

UNIVERSITA' DI ROMA TOR VERGATA
CATTEDRA DI CARDIOCHIRURGIA

TOR VERGATA

PTV
Azienda Ospedaliera Universitaria
POLICLINICO TOR VERGATA

MALATTIE RARE: SINDROME DI MARFAN
RELAZIONE PRESIDIO REGIONALE
POLICLINICO TOR VERGATA

Luigi Chiariello

Stati Generali Malattie Rare - Ass. Culturale G. Dossetti
Roma, 18 settembre 2012

La Sindrome di Marfan

Caratteristiche

- Disordine congenito del tessuto connetivo (autosomico dominante)
- Malattia con coinvolgimento multiorganico *(cardiovascolare, muscoloscheletrico, oculare, nervoso)*
- 3 casi ogni 10.000 individui

TOR VERGATA

La Sindrome di Marfan

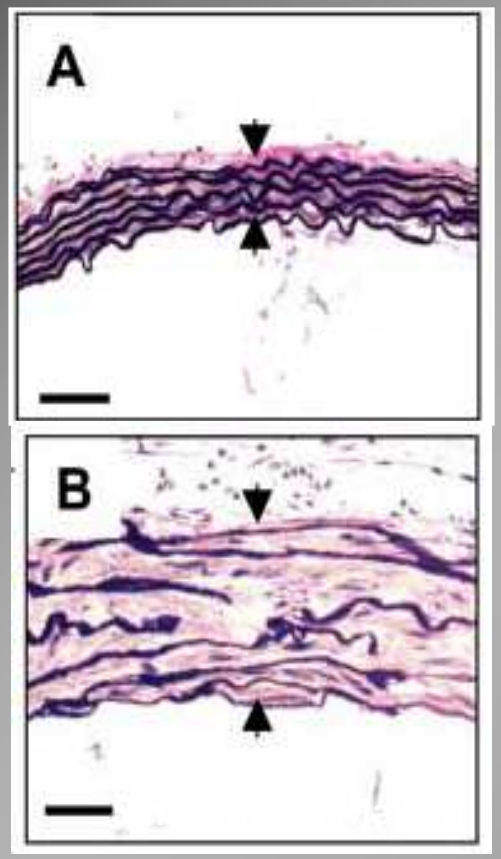
Manifestazioni cardiovascolari

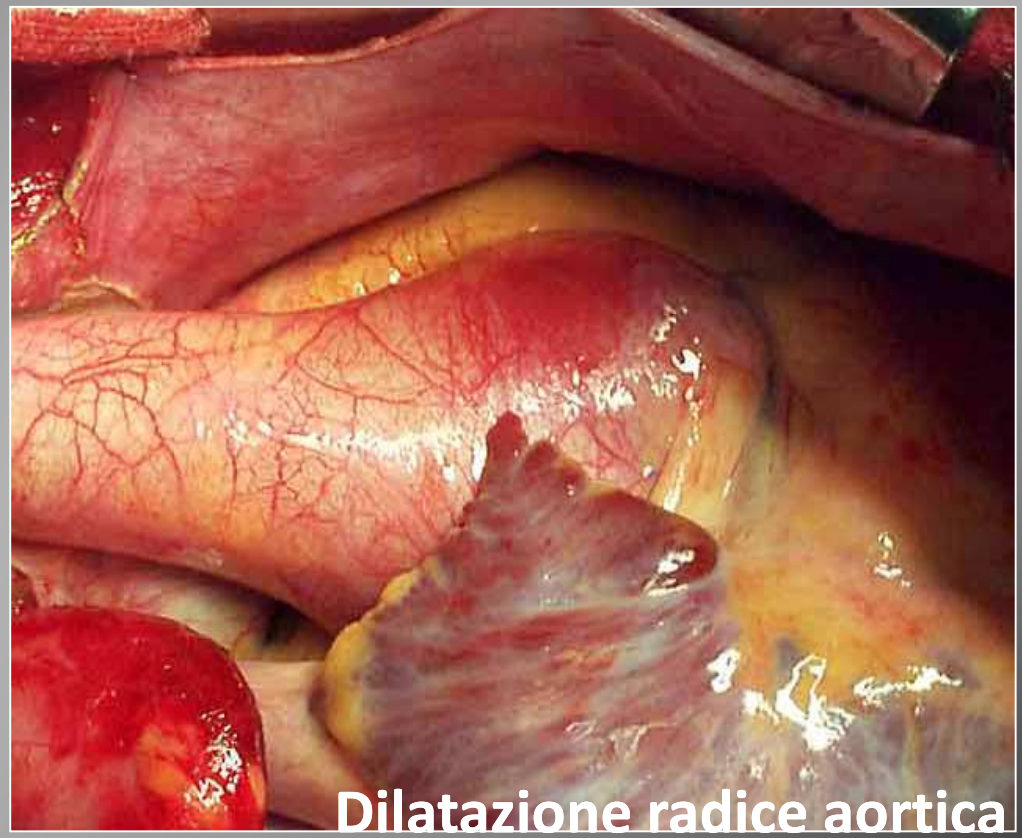
- La manifestazione più frequente è la dilatazione della radice aortica /aorta ascendente

