

Solidarietà

Nasce 'Baco di Rame'

Una Onlus per tutti i bambini colpiti da rare malattie metaboliche



25 febbraio 2009

di Arianna Ragusa - Giovanni Sorge

Centinaia sono le patologie metaboliche infantili, ancora poco studiate, talvolta dall'esito infausto, fonte di immenso dolore e gravissimi disagi. L'urgenza della ricerca, il sostegno della solidarietà diventano allora fondamentali. È con questo spirito che il 13 dicembre 2008, nell'aula Pero del Policlinico universitario, è stata presentata, davanti ad un folto uditorio, l'associazione del BAMBINO CON DISORDINI RARI del METABOLISMO-ONLUS, ovvero BA.CO.DI.RA.ME, delicato acronimo per indicare la neonata istituzione, affiliata al Centro di riferimento regionale per la diagnosi e la cura delle malattie metaboliche dell'infanzia, attivo presso il dipartimento di Pediatria.



Ad esprimere i miglior auspici per il nascente sodalizio sono intervenuti il rettore dell'Università di Catania prof. Antonino Recca, il preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia prof. Francesco Basile e l'on. Giuseppe Palumbo, presidente della XII Commissione Affari sociali del Parlamento. Le loro riflessioni sulla necessità di intensificare sperimentazione e assistenza hanno anticipato le considerazioni di ordine gestionale maturate dal commissario straordinario del Policlinico dott Carmelo Oliva. Valutazioni di ampio respiro, prima di passare ai contributi di autorevoli studiosi da anni in prima linea, come il prof. Lorenzo Pavone, direttore della Clinica pediatrica, e il prof. Giovanni Sorge, responsabile del Centro di riferimento regionale, sulla cui attività ha riferito anche la ricercatrice dott.ssa Rita Barone.

A condurre la presentazione è stato chiamato il giornalista Domenico Tempio, vicedirettore del quotidiano "La Sicilia", che ha posto l'accento sulla benemerita sinergia che siffatte associazioni attivano tra la struttura sanitaria e i cittadini. "Baco di Rame" nasce infatti dall'iniziativa privata di una famiglia, colpita in particolare dalla devastante tragedia della malattia di Tay-Sachs, che ha tolto ai coniugi Arianna e Bruno Andò il sorriso della figlioletta Sabrina, venuta a mancare all'età di 4 anni, il 13 dicembre 2006. E

l'associazione, creata a tutela dei più deboli e indifesi, i bambini appunto, ha subito ottenuto il patrocinio della Regione siciliana, per l'alto profilo umanitario e scientifico.

Puntando sulle moderne forme di comunicazione e al tempo stesso sull'imprescindibile contatto umano, "Baco di rame" si prefigge strategicamente una corretta e diffusa informazione, attraverso sportelli telefonici e telematici, offrendo altresì ausilio psicologico e materiale. Obiettivo è reclutare una fitta rete di associati, per indole e sensibilità disponibili a diffondere la conoscenza del problema e partecipare ad eventi promozionali per la raccolta di fondi.



Queste convergenti linee direttrici sono state messe a fuoco proprio da Arianna Ragusa Andò, presidente della nuova onlus, la cui missione si orienta verso due principali direzioni: a) fornire assistenza informativa, logistica e, ove occorra, economica ai bambini e alle loro famiglie, penalizzate appunto dalla disinformazione e dal conseguente isolamento; b) promuovere e supportare la ricerca, attraverso il reperimento di finanziamenti pubblici e privati, da destinare in primo luogo all'istituzione di borse di studio.

Nel corso dell'incontro che ha avuto luogo nell'«Aula Pero», il prof. Lorenzo Pavone ha sottolineato che, malgrado i progressi della neurologia pediatrica, il trattamento della patologia cerebrale risulta complesso e inadeguato. Il vecchio adagio "prevenire è meglio che curare" è perciò quanto mai attuale. Dalle prime descrizioni effettuate agli inizi del XX secolo, notevoli passi avanti sono stati fatti tramite lo screening

neonatale di massa, e a tutt'oggi sono stati identificati e caratterizzati oltre cinquecento errori congeniti del metabolismo.

Lo screening - addirittura provvidenziale quando rivela affezioni trattabili prima che intervenga il danno cerebrale - ha avuto all'estero un crescente sviluppo. Inizialmente introdotto per la diagnosi precoce di fenilchetonuria, è stato applicato all'ipotiroidismo congenito e ad altre patologie, quali la fibrosi cistica e l'iperplasia surrenale congenita, ed ha affermato una metodica che ha esteso via via i propri orizzonti, coinvolgendo nuove metodologie di indagine con riferimento a un numero rilevante di affezioni metaboliche.

Il prof. Giovanni Sorge ha introdotto per primo in Sicilia la spettrometria tandem-massa applicata allo screening neonatale, allargato ad una notevole serie di malattie metaboliche, consentendo - come egli stesso ha ricordato - una rapida individuazione di oltre trenta patologie. La strumentazione è stata in parte finanziata dai Lions per impulso del compianto dott. Giosuè Longo. Con l'ulteriore supporto economico della Regione si prevede possa entrare in funzione nei prossimi mesi. Il Centro del Policlinico ha avuto ancora dall'Assessorato regionale alla Sanità l'approvazione di un progetto annuale per lo screening metabolico da effettuare nelle province di Catania, Messina, Ragusa e Siracusa: si attendono però ulteriori contributi economici per completare attrezzature e organico.

Sulla stessa scia l'intervento della dr.ssa Rita Barone, da anni nella squadra coordinata da Sorge, della quale fanno parte anche la prof.ssa Agata Fiumara e la dr.ssa Concetta Meli. Il team ha vagliato possibilità terapeutiche in corso di approfondimento e specifiche strategie: restrizione dietetica di alimenti nocivi per un determinato paziente, aggiunta di cofattori, sostituzione di enzimi e proteine nei pazienti carenti, eliminazione di substrati che creano danno in soggetti predisposti, trapianto di cellule e organi.

Il Centro ha partecipato a diversi progetti europei e rappresenta un fiore all'occhiello per l'università siciliana, grazie ai risultati conseguiti nell'ambito di malattie definite "orfane"

non soltanto sul piano diagnostico, come s'è detto, ma anche su quello terapeutico, vista la difficoltà di poter disporre di *orphan drug*, medicine anch'esse "orfane", che l'industria farmaceutica non ritiene conveniente sperimentare e produrre data la limitata fruizione.

Ricerca è dunque la parola d'ordine. Mentre prioritaria rimane un'adeguata conoscenza e assistenza medica. "Baco di rame" è perciò affiliata al qualificato Centro di riferimento regionale, struttura di eccellenza che va potenziata: poche unità di personale medico sono chiamate a seguire oltre 200 pazienti provenienti da ogni parte della Sicilia.

Il peso "relativo" di un'associazione senza grandi mezzi, come "Baco di rame", può allora essere determinante, notava infine il vicepresidente Bruno Andò. Finanziare due o tre borse di studio significa infatti incrementare in maniera significativa il personale addetto al Centro; significa innescare una minuscola eppure potente forza costruttiva, frutto di un incubatore di idee e progetti, come il piccolo "baco" che nasce alla vita per dare speranza.