

COMUNICATO STAMPA

SALUTE: A ROMA UN CONVEGNO SULLA SINDROME DI MARFAN, UNA MALATTIA RARA MA CURABILE

Roma, 26 maggio 2014 - Si terrà lunedì 26 maggio al Policlinico Universitario di Tor Vergata di Roma il Convegno "La sindrome di Marfan: una malattia rara ma curabile", con la direzione scientifica del Professor Luigi Chiariello, Ordinario di Cardiocirurgia all'Università di Tor Vergata e il coordinamento dalla dottoressa Susanna Grego.

Un'occasione di confronto e informazione sui percorsi diagnostici possibili, le strategie e le indicazioni terapeutiche di una sindrome che colpisce il tessuto connettivo e ancora spesso difficile da diagnosticare. In Italia ne è affetta una persona su cinquemila, ma, grazie alla ricerca, negli anni la speranza di vita dei pazienti è quasi raddoppiata, fino a raggiungere la media della popolazione generale.

Il Convegno sarà introdotto e concluso dal Professor Luigi Chiariello, che terrà un intervento sulla Chirurgia aortica nella Sindrome di Marfan.

Tra gli altri relatori, la dottoressa Taruscio, Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, che presenterà una lezione sull'Epidemiologia delle malattie rare e la professoressa Eloisa Arbustini Direttore del Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari di Pavia, che parlerà delle malattie cardiovascolari di origine genetica.

Parteciperanno anche il Presidente della Fondazione Marfan Svizzera Giancarlo Bombardieri e il Professor Thierry Carrel, Direttore della Cardiocirurgia dell'Università di Zurigo, che presenteranno l'esperienza svizzera nella prevenzione e trattamento della Sindrome di Marfan.

Lo scrittore e giornalista Rai Franco Di Mare modererà la Tavola Rotonda fra i Centri Marfan di Bologna, Firenze, Messina, Milano, Pavia e Roma che si occupano della ricerca e terapia della Sindrome. Saranno inoltre presenti le associazioni dei pazienti e volontari.

La giornata avrà luogo nell'Aula dell'Anfiteatro, in Viale Oxford, 81 a Roma, a partire dalle 08.00 fino alle 17.00, con una pausa pranzo in cui saranno offerte "stravaganze" curate dallo chef Gianfranco Vissani.

Agnes Comunicazione S.r.l.
info@agnescomunicazione.it
Tel. 06 85355555



SCHEMA

LA SINDROME DI MARFAN

La "Sindrome di Marfan" è una malattia rara ereditaria del tessuto connettivo che coinvolge principalmente il cuore e i vasi sanguigni (sistema cardiovascolare), le ossa e i legamenti (sistema scheletrico), gli occhi (sistema oculare) e i polmoni.

Il nome deriva dal pediatra francese, Antoine Marfan che descrisse nel 1896 una bambina di 5 anni i cui arti, dita e piedi erano lunghi e sottili, il cui sviluppo muscolare era povero e la spina dorsale era curvata in modo anormale. Altri scienziati descrissero pazienti che oltre a similari mutazioni nello scheletro, avevano anche anomalie in diverse parti del corpo. Come forma di semplificazione medica, il nome Marfan divenne comunemente usato per fare riferimento a individui che sono stati affetti o hanno pensato di essere affetti da questa condizione.

Il termine "sindrome" si riferisce al fatto che questo gruppo di segni e modificazioni fisiche compaiono insieme abbastanza spesso da permettere agli scienziati di riconoscerne la presenza. È importante nella comprensione della natura e delle cause di una sindrome riuscire a prevederne il corso negli individui colpiti e individuarne le forme di trattamento. Vi sono più di cento difetti ereditari del connettivo che possono far ricordare da vicino la sindrome di Marfan.

Le ossa e i legamenti vengono colpiti in molte e diverse maniere. Un individuo affetto sarà alto, magro e dalle articolazioni sciolte e flessibili. Braccia, gambe e dita possono essere sproporzionatamente lunghe in confronto al tronco. La flessibilità si estende ai piedi che spesso sono piatti. La curvatura spinale è diffusa e può divenire abbastanza seria se non trattata. Le ossa del torace possono o avere una protuberanza (detta comunemente torace carenato - il termine medico è *pectus carinatum*) o incavato (*pectus incavatum*) dovuto ad un sovrasviluppo delle costole. Il palato è generalmente molto arcuato ed i denti sono storti.

Il volto può apparire lungo e stretto in confronto con la forma generale del corpo. I bambini hanno spesso uno sguardo profondo e sembrano più grandi rispetto ai loro fratelli e sorelle della stessa età non affetti.