TOR VERGATA

SINDROME DI MARFAN

Alterazioni istopatologiche





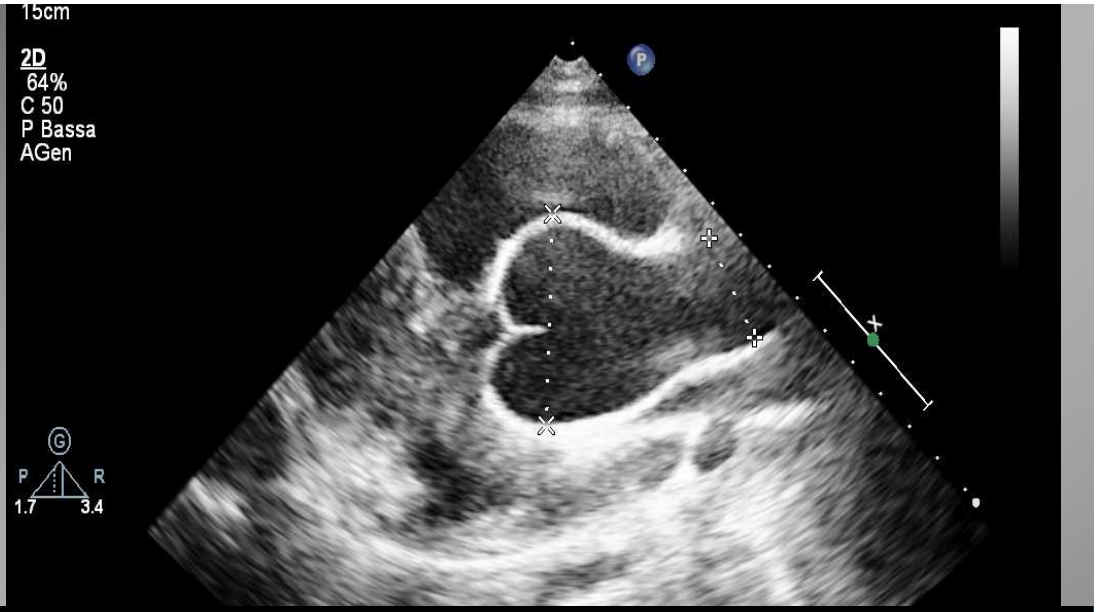
TOR VERGATA

Original article

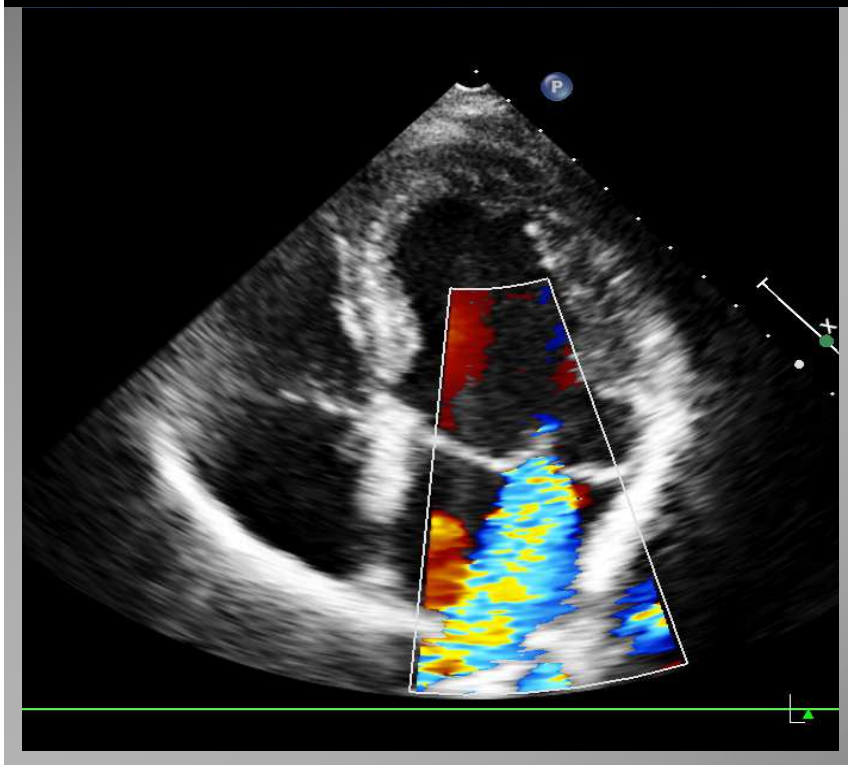
The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome

