



In difesa del brutto anatroccolo

di Donatella Révay
drevay@ticinomanagement.ch

Dopo anni di indifferenza, oggi la società comincia ad occuparsi delle malattie rare

102

Maschio o femmina? Al giorno di oggi le mamme lo sanno già prima della nascita e probabilmente a loro va benissimo qualsiasi sia il sesso. Ma sicuramente risponderanno: «L'importante è che sia sano!» Questa la preoccupazione generale. Di norma nascono pupi bellissimi ad allietare, e piacevolmente rivoluzionare, le famiglie. Ma non sempre è così! Per alcuni sfortunati genitori può iniziare un calvario che li porta a girare di medico in medico senza riuscire a trovare una diagnosi dei disturbi che la creatura manifesta e che sicuramente non rientrano nella norma. «Probabilmente si tratta di una malattia rara. Una diagnosi certa non c'è, andiamo per tentativi...!», conclude il pediatra. Ma purtroppo questa non è una diagnosi.

Le malattie cosiddette 'rare' sono esistite da sempre, solo che in passato non venivano riconosciute. Ora il progresso scientifico ne ha individuate molte, ma diverse sono ancora da scoprire. «Fino a poco tempo fa se ne contava circa cinquemila, ora quasi ottomila», segnala Olivier Menzel, giovane ed entusiasta biologo ticinese, che lavora presso il Laboratorio Universitario di Ricerca di Chirurgia Pediatrica, dell'Hôpital di Ginevra; «ogni settimana circa cinque nuove sono descritte dalla letteratura scientifica. Succede spesso che molte malattie siano diagnosticate come comuni, ma, dopo anni di cure che non hanno dato nessun effetto, ci si rende conto che la diagnosi non era corretta, e si prende quindi coscienza che la malattia è un'altra. Si va più a fondo e si scopre che in effetti quel tipo di malattia deve essere

BLACKSWAN FOUNDATION

'Black Swan Foundation' è la neonata fondazione creata da Olivier Menzel, il giovane biologo ticinese che gestisce il Laboratorio Universitario di Ricerca di Chirurgia

Pediatria dell'Hôpital di Ginevra. La Fondazione è nata con l'aiuto di privati che credono nei futuri risvolti positivi di ricerche che non riescono a ricevere sussidi da nessuna parte. Lo scopo è quello di raccogliere fondi per sostenere la ricerca scientifica ed informare il pubblico sulle problematiche delle malattie rare (www.blackswanfoundation.ch).

Il nome si ispira alla teoria del cigno nero di Nassim Nicholas Taleb, docente americano di Scienze dell'incertezza, e già autore del libro di successo *Giocati dal caso: l'improbabile regola la nostra vita*, quel che non sappiamo è molto più importante di quello ci è noto.

compreso fra quelle 'rare'».

In ambito di un progetto per curare alcune malattie rare del fegato nei bambini (1-2 casi all'anno in Svizzera), Menzel ha personalmente effettuato le ricerche prospettando una soluzione riconosciuta come importante da ricercatori a livello internazionale, ma che, per questioni finanziarie, ancora non ha potuto essere sviluppata in ambito clinico. Questo rifiuto ha rafforzato ancor di più la sua motivazione nel creare una fondazione 'Black-Swan Foundation' per aiutare chi non riesce ad avere sussidi, pur avendo studi importanti da sviluppare. «In Svizzera la ricerca in questo campo viene incentivata poco o niente», conclude il biologo. «Mentre invece è importante sapere che lo specifico di una malattia rara, oltre a promuovere la conoscenza e la ricerca, può portare a risultati anche per altre malattie più comuni».

