

Arriva anche in Italia una cura per l'Asmd, la patologia causata da un deficit di sfingomielinasi acida Barbato (Federico II): «Trattamento già sperimentato da noi e a Udine, decisiva la diagnosi precoce»

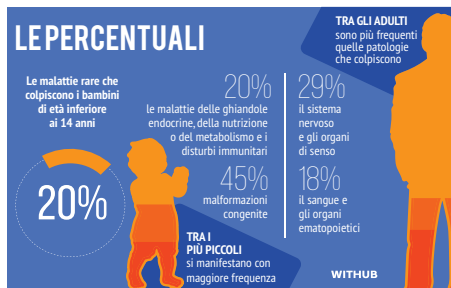


Malattie rare nuove chance di terapia

Una malattia estremamente rara, per la quale è oggi disponibile anche in Italia una terapia specifica. Si tratta del deficit di sfingomielinasi acida o, più semplicemente, Asmd. «Rientra in quelle patologie che si definiscono da accumulo lisosomiale», dice il dirigente medico Antonio Barbato, in servizio presso la medicina interna del Dai di Malattie onco-ematologiche, anatomia patologica e malattie reumatiche dell'azienda ospedaliera universitaria Federico II di Napoli. In particolare, l'Asmd si distingue in tre sottotipi A, B e A/B, tutti dovuti al deficit dello stesso enzima ma che possono avere insorgenza, progressione e sintomi diversi. Ma qual è il meccanismo che di fatto porta alla condizione patologica?

Barbato spiega: «Il difetto enzimatico interferisce con il normale ciclo di vita di alcune sostanze utili alle cellule. Queste sostanze dovrebbero essere scomposte in elementi più piccoli, così che possano poi essere riutilizzate dall'organismo. Si genera, insomma, una sorta di corto circuito che porta ad un accumulo all'interno del lisosoma, prima, e della cellula, poi».

Come detto, l'Asmd si distingue per due forme che hanno caratteristiche molto diverse: il tipo A si caratterizza per un esordio precoce e molto aggressivo, soprattutto a carico del cervello e del sistema nervoso. Benché quello delle diagnosi precoci resti tutt'oggi un problema, in questa forma la malattia porta sintomi più riconoscibili ad un occhio attento. Il tipo B ha invece un'evoluzione più lenta, può insorgere tanto nel corso dell'infanzia che dell'età adulta, e colpisce più organi e apparati. «Si ha solitamente un aumento di volume della milza e del fegato - spiega



ga Barbato - A volte vengono colpiti anche cuore e polmone, con gravi conseguenze per il paziente».

«In genere maggiore è il difetto enzimatico, più severa può essere la malattia», aggiunge lo specialista. «Il grado di coinvolgimento clinico del paziente dipende infatti dal tipo di mutazione ereditata e dall'effetto che queste hanno sull'attività enzimatica». Esiste, poi, una forma inter-

media di patologia, l'Asmd di tipo A/B che avvalorata la tesi che questa malattia rara comprenda uno spettro di manifestazioni cliniche che cambiano da un sottotipo all'altro pur costituendo un continuum.

Quanto ai campanelli d'allarme, i pediatri per i bimbi e poi i medici per gli adulti dovrebbero intercettare questi pazienti, riconoscendo i sintomi e gli organi maggiormente coinvolti. La buo-

strato la sua efficacia nel corso dei trial clinici effettuati in questi ultimi anni. Abbiamo osservato un blocco nell'evoluzione della malattia, una riduzione della milza, un miglioramento della funzione polmonare ed epatica, una riduzione della dislipidemia (altro elemento caratterizzante di questa malattia), associate ad un miglioramento delle condizioni generali di salute». In tutta Italia esistono diversi centri di riferimento ai quali si può accedere per una presa in carico globale. Tra questi, la Federico II di Napoli è uno dei due in Italia ad aver partecipato agli studi clinici sulla terapia nell'adulto, assieme a quello di Udine che ha partecipato anche agli studi condotti sulla popolazione pediatrica.

