

**SALUTE**

**Il 28 febbraio è la Giornata mondiale con lo slogan "Uniti per un'assistenza migliore". Ottomila patologie, in gran parte genetiche, e i drammi umani delle famiglie. Una video-favola come materiale didattico a scuola per l'integrazione dei bimbi**

# Malattie rare

## Sfida globale all'isolamento Diagnosi, le attese infinite

MARIAPAOLA SALMI

**Il ruolo  
fondamentale  
del pediatra  
e del medico  
di famiglia**

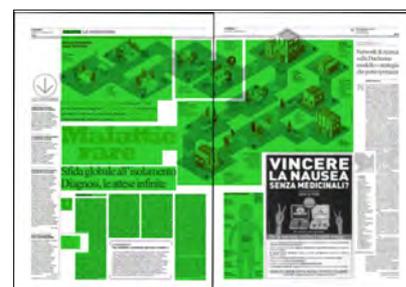
# U

na video-favola raccontata da bambini delle elementari, guidati da un gruppo di esperti, per spiegare con parole e disegni semplici l'importanza di includere chi è affetto da una malattia rara. "Con gli occhi tuoi" è il progetto realizzato dal Centro nazionale di malattie rare (Cnmr) dell'Istituto superiore di sanità, disponibile anche on-line sul sito del ministero della Salute ([www.salute.gov.it](http://www.salute.gov.it)); così le istituzioni e le associazioni dei pazienti sottoscrivono quanto affermato in un documento dell'European Organisation for Rare Disease (Eurordis) dove si spiega come una delle principali difficoltà nella gestione delle malattie rare

re sia proprio l'isolamento dalla quotidianità dei malati. La settima Giornata mondiale delle malattie rare 2014, che si celebra venerdì 28 febbraio, punta quest'anno al tema dell'assistenza e all'importanza di creare network nazionali e internazionali attorno ai pazienti. E per la prima volta nel nostro paese entrano in rete Istituto superiore di sanità, ministero della Salute, Uniamo (Federazione italiana malattie rare onlus), Fondazione Telethon, Vicariato di Roma, ospedale pediatrico Bambino Gesù, policlinico "Gemelli" e Umberto I di Roma affiancati da Farmindustria.

Neurofibromatosi, amiotrofia spinale infantile, sindrome di Rett, emofilie, distrofia di Duchenne, fibrosi cistica: sono solo alcuni dei complicati nomi delle 7-8 mila ma-

lattie rare che si manifestano alla nascita o nei primi anni di vita a causa di anomalie genetiche nell'80% dei casi. «Lo slogan della giornata, "Uniti per un'assistenza migliore", non poteva essere più indovinato perché se da un lato è stata forte l'apertura della nostra ricerca in anni recenti verso l'Europa e a livello mondiale, le criticità ci sono ancora - afferma Domenico Taruscio, direttore del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità - finanziamenti



pubblici scarsi, frammentazione regionale che provoca disuguaglianza assistenziale, Piano nazionale malattie rare assente, registri regionali inadeguati». Il 25% dei pazienti rari attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi, uno su tre deve spostarsi in un'altra regione per averne una esatta. D'altra parte parliamo di 8 mila malattie in gran parte sconosciute, delle quali 5 mila colpiscono una persona su un milione e solo un centinaio hanno una frequenza di un individuo su 2 mila o 10 mila. L'assistenza non può essere un miraggio per malati tanto fragili.

«Il bambino cui viene accertata una malattia rara è come un marziano, i genitori non hanno punti di riferimento, né risposte per le più normali situazioni – osserva Giuseppe Zampino responsabile del Centro

malattie rare del Gemelli di Roma – d'altra parte le malattie rare sono numerose e tante le problematiche e le disabilità ad esse correlate, per migliorare l'assistenza dobbiamo conoscere i rischi della patologia specifica e come intervenire, questo oggi è reso possibile dalla scoperta di geni aberranti che rivelano i meccanismi patogenetici della malattia e fanno comprendere la sua storia naturale». È in atto una profonda evoluzione nel settore assistenziale delle malattie rare ma determinante è il ruolo del medico di famiglia e del pediatra che devono saper "sospettare" da un dettaglio una possibile malattia rara. «La ricerca eccelle proprio sul fronte dell'assistenza – spiega il genetista Bruno Dallapiccola direttore scientifico dell'ospedale Irccs Bambino

Gesù di Roma – trapianti, terapie geniche, chirurgia ricostruttiva e riparativa, cure palliative di varia natura, terapie cellulari, robotica, protesi, dispositivi vascolari, respiratori, per le vie urinarie e la nutrizione, e ovviamente i farmaci orfani – 63 quelli fino ad oggi sviluppati e autorizzati con indicazione specifica – 60 attualmente i prodotti in sperimentazione».