Il cristallino dell'occhio è fuori centro o dislocato (ectopia lentis) in circa il 75% delle persone con sindrome di Marfan. I cristallini sono segnatamente fuori centro o possono essere così nascostamente dislocati che un oculista può sbagliare nell'individuare la dislocazione se non utilizza dei colliri per dilatare le pupille. La dislocazione dei cristallini capita con relativamente poche altre condizioni ed è per questo un importante segnale che la sindrome di Marfan è presente. Generalmente la dislocazione del cristallino appare sin dalla più tenera età e se tale fenomeno non insorge entro gli 11 anni, oltre tale età sembra non possa verificarsi.

Il più comune problema degli occhi resta la miopia. L'indebolimento della vista può essere blando o abbastanza grave ed indipendente dalla presenza di dislocamento del cristallino. Buchi o lacerazioni nella parte interna dell'occhio (distacco di retina) non capitano frequentemente.

Il cuore e i vasi sanguigni sono colpiti in quasi tutte le persone, giovani o anziani, colpiti da sindrome di Marfan. Le valvole cardiache, quelle sottili membrane che permettono al sangue di fluire nella direzione appropriata, hanno una composizione anormale e una dimensione anomala in molti casi.

In particolare le due membrane della valvola mitralica sono troppo grandi per quello che devono coprire: il risultato è che le membrane fluttuano all'indietro quando la camera di pompaggio del cuore (il ventricolo sinistro) si contrae. Questo movimento anormale è chiamato prolasso della valvola mitralica e si riscontra nel 75% delle persone affette da sindrome di Marfan. In molte persone con un prolasso, la valvola mitralica fa un "click" quando si muove all'indietro. un suono che si ascolta attraverso il fonendoscopio. In genere il prolasso è diagnosticato mediante l'ecocardiografia, con cui si ottiene tramite ultrasuoni l'immagine della conformazione e funzione delle valvole.

In Italia sono affette dalla Sindrome di Marfan circa 12.000 - 20.000 persone.

Il 25% dei pazienti sono casi sporadici, cioè non hanno storia familiare e quindi sono portatori di una mutazione "fresca".

Nel 1992 è stato identificato uno dei geni principali che causano la sindrome di Marfan : la *fibrillina 1 (FBN1)*, che codifica per un microfilamento importante costituente del tessuto elastico.

Questo gene, e la proteina che viene da lui codificata, è mutato nel 60% dei casi Marfan. Le conseguenze di questa mutazione sono spesso devastanti e attualmente ancora incorreggibili. Una mancata diagnosi e prevenzione cardiovascolare portano a morte improvvisa tra i 25 ed i 60 anni di età: esempio eclatante sono alcune morti improvvise di giocatori di calcio o pallacanestro, riportate dai giornali.

COSA CAUSA LA SINDROME DI MARFAN?

La causa può essere analizzata secondo vari livelli. La risposta più corretta e diretta è affermare che un singolo gene (mutante) provoca la condizione. Un gene è l'unità fondamentale dell'ereditarietà; l'uomo ne possiede 50-100 mila, ognuno composto da DNA e organizzato in cromosomi. Molti geni operano in coppia. Un elemento della coppia è ereditato dalla madre ed uno dal padre. In un individuo con sindrome di Marfan, il gene Marfan può essere ereditato o da un genitore affetto oppure da un genitore non affetto ma che ha avuto una mutazione negli spermatozoi o nell'uovo (25% dei casi).

Quando molti scienziati discutono della causa sono comunque interessati a cosa fa il mutante Marfan o cosa non fa per generare la sindrome.

Il gene Marfan produce una modificazione in una delle proteine che forniscono forza al tessuto connettivo, una proteina chiamata fibrillina. Una mutazione nel gene per la fibrillina, che risiede nel cromosoma 15, conduce alla produzione di fibre più corte e più deboli che non funzionano nel modo normale. Questi cambiamenti nel gene e nelle fibre della fibrillina, se riscontrati nella famiglia, possono essere impiegati come un test diagnostico per membri della famiglia sospettati di avere la sindrome ed, in alcuni casi, possono essere impiegati anche per test prenatali.

La proteina fornisce forza ed elasticità a molte parti del corpo fra cui il bulbo oculare (nelle piccole fasce che sostengono il cristallino al suo posto), il cuore ed i vasi sanguigni, particolarmente nella parte iniziale dell' aorta, la pelle, i tendini, i legamenti, le giunture ed anche nelle ossa. Per questo motivo un cambiamento nella produzione di questa proteina spiega le caratteristiche tipiche della sindrome di Marfan.