



LA DOTT.SSA PATRIZIA BARONE NEL SUO AMBULATORIO AL POLICLINICO V. EMANUELE DI CATANIA

Febbre Mediterranea Familiare nuove prospettive terapeutiche

Medici, ricercatori e pazienti a confronto oggi a Catania ai Benedettini per sottolineare l'importanza di una diagnosi precoce della patologia

GIOVANNA GENOVESE

Esponenti del mondo medico e di quello scientifico riuniti oggi alle 19 nell'Aula Coro di Notte del Monastero dei Benedettini (Dipartimento di Scienze Umanistiche dell'Università di Catania) per parlare di Febbre Mediterranea Familiare (Fmf), una sindrome che interessa in modo particolare la nostra area geografica. L'evento, organizzato e coordinato per la parte scientifica dalla dott.ssa Patrizia Barone responsabile del Centro di riferimento regionale per la prevenzione, diagnosi e cura delle malattie rare reumatologiche del bambino (Policlinico-V. Emanuele di Catania), servirà a offrire un quadro su come comportarsi di fronte alla malattia; nonché a creare una rete per la diagnosi e la cura della patologia che, benché sia riconosciuta a livello mondiale come rara, in realtà è abbastanza diffusa proprio nella nostra area mediterranea orientale dove si presenta con una frequenza di circa 1-3 casi ogni mille abitanti.

«La Fmf - spiega la dott.ssa Barone - è una malattia multisistemica che rende necessario l'intervento di diversi specialisti: immunologi, ortopedici, genetisti, reumatologi, internisti, cardiologi, nefrologi, urologi, gastroenterologi, neurologi, oculisti e ginecologi. La nostra missione principale è fare sensibilizzazione. Purtroppo molte persone non sono a conoscenza della malattia, che viene sospettata e diagnosticata solo nelle zone dove più è diffusa ed è quasi ignota nel resto del mondo. È, pertanto, essenziale creare una solida rete tra i medici; è necessario aprire un dialogo e condividere infor-

mazioni chiave affinché la Fmf non sia confusa con una febbre di ben diversa natura».

«Questa consapevolezza - aggiunge la dott.ssa Barone - ha indotto a ideare il progetto che porto avanti e che, tramite la realizzazione in Sicilia e in Calabria di 6 incontri gemelli, vuole fornire gli strumenti per riconoscere la Fmf e migliorare il processo diagnostico e terapeutico».

Un altro importante tema del convegno di questa sera è la gestione della transizione dell'adolescente e la collaborazione sempre più strutturata con i centri di Reumatologia dell'adulto. Al termine dei lavori gli specialisti incontreranno le associazioni dei pazienti, le scuole e le famiglie dei malati per fornire maggiori informazioni sulla patologia spiegando loro quanto sia importante una diagnosi precoce e un corretto percorso terapeutico per arginare sul nascere la Fmf e per controllare e smorzare le conseguenze spesso anche gravi che può provocare.

«La Fmf - chiarisce la dott.ssa Barone - fa parte di un gruppo eterogeneo di malattie autoinfiammatorie, è di origine genetica secondaria a mutazione del gene Mefve e oggi sono state identificate più di 200 diverse mutazioni che codifica per una proteina denominata Pirina o Marenostrina coinvolta nella regolazione della risposta infiammatoria. Tale condizione generalmente esordisce prima dei 10 anni di età ma sono descritti casi ad esordio più tardivo. La Fmf in sostanza è una vera e propria esplosione infiammatoria sistemica caratterizzata da episodi febbrili ricorrenti a rapida insorgenza e di breve durata (24-72 ore), con frequenza molto variabile (generalmente non maggiore di un episodio al mese).

Nel 95% dei casi alla febbre si associano sintomi a carico dell'apparato gastroenterico; il sintomo più frequente è il dolore addominale, secondario a sierosite con un quadro di peritonite, che può essere tanto intenso da simulare un addome acuto. Altre manifestazioni cliniche sono vomito, diarrea, dolore toracico, manifestazioni articolari (artralgie, più raramente artrite), dolore e forte arrossamento della pelle, spesso nella zona dei piedi e/o della parte inferiore delle gambe e ingrossamento della milza. Stress, esposizione al freddo, pasti ricchi in grassi, infezioni, alcuni farmaci e ciclo mestruale sono possibili fattori scatenanti».

