

Vite
da salvare

Sos malattie rare, tempo scaduto

Appello di Francesca Pasinelli (Telethon): delle seimila patologie mortali riusciamo a studiarne solo la metà. Ma intanto migliaia di bambini nel mondo non dispongono di cure efficaci. Ecco gli obiettivi della ricerca

LUCIANO MOIA

Ogni dieci minuti nel mondo nascono dieci bambini affetti da una delle seimila patologie rare conosciute. Sono dieci bambini che molto probabilmente, soprattutto nelle aree del pianeta meno garantite dall'assistenza sanitaria, non riusciranno a sopravvivere oppure che saranno costretti a faticose peripezie per tentare una cura comunque lunga e costosa. Perché, di queste seimila malattie, ne vengono studiate meno della metà. Per le altre mancano forze e risorse. Non studiare una malattia significa rendere impossibile l'approdo a una terapia e, quindi, ammettere che quel tipo di patologia non è né guaribile né curabile con una pur minima possibilità di successo. Eppure, nella sola Europa ci sono oltre 30 milioni di persone affette da una malattia rara. Si definiscono così quelle che colpiscono meno di uno ogni 2.000 nati.

Nei giorni scorsi Telethon, la fondazione presieduta da Luca Cordero di Montezemolo, che da quasi trent'anni sostiene la ricerca d'eccellenza e che con le sue maratone televisive ha permesso di raggiungere risultati straordinari per combattere malattie quasi ignote, ha siglato un accordo con l'Azione Cattolica. «Anche le realtà diocesane si metteranno in campo per divulgare le attività della nostra organizzazione - spiega Francesca Pasinelli, direttore generale di Telethon - con l'obiettivo di raccogliere fondi e dare voce agli ultimi per combattere la cultura dello scarto». Una sintonia profonda con le parole di papa Francesco che non deve sorprendere troppo. La laicità dell'ente non impedisce di condividere alcuni punti chiave, come l'impegno verso gli ultimi, l'attenzione alla sofferenza e alla disabilità, la sensibilità verso i malati. «Non possiamo che sentirci idealmente vicini a questi valori e l'accordo con l'Azione Cattolica dà concretezza a questo sentire profondo», osserva ancora Pasinelli che dell'istituto di ricerca è stata anche a lungo

Ogni minuto nel mondo nasce un piccolo affetto da una sindrome sconosciuta. Poche chance di sopravvivenza perché le terapie sono quasi inesistenti. L'impegno della fondazione italiana: diamo speranza a queste famiglie



Francesca Pasinelli

direttore scientifico. Tanto lavoro fatto, tanti traguardi raggiunti, ma quello che rimane da fare è ancora tremendamente impegnativo: «I successi più interessanti di questi anni riguardano la terapia genica, una tecnica innovativa su cui abbiamo creduto fin dall'inizio dedicandole un istituto. Così - prosegue l'esperta - stiamo dando risposte importanti a tanti bambini prima senza speranza. Dopo averne testato l'efficacia su una grave immu-

nodeficienza primitiva, abbiamo avuto conferme sul suo funzionamento per due gravi patologie dell'infanzia: la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott-Aldrich. Oggi stiamo continuando a sviluppare e migliorare questa terapia rivoluzionaria per testarne l'efficacia anche su altre patologie».

Ma i tempi, inevitabilmente, sono lunghi.

«Per combattere l'Ada Scid, una rara forma di immunodefi-

cienza, siamo partiti nel 2000 con il primo progetto apripista - spiega la direttrice generale di Telethon - ma la terapia è diventata disponibile solo 3 anni fa. Un contributo importante per le generazioni di domani. Ma quanti bambini non ce l'hanno fatta solo perché non siamo riusciti a fare più in fretta?». Una questione che i dirigenti di Telethon avvertono come un impegno morale prioritario. Di fronte alle sofferenze angoscianti di tante famiglie

non è lecito aspettare.

Anche perché ci sono situazioni in cui un giorno in più o in meno può fare la differenza. «La stessa situazione che si è presentata qualche anno fa con la leucodistrofia metacromatica, la patologia diventata tristemente famosa grazie al caso Stamina. Mentre le cronache si occupavano delle battaglie giudiziarie, noi abbiamo messo a punto una terapia che, se somministrata all'insorgere del male, funziona egregia-

mente. Con questo procedimento abbiamo già salvato la vita a molti bambini in tutto il mondo». Stessi traguardi positivi con altre malattie rare, come la sindrome di Wiskott-Aldrich, altra grave immunodeficienza, per cui la Fondazione Telethon ha messo a punto una terapia genica che sta dando risultati molto incoraggianti. Oppure come la mucopolisaccaridosi tipo 1 di cui esistono tre varianti di gravità differente. La forma grave è detta

anche sindrome di Hurler ed esordisce in genere entro i 2 anni di età. «Oggi l'unica opzione terapeutica disponibile - osserva ancora l'esperta - è rappresentata dal trapianto di cellule staminali ematopoietiche (provenienti cioè dal midollo osseo o dal sangue del cordone ombelicale di un donatore sano), purché effettuato precocemente, entro i due anni di vita».