Fondamentale, per intervenire prima che la patologia progressiva con danni irreparabili, è la diagnosi precoce, non facile visto che i casi sono molto rari e i sintomi possono essere aspecifici. In questo senso è determinante la capacità dei medici di cogliere segnali quali, ad esempio, un aumento del volume della milza e del fegato, un'anemia inspiegabile, astenia, dolori alle ossa o continui diarrea. «Sintomi che presi singolarmente possono non dire molto ma che, se abbinati a segni clinici suggestivi come una splenomegalia senza diagnosi, devono far pensare anche alle malattie d'accumulo lisosomiale». Proprio per questo è essenziale abbattere il muro dell'indifferenza che troppo spesso circonda le persone con malattia rara, troppo spesso costrette ad anni di ricerche e decine e decine di visite prima di poter dare un nome alla propria condizione. Parlare del problema, informarsi e fare formazione è il primo passo per un cambiamento non più procrastinabile.

Marcella Travazza
 © RIPRODUZIONE RISERVATA



IL DIRIGENTE MEDICO
 Antonio Barbato

na notizia è che da pochi giorni è disponibile anche in Italia una terapia enzimatica sostitutiva specifica per bambini e adulti con Asmd di tipo A/B o tipo B per trattare i segni e i sintomi della patologia non correlati al sistema nervoso centrale.

In sintesi, spiega Barbato, «tramite la terapia, forniamo al lisosoma un enzima funzionante che va a fare il lavoro di quello difettoso. Questa terapia ha mo-

Il riconoscimento



Premiati i campioni dell'inclusione sociale

Si è discusso di innovazione, disabilità e inclusione nell'annuale convention e premio organizzati dalla Fondazione Mesit e dal network editoriale PreSa, Prevenzione e Salute, in collaborazione con il Ceis dell'Università di Tor Vergata, Altems Advisory dell'Università Cattolica e il centro «Innovazione & Salute» dell'Università di Roma Tre. Come di consueto, il premio è stato assegnato ad accademici, rappresentanti delle istituzioni, ricercatori, professionisti, associazioni e privati cittadini che con la loro attività si sono distinti a favore della tutela delle disabilità. «Quest'anno - spiega il presidente della Fondazione Mesit Marco Trabucco Aurilio - abbiamo voluto porre al centro del dibattito i temi dell'innovazione come strumento di inclusione sociale, delle discriminazioni intersezionali o multiple, e della violenza contro le donne con disabilità». Tra gli altri, hanno ricevuto il premio Rosalba Taddeini (Differenza Donna), Paola Rogliani (professoressa ordinaria di Malattie dell'apparato respiratorio e direttrice della Fondazione Policlinico Tor Vergata & presidente eletta Sip), Maurizio Castellani (campione di motociclismo e atleta della Roma Calcio Amputati), Graziella Saverino (Entusiasabili Aps), Cetty Ummarino (ideatrice del progetto «Like your home»). L'evento ha visto gli interventi di Andrea Grignolio, docente di Storia della medicina all'Università Vita - Salute San Raffaele di Milano e Francesco Saverio Mennini, research director Ehta del Ceis, dell'Università di Roma Tor Vergata e Kingston University di Londra.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

L'ALLARME
 Contagi Covid e influenza: il picco di casi a Natale

«Dopo settimane di "fuga" dalle vaccinazioni anti Covid ora stiamo ricevendo molte più richieste di somministrazione, soprattutto da parte dei nostri pazienti fragili. Prenotazioni che evidentemente si legano ad un aumento dei contagi che

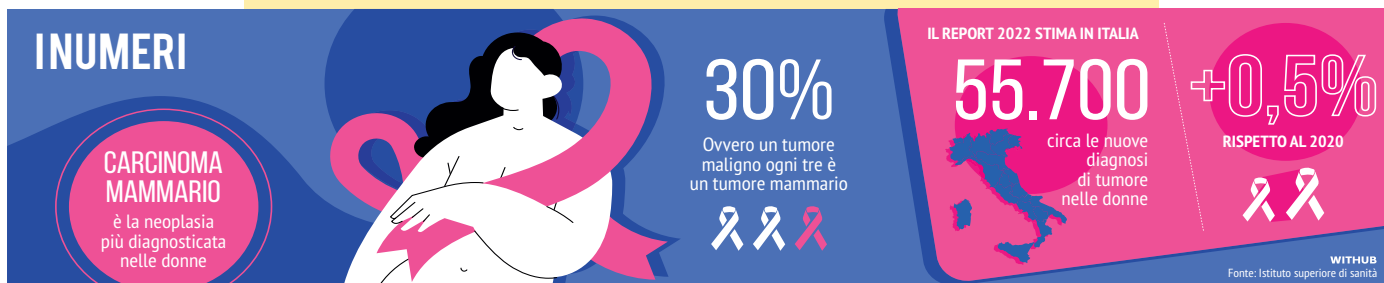
spinge molti a correre ai ripari». Corrado Calamaro e Luigi Sparano, medici di famiglia della Fimmg Napoli, temono che possa esserci un'esplosione di contagi, tra influenza di stagione e Covid. «Sarebbe un po' una sorta di tempesta perfetta, che metterebbe a

