

Giornata delle malattie rare: gli ospedali della Valle Olona nella rete per la diagnosi e la cura

Pubblicato: Lunedì 26 Febbraio 2024



Si celebra il 29 febbraio la Giornata Mondiale delle Malattie rare. Decretata nel 2008 da EURORDIS (Rare Disease Europe – una associazione che raggruppa al suo interno quasi 1000 associazioni di pazienti), cade il 29 febbraio perché **è un giorno che compare ogni quattro anni, quindi “raro”**.

Una malattia viene definita rara nel momento in cui la sua **incidenza coinvolge meno di 50 individui su 100.000**.

Ad oggi si conoscono **più di 6000 patologie** che affliggono circa **300 milioni di persone nel mondo** (il 5% della popolazione complessiva) e, per quanto riguarda **l'Italia**, l'Istituto Superiore di Sanità stima che **quasi due milioni di individui** siano affetti da una malattia rara.

Le malattie rare, priorità per la sanità pubblica, sono **patologie gravi e frequentemente letali**, cui non è possibile rispondere semplicemente con terapie. Il 72% delle patologie infrequenti sono di **origine genetica** mentre le altre compaiono in età adulta a seguito di **infezioni, cause ambientali e/o allergie**. Il **70%** delle malattie rare esordisce durante **l'età pediatrica**.

Alla base delle malattie rare **c'è una “anomalia” del codice genetico** e conoscerla è senza dubbio il primo passo per poter riconoscere esattamente la malattia e caratterizzare i processi anomali. E procedere, dove possibile, con la somministrazione di una terapia.

Presso il **Presidio Ospedaliero di Saronno**, la Struttura Complessa di **Neurologia Stroke Unit** è stata inserita recentemente nella rete regionale delle malattie rare per la diagnosi, la cura e la **certificazione della Corea di Huntington**.

La Dottoressa Elisa Capiluppi e il Dottor Luca Romano forniscono una panoramica su questa malattia.

Qual è l'incidenza di pazienti con questa patologia in Italia? Quanti pazienti con Malattia di Huntington avete in cura?

La malattia di Huntington è una malattia genetica rara provocata dall'espansione di un tratto del DNA che interessa il gene HTT e che quindi produce una proteina anomala che si deposita a carico del sistema nervoso. In Italia si stima che 7.000 persone siano affette dalla malattia. Nel nostro presidio abbiamo in carico circa 15 pazienti con la malattia.

Come esordisce la malattia e quali i sintomi più comuni?

Nella sua forma classica, i sintomi della malattia si manifestano intorno ai 40-50 anni, ma esistono anche forme più gravi con insorgenza intorno ai 20 anni e forme più tardive ad esordio sopra i 70 anni. La triade tipica della malattia consiste in: 1) disturbi motori con la comparsa di movimenti involontari tipo scatti, chiamati movimenti coreici, 2) disturbi psichiatrici (sindrome depressiva, ansia, modificazioni comportamentali, apatia), 3) disturbo cognitivo ingravescente con il configurarsi di un quadro di demenza di tipo sottocorticale. L'ordine di comparsa di questi sintomi e la loro gravità possono variare notevolmente.

Come vengono trattati?

Purtroppo, attualmente non esiste una cura risolutiva per questa patologia. I sintomi della malattia sono trattati con farmaci specifici che risultano però essere solo sintomatici (agiscono quindi sul sintomo in sé, non modificando il decorso della malattia). Per la gestione dei movimenti coreici si utilizzano farmaci antipsicotici o la tetrabenazina. I sintomi psichiatrici possono essere trattati con farmaci simili a quelli utilizzati per la popolazione generale (antidepressivi, antipsicotici, stabilizzanti dell'umore, benzodiazepine)

Quali sono le novità terapeutiche e quale il messaggio di speranza che si può trasmettere a chi soffre di questa patologia?

La ricerca sulla fisiopatologia della malattia di Huntington si è concentrata sull'identificazione del funzionamento della proteina mutata per creare quindi farmaci specifici che possano agire sul meccanismo fisiopatogenetico che sta alla base della malattia modificandone quindi il decorso e la prognosi.

