

www.socialnews.it

Anno 8 - Numero 6 Giugno - Luglio 2011

La ricerca sanitaria di Ferruccio Fazio

Quale supporto legislativo?

Un successo targato Telethon

di Luca Cordero di Montezemolo

Un accordo storico di Francesca Pasinelli

Il mondo Telethon intorno alla ricerca di Lucia Monaco

La musica è vicina a chi soffre di Paolo Belli

Smaltire e riciclare i rifiuti cellulari di Andrea Ballabio

Con il contributo satirico di Vauro Senesi

realizzazione e distribuzione gratuita



INDICE

- Farmaci non più orfani di Massimiliano Fanni Canelles
- Verso una medicina etica

di Valeria Vilardo

- Il paziente può aiutare la ricerca di Simona Bellagambi
- La ricerca sanitaria, il miglior investimento per il futuro di Ferruccio Fazio
- Quale supporto legislativo? di Luciana Pedoto
- **Un successo targato Telethon**
- di Luca Cordero di Montezemolo
- Un accordo storico
- di Francesca Pasinelli
- La "triplice alleanza" di Anna Maria Annichini
- La musice è vicina a chi soffre di Paolo Belli
- Il mondo Telethon intorno alla ricerca
- di Lucia Monaco
- Il convegno delle associazioni amiche di Telethon
- di Francesca Pampinella
- Epilessia ed autismo di Anna Maria Zaccheddu
- A carte scoperte
- di Francesca Pampinella
- Filo Diretto con i pazienti di Alessia Daturi
- Smaltire e riciclare i rifiuti cellulari
- di Andrea Ballabio **Curare le cellule per curare il paziente**
- di Ligia Gomes e Luca Scorrano
- Dna: la ricerca Telethon individua i punti di accesso di Anna Maria Zaccheddu
- Distrofia muscolare e Telethon
- di Anna Maria Zaccheddu L'unione fa la forza!
- Mitocondri: svelato il ruolo molecolare del calcio di Anna Maria Zaccheddu
- Vivere con una malattia rara di Antonella Esposito
- Associazione Italiana Incontinentia Pigmenti
- di Paolo Avesani **Geca onlus con Telethon!**
- di Graziella Paola Marcon
- La neuropatia di Charcot Marie Tooth di Fiorenzo Pavanati
- Un goal importante contro la retinite pigmentosa di Anna Maria Zaccheddu
- Insieme, și può! di Massimo Panattoni
- **Una ricerca importante**

di Carla Taveggia

I SocialNews precedenti. Anno 2005: Tsunami, Darfur, I genitori, Fecondazione artificiale, Pedopornografia, Bambini abbandonati, Devianza minorile, Sviluppo psicologico, Aborto. Anno 2006: Mediazione, Malattie croniche, Infanzia femminile, La famiglia, Lavoro minorile, Droga, Immigrazione, Adozioni internazionali Giustizia minorile, Tratta e schiavitù. Anno 2007: Bullismo, Disturbi alimentari Videogiochi, Farmaci e infanzia, Acqua, Bambini scomparsi, Doping, Disagio scola-stico, Sicurezza stradale, Affidi. Anno 2008: Sicurezza e criminalità, Sicurezza sul lavoro, Rifiuti, I nuovi media, Sport e disabili, Energia, Salute mentale, Meritocra zia, Riforma Scolastica, Crisi finanziaria. Anno 2009: Eutanasia, Bambini in guerra Violenza sulle donne, Terremoti, Malattie rare, Omosessualità, Internet, Cellule staminali, Carcere. Anno 2010: L'ambiente, Arte e Cultura, Povertà, Il Terzo Settore, Terapia Genica, La Lettura, Il degrado della politica, Aids e infanzia, Disabilità a scuola, Pena di morte. Anno 2011: Cristianesimo e altre Religioni, Wiki...Leaks... pedia, Musica, Rivoluzione in Nord Africa, Energie rinnovabili

Direttore responsabile:

Redazione:

- Capo redattore
- Valutazione editoriale, analisi e correzione testi
- Tullio Ciancarella Grafica
- Paolo Ruonsante
- Ufficio stampa Elena Volponi, Luca Casadei, Alessia Petrilli
- Ufficio legale Silvio Albanese, Roberto Casella, Carmine Pullano
- Segreteria di redazione
- Gian Maria Valente
- Relazioni esterne
- Newsletter
- David Roici Spedizioni
- Alessandra Skerk
- Responsabili Ministerial
- Serenella Pesarin (Direttrice Generale Ministero Giustizia), Paola Viero (UTC Ministero Affari Esteri)
- Responsabili Universitari
- Cristina Castelli (Professore ordinario Psicologia dello Sviluppo Università Cattolica), Pina Lalli (Professore ordinario Scienze della Comunicazione Università Bologna), Maurizio Fanni (Professore ordinario di Finanza Aziendale all'Università di Trieste), Tiziano Agostini (Professore ordinario di Psicologia all'Università di Trieste)
- Responsabili e redazioni regionali:

Grazia Russo (Regione Campania), Luca Casadei (Regione Emilia Romagna), Tullio Ciancarella (Regione Friuli Venezia Giulia), Angela Deni (Regione Lazio), Roberto Bonin (Regione Lombardia), Elena Volponi (Regione Piemonte), Rossana Carta (Regione Sardegna)

Vignette a cura di:

Paolo Buonsa Vauro Senesi

Collaboratori di Redazione:

Federica Alhin Alessandro Bonfanti Davide Bordon

- Roberto Casella Giulia Cella Eva Donelli Marta Ghell
- Alma Grandin Elisa Mattaloni ristian Mattalon Anna Mauri Cinzia Migani
- Maria Rita Ostuni Francesca Predan Enrico Sbriglia
- Grafici:



Periodico

Con il contributo di:

Anna Maria Annichini Paolo Avesani Andrea Ballabio Simona Bellagambi Paolo Belli

Claudio Tommasini

- Alessia Daturi Antonella Esposito Ferruccio Fazio
- Alberto Fontana Ligia Gomes Graziella Paola Marcon
- Lucia Monaco Luca Cordero di Montezemolo Francesca Pampinella
- Massimo Panattoni Francesca Pasinelli Fiorenzo Pavanati Luciana Pedoto

Valeria Vilardo Anna Maria Zaccheddu

QR CODE

Questo periodico è aperto a quanti desiderino collaborarvi ai sensi dell'art. 21 della Costituzione della Repubblica Italiana che così dispone: "Tutti hanno diritto di manifestare il proprio pensiero con la parola, lo scritto e ogni mezzo di diffusione". Tutti i testi, se non diversamente specificato, sono stati scritti per la presente testata. La pubblicazione degli scritti è subordinata all'insindacabile giudizio della Redazione: in ogni caso, non costituisce alcun rapporto di collaborazione con la testata e, quindi, deve intendersi prestata a titolo gratuito.

Tutte le informazioni, gli articoli, i numeri arretrati in formato PDF li trovate sul nostro sito: www.socialnews.it Per qualsiasi suggerimento, informazioni, richiesta di copie cartacee o abbonamenti, potete contattarci a: redazione@socialnews.it

Ufficio stampa: ufficio.stampa@socialnews.it Registr. presso il Trib. di Trieste n. 1089 del 27 luglio 2004 - ROC Aut. Ministero Garanzie Comunicazioni n° 13449. Proprietario della testata: Associazione di volontariato @uxilia onlus www. auxilia.fvg.it - e-mail: info@auxilia.fvg.it

Stampa: AREAGRAFICA - Meduno PN - www.areagrafica.eu

Qualsiasi impegno per la realizzazione della presente testata è a titolo completamente gratu-ito. Social News non è responsabile di eventuali inesattezze e non si assume la responsabilità per il rinvenimento del giornale in luoghi non autorizzati. È consentita la riprodizione di testi ed immagini previa autorizzazione citandone la fonte. Informativa sulla legge che tutela la pri-vacy: i dati sensibili vengono trattati in conformità al D.LG. 196 del 2003. Ai sensi del D.LG. 196 del 2003 i dati potranno essere cancellati dietro semplice richiesta da inviare alla redazione.

