

# medicina

**SOLIDARIETÀ** Il 28 febbraio la «Giornata mondiale»

## La sfida delle malattie rare

*Sono oltre 6 mila le patologie orfane che aggrediscono due milioni di italiani*

Luigi Cucchi

Una persona su 20 è colpita da una malattia rara. Sono oltre 5000 queste patologie che aggrediscono bambini e adulti. La maggior parte sono genetiche, croniche e debilitanti, isolano i malati e le loro famiglie. Tra pochi giorni, il 28 febbraio, si svolgerà la Giornata mondiale delle malattie rare, una iniziativa che vuole sviluppare la ricerca medica internazionale.

Le malattie rare o malattie orfane (di attenzione e risorse) sono condizioni morbose poco frequenti, misconosciute e spesso mancanti di una terapia adeguata. Si tratta di forme croniche, spesso degenerative, disabilitanti e condizionanti in termini psicologici e sociali. Sono fenomeni molto complessi, non solo per la numerosità e la diversità delle forme, ma anche per la grande variabilità di sintomi e segni. In Europa si stima che le persone affette da queste patologie siano circa 20-30 milioni. In Italia vi sarebbero oltre 2 milioni di malati, moltissimi dei quali sono in età pediatrica. La rarità di queste patologie, in parte misconosciute, ha influito negativamente sulla ricerca e la sperimentazione clinica. I pazienti colpiti sono diagnosticati in ritardo e curati con gravi difficoltà.

Solo negli anni Ottanta si è cominciato a trattare in sede scientifica e programmatoria queste patologie. Il Congresso degli Stati Uniti ha definito rara una malattia che colpisce non più di



**RARITÀ**  
Negli Usa è rara una malattia che colpisce meno di 200 mila persone. In Europa la rarità è data da 5 casi ogni 10 mila abitanti

200 mila abitanti in tutti gli Stati, cioè circa un caso ogni 1.200 persone. Secondo le indicazioni del Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003, vengono così definite quelle che hanno una prevalenza inferiore a 5 per 10 mila abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria. In Giappone si considera rara una patologia che comprende meno di 50 mila casi. In Italia il Piano Sanitario Nazionale

definisce quelle che hanno una incidenza variabile da 1 su 20 mila a 1 su 200 mila abitanti. L'Organizzazione Mondiale della Sanità sostiene la ricerca sulle malattie e le sindromi che si possono definire rare. Di queste la maggioranza sono causate da un'anomalia genetica. Molte malattie sono rare in alcune aree geografiche o in alcune popolazioni e più frequenti in altre per ragioni legate a fattori genetici, alle condi-

zioni ambientali, alla diffusione di agenti patogeni, alle abitudini di vita. Per la maggior parte delle malattie rare mancano dati precisi sulla loro frequenza, poiché per pochissime di loro esiste un sistema di notificazione dei casi. Il Piano nazionale per le malattie rare ha destinato lo scorso anno 20 milioni vincolati per le malattie rare e 15 per la rete dei tumori rari. In Italia è stato creato un Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, al fine di ottenere un quadro della loro diffusione e distribuzione sul territorio e migliorare la conoscenza riguardo a cause e fattori di rischio. Sul piano della prevenzione si sono sviluppate anche indagini neonatali attraverso analisi efficaci: gli esami effettuati su una sola goccia di sangue prelevata dal tallone subito dopo la nascita consentono di identificare oltre 40 malattie rare: difetti congeniti, alterazioni del metabolismo, potenziali dislipidemie. Da pochi anni è stata poi costituita una Rete di presidi accreditati, individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare. In Lombardia la Rete è costituita da 32 Presidi e da un Centro con funzioni di coordinamento che ha sede a Ranica, in provincia di Bergamo presso i laboratori di ricerche cliniche dell'Istituto farmaceutico Mario Negri. Le malattie rare stanno uscendo da un limbo che è durato secoli. Oggi rappresentano una grande sfida.

