

IL MEDICO DI FAMIGLIA

SPESSE SCONOSCIUTE O DIMENTICATE

MALATTIE RARE, QUANDO SERVE ASSISTENZA 24 ORE SU 24

È il caso della **Sindrome di Pitt-Hopkins**, una condizione geneticamente determinata, circa 300 casi in tutto il mondo. Per ora non c'è terapia risolutiva e necessita di sostegno continuo



di **Filippo Tradati**
Medico e docente
universitario



Se parlassi di diabete, di infarto del cuore o del cervello, di Alzheimer e di cancro, la maggior parte di voi saprebbe di cosa sto trattando. **Queste patologie sono, fortunatamente, sconosciute e studiate:** possono contare su centri specializzati, medici specialisti, procedure ben sperimentate e diffuse su tutto il territorio nazionale.

I farmaci per queste malattie non mancano, anzi, **la ricerca ne sforna di sempre più efficaci** e con meno effetti collaterali e le industrie farmaceutiche investono milioni di euro.

"RARE" NON SIGNIFICA POCHE. Ma se parlo di **Sindrome di Pitt-Hopkins**, è probabile che pochissimi di voi sappiano di che cosa si tratta. Anzi, penso che anche pochi medici potrebbero descriverla e dire di averla studiata. Questo perché **accanto alle malattie comuni**, con milioni di pazienti, esistono le patolo-

gie cosiddette "rare", che colpiscono non più di una persona ogni 2 mila abitanti. Questo non vuol dire però che le malattie rare siano poche: **sono complessivamente tra 7 mila e 8 mila**, e colpiscono milioni di persone in Italia e decine di milioni in Europa.

IL PROBLEMA DEI FARMACI "ORFANI". Parlare di malattie rare serve soprattutto per ricordare i problemi assistenziali, sociali e medici che portano con sé. E per ricordare i farmaci "orfani", cioè quei medicinali che curano le malattie rare e che, a causa della molteplicità delle malattie e della loro totale diversità **faticano a incontrare l'interesse delle compagnie farmaceutiche**, logicamente più attratte dai guadagni dei farmaci che curano le patologie più comuni.

Alle malattie rare serve il supporto concreto e fattivo del nostro Stato. I malati affetti da queste patologie hanno bi-

sogno di centri di assistenza e di personale addestrato, **necessitano di farmaci e di ricerca scientifica** ad hoc. Per fortuna nel nostro Paese, nel 2001, è stato emanato un Decreto ministeriale (279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie") che ha posto le basi per la tutela dei soggetti affetti da malattie rare.

E a partire dal 2001 le Regioni hanno iniziato a indicare i **Presidi per l'assistenza ai pazienti affetti da queste malattie**. Molto si potrà ancora fare ma molto è stato fatto per rafforzare l'assistenza sul territorio e il sostegno pubblico alla ricerca biotecnologica.

ESEMPIO DI MALATTIA RARA. Tra le malattie rare c'è, come accennavo all'inizio di questo articolo, la Sindrome di Pitt-Hopkins. Ne sono stati descritti circa



DA SAPERE

LA SINDROME DI PITT-HOPKINS PIÙ CHE MOLTO RARA, È AL MOMENTO SOTTODIAGNOSTICATA. BUONA PARTE DEI SOGGETTI AFFETTI È SENZA DIAGNOSI, PERCHÉ NON HA ANCORA EFFETTUATO IL SEQUenziAMENTO DEL GENE

300 casi in tutto il mondo. È una condizione genetica, che **colpisce sia maschi sia femmine**, caratterizzata dalla associazione tra ritardo mentale (da moderato a severo), difficoltà della respirazione (iperventilazione e apnea alternate) e alterazioni facciali caratteristiche che diventano sempre più evidenti con il crescere dell'età.

MANCA UNA TERAPIA RISOLUTIVA. Altri segni di questa malattia sono i **disturbi comportamentali**, ritardo di sviluppo e disturbi psicomotori (ipotonia, deambulazione instabile e tardiva, assenza di linguaggio) e crisi epilettiche.

Una volta sospettata clinicamente, la diagnosi di Pitt-Hopkins viene posta con **test di genetica molecolare (TCF4)**. Non esiste una terapia risolutiva, ma vi è necessità di assistenza continua, 24 ore su 24, di cure mediche, fisioterapiche e occupazionali.

LA NASCITA DI UN'ASSOCIAZIONE

PER DARE PIÙ SOSTEGNO A BAMBINI E GENITORI

Al Policlinico Gemelli di Roma presentata l'Associazione italiana **Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più**, costituita da famiglie di bimbi a cui è stata diagnosticata la patologia



di **Pino Pignatta**

Si contano meno di 30 casi in Italia e circa 300 nel mondo. Parliamo della Sindrome di Pitt-Hopkins. Dunque, una malattia molto rara. Tuttavia, per affrontarla e per farla conoscere meglio le famiglie di quei bambini ai quali è stata diagnosticata hanno costituito l'**Associazione italiana Sindrome di Pitt-Hopkins - Insieme di più**, con una presentazione ufficiale al Policlinico Gemelli di Roma.

Un'associazione che nasce con lo specifico obiettivo di dare aiuto e sostegno ai piccoli affetti da questa patologia; a quei genitori che hanno bisogno di confrontarsi con chi sta vivendo la stessa situazione; alla ricerca scientifica per provare a migliorare la **qualità della vita dei pazienti colpiti**.

La Sindrome di Pitt-Hopkins è una condizione geneticamente determinata che rientra nel gruppo delle malattie rare, in particolare nell'ambito delle sindro-



mi con **disabilità intellettiva e anomalie fisiche minori**. Clinicamente, è caratterizzata da ritardo cognitivo grave con compromissione del linguaggio, ritardo delle tappe motorie, deficit neurologici aggiuntivi, quali crisi di iperventilazione o di apnea, difficoltà a coordinare i movimenti (atassia), difetti oculari che includono strabismo, miopia e astigmatismo, convulsioni e stipsi. **Il carattere è spesso amabile e dolce**. Alcune caratteristiche del volto consentono spesso di formulare l'ipotesi diagnostica su base clinica, che serve a predisporre il corretto test diagnostico di laboratorio.

PER USCIRE DALL'ISOLAMENTO. **Gianluca Vizza, presidente dell'Associazione**, spiega: «Vorremmo arrivare a tutte le famiglie in cerca di una diagnosi, a tutte le figure professionali che ruotano intorno ai bambini (medici, pediatri, maestre d'asilo, insegnanti di sostegno, fisioterapisti...) affinché conoscano i sintomi e le caratteristiche della sindrome e si possa **arrivare a una diagnosi precoce**».

Il ruolo di un'associazione di famiglie è fondamentale per molti aspetti. «Innanzitutto le fa uscire dall'isolamento che spesso provoca una malattia rara, creando condivisione di esperienze ed emozioni», spiega **Marcella Zollino, medico genetista, professore associato di Genetica medica all'Università Cattolica Sacro Cuore**. «Poi ha un ruolo chiave nel promuovere la conoscenza di questa condizione anche nell'ambito medico, pediatri di famiglia e neuropsichiatri infantili. Infine, è un motore decisivo nel **promuovere la ricerca scientifica**, creando le basi per ricevere finanziamenti nazionali e internazionali. Un ultimo aspetto, non certamente trascurabile, è che la creazione di un'associazione, e la promozione della ricerca e dell'assistenza riabilitativa **nobilitano fortemente le famiglie e i loro bambini**».