



Nascono le Antenne Regionali di «Onda». L'Osservatorio nazionale sulla salute della donna e di genere si articola sul territorio e con la presenza regionale punta a captare meglio i vari problemi e le richieste di intervento per far fronte alla forte disomogeneità fra i

diversi servizi sanitari regionali. Attualmente le Antenne si stanno costituendo in dieci regioni (Basilicata, Calabria, Friuli Venezia Giulia, Lazio, Lombardia, Piemonte, Sardegna, Toscana, Trentino Alto Adige e Veneto), ma l'obiettivo è quello di arrivare in tutte.

## Le storie della settimana

L'ultimo giorno di febbraio si celebra la decima Giornata dedicata alle patologie non comuni

I pazienti pungolano istituzioni e industrie farmaceutiche affinché non demordano nella ricerca

Farmindustria rilancia: «Avremo terapie mirate su una persona e non su persone con le stesse caratteristiche»

# Malattie rare, sfida possibile

di MARGHERITA DE BAC

**S**ono più rare di quanto si pensi, numeri e stime non riescono a darne la dimensione. C'è molto di più dietro il rapporto di un caso su duemila abitanti stabilito a livello internazionale per catalogarle. Isolamento, solitudine, unicità, incomprensione dei medici e disattenzione dei servizi sociali. È lo stato d'animo dei genitori, elemento ricorrente anche nelle sei storie raccontate su queste pagine.

Siamo arrivati alla decima Giornata delle malattie rare istituita nel 2008 da Eurodis, l'European Organization for Rare Disease, coordinata in Italia da Uniamo-Firm. La celebrazione cade come sempre nell'ultimo giorno di febbraio, scelto come simbolo di rarità. I pazienti tornano a rivendicare, a buon diritto, il loro ruolo fondamentale nel pungolare istituzioni e industrie farmaceutiche affinché non poltriscano nella ricerca di nuove terapie. La sfida è ardua, ma non impossibile.

Tra il 2011 e il 2015 il 42 per cento dei farmaci resi disponibili negli Stati Uniti sono «orfanii», cioè specifici per queste patologie. Il doppio rispetto agli anni precedenti.

«Non c'è più ragione di accusare le

**42**

per cento: la quota di farmaci «orfanii», cioè specifici per patologie rare, resi disponibili negli Usa tra il 2011 e il 2015. Il doppio rispetto al passato

**94**

I medicinali «orfanii» già disponibili approvati a livello europeo. Oggi negli Stati Uniti sono in fase di sviluppo altre 566 molecole

industrie di disinteresse per un mercato che non dà profitto. È un luogo comune infondato», respinge il sospetto Massimo Scacabarozzi, presidente di Farmindustria. «I modelli di ricerca - prosegue - sono cambiati, avremo terapie mirate su una persona e non su persone con le stesse caratteristiche. In generale oggi rispondono alle nuove strategie il 42 per cento dei farmaci, il 70 per cento in oncologia».

I governi non dovrebbero essere meno avari di incentivi nei confronti delle aziende virtuose? «Noi lavoriamo indipendentemente per trovare nuove soluzioni e dirigere gli investimenti verso settori dove le esigenze non sono soddisfatte». Sono 94 i medicinali «orfanii» già disponibili, approvati a livello europeo. Secondo



Noi lavoriamo per trovare nuove soluzioni e dirigere gli investimenti verso i settori dove le esigenze non sono soddisfatte

### Evento

Si intitola «Rare Mentre» ed è un'occasione per chiedersi che significato abbia oggi la parola «raro» nella scienza, nella comunicazione e nell'arte. L'iniziativa di Buone Notizie (con il sostegno di Sobi) si svolgerà a Milano il 22 marzo, alle 18.30 a Palazzo Pirelli (via Filzi).

Fra gli ospiti la

scienziata Ilaaria Capua e la

ballerina Simona Atzori

il report di Pharmaceutical Research and Manufacturers of America, negli Usa sono in sviluppo altre 566 molecole. Da noi il numero di sperimentazioni è passato dalle 66 autorizzate nel 2010 alle 167 del 2015, quasi il 25 per cento di quelle totali. Il motore della ricerca è Telethon.