Editoriale

Un laboratorio **Telethon a Houston**

'Andrea Ballabio ed io abbiamo la stessa visione: il modo migliore per comprendere i meccanismi delle malattie, curarle e migliorare la vita dei pazienti è una ricerca di base multidisciplinare. Il nostro è un ottimo esempio di come si possano combinare due eccellenze situate da entrambi i lati dell'oceano ed offrire una speranza per la cura di malattie terribili. Malattie che colpiscono i bambini, per le quali la ricerca serve disperatamente' (Huda Zoghby - direttore del Jan and Duncan Neurological Research Institute, Houston, USA). II 6 dicembre 2010, presso il Texas Children's Hospital di Houston, ed in partnership con il Baylor College of Medicine, è stato inaugurato un laboratorio Telethon incentrato sullo studio delle malattie lisosomiali, gravi patologie genetiche dovute all'accumulo di sostanze tossiche nelle cellule. A quidare il laboratorio, Andrea Ballabio, direttore dell'Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli (TI-GEM). Situato all'interno del Jan and Duncan Neurological Research Institute, dedicato allo studio delle malattie neurologiche dei bambini, il laboratorio è stato fortemente voluto da un'associazione americana di pazienti, la Beyond Batten Disease Foundation, fondata nel 2008 da Craig e Charlotte Benson dopo che alla loro figlia era stata diagnosticata una grave malattia lisosomiale, quella di Batten. L'Associazione ha donato all'ospedale texano 2,5 milioni di dollari perché costituisse, attraverso una partnership con il Tigem di Napoli, un'unità interamente dedicata allo studio dei meccanismi posti alla base della malattia di Batten e delle altre patologie di origine lisosomiale. Grazie alla sua collocazione all'interno di una struttura multidisciplinare e all'avanguardia, il laboratorio diretto da Ballabio potrà avvalersi della collaborazione di molti ricercatori e clinici specializzati nello studio delle malattie neurologiche dell'infanzia. Lo stesso Tigem sarà fortemente coinvolto nel progetto: non verranno solo svolti esperimenti in collaborazione, ma saranno istituiti programmi di dottorato congiunti per favorire lo scambio e l'acquisizione di nuove competenze tra Italia e Usa.

Alessia Petrilli

MALATTIA RARISSIMA

HO SAPUTO CHE NEL PARTITO ABBIAMO UNA PERSONA ONESTA... SPERO NON SIA INFETTIVA.



Farmaci non più orfani

di Massimiliano Fanni Canelles*

Il mio coinvolgimento nelle gravi problematiche che colpiscono i pazienti affetti da una malattia rara è legato ad aspetti personali, familiari, professionali, ed alla mia impostazione culturale critica nei confronti di una società tesa sempre al massimo profitto. Un'azione necessariamente anche associativa, oltre che sociale e politica, che si è sviluppata nel Comitato Italiano Progetto Mielina ed anche in @uxilia, una onlus nata per sostenere e garantire visibilità ed aiuto a favore dei soggetti più deboli. L'universo diversificato delle malattie rare affligge circa 5 persone ogni 10.000. Significa che il 3% della popolazione è affetto da una delle 8.000 malattie rare. Nell'Unione Europea, si stima siano coinvolte 27-36 milioni di persone. Il dramma di questi pazienti è l'impossibilità di accedere a diagnosi, prevenzione e cure dedicate. Lo scarso impegno dimostrato dalla comunità scientifica, e guindi dai medici, la penuria di centri di riferimento capaci di gestire una così variegata casistica, ma, soprattutto, l'assenza di interesse delle aziende farmaceutiche, derivano dai numeri insufficienti a coprire le spese di ricerca e produzione dei farmaci.

La tecnologia attuale sarebbe già in grado di sviluppare una terapia efficace, ma le regole del mercato, a cui le aziende farmaceutiche sottostanno, impediscono che nuovi farmaci raggiungano la produzione e la commercializzazione. Questi farmaci sono definiti "orfani", in quanto potenzialmente utili per trattare una malattia rara, ma privi di un mercato sufficiente a sostenere con la loro vendita le spese di ricerca e sviluppo. Quello dell'"industria della salute" è comunque un problema ad ampio spettro. Non si discute da oggi sull'eticità del brevetto farmaceutico e sull'indisponibilità ad immettere sul mercato, a prezzi popolari, farmaci in grado di salvare milioni di vite nei Paesi in via di sviluppo. Oggi, il 75% della popolazione mondiale è concentrato nelle Nazioni a basso reddito è può utilizzare solo il 15% del totale dei farmaci prodotti. Delle innumerevoli molecole sintetizzate negli ultimi decenni, solo alcune decine riguardano le malattie tropicali. Nel Sud del mondo, 2 miliardi di persone non hanno accesso a trattamenti sanitari di alcun genere. In questo desolante scenario, qualcosa stà però cambiando. Dai suc-

cessi della ricerca scientifica italiana è nata un'alleanza internazionale tesa a sconfiggere sette gravi malattie genetiche ed a rendere le nuove terapie disponibili per tutti i pazienti nel mondo. L'accordo tra la Fondazione Telethon, l'Istituto Scientifico San Raffaele (HSR-TIGET) e la multinazionale farmaceutica GlaxoSmithKline (GSK) rappresenta una pietra miliare nella difficile sfida alle malattie genetiche. Queste sono in gran parte patologie rare, le quali, fino ad oggi, avevano beneficiato di un interesse limitato da parte delle multinazionali del farmaco. L'accordo conferma, inoltre, la leadership italiana nel settore della terapia genica. La convenzione prevede che l'HSR-TIGET riceva da GSK un primo investimento di 10 milioni di euro e che possa beneficiare successivamente di ulteriori finanziamenti legati al completamento di vari traguardi intermedi. La multinazionale farmaceutica ottiene una licenza esclusiva per lo sviluppo e la commercializzazione dei protocolli di terapia genica. I risultati conseguiti assumono una portata storica: viene offerto il dono della speranza ai pazienti affetti da alcune malattie rare e genetiche e ciò è stato reso possibile grazie alla Fondazione Telethon. La sua gestione trasparente dei fondi, ed il meccanismo di finanziamento che premia il merito, hanno sostenuto lo sviluppo della ricerca italiana, diventando un esempio in tutto il mondo. Una Fondazione, quella di Telethon, spronata nella sua azione dai malati, dalle loro famiglie e dalle associazioni nelle quali queste persone si riuniscono. Le associazioni partner di Telethon stanno permettendo il cambiamento culturale necessario per far emergere una ricerca finalizzata a prestare le cure al malato e non rivolta a meccanismi di puro profitto. Le Persone che si riuniscono per il bene dei propri familiari rappresentano l'esempio di come dovrebbero proporsi in Italia la sanità, la ricerca universitaria, la responsabilità sociale delle imprese.

* Presidente Comitato Italiano Progetto Mielina

Per contattarci: redazione@socialnews.it, info@auxilia.fvg.it Valeria Vilardo

Responsabile Comunicazione Internazionale I WORLD -

Associazione Mondiale per la Salvaguardia e la Valorizzazione delle Identità dell'Umanità

Verso una medicina etica

Le malattie rare costituiscono una sfida etica per la necessità di ingenti investimenti culturali, di tempo e risorse da parte della società, del medico, delle case farmaceutiche, del paziente e della sua famiglia. Il bisogno sociale di creare nuove cure per le malattie rare si riconduce a principi etici e morali legati alle esigenze dei pazienti colpiti da tali malattie.

Sono definite rare le malattie che colpiscono un numero ristretto di persone rispetto alla popolazione generale. Il limite stabilito in Europa è di una persona affetta ogni 2.000. Tuttavia, guesta freguenza può variare nel tempo e dipende anche dall'area geografica considerata. Esistono migliaia di malattie rare: attualmente ne sono state conteggiate 6.000 - 7.000 ed ogni settimana, nelle pubblicazioni scientifiche, ne vengono descritte circa 5 nuove. Le malattie rare sono gravi, croniche, evolutive e spesso a rischio per la vita. I segni clinici possono presentarsi già alla nascita o durante l'infanzia, come, ad esempio, nel caso dell'atrofia muscolare spinale prossimale, della neurofibromatosi, dell'osteogenesi imperfetta, delle condrodisplasie o della sindrome di Rett. Tuttavia, oltre il 50% delle malattie rare insorge in età adulta. "Le conoscenze scientifiche e mediche sulle malattie rare sono scarse e non adequate. Per molto tempo sono state ignorate dai medici, dai ricercatori e dalle istituzioni e non esistevano fino a pochi anni or sono attività scientifiche e politiche finalizzate alla ricerca nel campo delle malattie rare", sostiene in un recente studio Domenica Taruscio, Responsabile del Dipartimento del Centro Nazionale di Malattie Rare dell'Istituto Superiore di

