



RICERCA

«Così curiamo le malattie rare»

Il professor Bresolin dirige da 25 anni un centro d'eccellenza

8mila

il totale
delle malattie rare
conosciute
e diagnosticate

50%

di queste patologie
richiede la cura
e l'intervento
di un neurologo

400mila

euro all'anno
il costo per sostenere
un paziente
con tali malattie



di ENRICO FOVANNA

C'È UN LUOGO, a Milano, dove da 25 anni medici e ricercatori combattono contro le malattie rare. Ma anche contro la mancanza di spazi e di fondi per la ricerca. E' il **Centro Dino Ferrari dell'Università degli Studi di Milano**, all'interno della Fondazione Irccs Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena di Milano (www.centrodinoferrari.com, telefono 02-55033802), specializzato nella diagnosi e nella terapia delle malattie

neuromuscolari e neurodegenerative, molte delle quali rare e perciò dimenticate dalla medicina ufficiale e dai colossi farmaceutici. A dirigere questo centro, uno dei più importanti in Italia, è il professor Nereo Bresolin (nella foto grande), coadiuvato da un imponente comitato scientifico.

Come vi sostenete?

«Una parte dei fondi arriva dall'associazione Amici del centro Dino Ferrari, presieduta da Maria Luisa Trussardi (presidente onorario l'ingegner Piero Ferrari), che organizza eventi di *fundraising* (raccolta fondi, ndr). Fanno riferimento oggi anche oltre 1.200 pazienti, affetti dalle patologie neurodegenerative più rare. Altri fondi arrivano dalla Regione e da **Telethon**. Ma i medici impegnati nell'attività diagnostica si adattano da anni a lavorare in ambienti molto ristretti, dove peraltro si concentrano macchinari all'altezza della più moderna tecnologia. Come accade anche altrove in Italia, infatti, le

risorse finanziarie, già utilizzate per l'acquisto di sofisticate apparecchiature scientifiche e per l'istituzione di borse di studio per giovani ricercatori inviati anche all'estero, sono sempre al lumicino».

Servono davvero tanti fondi?

«Una struttura con 100 addetti tra dipendenti e precari impegna risorse ingenti. Anche perché il sostegno a un paziente colpito da malattie rare può costare, con i nuovi farmaci disponibili, dai 300 ai 400mila euro l'anno».

Qual è il nodo della vostra attività?

«Tra le malattie rare più seguite al centro, la distrofia di Duchenne, la **sclerosi laterale amiotrofica**, le Distrofie

muscolari dei Cingoli, le amiotrofie spinali. Il team riceve dagli ospedali di tutta Italia campioni biologici di muscolo e sangue per la diagnosi, e ha messo a punto un'importante banca del Dna, dei tessuti e delle cellule coltivate.



Ma soprattutto fornisce ai pazienti, affetti da malattie neurologiche rare, le cure scientifiche più aggiornate ed è attivamente impegnato in *trials* clinici per la sperimentazione di nuove strategie terapeutiche».

Un patrimonio di conoscenze che potrebbe rendere inutili molti viaggi della speranza all'estero?

«Sì. Ma se non sei altamente motivato in una battaglia come questa, prima o poi rischi di non aver più forze».



L'IDENTIKIT

Come conoscerle

FINO a mercoledì prossimo, 30 settembre, è possibile sostenere la campagna «Basta poco per cambiare tanto», dell'associazione **Amici del Centro Dino Ferrari**, e quindi il progetto di ricerca per la Distrofia Muscolare di Duchenne, inviando un Sms al 48583 da tutti i cellulari Tim, Vodafone, **Wind** e 3 per donare 1 euro oppure chiamando lo stesso numero da rete fissa Telecom Italia per donare 2 euro. Ma quando una malattia si può considerare rara? Se colpisce non più di 5 persone ogni 10mila abitanti. La bassa prevalenza nella popolazione non significa, però, che le persone con malattia rara siano poche. In Italia, infatti, milioni di persone vengono colpite da questo fenomeno e in tutta Europa addirittura decine di milioni. D'altronde, il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate varia tra le 7mila e le 8mila. È necessario parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie per sottolineare e riconoscere una serie di comuni problematiche di assistenza e per progettare interventi di sanità pubblica. Tali interventi dovrebbero essere mirati e non frammentati e coinvolgere gruppi di popolazione accomunati da bisogni simili, pur riconoscendone specificità e differenze.

La maggior parte delle malattie rare sono malattie genetiche spesso disabilitanti dal punto di vista sia fisico sia mentale, influenzano l'aspettativa di vita e hanno un notevole impatto sulla qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie. Uno studio (1985-1997), condotto in pazienti tra 0-17 anni, ha dimostrato che di 1935 bambini nati con disordini del metabolismo solo l'11 per cento arriva all'età adulta. A causa del coinvolgimento del sistema nervoso centrale e periferico o del muscolo, più del 50 per cento delle malattie rare presenta sintomi che richiedono una cura da parte di uno specialista neurologo.

e. fov.