

MENU

Sei qui: [Home](#) > [Malattie rare](#) > [Sindrome di Marfan](#) > [Sindrome di Marfan: i progressi della chirurgia hanno allungato notevolmente l'aspettativa di vita](#)

Sindrome di Marfan

Sindrome di Marfan: i progressi della chirurgia hanno allungato notevolmente l'aspettativa di vita

Autore: Francesco Fuggetta, 12 Maggio 2021



Dott. Fabio Bertoldo

L'intervista al dr. Fabio Bertoldo sulla rara malattia genetica che probabilmente colpì diversi personaggi noti, tra cui Niccolò Paganini

Roma – Cosa avevano in comune **Niccolò Paganini, Abramo Lincoln, Charles de Gaulle e Osama Bin Laden? Probabilmente erano tutti affetti dalla sindrome di Marfan, una rara malattia genetica che colpisce il tessuto connettivo**, cioè il tessuto che costituisce l'impalcatura dell'organismo. "Fino agli anni '70, l'aspettativa di vita dei pazienti affetti da questa patologia era intorno ai 35 anni, e comunque

non arrivava ai 40 anni: l'80% di loro moriva per una sindrome aortica acuta. Oggi, invece, l'aspettativa di vita è praticamente sovrapponibile a quella della popolazione generale", spiega il dr. **Fabio Bertoldo**, cardiocirurgo del Centro di Riferimento per la Sindrome di Marfan e Patologie Correlate del [Policlinico Tor Vergata](#) di Roma.

Come è accaduto per tantissime malattie, anche per questa condizione il progresso scientifico ha regalato anni di vita ai pazienti: **"Nei decenni passati non c'erano una diagnosi e un trattamento precoci**: la manifestazione più grave della malattia, la sindrome aortica acuta, oggi può essere facilmente prevenuta con un ecocardiogramma o con un'angio-TC. Inoltre, **ci sono state delle grandi innovazioni in ambito chirurgico**: ora gli interventi si effettuano anche con un approccio mininvasivo o microinvasivo, con una notevole riduzione del trauma nella parete toracica", prosegue il cardiocirurgo.

L'incidenza della sindrome di Marfan è di un caso su 5.000, quindi in Italia si ipotizzano 12-15.000 persone affette o, secondo altri studiosi, addirittura 18-20.000, ma solo alcune migliaia sono seguite nei centri di riferimento. **I principali sintomi della malattia sono di tipo cardiovascolare, polmonare, muscolo-scheletrico e oculare**. Nella maggior parte dei casi, i pazienti appaiono fragili e longilinei, hanno una statura molto alta, arti superiori e inferiori lunghi e sproporzionati rispetto al tronco, dita lunghe e affusolate (caratteristica che permise a Paganini di compiere i suoi celebri virtuosismi).

Questi segni si presentano in genere nella fase dello sviluppo, nell'adolescenza, e possono essere accompagnati da **deformità dell'apparato scheletrico e della gabbia toracica**, come *pectus carinatum* (petto sporgente) o *excavatum* (petto scavato), nonché da gravi scoliosi. La sindrome si manifesta anche a livello oculare, con forte **miopia o alterazioni del cristallino**, fino all'**ectopia lentis** (uno spostamento del cristallino dalla sua normale posizione).

"Fin qui abbiamo elencato ciò si può vedere, ma **i danni più pericolosi sono quelli invisibili**", sottolinea Bertoldo. "Nell'apparato cardiovascolare **può verificarsi una dilatazione della radice aortica o un'eccessiva presenza di tessuto nei lembi della valvola mitrale**, che comportano gravi complicanze: perciò bisogna intervenire con la **chirurgia**. Esiste anche una **terapia farmacologica profilattica**, con sartani e betabloccanti, che riduce la progressione della dilatazione della radice aortica: con questo trattamento, se la mutazione alla base della patologia non è estremamente aggressiva, è possibile evitare l'intervento chirurgico".