Sanità. Per la maggior parte di queste malattie ancora oggi non è disponibile una cura efficace, ma numerosi trattamenti appropriati possono migliorare la qualità della vita e prolungarne la durata. Tutte le persone affette da queste malattie incontrano le stesse difficoltà nel conseguire la diagnosi, ottenere informazioni e venire orientati verso professionisti competenti. Molte malattie rare si accompagnano a deficit sensoriali, motori, mentali, e, talvolta, a segni fisici. Per questo, le persone affette dalle malattie rare sono più vulnerabili sul piano psicologico, sociale, economico e culturale, come si evince dallo studio dell'Istituto Superiore di Sanità di Roma. "Il farmaco orfano" è il prodotto potenzialmente utile per trattare una malattia rara, ma che non raggiunge un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo. I farmaci "orfani" sono destinati alla cura di malattie talmente rare che i promotori sono poco disposti a diffonderli nelle condizioni abituali di commercializzazione. Dalla scoperta di una nuova molecola alla sua commercializzazione, il processo è lungo (in media 10 anni), costoso (diverse decine di milioni di euro) e molto aleatorio (tra dieci molecole testate, una sola può esercitare un'azione terapeutica). Diffondere un

farmaco destinato al trattamento di una malattia rara non permette di recuperare il capitale investito per la sua ricerca. Per tali ragioni, il farmaco orfano può essere definito come un farmaco non diffuso dall'industria farmaceutica per interessi economici, ma che risponde ad un bisogno di salute pubblica. Il farmaco è dunque senza sponsor, "orfano". Uno sforzo significativo nazionale ed europeo è stato intrapreso dalle industrie e dalle autorità della salute (EMEA: European Agency for the Evaluation of Medicinal Products) al fine di offrire gli incentivi necessari a stimolare lo sviluppo dei farmaci orfani ed il conseguimento di un'Autorizzazione alla commercializzazione (AMM) attraverso una procedura centralizzata. L'obiettivo è quello di disporre rapidamente, per le patologie rare, dei farmaci con un livello di qualità equivalente a quello richiesto per qualsiasi altro farmaco. Finalizzato a stimolare la ricerca e lo sviluppo nel settore dei farmaci orfani, nel 1983, gli Stati Uniti hanno emanato I'"Orphan Drug Act". Nel 1993, un provvedimento simile è stato emanato in Giappone e nel 1997 in Australia. L'Unione Europa ha legiferato su questa materia solo nel 2000, con una normativa recepita anche in Italia. Negli Stati Uniti si definisce "rara" una malattia che affligge meno di 200.000 persone. Ma la stessa qualifica (che consente di accedere a sgravi ed incentivi per la ricerca dei cosiddetti "farmaci orfani") spetta anche alle malattie che, pur avendo un'incidenza maggiore sulla popolazione, non abbiano possibilità di essere contrastate a causa dei costi della ricerca non recuperabili con la semplice commercializzazione dei nuovi farmaci. Più restrittiva è la definizione fornita dal Giappone, dove è considerata rara una malattia incurabile di cui sono affetti meno di 50.000 pazienti (ossia lo 0.4 per mille della popolazione giapponese). Nel programma di azione per la lotta alle malattie orfane, la Commissione UE ha invece definito rare le malattie mortali o invalidanti con una prevalenza di 5 casi su 10.000 abitanti della comunità. Un tasso inferiore a quello sancito dagli Stati Uniti (equivalente a 7.5 casi su 10.000) e leggermente superiore a quanto deliberato in



Il finale della maratona Telethon 2011

Giappone (4 casi su 10.000). La normativa europea (Regolamento CE n.141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio d'Europa) considera dunque "orfano" il farmaco destinato alla cura di malattie con un'incidenza pari o inferiore a 5 casi su 10.000 individui. Secondo Farmindustria, in Italia stime recenti parlano di circa 5 milioni di malati (ma si tratta di stime assolutamente approssimative, mancando dati epidemiologici precisi). Gli studi più recenti indicano che 1/3 delle persone che nascono colpite da una malattia rara muoiono nel primo anno di vita: 1/3 sarà portatore di un handicap permanente e soltanto 1/3 potrà essere curato e beneficiare così di una qualità di vita accettabile. Le malattie rare costituiscono una sfida etica proprio per la necessità di ingenti in-

vestimenti culturali, di tempo e risorse da parte della società, del medico, delle case farmaceutiche, del paziente e della sua famiglia, a cui si aggiunge l'alto grado di incertezza riguardo ai trattamenti ed alla prognosi. Il bisogno sociale di creare nuove cure per le malattie rare si riconduce a principi etici e morali legati alle esigenze dei pazienti colpiti da tali malattie. Ogni singolo paziente deve poter disporre della migliore terapia possibile. Studiare soluzioni per le malattie rare, inoltre, come ha sottolineato Ivan Cavicchi, Direttore Generale di Farmindustria, "non rappresenta solo un'opportunità generale. L'esperienza insegna che il singolare, l'accidentale, il secondario, il particolare, possono dischiudere conoscenze fondamentali per tutti. Parlare di malattie orfane non vuol

dire, né deve voler dire, promuovere una visione specialistica o, peggio ancora, una scienza delle rarità. La soluzione del problema passa anche attraverso l'emancipazione dello status minoritario". L'impegno economico per la commercializzazione di questi farmaci, essendo importante e rischioso, deve allora essere incoraggiato da leggi ed azioni specifiche. Incentivare e facilitare la ricerca e lo sviluppo in questo campo risponde ad un'istanza etica di equità nella distribuzione e nell'accesso alla salute. Significa, quindi, creare un'alleanza tra risorse pubbliche e private e tra economia ed etica per fare in modo che non esistano malati, per quanto pochi o rari, ai quali non siano destinati e distribuiti gli sforzi e gli scopi della ricerca e dello

Epilessia ed autismo: dimostrata una base genetica comune



Nella foto: Fabio Benfenati, ricercatore Telethon

È stato pubblicato su Human Molecular Genetics, una tra le più importanti riviste internazionali dedicate allo studio della genetica molecolare, lo studio "SYN1 loss-of-function mutations in ASD and partial epilepsy cause impaired synaptic function". Il lavoro, finanziato anche dalla Fondazione Telethon, è frutto di un'importante collaborazione internazionale tra i neurofisiologi dell'Istituto Italiano di Tecnologia e dell'Università di Genova, coordinati dal prof. Fabio Benfenati (nella foto in occasione della consegna delle premiazioni dei poster alla Convention scientifica Telethon di Riva del Garda) e i genetisti canadesi del Centre Hospitalier de l'Université de Montréal, coordinati dal prof. Patrick Cossette. I ricercatori hanno dimostrato il coinvolgimento del gene della Sinapsina-1 (SYN1) nell'epilessia e nell'autismo. Le mutazioni associate con l'epilessia e l'autismo modificano la capacità della sinapsina 1 di regolare il ciclo delle vescicole sinaptiche, organelli intracellulari che garantiscono la corretta comunicazione tra le cellule nervose liberando il neurotrasmettitore a livello delle sinapsi. Tali scoperte identificano per la prima volta forme di epilessia umana ed autismo su base genetica con un difetto in una proteina delle vescicole sinaptiche. Il gruppo di studio ha individuato una grave mutazione nel gene SYN1 presente sul cromosoma X nei membri di una famiglia franco-canadese affetti da epilessia associata ad autismo. Attraverso un'ulteriore analisi su pazienti affetti da autismo od epilessia, altre mutazioni dello stesso gene sono state identificate, rispettivamente, nell'1% dei pazienti autistici e nel 3,5% dei pazienti epilettici, dimostrando quanto SYN1 sia fondamentale nella predisposizione genetica alle due patologie. «I risultati di questo studio – afferma il prof. Fabio Benfenati - sono fondamentali per due motivi. Il primo, perché dimostrano che le due patologie hanno una base genetica comune. Il secondo, perché permettono di ipotizzare che alla base delle due patologie ci sia un difetto dell'omeostasi sinaptica,