Presso l'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica di Milano è in corso uno studio clinico in pazienti affetti dalla sindrome di Hurler per valutare sicurezza ed efficacia di questo nuovo trattamento che permetterebbe innanzitutto di ovviare alla mancata disponibilità di un donatore, ma anche potenzialmente di superare gli effetti positivi del trapianto.

«Queste malattie hanno nomi strani che la gente non conosce. È anche difficile diagnosticarle perché i medici di famiglia, nella maggior parte dei casi, non ne hanno mai vista una e quindi, prima di arrivare a stabilire di quale patologia si tratti, passa molto, troppo tempo». Bisogna capire queste attese cariche di sofferenza per entrare nei drammi che vivono le famiglie in cui si presenta una malattia rara e anche per dare senso all'entusiasmo con cui i dirigenti di Telethon salutano la conferma di una nuova terapia. «Quando riusciamo a trovare il rimedio giusto - conclude Francesca Pasinelli - questi bambini nascono una seconda volta e comprendiamo che sì, valeva la pena lottare per permettere a questi piccoli di sorridere ancora alla vita».



IN ITALIA QUASI DUE MILIONI DI MALATI

Un clic per 2.300 indirizzi

Pronto un portale specifico per orientarsi tra servizi e strutture

GRAZIELLA MELINA

Diagnosi tardive e mancanza di informazione sui centri specializzati e sulle cure disponibili rendono il percorso terapeutico delle persone affette da malattie rare sempre più faticoso. Uno strumento per poter trovare risposte valide e qualificate lo fornisce ora il sito "Dovecomemicro.it". Nel portale nato sei anni fa per orientare sulle novità della ricerca e sui servizi offerti da tutte le strutture sanitarie italiane, è stata creata una nuova sezione, dedicata esclusivamente alle malattie rare. Una sorta di mappa con oltre 9mila schede sulle varie patologie e l'indicazione di oltre 2.300 strutture alle quali potersi rivolgere. I dati, presentati di recente a Roma, sono stati for-

niti dall'Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale malattie Rare, Ministero della Salute, Orpha.net, Orphadata, siti web delle strutture sanitarie, delle Reti europee di riferimento (Ern) e da Uniamo. «Poter disporre di un sito unico dove trovare informazioni su una determinata patologia e sapere dove sono i centri di assistenza è fondamentale - spiega Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo Fimr Onlus (Federazione italiana malattie rare) -». Ho un figlio di 20 anni con malattia rara e quando gli fecero la diagnosi per potermi sapere di più trovavo solo siti in inglese, non sapevo assolutamente dove sarei dovuta andare per farlo curare. Questa mappa online è un passo avanti enorme che serve sia ai pazienti, quando hanno la diagnosi, sia ai medici di medicina ge-

nerale o ai pediatri che possono così indirizzare i pazienti nei centri migliori in grado realmente di prenderli in carico». Le persone affette da malattie rare in Europa sono circa tra i 27 e i 36 milioni (il 6-7%), nel mondo si stima siano circa 350 milioni. Secondo l'Istituto Superiore di Sanità, in Italia se ne contano circa 1-2 milioni. Le strutture sanitarie che trattano almeno una malattia rara sono 155: il 55,5% è situato al Nord, il 20% al Centro e il 24,5% al Sud. I centri certificati Ern, invece, sono 66. «Anche da questo punto di vista - aggiunge - si potrebbe fare molto di più. Una rete fra enti pubblici e attori privati è fondamentale per poter essere sempre più incisivi ed efficaci». Per chi è affetto da malattia rara tanto ancora resta da fare.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA STORIA/1

Mohammad, esperimento vincente

Cercare la struttura giusta e competente che sappia prendersi cura del proprio bambino affetto da una malattia rara per i genitori rappresenta spesso un calvario. Ma lo diventa ancora di più se la speranza di una cura è possibile solo in un altro continente. Ahmed, ufficiale dell'esercito libanese e la moglie Fatme, casalinga, pur di tentare di salvare il proprio bambino, affetto da leucodistrofia metacromatica diagnostica (Lmd), hanno trovato il coraggio di lasciarsi tutto e tutti alle spalle. La patologia di cui era affetto il piccolo Mohammad, aveva già colpito la sorellina e un fratellino. Entrambi deceduti all'età di 4 anni. Un test genetico aveva rivelato la malattia, ereditata dai genitori, portatori sani. Una patologia rara è cau-

sata da un gene difettoso, che non riesce a produrre una proteina necessaria a smaltire alcune sostanze tossiche per l'organismo. L'accumulo, soprattutto nella guaina mielinica, manda in tilt tutto il sistema nervoso, di conseguenza le funzioni motorie e cognitive del paziente si deteriorano progressivamente. Nelle forme precoci, dopo un paio di anni, i bambini colpiti perdono la capacità di camminare e di muoversi e poi quella di vedere, sentire, deglutire e di comunicare. In quel periodo, in Italia, all'Istituto Telethon di Milano (Sr-Tiget) un gruppo di ricercatori aveva messo a punto una terapia genica sperimentale capace di correggere il difetto genetico responsabile della Mld. Lo studio era stato approvato e si e-

