



Ranica (Bg), 23 febbraio 2022 - 30 anni fa nasceva il Centro di Ricerche Cliniche Aldo e Cele Daccò di Ranica (Bg). Il Centro ha svolto un ruolo pionieristico, quando in Italia non esisteva pressoché nulla e in Europa erano in pochi a rispondere ai bisogni dei pazienti con una patologia rara. Alla base l'idea lungimirante di Silvio Garattini e Giuseppe Remuzzi: creare una struttura dotata di attrezzature e con l'organizzazione di un ospedale ma esclusivamente dedicata alla ricerca, con protagonisti gli ammalati, sul modello dei Clinical Research Center americani.

“L'idea

di promuovere studi per le malattie rare - spiega il prof. Silvio Garattini - è nata dalla convinzione che questi ammalati sono privati del diritto alla salute perché soffrono di malattie antieconomiche. La realizzazione di una struttura e di progetti per studiare malattie rare e farmaci orfani non sarebbe stata possibile senza le generose donazioni della sig.ra Cele Daccò e della Banca S. Paolo di Torino”.



*Prof. Silvio Garattini*

Dal

2001 il Centro Daccò è sede del Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia e opera in collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità.

Le

malattie rare, che affliggono ciascuna fino a 1 persona ogni 2.000 abitanti, sono patologie molto eterogenee che coinvolgono tutte le aree di interesse medico. La stima in Italia è di oltre 2 milioni di persone. Di queste 1 su 5 ha meno di 18 anni. Il 72% ha origini genetiche. L'attività dell'Istituto si concretizza grazie a progetti multidisciplinari che spaziano dalla ricerca di base a quella epidemiologica, alla ricerca clinica. Nei trent'anni di attività del centro, sono 1.054 le malattie segnalate e oltre 890 le mutazioni identificate nei geni studiati.

Alla

primaria funzione informativa del Centro Daccò si affianca l'attività di ricerca clinica indipendente e lo studio di farmaci, per offrire ai malati rari dati aggiornati e l'avanzamento delle conoscenze per affrontare la malattia. L'Istituto Mario Negri si occupa nello specifico di 20 patologie rare di diverse tipologie, tra cui: nefrologiche, neurodegenerative, tumorali, endocrine. Per una parte delle malattie rare, prevalentemente quelle genetiche che coinvolgono il rene e il sistema immunitario, il centro può accogliere direttamente i pazienti e portare avanti un'attività di ricerca non solo di tipo sperimentale, ma anche clinico.



*Prof. Giuseppe Remuzzi*

“Il risultato principale dei numerosi progetti di ricerca clinica - commenta il prof. Giuseppe Remuzzi - è stata la possibilità di trovare una terapia promettente a pazienti prima orfani di una cura. Importanti traguardi sono infatti stati raggiunti nel campo delle malattie renali, del sangue e delle malattie neurologiche”.

Tra le malattie rare ne esiste poi una consistente percentuale che ancora non ha né una diagnosi né una classificazione. Tali condizioni sono denominate malattie rare non diagnosticate (MRND) e vengono affrontate a livello globale attraverso la collaborazione e il lavoro in rete fra clinici e ricercatori di tutto il mondo. Nel 2014 negli Stati Uniti si è costituito l'Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) del quale fa parte anche l'Istituto Mario Negri.

L'obiettivo principale del network è di avvalersi della expertise di medici e ricercatori per fornire una diagnosi a pazienti identificati su scala mondiale. A tal proposito, vengono fatte analisi genetiche ad ampio spettro e condivisi aspetti clinici al fine di arrivare ad una diagnosi o identificare una nuova patologia.

La conoscenza e l'informazione sono prioritarie e

la campagna di sensibilizzazione internazionale che si attiva ogni anno con la Giornata ad esse dedicata è lo strumento migliore per far conoscere all'opinione pubblica l'esistenza di queste patologie, ascoltare chi ne è colpito, capirne i bisogni e pensare a tutte le possibili soluzioni nella ricerca, nell'accesso alle cure e nell'assistenza.

“Lo studio delle malattie rare è una priorità di sanità pubblica, perché tutti gli ammalati hanno il diritto di avere lo stesso tipo di trattamento - spiega Erica Daina, Responsabile del Laboratorio documentazione e ricerca sulle malattie rare - Ma ha anche un interesse scientifico che va al di là di questo. Proprio attraverso lo studio delle malattie rare si è infatti arrivati a comprendere molti dei meccanismi che regolano le patologie più comuni. Tutto questo va ad avvallare l'importanza di sostenere le malattie rare che oggi sono orfane di fondi”.