



## Per le malattie rare occorrono “Misure straordinarie”

Conferenza Stampa – 13 aprile 2010 – Cinema Anteo – MILANO

In occasione dell'uscita del film con Harrison Ford, un dibattito- denuncia a Milano per conoscere il difficile dietro le quinte di una malattia rara

## Per le malattie rare occorrono “Misure straordinarie”

*A partire da un’ “sistema ricerca” in grado di premiare le eccellenze e arrivare al letto del paziente, passando per l’obbligatorietà dello screening neonatale e un irrinunciabile supporto alle famiglie*

*“Harrison Ford si è calato nella difficile avventura delle malattie rare con un preciso obiettivo: far sì che gli spettatori si ponessero domande e approfondissero le loro conoscenze su queste patologie e sui farmaci orfani. Portare all’attenzione dell’opinione pubblica i problemi concreti che in Italia devono affrontare quasi due milioni di persone colpite da una rara malattia – ha dichiarato Fabrizio Seidita Presidente dell’Associazione Italiana Glicogenosi – è invece il primario obiettivo del dibattito-denuncia organizzato oggi a Milano dalla nostra Associazione”*

**Milano, 13 aprile 2010** – Pamela è una ragazza toscana con una grande voglia di vivere, frequenta con successo i corsi di Psicologia all’Università, ama la musica e trascorrere il proprio tempo libero con gli amici. A soli 24 anni è un simbolo per chi ha lottato per la vita e ce l’ha fatta perché questa giovane donna, affetta da Glicogenosi di tipo II - una patologia neuromuscolare rara, cronica e debilitante, che danneggia il cuore, i muscoli di gambe e braccia e quelli della respirazione - seppur costretta a una sedia a rotelle e all’ausilio di un respiratore, oggi è viva, mangia da sola e guarda al suo futuro con entusiasmo.

Per lei, come per i circa 200 malati statisticamente stimati in Italia colpiti da questa rara malattia, è infatti dal 2006 disponibile una cura a cui si è giunti grazie a uno straordinario lavoro di ricerca in cui caparbi studiosi hanno creduto e che un’azienda biotecnologica americana, la Genzyme, ha trasformato in farmaco e portato al letto del paziente. Una cura in grado di salvare a questi malati una vita altrimenti destinata a finire, nella maggior parte dei casi, entro il primo anno a causa di una grave compromissione del cuore e muscolare.

Ma se per il trattamento della Malattia di Pompe (o Glicogenosi di tipo II) esiste oggi una terapia enzimatica sostitutiva non bisogna dimenticare che la stragrande maggioranza delle oltre 7000 malattie rare oggi stimate rimane ancora privo di qualsiasi cura: farmacologica o dietetica.

Dei numeri che bene evidenziano come in questo campo ci sia ancora troppo da fare e che il primo punto su cui è necessario intervenire è proprio quello della ricerca.

### “Misure straordinarie” per la ricerca

Un recente studio Cergas-Bocconi, elaborato in collaborazione con Assolombarda e Aiop Lombardia e illustrato nel corso del dibattito dalla dr.ssa Amelia Compagni evidenzia importanti nodi critici del sistema di finanziamento alla ricerca da parte del Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali.

Dall’indagine emerge infatti una debole capacità di indirizzo delle priorità di ricerca, un sistema non in grado di premiare a sufficienza l’eccellenza, un’incapacità a valorizzare realtà che da un anno all’altro migliorano la propria produttività scientifica oltre che criteri di valutazione che non tengono conto delle forti differenze che esistono fra i diversi centri di ricerca. Un quadro complessivo che evidenzia una governance del processo di finanziamento e metodi

adottati per la valutazione e il monitoraggio delle attività di ricerca finanziate, in cui ancora molto resta da fare per arrivare a una ricerca sanitaria avanzata, efficiente e in grado di rispondere ai bisogni reali dei sistemi sanitari moderni.

