

MARCELLA TRAVAZZA



N

ella galassia delle malattie rare ne esistono alcune che, semplificando un po', si possono considerare "ultra rare". Ne è un esempio il deficit di sfigmomielinasi acida (ASMD), storicamente conosciuta come malattia di Niemann-Pick, che colpisce meno di un neonato ogni 150.000. Maurizio Scarpa, direttore del Centro Regionale di coordinamento per le malattie rare del Friuli-Venezia Giulia, spiega: «Si tratta di una malattia da accumulo lisosomiale, vale a dire una patologia legata al deficit di una proteina presente nei lisosomi che dovrebbe degradare la sfigmomielinina, una sostanza che, se si accumula nell'organismo, diventa tossica».

**LA GRAVITÀ**

La malattia presenta tre forme con diversa gravità: l'ASMD di tipo A compare nella prima infanzia e colpisce in maniera molto grave diversi organi, tra i quali il cervello e il sistema nervoso centrale. Può peggiorare rapidamente nel tempo ed essere fatale nei primi 2 o 3 anni di vita. Diversa la forma di tipo B, che può comparire a qualsiasi età e ha una progressione più lenta rispetto al tipo A. In questo caso i sintomi sono spesso aspecifici come, ad esempio, l'aumento del volume di fegato e milza, l'aumento dei lipidi nel sangue, la riduzione della conta piastrinica e il coinvolgimento polmonare. Il professor Scarpa, che è anche coordinatore della Rete Europea per le malattie metaboliche rare, spiega poi che una forma intermedia è quella di tipo A/B, che in aggiunta al coinvolgimento viscerale sistemico della forma B, può accompagnarsi a coinvolgimento neurologico di entità variabile. Centrale è il tema della diagnosi precoce, non sempre semplice a causa della condizione di malattia ultrarara, della variabilità dei sintomi e del-

## DIAGNOSI PRECOCE E TERAPIA ENZIMATICA CONTRO LA MALATTIA ULTRARARA DI NIEMANN-PICK

Deficit di sfigmomielinasi acida (ASMD) per meno di un neonato ogni 150mila  
Il professor Maurizio Scarpa: «Sintomi simili ad altri mali, ritardi diagnostici di 10 anni per le forme pediatriche. Presto la cura per disturbi non neurologici»

la loro sovrapposizione con la sintomatologia di altre malattie ben più comuni. Per questo motivo spesso la diagnosi è tardiva, con conseguenze anche molto gravi e fatali.

**LA RICERCA**

La diagnosi di ASMD si raggiunge attraverso due esami principali: un esame del sangue che misura il livello di attività enzimatica (esame enzimatico) e un esame genetico che si esegue qualora il livello di attività dell'enzima ASM (sfigmomielinasi acida) risulta inferiore alla norma. «Se nella forma grave la diagnosi è più semplice a causa della commissione neurologica - conferma Scarpa - registriamo, invece, ritardi diagnostici di decine di anni per le forme meno gravi e almeno di 10 anni per le

**Sotto,**  
Maurizio Scarpa,  
direttore  
del Centro  
Regionale  
di coordinamento  
per le malattie  
rare  
del Friuli-Venezia  
Giulia



forme pediatriche». Spesso, nelle forme meno gravi, una scarsa conoscenza della malattia, porta i medici a confondere i sintomi con quelli di altre patologie tipiche dell'età pediatrica. Una buona notizia arriva dal fronte della ricerca. «Presto anche in Italia sarà disponibile una terapia enzimatica sostitutiva specifica, indicata per il trattamento delle manifestazioni non neurologiche del deficit di sfigmomielinasi acida in pazienti in età pediatrica e adulti affetti dalle forme di tipo A/B o di tipo B».

A sostenere i pazienti e le famiglie di quanti sono affetti da ASMD è l'Associazione Italiana Niemann-Pick ONLUS, presieduta da Alberto Lionello. È proprio lui a rimarcare che, nonostante si possa constatare come il ritardo della diagno-

si sia leggermente ridotto in questi ultimi anni, è ancora una tematica molto attuale sulla quale bisogna ancora continuare a lavorare, sia come associazione che come clinici. Ecco perché continua ad essere importante diffondere e favorire sempre più la conoscenza di queste patologie. «In questo contesto di diagnosi precoce - prosegue - si inserisce poi un altro tema che è lo screening neonatale. Anche questa è una sfida importante per andare incontro ai bisogni dei pazienti e delle loro famiglie; oggi, lo screening viene fatto per altre patologie simili ma che, se esteso ulteriormente, potrebbe rappresentare un grande traguardo e fare la differenza per tante persone».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

**L'ANALISI**

### L'IMPATTO DELLA GUERRA AL CENTRO DELLA MEDICINA SOCIALE

MARCO  
TRABUCCO AURILIO

**L**a medicina sociale si occupa, e preoccupa, della salute della collettività nella sua più ampia accezione. La guerra è, probabilmente, il fenomeno sociale che mette più a repentaglio il benessere fisico e psichico di una popolazione.

Si sente molto spesso parlare dei danni materiali ed economici di un conflitto, perlopiù di perdite in termini di morti o infrastrutture distrutte. La parte dell'orrore più facile da contare, e da raccontare. Ma come poter quantificare i progetti di vita distrutti, le famiglie smembrate, i sogni infranti di persone di ogni età, genere o condizione sociale? Come riuscire a spiegare cosa vuol dire aver perduto tutto?

Le conseguenze psicologiche di un evento di guerra sono incalcolabili, ma non per questo meno effettive. Condizione costante di allerta, terrore e privazione, minaccia alla sopravvivenza, violenza direttamente subita o anche solamente osservata: chi viene coinvolto in un conflitto, anche quando rimane illeso nel corpo, manifesta nella maggior parte dei casi ansia, depressione e stress post-traumatico, e tali sintomi tendono ad aggravarsi quanto più è duratura l'esposizione al fenomeno. Un caso particolare è quello delle donne: la violenza di genere, compresa quella sessuale, è uno strumento di guerra brutale e diffuso, anche se spesso invisibile alla cronaca a causa della vergogna e della paura delle vittime. Ma i soggetti più vulnerabili sono probabilmente i bambini, il cui delicato neurosviluppo può essere alterato in maniera irreversibile da un'esperienza traumatica, aumentando la probabilità di insorgenza di patologie psichiatriche.

Da una prospettiva ancora più ampia, il peso psicologico del conflitto coinvolge anche chi ne sente parlare da un Paese che non vive il conflitto direttamente. Si può ricevere un sovraccarico cognitivo, parte di una più generale "infodemia" o eccesso di informazioni a cui siamo quotidianamente esposti, che provoca confusione e difficoltà di distinguere fonti e notizie attendibili, oltre che una generale ansia dettata dal senso di fragilità e incertezza che la guerra, anche da lontano, è capace di ispirare in ogni singolo essere umano.

Al di là delle connotazioni storiche, sociopolitiche ed economiche, l'orrore della guerra è dunque anche una questione di salute pubblica che riguarda tutti, poiché il suo impatto fisico, psicologico e sociale si riverbera molto al di là dei confini temporali, geografici e culturali del conflitto in sé.

© RIPRODUZIONE RISERVATA