

# Convegno Nazionale

## MALATTIE RARE E AMBIENTE

20 Settembre 2010

Auditorium del Consiglio Regionale, Via Cavour 4, Firenze

Evento Formativo ECM n. 13705\_10031314 - Medico Chirurgo – Area Interdisciplinare

Organizzato da ISDE Italia e Scuola Internazionale Ambiente Salute e Sviluppo sostenibile – SIASS  
(promossa da ARS Toscana, ARPAT e ISDE Italia)

Con il patrocinio di Regione Toscana, Istituto Superiore di Sanità (richiesti)

Le patologie incluse nel catalogo delle cosiddette “malattie rare” sono, nella gran parte dei casi, malattie congenite o geneticamente condizionate. Il recente incremento di alcune di esse impone alcune riflessioni: quali sono i fattori esogeni che ne promuovono/determinano l’estrinsecazione clinica? In che misura tali fattori incidono, rispetto alla predisposizione genetica? Esistono, in letteratura, dati sufficienti per affermare un ruolo significativo o addirittura preponderante dei meccanismi epigenetici? In che misura la delucidazione di tali meccanismi potrebbe essere utili ai fini di una diagnosi precoce, di una terapia più efficace, di una possibile strategia preventiva? Verrà fatto cenno alle seguenti malattie:

- Sindrome di Angelman e Sindrome di Beckwith-Wiedemann come prototipo di malattie epi-genetiche (da alterazione dell’imprinting genico), e possibile ruolo di alterazioni del microambiente uterino;
- Malattia di Behçet, Granulomatosi di Wegener, (Sindrome di Kawasaki), Schoenlein Henoch, Malattia di Takayasu, tutte (immuno)vasculiti, la cui origine è in linea di massima ignota: è sempre più chiaro che anche in questo caso l’ambiente svolge un ruolo di co-fattore patogenetico;
- Nefroblastoma, Retinoblastoma, Tumore di Wilms: rientrano nel grande campo dei tumori infantili, tutti in grande aumento;
- Sclerosi Laterale Amiotrofica: in notevole aumento: è sempre più evidente che metalli pesanti e altri fattori ambientali accelerano il processo neuro-degenerativo;
- Sensibilità Chimica Multipla e altre patologie emergenti di difficile definizione: la Sensibilità Chimica Multipla (Multiple Chemical Sensitivity) è una malattia cronica e ricorrente, causata dall’impossibilità di una persona a tollerare un dato ambiente o vari tipi di sostanze chimiche. Numerose istituzioni sanitarie e associazioni mediche (l’Accademia Americana di Allergologia e Immunologia, l’American Medical Association, la California Medical Association, l’American College of Physicians, la Società Internazionale di Tossicologia e Farmacologia) non le riconoscono una causa organica e la definiscono come un una tipica manifestazione di una società sempre più tecnofobica e chemiofobica. E’ però interessante ricordare come siano emersi negli ultimi anni numerosi quadri clinici di difficile interpretazione e definizione sul piano sintomatologico e dei meccanismi patogenetici, come fibromialgia (fibromyalgia), sindrome da affaticamento cronico (chronic fatigue syndrome), elettrosensibilità (electrical sensitivity).

Il problema chiave che si pone di fronte a tutti queste nuove malattie, che sono comunque causa di disabilità e sofferenza in un numero crescente di persone è il seguente: si tratta di malattie negate, come sostengono i pazienti e le associazioni che li sostengono, o di semplici manifestazioni psico-somatiche, sintomatiche di un sempre più diffuso disagio in una società iper-tecnologica? E’ possibile sostenere che sia l’incremento incessante di “nuovi” agenti chimico-fisici e biologici a determinare uno *stress* biochimico e, in particolare, (epi)genetico che non si traduce in quadri clinici conclamati e ben definiti, ma, sempre più spesso, nei suddetti quadri sintomatologici, che sfumano, almeno in parte, l’uno nell’altro?

*N.B.: Si prega i partecipanti ad astenersi dall’uso di profumi e prodotti profumati per consentire ai malati di MCS a partecipare.*

### Programma preliminare

Ore 9.00 Registrazione partecipanti

Ore 9.30 Apertura

Scaletti Cristina – Assessore alla Cultura Regione Toscana

Barbagli Giovanni – Presidente ARS Toscana

### Prima Sessione

#### **Le malattie rare ambiente correlate: un problema emergente**

Ore 10.00 **Introduzione sull’eziologia delle malattia rare** – Bianchi Fabrizio (Responsabile Registro Malattie Rare Regione Toscana)

- Ore 10.20**     **Ambiente e malattie rare: il paradigma epigenetico** – Burgio Ernesto (Comitato Scientifico ISDE Italia)
- Ore 10.40**     **Impatto ambientale sulla patologia allergica** – Maggi Enrico (Ordinario di Medicina Interna Università di Firenze, Resp. SOD Immunologia e Terapie Cellulari AOU Careggi)
- Ore 11.00**     **Riflessioni sulle malattie rare ambiente correlate** – Taruscio Domenica (Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità)
- Ore 11.20**     **Discussione**

### Seconda Sessione

#### **Malattie rare ambiente correlate: alcuni casi esemplari**

- Ore 11.40**     **Il Ruolo degli interferenti endocrini nella patogenesi di tumori rari e malformazioni** – Mantovani Alberto (Dir. Unità Tossicologia alimentare e veterinaria, Dip. Sanità pubblica veterinaria e Sicurezza alimentare, Istituto Superiore di Sanità)
- Ore 12.00**     **Miastenia e autoimmunità: possibile ruolo dell'ambiente nell'innescò della malattia** – Ricciardi Roberta (Neurologo Resp. Ambulatorio Miastenia Gravis, AOU Pisa)
- Ore 12.20**     **I deficit anticorpòrali primitivi: impatto dell'ambiente per un problema clinico misconosciuto** – Matucci Andrea (SOD Immunoallergologia Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi)
- Ore 12.40**     **La sclerosi laterale amiotrofica** – Zolo Paolo (ASL 8)
- Ore 13.00**     **Discussione**  
Modera Scala Danila (Responsabile AF Epidemiologia ambientale ARPA Toscana)
- Ore 13.30**     **Pausa pranzo**

### Terza Sessione

#### **Malattie rare ambiente correlate: patologie emergenti di difficile definizione**

- Ore 14.20**     **Riflessioni in tema di Sensibilità Chimica Multipla** – Magnavita Nicola (Università Roma)
- Ore 14.40**     **Sensibilité électromagnétique: Un problème de santé majeur** - Belpomme Dominique (ARTAC – Association for Research and Treatments Against Cancer)
- Ore 15.00**     **Tavola rotonda su Sensibilità Chimica Multipla e altre patologie emergenti di difficile definizione**  
Moderatore: Berni Cecilia (Regione Toscana)  
Invitati: Giorni Loredano (Regione Toscana), Cipriani Francesco (ARS), Burgio Ernesto (ISDE Italia), Magnavita Nicola (Università Roma), Marinella Natali (Regione Emilia Romagna), Bigeschi Silvia (AMICA), Claudio Giustozzi (Associazione Giuseppe Dossetti)
- Ore 17.00**     **Verifica con questionario**
- Ore 17.15**     **Fine dei lavori**

**Il Convegno è a numero chiuso per iscrizioni e informazioni contattare la Segreteria organizzativa:  
Scuola Internazionale Ambiente Salute e Sviluppo Sostenibile – SIASS**

Via della Fioraia 17/19

52100 Arezzo - Tel. 0575-22256

E-mail [siass@siass.org](mailto:siass@siass.org) – [www.siass.org](http://www.siass.org)