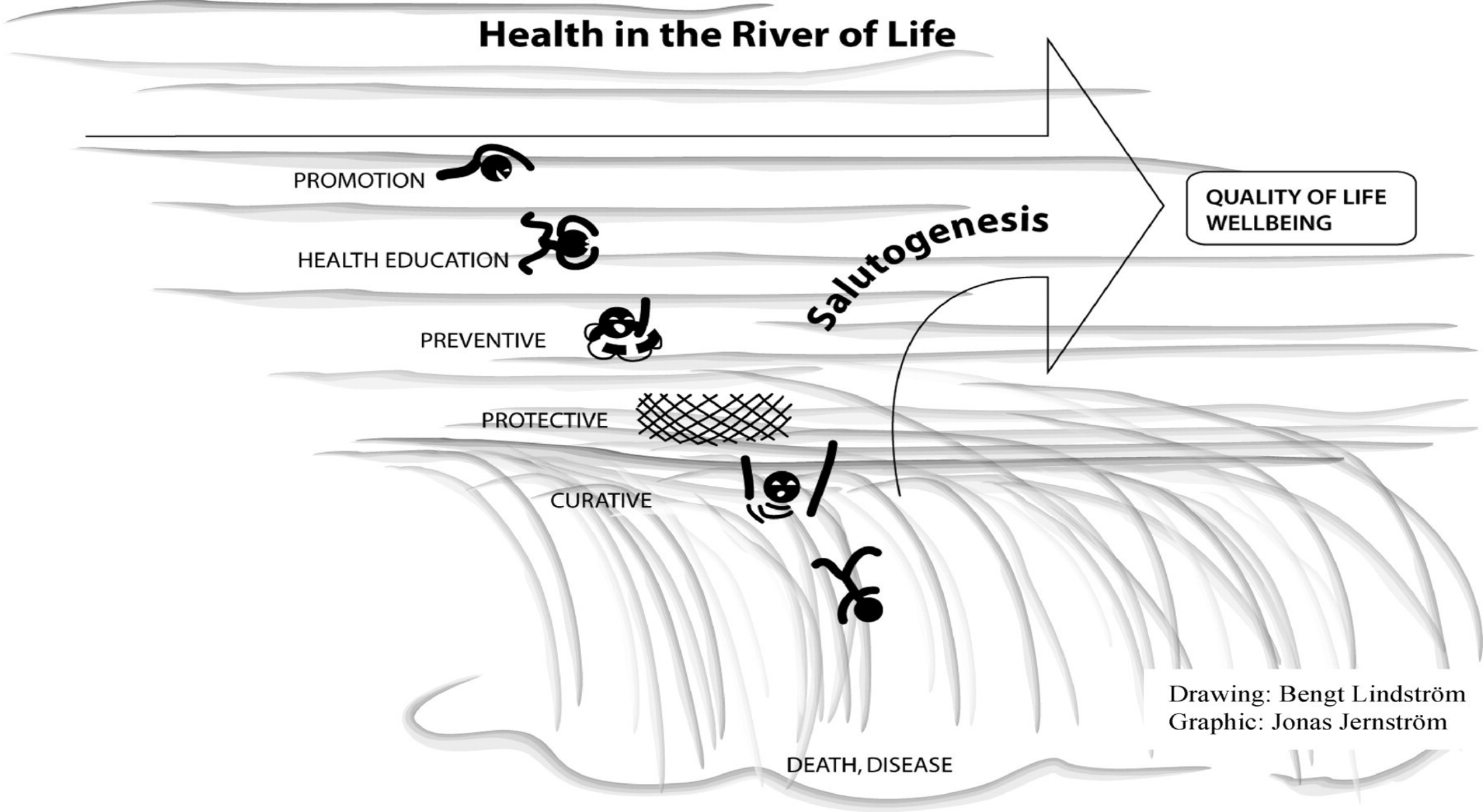
Let's Celebrate NF Awareness Month Together!

marina.melone@unicampania.it

La promozione della salute richiede dunque di comprendere innanzitutto quali dinamiche limitano la capacità di condurre la propria vita alla luce di ciò che la qualifica, che le dà valore, ovvero: l'eziopatogenesi sociale delle condizioni di sofferenza e di disagio..

