

A cura del prof. Eugenio Mercuri, direttore del Dipartimento di Scienze della Salute e della Donna e del Bambino e di Sanità Pubblica della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, ordinario di Psichiatria e Psicologia all'Università Cattolica



Roma,

28 febbraio 2020 - Vengono definite “rare” quelle malattie che colpiscono solo un numero ristretto di persone: in Europa una malattia è definita come rara quando colpisce meno di 1 su 2.000 cittadini e si stima che le persone con malattie rare nel mondo siano più di 300 milioni (Fonte Eurordis). Ogni anno Eurordis, Federazione di associazioni di pazienti, promuove la Giornata delle Malattie Rare per sensibilizzare la società civile.

Se

rare sono le malattie che colpiscono milioni di persone è sicuramente rara la forza che pervade a più livelli la comunità internazionale: la forza delle famiglie e delle associazioni di pazienti e la forza della comunità scientifica che lavora con costanza per identificarle, descriverle, per individuare

possibili trattamenti.



Prof. Eugenio Mercuri

È esattamente quanto sta accadendo per la distrofia muscolare di Duchenne, malattia genetica rara descritta per la prima volta nel 1868 dal neurologo francese Guillaume Duchenne. La Duchenne colpisce 1 bambino su 5.000 e porta alla progressiva degenerazione muscolare. I primi sintomi si manifestano intorno ai tre anni: il bambino ha difficoltà nel correre, salire le scale, saltare. La perdita della deambulazione avviene in adolescenza, in tempi diversi da un ragazzo all'altro, e diventa quindi necessario utilizzare una carrozzina elettronica. Progressivamente, la degenerazione dei muscoli colpisce anche quelli degli arti superiori e in seguito i muscoli respiratori e il cuore.

Rispetto

a molti anni fa, grazie agli standard di cura, alla ricerca e ad alcuni farmaci disponibili, stiamo assistendo ad un nuovo scenario che porta al rallentamento della progressione della patologia e all'allungamento dell'aspettativa di vita. Difatti, attualmente, sono molti gli studi clinici per la Duchenne orientati all'individuazione di strategie terapeutiche differenti: correggere le mutazioni genetiche, combattere la debolezza muscolare, l'infiammazione, la fibrosi e la degenerazione del tessuto muscolare, compresi i muscoli respiratori e il cuore.

Il

viaggio della ricerca e il viaggio del singolo individuo con una malattia rara accomunati da una stessa meta: la migliore qualità di vita possibile per i bambini, i ragazzi e le loro famiglie.

Si

usa spesso la metafora del viaggio quando una diagnosi entra nella vita di una persona, nella vita di una famiglia. Inizia un percorso in cui ad ogni tappa c'è un'esperienza da vivere, una prova da superare. Il viaggio è ancora più complesso quando si tratta di una malattia rara.