



Una Giornata Day

LA CIFRA QUI SOTTO VI STUPISCE? LE PATOLOGIE CHE COLPISCONO MENO DI UNA PERSONA SU DUEMILA SONO UNA MAREA. MA OGNUNA REGISTRA POCHI CASI E LA RICERCA LANGUE. OGGI SCENDONO IN CAMPO LE

# Noi, due milioni di malati rari

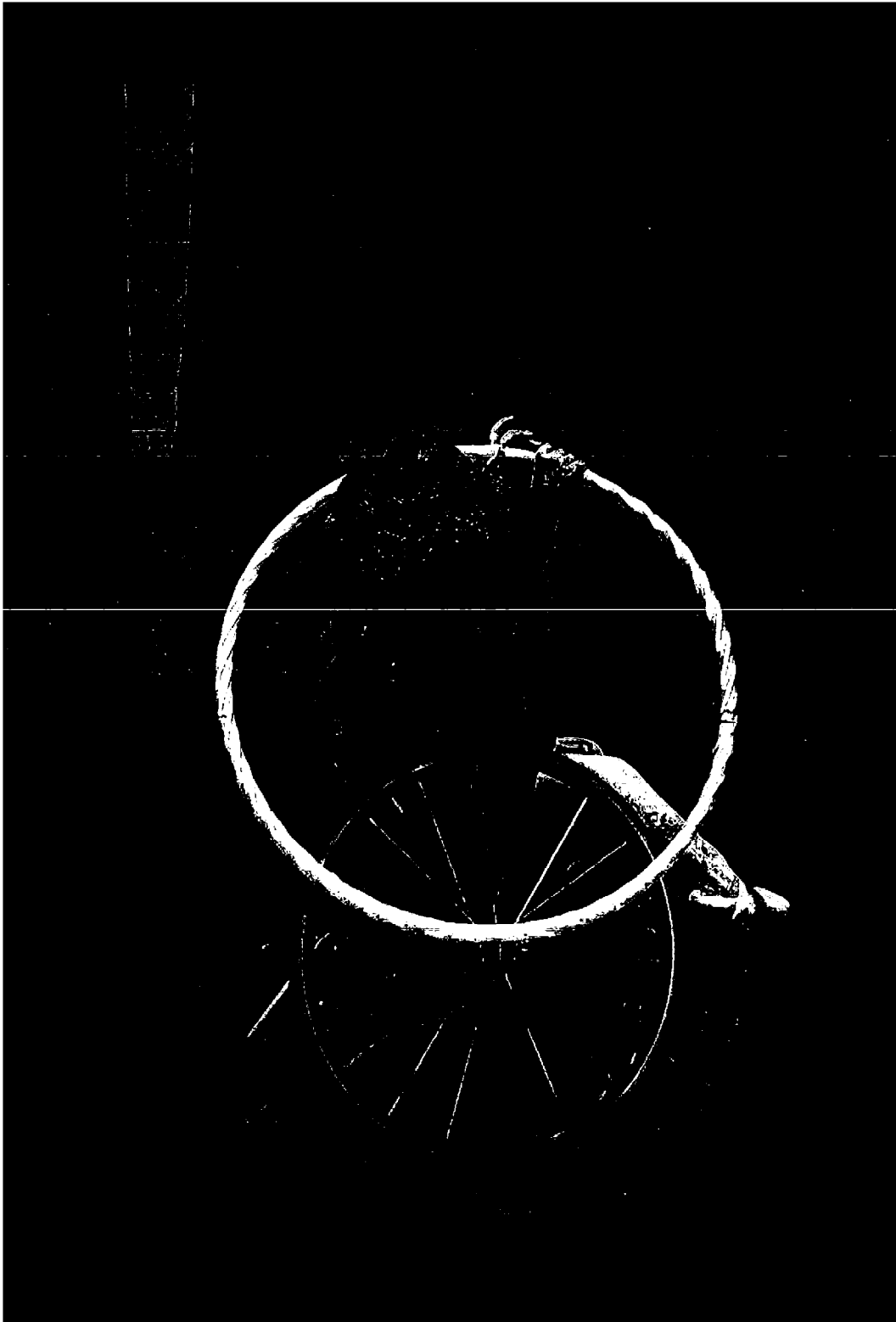
di **Alex Saragosa**  
foto di **Aldo Soligno/Echo**

**S**i chiamano malattie rare, perché colpiscono meno di una persona ogni duemila. Perciò sono poco studiate e poco curate. Anche se nel mondo, complessivamente, riguardano 750 milioni di malati. Oggi, 28 febbraio, è la settimana Giornata dedicata al tema e le associazioni di settanta Paesi, Italia inclusa, si faranno sentire, chiedendo più ricerca e assistenza, attraverso migliaia di eventi e manifestazioni ([www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)). «Esistono almeno settemila patologie di questo tipo» spiega il genetista Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'ospedale pediatrico Bambin Gesù di Roma, «così, solo in Italia, colpiscono complessivamente due milioni di persone, e in Europa 30 milioni». Molti di questi malati scoprono sulla propria pelle la difficoltà di avere una diagnosi esatta, il disinteresse dell'industria farmaceutica nel fare ricerca ed elaborare terapie destinate a gruppi limitati, la difficoltà di trovare informazioni. «Per questo» spiega Renza Barbon

Galluppi, presidente di Uniamo-Fim, la federazione che riunisce oltre cento associazioni italiane di malattie rare «per noi unirci in associazioni è fondamentale. Serve per confrontarci con chi ha i nostri stessi problemi o per conoscere terapie e specialisti, ma soprattutto è utile per raggiungere una massa critica capace di fare pressione e collaborare con ricercatori, case farmaceutiche e istituzioni».