Il problema delle malattie genetiche rare, complicate anche nel nome oltre che nel meccanismo, è di essere migliaia, rappresentate a volte da pochi pazienti sparpagliati per il mondo. Appena rivelata la diagnosi, spesso in ritardo di 7-10 anni, le famiglie cadono nello sconforto e scoprono cosa significa essere soli. La diagnosi a volte non arriva affatto, fenomeno che ha portato alla creazione nel mondo di associazioni di malati senza nome (In Italia c'è la Fondazione Hopen Onlus).

Pesantissima la ricaduta di queste situazioni sulle famiglie. Se la malattia riguarda il bambino, nove volte su dieci incide in modo negativo sull'attività lavorativa di mamma e papà. Quattro volte su dieci entrambi i genitori sono costretti a limitare o interrompere il lavoro. Non finisce qui. Sembrano inverosimili, nella loro assurdità, lungaggini e buro-

crazia per il riconoscimento di invalidità in base alla legge 104. Capita che un bambino in carrozzina debba sottoporsi a visite periodiche di controllo alla Asl per verificare che le sue condizioni nel frattempo non siano migliorate. E parliamo di patologie dall'esito purtroppo irreversibile.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Francesco e la sindrome di Dravet L'epilessia minaccia i piccoli

**È**sopraggiunto rapido un senso di solitudine devastante. Poi centinaia di domande senza risposta. «Che ne sarà di Francesco, chi se ne occuperà?», si è chiesto con terrore Gabriele Segalini dopo aver letto sul web la fredda e inesorabile definizione della sindrome di Dravet appena diagnosticata al figlio.

Sono stati i momenti forse peggiori, ritorna indietro Gabriele: «Era il maggio del 2008. Io e mia moglie ci siamo tuffati in internet e abbiamo scoperto che non c'era nessuno con cui condividere il nostro dramma. Isolati. Soltanto un anno e mezzo dopo ho letto su un gazzettino locale un ritaglio dove si parlava di Epilessia Piacenza Onlus. Ed è qui che ho trovato altre famiglie con cui fare gruppo». È il primo nucleo dell'Associazione sindrome di Dravet, nata nel 2010, diventata onlus nel 2012, presidente Simona Borroni, vice Segalini.

ni. Di strada ne hanno percorsa. Grazie alla raccolta di fondi sono stati finanziati tre studi. L'ultimo si svolgerà al Sissa (Scuola internazionale superiore di studi avanzati), coordinatore il biologo molecolare Antonello Mallamaci. Ai fondi hanno contribuito altre 5 associazioni estere.

La Dravet è una forma di epilessia rara legata alla mutazione di un gene scoperto nel 2001: in Italia sono stimati 400-500 casi. Rara e peggiora da ritardo psicomotorio. Francesco aveva 4 mesi quando è stato scosso dal primo episodio di convulsioni, lunghissime e sconvolgenti. A 11 anni ha perso l'autosufficienza, i genitori e i nonni si alternano al suo fianco. E non demordono. Per contatti: gruppfamiglie@sindromedidravet.org, 3453309473 Gabriele Segalini.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Un farmaco per l'esostosi multipla, il successo delle associazioni

**C'**è grande fermento nell'associazione Conto alla Rovescia. Dopo tanti anni senza la minima prospettiva di trovare una cura, si è aperto uno spiraglio. Insperato. La sperimentazione sull'uomo di un farmaco, prodotto da un'azienda canadese, che potrebbe forse inibire la crescita delle esostosi, le protuberanze ossee tipiche di questi malati.

L'associazione rappresenta anche le sindromi di Ollier e di Maffucci, che condividono con la principale lo stesso codice di esenzione per la rimborsabilità. «Per noi sarebbe la prima terapia specifica. Una svolta, ci saranno test anche in Italia su bambini da 2 a 4 anni. Ne parleremo al congresso di aprile in programma a Jesi», dice Gabriella Massa, vicepresidente di Conto alla Rovescia Acar, presieduta da Maria Roncaccia. Non esiste una terapia per l'esostosi multipla, di origine

genetica, ereditaria, meno rara di quanto sia stato finora stimato. Il bersaglio sono le ossa lunghe, gambe e braccia, scapole, pelvi e dita in prossimità delle articolazioni dove si creano le dolorose escrescenze. Il rischio negli anni è lo sviluppo di tumori. L'unico argine alla deformità ricorrente è la chirurgia, a volte molto invasiva quando si cerca di riunire più interventi in un'unica soluzione per evitare al paziente lo stress di tornare diverse volte in sala operatoria.

