

L'AMILOIDOSI è sempre una condanna?

Le dichiarazioni di Oliviero Toscani, colpito dalla malattia, hanno creato sconcerto e tristezza. Ma **esistono tante forme di questa patologia rara e farmaci che spesso riescono a sbarrarle la strada** o addirittura a sconfiggerla. Come ci spiega uno dei massimi esperti mondiali

di **Giorgia Nardelli**

«SÌ CHE SI PUÒ CONVIVERE con l'amiloidosi, si vive la propria vita fin dove si arriva. Certo, io non vado più a correre e dopo due rampe di scale ho il fiatone, con mia moglie abbiamo preso un'auto con il cambio automatico, e se devo fermarmi in un parcheggio a pagamento preparo con anticipo le monetine nella mano sinistra, perché cercare gli spiccioli in tasca davanti al parchimetro sarebbe complicato. Ma sono qui, e non voglio farmi sopraffare». Giovanni D'Alessio è commercialista, ha 60 anni e da 5 ha cominciato la terapia contro l'amiloidosi ereditaria da transtiretina, malattia che gli ha già portato via madre e fratello. È nella "fase 1", quella più leggera, e la tiene a bada nonostante il fiatone e qualche problema neurologico. Nonostante i lutti e le difficoltà.

Il nome di questa patologia rara ma non eccezionale – si stima siano circa 2.000 i nuovi casi ogni anno, ma potrebbero essere molti di più, per via delle mancate diagnosi - è alla ribalta da quando Oliviero Toscani ha rivelato di esserne affetto, anche se non si sa in quale forma. In una lunga intervista al *Corriere della Sera*, il fotografo ha rivelato di avere scoperto la malattia un anno fa, e ha aggiunto lapidario che di amiloidosi si muore, che non c'è cura. Frasi che hanno gettato nello sconforto migliaia di pazienti impegnati in una battaglia che invece lascia spesso molte chance. Perché se è vero che in alcuni casi l'amiloidosi è mortale e invalidante, in molti altri si può contenere mantenendo una buona qualità di vita, e alcune forme sono addirittura guaribili. «Facciamo una premessa: quando diciamo amiloidosi non parliamo di una sola malattia, ma del prodotto finale di 40 malattie diverse, accomunate dal

fatto che alcune proteine si depositano sui tessuti, impedendo loro di funzionare correttamente. Possono essere quelli del cuore, di fegato, reni, o del sistema nervoso» spiega il professor Giovanni Palladini, responsabile del Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche dell'IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia, un punto di riferimento internazionale per la cura della patologia. «Ognuna di queste malattie ha cause differenti e coinvolge proteine diverse. Alcune hanno meccanismi simili, ma diversi sono la gravità, le terapie, i risultati che si possono ottenere». Un fatto, però, dice lo specialista, è che per il 90% dei pazienti con amiloidosi sistemica ci sono terapie potenzialmente efficaci. Determinante è sapere per tempo qual è la proteina "colpevole", e intervenire prima che la patologia abbia danneggiato gli organi in modo irreversibile.

«Due tra le forme meno rare, per esempio, derivano da un tumore delle plasmacellule, le cellule che producono anticorpi, e genera frammenti di anticorpi, i quali a loro volta formano depositi sugli organi. Sono estremamente aggressive, ma si curano con chemio e immunoterapia. E uno studio del fondatore del nostro centro, il professor Giampaolo Merlini, ha mostrato che quando si riesce a ottenere il ripristino della funzione cardiaca, la sopravvivenza degli ammalati è uguale a quella delle persone sane con la stessa età». Anche per molte altre forme di amiloidosi esistono terapie efficaci, a volte semplici pasticche da assumere ogni giorno, o infusioni periodiche, che non danno effetti collaterali invalidanti. «Il loro scopo è ridurre la produzione di proteine, e sono in sperimentazione farmaci che intervengono



Il 10% di chi va in pronto soccorso con scompenso cardiaco acuto ha un'amiloidosi non riconosciuta

sugli accumuli già formati. Ci sono sì forme incurabili, sono quelle molto rare, orfane di farmaci, ma si tratta per fortuna del 10% dei casi» continua lo specialista, uno dei massimi esperti mondiali di amiloidosi.