### PATOLOGIE IN GRANDE AUMENTO

## Le infezioni respiratorie colpiscono in Italia tra l'8 e il 12% della popolazione adulta

L'asma ha una prevalenza di circa il 7% nella popolazione italiana e condiziona pesantemente l'attività lavorativa, il rendimento scolastico e lo stile di vita di chi ne è affetto. La broncopneumopatia cronica ostruttiva (Bpco) provoca ogni anno nel mondo 3 milioni e 280 mila morti (pari al 5,8% dei decessi), ma, in prospettiva, è destinata a diventare la terza causa di morte nel mondo entro il 2030. Anche i dati italiani sono assai preoccupanti: in Italia colpisce tra l'8 e il 12% della popolazione adulta. L'incidenza di questa patologia e delle complicanze cardiovascolari aumentano esponenzialmente. È importante, proprio su questo tema, privilegiare il dialogo ed il con-

fronto fra esponenti delle Istituzioni Sanitarie e rappresentanti della medicina specialistica. «In Italia asma e Bpco costano al Servizio sanitario circa 14 miliardi di Euro all'anno: di fatto 1 punto di Pil», ha ricordato il dot-

**SPESA SANITARIA**  
Asma e Bpco costano ogni anno allo Stato oltre 14 miliardi di euro

tor Dal Negro, responsabile scientifico di un recente congresso tenutosi in Veneto.

«Data la grande rilevanza epidemiologica di queste due forme morbose, oltre ad una imprescindibile appropriata ge-

stione terapeutica - ha precisato Dal Negro - servono efficaci politiche di prevenzione e di governo». Questo incontro rappresenta un momento di riflessione sulle future politiche strategiche in tema di medicina respiratoria. Un argomento di grande preoccupazione per il 15% della popolazione italiana colpito da queste patologie in continua crescita. Malattie troppo trascurate che soffrono del taglio pesante delle strutture e dei loro mezzi. «È paradossale - sostiene Dal Negro - che, nonostante il continuo aumento di casi e di gravità, queste strutture specialistiche subiscano sempre più tagli, a favore di una medicina tuttologica».

LC

### RICERCHE NEOPLASTICHE

## Strategie oncologiche per colpire il microambiente infiammatorio

Alcune cellule dell'immunità, in particolare i macrofagi presenti in grande quantità nei tumori, non solo non svolgono il proprio ruolo di difesa, ma al contrario aiutano lo sviluppo e la diffusione del cancro. Da queste osservazioni - che 30 anni fa sembravano un'eresia ma ormai sono universalmente accettate - è nata un'attenzione crescente al microambiente infiammatorio che circonda la cellula. Ciò ha aperto la strada a strategie di lotta al cancro, mirate a colpire non solo il tumore, ma anche il microambiente.

Questo tema è stato affrontato da una ricerca italiana pubblicata su *Cancer Cell*. A Milano, i ricercatori dell'Istituto Humanitas in collaborazione con quelli dell'Istituto Mario Negri, dell'Istituto dei Tumori e dell'Università, hanno scoperto che un farmaco (trabectedina) ha altri meccanismi d'azione e l'efficacia si basa anche sulla capacità di colpire il microambiente tumorale. Prodotti naturali da piante e microrganismi sono stati il cardine della farmacologia anti-tumorale fin dall'inizio dello sviluppo industriale e sono tuttora utilizzati per il trattamento dei pazienti oncologici. Il mare è una fonte ricchissima di biodiversità, ma ancora non pienamente sfruttata dalla farmacologia moderna.