È raro tutto quello che non viene diagnosticato, ed è tanto a dispetto della rarità. In Italia le urgenze non rinviabili riguardano registri regionali efficienti, Piano nazionale e aggiornamento dell'elenco allegato alla legge 279/2001 perché ogni giorno si scoprono nuove malattie rare per le quali non è prevista l'esenzione dai costi di prestazione sanitaria.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## LE TIPOLOGIE

Malattie del sistema nervoso

Malattie endocrine e metaboliche

Malattie cutanee

Malattie dell'apparato digerente

Malattie dell'apparato genito-urinario

Malattie muscolo-scheletriche

Malattie ematologiche

TOTALE  
Circa  
**8 mila**  
malattie rare

Tumori rari

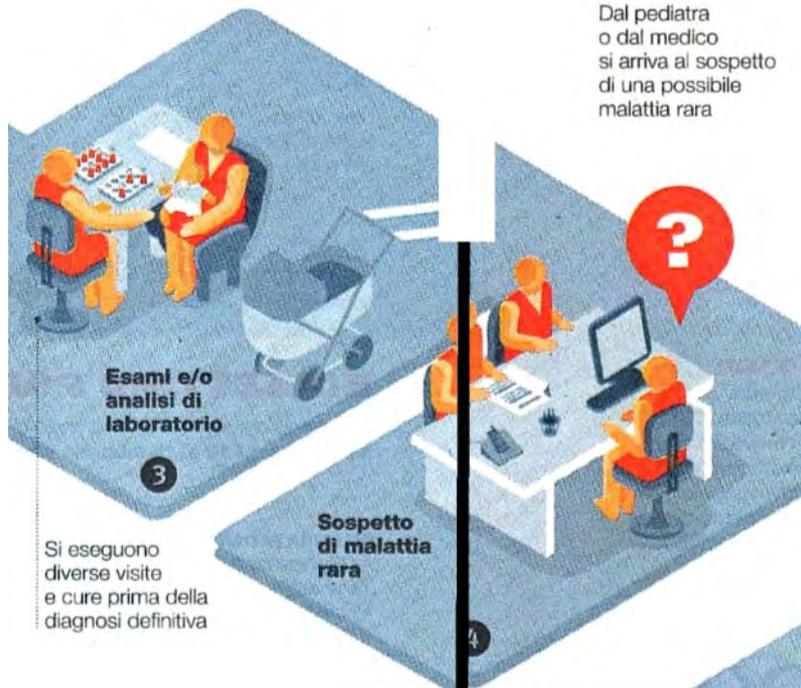
Malattie senza diagnosi

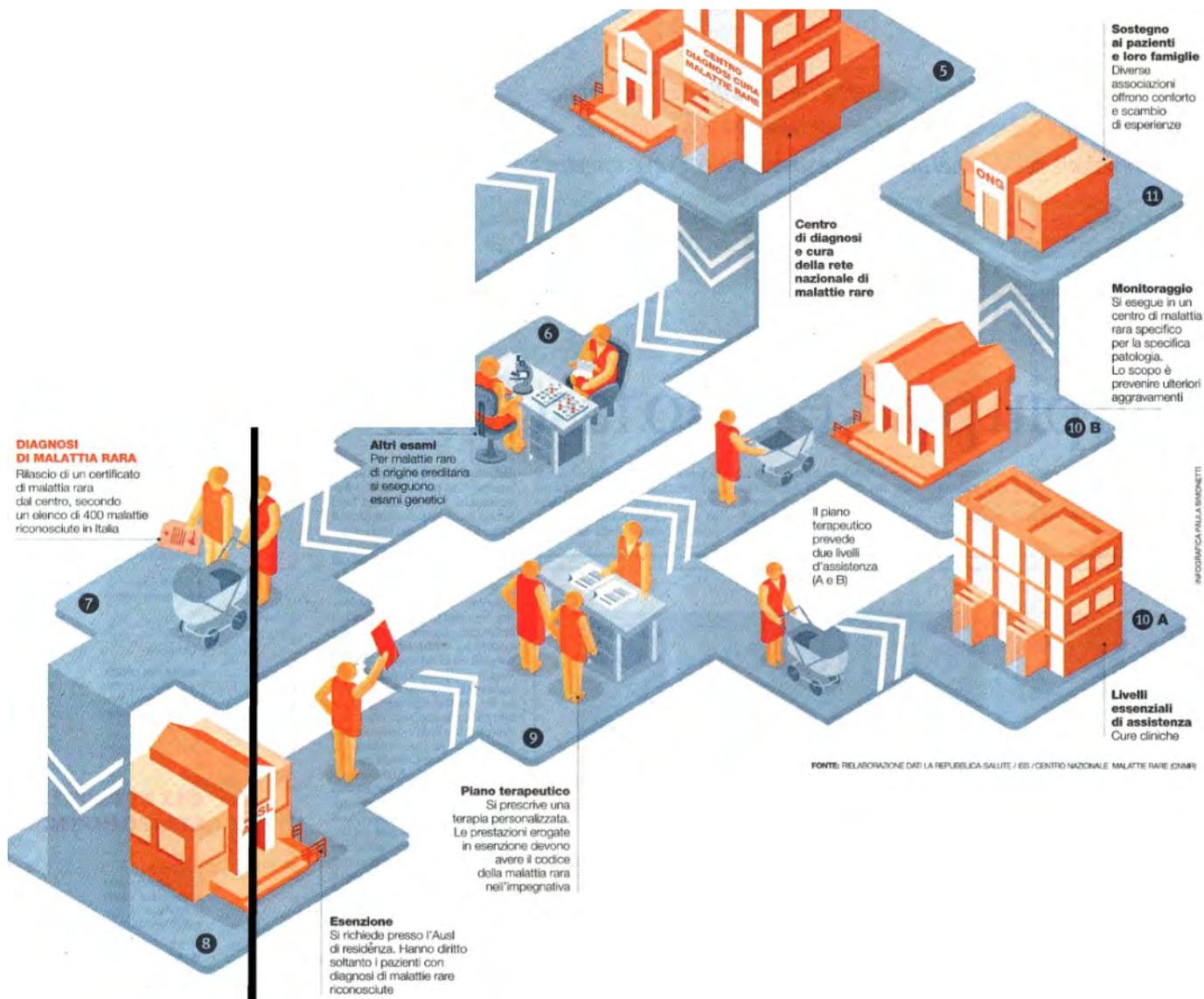
# DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA

