

Malattie genetiche rare, la sfida di Filippo Parte da Recco e Sori la mappatura mondiale

L'iniziativa dei genitori di un bimbo di 10 anni affetto da Mcto
«Nel 2012 con il Gaslini il primo passo, poi scoperti altri 100 casi»

Italo Vallebella / RECCO

Una speranza che parte da Recco e che accomuna (a oggi, ma il numero potrebbe aumentare) un centinaio di pazienti in tutto il mondo. Sono le persone colpite da Mcto (Multicentric Carpotarsal Osteolysis), una patologia genetica estremamente rara, altamente invalidante, per la quale a oggi non esiste alcuna cura e che rimane ancora poco conosciuta.

A Recco da tempo una famiglia convive con questa malattia. Qui vive Filippo che ha 10 anni. I genitori di Filippo e quelli di un altro bambino che vive a Milano (ma la famiglia è originaria di Sori) anni fa hanno fondato Ai.Mcto odv, associazione europea impegnata nel-

«Otto anni fa ci dissero che i casi in tutto erano una ventina, ora siamo un po' meno soli»

la promozione della ricerca. Proprio grazie all'attività di questa realtà è stato possibile finanziare una ricerca che ha permesso di individuare in giro per il mondo un centinaio di persone affette da Mcto. «Il primo passo fondamentale era stata la collaborazione che era nata con il Gaslini – racconta Lara, la mamma di Filippo -. Nel 2021 era nata la prima giornata mondiale dedicata all'Mcto. Lì per la prima volta le famiglie si erano incontrate, avevano condiviso esperienze».

Filippo nel suo percorso

ha bisogno di essere seguito da molti professionisti. Tra queste ci sono le terapisti occupazionali, professioniste che hanno il compito di cercare di ridurre al minimo le problematiche dei pazienti nella vita quotidiana.

La dottoressa Marina Usai segue da tempo Filippo dal punto di vista clinico e, interessata anche all'aspetto della ricerca, in collaborazione con la dottoressa Rachele Simeon, dottoranda di ricerca e componente del consiglio direttivo dell'associazione tecnico scientifica di terapia occupazionale (Aito), hanno mappato i casi di Mcto in giro per il mondo. «Otto anni fa quando a Filippo è stata diagnosticata la malattia, ci avevano detto che i casi al mondo erano una ventina – racconta ancora Lara -. Ora

La scheda

LA MCTO (Multicentric Carpotarsal Osteolysis) è una patologia genetica rarissima: inizialmente stimata in circa 20 casi nel mondo, grazie alle recenti mappature ne sono stati individuati **circa 100**

LA MALATTIA È INVALIDANTE: colpisce lo scheletro della mano e del piede portando a una progressiva **erosione ossea**

NON ESISTE UNA TERAPIA RISOLUTIVA, rendendo fondamentale la **gestione multidisciplinare**

L'attività dell'Associazione italiana Mcto ha permesso di finanziare studi cruciali

La mappatura mondiale, che censisce i pazienti a livello globale

La collaborazione con l'istituto pediatrico Gaslini di Genova

L'analisi della gestione della malattia nei diversi sistemi sanitari internazionali



ROLLI

siamo un po' meno soli».

«La ricerca consente di superare la frammentazione delle conoscenze esistenti – spiega Rachele Simeon -. L'analisi completa della patologia ha portato alla luce segni e sintomi che in futuro potranno essere approfonditi per valutare una pos-

sibile correlazione con la mutazione genetica che la caratterizza». A seguire è nata una survey per indagare come i casi di Mcto vengano gestiti nei diversi contesti sanitari.

A breve i dati raccolti saranno pubblicati su diverse riviste scientifiche. «Qualcosa

si sta muovendo, continueremo a lottare – dice ancora Lara -. Grazie a chi ci ha sostenuto e continua a farlo». Speranze per il futuro? Certezze non ce ne sono. Ma Rachele Simeon guarda con fiducia: «I passi avanti li stiamo già facendo». —

© RIPRODUZIONE RISERVATA