L'avvio della sperimentazione è un successo dell'attività delle associazioni italiane e internazionali, determinate a non lasciar calare il sipario su un problema ignoto e a sostenerne le famiglie chiamate ad affrontare un cammino molto difficile fin dai primi anni di vita dei figli. Il Conto alla Rovescia è cominciato. (www.acar.org)

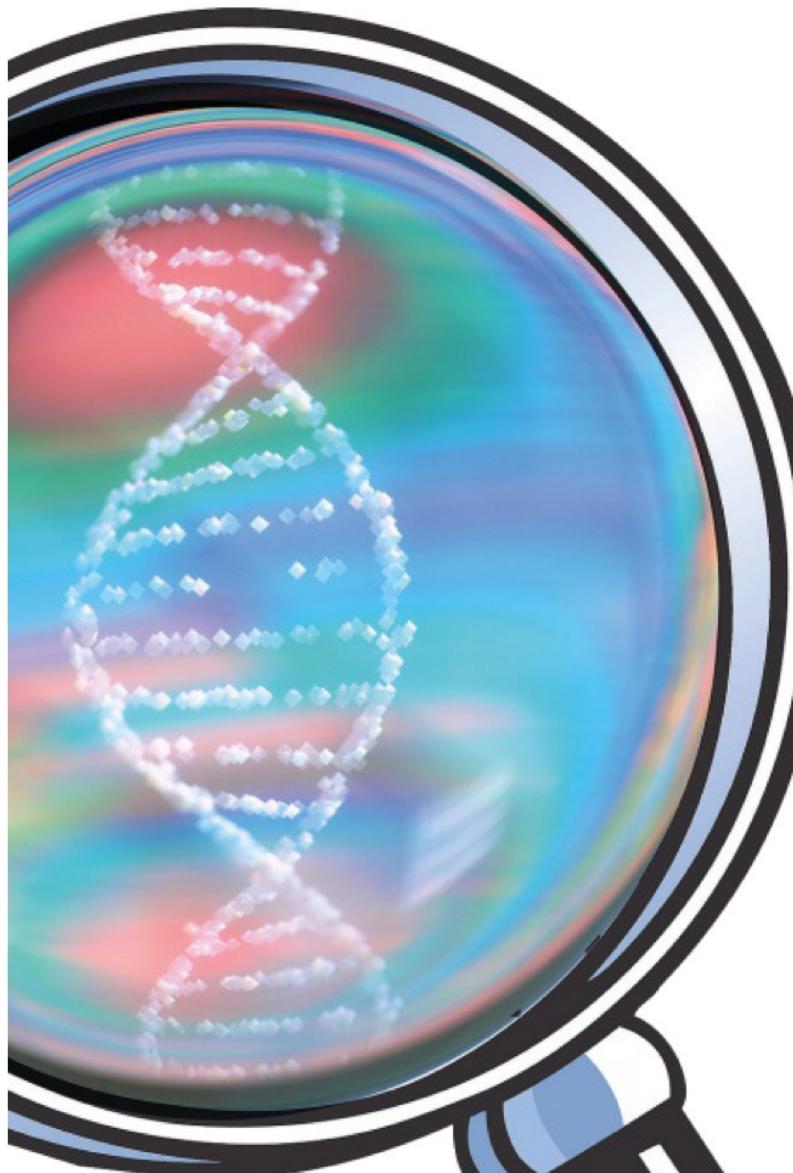
© RIPRODUZIONE RISERVATA

**Campi estivi con BiR in Romania**



Anche quest'anno l'**Associazione BiR**, presieduta da don Gino Rigoldi, organizza **campi estivi** di animazione a favore di bambini in condizione di fragilità e marginalità in Romania e in Repubblica Moldova. I volontari interessati (età minima 16 anni) possono iscriversi fino al 30 aprile.