Ivo Quaranta

marina.melone@unicampania.it



Promozione non è (solo) prevenzione

marina.melone@unicampania.it

LA CURA COME PARADIGMA PER LA PROMOZIONE DELLA SALUTE

Sebbene **esistano condizioni inguaribili** non esistono **persone incurabili.**

L'obiettivo della cura è quello di mettere le persone in condizione di vivere la propria condizione al meglio delle proprie possibilità, identificare e realizzare le proprie aspirazioni, soddisfare i propri bisogni, cambiare l'ambiente circostante o farvi fronte.



Carta di Ottawa per la Promozione della Salute, 1986

marina.melone@unicampania.it

Sinergie

In tale cornice L'ASSISTENZA SANITARIA gioca un ruolo CRUCIALE, ma ha bisogno di essere INTEGRATA in azioni volte a fare leva sulle relazioni sociali delle persone.

Ivo Quaranta

marina.melone@unicampania.it

Ripensare la salute…

Se la salute rimanda alla capacità di condurre la propria vita alla luce di ciò che la qualifica, che le dà valore…

Ivo Quaranta

marina.melone@unicampania.it

La malattia come esperienza intersoggettiva

PROMUOVERE IL DIRITTO AL SIGNIFICATO significa favorire la partecipazione del paziente e dei suoi cari nella definizione dei bisogni e del proprio migliore interesse..