il mantenimento del corretto equilibrio tra neuroni posto alla base della regolazione dell'eccitabilità e dei processi cognitivi». La Sinapsina-1 è una proteina che esercita complessi ruoli nello sviluppo neuronale, nella plasticità sinaptica e nella regolazione dell'equilibrio tra eccitazione ed inibizione a livello di sistema nervoso centrale. Il gruppo di ricerca ha inoltre scoperto che le mutazioni della Sinapsina-1 che causano epilessia e/o autismo provocano alterazioni nel rilascio di un neurotrasmettitore, con conseguente perdita del controllo tra eccitazione ed inibizione necessari per il corretto sviluppo e funzionamento cerebrale. «I nostri dati hanno dimostrato - continua la dottoressa Fassio, prima autrice del lavoro - che difetti nella regolazione del ciclo delle vescicole sinaptiche possono costituire un meccanismo molecolare comune alle due patologie, aprendo la strada alla possibilità di dirigere in questo senso la ricerca di nuovi approcci terapeutici». Epilessia ed autismo coesistono in circa il 20% dei pazienti e l'individuazione di fattori genetici comuni consente di studiare i meccanismi molecolari coinvolti nello sviluppo di entrambe le patologie, passo necessario per poter sviluppare nuove terapie. Il periodo in cui compaiono le due patologie coincide con il periodo di sviluppo in cui si rimodellano i circuiti neuronali in base all'esperienza. Ciò suggerisce un possibile meccanismo comune posto alla base delle due malattie. Sia le crisi epilettiche, sia i difetti comportamentali nell'autismo, sono manifestazioni di anomalie presenti a livello dei circuiti corticali. Un ruolo emergente nella comprensione dei meccanismi molecolari posti alla base di epilessia ed autismo è svolto da geni che codificano proteine coinvolte nello sviluppo delle cellule nervose e nella plasticità sinaptica. «Era già stato osservato che quasi un terzo dei pazienti affetti da diverse forme di autismo viene colpito anche da attacchi epilettici e, viceversa, che nelle forme più gravi di epilessia associata a ritardo mentale sono spesso presenti dei tratti autistici - afferma il prof. Patrick Cossette - A conferma di questo, nella famiglia studiata, in tutti i maschi portatori della mutazione genetica in SYN1 era presente l'epilessia ma, spesso, erano presenti anche dei tratti tipici dei disturbi dell'apprendimento e del comportamento conformi ai Disturbi dello Spettro Autistico. Il nostro lavoro individua una possibile causa alla base di questa correlazione». Lo studio, al quale ha collaborato anche la professoressa Flavia Valtorta, dell'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano, è stato reso possibile grazie ai finanziamenti della Fondazione Telethon e della Compagnia di San Paolo ed è stato sponsorizzato dal Programma Bilaterale Scientifico e Tecnologico Italy-Quebec del Ministero degli Esteri.

Dipartimento di Neuroscienze e Neurotecnologie

É la piattaforma di ricerca della Fondazione IIT, diretta dal Professor Fabio Benfenati, rivolta allo studio della "plasticità neuronale". Obiettivo del programma di ricerca del Dipartimento è la comprensione dei meccanismi di base che sottendono la trasmissione e la plasticità sinaptica, allo scopo di comprendere i cambiamenti nel flusso e nell'elaborazione delle informazioni coinvolte nelle funzioni cerebrali superiori, come l'apprendimento e la memoria. Altro obiettivo altrettanto importante è lo studio molecolare e cellulare avanzato di modelli appropriati delle malattie neurologiche che potrebbe portare a progressi significativi nel campo della prevenzione, della patogenesi, della diagnosi precoce e della terapia nelle malattie cerebrali (epilessia, autismo, Alzheimer, Parkinson, tossicodipendenze).

Istituto Italiano di tecnologia

L'Istituto Italiano di Tecnologia (IIT) è una Fondazione di diritto privato, istituita congiuntamente dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca e dal Ministero dell'Economia e delle Finanze, con l'obiettivo di promuovere l'eccellenza nella ricerca di base ed in quella applicata e di favorire lo sviluppo del sistema economico nazionale. Delle circa 800 persone che lavorano presso l'IIT, circa 1/3 è rappresentato da stranieri provenienti da più di 30 Paesi di tutto il mondo, mentre circa 1/4 è costituito da "cervelli italiani rientrati". Un altro 25%, circa, dello staff è rappresentato da giovani dottorandi. La produzione di IIT vanta circa 60 brevetti e 2.000 pubblicazioni. Nella sede di Genova collaborano dipartimenti di Robotica (Robotica, Cervello e Scienze Cognitive; Robotica Avanzata; TeleRobotica ed Applicazioni), dipartimenti orientati alle scienze della vita (Neuroscienze e Tecnologie del Cervello e D3) e facility di Nanochimica, Nanofisica, Nanostrutture e Computer Imaging. Dal 2009, l'attività scientifica è ulteriormente supportata da centri di ricerca presenti sul territorio nazionale (Torino, Milano, Trento, Parma, Pisa, Napoli, Lecce) che sviluppano le nuove piattaforme del piano scientifico 2009-2011.

Anna Maria Zaccheddu Responsabile della comunicazione scientifica Telethon 7 Prevenzione e diagnosi

Simona Bellagambi Advisor EURORDIS nel Progetto EUROPLAN e rappresentante UNIAMO FIMR nel Consiglio delle Alleanze di EURORDIS

Il paziente può aiutare la ricerca

La più grande barriera alla prevenzione, alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare (MR) è la scarsa conoscenza. È un dato di fatto. Questa deriva dalla mancanza di una ricerca specifica sui meccanismi e sulle cause della maggior parte delle MR. Ciò causa diagnosi ritardate e sbagliate, con pesanti ripercussioni sulla qualità della vita del malato e della sua famiglia.

Negli ultimi 10 anni, la ricerca ha compiuto passi avanti notevoli, anche se sempre troppo lenti per le aspettative di chi affronta una battaglia quotidiana troppo pesante, se condotta senza speranze. Alcune malattie rare hanno comunque già potuto beneficiare di risultati concreti. Solo recentemente, però, il paziente e le associazioni che lo rappresentano hanno lasciato il ruolo marginale a cui erano stati relegati, nonostante il loro ruolo essenziale nelle MR. Per anni, il paziente è stato considerato solamente l'utilizzatore finale e la sua esperienza non poteva svolgere un ruolo significativo nell'indirizzare la ricerca. La richiesta comune a tutti i pazienti, indipendentemente dal Paese di appartenenza e dalla specifica patologia, di promuovere la ricerca, in tutti i suoi settori, ha uno scarso impatto se non viene strutturata e convogliata in documenti da sottoporre alla Commissione Europea. Tali documenti rientrano, in seguito, sotto forma di Raccomandazione del Consiglio ai governi nazionali. Allo stesso tempo, questi documenti servono anche come base di formazione prima e discussione poi, tra tutti gli attori interessati. EURORDIS è l'organizzazione europea per le Malattie Rare. Raggruppa oltre 400 organizzazioni in 36 Paesi, 23 dei quali europei e dà voce ai bisogni di 30.000.000 di malati rari. È da sempre impegnata a rafforzare il ruolo dei malati rari in ogni settore. Si batte per promuovere la ricerca sulle malattie rare, portando all'attenzione di tutti le necessità dei malati e l'importanza del coordinamento della ricerca a livello Europeo. Nel 2010, lo slogan della GIORNATA DELLE MALATTIE RARE. L'evento annuale ideato da EURORDIS con le Alleanze Nazionali dei diversi Paesi europei ed extra-europei per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle Malattie Rare, è stato "Pazienti e ricercatori insieme per la vita". Indicava la strada della partnership tra pazienti e ricercatori, capace di favorire conoscenze e competenze finalizzate a passare dalle parole ai fatti. La RICERCA è una delle aree in cui EURORDIS ha fortemente voluto formare rappresentanti dei pazienti, tramite corsi e convegni, per poterli inserire nelle diverse task forces a livello europeo. È necessario che i rappresentanti dei pazienti possano essere considerati interlocutori competenti dalle istituzioni dei vari Stati membri e validi collaboratori dai ricercatori. La posizione di EURORDIS sulle necessità della Ricerca è espressa nel position paper del 2008 (http://www.eurordis.org/IMG/pdf/position-paper-EU-RORDIS-research-prioritiesFeb08.pdf) che riassume i risultati emersi da workshops e conferenze sul tema. Il documento è stato finalizzato attraverso una consultazione con i rappresentanti di molte organizzazioni di pazienti di diverse malattie rare appartenenti a diversi Stati europei presenti nella task force sulla Ricerca di EURORDIS ed il Comitato EURORDIS degli Affari Pubblici Europei. Le sue indicazioni sono state accolte dalla Commissione, la quale le ha inserite nella sua Comunicazione. Attualmente, è in atto una discussione per un ulteriore sviluppo del documento. (http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/discussion paper research%20 RD april2010.pdf). Premesso che le MR sono molte, 6.000 - 8.000,