ra alla ricerca di pazienti ancora asintomatici da sottoporre al trattamento. Così il 1 aprile del 2010, all'età di un anno, Mohammad diventa il primo paziente al mondo a ricevere questo trattamento. E a vincere la malattia. Un anno e mezzo dopo, infatti, il suo sviluppo è risultato perfettamente adeguato all'età. Oggi Mohammad ha altre tre sorelline, sane, e vive a Milano con la famiglia, va a scuola e parla in italiano. I suoi genitori sono diventati un punto di riferimento per le mamme e i papà di origine araba che arrivano a Milano, e proprio come loro dieci anni fa si sentono disorientati, ma pronti ad affrontare qualsiasi difficoltà pur di dare una speranza di cura ai propri bambini (G.Mel.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA STORIA/2

Tommaso, guarito dalla terapia genica

Un bambino di soli due mesi con la febbre alta, nel cuore della notte. E due giovani genitori che, presi dal panico, non essendo riusciti a contattare il pediatra, vanno di corsa al Pronto Soccorso dell'ospedale Bambino Gesù di Roma. A distanza di 4 anni, Marta ed Andrea sanno di aver fatto allora la cosa giusta: come per tutte le malattie rare, infatti, la tempestività della diagnosi e della presa in carico del paziente è fondamentale. Proprio grazie agli accertamenti ai quali fu subito sottoposto il piccolo, che venne ricoverato nonostante la febbre poi fosse andata via nel giro di un'ora, i medici dopo tre mesi riuscirono a dare un nome alla malattia di cui era affetto: l'Ada - Scid, una rara patologia che appartiene al gruppo delle immunodeficienze severe combinate (Scid). In questi pazienti il sistema immunitario è gravemente compromesso e l'organismo è incapace di difendersi dagli agenti infettivi. Nella maggior parte dei casi, l'Ada-Scid si manifesta già a partire dai primi mesi di vita con infezioni ricorrenti. A provocarle, sono spesso germi che normalmente sono innocui per l'uomo ma che in questi bambini possono avere un decorso particolarmente aggressivo. A questo punto, per

Andrea e Marta, che all'epoca lavorava come educatrice, la quotidianità deve fare i conti con i limiti imposti dalla malattia. Niente più lavoro per lei, per evitare il contagio anche solo di qualche virus influenzale. Ma soprattutto nessun contatto tra Tommaso e gli altri bambini. La speranza di una cura però per fortuna c'era. E Andrea e Marta ne erano stati informati subito dopo la diagnosi. Franco Locatelli, direttore del dipartimento di Onco-ematologia pediatrica, terapia cellulare e genica dell'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, li aveva infatti indirizzati all'Istituto San Raffaele - Telethon di Milano (Sr - Tiget). Qui i ricercatori nel 2002 hanno dimostrato per la prima volta l'efficacia della terapia genica proprio per la cura dell'Ada-Scid. Il protocollo prevede il prelievo delle cellule staminali dal midollo osseo, la correzione in laboratorio con l'introduzione del vettore contenente il gene terapeutico e infine la reinfusione nell'organismo del paziente. All'età di un anno il bambino rientra nel programma di terapia genica, e inizia il trattamento. Oggi Tommaso ha 4 anni e, come tutti i bambini, sorride felice insieme alla sua mamma e al suo papà (G.Mel.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'INIZIATIVA

Accordo con l'Azione Cattolica con l'obiettivo di raccogliere fondi per combattere la cultura dello scarto. «Siamo realtà laica ma la sintonia con papa Francesco è totale»

Premiate cinque eccellenze della ricerca

Assegnati da una giuria indipendente presieduta dal professor Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, i premi della prima edizione di "Research to Care", il bando a sostegno della ricerca scientifica indipendente italiana promosso da Sanofi Genzyme. Il premio più ambito al Comprehensive Cancer Center della Fondazione Policlinico Agostino Gemelli Ircs di Roma coordinato da Carmine Carbone. Premiati anche Enrica Migliaccio, Istituto Europeo di Oncologia di Milano; Francesca Santoni de Sio (immunologia), San Raffaele; Alessandra Biffi (malattie rare), Ospedale universitario di Padova, che studia le staminali del sangue per una sperimentazione sulla gangliosidosi Gm1 infantile; Giovanni Ferrara (neurologia), Ospedale Policlinico San Martino.

Sette su dieci sono bambini al di sotto dei 12 anni

27-36

milioni di persone affette da una malattia rara in Europa (da 1 a 2 milioni in Italia)

155

Le strutture in Italia dove si tratta almeno una malattia rara (55% al Nord)

0,05%

Soglia per definire "rara" una malattia (cioè 5 casi su 10 mila persone)