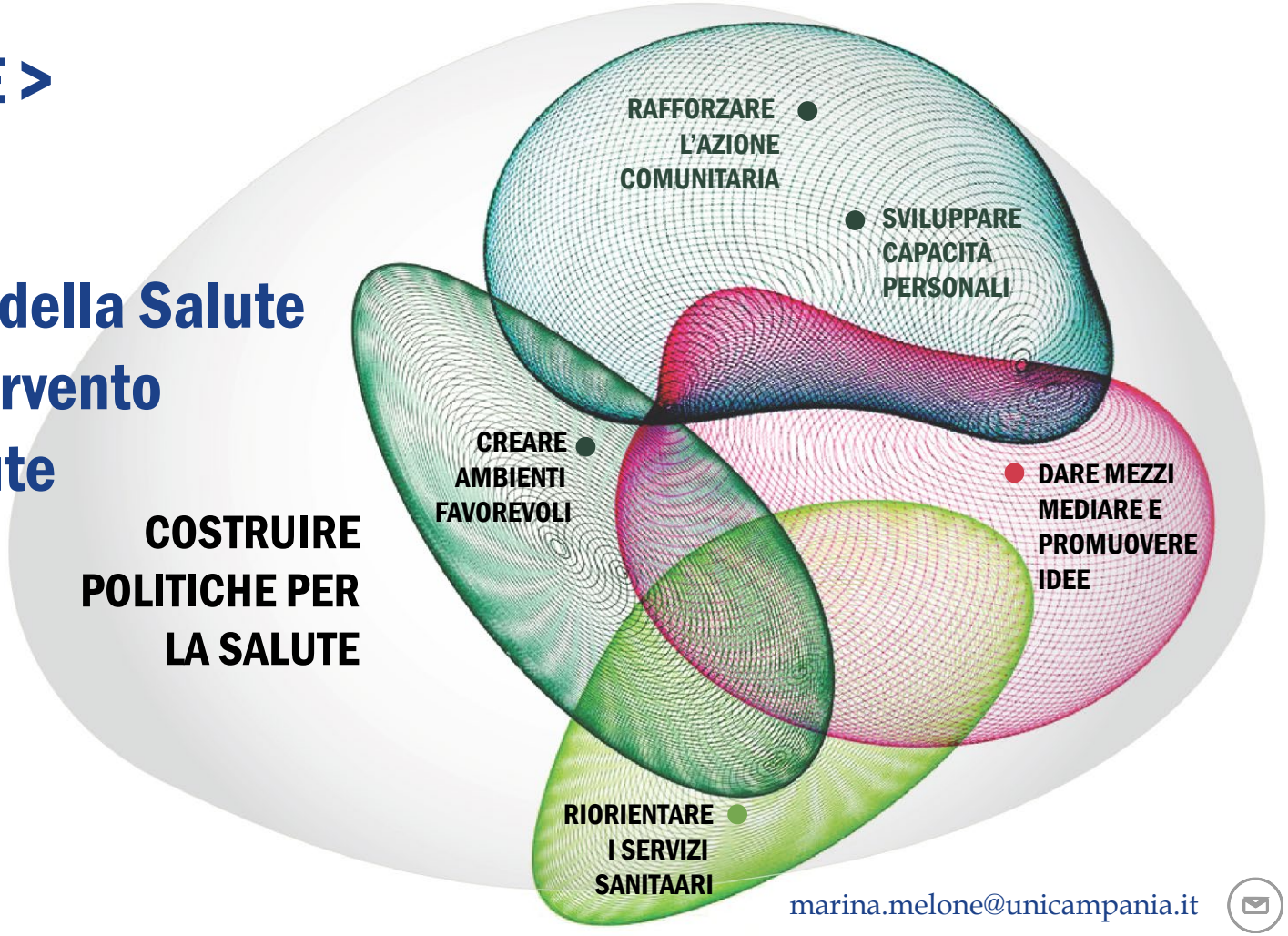
Ivo Quaranta

marina.melone@unicampania.it

COSTRUIRE POLITICHE PER LA SALUTE >

Diritto ed Emancipazione

La **Carta di Ottawa** per la **Promozione della Salute del 1986** individua **cinque aree di intervento fondamentali** per **promuovere la salute**



marina.melone@unicampania.it

“La promozione della salute focalizza l'attenzione sul raggiungimento dell’EQUITÀ in tema di salute.

[...] Le persone non possono raggiungere il loro pieno potenziale di salute se non sono capaci di controllare quei fattori che determinano la loro salute.”

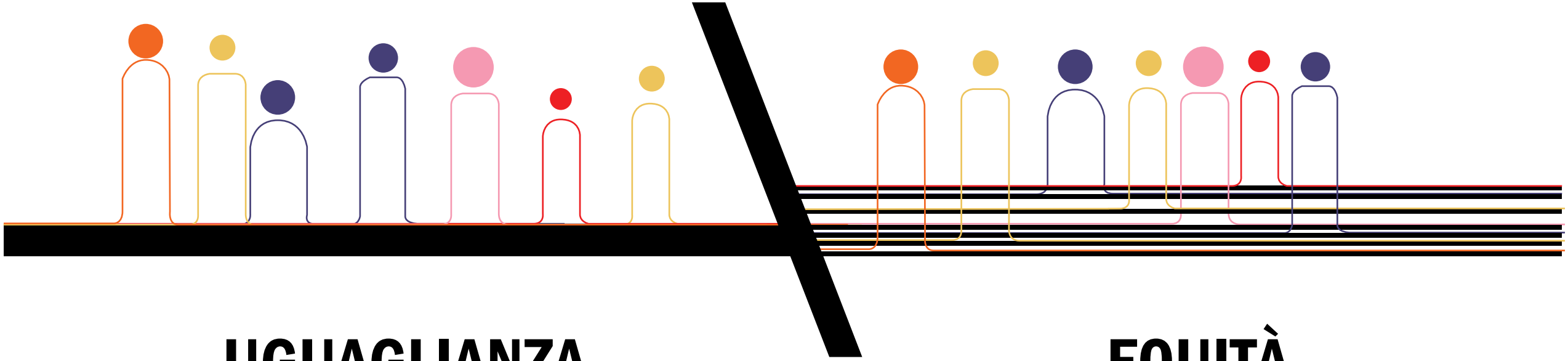
Carta di Ottawa per la Promozione della Salute, 1986