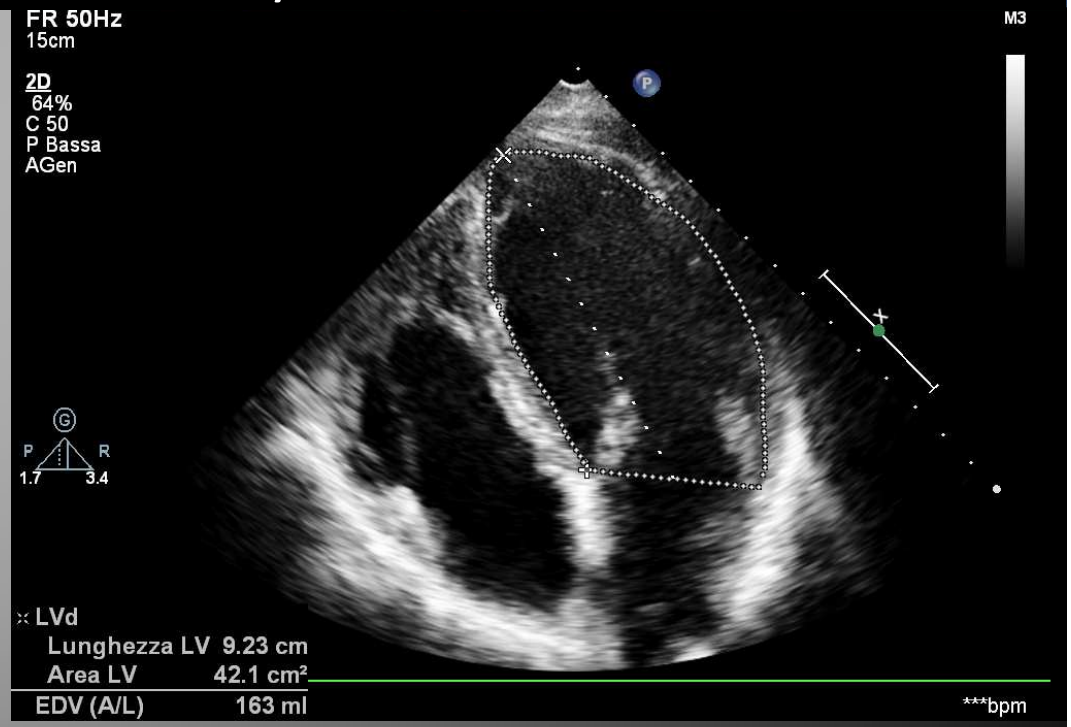
Bart L Loeys,[1] Harry C Dietz,[2] Alan C Braverman,[3] Bert L Callewaert,[1] Julie De Backer,[1] Richard B Devereux,[4] Yvonne Hilhorst-Hofstee,[5] Guillaume Jondeau,[6] Laurence Faivre,[7] Dianna M Milewicz,[8] Reed E Pyeritz,[9] Paul D Sponseller,[10] Paul Wordsworth,[11] Anne M De Paepe[1]

J Med Genet 2010;**47**:476–485. doi:10.1136/jmg.2009.072785



The heart in Marfan syndrome





La Sindrome di Marfan

Storia naturale

- ↑ dimensioni aneurisma dell'aorta
- ↑ rischio di dissecazione /rottura aorta
- Attesa media di vita per pazienti non trattati: *32 anni*
- Complicanze aortiche responsabili del *60-80% dei decessi*

Child AH, J Card Surg 1997

Presidio PTV Sindrome di Marfan e Patologie Correlate

Obiettivo

Centro di riferimento di eccellenza per:

