



Giornata mondiale delle malattie rare: cosa sono, chi colpiscono e a che punto è la ricerca scientifica – L'INTERVISTA



Ancona-OsimoAttualitàBenessereSenigallia

Ad Ancona si svolge il 28 febbraio e 1° marzo il convegno sul tema che segna l'avvio delle attività del primo centro di medicina di precisione Heal Italia nelle Marche. Intervista al responsabile scientifico, Gianluca Moroncini
Di Carlo Leone

-

28 Febbraio 2025

Prende avvio oggi, venerdì 28 febbraio, e proseguirà anche domani, sabato 1° marzo, il convegno di medicina di precisione – Heal Italia organizzato nell'aula Montessori della facoltà di medicina e chirurgia ad Ancona. Un'iniziativa aperta non solo alla comunità medica e scientifica ma anche ai pazienti con malattie rare, familiari e caregiver. E' stata promossa dall'Università politecnica delle Marche, dall'Azienda ospedaliero-universitaria delle Marche e dalla Fondazione Heal Italia in occasione della **giornata mondiale delle malattie rare** (che da calendario è il 29 febbraio, data identificata per la sua bassa frequenza). Segna anche l'avvio delle attività del centro di medicina di precisione Heal Italia di Ancona. Ne abbiamo approfittato per fare qualche domanda al responsabile scientifico del convegno, il professor **Gianluca Moroncini**, ordinario di medicina interna nonché direttore del Dipartimento di scienze cliniche e molecolari dell'Università politecnica delle Marche e della Clinica medica dell'Azienda ospedaliero-universitaria delle Marche.

Quando parliamo di malattie rare, che cosa si intende?

«Le malattie rare sono quelle malattie caratterizzate da una bassa frequenza. In particolare, malattie che in una popolazione campione di 10 mila abitanti sono presenti in un numero inferiore ai 5 casi. Singolarmente prese, possono sembrare malattie che interessano poche persone e poche famiglie. In realtà, sono complessivamente circa 6 mila le malattie e questo si traduce in circa 30 milioni di persone affette da malattie rare nella sola Europa. Sono malattie diversissime tra loro, estremamente eterogenee, a volte anche difficili da riconoscere, da diagnosticare e conseguentemente da curare in maniera efficace».



Facciamo qualche esempio.

«La clinica medica dell'Azienda ospedaliero-universitaria delle Marche è un centro di riferimento per tutta una serie di malattie rare del tessuto connettivo. Sono malattie rare del sistema immunitario, ad esempio la steroide sistemica, il lupus eritematoso sistemico, la sindrome di anticorpi antifosfolipidi, le miositi, la sindrome di Sjogren e anche altre. Poi esistono altre malattie rare degli organi, degli apparati e poi tutto quell'enorme insieme di malattie rare genetiche che affliggono bambini già nei primi giorni della loro vita e che accompagnano le persone per il resto della loro vita, molto spesso determinando anche una mortalità precoce».

C'è una specie di territorialità delle malattie? Ci possono essere dei territori che sono particolarmente colpiti da una incidenza maggiore rispetto ad altri per determinate malattie?

«Siamo ancora nel campo della ricerca: rimangono da decifrare quali siano esattamente i fattori ambientali che, combinati con certi fattori genetici individuali predisponenti, possono poi produrre il cosiddetto fenotipo di malattia. È noto che alcuni fattori ambientali, come le sostanze tossiche, possono produrre patologie del sistema immunitario oppure tumori e quant'altro. A volte possono anche produrre situazioni di rarità di malattia. In questi casi diventa ancora più difficile capire cosa stia accadendo e questo è oggetto di alcuni progetti che stiamo portando avanti con il nostro partenariato esteso in Italia. L'importanza del cosiddetto esposoma: quanto è importante la modificazione dell'individuo quando viene sottoposto a fattori esterni, in particolare a fattori ambientali».

Nelle Marche ci sono casi di determinate malattie diagnosticate con una maggior frequenza?

«In questo momento una risposta precisa alla sua domanda non ce l'ho, ma è esattamente in questa direzione che stiamo andando. Abbiamo fatto un lavoro enorme grazie al supporto della regione Marche, in particolare dell'Agenzia regionale sanitaria: abbiamo istituito un tavolo di lavoro, un coordinamento regionale, e stiamo cercando di mappare l'epidemiologia delle varie malattie rare, da quelle rarissime a quelle meno rare, in maniera tale da avere numeri reali e una sorta di carta geografica della distribuzione delle tantissime malattie rare all'interno del nostro territorio. Il lavoro è appena iniziato e chiaramente questo Centro di medicina di precisione – Heal Italia dedicato allo sviluppo della medicina di precisione nelle malattie rare realizzato al Dipartimento di scienze cliniche e molecolari dell'Università politecnica delle Marche, che nasce fondamentalmente in questi giorni, ha esattamente lo scopo di aiutare questa direzione. È un centro di ricerca e sviluppo che è destinato a fornire, se sapremo utilizzarlo bene, nuove informazioni importanti per la prevenzione, la diagnosi e la terapia di queste malattie. La parte epidemiologica, quindi la mappatura, il censimento di queste malattie rare è ovviamente demandato al lavoro di interazione tra noi medici, le nostre aziende ospedaliere diffuse nel territorio marchigiano e il centro di coordinamento regionale».

