

STRUTTURA SEMPLICE MALATTIE METABOLICHE RARE (CENTRO “FONDAZIONE MARIANI” PER LE MALATTIE METABOLICHE DELL’INFANZIA)

Introduzione

Il Centro “Fondazione Mariani” per le Malattie Metaboliche dell’infanzia è nato all’Ospedale San Gerardo nel 2003 con il supporto economico della **Fondazione di Pierfranco e Luisa Mariani**. Il Centro si occupa, all’interno della Clinica Pediatrica, di malattie metaboliche rare tra cui le malattie da accumulo lisosomiale (mucopolisaccaridosi, malattia di Fabry e Gaucher, malattia di Pompe, difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi, difetti del ciclo dell’urea, aminoacidopatie, acidurie organiche, glicogenosi epatiche e muscolari).

Il Centro è un riferimento di eccellenza nazionale per le malattie metaboliche rare soprattutto nel campo delle malattie lisosomiali, glicogenosi epatiche e difetti del ciclo dell’urea.

Attività clinica

Tipo di lavoro

Il lavoro del Centro consiste in attività diagnostiche, di ricerca e di follow-up per i bambini affetti dalle patologie precedentemente descritte provenienti da tutta la Lombardia e anche da fuori regione.

La diagnosi clinica viene supportata dalla conferma dei dati biochimici mediante campioni di sangue e urine inviati al Laboratorio di riferimento regionale metabolico e di screening neonatale presso Istituti Clinici di perfezionamento, Ospedale dei bambini “V. Buzzi” di Milano.

La diagnosi molecolare per molte delle malattie metaboliche seguite presso il nostro centro viene effettuata dal Consorzio di Genetica Molecolare Umana di Monza coordinato dal Prof. A. Piperno.

Collaborazioni con altri laboratori nazionali ed internazionali consentono di poter inviare campioni biologici per ottenere conferme diagnostiche nelle altre malattie. Il follow-up dei pazienti con patologia metabolica o in accertamento prevede visite periodiche presso il nostro centro brillantemente organizzate e coordinate dalla nostra segretaria Vera Marchetti.

Il lavoro del centro si svolge dal lunedì al venerdì avvalendosi di un gruppo multidisciplinare composto da segretaria, dietiste, medici, infermieri, psicologhe, data manager che lavorano in sinergia per garantire un servizio efficiente di presa in carico e cura dell'utente. Ad ogni visita viene rilasciata al paziente una documentazione scritta contenente tutte le informazioni sulle prestazioni eseguite e consigli dietetico-terapeutici.

Vengono effettuati Day Hospital diagnostici e/o terapeutici, controlli e visite ambulatoriali (Day Service) in cui il paziente può eseguire in giornata controlli clinici, ematici e strumentali. In caso di scompenso acuto o di necessità di cure intensive/interventi chirurgici che richiedono l'ospedalizzazione il bambino viene ricoverato nel Reparto di Pediatria.

Vengono eseguite valutazioni integrate interdisciplinari con la collaborazione degli altri specialisti del San Gerardo (neurochirurghi, intensivisti, anestesisti, neonatologi, ORL, dentista, ortopedici, pneumologi, cardiologi, neuropsichiatri infantili) che garantiscono la presa in carico globale del paziente metabolico. La collega genetista collabora con noi per le consulenze genetiche e le diagnosi prenatali.

Grazie al prezioso contributo economico della **Fondazione Mariani** è possibile fornire a tutt'oggi un'assistenza psicologica alle famiglie oltre che effettuare test cognitivi e questionari sulla qualità di vita.

Siamo uno dei 3 centri di riferimento lombardi per le malattie metaboliche e per lo screening neonatale esteso (SNE).

Nel nostro centro i neonati richiamati dal Laboratorio di screening neonatali del Buzzi afferiscono in modo diverso in base alla gravità della malattia: patologie ad alto rischio richiedono il ricovero immediato nella nostra Terapia intensiva Neonatale mentre patologie a basso/intermedio rischio vengono valutati in Day Hospital/Day Service.