- **Diagnosi precoce**
- **Terapia preventiva (↓ eventi fatali)**

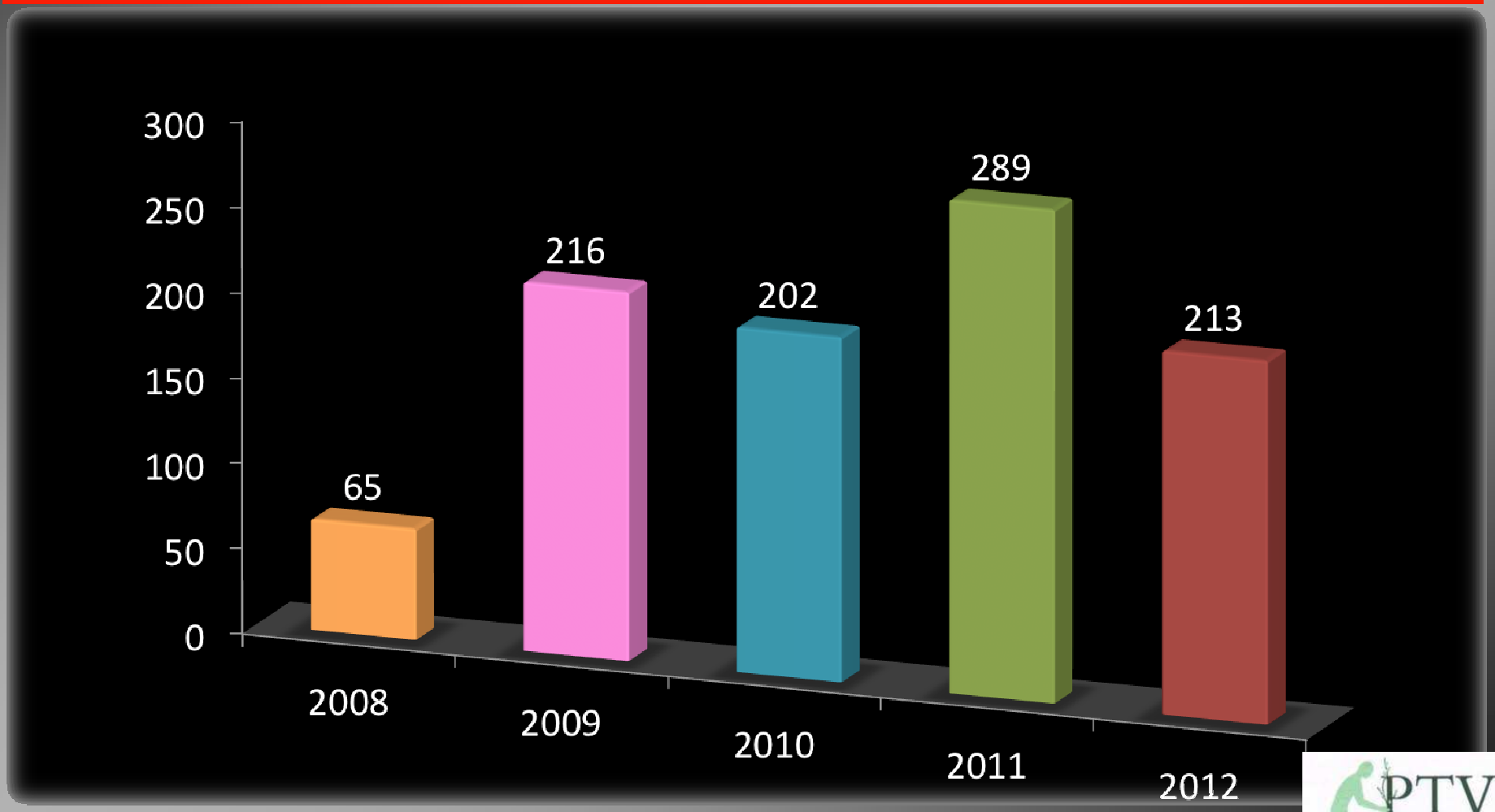
TOR VERGATA

Marfan Team PTV

Disciplina	Specialisti Responsabili
Cardiochirurgia	**Prof. Luigi Chiariello, Direttore** **Dr. Susanna Grego, Coordinatrice**
Anatomia Patologica	Prof. Augusto Orlandi
Chirurgia Generale	Prof. Achille Gaspari
Fisiatria	Prof. Calogero Foti
Genetica	Prof. Giuseppe Novelli
Laboratorio	Prof. Claudio Cortese
Neurologia	Prof. Roberto Massa
Oculistica	Prof. Luciano Cerulli
Odontoiatria	Prof. Patrizio Bollero
Odontoiatria pediatrica	Prof.ssa Raffaella Docimo
Ortopedia	Prof. Ernesto Ippolito
Pediatria, Endocrinol. Ped.	Prof. Loredana Chini
Radiologia	Prof. Giovanni Simonetti

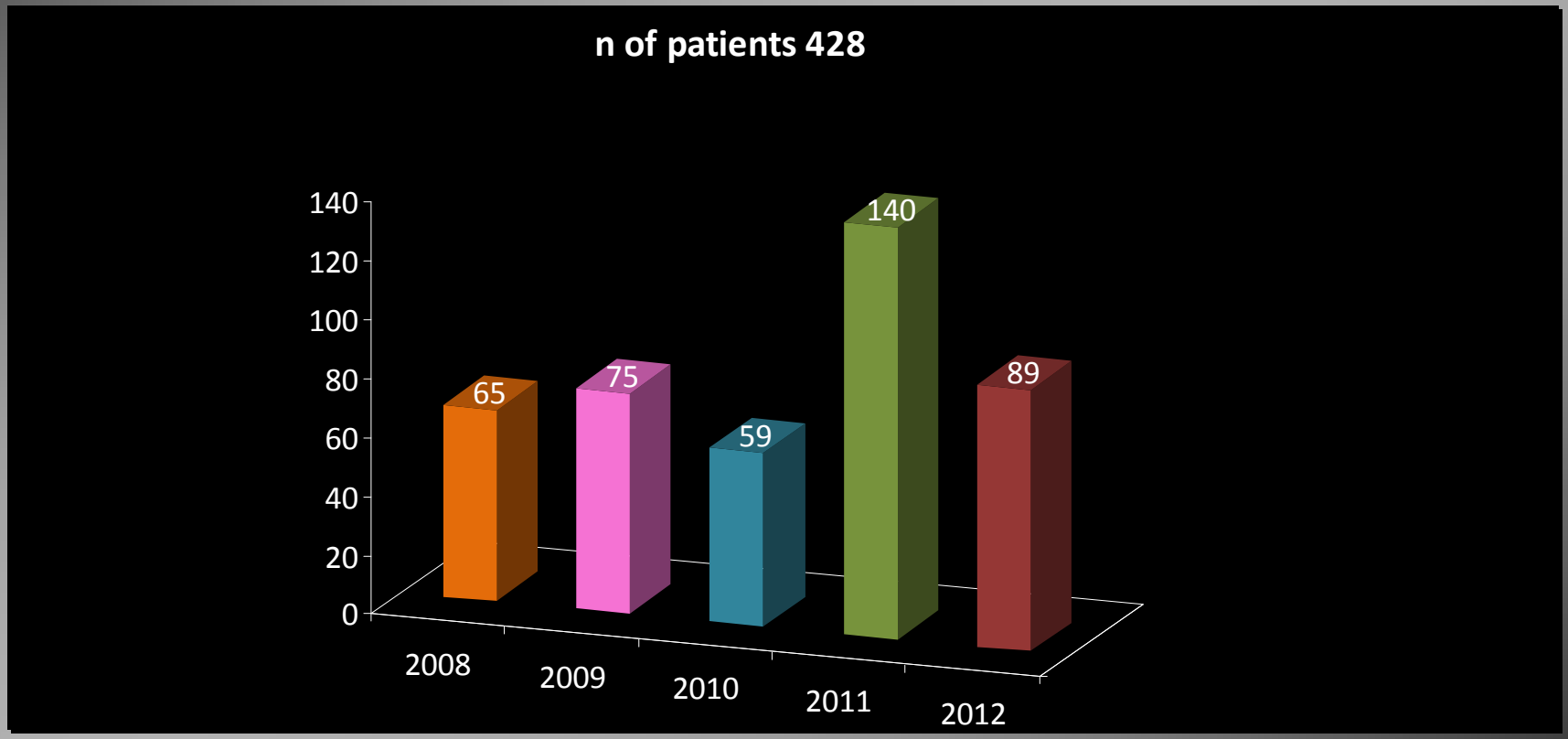
Presidio PTV Sdr. di Marfan e Patologie Correlate

(N. Totale visite 2008-luglio 2012)



PTV
Azienda Ospedaliera Universitaria
POLICLINICO TOR VERGATA

Prima Visita
(2008 – luglio 2012)



