

Il Gaslini ospedale pilota a livello nazionale

«Lotta alle malattie rare in età pediatrica approccio a 360 gradi»

IL CASO

FEDERICO MERETA

Come la Lanterna. Con la sua luce, guida sia le grandi navi che i natanti più piccoli. Così il Gaslini segue sia le grandi patologie infantili così come le malattie rare. E offre speranza grazie alla sua ricerca e all'assistenza mirata che offre ai malati e alle famiglie. Il tutto, moltiplicato per le 7-8 mila patologie rare oggi note.

«Sette pazienti su dieci sono in età pediatrica – spiega il direttore scientifico del Gaslini Angelo Ravelli, in occasione

del convegno “Aggiornamenti su malattie rare complesse” tenutosi a Genova - Nella popolazione infantile, le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e i disturbi immunitari (20%). Si stima che il 30% dei bambini con una malattia rara muoia entro il quinto anno di vita e che le malattie rare siano responsabili del 35% delle morti entro il primo anno di vita. Circa l'80% delle malattie rare ha origine genetica, per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali».

In un panorama così com-

plesso in molti casi non c'è una cura efficace e definitiva. Occorre però che il malato ottenga una diagnosi appropriata e rapida, riceva le cure migliori, venga sostenuto, assieme alla famiglia. «Al Gaslini concentriamo l'attenzione su molte malattie rare, come la fibrosi cistica quelle autoinfiammatorie/reumatologiche, le neurocristopatie (malattia di Hirschsprung e ipoventilazione centrale congenita), le malattie ematologiche e immunologiche, quelle neurologiche e neuromuscolari – riprende Ravelli - Si punta a migliorare l'approccio alla diagnosi di alcune malattie, a trovare una cura farmacologica per altre, ad acquisire conoscenze biologiche di base». Al convegno genovese si è capito una volta di più come studiare queste malattie sia fondamentale, per dare risposte. «L'ipofosfatasia è una malattia genetica congenita causata dalla perdita di funzione del gene per la fosfatasi alcalina, essenziale per la mineralizzazione ossea e altre funzioni – fa sapere Ravelli - I sintomi principali sono legati a ipomi-

neralizzazione ossea con rischio di fratture, ritardo motorio e dolore. Il trattamento con asfotase alfa ha dimostrato di migliorare significativamente la prognosi. Allo stato attuale viene, tuttavia, offerto soltanto per la terapia di forme severe o associate a una limitazione funzionale importante».

Se la scienza va avanti, comunque, è sul fronte organizzativo e sociale che si combatte l'altra parte della sfida alle malattie rare. Occorre arrivare presto, migliorando la diagnostica, per poi proporre l'assistenza e la cura dei bambini e degli adolescenti con malattie rare in tutti gli ambiti specialistici della pediatria. «Occorre creare gruppi multidisciplinari e multispecialistici: molte malattie rare colpiscono numerosi organi e apparati. Per coordinare questa attività è stata recentemente istituita al Gaslini la struttura di genomica e genetica clinica, coordinata da Francesca Faravelli, attivamente impegnata nell'applicazione del Piano Nazionale malattie rare 2023-2026». —