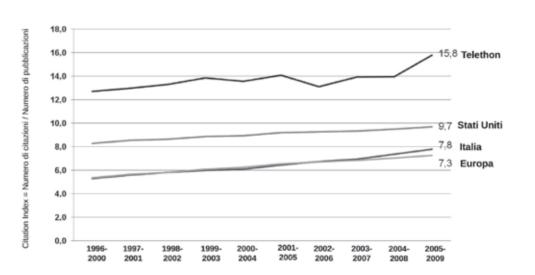
sono caratterizzate da bassa prevalenza ed eterogeneità, e tali specificità le rendono un'area di ricerca molto specifica, il documento ne indica le necessità e le priorità: sviluppo a livello europeo di un'azione concertata tra i diversi Stati membri, dotata di un approccio multidisciplinare e sostenuta a lungo termine da meccanismi specifici, nella quale venga riconosciuto al paziente un ruolo attivo e centrale, riconoscendo l'importanza dell'esperienza personale. La ricerca sulle malattie rare è un campo in cui i vantaggi di un coordinamento e di una collaborazione specifica e mirata sono più evidenti e pressanti, in considerazione della bassa prevalenza di queste malattie, della loro complessità e della necessità di un approccio interdisciplinare, della frammentazione degli attuali progetti di ricerca e della carenza di informazioni riguardo ad ognuno di essi. I tradizionali meccanismi di finanziamento, basati sulle naturali condizioni di mercato e sui fondi pubblici, non sono adatti alle esigenze della ricerca. È diventato ormai necessario migliorare il sistema di finanziamento pubblico e la collaborazione tra pubblico e privato, elaborando una strategia e delle azioni specifiche volte a sostenere la ricerca. La richiesta che il paziente inoltra ai governi nazionali attraverso il documento di EURORDIS è quella di definire una strategia europea per la ricerca basata su una visione coordinata che si rifletta nel Piano Nazionale per le Malattie Rare. Tale progetto deve essere attuato entro il 2013 e deve prevedere, tra le priorità, lo studio epidemiologico, la caratterizzazione genetica e molecolare, il miglioramento delle diagnosi in termini di accessibilità ed affidabilità, lo sviluppo di terapie, infrastrutture e strumenti tali da permettere la condivisione. Per comprendere e far conoscere in che modo e fino a che punto le associazioni dei malati sostengano la ricerca, nel 2009 EURORDIS ha sviluppato l'indagine "Le Associazioni europee delle persone affet-



Greta, affetta da atrofia muscolare spinale, ospite della maratona Telethon 2009

te da malattie rare nella Ricerca: l'attuale ruolo e le priorità per il futuro". Sono state coinvolte 772 associazioni di malati in tutta Europa, i testi sono stati tradotti in 6 lingue, sono pervenute 309 risposte dai membri e da associazioni esterne. Sono state rappresentate 110 malattie rare e 1,3 milioni di malati di 29 Paesi europei. I risultati di questa indagine aiuteranno a consolidare il ruolo delle associazioni dei malati nella ricerca e stanno contribuendo a disegnarne il programma futuro nell'Unione Europea attraverso i documenti sopra citati. Aiuteranno, inoltre, le federazioni nazionali a sostenere la ricerca sulle malattie rare a livello nazionale. È emerso che le Associazioni dei malati mostrano un grande interesse verso la ricerca. Per essa si impegnano in modo davvero significativo, relativamente al loro budget. Rivelano una grande volontà di collaborazione con i ricercatori, non solo promuovendo incontri tra medici, ricercatori e malati, ma anche offrendo il proprio sostegno logistico e finanziario. Lo scorso anno, le Associazioni dei malati in Europa hanno devoluto circa 13 milioni di euro alla ricerca (senza contare i finanziamenti ricevuti dalla Association Française contre les Myopathies - AFM - che devolve alla ricerca una media di 60 milioni di euro all'anno) Le conclusioni tratte da EURORDIS da questa indagine hanno evidenziato che le associazioni dei malati svolgono un ruolo importante nel catalizzare la ricerca sulle loro malattie. Grazie alla profonda conoscenza ed all'esperienza maturate, le associazioni di malati occupano una posizione strategica. dove convergono tutti i campi della ricerca (da quella di base a quella terapeutica). I malati si trovano nella posizione migliore per identificare tutte le battute di arresto nella ricerca di base, nelle applicazioni cliniche e nella debolezza della ricerca transfrontaliera. Le associazioni dei malati reclamano un "modello di ricerca" nel quale la ricerca di base e quella clinica vengano sviluppate parallelamente ed attraverso un intenso dialogo tra ricercatori, medici e malati, Pretendono, inoltre, la massima collaborazione tra tutte le parti interessate. Appare chiaro che, nonostante il loro entusiasmo, le associazioni dei malati non possiedono i mezzi, né l'ambizione, per poter controllare la ricerca e svilupparla da sole. Le associazioni non vogliono sostituirsi alle istituzioni pubbliche. Possono però diventare partner preziosi identificando le lacune ed offrendo un sostegno finanziario e logistico agli stadi iniziali dei progetti di ricerca successivamente sviluppati dal settore pubblico o privato. Possono contribuire attraverso la propria conoscenza di ciascuna malattia ed istituendo rapporti di fiducia tra malati e ricercatori. La necessità di un'indagine nazionale sul rapporto tra Associazioni e Ricerca è stata avvertita anche dalla Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO FIMR, la quale, con il supporto di TELETHON, ha sviluppato il progetto "IL CODICE DI ATLANTIDE: promozione di una cultura per la ricerca sulle malattie rare": nel 2010 è stata effettuata un'indagine conoscitiva rivolta alle associazioni di malattie rare, a cui hanno risposto 78 associazioni. Si intendeva valutare, in termini qualitativi e quantitativi, l'investimento nella ricerca di cui le stesse si fanno promotrici, le modalità di finanziamento adottate, i risultati ottenuti e le aspettative/necessità correnti. I dati emersi sono stati poi confrontati con l'indagine conoscitiva effettuata da EURORDIS. Sono inoltre serviti ad elaborare un panorama della ricerca scientifica sostenuta dalle associazioni dei pazienti e le aree nelle quali risultavano necessari interventi formativi. Questi sono stati forniti attraverso incontri seminariali svoltisi in diverse città italiane. I risultati delle indagini FIMR ed EURORDIS appaiono sostanzialmente sovrapponibili. L'esperienza italiana si caratterizza per un giudizio globalmente positivo sull'esperienza della ricerca finanziata, un ricorso significativo allo strumento del finanziamento delle borse di studio per ricercatori ed una partecipazione ai processi di identificazione dei partecipanti alle sperimentazioni cliniche migliorabile. Nel corso del 2009, le associazioni italiane hanno devoluto a favore della ricerca un milione e mezzo di euro, principalmente per la ricerca di base attraverso l'avvio ed il finanziamento (o co-finanziamento) di un progetto di ricerca. l'erogazione di borse di studio individuali a favore di giovani ricercatori e l'acquisto di strumentazione scientifica. Questi risultati, insieme a quelli esposti dal gruppo di lavoro sulla Ricerca durante la Conferenza Nazionale del Progetto EUROPLAN, organizzata da UNIAMO a Firenze nel Novembre del 2010, risulteranno sicuramente utili nell'auspicabile sviluppo di una strategia nazionale per la ricerca.

Confronto del numero medio di citazioni ottenute da pubblicazioni scientifiche



Il "citation index" è un sistema universalmente condiviso per misurare la rilevanza di un articolo scientifico: più volte è citato il lavoro, maggiore si presume siano l'interesse, l'impatto e l'utilità dell'articolo per la comunità scientifica

Fonte: Centro Studi Telethon (database TRic) e Thomson-Reuters (InCites, 2011)

L'impegno del Governo

Ferruccio Fazio

Ministro della Salute, Professore Ordinario di Diagnostica per Immagini e Radioterapia Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Milano-Bicocca

La ricerca sanitaria, il miglior investimento per il futuro

Tramite la ricerca, il cittadino-paziente dispone della possibilità di accedere a cure migliori e di patire una sofferenza minore. Il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) guadagna in termini di razionalizzazione dei processi e dunque di contenimento dei costi e sostenibilità della spesa.

la necessità di adattamenti costanti.



