

Modena: sabato 27 febbraio terza giornata mondiale delle malattie rare

25 feb 10 • Categoria **Modena Sanità**



Le malattie rare, e parliamo di oltre 400 patologie censite ma sono verosimilmente alcune migliaia, colpiscono in Italia circa 1 milione e mezzo di persone (con un incremento di almeno 20mila casi all'anno), mentre al mondo le vittime che si contano ogni anno sono 6-8 mila delle quali il 75% sono bambini. Dietro nomi come fibrosi polmonare idiopatica, linfangioleiomiomatosi, epidermolisi bollosa (per citarne solo alcune) si nascondono malattie, a volte, di difficile diagnosi e, certamente, di ancor più problematica cura perché la ricerca in questo campo langue, non tanto per il disimpegno

dei medici quanto per lo scarso interesse delle case farmaceutiche ad investire nella ricerca farmacologica. Per di più, spesso, queste patologie non sono riconosciute a livello di esenzione dalla spesa farmaceutica e restano "orfane" proprio a causa della loro scarsa incidenza.

A questi pazienti cui finalmente sembra prestare attenzione anche il nostro Parlamento che si è impegnato ad approvare entro il 2010 un disegno di legge quadro che potrebbe porre fine alle diagnosi fai da te e peregrinazioni alla ricerca del centro più attrezzato, consentire un accesso più rapido alla terapia e dare incentivi opportuni alla ricerca, è dedicata la terza Giornata Mondiale delle Malattie Rare – Rare Disease Day in programma per il 27 febbraio, che rientra nel più ampio progetto mondiale promosso dalla Organizzazione Europea per le Malattie Rare (EURODIS), coordinato in Italia dalla Federazione Italiana Malattie Rare

(UNIAMO), la quale ha ottenuto l'Alto Patronato del Presidente della Repubblica ed il Patrocinio del Ministero della Solidarietà Sociale e del Ministero della Salute.

In Emilia Romagna è già attiva dal 2004 una Rete di assistenza regionale per le malattie rare dedicata alla prevenzione, alla sorveglianza, alla diagnosi ed alla cura di queste patologie, composta da 18 presidi ospedalieri ed uno ambulatoriale, identificati sulla base di un lavoro di ricognizione che ha interessato tutti i nosocomi regionali, selezionando solo quelli con le necessarie caratteristiche di qualificazione per garantire la presa in carico di oltre 370 gruppi di malattie rare. Per alcune patologie quali la glicogenosi, la fibrosi cistica, la sindrome di Marfan, le anemie emolitiche congenite (tra queste le più numerose sono le talassemie), l'emofilia e malattie emorragiche congenite la rete è impostata secondo il modello "Hub and Spoke" che presuppone l'individuazione di ospedali, come il Policlinico, che costituiscono Centro di riferimento per il territorio.

"L'Azienda Ospedaliero – Universitaria di Modena contribuisce largamente alla Rete assistenziale regionale – spiega il dott. Maurizio Miselli, Direttore Sanitario dell'Azienda Ospedaliero – Universitaria Policlinico di Modena – Sono, infatti, 13 le Strutture e Unità Operative del nostro ospedale coinvolte nella sorveglianza, diagnosi e cura di molte di queste patologie e in grado di affrontarne con competenza quasi 300 di esse. Si tratta di Cardiologia, Chirurgia Pediatrica, Dermatologia, Ematologia, Gastroenterologia, Medicina I e II, Nefrologia e Dialisi, Neonatologia, Oculistica, Pediatria, Reumatologia, cui presto si aggiungerà anche Chirurgia della Mano, senza dimenticare il ruolo del Centro di Medicina Rigenerativa. A queste si aggiunge il Centro Interdipartimentale per le Malattie Rare del Polmone, una struttura universitaria che grazie alla interdisciplinarietà dell'approccio potrebbe essere in grado di dare un forte impulso alla ricerca in questo campo".

Modena si pone, dunque, all'avanguardia in ambito nazionale per l'approccio terapeutico a queste patologie, grazie alla sinergia tra ricerca e didattica e alla multidisciplinarietà, garantite anche dall'organizzazione dipartimentale che rappresenta, ormai da anni, il modello di gestione del Policlinico di Modena.