Le malattie rare possono manifestarsi addirittura prima della nascita, come a qualsiasi età. La maggior parte di tali malattie è dovuta a difetti genetici, ma all'origine vi può anche essere un'esposizione ambientale durante la gravidanza o in uno stadio successivo della vita, spesso in combinazione con una predisposizione genetica. Quelle oggi conosciute rappresentano circa il 10% di tutte le patologie conosciute. Si tratta di malattie molto differenti tra loro, che colpiscono organi diversi e poiché ciò avviene in circa 5 soggetti ogni 10mila, ognuna di esse non risulta statisticamente rilevante. Da ciò deriva che essere colpiti da una malattia rara costituisce un doppio

problema, sia perché per tali malattie non esistono cure, sia perché la loro rarità ne condiziona una scarsa conoscenza da parte dei medici e, quindi, una inadeguata possibilità di diagnosi precoce. Inoltre il fatto che i pazienti siano poco numerosi e sparsi in aree geograficamente lontane, rende difficile individuare, di volta in volta, il centro di riferimento che disponga degli strumenti diagnostici per un riconoscimento precoce, condizione indispensabile ad arrestare o a rallentare il decorso della malattia.

Oltre a ciò, l'industria farmaceutica è restia ad intraprendere ricerche in questo campo, poiché non riuscirebbe ad ammortizzarne i costi, essendo troppo esiguo il numero dei malati fruitori dei farmaci realizzati. Questi ultimi, infatti, sono definiti 'farmaci orfani' dall'industria stessa, perché destinati ad un mercato di pochi pazienti, e pure 'orfane' le malattie, perché neglette, dimenticate.

Qualcosa però sta cambiando. Negli ultimi tempi c'è una voglia di coordinare quanto viene intrapreso, a livello di parentela di malattia o perlomeno di gruppi, che investe tutte le nazioni che hanno preso coscienza del problema e che si sono attivate o si stanno attivando. Al di là degli steccati, internet, la rete, contribuisce non poco allo scambio delle informazioni tra medici e serve anche ai malati che possono cercare possibili percorsi, sia di cura che di confronto con eventuali altri compagni di sventura.

Ma come è possibile che le malattie rare continuino ad aumentare di numero? Sono le conoscenze che generano conoscenza e, poiché la maggior parte delle malattie rare sono appunto di origine genetica, soprattutto da quando è stata pubblicata la sequenza del genoma umano, si è accelerata l'identificazione delle malattie e anche la loro diversità, pur



Il biologo ticinese Olivier Menzel del Laboratorio di Ricerca di Chirurgia Pediatrica dell'Ospedale di Ginevra

nella parentela.

Naturalmente il luogo di ricerca per eccellenza sono gli istituti universitari. In alcuni di grande prestigio, inclusi quelli svizzeri, si compie la cosiddetta ricerca 'di base' (Rb), che si occupa di studiare i meccanismi a livello cellulare e molecolare o quella cosiddetta 'pre-clinica' (Rpc), che si occupa di trovare soluzioni terapeutiche mediante sperimentazioni in modelli cellulari o animali. Su questo fertile terreno crescono poi le applicazioni concrete che possono venire poi testate in sperimentazioni cliniche (su pazienti volontari) e magari infine omologate.

Spesso vengono messe in pratica da piccole e medie industrie specializzate, poiché per la grande industria farmaceutica non sono competitive. Quest'ultima se ne occupa, eventualmente, solo quando nella fase finale si è sicuri dell'efficacia, la terza fase, la più costosa, nell'ordine di milioni.

Il lato positivo di questa attività di ricercatori, medici e pazienti è che tutti si stanno attivando, anche se, come sempre quando si inizia a fare qualcosa, non ci si muove tutti all'unisono. Nel mondo sono soprattutto gli Stati Uniti e l'Europa, Svizzera inclusa, che stanno cercando un linguaggio comune e la possibilità di scambi.