Non esiste una buona assistenza senza che vi sia una buona ricerca. La ricerca applicata negli ospedali costituisce un fattore determinante per la crescita e per l'efficacia dell'assistenza e funziona laddove il ricercatore di base affianchi il medico e tutto il personale sanitario esprima anch'esso "ricerca". Questa integrazione, in gergo sanitario "ricerca traslazionale", conduce ad un continuo aggiornamento, ad una continua ottimizzazione delle prassi e ad una verifica della qualità delle prestazioni in termini di efficacia, efficienza ed umanità. Mettere in discussione e superare una metodica chirurgica anche affermata o una tipologia di classificazione condivisa ha, per esempio, consentito di passare in molti casi da interventi chirurgici demolitivi ad interventi conservativi, dalla classificazione solamente visiva di una lesione all'indagine molecolare e guindi all'uso di farmaci specifici per quel danno particolare (terapia personalizzata). Gli operatori sanitari, se concentrati sulla mera esecuzione di pratiche consolidate, eseguono una serie di procedure sempre uguali a se stesse che hanno il merito, reale o presunto, di porli in una situazione di apparente sicurezza verso il paziente. La novità introdotta dalla ricerca rompe questo equilibrio e pone

Tramite la ricerca, il cittadino-paziente dispone dunque della possibilità di accedere a cure migliori e di patire una sofferenza minore. Il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) guadagna in termini di razionalizzazione dei processi e dunque di contenimento dei costi e sostenibilità della spesa. Per questo, il Ministero della Salute, che persegue come mission il benessere dei cittadini, ha il dovere di finanziare la ricerca sanitaria, con lo scopo di innalzarne la qualità e l'efficacia, e ciò in coordinamento con le Regioni e con il MIUR per la ricerca di base. Come viene finanziata la ricerca? I grandi capitoli del Ministero della Salute sono quello della "ricerca corrente", destinata al finanziamento della ricerca intramurale degli IRCCS, i 42 Ospedali di ricerca nazionali, e quello della "ricerca finalizzata", utilizzata per i progetti presentati dai diversi soggetti istituzionali (Regioni, IRCCS, ISS, ex ISPESL, IZS, ASSR). L'ammontare del finanziamento complessivo è di circa 300 milioni di euro l'anno. Gli IRCCS sono nati proprio per soddisfare l'assioma "fare ricerca per praticare una buona assistenza". Molte innovazioni significative sono state infatti introdotte proprio dagli IRCCS. Ma se il sistema è valido, perché non cercare di esportarlo anche nelle altre strutture sanitarie? O meglio, perché non cercare di stimolare quella parte del SSN che più si attarda sulla via dell'innovazione? Credo che questo obiettivo si possa raggiungere rispettando alcuni principi: un bando nazionale aperto a tutti i ricercatori ed a tutti gli operatori della sanità e a tutte le tematiche: l'eliminazione di qualsiasi filtro o vincolo nella presentazione dei progetti; una competizione sana, dunque una selezione dei progetti sulla base del merito: risorse assegnate al ricercatore e non alle Istituzioni di appartenenza: compartecipazione di tutto il SSN per quei progetti connotati da una ricaduta immediata per la salute dei cittadini e quindi un coinvolgimento diretto delle Regioni, responsabili dell'assistenza sul

territorio. Abbiamo già intrapreso questa strada: nel 2009 e nel 2010 abbiamo varato due bandi il primo di 30 milioni ed il secondo di 100. In particolare, il bando del 2010 ha consentito a tutti gli operatori del SSN di presentare progetti; la valutazione è stata affidata all'NIH CSR l'Agenzia americana di valutazione (tre esperti per ogni progetto, con una condivisione finale "face to face" e due study section alle quali hanno partecipato ricercatori di origine italiana residenti all'estero da anni); i fondi vengono assegnati al ricercatore con sottoscrizione a tre delle convenzioni (Istituzione, ricercatore e Ministero): infine, una compartecipazione al 50% delle Regioni al finanziamento dei progetti clinico-assistenziali. I risultati del bando sono visionabili sul sito del Ministero e tutta la documentazione è consultabile dai circa 2.800 ricercatori che hanno presentato progetti. Utilizzando lo username e la password con i quali hanno presentato i progetti, ciascuno di loro può rientrare nel sito per poter acquisire i giudizi dei tre revisori e della study section. Alcune considerazioni conclusive: in Italia vantiamo molti giovani capaci (e siamo dunque capaci di formarli) visto che il bando destinato ai giovani ricercatori, quelli di età inferiore ai 40 anni, all'interno del bando generale, che prevedeva almeno 29 milioni, ha consentito di assegnare ben 42 milioni, a conferma che la qualità



dei loro progetti è risultata molto alta, addirittura superiore, in percentuale, a quella dei "ricercatori senior". A questi giovani il bando fornisce risorse per tre anni ed evita dunque in concreto la loro "fuga all'estero". Inoltre, il fatto che i fondi siano legati alla persona determina una posizione contrattuale forte del ricercatore verso l'Istituzione di appartenenza, il che gli permette di trasferire il finanziamento, per giusta causa, in qualsiasi altra struttura del SSN per continuare la "sua" ricerca, stipendio compreso.Siamo solo all'inizio, ma già con i prossimi bandi potremo decidere, avendo individuato le sacche di eccellenza e quelle di debolezza, dove indirizzare i finanziamenti, sempre con l'obiettivo di migliorare l'assistenza sanitaria a favore dei cittadini, affermando due principi fondamentali: la competizione "leale e trasparente" tra i progetti di ricerca per far prevalere il merito ed il consolidamento e l'affinamento di un sistema di valutazione efficace e veloce, in modo da garantire un flusso finanziario continuo per evitare che la ricerca si interrompa per mancanza di risorse. Dobbiamo infine impegnarci maggiormente



I lavori della commissione medico scientifica Telethon

per far comprendere ai cittadini che la ricerca viene svolta nel loro interesse, in qualità sia di assistiti del SSN, sia di contribuenti. Il governo americano ha calcolato che, per ogni dollaro pubblico speso in ricerca sulle malattie cardiovascolari, sono stati risparmiati dal Servizio sanita-

rio sette dollari negli anni successivi per le migliori cure e la minore incidenza di morte o inabilità. La spesa a sostegno della ricerca si rivela quindi il miglior modo per affinare l'assistenza e contenere la spesa futura.

Dna: la ricerca Telethon individua i punti di accesso



Nella foto: Davide Corona, ricercatore Telethon ed il suo gruppo di lavoro

Un connubio fra biologia ed informatica per mappare le porte di accesso al Dna: è quanto hanno realizzato i ricercatori dell'Università di Palermo guidati da Davide Corona dell'Istituto Telethon Dulbecco, meritandosi le pagine di una rivista prestigiosa come EMBO Journal*. L'obiettivo dell'attività di ricerca del team siciliano è quello di studiare come il Dna sia organizzato nello spazio e, in particolare, quali meccanismi ne regolino l'impacchettamento all'interno delle cellule. Ogni cellula del nostro organismo ne contiene, infatti, circa due metri, compattati all'interno di un nucleo che ha un diametro di soli 5 millesimi di millimetro! Per poter essere contenuto in una struttura così piccola, il nostro patrimonio genetico è quindi fortemente condensato, grazie anche all'azione di numerose proteine. Tra queste ci sono anche quelle che compongono i nucleosomi, speciali "rocchetti" sui quali il Dna si avvolge proprio come in una collana. Quando la cellula deve leggere il codice genetico per produrre una certa proteina deve però "decondensare" il Dna in quel preciso punto. Per farlo, si avvale di specifici aiutanti, come la proteina ISWI, scoperta proprio da Corona nel 2007. «L'importanza di ISWI nella vita della cellula è confermata dal fatto che è molto conservata dal punto di vista evolutivo» spiega il ricercatore, nel 2010 unico Italiano tra i 21 giovani scienziati europei premiati dall'Organizzazione europea per la biologia molecolare (Embo). «Basti pensare che quella della Drosophila melanogaster, il moscerino della frutta su cui abbiamo svolto i nostri esperimenti, non solo svolge la stessa funzione di quella umana, ma le somiglia per il 90% della sua sequenza. Quando manca, la cellula non riesce più a leggere correttamente le informazioni genetiche. Capire esattamente come e perché questo accade può spiegare anche il meccanismo posto alla base di diverse malattie genetiche e di alcuni tumori». I ricercatori