Si potrebbe pensare però che solo grandi associazioni come Telethon possano ottenere risultati in questo senso, facendo affluire grandi capitali verso la ricerca. In realtà, invece, anche gruppi minuscoli sono riusciti a smuovere le acque. «Quando aveva un anno, capimmo che mia figlia Giovannella, oggi dieasettenne, non riusciva a camminare» racconta Luisa Porzio: «inizio un calvario di visite, esami e terapie che, per tredici anni, non portò a nulla: nessuno riusciva a capire cosa avesse né tantomeno a trovare una cura per la sua estrema debolezza. A cambiare tutto è stato un viaggio a Lourdes, nel 2008. No, nessun miracolo, ma lì abbiamo incontrato una famiglia toscana con due bambini malati con sintomi simili a quelli di Giovannella. Su loro suggerimento siamo andati a Milano, dal professor Nereo Bresolin, che finalmente ha individuato che cosa avesse mia figlia: un difetto del gene Mfn2, che altera una proteina, la mitofusina2, indispensabile per dare energia ai nervi motori. Nella forma di Giovannella questa malattia colpisce solo 600 persone in tutta Italia e, proprio a causa di questa rarità, nessuno aveva studiato a fondo la patologia né elaborato terapie. Così abbiamo fondato un'associazione ([www.progettomitofusina2.com](http://www.progettomitofusina2.com)) e, con





**ROBERTA**  
4 anni

È affetta da **atrofia muscolare spinale (Sma)**, una malattia delle cellule nervose del midollo spinale che trasmettono gli impulsi motori. Roberta segue da quasi un anno un corso di danza classica. Anche grazie al padre, Fabio Gorrasi, che ha studiato per lei un tutore più leggero che la sostiene

altre trenta famiglie, abbiamo raccolto fondi perché l'Università di Milano e l'Istituto Dino Ferrari si occupassero della malattia. I risultati stanno arrivando: Bresolin e colleghi hanno creato un modello animale della malattia e stanno ora valutando possibili terapie geniche o con cellule staminali. È una strada così promettente che il 7 aprile si terrà a Milano il primo congresso al mondo su questa patologia, a cui interverranno i più importanti specialisti mondiali.

Talvolta non c'è invece bisogno di partire da zero e i fondi portano alla creazione di nuove terapie da farmaci già esistenti. L'associazione Distrofia muscolare di Duchenne-Parent Project Onlus, per esempio, finanzia dal 2005 ricercatori dell'Istituto Eugenio Medea, dell'Ospedale Sacco e dell'Università degli Studi di Milano perché trovino nuove terapie in grado di rallentare la malattia, che porta a una progressiva paralisi dei muscoli, senza i pesanti effetti collaterali dei farmaci cortisonici. I ricercatori, diretti dal farmacologo Emilio Clementi dell'Università di Milano, hanno individuato una combinazione di due farmaci già in uso, l'ibuprofene e l'isosorbide dinitrato. L'ibuprofene combatte l'infiammazione cronica dei muscoli tipica delle distrofie, mentre l'isosorbide dinitrato, una molecola usata nella cura di malattie cardiache, si è rivelato in grado di stimolare, attraverso la produzione di ossido nitrico, la rigenerazione delle fibre muscolari. Il nuovo farmaco, chiamato Isofen, è stato testato su modelli animali, dove si è rivelato efficace nel rallentare il progresso della distrofia e più tollerabile del cortisone, e poi su volontari sani. Nei prossimi 24 mesi ci sarà la sperimentazione sull'uomo, in otto centri clinici italiani, su 188 pazienti che non camminano. Se l'esito sarà positivo, la terapia verrà messa a disposizione di tutti i pazienti.

«È molto raro» dice Filippo Buccella, presidente di Parent Project, «che un'associazione di pazienti diventi lo sponsor di uno studio clinico e che quindi possa decidere, nell'interesse dei pazienti e non del mercato, il destino di un nuovo approccio terapeutico».