### NUOVE TERAPIE

## La denervazione renale può curare l'ipertensione

Luisa Romagnoni

Nel trattamento dell'ipertensione arteriosa (più di un miliardo le persone colpite nel mondo, ben oltre 15 milioni in Italia), non sempre i farmaci sono efficaci: vi sono situazioni in cui, nonostante la loro regolare assunzione, i valori pressori restano alti. Si parla, in questo caso, di ipertensione farmaco-resistente. Una condizione che riguarda fino al 12,8 per cento degli ipertesi curati farmacologicamente, per la quale oggi vi è un nuovo trattamento. Si tratta della denervazione renale: intervento avanzato e poco invasivo. Consiste nell'ablazione delle fibre simpatiche che collegano il rene con il sistema nervoso centrale, mirata ad ottenere una riduzione durevole della pressione sistolica, oltre a effetti stabili su patologie associate. Il rene svolge infatti un ruolo centrale sullo sviluppo dell'ipertensione, attraverso molti meccanismi. Attraverso queste fibre, il sistema simpatico, controlla gli stimoli che dal cervello arrivano al rene, con effetti sulla pressione. «La denervazione renale - spiega Bruno Damascelli, ex primario di radiologia, Istituto dei Tumori di Milano - si sta affermando per la sua efficacia per il controllo dell'ipertensione e conta ormai più di 5 mila interventi eseguiti in Europa. L'applicazione corrente apre nuove frontiere di grande impatto clinico e sociale come l'insufficienza renale cronica, l'apnea del sonno e il diabete insulino resistente». Parecchi gli studi condotti sull'applicazione di questa nuova metodica. Negli Stati Uniti, sarà pubblicato a breve su *Journal of Vascular and Interventional Radiology*, il primo studio italiano sulla denervazione renale applicata all'ipertensione resistente, complicata da insufficienza renale, diabete, apnea del sonno. Su una popolazione di 24 pazienti viene confermato il controllo della ipertensione resistente nell'84 per cento dei casi. A Milano, è stato trattato il primo caso in assoluto di ipertensione complicata in un paziente con trapianto di rene, utilizzando il nuovo sistema EnligHTN (St. Jude Medical), a ripista di una tecnologia ablativa multi-elettrodo: consente di ottimizzare il trattamento effettuando 4 ablazioni in intervalli di 90 secondi, con un solo posizionamento del catetere.

### Malati & Malattie

## A Torino i reparti pediatrici di terapia intensiva aperti ai genitori

La rianimazione dell'ospedale Infantile Regina Margherita della Città della Salute e della Scienza di Torino sarà all'avanguardia in Italia. I reparti di terapia intensiva rappresentano un ambiente particolare, le cui caratteristiche sono ben distanti da quelle di un normale reparto di degenza: vi giungono e sono ricoverati pazienti in gravi condizioni, a volte a rischio vita, spesso sedati oppure in coma. In queste condizioni la presenza di un parente assume un aspetto particolare, che diventa ancora più importante in campo pediatrico.

All'estero, soprattutto in Nord America e nel Nord Europa, la presenza costante in un reparto pediatrico dei genitori è un fatto normale, mentre in Italia avviene raramente, sia per gli spazi ridotti a disposizione, sia per un diverso approccio culturale. Sono positivi i risultati ottenuti nel corso degli anni a Torino nel reparto diretto dal dottor Giorgio Ivani, dove il numero dei ricoverati annui nel 2012 è stato di 420 bambini. Sono ricoverati i prematuri con problemi polmonari, i traumatizzati, i piccoli pazienti con decorso post operatorio difficile dopo severi interventi

chirurgici. La mortalità è del 5%, sui livelli internazionali, si è voluto anche in questo aspetto confrontarsi con i migliori centri occidentali. La rianimazione del Regina Margherita ha iniziato nel 2009 una apertura parziale che permetteva ai genitori di restare vicino ai bambini nel corso del pomeriggio. L'impegno è notevole. Avere i genitori presenti in reparto 24h su 24 significa condire con loro ogni momento, anche quello critico, della giornata del piccolo paziente e non è sempre facile che i due mondi, quello del personale medico-infermieristico e quello dei genitori,

si intendano alla perfezione: una grande disponibilità da parte di entrambe le parti è fondamentale. Ai genitori viene fornito, al momento del ricovero del bimbo, un foglietto illustrativo che spiega come avviene la vita in reparto ed un vocabolario accompagnato da fotografie di tutte le strumentazioni presenti. I genitori possono stare a fianco del loro bimbo giorno e notte, alternandosi come preferiscono, compatibilmente con le loro esigenze.

di Gloria Sacconi Jotti



gloriasj@unipr.it