Una psicologa esperta segue i genitori dei neonati richiamati per SNE supportandoli nel delicato percorso diagnostico-terapeutico delle famiglie (progetto "BE POSITIVE").

Il nostro centro ha ottenuto l'endorsement ministeriale ed è entrato a far parte degli European Reference Network (ERN), progetto della unione Europea a sostegno alle malattie rare, per le malattie metaboliche rare all'interno del MetabERN coordinato dal Prof. Scarpa.

Andamento nel tempo

Il centro ha visto progressivamente incrementare la propria attività sia per l'aumento del numero dei nuovi pazienti, sia per l'aumento delle cure interdisciplinari prestate ad ogni paziente. Moltissimi altri bambini afferiscono al Centro per accertamenti nel sospetto di Malattia Metabolica o per consulenze.

Personale dedicato

Le figure professionali che attualmente compongono il gruppo multidisciplinare che lavora nel Centro sono le seguenti:

- Segretaria: Vera Marchetti
- Medici: Serena Gasperini, Serena Motta
- Dietiste: Roberta Pretese
- Biologa nutrizionista: Cristina Bonfanti
- Psicologa: Valentina Battistella
- Data manager: Emanuela Marrocco, Stefania Sala, Giusi Sgroi, Marzia Borsetto

Attività scientifica

Collaborazioni scientifiche

Il Centro collabora all'interno del San Gerardo con il Centro di trapianto di midollo osseo diretto dal dr. Attilio Rovelli per la cura ed il follow-up dei pazienti metabolici che sono sottoposti a trapianto di cellule staminali; con il Consorzio di Genetica Molecolare Umana (Dr.ssa Francesca Bertola, Prof. Alberto Piperno) per la correlazione genotipo/fenotipo di molte malattie metaboliche anche con l'ausilio di tecniche di nuova generazione (NGS); con il Laboratorio della Fondazione Tettamanti dove sono in corso studi sperimentali importantissimi su animali e colture cellulari che riguardano alcuni aspetti fisiopatologici della Mucopolisaccaridosi I (Dr.ssa Marta Serafini e Prof. Andrea Biondi).

Collaborazioni scientifiche esterne sono con numerosi laboratori di Milano tra cui Laboratorio Malattie Metaboliche e screening neonatali del Buzzi, Istituto Neurologico Besta, per la terapia genica San Raffaele per MPS I (TIGET).

Partecipazione a società scientifiche e gruppi di lavoro

Studi clinici

- Studio fase IIb per somministrazione di terapia enzimatica per via intratecale in pazienti affetti da Mucopolisaccaridosi IIIA
- “Glycogen storage disease type I and bone: identification of risk factors for bone loss and fractures” in collaborazione con Istituto Auxologico di Milano
- Numerosi studi multicentrici internazionali di natura osservazionale per il monitoraggio e follow-up su m. Fabry, M. Pompe, M. Gaucher, MPS I, MPSII (S. Hunter), MPS VI, MPS IVA, Tirosinemia tipo I, alfa-mannosidosi, acidemie organiche e Carbaglu
- Studio di fase 3 randomizzata, open-label doppio cieco su efficacia e sicurezza di Pegzilarginase in pazienti affetti da Argininemia tipo 1
- Studio sulla dose della terapia enzimatica nella M. Pompe in collaborazione con Erasmus
- “Unified European Registry for Inherited Metabolic Diseases” (U-IMD): registro europeo di Malattie Metaboliche

Partecipazione a congressi e pubblicazioni

Nel corso di ogni anno i medici, il personale sanitario e data manager partecipano a Corsi di aggiornamento e congressi nazionali ed internazionali in qualità di relatori, moderatori, presentando poster o comunicazioni orali.

Tale attività oltre che la partecipazione a stesure di linee guida internazionali serve a mantenere i rapporti con gli altri centri ed a condividere costanti aggiornamenti scientifici diagnostico-terapeutici. La partecipazione al MetabERN ci coinvolge inoltre in una rete europea di esperti per le mucopolisaccaridosi, le glicogenosi ed i difetti del ciclo dell'urea attraverso piattaforme di condivisione.