

Malattie rare, gli Usa copiano il modello Pavia

Sabato le associazioni di pazienti al San Matteo per le sindromi genetiche
Il raduno, con circa 250 pazienti da tutta Italia, coordinato da Eloisa Arbustini

di Maria Grazia Piccaluga

PAVIA

Poche stanze zeppe di cartelle cliniche, il pavimento sbiadito da migliaia di passi. Alle pareti i disegni dei bambini che ogni giorno, con genitori e fratelli, entrano al centro di malattie genetiche cardiovascolari in attesa di una diagnosi che cambierà loro la vita. Quattromila famiglie seguite in tutta Italia nella struttura diretta dalla professoressa Eloisa Arbustini, da qualche anno tra i testimonial della ricerca per Telethon. Un modello, quello pavese, che funziona, tanto che ora le associazioni americane di medici e pazienti vogliono copiarlo. Arriveranno sabato al San Matteo per partecipare all'ottavo convegno sulla sindrome di Marfan e altre sindromi genetiche che si svolgerà nell'aula Golgi dell'ospedale. Un'aula capiente, da 224 posti. Ma Elisa Arbustini e le sue collaboratrici hanno dovuto fermare le prenotazioni, giunte da tutta Italia, ben superiori a quel numero. Un raduno di pazienti che ha ben pochi precedenti. «Ogni anno or-



Lo staff del centro di ricerca, coordinato dalla professoressa Arbustini

ganizziamo un momento di confronto tra i pazienti, i loro familiari e i medici di varie discipline coinvolti nella cura, dal cardiocirurgo all'ortopedico, dall'oculista al ginecologo - spiega la cardiologa - Ma quest'anno ci sarà anche la partecipazione delle fondazioni

americane. Associazioni con più di duemila volontari, capaci di raccogliere fondi che noi nemmeno ci immaginiamo». Eppure queste potenti associazioni vogliono conoscere il modello clinico e di ricerca ormai collaudato a Pavia. Un centro con le risorse risicate, da strut-

tura pubblica, ma con grandi potenzialità umane e scientifiche che oltreoceano ci invidiano. «La grossa svolta quest'anno è rappresentata proprio dalla possibilità di mettere in cantiere iniziative globali per queste patologie - spiega Arbustini - condividere le informazioni scientifiche e il supporto ai pazienti». Pazienti speciali, «fragili come Swarovski» spiegano in clinica per rendere l'idea delle attenzioni richieste. Con caratteristiche fisiche che sono come un marchio: alti, braccia lunghe, mani sottili da pianista. Bambini e adulti con problemi cardiaci generati da malattie generiche rare. Malattie dai nomi difficili da pronunciare - come la sindrome di Loeys Dietz o quella di Marfan - ma pericolosissime. Un giorno, senza preavviso, si dissecca l'aorta e l'interruttore si spegne. Il rischio coinvolge non solo il malato ma tutta la sua famiglia che viene quindi sottoposta a uno screening genetico per mettere in atto i meccanismi della prevenzione. A Pavia seguono circa 4mila famiglie, tenute sotto controllo a caden-

za regolare, ogni 4, massimo 6 mesi. Ogni giorno dall'ambulatorio del centro del San Matteo passano 8-10 famiglie. E la richiesta è enorme le prime nuove visite, per chi prende contatti oggi, possono essere fissate solo a novembre 2013. Una lista d'attesa di un anno. «Abbiamo

anche completato l'arruolamento delle 291 famiglie per lo studio clinico che portiamo avanti insieme a Telethon - spiega Eloisa Arbustini - A breve partiremo con la fase due, quella dell'osservazione e poi della sperimentazione».

GRIPRODUZIONE RISERVATA