Orphanet è un database aperto al pubblico, consultabile a livello mondiale, nato con lo scopo di contribuire a migliorare la diagnosi, la presa in carico e la cura dei pazienti. Contiene una parte dedicata ai professionisti, scritta e aggiornata da esperti, un'altra dedicata ai pazienti e un elenco di servizi che comprendono le consulenze specialistiche, i laboratori diagnostici, le attività di ricerca e le associazioni dei pazienti. Anche e soprattutto in Svizzera, non si contano a tutti i livelli le organizzazioni, le fondazioni, le associazioni, da quelle più grandi a quelle composte solo da tre persone, mirate alla raccolta di dati o di fondi destinati all'assistenza anche da un punto di vista sociale.

Poiché la raccolta di fondi è il primo mattone, Telethon è una delle organizzazioni più conosciute dal grande pubblico, che ogni anno



Anna Maria Sury

risponde con generosità soprattutto nel primo week end di dicembre, quando viene organizzata una massiccia campagna con promozioni varie. E in Svizzera il Canton Ticino con grande prodigalità è sempre uno dei primi se non il primo a rispondere!

Al fronte, a stretto contatto con i pazienti, responsabile per Telethon del Gruppo di sostegno per la Svizzera Italiana e delegata Asrim c'è Anna Maria Sury, che è anche coordinatrice del

Centro Myosuisse Ticino.

I centri Myosuisse sono un esempio riuscito del successo di Telethon, che è partito fin dall'inizio centrando proprio la problematica delle malattie neuro-muscolari rare, che però non sono l'unico obiettivo. Altre malattie ricevono fondi e attenzione, come, ad esempio, la mucoviscidosi, la sindrome di Marfan ecc. I mirati finanziamenti di Telethon hanno contribuito non solo a rendere più agevoli le ricerche e gli studi, ma hanno permesso al gruppo di crescere, tanto da meritare un'autonomia.

«Se da un certo punto di vista il sistema sociale svizzero è ottimo - dice Sury - una burocrazia un po' farraginoso per accedere agli aiuti, e il fatto che la rete familiare al gior-

I CENTRI REGIONALI SVIZZERI PER MALATTIE NEUROMUSCOLARI

La 'Schweizerischen Gesellschaft für Muskelkranke' (Sgmk) e l'Associazione della Svizzera Romanda e Italiana contro le Miopatie (Asrim) hanno dato vita al progetto 'Centri regionali svizzeri per malattie neuromuscolari', lanciato nel 2002 con lo scopo di creare, in collaborazione con gli enti ospedalieri, sette centri regionali per malattie muscolari, sfruttando al meglio le risorse e le sinergie dei servizi ospedalieri e paraospedalieri esistenti. In questa maniera le persone colpite da un'affezione muscolare possono usufruire di una consulenza e di un'assistenza professionale completa. Questo progetto ha incentivato l'ampliamento della rete Myosuisse che si è estesa su tutto il territorio della Confederazione con la collaborazione di specialisti e persone attive nell'ambito delle malattie neuromuscolari.

Le consulenze comprendono una larga assistenza per i pazienti, con particolare riguardo ai primi accertamenti, la diagnosi, le cure ed eventuali difficoltà che potrebbero sorgere durante il percorso di queste malattie neuromuscolari, che per la maggior parte sono progressive.

Da poco, grazie al contributo di Asrim, Sgmk, e di conseguenza Telethon, a Losanna è stato creato un registro nazionale che si collega a quello internazionale, per il momento con i dati dei malati di tre sole malattie neuromuscolari, un registro che viene messo in rete ed è consultabile a livello mondiale. In un futuro si prevede di inserire in questo registro anche altre malattie.



no di oggi è meno presente di una volta, rendono penoso il percorso e soprattutto i malati gravi sono quasi impossibilitati ad aprire tutte le porticine prima di ottenerli. Io assisto personalmente malati e famiglie nell'individuare questi percorsi indirizzandoli ai servizi preposti».