Se la Fmf non viene curata, circa 6-8 pazienti su 10 svilupperanno l'amiloidosi; un accumulo di proteine che danneggiano i reni fino all'insufficienza renale cronica che può interessare anche altri organi come l'intestino, la milza, il fegato, il cuore e le ghiandole endocrine. Un miglioramento della diagnosi e del trattamento hanno permesso che l'amiloidosi e l'associata lesione del rene si verificano meno frequentemente che in passato.

Il farmaco più utilizzato è la colchicina che riduce o elimina gli attacchi e previene l'amiloidosi. Essa deve essere assunta regolarmente a vita. I recenti progressi nell'identificazione dei meccanismi patogenetici di tale condizione hanno permesso di realizzare farmaci innovativi, un anticorpo specifico che ha mostrato efficacia e sicurezza tanto da ottenere la sua autorizzazione sia dall'EMA, l'Agenzia europea del farmaco sia dall'FDA per la Fmf e per altre due febbri periodiche: deficit di Mevalonato-chinasi e sindrome Traps.

Sanità

Come scoprire tutti i rischi della febbre Mediterranea

Potrebbe sembrare una febbre qualunque, magari piuttosto fastidiosa, recidiva, ma niente di più. Ma potrebbe non esserlo. Anzi, quella febbre, che ogni tanto trasmette anche dolori, potrebbe essere molto di più, molto peggio. Per questo, soprattutto dalle nostre parti, cioè nell'area del Mediterraneo, bisogna esser cauti, prudenti, scrupolosi e previdenti nell'affrontare questo tipo di possibile patologia, nel non trascurare visite specialistiche di controllo e possibilità di diagnosi precoci.

Stiamo parlando della Febbre Mediterranea Familiare (FMF) che, come detto, non è una comune febbre, bensì una sindrome ereditaria di febbre periodica. Attacchi di febbre ricorrenti accompagnati da dolori caratterizzano questa patologia diffusa, appunto, nell'area del Mediterraneo. Della Febbre Mediterranea Familiare si parlerà sabato prossimo a Catania in una giornata intensa di lavori, incontri, con-



Sabato a Catania il convegno dedicato alla Febbre Mediterranea Familiare nell'aula del Coro di Notte dei Benedettini

fronti che vedranno protagonisti medici, associazioni di pazienti, famiglie e alcuni pazienti stessi che racconteranno le loro esperienze, spiegando quanto sia importante una diagnosi precoce e un corretto percorso terapeutico per arginare sul nascere la

FMF, per controllarne e smorzare le conseguenze, spesso anche gravi, che può provocare.

L'evento dedicato a questa patologia che, come è chiaro già dal nome, interessa particolarmente quest'area geografica, è organizzato e coordinato per la parte scientifica dalla dottoressa Patrizia Barone e dal prof. Salvatore Leonardi. Il momento aperto al dibattito pubblico, dopo quello che vedrà protagonisti esponenti del mondo medico e scientifico, servirà, appunto, a offrire un quadro quanto più chiaro possibile su come comportarsi di fronte al sospetto che si possa soffrire di questa patologia. In questa parte dei lavori, che si svolgerà nell'Aula Coro di notte del Monastero dei Benedettini dell'Università di Catania alle 19, daranno il loro contributo tra gli altri, accanto alle associazioni che rappresentano i pazienti, Patrizia Barone, Responsabile Centro di Riferimento Regionale Malattie Rare Reu-

matologiche del Bambino, Mario Bentivegna, Delegato Nazionale Società Italiana di Reumatologia, Simona Italia, Psicoterapeuta, AOU Policlinico Vittorio Emanuele di Catania, Elisa Colella, preside Liceo Classico Mario Cutelli, Catania, Michele Vecchio, Direttore Scuola di Specializzazione in

Convegno sabato. Medici, pazienti ed esperti a confronto

Medicina Fisica e Riabilitativa, Università degli Studi di Catania e Pino Liberti, Consulente dell'Assessore alla Salute della Regione Sicilia per i rapporti con i sindacati e le società scientifiche e Patrizia Cavallaro e Vittoria Celano rispettivamente presidente e segretario della Maris Onlus.