E poi, al di là dell'investimento nella ricerca da parte dello Stato, ci sono altri problemi che caratterizzano specificamente il nostro Paese. Un confronto con il sistema americano, presentato dal Professor Luigi Varesio, oggi Direttore del Servizio di Biologia Molecolare dell'Istituto Pediatrico "G. Gaslini" di Genova, ma per 18 anni negli Stati Uniti, mostra come in Italia non si sia in grado di portare chi ha successo ad avere una carriera e uno stipendio: si procede con contratti sempre più miseri, di durata limitata, con il rischio di perdere il bagaglio di know how e di conoscenza accumulato. E poi c'è la piaga dei concorsi per l'assegnazione di un posto che penalizza e spesso blocca il ricambio e l'assunzione di persone che hanno le competenze specifiche e la giusta personalità per inserirsi in un gruppo di lavoro. Senza dimenticare che, nel nostro Paese, spesso il ricercatore deve gestire troppi aspetti amministrativi, contabili, normativi, che non gli competono.

Ma non ci sono solo ombre sulla ricerca nostrana, come mostra l'esempio della Fondazione Telethon, attualmente impegnata anche in alcuni progetti che riguardano specificamente la malattia di Pompe. Il Professor Giancarlo Parenti, ricercatore dell'Istituto Telethon e professore associato di Pediatria all'Ateneo Federico II sta studiando approcci terapeutici complementari alla Terapia Enzimatica Sostitutiva per rafforzarne ulteriormente l'azione. In particolare approcci basati sull'uso di piccole molecole, definiti "chaperones" farmacologici, in grado di stimolare l'attività enzimatica residua e di migliorare la conformazione tridimensionale, la stabilità, la maturazione e la localizzazione nei lisosomi dell'enzima. Inoltre, sempre presso il TIGEM e il Dipartimento di Pediatria di Napoli, è stato dimostrato che l'uso combinato di chaperones farmacologici e della terapia enzimatica sostitutiva ha un effetto sinergico. Questo approccio "combinato" apre nuove prospettive per migliorare ulteriormente l'efficacia della terapia.

#### **"Misure straordinarie" per la diagnosi**

E se per la Malattia di Pompe la ricerca ha portato alla scoperta di una terapia enzimatica sostitutiva, maggiormente efficace se precocemente somministrata, diventa indispensabile un iter diagnostico rapido e una diagnosi precoce. Nelle forme infantili della Malattia di Pompe, infatti, un ritardo di diagnosi anche di soli 2-3 mesi dall'inizio della sintomatologia può risultare fatale.

La regione Toscana, la prima in Italia a introdurre dal 2004 lo screening neonatale allargato per quaranta malattie metaboliche ereditarie, rispetto alle 5 previste a livello Nazionale, potrebbe anche vedere presto regolamentata l'estensione dello screening neonatale alla diagnosi di Malattia di Pompe, spiega la dottoressa Alice Donati dell'AOU Meyer di Firenze.

#### **"Misure straordinarie" per la famiglia**

La malattia rara infine è anche e forse soprattutto una malattia della famiglia: molto spesso le mamme che devono occuparsi a tempo pieno della gestione della malattia devono lasciare il lavoro e la famiglia diventa monoreddito con tutte le difficoltà che ne derivano specie in un momento di grave crisi economica. Pertanto diventano necessari strumenti legislativi che consentano alle famiglie di sopravvivere economicamente ad esempio con ammortizzatori sociali (es cassa integrazione, part-time) e defiscalizzazioni e agevolazioni (locazioni agevolate, mutui) per la casa che diventa nell'esperienza di malattia rara sia luogo di vita insieme sia luogo di cura.

#### **Per maggiori informazioni:**

Mirella Villa Comunicazione Srl  
Tel. +39 02 4980162  
Cell 340 1769332  
Francesca Pedrali  
E-mail: francesca.pedrali@villacomunicazione.it