Equità e partecipazione

Per METTERE IN GRADO LE PERSONE DI RAGGIUNGERE APPIENO IL LORO POTENZIALE DI SALUTE

marina.melone@unicampania.it



UGUAGLIANZA

Dare a tutti le stesse cose

EQUITÀ

Dare a tutti le stesse possibilità

marina.melone@unicampania.it

Partecipazione come fine e come strumento di «capacitazione» *(empowerment)*

FARE PER, FARE CON, FARE INSIEME

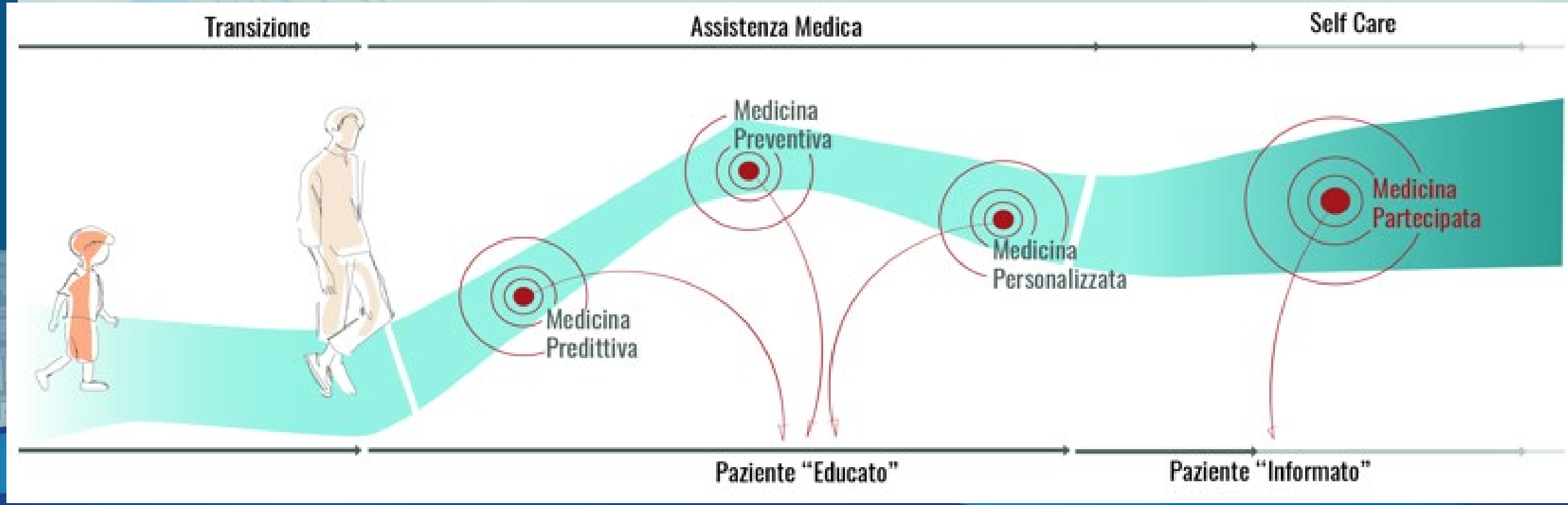


Scala della partecipazione (e le relative «promesse»)

marina.melone@unicampania.it

"..l'educazione terapeutica consiste nell'aiutare il paziente e la sua famiglia a comprendere la malattia ed il trattamento, a collaborare alle cure, a farsi carico del proprio stato di salute ed a conservare e migliorare la propria qualità di vita" OMS, 1998

- *Conoscere* la propria malattia (***sapere = conoscenza***),
- *Gestire* la terapia in modo *competente* (***saper fare = autogestione***),
- *Prevenire* le complicanze evitabili (***saper essere = comportamenti***).



