

# Una Gemma Rara per dare risposte a mali sconosciuti

L'associazione opera in sinergia con il Circolo  
Obiettivi: sostenere la ricerca e le diagnosi precoci

## LAURA BOTTER

Con "Gemma Rara" l'obiettivo è una diagnosi genetica ultra rapida. L'associazione varesina ha un progetto ambizioso per il 2014: trovare i fondi per abbattere di 14 mesi i tempi per la diagnosi delle malattie rare.

«Il macchinario che ci prefiggiamo di acquistare per l'ospedale di Circolo si chiama Next Generation Sequencing (Ngs) - spiega il presidente **Giulio Broggin** - Permette di studiare contemporaneamente molti geni, "sequenziandoli" interamente, consentendo così diagnosi complete in pochi mesi. Attualmente, con costi più elevati e senza riuscire a identificare tutte le mutazioni, ci vogliono circa 18 mesi».

## Attenuare i disagi

Con l'Ngs i tempi si ridurrebbero drasticamente a quattro mesi. La "Gemma Rara", infatti, si propone di aiutare le persone affette da malattie genetiche rare, favorendo lo studio e la ricerca, per la diagnosi e la prevenzione di tali malattie.

In più si spende per attenuare i problemi di disagio sanitario e sociale che queste patologie comportano per i malati e per le loro famiglie.

«Siamo nati nel 2007 come associazione di ausilio al reparto di genetica dell'ospedale di Circolo di Varese. In realtà possiamo dire

che il vero fondatore, insieme alla moglie biologa che collabora con lui, è **Rosario Casalone**, responsabile medico del reparto».

Oggi, anche grazie al lavoro dell'associazione, il presidio sanitario varesino è riconosciuto a livello nazionale come punto d'eccellenza per le indagini genetiche.

«I campi preminenti in cui opera il reparto sono diversi: in particolare studia la sordità genetica, che ha una delle maggiori casistiche di mutazioni genetiche».

## Un punto di riferimento

«In più la ricerca riguarda le malattie rare dovute a microriarrangiamenti cromosomici individuate mediante l'analisi Array Cgh, di cui Varese è uno dei centri di riferimento regionale; la genetica delle leucemie, con lo studio di geni nuovi anche in bambini con sindrome di Down e la genetica del ritardo mentale. A Varese inoltre c'è un ambulatorio per la diagnosi delle malattie rare che non ha eguali nella provincia».

Il nuovo macchinario sarebbe di estremo aiuto a tutti questi progetti. «Costa molto, 120 mila euro, ma c'impagneremo per reperire i fondi. Siamo in contatto con un ente associativo che ci ha promesso una grossa mano e speriamo di raggiungere questo obiettivo accanto a quelli che da ormai 7 anni sosteniamo».

Sinora l'associazione ha continuamente operato, grazie all'intervento di Rotary Varese Verbanò, per garantire lo stipendio a due ricercatori che coadiuvano i medici presenti, per potenziare la capacità diagnostica e di ricerca.

## La mancanza di fondi

«Dal mese prossimo, però, ci vedremo costretti a sospendere i contratti per la difficoltà a reperire fondi. I volontari non demordono e s'impegheranno per continuare in un'opera che ha portato risultati eccezionali».

«Grazie all'intervento di Gemma Rara, tra il 2010 e il 2013, le prestazioni ambulatoriali sono raddoppiate, passando dalle iniziali 550 alle 1.130 dello scorso anno». Sul sito [www.lagemmara.org](http://www.lagemmara.org) è possibile trovare informazioni per approfondire la conoscenza dell'associazione, capire come sostenerla e diventare volontario o "Angelo".

L'obiettivo che si propongono gli "Angeli" è quello di dare un sostegno ai familiari dei portatori di handicap, nel tentativo di migliorarne la loro qualità di vita. ■



«Dal 2010 al 2013  
le prestazioni  
ambulatoriali  
sono raddoppiate»