TOR VERGATA

Presidio PTV Sindrome di Marfan

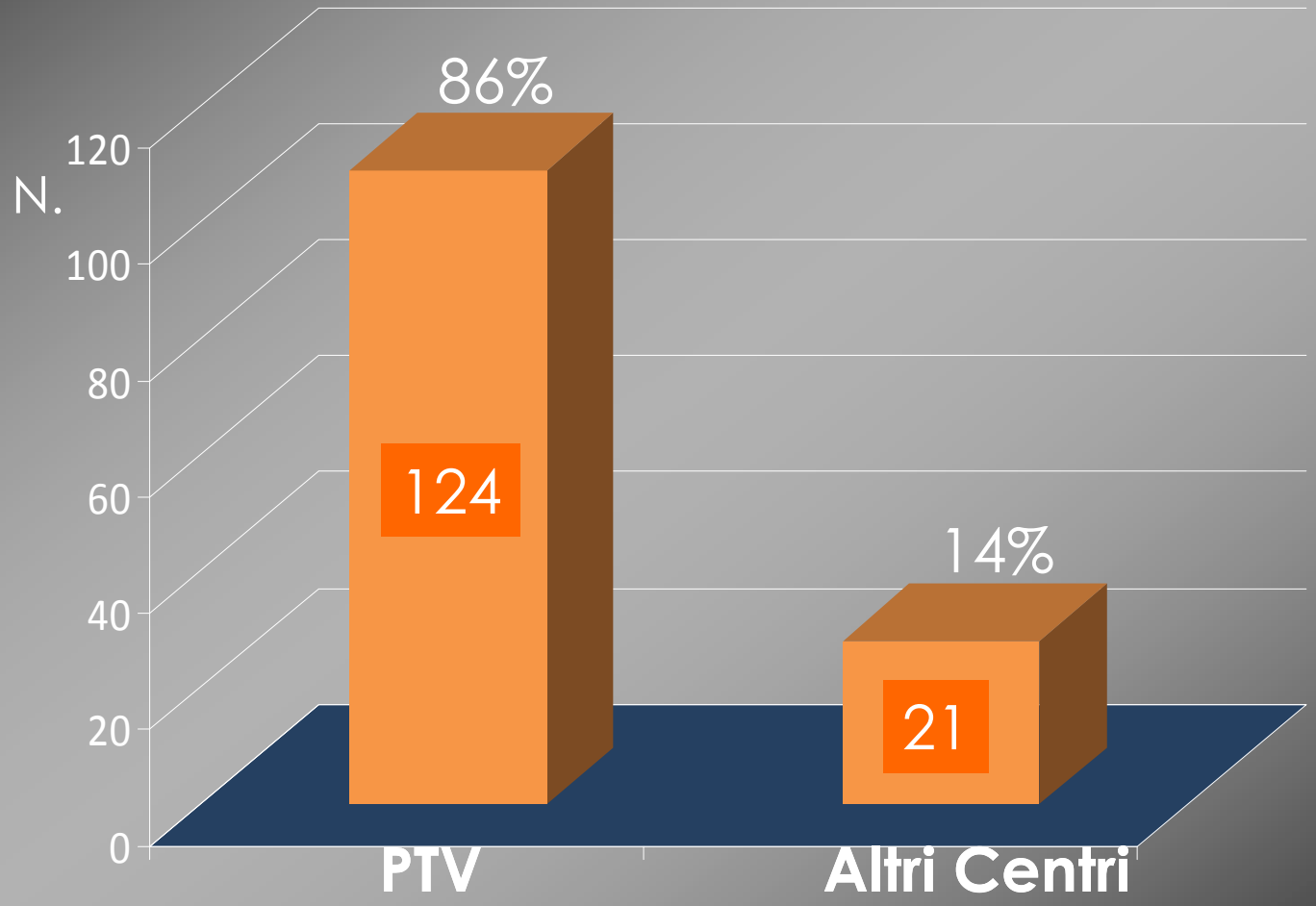


145 Pazienti
(Registro)

72% Lazio
3.5% Centro
24.3% Sud

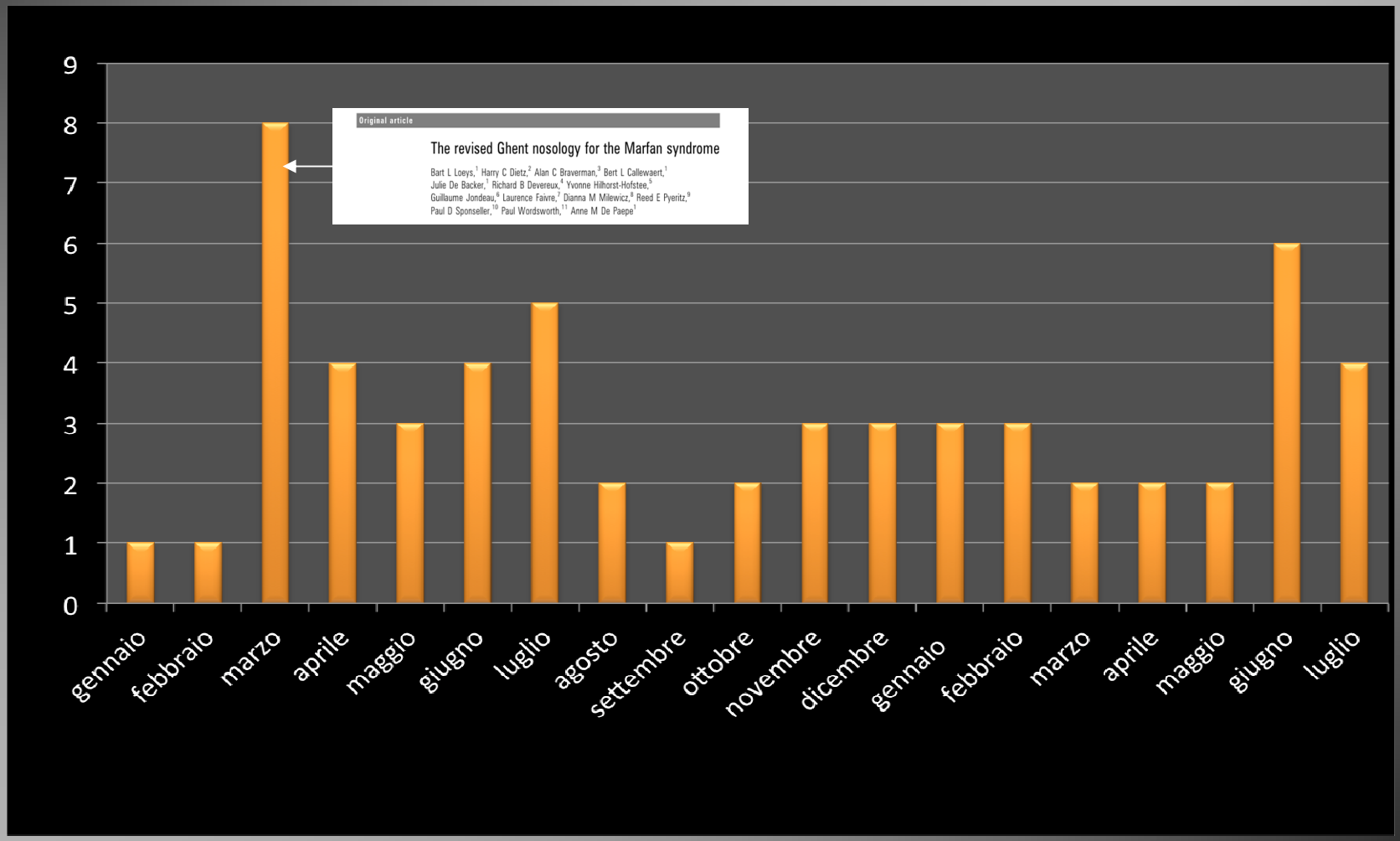
TOR VERGATA

Diagnosi di Sindrome di Marfan