L'associazione dal 1999 ha portato più di **2.500 volontari** a incontrare bimbi in Romania e, da sei anni, in Repubblica Moldova. Lo slogan del 2018 è «*Tra il dire e il fare c'è di mezzo il fare*». «Ad amare si impara», ricorda don Rigoldi. [www.bironlus.eu](http://www.bironlus.eu)



**fondazionehopen.org**  
La Fondazione Hopen  
Onlus supporta le persone  
affette da malattie  
genetiche rare senza nome  
e le loro famiglie

## Una vita rara con la «Allan Dudley» (un bimbo su un milione)

«**P**otremmo regalarci il mondo ma tu non ci faresti nulla perché la cosa più bella del mondo sei tu. Siamo stanchi di aspettare un miracolo che non arriva mai. Possiamo solo continuare a lottare per te». Firmato, una mamma e un papà che hanno atteso 12 anni per sapere quale fosse il male del loro piccolo Davide, adottato quando aveva 26 giorni. Sindrome di Allan Herndon Dudley, chiamata anche deficit del trasportatore degli ormoni tiroidei di tipo MCT8. È complicato perfino trascrivere correttamente il nome di questa rara forma di encefalopatia congenita caratterizzata da ritardo psicomotorio e spasticità. Colpisce un bambino ogni milione e si trasmette dalla madre portatrice sana ai figli maschi. Affinché questa realtà non restasse sepolta dal silenzio i genitori di Davide il 23 aprile del 2016 hanno fondato l'associazione

«Una vita rara».

Una vita, racconta il papà Giorgio Boniotti, «fatta di tanti dubbi, incertezze, difficoltà, dolore, rabbia... Tanta rabbia ma soprattutto illuminata dall'infinito amore che bambini come Davide, Lorenzo, Denis, Manuel e Marco riescono a trasmetterci con un solo sguardo e un sorriso. Per 12 anni abbiamo aspettato la diagnosi. La mancanza di una diagnosi non ti permette di affrontare un percorso preciso. Si barcolla, si arranca senza una meta». Però i pochi sostenitori dell'associazione non hanno rinunciato: «Siamo convinti sia giusto far sentire la nostra voce nella speranza che un domani un bambino possa guarire e vivere una vita normale». In Italia il centro coordinatore di assistenza e ricerche è il Carlo Besta di Milano. (www.unavitarara.it, Giorgio Boniotti 3290648896).

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Le notti insonni e difficili per la Smith Magenis di Giorgia

«**S**a cosa significa non chiudere occhio la notte per anni e anni? No, non può saperlo chi non ha un figlio con la Smith Magenis», domanda e risponde Stefania, mamma di una ragazza di 14 anni nata con una malattia rara che, tra le altre cose, toglie il sonno. E lo toglie in modo patologico, alterando i ritmi circadiani, quelli che regolano il susseguirsi di sonno e veglia.

«Adesso con mio marito ci chiediamo come siamo riusciti a sopravvivere a prove di resistenza devastanti. Giorgia nel cuore della notte si metteva a urlare, ci voleva accanto, imponendoci di alzare le palpebre non appena la stanchezza ci addormentava. La mattina andavamo a lavorare. Fortuna che Alice, la maggiore, non sentiva il trambusto per casa». La Smith Magenis è causata dalla mutazione di un gene forse nello stato pre-embrionale (addirittura quando ovulo e spermatozoo si toccano), non è ereditaria. I di-

sturbi del sonno sono una delle caratteristiche assieme a ritardo mentale e disturbi comportamentali. I ragazzi tendono a non esprimere le emozioni, a tenerle dentro. Di tanto in tanto esplodono con scatti di rabbia e aggressività. L'associazione è giovanissima, nata tre anni fa su iniziativa di Stefania e Sabrina Bisiani che si sono ritrovate e riconosciute su Facebook come madri con problemi identici: «La prima telefonata è durata tre ore, come ci conoscemmo da sempre. Insieme abbiamo aperto un gruppo chiuso sui social e ora siamo a 80 famiglie iscritte. Temo ce ne siano molte di più».