Tre approcci generali sono sotto studio:

- ? ridurre la produzione della proteina mutante attraverso il silenziamento genico
- ? migliorare la capacità delle cellule di sopravvivere ai suoi diversi effetti nocivi attraverso la regolazione trascrizionale, utilizzando inibitori che vadano ad agire sull'aggregazione, sul metabolismo e sulla degradazione della proteina accumulata
- ? ripristinare le disfunzioni sinaptiche e sostituire i neuroni persi con l'uso di cellule staminali

La ricerca nell'ambito delle malattie rare sta facendo passi da gigante. Il progresso della scienza è sempre più strettamente connesso alla possibilità e alla capacità degli scienziati di collaborare, condividendo informazioni, strumenti, risultati e obiettivi. Sul mercato sono già presenti farmaci in grado di agire sul meccanismo patogenetico e modificare, quindi, il decorso della malattia (per esempio nel caso dell'atrofia muscolare spinale). La speranza per il futuro è quella pertanto di continuare come si

sta già facendo, a investire sulla ricerca, per garantire l'utilizzo di risorse sempre più innovative e fornire così una speranza concreta ai malati di Huntington (e non solo), in modo da modificare notevolmente la progressione della malattia e quindi la qualità di vita.

Presso il **Presidio Ospedaliero di Gallarate, afferente alla Struttura Complessa di Neurologia Diretta dal Dottor Isidoro La Spina**, è attivo da diversi anni un Centro di riferimento Regionale per la diagnosi e la cura di malattie rare tra cui la **Sclerosi Laterale Amiotrofica (S.L.A.)**, la **Paralisi Sopranucleare Progressiva (PSP)**, la **Polineuropatia Demielinizzante Infiammatoria Cronica (C.I.D.P.)**, la **Neuropatia Motoria Multifocale (NMM)** e la **Sindrome di Lewis Sumner**.

La maggior parte dell'attività svolta all'interno del reparto riguarda i malati con Sclerosi Laterale Amiotrofica. In particolare il Centro SLA riunisce un gruppo multidisciplinare integrato di specialisti di varie discipline (neurologi, fisiatristi, internisti, pneumologi, gastroenterologi, psicologi), infermieri professionali, fisioterapisti, assistenti sociali finalizzato alla diagnosi, terapia e assistenza nelle diverse fasi della malattia e cura specialistica dei diversi problemi legati alla SLA. Le visite vengono effettuate in regime di ricovero e ambulatoriamente con appuntamenti personalizzati o programmati in Neurologia e in Riabilitazione (dove è attiva una MAC). Allo stesso modo vengono programmati gli esami strumentali e ogni altro provvedimento necessario per una complessiva presa in carico del paziente affetto da patologia cronica rapidamente debilitante.

Attualmente, **il Centro di Gallarate segue circa 1.700 pazienti, dei quali 1.600 già inseriti nel Registro Italiano SM**, provenienti da tutto il territorio nazionale, ma in maggioranza dalla provincia di Varese e zone limitrofe. In prevalenza (più dell'80%) **i malati presentano un decorso a ricadute e remissioni** e vengono quindi sottoposti a trattamenti immunomodulanti. Circa il 15% dei casi, per contro, presenta un decorso primariamente progressivo e, una parte di essi, viene trattata con immunosoppressori. Il Centro gestisce sia ricoveri ordinari (con 10 posti letto), che ricoveri in day hospital e terapie infusionali, e dispone di un servizio di RMN in buona parte dedicato ai pazienti affetti da SM, oltre ad un centro per la plasmateresi.

Anche il **Presidio Ospedaliero di Busto Arsizio è incluso nella rete regionale delle malattie rare per la diagnosi, la cura e la certificazione dei difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro**. I disordini del metabolismo del ferro possono comportare deficit, sovraccarico o maldistribuzione del metallo e si possono classificare in patologie ereditarie e acquisite. Molte patologie acquisite (**anemia sideropenica, anemie dei disordini cronici o dell'infiammazione**) sono secondarie ad altre patologie. Le forme genetiche di deficit o sovraccarico di ferro sono state meglio definite negli ultimi anni, grazie al miglioramento delle conoscenze sul metabolismo del ferro e sulla sua regolazione. Inoltre, il P.O. di Busto Arsizio è da tempo presente nella rete regionale anche per la diagnosi e la cura di molte altre patologie, quali la sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva), le piastrinopatie autoimmuni primarie croniche, le sindromi mielodisplastiche, le anemie aplastiche acquisite, la poliangioite microscopica, la granulomatosi eosinofila con poliangite, la sarcoidosi e le malattie interstiziali polmonari primitive.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it