TOR VERGATA

Inserimenti nel registro delle malattie rare
ASPLazio
anno 2011-2012



Terapia Pazienti Centro Marfan

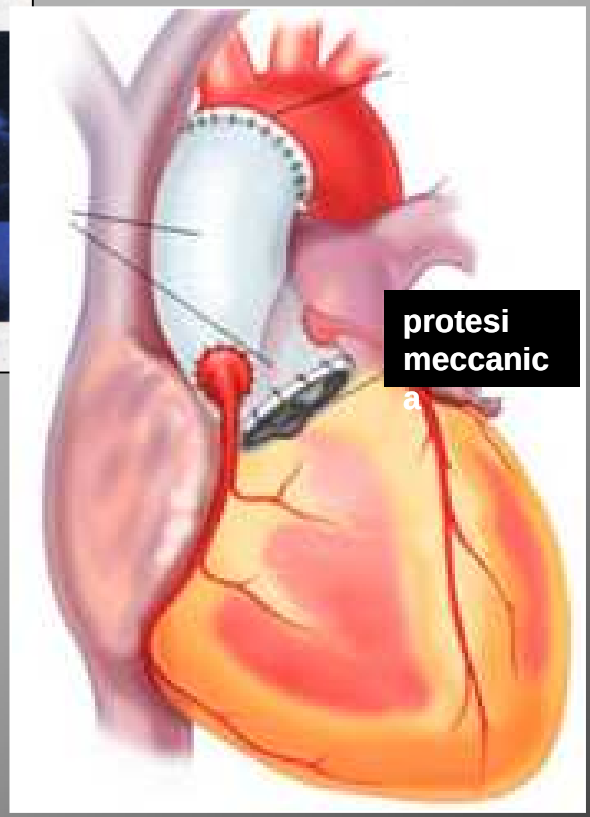
- **Medica (antiipertensivi, beta-bloccanti, sartanici)**
- **Chirurgica**