Il Centro Interdipartimentale per le Malattie Rare del Polmone (MaRP) dell'Università degli studi di Modena e Reggio Emilia è dedicato alla ricerca ed alla cura delle patologie respiratorie che colpiscono meno di 1 persona ogni 2.000, quali ad esempio la fibrosi polmonare idiopatica e la sarcoidosi. Nel MaRP collabora il personale di sette diversi Dipartimenti Integrati dell'Azienda Ospedaliero – Universitaria di Modena, prendendosi cura di pazienti provenienti da tutta Italia. Attualmente la ricerca è concentrata su terapie

innovative: il Centro modenese coordina uno studio mondiale su un nuovo farmaco per la fibrosi polmonare idiopatica. Il Centro collabora attivamente con analoghe strutture in Europa e negli Stati Uniti in progetti avanzati di diagnosi e terapia. Dall'apertura del MaRP nel 2007 sono stati visti circa 20 pazienti a settimana (non tutti nuovi, circa metà per controlli). Almeno il 70% viene da fuori regione. La sopravvivenza di questi malati è variabile: si va da 2 anni e mezzo per la fibrosi polmonare idiopatica fino a 30 anni per la sarcoidosi. Al centro di Modena, attualmente, fanno riferimento 25 ricercatori di 7 dipartimenti con un apporto rilevante di personale ospedaliero e medici in formazione.

“Le patologie di cui si occupa il MaRP – chiarisce il professor Luca Richeldi, direttore del MaRP – colpiscono primariamente (ma non esclusivamente) il polmone. La natura interdipartimentale del centro è cruciale in quanto i pazienti hanno spesso complicazioni cardiologiche e reumatologiche ed il percorso diagnostico presuppone il coinvolgimento di chirurghi, radiologici, anatomo-patologici e laboratoristi. Il crescente numero di pazienti che afferiscono al nostro centro da tutta Italia conferma la validità del modello multidisciplinare (peraltro raccomandato dalle più recenti linee guida internazionali) per la cura dei pazienti affetti da malattie rare del polmone. La collaborazione tra diversi Dipartimenti della nostra Azienda consente una gestione efficace dei pazienti e l'impiego di terapie innovative e sperimentali. Nel prossimo futuro speriamo di sfruttare nuove sinergie su progetti di ricerca sperimentali, tra cui quella con il Centro di medicina rigenerativa della nostra Università, relativo al potenziale impiego delle cellule staminali nella cura della fibrosi polmonare idiopatica”.

Il Centro di Medicina Rigenerativa (CRM), diretto dal prof. Michele de Luca, è una struttura assolutamente d'avanguardia, unica nel suo genere in Europa. Si occupa dello sviluppo di terapie innovative ed avanzate mirate alla ricostruzione di tessuti ed organi irrimediabilmente danneggiati, la cui integrità e riparazione dipendono da una popolazione di cellule staminali adulte presente nei tessuti stessi ed in grado di autorinnovarsi. Le cellule staminali, essenziali in quei tessuti soggetti a rinnovamento rapido e costante, generano una popolazione di cellule progenitrici che originano a loro volta cellule terminalmente differenziate. La Medicina Rigenerativa richiede quindi una profonda conoscenza della biologia delle cellule staminali e lo sviluppo di tecnologie che consentano il loro mantenimento in coltura e la loro applicazione clinica (terapia cellulare). Nel caso di malattie genetiche, le cellule staminali richiedono la correzione del difetto genetico prima della loro applicazione clinica (terapia genica). Le colture di cellule staminali epiteliali sviluppate nel CRM sono già una realtà terapeutica per alcune malattie rare, come ad esempio la rigenerazione della cornea con estese ustioni della superficie oculare, sperimentata con

successo su 250 pazienti. Il CRM, in collaborazione con la Struttura Complessa di Dermatologia del Policlinico di Modena, ha da qualche tempo effettuato con successo la sperimentazione clinica di terapia genica della forma giunzionale della Epidermolisi Bollosa, una grave malattia genetica conosciuta come sindrome dei “Bambini Farfalla”. Tale sperimentazione, pubblicata sulla prestigiosa rivista Nature Medicine, ha consentito la guarigione di zone di pelle affette dalla malattia mediante il trapianto di cellule staminali epidermiche il cui difetto genetico era stato preventivamente corretto.

“La facoltà di Medicina e Chirurgia ha raccolto da tempo la sfida delle malattie rare – commenta la professoressa Gabriella Aggazzotti, Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell’Università degli studi di Modena e Reggio Emilia – attraverso il Centro Interdipartimentale per le Malattie Rare del Polmone (MaRP) e il Centro di Medicina Rigenerativa, strutture dell’Ateneo dedicate alla ricerca di eccellenza, ma anche alla cura, di queste patologie. La giornata del 27 febbraio, che ha per protagonisti <<pazienti e ricercatori>> testimonia chiaramente l’importanza delle due dimensioni, ricerca e assistenza, che in queste patologie sono determinante. L’attenzione e l’impegno prestati a queste patologie, confermano un interesse non solo di carattere scientifico, ma anche sociale per questi particolari problemi della collettività, che spesso sono associati, nei pazienti e nelle loro famiglie, a sensazioni di abbandono e di solitudine”.