Anche Giovanni, che si sottopone a un'infusione periodica, è un esempio: è riuscito a bloccare la malattia, anche se ha tuttora problemi neurologici e non può sottoporsi a sforzi eccessivi. Nulla è sicuro e definitivo in medicina, ma come lui sa bene è anche la tempestività delle cure a fare la differenza. «Quando mia madre cominciò a stare male, a inizio anni '90, nessuno riusciva a capire cosa avesse, facevo tradurre le cartelle cliniche in inglese e francese per spedirle in altri Paesi. Solo anni dopo trovammo a Londra un centro specializzato, ma era già troppo tardi. Scoprimmo però che la patologia che l'aveva colpita era ereditaria: mio fratello era purtroppo già in uno stadio avanzato, io sono stato fortunato, ho avuto



Sopra, Oliviero Toscani a Palazzo Reale di Milano, tra le foto di una delle sue ultime mostre.

le prime manifestazioni 5 anni fa, posso limitare i danni, anche se non guarire».

Nel 2013 Giovanni ha fondato con altri quattro pionieri la Famy Onlus, l'Associazione italiana amiloidosi familiare, con l'obiettivo principale di fare informazione sulla malattia, perché l'ostacolo maggiore è ancora oggi il non riuscire ad avere una diagnosi tempestiva. E di passi avanti, da allora, ne sono stati fatti. «Questo nome non è più sconosciuto ai medici, ma la nostra resta una malattia rara, e come la maggior parte di queste, all'inizio viene confusa con altre patologie più comuni» spiega la segretaria di Famy Elisabetta Durini, che gestisce tra le altre cose l'infoline per pazienti e famiglie. «La malattia si presenta spesso con scompenso cardiaco, affanno, perdita importante di peso, perdita di sensibilità agli arti, sintomi talmente comuni che serve qualcuno che sappia andare al di là delle ipotesi più immediate». E non è questo il solo problema. «I centri abilitati a prescrivere farmaci specifici sono in quasi tutte le Regioni, ma non tutti dispongono di equipe multidisciplinari, in grado di prendere in carico il paziente a 360°. Succede che il paziente si trovi costretto a percorrere chilometri per raggiungere il più vicino, difficile per chi è in uno stadio avanzato, e persino trovare un cardiologo che abbia dimestichezza con la malattia non è scontato. Come Famy ci è capitato anche di aiutare persone a trovare un'ambulanza e a sostenere i costi per andare nel centro dove possono essere curati» continua Durini. «L'amiloidosi è una malattia complessa ma, grazie alla ricerca delle case farmaceutiche, l'impegno quotidiano degli specialisti e il supporto di associazioni come la Famy Onlus, la frustrazione e lo sconforto in cui versavano i pazienti fino a pochi anni fa si sono trasformati in speranza in un futuro migliore». Come conferma Giovanni: «Non siamo superman né wonder woman. Ma viviamo, con tutti i limiti, le accortezze e le incertezze del caso. E per molti di noi il bicchiere è ancora mezzo pieno».

Dove si cura e chi ti dà una mano

CENTRI PER LA CURA DELL'AMILOIDOSI sono quasi in tutte le Regioni. Sono 87 quelli censiti dall'Iss, l'Istituto superiore di sanità (qui la mappa <https://urly.it/310rz3>). Quello del San Matteo di Pavia - circa 5.000 visite all'anno - ha dato vita al Gruppo di studio italiano per l'Amiloidosi, rete di strutture per le cure ad alto livello (amiloidosi.it). «Pavia resta punto di riferimento per le prime cure, ma grazie alla telemedicina e alla rete di strutture, i pazienti possono curarsi spostandosi il meno possibile» spiega il professor Palladini. «Il percorso lo si fa insieme, noi siamo qui per spiegare e accompagnare i pazienti. E non ci arrendiamo, se il paziente non vuole».