

L'Evento

Il Messaggero



IL DIRETTORE SCIENTIFICO DEL BAMBINO GESÙ BRUNO DALLAPICCOLA CON CYNTHIA RUSSO FONDAZIONE ONLUS



Mercoledì 25 Maggio 2016
www.ilmessaggero.it



IN PRIMA FILA Francesco Hausmann e Benedetto Mauro (Hausmann & Co), a destra Laura Gervasoni (Patek Philippe)



Dai 5 ai 30 anni per avere una diagnosi



PATEK PHILIPPE Il nuovo Calendario Annuale in oro bianco

Tre giovani medici si aggiudicano il Premio Hausmann & Co. Patek Philippe che quest'anno sostiene gli studi sulle malattie rare della Fondazione Bambino Gesù. Sotto la guida del professor Dallapiccola lavorano per dare un nome e una cura a queste patologie dei bimbi

Ricerca, tempo prezioso

L'INIZIATIVA

Chi pensa che l'orologeria sia solamente una questione di ruote e lancette, di misurazione del tempo, sbaglia di grosso.

La storia di tante marche, come pure di alcune tra le più importanti orologerie internazionali, è in realtà segnata da qualcosa di ben diverso che non la scansione in ore e minuti delle nostre giornate. La collaborazione con alcune tra le più importanti associazioni umanitarie internazionali, come pure l'impegno in realtà locali, è il segno chiaro e tangibile di chi avverte la necessità di essere presente non solamente al polso, ma anche nella vita reale di tante persone.

Lo hanno ben capito Francesco Hausmann e Benedetto Mauro che guidano la celebre orologeria Hausmann & Co. di Roma e alla stessa maniera lo ha compreso Laura Gervasoni, che dirige la filiale italiana di Patek Philippe. Lo hanno assimilato così bene da farlo entrare nel loro stesso Dna, come conferma l'arrivo puntuale - e non potrebbe essere altrimenti visto la provenienza orologiera - della quarta edizione dell'omonimo

CON LE PIÙ MODERNE TECNOLOGIE MOLECOLARI SI PUÒ COMPRENDERE COME CAMBIA IL GENOMA

premio dedicato ai giovani talenti che si sono particolarmente distinti nel corso dei loro studi. "Ogni tradizione ha un suo inizio" così il premio che sarà assegnato stasera alle 19.30 presso l'Aranciera di San Sisto.

LA BATTAGLIA

Per il 2016 il riconoscimento si è rivolto alla ricerca medica, destinata ad una nicchia di pazienti, stiamo parlando della Fondazione Bambino Gesù di Roma, che promuove la campagna di comunicazione sociale Vite Coraggiose, incentrata sulla lotta alle malattie

L'analista



Marcello Niceta tutto sul genoma

Formato in Italia, perfezionato in Inghilterra, è volutamente ritornato a Roma per contribuire alla ricerca d'eccellenza italiana nel campo della genetica medica. Al centro del suo lavoro le più recenti tecnologie per lo studio del genoma umano, nell'ambito delle malattie genetiche rare senza nome o senza causa, ed è svolto «dal bancone di laboratorio al letto del paziente».

genetiche e rare.

Più in particolare parliamo di tre giovani studiosi - cresciuti sotto le ali del professor Bruno Dallapiccola direttore scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - il cui cammino è fatto di lavoro silenzioso, di bambini malati per i quali non solo non esiste una cura, ma non si conosce neanche la malattia. Per noi, che siamo il "mondo di fuori", sapere che esistono persone così è una garanzia per sperare in un futuro migliore, per i ragazzi, per i bambini che necessitano delle loro cure e della loro ricerca, possono trasformarsi

L'ideatrice



Francesca Romana Lepri e la sindrome di Noonan

Dopo un lungo tirocinio presso l'istituto Mendel diretto dal professor Dallapiccola, dal 2005 inizia a lavorare sul progetto per l'identificazione di nuovi geni della sindrome di Noonan e delle sindromi correlate. Nel 2011 è all'ospedale pediatrico Bambino Gesù dove mette a punto un protocollo diagnostico per lo studio della suddetta sindrome e di altre malattie genetiche.

nell'unica speranza per il futuro. «La stragrande maggioranza delle malattie che noi definiamo rare sono in effetti ultrare - specifica Maria Lisa Dentici, uno dei tre premiati - si calcola che solo una minoranza di malattie ha una frequenza di circa uno su duemila, che è l'incidenza oltre la quale una malattia può essere definita rara, ma tutte le altre, oltre cinquemila e forse più, hanno una frequenza inferiore a uno su di un milione. Tante sono malattie orfane, patologie in cui il meccanismo biologico molecolare che le determina non è ancora conosciuto».