Gianluca Moroncini

Ci sono particolari incidenze per talune malattie in certe fasce di età?

«Sì. Ci sono malattie che interessano la fascia pediatrica, altre che interessano la fascia di transizione pediatrica adulta, ma ci sono malattie dell'adulto e addirittura malattie rare che esordiscono in età senile. Il concetto di rarità attraversa tutte le fasce della vita e in maniera differenziale nei due sessi, quindi questo è molto importante e questo è anche un altro dei concetti base che la medicina di precisione porta avanti. Le malattie rare sono difficili da diagnosticare, non sono come i tumori comuni o come le malattie cardiovascolari per le quali ormai c'è una diffusa cultura generale, per primo nei medici



di medicina generale che sono i primi a intercettarle, a sospettarle. Invece il concetto di malattia rara spesso sfugge pure agli esperti, quindi c'è sicuramente un discorso di formazione, di divulgazione da fare che interessa per primi i medici ma che poi chiaramente impatta anche su tutti gli operatori sanitari. Nel campo delle malattie del sistema immunitario, sicuramente in questa regione c'è una tradizione consolidata, che fa capo alla scuola medica da cui provengo, la scuola del professor Danieli e quindi siamo abituati da tanti anni, fin da quando ero giovane, ad avere un occhio attento, una capacità di diagnosi precoce di queste malattie e quindi questo permette sicuramente di fare tante diagnosi di sclerodermia, di lupus, di malattie reumatiche, malattie immunomediate croniche, e quindi chiaramente questo permette alla nostra regione di essere una regione virtuosa. Ovviamente in altri settori c'è bisogno di sviluppare ulteriori competenze».

Lei è il responsabile scientifico del convegno di medicina di precisione – Heal Italia organizzato nell'aula Montessori della facoltà di medicina e chirurgia ad Ancona che parte oggi, 28 febbraio, sulla ricerca delle malattie rare. Che cosa si aspetta da un convegno così importante che non riguarda solo le Marche ovviamente ma riguarda tutta la nazione?

«Vengono i massimi esperti di medicina di precisione da tutta Italia e in particolare i colleghi con cui ho costruito fin dall'inizio questo progetto, che è stato finanziato dal ministero dell'Università e della Ricerca con fondi del PNRR e che appunto si chiama Heal Italia. E' un progetto molto ambizioso perché ha l'ambizione di portare le ricerche, il sapere scientifico che nasce nei laboratori, nelle aule universitarie e al servizio dei malati, quindi nelle corsie, degli ospedali. Ovviamente è un progetto di lunghissimo respiro: se saremo bravi riusciremo, nel corso degli anni, a impattare significativamente nel campo delle malattie rare e anche delle malattie non rare. Mi aspetto che si capisca l'importanza della medicina di precisione, questo nuovo paradigma che ribalta un po' il sistema delle cose che vanno bene per tutti e lo riporta invece mettendo l'individuo al centro, con le sue caratteristiche personali che poi determinano oppure non determinano la malattia, indipendentemente che sia esposto, allo stesso ambiente tossico magari di altri. Le persone che si proteggono dalle malattie sono protette dalla loro individualità; altre persone invece si ammalano anche se fanno uno stile vita sano: tutta quest'area sommersa, questo enorme iceberg di conoscenze, che adesso ci sfuggono, nel momento in cui riusciremo invece a identificarle ci permetterà di prevenire meglio le malattie, di diagnosticarle in anticipo e di curarle meglio. Si parlerà anche di come le nuove biotecnologie, le scienze multiomiche permettono appunto di fare questo lavoro, di come l'intelligenza artificiale permetta di connetterle ai dati clinici dei pazienti e quindi permettere di elaborare una moltitudine di dati in tempi rapidi e fornire informazioni rapide ai medici. Si parlerà anche di come trasferire la tecnologia dall'accademia all'impresa e viceversa e si farà chiaramente un focus su queste malattie rare che sono spesso troppo neglette, sono malattie orfane, malattie dimenticate, non compaiono sui giornali e invece rovinano la vita di tante famiglie».

