



Home Malattie rare Tumori rari News I nostri Servizi Progetti Alleanza Malattie Rare Centri malattie rare

Video Coronavirus Sei qui: [Home](#) ▶ [Malattie rare](#) ▶ [Sindrome di Marfan](#) ▶ Sindrome di Marfan e patologie correlate: i 15 anni di attività del Policlinico Tor Vergata

Sindrome di Marfan

Sindrome di Marfan e patologie correlate: i 15 anni di attività del Policlinico Tor Vergata

Autore: Francesco Fuggetta, 08 Febbraio 2023



Policlinico Tor Vergata

Il cardiocirurgo Fabio Bertoldo spiega come avviene il percorso di diagnosi e cura di queste malattie rare del tessuto connettivo

Roma – Il **Centro Regionale di Riferimento per la Sindrome di Marfan e Patologie Correlate del Policlinico Tor Vergata** è ufficialmente in attività dal 29 febbraio 2008. Da quasi quindici anni, quindi, si occupa di **diagnosi e cura dei pazienti con sindrome di Marfan** o patologie correlate, come il fenotipo MASS, la **sindrome di Beals**, la **sindrome di Ehlers-Danlos** di tipo vascolare, la **sindrome di Loeys-Dietz** e la **sindrome di Shprintzen-Goldberg**. **Referente del Centro è il cardiocirurgo Fabio Bertoldo.**

Dr. Bertoldo, può descrivere l'attività del vostro Centro?

“Dopo aver superato la fase di pre-screening e quella di screening, con la conferma diagnostica di sindrome di Marfan o di patologia correlata, il paziente **viene preso in carico e regolarmente seguito con un approccio multiprofessionale** che prevede un follow-up clinico-strumentale a cura degli specialisti del team. Oltre al cardiocirurgo, al cardiologo, al genetista medico, all'ortopedico, all'oculista, all'odontoiatra e all'ortodonzista, il paziente può essere valutato anche da altri specialisti di altre branche e discipline presenti nel Policlinico Tor Vergata, sempre nell'ottica di un approccio multidisciplinare. La mission del Centro si rivela nell'ottenere, prima, una conferma diagnostica tempestiva e nell'evitare, poi, **complicazioni o evoluzioni estremamente pericolose a carico di organi o sistemi**, come l'eccessiva dilatazione della radice aortica, che a sua volta può esitare in una catastrofica sindrome aortica acuta, in modo da impattare significativamente sul miglioramento della qualità della vita e sul prolungamento dell'aspettativa di vita del paziente”.

Recentemente avete organizzato un corso dedicato a queste patologie...

“Tra le attività del Centro ci sono anche gli audit, a cadenza bimestrale, che svolgono una funzione fondamentale per la valutazione e il monitoraggio del **PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) sulla sindrome di Marfan**, il quale attualmente rappresenta il nostro strumento di governance clinica che regola tutto l'operato del team multidisciplinare. A partire dall'anno scorso abbiamo dato a questi audit una veste particolare, aprendoli al paziente, ai familiari e ai caregiver, e cioè a quella comunità che a noi piace definire il “Mondo-Paziente”. Gli audit sono stati denominati “Meeting del team multidisciplinare” e hanno assunto le caratteristiche non solo di audit, ma di un vero e proprio corso educativo, formativo e informativo, finalizzato all'aggiornamento continuo e al confronto del team.

Nel 2022, infatti, è stata pianificata e poi realizzata la prima edizione del corso “The Multidisciplinary Team Meetings of Reference Centre for Marfan Syndrome and Related Disorders – From the Patient at the center to the Patient... into the Centre”: **un corso ECM con 13 crediti, con attività formativa residenziale di 10 ore, destinato a tutte le professioni sanitarie**. L'obiettivo principale del corso è stato quello di far incontrare gli attori del team multidisciplinare, per approfondire tematiche che riguardano

Vai



Seguici sui Social



Iscriviti alla Newsletter

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

Invia

SPORTELLO LEGALE
OMAR
DALLA PARTE DEI RARI

Le nostre pubblicazioni
gratuite



Guida
Tutti i diritti
dei talassemici



la sindrome di Marfan e le patologie correlate e per analizzare la monitoraggio dell'attività del Centro, sia dal punto di vista dell'attività assistenziale e clinica che da quello dell'attività di ricerca, con una discussione aperta sulla pianificazione di nuovi studi clinici e un'analisi dello stato di avanzamento di sperimentazioni già pianificate e in via di realizzazione. Inoltre, il corso ha avuto l'obiettivo di far conoscere l'attività e il punto di vista di altri centri specializzati in queste patologie presenti sul territorio nazionale.

A quale tipo di pubblico era diretto il corso?