rischio la tenuta dei pronto soccorso e la salute dei cittadini», aggiungono. Il picco epidemico è previsto in prossimità di Natale, nelle prossime settimane dunque. «Il Covid è ancora pericoloso - ricordano i camici bianchi - ma lo è anche l'influenza di

stagione. Le complicanze possono infatti portare a conseguenze serie, soprattutto pazienti con fragilità e comorbidità. Nelle prossime settimane si gioca una partita decisiva». Il segretario generale di Fimmg, Silvestro Scotti, sottolinea: «Determinante è

il coordinamento tra i vari attori che partecipano alle vaccinazioni. Ancor più importante sarà gestire al meglio la logistica di distribuzione dei vaccini, tema che è stato il vero problema, se guardiamo soprattutto ai vaccini anti Covid».

De Placido (Federico II) coordina il centro oncologico di riferimento e spiega quanto è importante aderire agli screening ma anche rivolgersi alle strutture di alta qualità per seguire protocolli e percorsi assistenziali migliori e ridurre i rischi



«Uniti si può vincere il cancro al seno»

Il carcinoma mammario è oggi il tumore femminile più diagnosticato nel nostro Paese, i programmi di screening consentono una diagnosi precoce e, quindi, maggiori possibilità di cura. Ne abbiamo parlato con Sabino De Placido, direttore del centro oncologico di riferimento polispecialistico universitario e a carattere scientifico (Corpus), Federico II di Napoli. «Alla prima diagnosi – spiega De Placido – circa il 7 per cento dei casi si presenta come una malattia metastatica de novo, gli altri sono tumori della mammella in fase iniziale (Ebc). Questi ultimi clinicamente sono definiti come tumori limitati alla ghiandola mammaria o anche con diffusione ai linfonodi ascellari. Inoltre, nel carcinoma mammario è raccomandato nelle donne tra 50-70 anni un piano di prevenzione secondaria attraverso uno screening mammografico su base biennale che è attuato in donne in fase preclinica senza alcun segno o sintomo di malattia e che permette di effettuare una diagnosi in stadio precoce, con maggiori opportunità di ottenere vantaggio dalle terapie di guarigione».

Qual è il percorso per le pazienti con Ebc?
«In Italia le breast unit sono dotate di team

Lenti a contatto e occhiali sono per molti una schiavitù, oltre che un costo. La soluzione può essere un intervento che oggi è di pura routine, a patto che ci si affidi ad un professionista serio. «Mettersi nella mani sbagliate può portare a problemi anche molto gravi», avverte Mario Sbordone che dirige il reparto di Oculistica del Santa Maria delle Grazie di Pozzuoli. «Se si interviene con il laser in casi di miopia severa – spiega – il pericolo è di andare ad assottigliare eccessivamente la cornea ed esporre il paziente a serie complicazioni post operatorie». Ma come si interviene quando la miopia è severa? «I gold standard è la procedura chirurgica che prevede l'impianto di un cristallino artificiale all'interno dell'occhio, precisamente dietro

multidisciplinare di esperti in patologia mammaria in modo da offrire un percorso diagnostico-terapeutico di alta qualità ed appropriatezza ed un trattamento personalizzato di cure in base alle caratteristiche biomolecolari della malattia nella singola paziente». Quali sono le forme a più alto rischio di recidiva?

OLTRE 4000 CASI STIMATI IN CAMPANIA SOLO NEL 2022 ANCHE IL PERICOLO DI RECIDIVA SI VALUTA IN ANTICIPO

«Le attuali linee guida riconoscono come fattori prognostici rilevanti l'interessamento metastatico ai linfonodi ascellari, il grado istologico di malignità, la dimensione del tumore primitivo e l'indice di proliferazione Ki67. Tutti questi fattori individuano le pazienti ad alto rischio di recidiva e permettono di valutare la scelta del trattamento più adatto alle caratteristiche specifiche di ogni paziente. Inoltre, lo score dei test multigenici rappresenta un fattore prognostico e, solo per alcuni di essi validati con studi prospettici, un fattore predittivo di risposta alla

chemioterapia nelle pazienti a rischio intermedio di ricaduta».

