

Malattie rare, al S. Matteo ricerca e cura su 120 patologie

► PAVIA

«Ciascuna malattia rara affligge un piccolo numero di pazienti. Ma queste patologie sono tra le 6mila e le 8mila, che se si mettono insieme tutti i malati sono il 10 per cento della popolazione mondiale» spiega Carlo Balduini, primario della Clinica medica 3 del San Matteo e specialista in malattie rare della coagulazione. Il San Matteo fa parte della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, qui se ne studiano e curano 120, dall'acalasia allo xeroderma pigmentoso.

«A Clinica medica 3 ci occupiamo di circa 40 malattie emorragiche rare della coagulazione

– spiega Balduini – Abbiamo un data base di mille pazienti con malattie legate alle piastrine, un centinaio per le patologie di coagulazione. Siamo punto di riferimento nel mondo, abbiamo descritto e scoperto nuove malattie e trovato terapie efficaci per alcune: un farmaco per moltiplicare le piastrine riportandole a livelli accettabili, uno per i sanguinamenti da naso tali da richiedere più trasfusioni alla settimana, stiamo lavorando alla diagnosi di nuove malattie». «Le malattie rare richiedono un approccio multidisciplinare e la diagnosi è il primo problema – riprende Giampaolo Merlini, direttore del Centro per lo studio e la cura delle amiloidosi sistemiche che si occupa di un migliaio



Il professor Merlini coi collaboratori al centro per l'amiloidosi

di pazienti, il 60% da fuori regione – Il policlinico è un posto ideale di studio, perché conta sul contributo di tanti specialisti. La diagnosi resta l'aspetto proble-

matico, abbiamo fatto passi in avanti sulla cura, ma il problema è riconoscerle: occorre fare uno sforzo tutti insieme, noi coi medici di famiglia».

Eloisa Arbustini, direttore del centro per le malattie genetiche cardiovascolari, si occupa invece di malattie come la sindrome di Loeys Dietz o quella di Marfan, pericolosissime, il cui rischio coinvolge tutta la famiglia. L'ultima spiaggia è spesso il trapianto «ma i donatori calano e diventa sempre più difficile poter accogliere tutti con qualche speranza nelle liste d'attesa», spiega Arbustini. «A Pavia seguiamo circa 4200 famiglie – prosegue –. Le malattie rare sono tantissime, tutte diverse e richiedono immensi sforzi sul piano clinico e lo sviluppo di nuovi farmaci». Telethon finanzia al San Matteo una sperimentazione clinica sulla sindrome di Marfan che ha coinvolto 262 pazienti da tutta Italia, su farmaci esistenti con funzioni di protezione dell'aorta non note. (a.g.h.)