“Il corso è stato indirizzato ai medici impegnati nella diagnosi e nella cura del paziente con sindrome di Marfan o con patologia correlata, e cioè a coloro che costituiscono il team multidisciplinare o che in qualche modo possono essere coinvolti nelle attività del Centro, o che semplicemente sono interessati a queste malattie. La partecipazione è stata garantita anche ad altri professionisti sanitari che operano all'esterno del Policlinico Tor Vergata, come pediatri di libera scelta, medici di medicina generale, specialisti ambulatoriali o ospedalieri del territorio e farmacisti. Gli obiettivi generali del corso sono stati: aggiornamento continuo; acquisizione e schematizzazione delle conoscenze relative alla diagnosi di una specifica patologia ereditaria del tessuto connettivo, in particolare la sindrome di Marfan e le altre patologie correlate; miglioramento della performance del lavoro in équipe multidisciplinare; valutazione e verifica della monitoraggio dell'attività assistenziale e clinica; promozione della pianificazione di studi clinici. Gli obiettivi formativi sono stati l'acquisizione delle competenze professionali e tecniche, di processo e di sistema.

Ma il corso è stato caratterizzato anche da emozione ed empatia, proprio perché aperto al paziente e al “Mondo-Paziente”. Infatti, **ampio spazio è stato riservato alle attività e alle proposte delle associazioni di pazienti e delle associazioni di volontariato**, ma anche al singolo paziente e alla sua famiglia, come ulteriore prova a testimonianza della mission o volontà di superare l'approccio “paziente-centrico” con un approccio sanitario e sociale più avanzato e innovativo e con una visione più ampia ed efficace, realizzabile soltanto **facendo entrare il “Paziente... nel Centro”, fisicamente, intellettivamente e mentalmente**, come se fosse uno specialista del team multidisciplinare, e diventandone un indubbio valore aggiunto, come ben sottolineato dal titolo del corso. Per noi quest'approccio è fondamentale, e infatti l'Associazione Sindrome di Marfan ha partecipato anche alla pianificazione e alla redazione del nostro PDTA”.

Un grande successo quindi, anche grazie ai tanti relatori...

“Il corso si è svolto in presenza, presso l'Aula Anfiteatro Giubileo 2000 del Policlinico Tor Vergata, si è sviluppato in cinque giornate (28 marzo, 6 giugno, 25 luglio, 26 settembre e 28 novembre 2022) con oltre dieci ore formative, ed è stata registrata, complessivamente, la partecipazione di oltre 250 discenti. Abbiamo anche organizzato una diretta streaming sul [canale YouTube del Policlinico Tor Vergata](#), per consentire sia la partecipazione a distanza in modalità webinar, sia l'archiviazione degli eventi sul sito istituzionale del Policlinico.

In ciascuna delle cinque giornate formative sono stati affrontati ed esposti i temi relativi alle patologie ereditarie del tessuto connettivo, con particolare attenzione rivolta alla sindrome di Marfan e alle patologie correlate di cui si occupa il Centro, grazie alla competenza e all'esperienza di ben trenta relatori, tra cui cinque ospiti esterni, direttori o responsabili clinici di cinque centri specializzati in queste malattie rare presenti sul territorio nazionale. Abbiamo avuto l'onore e il piacere di arricchirci con le *lectio magistralis* dei professori **Eloisa Arbustini** da Pavia, **Marco Di Eusanio** da Ancona, **Giuseppe Limongelli** da Napoli, **Luigi Lovato** da Bologna e **Alessandro Pini** da San Donato Milanese”.

Sindrome di Marfan, fenotipo MASS, sindrome di Beals, sindrome di Ehlers-Danlos di tipo vascolare, sindromi di Loey-Dietz e sindrome di Shprintzen-Goldberg: quali sono le caratteristiche di queste patologie e cosa le accomuna?

“Le patologie in questione, di cui si occupa il Centro, **sono tutte caratterizzate da un disordine o disturbo del tessuto connettivo**, dovuto a una mutazione genetica che può essere trasmessa con modalità autosomica dominante da uno dei genitori o che può presentarsi in maniera spontanea (mutazione *de novo*) e non su base ereditaria. **Questo tipo di disordine**, legato all'alterazione di una proteina o del suo meccanismo d'azione, su base genetica, **porta inevitabilmente a una condizione patologica multiorganica e multisistemica**, proprio perché il tessuto connettivo è ubiquitario nel nostro organismo. L'espressione fenotipica, poi, sarà variabile tra paziente e paziente, e anche tra componenti della stessa famiglia. E tutte queste malattie rare, pur se accomunate tra di loro, possono presentare ciascuna delle particolari caratteristiche che consentono un migliore orientamento durante la fase di diagnosi differenziale, come è stato anche ampiamente spiegato nelle cinque giornate formative del corso”.