«Non si deve però pensare» precisa Dallapiccola «che fare ricerca sulle patologie

## GIOVANNA VIGNOLA

È affetta da **achondroplasia**, una forma di nanismo che colpisce un nato ogni ventimila. «Spesso siamo oggetto di scherno, ma io combatto per far capire che quel che ci manca sono alcuni centimetri, nient'altro. Paolo Sorrentino mi ha visto in un'audizione e mi ha dato il ruolo di Dadina nel suo film *La grande bellezza*»



rare sia impiegare preziose risorse solo per poche persone: gli studi possono portare a terapie utilizzabili anche in patologie più comuni». Il team di Luigi Naldini, dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica è per esempio riuscito a curare sei bambini sofferenti di due devastanti malattie genetiche rare, la leucodistrofia meta-

cromatica – che porta cecità, impossibilità di camminare, problemi mentali e ha esito fatale – e la sindrome di Wiskott-Aldrich – caratterizzata da deficit immunitario – inserendo nelle loro cellule i geni corretti, grazie a una variante modificata, e resa innocua, del virus dell'Aids. E questa tecnica aprirà la strada

anche alla cura di malattie molto più comuni.

«Altri benefici per i malati di patologie rare» continua Dallapiccola «stanno arrivando dalla chirurgia, che può intervenire su molte malformazioni, o da interventi come il trapianto di midollo, grazie al quale si guariscono anche l'80 per cento delle leucemie infantili e molti casi di talassemia. Senza contare che le moderne terapie riabilitative hanno modificato la storia di molte persone

con disabilità intellettiva e motoria».

Proprio la riabilitazione è spesso il «bersaglio» dall'associazionismo. «Mio figlio Davide soffre di sindrome di Williams, una malattia genetica che colpisce un bambino su 20 mila e porta, fra l'altro, a ritardo psicomotorio» racconta Annalisa Scopinaro. «Fino a qualche decennio fa il suo destino sarebbe stato quello di rimanere confinato in casa o in un istituto. Davide invece va a scuola, gira in bicicletta, gioca a pallone, come gli altri quindicenni. A cambiare tutto sono state le famiglie raccolte nell'Aisw, l'associazione per questa malattia. L'Aisw non solo ha spinto per la creazione di centri di eccellenza negli ospedali di varie regioni in cui i nostri bambini hanno trovato chi poteva seguirli al meglio, ma ha anche fatto sì che la loro riabilitazione psicomotoria fosse affidata a un centro specializzato nella sindrome di Williams, quello di Elena Benvenuti, e ai professionisti da lei formati, che hanno così potuto sperimentare sui nostri figli procedure ad hoc, accumulando un'esperienza che sarebbe stata altrimenti dispersa. Sì, in un certo senso abbiamo usato i nostri figli come «cavie», perché chi soffre di sindrome di Williams sia curato sempre meglio. E i risultati sono già

arrivati: quelli che oggi vanno alle elementari, per esempio, riescono a scrivere in corsivo, mentre Davide usa solo lo stampatello. Sembrava una piccola cosa, ma per noi è enorme».

La particolare condizione dei «malati rari» dà origine anche a un fenomeno particolare, quello delle cure ideate dalle famiglie. Il caso più noto è quello dell'Olio di Lorenzo, un mix di acidi grassi inventato negli anni 80 dalla famiglia Odone per curare il figlio affetto da adrenoleucodistrofia, una patologia in cui l'impossibilità di digerire gli acidi grassi a catena lunga porta alla distruzione del rivestimento dei collegamenti fra neuroni. Allora la malattia concedeva solo pochi anni di vita, ma gli Odone, improvvisandosi biochimici, arrivarono a creare un olio composto solo di acidi grassi a catena corta, in grado di alleviare i sintomi del figlio e far sì che sopravvivesse molto al di là delle previsioni dei medici. Versioni moderne dell'olio di Lorenzo sono ancora usate come mezzo di prevenzione dei danni della malattia.

Qualcosa del genere ha fatto oggi Fabio Gorrasi, papà di Roberta, una bambina pugliese di 4 anni, sofferente di Sma, l'atrofia muscolare spinale, che lascia chi ne soffre

con la forza muscolare di un lattante.

«La protesi standard per aiutarla a stare seduta era rigida e scomoda» spiega Fabio. «Con l'aiuto di Roberta ho pensato a come modificarla, rendendola più comoda. E il risultato è stato così buono che Politecnico di Bari e Istituto Sant'Anna di Pisa hanno assegnato due borse di studio affinché degli ingegneri perfezionino la nostra soluzione».

«Le cose andrebbero però meglio se le regioni italiane si decidessero, come richiesto dall'Europa, a identificare i propri centri di eccellenza per la cura di queste patologie» conclude Dallapiccola. «Oggi i malati si trovano di fronte a una Babele di indirizzi, mentre i centri di vera eccellenza sono circa duecento. Non indicarli chiaramente ci espone al rischio di essere esclusi dalle future reti europee e di finire così per esportare inutilmente malati e risorse, invece di accoglierli nelle nostre strutture».

**Alex Saragosa**



## VALERIA 27 anni

A 9 anni le è stata diagnosticata la Cidp: **Polineuropatia** cronica infiammatoria demielinizzante, una patologia degenerativa che riduce la capacità motoria, e che i farmaci possono stabilizzare



## DAVIDE 15 anni

La sindrome di **Williams** colpisce un nato su 20 mila. Grazie all'associazione dei genitori Aisw negli ospedali sono sorti centri di eccellenza per la riabilitazione. Davide oggi va a scuola e gioca a pallone come i coetanei