

## 14° Incontro Genitori-Pazienti dell'Associazione Italiana Gaucher 30/31 Marzo – 1 Aprile 2007

Fattoria degli Usignoli – Country Resort Hotel S.Donato in Fronzano, Reggello, FI

Prima dell'inizio del Convegno Scientifico è stata letta la lettera autografa, di risposta al nostro invito di partecipazione, dell'**On. Livia Turco**. Ha lodato le nostre iniziative e il nostro lavoro augurando una proficua futura collaborazione nell'interesse di tutti i Malati con patologie rare.

Le “danze” sono state aperte dalla **Dott.ssa Maja Di Rocco**, dell'Istituto Gaslini di Genova, che ha descritto le **Linee guida del protocollo Internazionale sulla Malattia di Gaucher**.

La diagnosi viene fatta tramite dosaggio enzimatico; trovare cellule Gaucher nel midollo non dà la certezza di essere malati Gaucher.

L'inizio del trattamento dipende da 3 fattori: 1) sintomi soggettivi 2) esami clinici 3) livello di severità (Scala di Zimran). Gli obiettivi del trattamento, la scelta e l'efficacia del farmaco, sono indicati nelle Linee Guida pubblicate da Pastores e coll. nel 2004.

- 1) il malato ha dei sintomi e si rivolge al medico per una diagnosi. Alcuni di essi sono tipici della M. di G. (dolori ossei, anemia, stanchezza, addome gonfio) ma possono essere indicatori di altre patologie o vengono “confusi” o “misconosciuti”.
- 2) valutazione clinica
  - ?? esami ematici : Hb (emoglobina), Piastrine, assetto coagulativo
  - ?? epatosplenomegalia : RMN, TC, Ecografia
  - ?? problemi ossei : RX, RMN (valuta il grado di infiltrazione del midollo osseo, la presenza di osteonecrosi o infarti ossei), Scintigrafia (infiltrazione del midollo osseo), DOXA (chiamata comunemente MOC, valuta il grado di osteoporosi)
  - ?? polmoni : RX, ECG, Ecocardiografia (per l'ipertensione polmonare o il “cuore polmonare acuto”)
  - ?? cervello : val.neurologica, EEG, valutazioni specifiche
  - ?? valutazione dei marcatori di attività biologica : chitotriosidase, CCL18 (per chi non risponde alla chitotriosidase), PARC, ACE, TRAP, ferritina
- 3) ogni esame sopra descritto riceve un punteggio (0 = nessun problema, 3 = problema grave)  
La somma dà un Indice riferibile alla Scala di Gravità descritta dal Prof. Ari Zimran

Il **Dr Bruno Bembi**, dell'Istituto per l'Infanzia Burlo Garofano di Trieste ha ripercorso la memoria storica dalla scoperta della Malattia ad oggi. Ha ricordato la nascita dell'Associazione, le lotte per la terapia enzimatica, Ceredase, e l'avvento del Cerezyme. Ha lasciato poi agli “esperti” presenti l'onere e l'onore di descrivere i nuovi farmaci che stanno per affacciarsi sul mercato.

(Anch'io rimando alla pubblicazione del Notiziario, che descrive esaurientemente le caratteristiche di ognuna delle nuove terapie e lo stato degli Studi e dei Trials in corso. Sul sito si trova inoltre la relazione del Prof. Ari Zimran che le illustra con “coscienza” e imparzialità, dato che è coinvolto nella sperimentazione di tutte, Ivana)

La psicologa, **Dott.ssa Gabriella Canti**, dell'Università degli Studi “La Sapienza” di Roma ha tenuto 2 gruppi di autoascolto per le famiglie e per i pazienti, il sabato pomeriggio e la domenica mattina. Chi vi ha partecipato ha giudicato l'esperienza positiva e molto interessante; certamente un incontro da ripetere.

Il **Dr Giovanni Ciana**, dell'Istituto per l'Infanzia Burlo Garofano di Trieste, ha parlato del “Coinvolgimento scheletrico della popolazione pediatrica”.