La sindrome di Marfan, nel 75% dei casi, è una malattia ereditaria causata da mutazioni nel gene della fibrillina, e si trasmette con modalità autosomica dominante: quindi, se uno dei genitori ne è affetto, avrà il

SPORTELLO LEGALE
OMAR
DALLA PARTE DEI RARI**MALATTIE RARE E CORONAVIRUS**
L'Esperto risponde**SPECIALE VACCINO ANTI COVID-19**

Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Seguici sui Social

**Invalità civile e Legge 104, tutti i diritti dei malati rari****Malattie rare - Guida alle**

50% di probabilità di trasmetterla al figlio; **nel restante 25% dei casi, invece, si manifesta in modo sporadico**, con mutazioni de novo (che non sono presenti nel corredo genetico dei genitori ma si verificano per la prima volta nel bambino come un evento nuovo). Il cardine per la diagnosi è rappresentato oggi dai "criteri di Ghent", delle linee guida pubblicate nel 1996 e poi [aggiornate nel 2010](#).

nuove esenzioni

A supporto della diagnosi clinica si può eseguire un test genetico, ma questo non sempre è dirimente, perché **spesso non si riesce a trovare la mutazione responsabile. Il gran numero di mutazioni alla base della sindrome rende inoltre complessa l'ipotesi che, un giorno, possa essere sviluppata una terapia genica.**

"Posso immaginare un simile trattamento in un futuro abbastanza lontano, perché bisognerebbe trovare una terapia genica ad hoc per ogni paziente", conclude il dr. Bertoldo. "Ad ogni modo, la ricerca prosegue: ci sono delle sperimentazioni cliniche in corso su dosaggi e combinazioni di farmaci (sartani e betabloccanti). Ma soprattutto **occorre sensibilizzare i medici di base e i pediatri e metterli in condizione di sospettare in tempo la malattia**, in modo da prevenire le conseguenze più pericolose a livello cardiovascolare".

Articoli correlati

- > 20-01-2021 - Neuropatia ottica ereditaria di Leber: sorprendenti risultati con la terapia genica
- > 17-02-2021 - Malattia di Pompe, iniziata la somministrazione della terapia genica SPK-3006 nello studio RESOLUTE
- > 30-03-2021 - Adrenoleucodistrofia cerebrale, nuovi dati sulla terapia genica mostrano una stabilizzazione della malattia
- > 04-05-2021 - SMA, la prima causa genetica di morte infantile in Italia: necessario estendere lo screening neonatale
- > 12-05-2021 - Epidermolisi bollosa: 2,5 milioni di euro per studiare la terapia genica
- > 04-05-2021 - Sindrome di Marfan: eseguito a Bergamo un complesso intervento chirurgico
- > 23-03-2021 - Terapie per la talassemia: il punto di vista dei pazienti
- > 24-02-2021 - Duchenne, al Policlinico Gemelli la prima somministrazione italiana di terapia genica
- > 22-12-2020 - Emofilia, gli ultimi dati sulle terapie geniche in sperimentazione
- > 03-03-2021 - Talassemia: si può ancora parlare di malattia rara?
- > 14-12-2020 - Emoglobinopatie: al Congresso ASH gli ultimi dati clinici sulla terapia genica
- > 22-03-2021 - SMA, nuove evidenze confermano l'efficacia della terapia genica
- > 06-10-2020 - Beta talassemia, buoni risultati dalla terapia genica beti-cel
- > 14-10-2020 - SMA, nuovi dati di Fase III sulla terapia genica
- > 17-03-2021 - 18 Marzo 2021. Webinar di presentazione sulle modalità di accesso alla terapia genica

Con il contributo di



Partner Scientifici



Informazioni Mediche

Tutte le informazioni presenti nel sito **non sostituiscono** in alcun modo il giudizio di un **medico specialista**, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza e ad esprimere un parere medico.

- > [Privacy Policy](#)
- > [Cookie Policy](#)
- > [Condizioni d'uso](#)

Aderiamo allo standard