

MALATTIE RARE. Il prof. Nyhan alla Baschirotto

Lo scienziato Usa incontra i pazienti “dimenticati”

Da anni lavora per comprendere i meccanismi patogenici. Ogni giorno, ogni istante sui libri e in laboratorio per trovare una cura alla malattia alla quale ha dato il nome nel lontano 1964. Lui è William L. Nyhan, 85 anni, scienziato, professore di pediatria e ricercatore. Il primo a individuare e descrivere la gravissima patologia, dovuta a un difetto genetico che provoca importanti danni renali, difficoltà di deambulazione e movimento, ma soprattutto un terribile autolesionismo che porta a pesanti automutilazioni.

Il professor Nyhan nello scorso week end ha fatto visita all'istituto per le malattie rare Bird Europe a Longare, dell'associazione Baschirotto, per incontrare le famiglie e i pazienti malati di Lesch-Nyhan. L'istituto e la Baschirotto da tempo sono in prima linea per l'assistenza della sindrome. L'associazione sostiene le famiglie dal 1996 con informazione, assistenza e aiuto. Durante la visita del professore i pazienti e i familiari hanno potuto sottoporsi a prelievi e visite. La relazione di Nyhan, che collabora da tempo con i laboratori dell'associazione Baschirotto, ha fatto da introduzione a un meeting scientifico a cui hanno partecipato alcuni dottori tra cui Hladnik, Dolcetta e Fortunati, assieme ad altri specialisti.



William L. Nyhan

sti.

Nella giornata di sabato è stato inoltre presentato un volume guida dal titolo “La malattia di Lesch-Nyhan” in cui sono inserite indicazioni pratiche per la diagnosi oltre che informazioni sul trattamento e la miglior gestione della malattia. La pubblicazione è stata redatta da un gruppo di esperti e ricercatori dell'istituto Bird; la realizzazione è stata possibile grazie al contributo del Centro servizi volontariato di Vicenza.

L'incontro si è trasformato anche in benvenuto ad alcune famiglie che sono arrivate all'istituto. Tra cui una siciliana, due famiglie romene, una famiglia cingalese e alcune provenienti da Torino. Da tempo pazienti e campioni giungono da tutta Italia a Longare, inviati da Ospedali universitari e aziende ospedaliere. † NLNE.