Si tratta di aiuti che permettono di essere socialmente integrati e una migliore qualità di vita, pur nell'handicap di una malattia grave. Esistono però delle disparità cantonali nell'accoglienza al paziente, nel passaggio di informazioni, nei diritti ad ottenere aiuti in base alla situazione personale. «Nel nostro caso - continua Anna Maria - essendo in contatto con altri centri Myosuisse, siamo in grado di muoverci meglio e cerchiamo di anticipare l'evolversi della malattia con delle soluzioni. È importante condividere con gli altri le proprie esperienze» Anche in questo caso c'è un'apertura verso l'esterno e la voglia di mettersi in contatto con tutti per poter portare la conoscenza e soprattutto la ricerca ad un livello di qualità. Internet è il punto di svolta fondamentale nella presa di coscienza da parte di ricercatori, specialisti, malati e famiglie coinvolte, come punto di incontro delle diverse esigenze.

Per quel che concerne la ricerca anzi, si tenta di porta-



**Maria Gabriella Rossi (a sinistra)
con il Professor Silvio Garattini e la signora Cele Daccò**

foresteria, in modo da ospitare eventualmente i parenti o i genitori dei piccoli malati.

Dal 1998, costola gemmata dal Centro, è nata Aiuti per la Ricerca sulle Malattie Rare Armr, Onlus internazionale che gode di ampio prestigio anche per le borse di studio che ogni anno distribuisce. «Dall'inizio, anno 2010 compreso, complessivamente ne sono sta-

IL CENTRO DI RICERCHE CLINICHE PER LE MALATTIE RARE ALDO E CELE DACCÒ

Il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò è sorto nel 1992, quando l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri decise di espandere le sue attività nell'ambito della ricerca clinica. Il centro è nato con l'intento di promuovere la ricerca clinica indipendente e sviluppare progetti a favore dei pazienti affetti da malattie rare e orfane, il che significa lavorare a stretto contatto con chi ne è colpito. Il Centro è organizzato come un vero e proprio ospedale ed è do-

tato di ambulatori dove è possibile visitare i pazienti, e di day-hospital per svolgere indagini complesse, con l'obiettivo di comprendere meglio i meccanismi che determinano le malattie e di testare l'efficacia delle possibili terapie.

Un Centro che negli anni è diventato è uno dei primi e più importanti al mondo, ancor più da quando qualche anno fa la Regione Lombardia lo ha supportato per creare un sistema informatico per un monitoraggio utile a ricercatori e pazienti



re avanti una determinata ricerca in parallelo ad altre, così da avere delle verifiche su più punti. Il fervore come, si è detto, esiste a livello internazionale.

Con l'intento di promuovere la ricerca clinica indipendente e sviluppare progetti a favore dei pazienti affetti da malattie rare e orfane, sotto l'ala protettrice dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, fortemente voluto dal professor Silvio Garattini, nel 1992 è nato in Italia a Ranica, vicino a Bergamo, il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò, ticinesi di adozione. Un sodalizio che Cele Daccò dopo la morte del marito ha sostenuto contribuendo alla ristrutturazione di Villa Camozzi, una splendida costruzione di inizio '800, nonché l'adattamento per i laboratori e tutta l'attrezzatura per fare il Centro di ricerche, adibendo una parte della villa a

te elargite già 98, dieci dal Ticino, il che significa quasi cento anni di studio», segnala Maria Gabriella Rossi, grazie alla quale è stata creata, nel 2003, a Lugano una delegazione di Armr, di cui è responsabile. Ogni borsa di studio, rivolta a ricercatori di qualsiasi nazionalità, permette ad un ricercatore un intero anno di ricerca al Centro, che, per fare in modo che le ricerche non si sovrappongano in inutili doppioni, è collegato con altri in altre nazioni, con uno scambio continuo di informazioni.

Ormai 'il problema malattie rare' è stato messo a fuoco dalla Comunità Internazionale. Ogni giorno viene fatto un passo avanti, che per quanto piccolo, è sempre e comunque un passo avanti. Nuove scoperte sono all'orizzonte. Si può continuare a sperare.