Clinical manager



Maria Lisa Dentici sui mali dismorfici

Palermitana di nascita e di studi, si è specializzata in Genetica Medica nel 2009 presso la Sapienza. Entra a far parte del Bambino Gesù nel 2011, dove oggi è Dirigente Medico presso la UO di Genetica Medica. Si focalizza sulle patologie genetiche dismorfiche rare, inoltre è Clinical Manager del progetto Telethon "Malattie non diagnosticate", che mira a individuare le cause non in famiglie selezionate.

Attenzione però, non stiamo parlando di numeri astratti, ma di realtà, di persone, "piccole" persone.

I PROTAGONISTI

«Giorgia è una bambina affetta da una sindrome dello sviluppo - racconta Marcello Niceta, un altro tra i premiati - la sua famiglia ha atteso quindici anni prima di conoscere il nome della sua malattia genetica. Inoltre, a causa delle limitate conoscenze scientifiche, gli approcci diagnostici erano stati fino a quel momento dispendiosi e poco esaurienti. Le più moderne tecnologie molecolari presenti al Bambino Gesù hanno oggi permesso lo studio del suo genoma per comprendere le cause molecolari di questa rara condizione e oggi la malattia di Giorgia ha un nome (sindrome di Aymé-Gripp) e un gene mutato responsabile, ma soprattutto le basi su cui sviluppare nuovi approcci terapeutici». «Qualsiasi tipo di iniziativa in cui si parli di malattie rare è, secondo me, fondamentale - sottolinea la terza premiata, Francesca Romana Lepri - I nostri sforzi convergono tutti su malattie rare, poco conosciute, che necessitano di tanta ricerca perché solo capire i meccanismi che ne sono alla base riesce ad aprire la strada per cercare una cura. Per questo, per i nostri pazienti e per le loro famiglie, è importante che la sensibilità verso questi argomenti aumenti e che ci siano sempre più finanziamenti per i progetti di ricerca». Patek Philippe e Hausmann & Co. lo hanno capito.

Paolo Gobbi
© RIPRODUZIONE RISERVATA

Costi alti per le analisi e assistenza difficile

I PROBLEMI

Settecentomila in Italia sono colpiti da malattie rare. Quelle definite così perché la loro prevalenza, intesa come il numero di casi presenti in una popolazione, non supera una soglia stabilita. Nella Ue questo "tetto" è fissato a allo 0,05% della popolazione, 5 casi su 10.000 persone.

Parliamo di 275 malattie individuali e 47 gruppi di patologie come si legge nel rapporto del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità. Alcuni nomi sconosciuti ai più: amiotrofia spinale, epidermolisi bollosa, anemie ereditarie, malattia di Startgard, sindrome oculo-cerebro-cutanea, distrofie muscolari. L'80% di queste malattie (riguardano soprattutto i bambini) è di origine genetica e spesso si tratta di patologie croniche e potenzialmente mortali. Fenomeni molto complessi anche per la grande variabilità dei sintomi e dei segni.

LA STRADA

Un fardello pesante da sostenere anche per la difficoltà ed i costi delle cure, tanto che il 58% delle famiglie con un paziente di questo tipo in casa dichiara di avere problemi economici. Da noi il 25% dei pazienti rari attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi ed uno su tre deve spostarsi in un'altra Regione per averne una esatta.

Lunga è la strada verso la diagnosi e difficile è il cammino. Dal momento che le risorse farmaceutiche mirate per questi pazienti sono poche e, spesso, i continui tentativi di cura creano condizioni di frustrazione e sconcerto. «In dieci anni - parole del presidente di Farmindustria, Massimo Scaccabarozzi - a 2.400 farmaci è stata riconosciuta la designazione di farmaco orfano per le malattie rare e 1.600 sono stati approvati. Inoltre, nel nostro Paese oltre il 25% delle sperimentazioni cliniche è proprio mirato a queste malattie». Ma le difficoltà, oltre quelle economiche, come denuncia l'ultimo rapporto nazionale sulle malattie rare MonitorRare, riguardano l'assistenza. I centri, infatti, sono distribuiti in modo disomogeneo sul territorio.

Da qui, la necessità delle famiglie di unirsi e farsi sentire: 93 le associazioni che si uniscono sotto il cappello di Uniamo (www.uniamo.org). «Possiamo essere soddisfatti - fa sapere il presidente di Uniamo Nicola Spinelli - della recente prima approvazione della legge che prevede gli screening neonatali per le malattie metaboliche rare e della legge sul "dopo di noi"».

Carla Massi
© RIPRODUZIONE RISERVATA

PER SUPERARE LE DIFFICOLTÀ L'ORGANIZZAZIONE "UNIAMOCI" CON 93 ASSOCIAZIONI FAMILIARI