**Primi sintomi**  
Di solito si presentano in età pediatrica



Dal pediatra o dal medico si arriva al sospetto di una possibile malattia rara





## SALUTE

Il caso

# Network di ricerca sulla Duchenne modello e strategia che porta speranza

FILIPPO BUCCELLA\*

N

on esiste una cura per la Duchenne (Dmd), ma con un approccio multidisciplinare (fisioterapia, prevenzione cardiologica, assistenza respiratoria) si possono limitare i sintomi e migliorare le condizioni di vita. Riusciamo appena a rallentare la degenerazione muscolare con il cortisone, ma bisogna fare i conti con gli effetti collaterali (comportamento, riduzione della crescita, aumento di peso, osteoporosi, intolleranza al glucosio, cataratta, ecc.). Nei laboratori di tutto il mondo però si corre contro il tempo e diversi studi hanno dimostrato che basterebbe ripristinare un 30% di distrofina funzionale, la proteina in assenza della quale i muscoli sono progressivamente distrutti.

L'obiettivo è sostituire il gene difettoso (sequenziato solo nel 1987) con uno sano, ma le sue considerevoli dimensioni rendono l'impresa ardua. La strategia vincente sarà attaccare la Dmd su diversi fronti. Negli ultimi anni molti approcci innovativi biotecnologici sono passati dalla sperimentazione preclinica a quella sull'uomo: dall'utilizzo di cellule staminali, alla messa a punto di terapie geniche e allo sviluppo di farmaci biotech. Questo panorama include anche sperimentazioni nate dagli studi condotti da ricercatori italiani, che **Parent Project onlus** ha contribuito negli anni a sostenere. Il primo esempio il trial con i nanosangioblasti, un particolare tipo di cellule staminali scoperte dall'équipe del professor Giulio Cossetti (san Raffaele di Milano). Dopo anni di studi finalmente si è giunti a un sottotipo di staminali con le caratteristiche idonee al trapianto da donatore sano a paziente.

Altri trial sono legati a farmaci che non agiscono sul difetto primario, l'assenza di distrofina, ma sui meccanismi molecolari che in sua assenza risultano deregolati. Questo è il caso del trial con givinostat, un inibitore delle

istone deacetilasi, nato dal lavoro svolto dal gruppo del professor Lorenzo Puri (Ca-

lifornia university, San Diego). In topi modello per la distrofia muscolare, givinostat è in grado di determinare un aumento della massa muscolare e una riduzione dell'infiammazione e della fibrosi.

Un altro farmaco è isofen, nato dagli studi condotti dal gruppo del professor Emilio Clementi (osp. Sacco e univ. di Milano). Isofen è una combinazione di due farmaci già presenti in commercio che stimola la capacità del muscolo distrofico di autorigenerarsi contrastando allo stesso tempo l'infiammazione.