Quali sono le principali esigenze del paziente affetto da queste malattie?

“Il cittadino/utente a cui viene posto il sospetto diagnostico di sindrome di Marfan, o di patologia correlata, **richiede un iter diagnostico rapido e razionale**, che consenta sia di intercettare tempestivamente i veri pazienti, sia di escludere la presenza di una di queste malattie rare, riducendo il rischio di diagnosi prematura errata ed evitando sia restrizioni di vita non necessarie, sia condizionamenti nelle aspettative legate alla vita sociale, alla vita sportiva, alla vita procreazione e alle esigenze assicurative. La diagnosi, che è essenzialmente clinica e che può essere confermata dal test genetico richiesto dal genetista medico, non è mai facile, anche perché molto spesso la conferma diagnostica viene richiesta su un sospetto posto inappropriatamente, in un contesto territoriale e a volte anche ospedaliero, dove non è molto diffusa la conoscenza di queste malattie.

L'altro grande problema è legato all'efficace e reale presa in carico del paziente da parte dei centri specializzati, che deve prevedere un completo programma di controlli clinico-strumentali periodici e a carattere multiprofessionale e multidisciplinare. Questo non è sempre facile e possibile da realizzare, soprattutto in questa particolare fase storica, in cui siamo ancora impegnati a contrastare la coda di una pandemia di COVID che ha messo a dura prova il mondo delle malattie rare e che, purtroppo, non accenna a esaurirsi e a spegnersi definitivamente.

Le note positive arrivano, invece, dal contesto terapeutico. Dal punto di vista farmacologico, infatti, sono sempre più numerose le evidenze scientifiche a favore di un **trattamento profilattico con beta-bloccanti e con sartani**, in particolare il losartan, per quanto riguarda il loro effetto protettivo nei confronti sia della tendenza alla progressione della dilatazione della radice aortica, sia della potenziale e rapida evoluzione verso un'improvvisa e catastrofica sindrome aortica acuta. Stesso discorso



si può fare per il [miglioramento della strategia terapeutica chirurgica](#), per trattare le condizioni patologiche tipiche di malattie dal coinvolgimento multiorganico e multisistemico, come le problematiche oculistiche e ortopediche, ma soprattutto quelle cardiovascolari, per le quali gli interventi cardiocirurgici sulla valvola mitrale o quelli profilattici sostitutivi sulla radice aortica hanno contribuito enormemente al miglioramento della qualità della vita e al prolungamento dell'aspettativa di vita del paziente, portando quest'ultima a diventare quasi sovrapponibile a quella della popolazione generale”.

Articoli correlati

- > 16-12-2022 - Sindrome di Marfan, concluso il corso di formazione del Policlinico Tor Vergata
- > 02-08-2021 - Sindrome di Marfan, Luca Ward: "Racconto la malattia di mia figlia per sensibilizzare le persone"
- > 31-05-2021 - Sindrome di Marfan: convivere significa non dover mai abbassare la guardia
- > 20-05-2021 - Sindrome di Marfan, l'Associazione italiana: "Subito la vaccinazione anti-COVID"
- > 12-05-2021 - Sindrome di Marfan: i progressi della chirurgia hanno allungato notevolmente l'aspettativa di vita
- > 04-05-2021 - Sindrome di Marfan: eseguito a Bergamo un complesso intervento chirurgico
- > 09-11-2018 - Sindrome di Marfan, test promettenti sull'evoluzione della tecnica CRISPR
- > 14-06-2016 - Sindrome di Marfan, esiti clinici equivalenti per i farmaci losartan e atenololo
- > 09-04-2015 - Sindrome di Marfan, i pazienti chiedono più formazione tra i medici
- > 16-11-2022 - 28 Novembre 2022, Roma. From "the Patient at the center" to "the Patient... into the Centre" – Roma meets Pavia
- > 13-07-2022 - 25 Luglio 2022, Roma. The Multidisciplinary Team Meetings of Reference Centre for Marfan Syndrome and Related Disorders
- > 01-06-2022 - 6 Giugno 2022, Roma. The Multidisciplinary Team Meetings of Reference Centre for Marfan Syndrome and Related Disorders
- > 29-07-2015 - Malattie rare, uno studio suggerisce cautela nell'utilizzo di database per la diagnosi
- > 18-09-2019 - 19 Settembre 2019, Roma. Aortic Disease Awareness Day: incontro con pazienti, familiari e associazioni
- > 11-12-2018 - 19 Dicembre 2019, Roma. Incontro per il 10° Anniversario Centro Malattie Rare per la Sindrome di Marfan