A chi comincia il percorso con un bambino piccolo, appena diagnosticato vengono date informazioni corrette da subito: la prima, avviare per tempo la terapia cognitivo-comportamentale. Sta nascendo un comitato scientifico, punto di riferimento il professor Giuseppe Zampino al Policlinico Gemelli.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Una puntura al giorno (e un libro) per affrontare la «Silver-Russell»

«**L**alla, piccola bambina dalle grandi virtù», è un libro che meriterebbe di diventare un best seller. La protagonista è una bimba presa in giro dai compagni di scuola perché è la più bassa. Un giorno la classe viene portata a fare il vaccini e mentre gli amichetti piangono dalla paura Lalla accetta spavalda la punturina: «Io ne faccio tutti i giorni», si prende la rivincita. La storia «strabiliante», come dice il sottotitolo, è stata scritta e illustrata da Arianna Nalesso, mamma di Angela, affetta dalla sindrome di Silver-Russell. Pubblicata dall'associazione di genitori che si battono per il riconoscimento della malattia, l'Aisrs. Arianna ha la passione per il disegno e ha unito l'utile al dilettevole spinta dal desiderio di offrire ai genitori uno strumento che facilitasse la comunicazione con i loro bimbi, messi a dura prova dalla Silver-Russell. La malattia richiede un'iniezione quotidiana di ormone della crescita e non è semplice convincere i piccoli ad

accettarla.

Angela ha una vita normale, adesso, compatibilmente con gli sgambetti della Silver-Russell. «Quando la allattavo non mangiava, vomitava, aveva crisi di ipoglicemia. I pediatri mi ripetevano che era colpa della mia ansia. Ero sempre più esausta e depressa fino a quando non è arrivata la diagnosi. Mi sono ripresa e vorrei dare tanto. Se altre associazioni avessero bisogno di un libricino sono a disposizione», si offre Arianna. E ricorda a tutte le mamme che la vera cura in generale non è la puntura. Fondamentale sono serenità e l'autostima che si riesce a infondere nei bambini. L'associazione Aisrs Onlus nasce per volontà di Luana, mamma di Paride e di Silvia, nata nel maggio del 2013 a Valverde, Catania. Lo scorso dicembre, il primo convegno nazionale all'ospedale Gaslini di Genova. (www.aisrs.it, aisrs.onlus@gmail.com, Arianna Nalesso 3394462400).

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## Kabuki, la maschera giapponese che dà il nome alla malattia

Un'immagine della maschera Kabuki, che dà il nome alla sindrome rara. La maschera ha occhi grandi e spesso rosati, guance rosse e labbra sottili.

Gli unici riferimenti fino a quel momento erano in Australia e Gran Bretagna, contatti non semplici per le famiglie italiane con scarsa dimestichezza con la lingua inglese. «Non sapevo da dove cominciare, Telethon ci ha aiutati a buttargli lo statuto e siamo partiti. Ad aprile a Roma ci sarà il nostro secondo congresso. Un successione», racconta gli esordi Gori. La sindrome è stata descritta per

la prima volta nel 1981 da due medici giapponesi che anziché intitolarla a loro stessi, come comunemente viene fatto dagli scienziati, hanno pensato alle somiglianze col trucco utilizzato nel teatro tradizionale del Paese. «I lineamenti della nostra Flavia però non hanno una definizione così precisa. Ci siamo accorti della sua diversità - spiegano - quando aveva sei mesi. Teneva la testa ciolondoni e in spiaggia non riusciva a mantenere la posizione eretta, da seduta si piegava su se stessa. Purtroppo poi abbiamo scoperto la causa. Davanti a noi il buio. Ci chiedevamo se Flavia avrebbe parlato e camminato». Oggi a 9 anni si farlo grazie a tanta fisioterapia e logopedia. Il vero stimolo è stata la sorella minore Alessandra che l'ha spronata a giocare. La sua locomotiva. (www.sindromekabuki.it, 3280135204 Sandro Gori).

© RIPRODUZIONE RISERVATA