LE RISPOSTE
DEL CONVEGNO

La Febbre mediterranea insidia da scoprire presto per poterla curarla bene

Esperti, pazienti e associazioni sono stati protagonisti di due sessioni di lavori che sono serviti anche a spiegare bene i rischi di questa patologia

CATANIA. Un convegno di cui non solo si sentiva il bisogno sotto il profilo dell'approfondimento e del confronto medico-scientifico, ma straordinariamente utile per parlare in maniera chiara e con un pubblico vasto di una malattia rara di cui ancora troppo poco si sa. Così l'appuntamento organizzato a Catania nell'aula del Coro di notte dei Benedettini sulla Febbre Mediterranea Familiare è servito ad aprire grandi squarci di conoscenza su questa malattia. «La FMF - hanno spiegato gli esperti nel corso della prima parte dei lavori organizzati e coordinati dalla dottoressa Patrizia Barone e dal professor Salvatore Leonardi - è una sindrome di febbre periodica caratterizzata da attacchi di febbre ricorrenti ac-

compagnati da dolori e fa parte di un gruppo eterogeneo di malattie definite Malattie Autoinfiammatorie».

Dopo i saluti del Prof. Francesco Basile Rettore dell'Università degli Studi di Catania e del prof. Giancarlo Magnano di San Lio, Prorettore dell'Università degli Studi di Catania, sono intervenuti il Prof. Diego Piazza Presidente dell'Ordine dei Medici dei Chirurghi ed Odontoiatri di Catania, la prof.ssa Maria Caterina Paino, Direttore del Dipartimento di Scienze Umanistiche dell'Università di Catania e il prof. Filippo Drago Direttore del Dipartimento Biometec dell'Università degli Studi di Catania e il dott. Paolo Adorno Referente Direzione Medica di Presidio Azienda Ospedaliero - Universitaria "Policlini-

co - Vittorio Emanuele", il dott. Alessandro Manzoni, Segretario Provinciale FIMP di Catania e la dott.ssa Claudia Pricoco Presidente AIDM di Catania.

A evidenziare i vari aspetti della malattia sono stati il dott. Rosario Foti, che ha parlato di Impatto clinico della resistenza e/o intolleranza alla colchicina e complicità a lungo termine del paziente con FMF, la dott. Patrizia Barone su Diagnosi differenziale e gestione del paziente con FMF, e il prof. Vincenzo Di Benedetto chirurgo pediatra e il dott. Pietro Sciacca, cardiologo pediatra, con moderatori i professori Antonino Rapisarda ed Elisa Battaglia. Ha portato il suo contributo anche il dottor Sebastiano Tropea.

Parte più divulgativa ed informativa

la seconda, che ha visto anche momenti di grande coinvolgimento emotivo. Come quando Alice, una simpatica e vivace ragazzina, accompagnata dal padre Renato, ha raccontato la sua esperienza, i quattro anni trascorsi da malata di FMF senza che nessuno lo capisse e con le diagnosi più varie. Finalmente Alice è arrivata al Centro di riferimento regionale per malattie rare reumatologiche del Policlinico Vittorio Emanuele di Catania, di cui è responsabile la dottoressa Barone, è lì finalmente, è arrivata la giusta diagnosi e la giusta terapia.

A rappresentare il governo regionale e l'assessore Razza è intervenuto il dott. Pino Liberti, consulente dell'assessorato, che ha confermato la massi-



LA DOTTORESSA PATRIZIA BARONE UNA DELLE RESPONSABILI DEL CONVEGNO SULLA FMF

ma attenzione del governo Musumeci anche verso i centri che si occupano di malattie rare come la FMF.

Il dott. Mario Bentivegna, consigliere nazionale della società italiana di reumatologia, ha spiegato l'importanza della diagnosi precoce, ma anche della transizione dalla cura pediatrica a quella per adulti. Simona Italia, psicoterapeuta, del policlinico Ove di Catania, si è soffermata sull'importanza di seguire i pazienti e le famiglie sotto il profilo psicologico. Per la Maris Onlus sono intervenuti Patrizia Cavallaro, presidente e Vittoria Celano, componente del consiglio direttivo. La Maris Onlus, l'associazione per le Malattie Reumatiche Infantili per la Sicilia, è un'organizzazione di volontariato che

opera in favore dei bambini affetti da patologie reumatiche per assicurare ad ognuno di loro un trattamento sanitario ottimale, favorire la conduzione di una vita normale e la piena integrazione nella società. È intervenuto poi Salvatore Bruno, rappresentante AIFP Sicilia. Anche la scuola può e deve avere un ruolo e lo ha evidenziato Elisa Colletta, preside Liceo Classico Cutelli di Catania. A Michele Vecchio, invece, direttore della Scuola di Specializzazione in Medicina Fisica e Riabilitativa dell'Università degli Studi di Catania, il compito di spiegare quanto e come chi scopre di avere la FMF possa e debba anche fare in modo attraverso le terapie e con impegno non abbandonare la pratica di attività motorie.