siciliani si sono quindi messi all'opera per capire quali fossero i siti di azione di ISWI. «Abbiamo svolto una sorta di "scansione completa" del genoma della Drosophila, mappando tutti i punti del suo Dna in cui questa proteina si legava per svolgere la sua funzione» spiegano Anna Sala e Maria Toto, ricercatrici del team di Corona che hanno coordinato gli esperimenti. «Abbiamo scoperto che ISWI preferisce legarsi all'inizio dei geni, per fare spazio al macchinario cellulare addetto a leggere le informazioni contenute nel Dna. Grazie alla nostra mappa, oggi possiamo localizzare con la precisione di un GPS i geni regolati da ISWI e studiarli». Ciò presenta interessanti ricadute nello studio di numerose malattie, rare e genetiche, come la sindrome di Williams, e anche di diversi tumori, associati a geni regolati da ISWI: facendo un parallelismo tra il genoma del moscerino e quello dell'uomo, si potranno individuare e spiegare i meccanismi posti alla base di almeno 20-30 patologie fra loro molto diverse, ma accomunate da un problema nell'impacchettamento del Dna nello spazio. Questi risultati non sarebbero stati possibili senza l'aiuto dell'informatica e, in particolare, grazie al contributo dei gruppi di ricerca del professor Vito Di Gesù e del professor Raffaele Giancarlo, del Dipartimento di Matematica ed Applicazioni dell'Università di Palermo. «Come accade sempre più spesso in biologia, il problema non è più quello di ottenere dati, ma di interpretarli: a Corona ed al suo gruppo serviva un algoritmo che li aiutasse ad orientarsi nel mare di informazioni ottenute dalla scansione del Dna della Drosophila» spiega Luca Pinello, che ha sviluppato questo strumento. «La cosa più difficile e stimolante al tempo stesso è stata mettere insieme competenze così diverse... per la nostra forma mentis, il Dna potrebbe anche essere letto a due lettere alla volta e non necessariamente a tre, come dettano le leggi fondamentali della biologia! Ma l'interdisciplinarietà è un generatore formidabile di conoscenza: basti pensare che lo stesso algoritmo con cui abbiamo interpretato i dati del genoma del moscerino della frutta ci ha permesso anche di analizzare informazioni molto diverse, come tracciati elettrocardiografici o le onde emesse da particolari stelle». Con questa mappa in mano, Corona ed il suo gruppo sono pronti ad andare a caccia dei geni umani sotto il controllo di ISWI, e non solo: come spiega il ricercatore, «potremo anche studiare quelle regioni apparentemente "spazzatura" del nostro genoma in cui, però, ISWI va a legarsi, nonostante non ci siano geni, e quindi, proteine da produrre. Perché? Tocca a noi scoprirlo!». Il lavoro di Davide Corona è sostenuto anche da Sisal.

* A. Sala, M. Toto, L. Pinello, A. Gabriele, Valeria Di Benedetto, A. Ingrassia, G. Lo Bosco, V. Di Gesù, R. Giancarlo, D. Corona, "Genome-wide characterization of chromatin binding and nucleosome spacing activity of the nucleosome remodelling ATPase ISWI". The EMBO Journal, 2011.

Anna Maria Zaccheddu Responsabile comunicazione scientifica Telethon Luciana Pedoto Deputato alla Camera, Commissione Affari Sociali

Quale supporto legislativo?

In Parlamento giacciono parecchie proposte di legge che prevedono l'istituzione di un Fondo Nazionale per la ricerca sulle malattie rare e che contengono richieste di impegno da parte del Governo ad incrementare le risorse.



ancora una legge sulle malattie rare. Eppure, nonostante l'apparente diminutivo dell'aggettivo, le malattie rare colpiscono, solo in Europa, circa 30 milioni di persone. La definizione di "rare" non ha certo agevolato il processo di ricerca e di attenzione sulle cause di queste patologie, con la

consequenza non

In Italia manca

solo di non offrire al paziente cure adeguate ed una diagnosi tempestiva, ma soprattutto di lasciarlo isolato - insieme alla sua famiglia - nell'affrontare la propria malattia. Una violazione, questa, all'articolo 32 della Costituzione ed al fondamentale diritto alla tutela della salute ed alla garanzia delle cure. La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche ha determinato spesso tempi troppo lunghi tra l'insorgere dei sintomi e la diagnosi (tempi troppo lunghi che incidono negativamente sulla prognosi del paziente) e le industrie farmaceutiche, a causa della limitatezza del mercato di riferimento, hanno manifestato, e continuano a manifestare, scarso interesse a sviluppare la ricerca e la produzione dei farmaci potenzialmente utili. Tanto, invece, in questi anni hanno fatto le associazioni e, soprattutto, fondamentale è stato l'impegno di Telethon. Anche se, vista l'incapacità dello Stato di fornire un supporto legislativo alla solidarietà, non si è potuto fare più di quel tanto. E dire che in Parlamento giacciono parecchie proposte di legge che prevedono l'istituzione di un Fondo Nazionale per la ricerca sulle malattie rare e che contengono – come guella da me presentata - richieste di impegno da parte del Governo ad incrementare le risorse per finanziare infrastrutture per la ricerca e per l'assistenza ed a facilitare, per i cittadini colpiti da malattie rare. l'accesso ai farmaci ed alle terapie, senza percorsi burocratici e vessatori. Auspico che queste proposte possano trovare presto la consistenza necessaria di quella legge che da troppo tempo attendiamo. Proprio in queste ore il Governo ha inserito le malattie rare nell'elenco delle patologie rilevanti del nuovo Piano Sanitario Nazionale, con l'obiettivo di offrire generale tutela a chi è colpito da queste patologie e, allo stesso tempo, intraprendere interventi che garantiscano soluzioni alle necessità fortemente specialistiche per la diagnosi e la cura. La strada di un intervento normativo globale può condurre al raggiungimento degli obiettivi.

Registro Nazionale Malattie Rare

Il Registro Nazionale Malattie Rare è istituito presso l'ISS in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001.

Il Registro persegue gli obiettivi generali di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare (art .3).

Il Registro mira infatti ad ottenere informazioni epidemiologiche (in primo luogo il numero di casi di una determinata malattia rara e la relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema; si tratta, inoltre, di uno strumento utile per stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione dei criteri diagnostici.

L'attività del RNMR è iniziata nel 2001 e, per aumentare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), a partire dall'inizio del 2007, ha messo in atto una nuova modalità di raccolta dati che include un nuovo software. Lo strumento che può essere utilizzato sia dai singoli presidi/centri abilitati alla diagnosi ed al trattamento dei pazienti affetti da malattie rare, sia dai Responsabili dei Centri di Coordinamento Regionale che supervisionano le attività e fanno da tramite tra il CNMR ed i singoli presidi/centri. Il software è sviluppato su piattaforma web, è di semplice utilizzo ed è stato realizzato rispettando gli standard di sicurezza e riservatezza per il trattamento dei dati sensibili. Il CNMR mette a disposizione il software gratuitamente sia alle Regioni che non hanno ancora attivato un proprio Registro Regionale, sia a quelle che ne sono già in possesso. Il software permette al RNMR di ricevere i dati da ciascun Responsabile dei Centri di Coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici.

Con tutte le Regioni è stato condiviso e concordato, all'interno dell'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, un elenco di variabili obbligatorie (data set minimo) da inviare al Registro Nazionale Malattie Rare. Il data set minimo prevede campi obbligatori sia per la parte anagrafica di arruolamento del paziente, sia per la parte relativa alla patologia; nella sezione facoltativa del Registro Nazionale Malattie Rare è possibile specificare i criteri diagnostici, gli esami clinici, di laboratorio e strumentali alla diagnosi ed al follow-up ed è possibile segnalare il decesso del paziente.

L'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 ha stabilito anche per le Regioni l'impegno di attivare registri regionali o interregionali sulle malattie rare entro il 31 marzo 2008 e di garantire il collegamento con il RNMR.

Luca Cordero di Montezemolo Presidente di Telethon

Un successo targato Telethon

Lo aveva detto, Susanna Agnelli: "Ci vorranno almeno vent'anni per vedere i primi risultati". Per poi ribadire, tempo dopo, che "Telethon continuerà ad esistere fino a che non scriveremo la parola cura vicino ad ogni malattia genetica".



Nella primavera del 2009, guando presi il posto di Susanna Agnelli alla presidenza di Telethon, ero sicuro di essere arrivato alla guida di un ente di grande qualità ed importanza. I due anni trascorsi da allora mi sono però serviti a conoscere meglio la Fondazione e tutta la squadra impegnata per farla avanzare verso il raggiungimento della sua missione. Ho incontrato le famiglie dei malati e le associazioni che hanno voluto la nascita di Telethon, vent'anni fa, ed ho visto all'opera tanti scienziati, ormai tra i primi al mondo nel loro settore. Oggi posso dire, con cognizione di causa, di trovarmi alla quida di un'organizzazione stupenda, il cui motore è alimentato dalla generosità di milioni di Italiani. La Fondazione Telethon è nata nel 1990 per rispondere alla richiesta dei familiari di bambini affetti da un gruppo di gravi malattie genetiche, le distrofie muscolari. La ricerca scientifica era la loro unica speranza per contrastare una patologia gravissima e, allora, sconosciuta. Con i fondi della prima maratona tv (19 miliardi di lire) si mise in moto la macchina della ricerca, che solo due anni dopo fu "aperta" anche alle altre malattie genetiche. Allargare l'ambito degli studi fu una scelta logica, direi quasi obbligata. Esplorando quel mondo così poco conosciuto che era il DNA umano, i nostri ricercatori sapevano quello che cercavano, ma non quello che avrebbero trovato. Nei primissimi anni, perciò, pur concentrandosi sulla ricerca sulle distrofie muscolari, individuarono i geni responsabili di altre patologie. Malattie rarissime, che nessun altro studia-