La malattia è sintomo, prova e insegnamento *Michel Demaison*

marina.melone@unicampania.it

NEUROFIBROMATOSI: OGGI PARLO IO

NAPOLI
10 MAGGIO 2025

Ecco alcuni concetti chiave:

- Accettazione attiva
- Autogestione consapevole
- Coltivare il benessere globale
- Supporto sociale
- Trovare significato



marina.melone@unicampania.it

Terminated Vitamin D Supplementation for Adults With **Neurofibromatosis** Type **1** (**NF1**)

- **Neurofibromatosis** Type **1** (**NF1**)
- Drug: Cholecalciferol
- Cincinnati Children's Hospital Medical Center Cincinnati, Ohio, United States
- University of Utah Salt Lake City, Utah, United States
- University of British Columbia Vancouver, British Columbia, Canada



cancers 2020, https://doi.org/10.3390/cancers12102965 MDPI

Review

Understanding the Biological Activities of Vitamin D in Type 1 Neurofibromatosis: New Insights into Disease Pathogenesis and Therapeutic Design

Claudia Riccardi [1,2], Lorena Perrone [2], Filomena Napolitano [2], Simone Sampaolo [2] and Mariarosa Anna Beatrice Melone [2,3,*]



NIH National Library of Medicine

ClinicalTrials.gov

Recruiting NF-1, Nutraceutical Intervention

- **Neurofibromatosis 1**
- **Dietary** Supplement: curcumin, high phenolic extra virgin olive oil (HP-EVOO)
- Masonic Cancer Center, University of Minnesota Minneapolis, Minnesota, United States

nutrients 2017 Jul 21;9(7):783. doi: 10.3390/nu9070783 MDPI

Case Report

Synergistic Interplay between Curcumin and Polyphenol-Rich Foods in the Mediterranean Diet: Therapeutic Prospects for Neurofibromatosis 1 Patients

Teresa Esposito [1], Carla Schettino [2], Paola Polverino [2], Salvatore Allocca [1], Laura Adelfi [1], Alessandra D'Amico [3], Guglielmo Capaldo [2], Bruno Varriale [4], Anna Di Salle [5], Gianfranco Peluso [5], Giuseppe Sorrentino [6], Giacomo Lus [2], Simone Sampaolo [2], Giuseppe Di Iorio [2] and Mariarosa Anna Beatrice Melone [2,*]



marina.melone@unicampania.it

La Medicina P4 versus Hippocrates





The timeless influence of Hippocratic ideas on diet, salicytes and personalized medicine

Tom C Karagiannis *Hell J Nucl Med 2014; 17(1): 2-6*

La salute dell'umanità è il riflesso della salute della Terra...
Eraclito, Efeso, 535 a.C. – Efeso, 475 a.C.





Robert Tohm – Ippocrate nel visitare un bambino 1959 ("History of Medicine in Pictures")

marina.melone@unicampania.it

NEUROFIBROMATOSI: OGGI PARLO IO

NAPOLI
10 MAGGIO 2025

ASSOCIAZIONE NEUROFIBROMATOSI ANF







marina.melone@unicampania.it

Grazie

«L'universo non ha un centro,
ma per abbracciarsi si fa cosí:
ci si avvicina lentamente
eppure senza motivo apparente,
poi allargando le braccia,
si mostra il disarmo delle ali,
e infine si svanisce,
insieme,
nello spazio di carità
tra te
e l'altro».

Chandra Livia Candiani

La bambina pugile ovvero La precisione dell'amore

(Einaudi, 2014)







marina.melone@unicampania.it

NEUROFIBROMATOSI: OGGI PARLO IO

"Primum non nocere"
("First, do no harm")

~ Attr. Hippocrates, c.
460–377 BC



"La salute non è assenza di malattia, ma presenza di vita"

ASSOCIAZIONE ANF NEUROFIBROMATOSI

NAPOLI
10 MAGGIO 2025