TOR VERGATA

INTERVENTO DI BENTALL

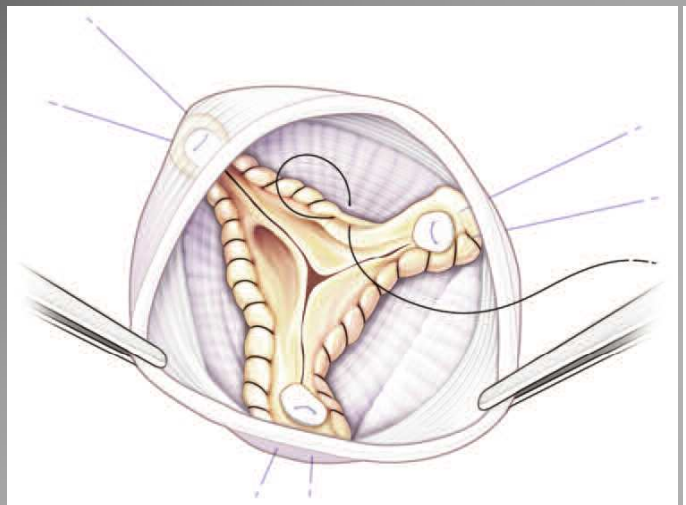




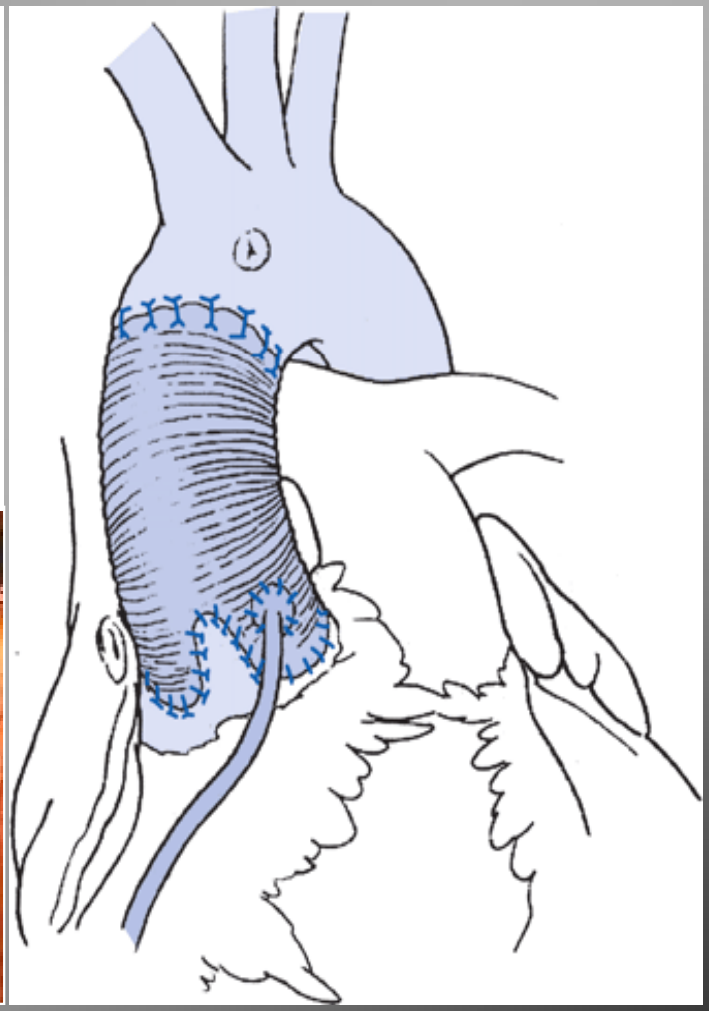


TOR VERGATA

INTERVENTO DI DAVID
(Reimpianto valvola aortica nativa)