In Campania quali sono i numeri del tumore al seno dell'Ebc?

«Sono stati stimati 4.018 nuovi casi nel 2022. L'azienda ospedaliera universitaria Federico II ha istituito da anni una breast unit che coordina e che dispone di un team multidisciplinare di docenti universitari di grande esperienza che dirigono servizi di diagnostica morfologica, diagnostica per immagini, diagnostica di biomarcatori molecolari e genici e di trattamento personalizzato dedicati alla patologia mammaria. La nostra

istituzione supervisiona altre cinque breast unit dislocate sul territorio della regione Campania ampliando il suo bacino di presa in carico ad un alto numero di pazienti annuo. Infine, la breast unit della Federico II dispone di un centro per la crioconservazione degli ovociti per la preservazione di fertilità per le donne giovani, di un centro specifico per i tumori eredo-familiari, e di due centri per la diagnostica di biomarcatori e mutazioni geniche con servizi allargati ed offerti a tutte le breast unit afferenti alla nostra struttura». **Esistono nuove opportunità terapeutiche?**

«Dopo oltre 20 anni, abbiamo un inibitore di Cdk4/6 che, in combinazione con la terapia endocrina, dimostra di essere il primo ad aver prodotto un miglioramento statisticamente significativo e clinicamente rilevante della sopravvivenza libera da malattia invasiva (ldfs) o da ricadute a distanza (Drfs) rispetto alla sola terapia

endocrina nel carcinoma mammario in pazienti in fase iniziale di malattia con tumore ad alto rischio di recidiva». Per quanto tempo e con quale modalità viene somministrato questo farmaco? «Semplificando, le pazienti assumono la terapia due volte al giorno per due anni, a meno che non si presenti una tossicità inaccettabile, in associazione con la terapia endocrina adiuvante standard per cinque anni o come indicato clinicamente».

Arcangelo Barbato

© RIPRODUZIONE RISERVATA



L'ONCOLOGO A destra il professore della Federico II, Sabino de Placido

Un colpo di laser: l'intervento che neutralizza la miopia

tro la pupilla. Come se posizionassimo una lente a contatto dentro, piuttosto che sopra, l'occhio. Anche in questo caso con un intervento molto rapido, indolore e che consente una riabilitazione veloce e completa». Più semplice, addirittura ambulatoriale, è invece la correzione di

miopie leggere, per le quali si può adoperare il laser.

Sbordone chiarisce che nella maggior parte dei casi le procedure non durano più di 15 o 20 minuti e il recupero 24 ore. La soluzione prevede l'impiego combinato di due laser. «Semplificando, con un primo laser si crea

una sottile lamella di cornea che si solleva momentaneamente consentendoci di modificare il profilo della cornea profonda, con l'altro laser, e si riposiziona subito dopo per concludere l'intervento». La procedura «Femtolasik» è oggi il gold standard per trattare difetti di miopia lieve o



medio-lieve. Pochi minuti di intervento e 24 ore di convalescenza bastano a dire addio agli occhiali. «Il messaggio da far passare è che la vista è bene da preser-

vare e con il giusto intervento è possibile risolvere problemi che troppo spesso per timori infondati evitiamo di affrontare».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LA FESTA

Doni in corsia ai pazienti oncologici del Pascale

Come da tradizione, c'è stato lo scambio di auguri della Lilt a Napoli guidata da Adolfo Gallipoli D'Errico. Con la festiciola organizzata nell'Istituto nazionale tumori di Napoli Pascale. L'iniziativa, ideata nel 1933 con la nascita stessa dell'Istituto, ha visto



protagonisti i pazienti che, grazie alla generosità di numerose aziende, hanno ricevuto pacchi dono con generi alimentari, dolciumi, cosmetici e libri. «Natale è forse il momento più magico per la solidarietà, per fare sentire a chi ha bisogno che esiste una

comunità, come quella napoletana, attenta e sensibile nei confronti di chi vive una difficoltà, un disagio», dice Gallipoli D'Errico che aggiunge: «Per questo, oltre a ringraziare il nostro direttivo e i nostri volontari, desidero esprimere la nostra più

profonda gratitudine ai vertici del Pascale e alle tante aziende (Parmalat, Doria, De Nigris, Idea Bellezza, Erboristeria Messegna, St. Etienne, La Molisana, Marotta Editori) che da sempre rendono possibili questi momenti di fraterna solidarietà».