La **Dr.ssa Mirella Filocamo** , del Laboratorio Diagnosi Pre-Postnatale delle Malattie Metaboliche dell'Istituto Gaslini di Genova ha parlato della “Consulenza genetica per le famiglie con Malattia di Gaucher”. Ha dato risposte chiare sulla trasmissione della Malattia, sulle modalità e percentuali di probabilità di avere figli sani, malati o portatori sani. Ha spiegato il perché della difficoltà e dei tempi lunghi per avere una caratterizzazione genetica (genotipo), dell'impossibilità (impraticabilità) di diagnosi genetica nei portatori (a meno che non si conoscano già gli alleli da cercare) o nei familiari dei Malati Gaucher. Anche se tanti dei presenti hanno ormai abbondantemente sentito parlare di quest'argomento, non dobbiamo dimenticare che chi partecipa per la prima volta (o ha da poco saputo di far parte della “grande famiglia Gaucher”) non desidera altro che informarsi, sapere e conoscere il più possibile la malattia. La genetica non sarà mai (purtroppo) un argomento da sottovalutare.

Il **Dr Massimo Morfini** , del Centro per le Coagulopatia Congenite dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Careggi, Firenze, ha descritto gli “Aspetti socio-sanitari delle Malattie Rare”.

La **Dr.ssa Fiorina Giona** , Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia dell'Università degli Studi “La Sapienza” di Roma è intervenuta su “ Etica e sperimentazioni cliniche” . A tutti i partecipanti è stato distribuito il fascicolo con le slides della relazione, in modo che si potesse seguire più agevolmente.

L'Etica è una branca della filosofia che studia i fondamenti di ciò che è visto come giusto e moralmente corretto, in contrapposizione a ciò che è male e sbagliato. La Bioetica è una disciplina recente che si occupa di questioni morali che riguardano la ricerca biologica e medica. Esiste dal 1990 un Comitato Nazionale di Bioetica; organo consultivo della Presidenza del Consiglio dei Ministri ([www.comitatietici.it](http://www.comitatietici.it)). Tra i principi etici per la ricerca medica si ricordano : la ricerca sull'uomo ha come fine il miglioramento delle procedure mediche, della prevenzione, della conoscenza dell'eziologia e della patogenesi delle malattie; il paziente deve essere informato pienamente e deve essere rispettata la sua volontà; la ricerca va condotta da personale specializzato e qualificato; devono essere sempre valutati i benefici, i rischi e l'efficacia. Le problematiche legate alla bioetica sono essenzialmente per: accanimento terapeutico, clonazione, eutanasia, fecondazione assistita, utilizzo di cellule staminali, ingegneria genetica, trapianti d'organo e sperimentazione clinica dei farmaci. Il soggetto che partecipa alla sperimentazione deve comprendere gli obiettivi, i rischi e gli inconvenienti ; deve potersi ritirare in ogni momento; deve essere rispettato il diritto alla riservatezza e all'integrità fisica e mentale; il modulo del consenso informato deve essere firmato (deve essere chiaro, devono essere garantiti risarcimento e coperture legali, il paziente deve avere il tempo necessario a leggerlo e a comprenderlo).

Tutti i farmaci prima di essere commercializzati vengono sottoposti a sperimentazioni pre-cliniche (in vitro o con animali da laboratorio) e cliniche (sull'uomo). I test clinici si dividono in 4 fasi: Fase I di farmacologia clinica, in cui si valutano gli effetti collaterali, su volontari sani; Fase II di studio dell'efficacia, su pazienti volontari (valuta la posologia ottimale e la tollerabilità, effettuando studi controllati con placebo o farmaco attivo); Fase III di studio multicentrico, per definire meglio il rapporto sicurezza-efficacia e per studiare le interazioni tra farmaci e le eventuali reazioni avverse (il farmaco non è ancora in vendita, può essere usato solo sui pazienti che partecipano allo studio e solo nei centri accreditati a quello studio); Fase IV di studio post-marketing in cui si valutano gli eventuali effetti collaterali o problemi sfuggiti ai test (farmacovigilanza).