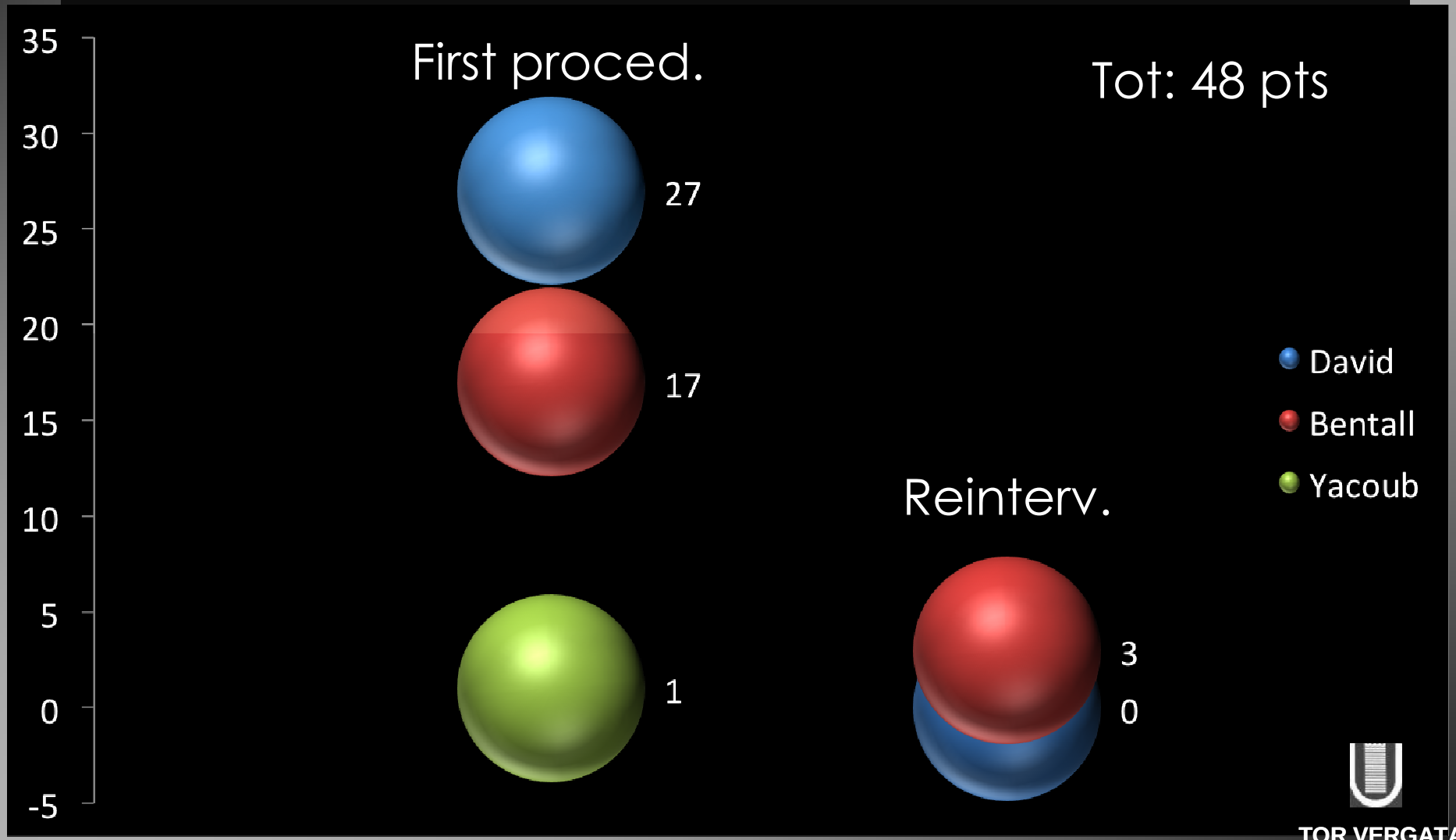






TOR VERGATA

Aortic surgery procedures in MS



TOR VERGATA

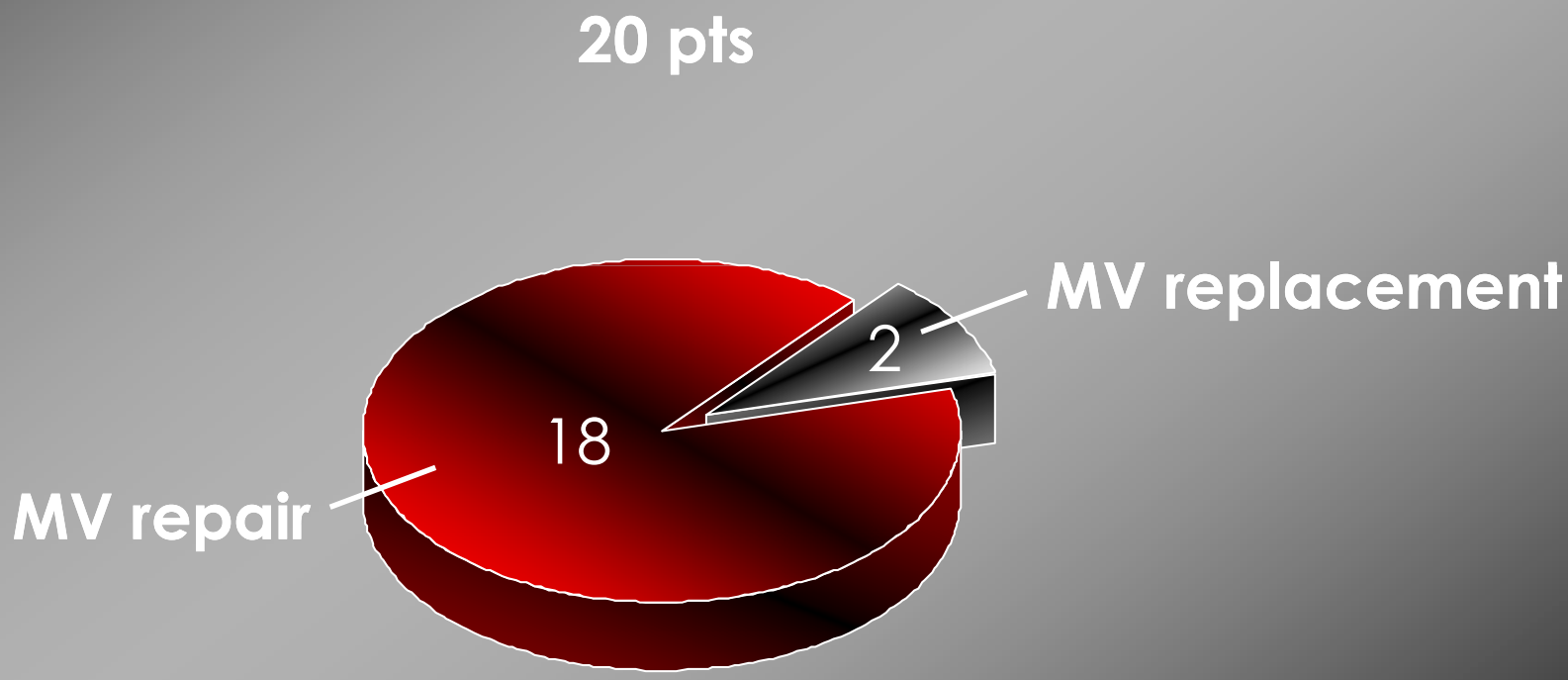
Presidio PTV Sindrome di Marfan

Pazienti di interesse chirurgico sull'aorta
(identificati per la prima volta)

- **12 sottoposti ad intervento**
  (4 Bentall, 8 David)

TOR VERGATA

Mitral valve surgery in MS update 2012



TOR VERGATA

CONCLUSIONI *-1*

Presidio PTV Sindrome di Marfan

Obiettivo

- **Mediante attività coordinata multispecialistica, perseguire diagnosi precoce e terapia corretta e tempestiva**

TOR VERGATA

CONCLUSIONI *-2*

Stime attuali

- **Malattia rara con incidenza 3/10.000**
- **~ 1500 casi nel Lazio**
- **Registro Presidio Marfan PTV: 104 casi**

TOR VERGATA

CONCLUSIONI -3

Necessità di Sviluppo

- Implemento Screening
- Implemento ricerca e sperimentazioni cliniche



Risorse economiche adeguate

TOR VERGATA