

Malattie rare: costituita l'associazione europea, completata la rete nazionale italiana ma i problemi restano e coloro che ne sono colpiti attendono da 1 a 5 anni (media) per ricevere l'esatta diagnosi, dopo averne ricevute una decina di errate e fuorvianti per trattamento ed assistenza.

Sotto i riflettori recenti, due malattie, quella di Gaucher e le CAPS (Sindrome Periodica Criopirinoassociata). La malattia di Gaucher (6 nati nascono malati ogni anno; 250, oggi, sopravvivono con difficoltà notevoli).

La malattia ha carattere genetico ereditario (trasmesso dai genitori se ambedue portatori del difetto) e compromette funzioni di sangue, midollo osseo, scheletro (ritardi di crescita), polmoni, fegato, milza, sistema nervoso centrale (forme parkinsoniane) e nervi periferici.

Alle cellule del malato manca un enzima incaricato di avviare lo smaltimento dei rifiuti grassi che si accumulano nei macrofagi (cellule "spazzine" dell'organismo). Queste fanno cumulo e riducono quelle cellule ad un ammasso di schiuma, impedendone la funzione. " " recente la disponibilità di un principio attivo (velaglucerasi alfa: nome non commerciale), risultato di un'innovativa procedura di attivazione genica che - dice la prof. Fiorina Giona (università, Roma) - elimina anche i rischi di contaminazione virale.

esso ha consentito al 100% dei pazienti, dopo 4 anni di trattamenti, di raggiungere e mantenere gli obiettivi terapeutici essenziali".

MALATTIE RARE CONOSCERE PER INTERVENIRE

di NICOLA SIMONETTI

mente invalidanti che colpiscono in età infantile (500 viventi). Quadro clinico: febbri elevate ricorrenti-persistenti, orticaria da freddo, milza ingrandita, deformità articolari, sordità, meningopatie, cefalee, danni al sistema nervoso, infiammazioni oculari. "Alla base - dice il prof. Fabrizio De Benedetti (Bambin Gesù, Roma) - la mutazione nel gene di una proteina (criopirina) che generando continua infiammazione, costringe l'organismo a risposte incontrollate ed estrema sensibilità a variazioni, pur modeste, di temperatura".

"Identificata, finalmente - dice il prof. Alberto Martini (Gaslini, Genova) - una molecola (canakinumab: nome non commerciale) che agisce come una sorta di inibitore che blocca, in modo rapido e duraturo, i sintomi, neutralizza la criopirina galeotta riducendone anche la produzione. Importante, però, la conoscenza della malattia. Per questo, l'Associazione Febbri Periodiche - dice il presidente Calveri (malato dall'infanzia ha ricevuto diagnosi della sua malattia a 33 anni) - ha avviato una campagna pilota su Web.O, mamme blogger, forum.

"Un'alternativa possibile - dice Fernanda Torquati, presidente associazione Gaucher - che non ci fa temere i black out dell'unico farmaco che, per un certo periodo, lasciò "orfani" i malati. Una seconda opzione benvenuta".

"La terapia - dice il prof. Bruno Bembi (università, Udine) - è sostitutiva e non risolutiva per cui dovrà essere seguita per tutta la vita da questi malati".

CAPS: un gruppo di malattie autoinfiammatorie di origine genetica forte-

