



Pozzilli, 13 giugno 2017 - L'I.R.C.C.S. Neuromed, la Fondazione Neuromed e l'Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati Traverso" – CNR promuovono il convegno "Malattie Genetiche Rare: dalla diagnostica alla comunicazione".

L'incontro, unico nel suo genere per il tema trattato e per gli obiettivi che si prefigge, ha valenza ECM (Educazione Continua in Medicina) e vede la responsabilità scientifica di Maurizio D'Esposito e Alba di Pardo, ricercatori rispettivamente CNR e Neuromed. L'appuntamento è a Procida nella Sala Convegni Santa Margherita Nuova, in via Terra Murata 33.

Il meeting punta ad istituire un dialogo tra il mondo della ricerca, i cittadini e le istituzioni con l'obiettivo di promuovere non solo un confronto sugli avanzamenti scientifici in materia di malattie rare ma anche una corretta informazione a cittadini, pazienti e operatori sanitari.

Le patologie genetiche rare hanno spesso difficoltà ad attirare l'attenzione della ricerca e delle istituzioni. Per molte di esse non esiste ancora una cura e, per tante, nemmeno una diagnosi.

“Come ricercatori, e molto spesso come genitori, non possiamo accettare che questi malati non possano sperare nel loro futuro – dice D'Esposito – La ricerca scientifica di alto livello è l'unica strada che conosciamo per dare risposte ai pazienti. Facendo ricerca innovativa attiriamo l'attenzione dell'industria farmaceutica. D'altro canto comunicare le conoscenze che si stanno accumulando per tali patologie è l'unica strada per riconoscerle in tempo e dare loro, ove possibile, cure appropriate o contribuire al miglioramento della qualità della vita del paziente e della sua famiglia. La conoscenza è imprescindibile anche per una qualsiasi forma di prevenzione”.

La diagnostica precoce, la ricerca di base e la comunicazione nel campo delle patologie genetiche rare sono quindi gli assi portanti del dialogo previsto nell'evento di Procida. Non mancheranno, poi, una rappresentanza delle associazioni dei pazienti affetti da malattie rare e le testimonianze degli stessi. Sarà

conferito, inoltre, un premio da parte dell'Associazione Paolo Balestrazzi ad un giovane ricercatore che si è distinto nello studio delle malattie rare.

“Si tratta del primo meeting che l'Istituto Neuromed, in collaborazione con il CNR di Napoli organizza fuori porta – spiega Di Pardo – Un incontro di esperti dove si parlerà di diagnostica genetica, di ricerca preclinica e di comunicazione. Tanti gli sforzi che la ricerca sta facendo nell'ambito delle malattie rare con un'apertura, allo stesso tempo, nel campo della comunicazione tramite un confronto diretto con le Associazioni che supportano i pazienti e le famiglie”.

“Il confronto tra gli addetti ai lavori è importante per poter progredire dal punto di vista scientifico – afferma Mario Pietracupa, Presidente della Fondazione Neuromed – Il nostro punto di riferimento, insieme al valore aggiunto che danno i nostri ricercatori, è quello di dimostrarsi estremamente umili e disponibili, confrontarsi per cercare sempre di andare a fondo nelle varie problematiche. Questa è la vera ricerca. Poi è chiaro che servono i dati, l'epidemiologia. Se non sappiamo quali sono e quanti sono i pazienti che hanno particolari patologie, e se non identifichiamo le patologie stesse, è chiaro che diventa difficile poter intervenire dal punto di vista scientifico”.

Per essere ufficialmente definita “rara” una patologia non deve superare i 5 casi su 10.000 persone. Un numero che solo apparentemente sembra poco significativo. Nel mondo sono state infatti individuate tra le 7.000 e le 8.000 malattie rare, l'80% delle quali di origine genetica. Ecco che i conti cambiano drammaticamente: in Europa si stima che le persone colpite siano tra i 20 e i 30 milioni. Persone impegnate lungo un sentiero di incertezze, vicoli ciechi, paure. Si calcola che per una malattia rara ci vogliano da 5 a 15 anni prima che arrivi la diagnosi certa.