Altre sperimentazioni si basano sulla applicazione di terapie specifiche e personalizzate che agiscono in base al tipo di danno genetico. In questi casi l'obiettivo finale è quello di ripristinare la sintesi di distrofina, recuperando la capacità di lettura dell'informazione, anche inducendo la produzione di una proteina più corta ma ancora, almeno in parte, funzionale.

La Duchenne è divenuta un modello di ricerca nelle malattie genetiche rare per il lavoro condotto in network e le associazioni di pazienti "collante" tra tutti gli attori coinvolti.

\* **Presidente e Fondatore di Parent Project onlus**

© RIPRODUZIONE RISERVATA



## LA ONLUS

La distrofia muscolare di Duchenne e Baker è una malattia genetica rara. I pazienti in Italia sono circa 5.000: si ha capacità di camminare fino ai 9-12 anni; perdita dell'uso delle braccia intorno ai 20 anni. **Parent Project onlus** nasce in Italia nel 1996. Obiettivo: informare e finanziare la ricerca. Nel 2002 costituisce il Centro di Ascolto; 600 le famiglie associate. Tra pazienti, famiglie e volontari riunisce 20.000 persone. I trattamenti hanno raddoppiato le aspettative di vita (25-30 anni). Tel. 0666182811 [parentproject.it](http://parentproject.it)



# Rehab, nasce il polo d'eccellenza

**Comiso.** Strumenti e attrezzature d'avanguardia destinate alle cure delle persone disabili

**LUCIA FAVA**

Comiso. Un polo d'eccellenza per la riabilitazione in Sicilia, che unirà strumenti e attrezzature d'avanguardia all'esperienza delle associazioni che operano sul campo. È il progetto Rehab, presentato ieri mattina all'ospedale Regina Margherita di Comiso dal direttore della struttura di riabilitazione, Sara Lanza, insieme a Carmelo Comisi e Pietro Di Falco del MoVis, agli onorevoli Pippo Digiacomo e Vanessa Ferrei, rispettivamente presidente e componente della commissione sanità all'Ars. Presenti anche il sindaco di Comiso Filippo Spataro e il direttore sanitario aziendale Vito Amate.

Un progetto ambizioso, nato con l'intento di fornire alle persone disabili un servizio di riabilitazione completo, funzionale e all'avanguardia. Si mira alla realizzazione di un centro in grado di trattare tutte le disabilità, dal post

acuto al cronico, con riabilitazione intensiva o estensiva. Prevista la ricollocazione delle palestre al piano seminterrato, con un locale dedicato all'idroterapia, mediante la realizzazione di un'apposita vasca. Inoltre, caso unico in tutta la Sicilia, è prevista la creazione di uno sportello gestito dalle associazioni Mo. V. I. S. [eParent Project](#), che costituirà un'interfaccia tra gli utenti e l'ASP. Lo sportello avrà un ruolo fondamentale nel progetto. Attraverso di esso, le associazioni garantiranno tutta una serie di attività accessorie, quali informazioni sul lavoro, vita sociale, l'accesso alle tecnologie dell'informazione, al turismo accessibile, la realizzazione di eventi ricreativi e di laboratori di arte manuale e teatrale.

I tempi per la realizzazione del progetto Rehab non dovrebbero essere lunghi di per sé. Il primo passo è l'approvazione del piano di riordino della rete ospedaliera.



LA PRESENTAZIONE DEL PROGETTO REHAB



**OSPEDALE.** Illustrato il progetto per il «Regina Margherita» con due associazioni

## RIABILITAZIONE A COMISO SI PUNTA SUL «REHAB»

●●● Progetto Rehab a Comiso: nei locali in disuso dell'ospedale Regina Margherita sorgerà un centro di riabilitazione all'avanguardia, con palestre, piscine ed altri strumenti riabilitativi, ambulatori per patologie neuromuscolari e cardiorespiratorie. All'interno della struttura (il reparto di Comiso è una delle poche strutture in Sicilia che si occupa di amputati), dovrebbero operare le associazioni, Movis e Parent Project, cui spetterebbe il ruolo di interfaccia con il territorio. Ieri mattina (nella foto Cabibbo), il pri-

mario del reparto, Sara Lanza, ha presentato il progetto al sindaco, Filippo Spataro, al presidente della commissione sanità, Pippo Digiacoia ed al segretario della Commissione, Vanessa Ferreri. Un mese fa, il commissario dell'Asp, Angelo Aliquò, siglò il protocollo d'intesa con le due associazioni ed il 31 gennaio scorso, il progetto è stato consegnato all'assessore regionale alla Sanità, Lucia Borsellino. A presentare il progetto sono stati Sara Lanza, insieme a Carmelo Comisi e Pietro Di Falco, del Movis. (\*FC\*)