In occasione della Giornata Mondiale, il 27 di febbraio a Modena è stato organizzato il Convegno “Pazienti e ricercatori insieme per la vita”. La giornata, organizzata da AMA Fuori dal buio, DEBRA Italia (Associazione per la Ricerca sull’Epidermolisi Bollosa) si svolgerà nell’Aula Magna del Centro Servizi Didattici della facoltà di Medicina e Chirurgia (via del Pozzo 71 – Policlinico). In questa giornata verrà presentata anche la Borsa di studio “Paola Zotti”, in memoria della Presidente di DEBRA Italia Onlus, recentemente scomparsa. Si comincerà alle 8,00 con Rosalba Mele di AMA – Fuori dal Buio, che presenterà il progetto Una guida per i malati rari preparata assieme agli studenti dell’Istituto Tecnico per le Attività Sociali ad Indirizzo Biologico “Francesco Selmi” e del Liceo delle Scienze Sociali “Carlo Sigonio”. Punto qualificante del programma sarà il coinvolgimento delle scuole. Alle 8,15 Antonio Ferraguti dell’Associazione Servizi per il Volontariato di Modena parlerà della cultura del volontariato tra i giovani. Alle 8,30 si discuterà di malattie rare reumatologiche con l’intervento della dottoressa Maria Teresa Mascia del Policlinico. Alle 9,00 sarà la volta delle malattie rare pediatriche: la prof.ssa Paola Ferrari del Policlinico parlerà dell’unico caso al mondo di latosclerosi, scoperto e seguito proprio a Modena, assieme ai genitori della bambina e ai rappresentanti del liceo Sigonio. Alle 9,30 si discuterà di malattie rare del Polmone col prof. Luca Richeldi del MaRP e alle 10,00 il prof. Michele de Luca parlerà di

cellule staminali nella cura delle malattie rare degli epiteli. Alle 10,40 ci sarà il ricordo di Paola Zotti e la presentazione della borsa di studio a lei intitolata, affidata a Claudio Notorantonio – Presidente DEBRA Italia Onlus, Luna Berlusconi – Ambasciatrice DEBRA e Beatrice Notarantonio – Presidente Onorario DEBRA, assieme a Stefano Cencetti (Direttore generale del Policlinico) e Gabriella Aggazzotti (Presidente della Facoltà di Medicina e Chirurgia). Alle 11,20 verrà dato spazio alla psicologia con Piero Ferrucci e, poi, alle 11,50 alle possibilità di miglioramento della vita dei pazienti affetti da malattie rare con Fabio Cavalli di MondoBIOTECH.

“La Giornata delle Malattie Rare – spiega la dottoressa Rosalba Mele dell’AMA – giunta alla sua terza edizione ci vede presenti al fianco di Debra Italia nel proporre un momento di riflessione sulle malattie rare rivolto a pazienti, familiari, medici, ricercatori, scuole e cittadinanza. Quest’anno a sottolineare l’importanza della nostra scelta di coinvolgere attivamente i giovani, quali speranza per un futuro migliore per tutti i malati rari, siamo onorati di riconoscere un credito formativo agli studenti del Liceo delle scienze Sociali “Carlo Sigonio” e del Liceo Biologico “Francesco Selmi” che hanno aderito a “Modena per le Malattie Rare” nell’ambito di “Giovani all’arrembaggio” promosso dal Centro Servizi per il Volontariato di Modena. La perdita di Paola Zotti ha lasciato in noi un vuoto incolmabile e un grande dolore che abbiamo però cercato di convertire in un gesto che la ricordi per sempre, istituendo la ‘Borsa di Studio Paola Zotti’ che ci impegniamo a consegnare ogni anno agli studenti delle scuole superiori aderenti aderiranno al nostro progetto “fuori dal buio”, perché Paola credeva nella ricerca e nei giovani, più che in ogni altra cosa. Un ringraziamento speciale a tutte le realtà coinvolte, in particolar modo all’Azienda Ospedaliero – Universitaria Policlinico di Modena e all’Università degli studi di Modena e Reggio Emilia, perché solo insieme e unendo competenze e risorse è stato possibile tutto questo. Per vincere le Malattie Rare occorre fare un gioco di squadra e lo slogan della Giornata delle Malattie Rare di quest’anno è l’emblema di questa nuova cultura della condivisione: ‘Pazienti e Ricercatori: insieme per la vita!’”.