

Malattie rare: solo 6 pazienti su 100 hanno una cura. Le mutazioni e la medicina di precisione

di Vera Martinella

Circa l'80% delle patologie rare ha una base genetica ovvero è provocata da una mutazione del Dna. La via da seguire per migliorare la diagnosi e mettere a punto nuove terapie

Da quando nel 2000 è stato mappato l'intero genoma umano, si è iniziato a conoscere quali dei circa 23mila geni che compongono il nostro Dna sono coinvolti nelle diverse malattie. «È stato un passo cruciale per le [patologie rare](#) perché circa l'80% ha una base genetica ovvero è provocata da una mutazione del Dna – sottolinea Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma -. Negli ultimi 20 anni abbiamo messo a punto tecnologie sempre più sofisticate che ci hanno aiutato su due fronti: da un lato a migliorare le nostre capacità diagnostiche, permettendoci di arrivare a dare un nome alla malattia di cui soffre il paziente; dall'altro a mettere a punto delle cure là dove spesso non esistevano grazie all'arrivo della medicina di precisione con le cosiddette target therapies».

Il ruolo della ricerca e della genetica

L'obiettivo dei ricercatori è individuare le mutazioni genetiche che giocano un ruolo-chiave nello sviluppo e nella crescita di una determinata patologia, comprendere in che modo ne influenzano l'andamento e trovare dei farmaci che puntano a scardinarne i meccanismi d'azione, rallentare l'evoluzione della malattia o fermarla del tutto, magari persino

prevenirla. «Stiamo anche imparando che il 30% dei geni oggi noti può essere collegato a malattie diverse e che esistono confini meno marcati di quanto pensassimo fra alcuni gruppi di patologie che hanno basi biologiche comuni, per le quali speriamo di poter sfruttare le stesse terapie» sottolinea Dallapiccola. Quando non è possibile ottenere una guarigione si punta a offrire al paziente la migliore esistenza possibile. E, grazie ai progressi più recenti, almeno in alcune malattie rare l'ambizioso obiettivo di una «vita normale» è stato raggiunto.

Solo il 6% ha una cura

Purtroppo solo per il 6% delle persone con una patologia rara esiste una cura e a peggiorare le cose c'è poi il fatto che le malattie rare hanno un andamento cronico e spesso invalidante perché tendono ad aggravarsi col tempo. «Per questo motivo è necessaria l'integrazione tra assistenza sanitaria e sociale – evidenzia Annalisa Scopinaro, presidente di UNIAMO –: le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie si trovano spesso a sostenere costi sociali ed economici gravosi. Tanto che 8 su 10 hanno difficoltà a gestire gli aspetti ordinari della vita quotidiana». «L'Italia è all'avanguardia nello sviluppo della genomica – conclude Dallapiccola -, ma siamo indietro nella raccolta dei dati. Servono fondi per la ricerca scientifica e investimenti sui macchinari, ma anche per tecnici bioinformatici specializzati nell'elaborare le informazioni sempre più complesse. Ed è importante centralizzare risorse umane e tecnologiche in pochi grandi centri qualificati, in modo da accorpate e sfruttare al meglio le diverse competenze, senza dispersioni».

10 luglio 2022 (modifica il 10 luglio 2022 | 10:48)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

[Read More](#)