

Malattia di Gaucher, studi e terapie: a Genova i risultati della ricerca

di **Tamara Turatti**

07 Ottobre 2017 - 18:41



Genova. A Genova, il 10 ottobre, i gruppi italiani impegnati sia nella ricerca di base che nella ricerca clinica sulla Malattia di Gaucher verranno da Bologna, Catania, Milano e Napoli a presentare i risultati dei loro lavori. Al ricco programma di tavole rotonde, aggiornamenti da convegni e letteratura internazionale, e alla Key Lecture “Functional crosstalk between membrane lipids and Toll Like Receptor biology”, tenuta dal biologo austriaco Leonhard Heinz, si aggiunge infatti un focus intitolato “La ricerca italiana”, che sarà moderato da Generoso Andria e Alberto Piperno.

La prima presentazione, “Analisi dei pathways di Hippo e delle necroptosi in modelli cellulari della Malattia di Gaucher” è del professor Andrea Pession (professore ordinario di Pediatria al Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche dell’Ateneo di Bologna) e si riferisce alle alterazioni dei meccanismi che sono alla base di proliferazione, differenziazione e morte in cellule portatrici del difetto enzimatico proprio della malattia di Gaucher.

In “Malattia di Gaucher e sindrome linfoproliferativa autoimmune”, il dottor Maurizio Miano (ematologo all’IRCCS Giannina Gaslini di Genova) presenterà uno studio clinico atto a dimostrare un’alterazione immunologica mai riportata finora in letteratura medica nei soggetti con Malattia di Gaucher. Arriva dal Policlinico Vittorio Emanuele di Catania

l'ematologo Gaetano Giuffrida che, in "Prevalenza di Malattia di Gaucher in una popolazione selezionata di pazienti con gammopatie monoclonali", porterà i risultati di uno studio clinico atto ad identificare i soggetti con Malattia di Gaucher in una popolazione di soggetti che presentano questa specifica alterazione immunologica.

Antonio Barbato (Medico Internista al Dipartimento di Clinica Medica Policlinico Federico II di Napoli) parlerà invece di "Malattia di Gaucher: valutazione e possibile significato dei disturbi subclinici del movimento", e Alessio Di Fonzo (neurologo presso l'IRCCS Policlinico-Ca' Granda di Milano) con "Parkinson e Gaucher: meccanismi molecolari di neurodegenerazione", porterà ai partecipanti all'incontro i dati del suo studio relativi ai meccanismi che determinano alterazioni neurologiche nei soggetti con Malattia di Gaucher. Infine, Francesco Perticone (Professore ordinario di Medicina Interna all'Università Magna Græcia di Catanzaro) con "Malattie rare tra cronicità e medicina di precisione", aprirà il discorso sulle terapie personalizzate mirate cioè a specifiche alterazioni genetiche della persona e su dosaggi di farmaci aggiustati a seconda delle condizioni genetiche che rendono la persona più o meno sensibile a quella terapia, ma anche su altri interventi medici tagliati su misura per il paziente.

Il XIII incontro sulla Malattia di Gaucher ospita anche quest'anno la vivace comunità dei medici e gli esperti che si occupano della patologia e che da 12 anni si danno appuntamento per discutere di diagnosi, dati, terapie. L'appuntamento è a partire dalle 8.15 al Centro congressi Magazzini del cotone del Porto Antico di Genova e si concluderà nel pomeriggio. Ad introdurre i lavori e presentare la giornata sarà, in apertura, la dottoressa Maja Di Rocco, responsabile scientifico dell'evento.

Cos'è la Malattia di Gaucher? Si tratta una condizione rara con una frequenza intorno a uno su 40.000 persone. A causa della carenza di un enzima, la beta-glucosidasi acida, che ha il ruolo di degradare una molecola di natura sfingolipidica, si verifica l'accumulo di lipidi nelle cellule con la conseguenza di un disturbo funzionale di differenti organi. Le persone con questa condizione presentano aumento di volume della milza e del fegato, alterazioni ematologiche (anemia, piastrinopenia con conseguenti possibili emorragie) alterazioni ossee (osteoporosi, osteonecrosi). Complicanze della malattia nei pazienti non trattati sono il mieloma multiplo e altre malattie emato-oncologiche. Il trattamento sicuro ed efficace con enzima sostitutivo se iniziato precocemente rende reversibili tutte le manifestazioni cliniche e previene tutte le complicanze.