**COMUNICATO STAMPA**

**Malattie reumatiche: quelle rare hanno molto da insegnare**

**sulle patologie più comuni**

**Se ne parlerà negli "Incontri di Reumatologia Clinica" in programma il 16 e 17 febbraio a Milano**

**Milano, 13 febbraio 2017** – Le malattie rare, in area reumatologica, rappresentano un osservatorio privilegiato sulle caratteristiche e sui meccanismi che sono alla base delle patologie più diffuse e impattanti, dal lupus eritematoso all’artrite reumatoide. Da questo punto di vista la rarità è soltanto un dato statistico, che nulla toglie all’opportunità di approfondire i meccanismi fisiopatologici di una malattia, che colpisce magari una persona su due milioni, per comprendere meglio i segreti delle patologie che affliggono invece un’ampia fetta di popolazione. Questo approccio critico alle malattie reumatiche caratterizzerà gli **"Incontri di Reumatologia Clinica" - organizzati con il patrocinio del Centro Specialistico Ortopedico Traumatologico Pini-CTO, della SIR (Società Italiana di Reumatologia) e di Alomar (Associazione lombarda malati reumatici) - che il 16 e 17 febbraio riuniranno a Milano (a Palazzo Mezzanotte) un panel di esperti d’eccezione provenienti da tutta Italia:** riuniti, appunto, per discutere le evidenze che si possono trarre dalle “lezioni” offerte dalle malattie reumatiche rare.

Responsabile scientifico è il **dottor Luigi Sinigaglia, Direttore della Struttura Complessa di Reumatologia DH del Centro Specialistico Ortopedico Traumatologico Gaetano Pini-CTO,** che illustra i principali contenuti degli Incontri: "*Lo studio delle malattie rare deve essere orientato non solo alla miglior comprensione della specifica malattia investigata, ma può essere inteso anche come osservatorio privilegiato su alcuni dei più reconditi segreti delle patologie reumatiche a più elevata incidenza e prevalenza. Molte di queste condizioni cosiddette ‘rare’ rappresentano una vera e propria ‘scuola’ per scoperte che hanno avuto e possono ancora avere importanti ripercussioni sulla pratica clinica, in particolare svelando meccanismi patogenetici che sono in grado di suggerirci importanti orientamenti diagnostici e terapeutici*".

La Reumatologia offre numerosi esempi di questo tipo e, proprio durante gli "Incontri" del 16 e 17 febbraio, verranno presentati studi che hanno confermato la validità di queste relazioni fra malattie rare e malattie ampiamente diffuse.

Tra le patologie rare si affronterà ad esempio il caso **dell'alcaptonuria,** un raro disturbo geneticamente determinato che colpisce le cartilagini,la cui la prevalenza alla nascita è stimata in circa 1 su 111.000-1.000.000 nel mondo: si tratta di una malattia metabolica caratterizzata dall'accumulo di acido omogentisico (HGA) a livello della cute e delle cartilagini articolari, con conseguente comparsa di grave artrosi che esordisce in giovane età.

"*Lo studio di questa malattia ci ha portato a comprendere meglio i* ***meccanismi dell'artrosi*** *ed è divenuto modello per lo studio del danno cartilagineo”,* spiega il dottor Sinigaglia.

C’è poi **l’ipofosfatasia**, malattia ereditaria che interessa lo scheletro e i denti, e che si manifesta spesso prima o subito dopo la nascita rendendo fragile l’osso e causando anomalie scheletriche assai simili a un altro disturbo osseo dell'infanzia: il rachitismo. Spiega il dottor **Massimo Varenna, del Dipartimento di Fisiatria e Reumatologia del Pini-CTO**: "*Questa rara patologia ci ha permesso di studiare meglio i meccanismi della* ***condrocalcinosi****, patologia che interessa articolazioni, tendini e borse sierose, provocata dal deposito di cristalli di pirofosfato di calcio diidrato. La manifestazione di questa malattia è l’artrite acuta di una sola articolazione ed è la causa più comune di monoartrite nell’anziano*".

Altro esempio, proposto dal dottor Sinigaglia, consiste in due rare sindromi da disregolazione di una sostanza di recente scoperta denominata FGF23: "*Si tratta* - spiega Sinigaglia - *di due rare malattie che hanno consentito la scoperta di questo nuovo ormone prodotto essenzialmente dall’osso che è oggi considerato il principale regolatore del metabolismo del fosforo nell’organismo".*

E ancora, lo studiodei meccanismi che portano alla fibrosi tissutale in altre malattie rareha permesso di approfondire le cause della **sclerodermia**, malattia cronica del tessuto connettivo, a eziologia multifattoriale e a patogenesi autoimmunitaria, caratterizzata da disfunzione endoteliale e progressivo accumulo di tessuto fibroso a carico della cute e degli organi interni.

**La fibrodisplasia ossificante**, invece,è una malattia rara ereditaria gravemente disabilitante che interessa il tessuto connettivo. È caratterizzata da malformazioni congenite degli alluci e da un'ossificazione eterotopica progressiva, con la formazione eccessiva di osso qualitativamente normale in siti extrascheletrici caratteristici. La prevalenza mondiale è circa 1 su 2milioni, ma le stesse vie patogenetiche che sostengono questa malattia sono implicate anche nei meccanismi che portano alla progressiva ossificazione nella assai più diffusa **spondilite anchilosante**, malattia infiammatoria articolare cronica che si associa spesso a una malattia cutanea, **la psoriasi.**

"*Non bisogna infine dimenticare* – aggiunge Sinigaglia – *che la maggior parte delle cosiddette ‘malattie autoinfiammatorie’, spesso di origine genetica e modulate da meccanismi ancora non del tutto chiariti, sono divenute modello di comprensione per molte malattie croniche autoimmuni, molto diffuse e a notevole impatto sulla qualità di vita dei pazienti*”.

Conclude il dottor Sinigaglia: "*Per tutti questi motivi il messaggio che deriva da queste osservazioni e che rimane insito nel significato di questo convegno può essere riassunto in un semplice motto: 'Treasure your exceptions': facciamo cioè tesoro delle informazioni che derivano dallo studio e dalla osservazione delle malattie rare la cui conoscenza non deve essere intesa semplicemente come un approccio a una cultura elitaria e settoriale ma come un vero e proprio messaggio che la natura ci offre per la comprensione di meccanismi ancora in parte misteriosi che sottendono patologie molto più diffuse".*

**Per informazioni**:

**Ufficio Comunicazione G. Pini** > comunicazione@asst-pini-cto.it | 335299336

**Ufficio Stampa** **VALUE RELATIONS**

**Marco Giorgetti** m.giorgetti@vrelations.it – +39 335 277.223

**Chiara Merli** c.merli@vrelations.it – +39 338 7493.841