

IL 29 FEBBRAIO È LA GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

MA IN ITALIA NE SOFFRE UN MILIONE DI PERSONE

In Europa si contano 10 milioni di soggetti colpiti e 7 mila patologie, fra cui la glicogenosi. Il direttore scientifico dell'associazione che si occupa di ricerca e assistenza spiega come si può migliorare la qualità di vita dei pazienti

di **Fulvia Degl'Innocenti**

È stato scelto il giorno più raro dell'anno, quello che cade ogni quattro anni, **il 29 febbraio, per celebrare la Giornata delle malattie rare.** Un insieme di 7 mila patologie, secondo l'Oms. Si stima che in Italia riguardino un milione di malati, 10 milioni in Europa. E rappresentano il 10% delle patologie mondiali. Per molte non c'è una cura. Pochi i farmaci e gli investimenti nella ricerca.

Di queste 7 mila patologie 700 sono malattie metaboliche, e la glicogenosi è una di queste. Ce ne parla il direttore scientifico dell'Aig, Associazione italiana glicogenosi, **il pediatra Fabrizio Sei-**

dità, padre di un ragazzo affetto da questa malattia: «È un disturbo dell'accumulo dello zucchero che immagazziniamo sotto forma di glicogeno. Quando digiuniamo ricorriamo a questa riserva di zucchero. **Ci sono però dei difetti genetici che rendono impossibile attingere a questa riserva, per cui gli zuccheri si accumulano danneggiando gli organi** come il fegato. Le glicogenosi si dividono in epatiche e muscolari».

Nel caso di quelle epatiche i malati devono mangiare ogni tre ore, altrimenti rischiano di andare in coma. La glicogenosi che intacca il muscolo è chiamata malattia di Pompe; distrug-



A sinistra, il logo dell'Aig. Sopra, Rachele, 8 anni, malata di glicogenosi. Sono circa 400 le persone in Italia affette da questa patologia.

gendo il muscolo porterebbe alla paralisi e al cedimento del cuore, che diventa enorme. **Da qualche anno è stata trovata una cura che ha cambiato la prognosi infausta della malattia.** Permangono difficoltà a camminare e respirare, ma la vita si è allungata. La cura consiste in infusioni di 5-6 ore, che in Italia si possono fare solo in ospedale ogni 15 giorni. Si tratta di un vero calvario, specie per i bambini. «La nostra associazione», continua Seidita, «lotta per rendere possibile la *home therapy* come già accade in alcuni Paesi europei. Se non facessimo sentire la nostra voce, questi pazienti finirebbero dimenticati». ●