

CORRIERE DELLA SERA / MALATTIE RARE



SETTIMANA MONDIALE DELLE MALATTIE MITOCONDRIALI RARE

**Gabriella e la sua malattia rara:
«Entro pochi mesi perderò la vista»**

Fa parte di un gruppo eterogeneo di patologie che colpiscono una persona su 5mila. Ne soffrono circa 15mila italiani. In un convegno a Bologna, il 20 settembre, i risultati del progetto ER-MITO che ha coinvolto tutti i neurologi dell'Emilia Romagna

di



CORRIERE DELLA SERA

L'INTERVENTO

**Calenda: «Alle Europee senza Pd. Ci serve un segretario psichiatra»
Parodie in rete**

di [Claudio Bozza](#)

IL VERTICE A PALAZZO CHIGI

Manovra, il «condono» divide Lega e M5Stelle. Ipotesi di taglio dei ticket

di [M. Sensini, E. Buzzi, M. Cremonesi](#)

INTERVISTA

'Le pensioni di cittadinanza a 780 euro del M5S? Ingiuste'

di [Enrico Marro](#)



di [Pierluigi Battista](#)
Il divano o la panchina? La paga garantita cancella il lavoro

SEGUI CORRIERE SU FACEBOOK

Mi piace 2,5 mln





(Getty Images)

Gabriella, 59 anni, soffre di neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON), una malattia mitocondriale rara che colpisce il nervo ottico. «Me ne sono accorta per caso pochi mesi fa - racconta -. Da un po' di tempo non vedevo bene con l'occhio destro, ma pensavo che fosse la stanchezza di fine anno scolastico (lavoravo come insegnante nella scuola primaria). Poi ho perso gli occhiali e sono andata a rifarli, così ho scoperto che la vista era fortemente danneggiata. Pian piano, ho cominciato a non vederci nemmeno con l'occhio sinistro e sono cominciate serie difficoltà. Vedo tutto offuscato, i colori si confondono, non so cosa c'è nel piatto, riconosco solo le sagome delle persone. Ho dovuto smettere di lavorare. In famiglia, di LHON soffrono mia sorella e mio figlio, uno dei pochissimi casi in cui la malattia, per fortuna, è regredita spontaneamente. Per me e gli altri l'unica speranza è nella ricerca, che porti presto alla scoperta di cure risolutive». La neuropatia ottica ereditaria di Leber è solo una delle centinaia di malattie mitocondriali rare per le quali ancora non esiste una cura. L'invito alle istituzioni e all'opinione pubblica a sostenere la ricerca scientifica viene rilanciato in occasione della Settimana mondiale di sensibilizzazione sulle malattie mitocondriali (16 - 22 settembre) dall'associazione italiana di riferimento dei pazienti, Mitocon, anche con iniziative ed eventi promossi su tutto il territorio nazionale ([qui](#) il calendario).

Solo la metà ha una diagnosi

Le malattie mitocondriali sono un insieme di patologie ereditarie molto eterogenee tra loro, accomunate dal malfunzionamento di origine genetica dei mitocondri, gli organelli delle cellule che provvedono alla produzione dell'energia utilizzata dal nostro organismo. Si stima che in Europa colpiscano una persona su 5mila; in Italia ne soffrono circa 15mila persone. Oggi solo la metà dei pazienti ha una diagnosi genetica. Quando i mitocondri sono colpiti da mutazioni genetiche che non consentono loro di produrre energia a sufficienza, l'organismo si ammala in maniera progressiva, a partire da quegli organi e apparati che richiedono un maggiore fabbisogno energetico, come il cervello, il sistema nervoso, i muscoli, il cuore, la vista e l'udito. Ogni caso è diverso dall'altro, persino all'interno di una stessa famiglia. Per questo, sono malattie molto difficili da riconoscere e diagnosticare. «Quando i casi sono pochi, come succede per le malattie rare, e complessi e variegati, come per le malattie mitocondriali - spiega Piero Santantonio, presidente di Mitocon - per concentrare l'esperienza clinica e la ricerca è necessario che i pazienti vengano posti sotto un unico osservatorio. Servono, quindi, centri specialistici a livello nazionale dove aggregare conoscenze, fondi per la ricerca - che invece sta subendo drammatici tagli - , competenze, clinici e ricercatori per fronteggiare e vincere la battaglia».

Percorsi dedicati in Emilia Romagna

Per diffondere la conoscenza sulle manifestazioni cliniche di queste patologie e identificare biomarcatori specifici e sensibili per la loro diagnosi, il follow up e la prognosi, da alcuni anni in Emilia Romagna è stato avviato il progetto [ER-MITO](#), finanziato nell'ambito del Programma di ricerca Regione - Università. I risultati saranno presentati il 20 settembre a Bologna in un convegno dal titolo "30 anni di Medicina mitocondriale. L'esperienza della Regione Emilia-Romagna nell'ambito del progetto ER-MITO", patrocinato

dall'Università di Bologna e da Mitocon. Spiega uno dei promotori, Valerio Carelli, responsabile del laboratorio di neurogenetica dell'istituto di scienze neurologiche IRCCS dell'Azienda USL di Bologna e professore associato di neurologia all'Università: «Diverse patologie mitocondriali sono difficili da riconoscere anche perché, all'esordio, si possono presentare con sintomi simili a quelli di altre malattie, per esempio capita che la neuropatia ottica ereditaria di Leber sia scambiata con la neurite ottica e curata col cortisone. Un errore nella diagnosi - sottolinea Carelli - comporta una terapia sbagliata e così per il paziente inizia un calvario. Col progetto ER-MITO siamo riusciti a coinvolgere tutti i neurologi dell'età adulta e pediatrica dell'Emilia Romagna per creare una rete a livello regionale e condividere un percorso comune per il riconoscimento, la diagnosi e il trattamento di quattro fenotipi clinici di malattia mitocondriale. Per la prima volta sono disponibili anche dati epidemiologici sui pazienti che ne soffrono in Emilia Romagna».

Percorsi dedicati

Sul fronte dell'assistenza, anche nel caso delle malattie mitocondriali ci sono le solite differenze regionali. «Ci battiamo per una parità di trattamento dei pazienti perché riscontriamo disparità da una Regione all'altra - sottolinea il presidente di Mitocon -. Le attuali norme prevedono che i Percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali (Pdta) debbano essere definiti per ciascuna Regione e per ciascuna malattia. Per le malattie mitocondriali sono un insieme di oltre cento sindromi diverse. Questo significherebbe affrontare 2mila iter di concertazione e autorizzativi, uno per ogni sindrome e per ogni Regione, che si ridurrebbero drasticamente se il nostro Paese adottasse un sistema di gestione delle malattie rare a livello nazionale, con benefici anche per la spesa pubblica. In Toscana, Emilia Romagna e Puglia abbiamo avviato un percorso per la definizione di Pdta partendo da alcune delle principali malattie mitocondriali, il nostro intento è avviare il processo in tutte le Regioni entro il 2020» conclude Santantonio.

17 settembre 2018 (modifica il 17 settembre 2018 | 13:29)
© RIPRODUZIONE RISERVATA

ALTRE NOTIZIE SU CORRIERE.IT

I PIÙ LETTI

I PIÙ VISTI



Totti jr, gesto di fair play in campo. Poi spiega tutto in tv in un ottimo inglese



Genova, ecco il super camion che