va, ma per le quali, dopo le scoperte dei ricercatori finanziati da Telethon, si aprivano buone prospettive. Sprecare quel patrimonio di conoscenza sarebbe stato un delitto. Le malattie genetiche ad oggi conosciute sono più di seimila. Pur volendolo, sarebbe impossibile studiarle e combatterle tutte. La strategia della Fondazione Telethon è stata quella di concentrarsi soprattutto sulle malattie monogeniche, in cui il difetto è collegato ad un unico gene, e, tra queste, favorire quelle per le quali le prospettive terapeutiche appaiono più avanzate. Dal 1990 ad oggi, abbiamo finanziato la ricerca su 454 malattie e, per almeno una dozzina di queste, la parola cura non costituisce più un tabù. Alla base del successo della ricerca targata Telethon – riconosciuto dalla comunità scientifica internazionale - ci sono concetti quali merito e trasparenza, i quali assurgono a fatti concreti nella nostra Fondazione. Il sostegno crescente dei cittadini italiani, i quali, nonostante la crisi economica, l'anno scorso hanno superato ogni record in fatto di donazioni, dimostra che l'Italia è pronta per adottare simili concetti. Il problema della scarsità dei fondi è serio, ma ancor più grave è la mancanza di una cultura della meritocrazia e dell'indipendenza. In questo senso, Telethon, copiando i migliori modelli stranieri, può fare scuola in Italia. Nel no profit, quella parte della società civile che si organizza

da sola per fronteggiare problemi di cui né lo Stato, né il mercato possono o vogliono occuparsi, esistono tanti esempi virtuosi da cui trarre ispirazione. Ma la strada più promettente risiede proprio nella sinergia tra tutti gli attori. L'esempio del recente accordo tra Telethon, San Raffaele e l'azienda farmaceutica GlaxoSmithKline ne è un esempio perfetto. Grazie alla bravura degli scienziati ed alla bontà dei sistemi di valutazione, la ricerca ha marciato a passi da gigante e per alcune malattie si è pervenuti ad una terapia risolutiva. Ora, però, per far sì che quelle terapie vengano immesse sul mercato e divengano fruibili per tutti i malati del mondo, entra in campo una grande industria farmaceutica. E anche la Sanità pubblica dovrà recitare la sua parte. facendosi carico di una parte dei costi per evitare che la terapia maturi prezzi troppo alti per i malati. Per concludere, se è vero che la missione di Telethon appare ancora ben lontana da una compiuta realizzazione, è altrettanto evidente come il lavoro di vent'anni abbia prodotto ottimi frutti e la strada intrapresa si sia rivelata corretta. Lo aveva detto, Susanna Agnelli, presentando la prima maratona televisiva: "Ci vorranno almeno vent'anni per vedere i primi risultati". Per poi ribadire, tempo dopo, che "Telethon continuerà ad esistere fino a che non scriveremo la parola cura vicino ad ogni malattia genetica".



L'istituto Telethon di genetica e medicina a Napol

Francesca Pasinelli Direttore generale Fondazione Telethon Anna Maria Annichini Communication officer at GlaxoSmithKline SpA

Un accordo storico

In base ad un accordo, la multinazionale farmaceutica GlaxoSmithKline (Gsk) acquisirà la licenza per sviluppare e mettere in commercio, rendendola fruibile a tutti i malati, la terapia genica per l'Ada-Scid, una rara immunodeficienza di origine genetica.



Il 18 ottobre 2010 è una data molto importante per coloro i quali hanno a cuore il problema delle malattie genetiche A Milano è stato infatti firmato uno storico accordo tra la Fondazione Telethon, l'Istituto scientifico San Raffaele e la multinazionale farmaceutica GlaxoSmithKline (Gsk). L'accordo permetterà di mantenere la promessa fatta ai pazienti ed ai donatori: rendere disponibile una cura. L'obiettivo principale di questa alleanza è, infatti, quello di sviluppare e rendere disponibile ai malati di tutto il mondo la terapia genica per sette gravi patologie di origine genetica. Considerato lo scarso interesse che le malattie genetiche rare hanno sempre rappresentato per le grandi industrie, si tratta di un evento senza precedenti. Ma l'eccellenza della ricerca Telethon ha fatto la differenza ed ha convinto una grande azienda come Gsk ad investirvi, a dimostrazione del fatto che anche in Italia si può fare ricerca all'avanguardia e che, quando si riescono a mettere in campo trasparenza, efficienza e merito, il nostro Paese non è secondo a nessuno. In base all'accordo, la multinazionale farmaceutica acquisirà la licenza esclusiva di sviluppare e mettere in commercio. rendendola fruibile a tutti i mala-

ti, la terapia genica per l'Ada-Scid, una rara immunodeficienza di origine genetica. Su guesta malattia, i ricercatori dell'Istituto San Raffaele - Telethon per la terapia genica (Hsr-Tiget) di Milano, attualmente diretto da Luigi Naldini, hanno messo a punto un protocollo di terapia genica efficace e sicuro, già sperimentato con successo su quattordici bambini malati provenienti da tutto il mondo. Perché questa terapia possa effettivamente diventare un farmaco utilizzabile da chi ne faccia richiesta. occorrono però una serie di passaggi ulteriori, di natura produttiva e regolatoria, che Gsk si è impegnata a portare avanti nei prossimi anni. Parallelamente. l'Hsr-Tiget ha ricevuto un primo finanziamento di 10 milioni di euro per avviare e sviluppare la sperimentazione clinica della terapia genica per altre sei malattie genetiche. Le prime due patologie su cui lo studio clinico è già in corso sono la leucodistrofia metacromatica, una grave malattia neurodegenerativa che conduce alla perdita progressiva delle capacità intellettive e motorie e la sindrome di Wiskott-Aldrich, un raro deficit immunitario che colpisce quasi soltanto i maschi e si manifesta sin dall'infanzia con infezioni ricorrenti, eczema, disturbi della coagulazione, diarrea, autoimmunità e suscettibilità al cancro. Ad oggi, sono in totale sette i pazienti a cui è stata somministrata la terapia genica (rispettivamente, quattro affetti da leucodistrofia e tre da sindrome di Wiskott-Aldrich), ma è ancora troppo presto per pronunciarsi sull'efficacia del trattamento. Possiamo però affermare con certezza che, finora, nessuno ha sviluppato effetti tossici. Ciò costituisce già un buon risultato, perché è la condizione necessaria per andare avanti. Le altre quattro malattie genetiche su cui i ricercatori dell'Istituto Telethon di Milano sono al lavoro sono la beta talassemia, una delle più diffuse malattie ereditarie del sangue, caratterizzata da grave

anemia, ingrossamento della milza, forte rallentamento della crescita ed anomalie delle ossa, la leucodistrofia globoide, una gravissima malattia neurodegenerativa che porta alla perdita delle abilità acquisite, oltre a crisi convulsive e perdita della vista e dell'udito, la mucopolisaccaridosi 1, caratterizzata nelle forme più gravi da deformità scheletriche e ritardo psicomotorio, oltre ad opacità della cornea, ingrossamento degli organi interni, problemi cardiaci, bassa statura, ernie e la granulomatosi croni ca, una grave malattia del sistema immunitario, caratterizzata dall'incapacità dei globuli bianchi "spazzini" di uccidere alcuni tipi di microbi Su queste malattie sono già state ottenute importanti prove di efficacia in laboratorio e si sta lavorando per trasferire i risultati sull'uomo. L'Istituto San Raffaele - Telethon potrà ottenere da Gsk ulteriori finanzia menti sulla base dei risultati ottenuti, ovvero il successo delle sperimentazioni già avviate, ma anche l'avvio di nuove e l'applicazione della terapia genica ad altre patologie rispetto alle sette oggetto dell'accordo. Basti pensare che, potenzialmente, sono circa duecento le malattie genetiche rare che potrebbero idealmente beneficiare del protocollo di terapia genica messo a punto dai ricercatori dell'Hsr-Tiget. Per un ente come Telethon, un accordo di questo tipo rappresenta la chiusura del cerchio: se prima ci trovavamo nella frustrante situazione di avere in mano la soluzione senza poterla offrire ai pazienti, coloro che vent'anni fa hanno voluto che nascessimo, da oggi siamo in grado di scrivere una data davanti a sette malattie. Nel 2013 contiamo che la terapia genica per l'Ada-Scid sia disponibile sul mercato di tutto il mondo ed entro i sei anni successivi tutte le altre. Risultati permettendo,

La "triplice alleanza"

"Oggi, grazie alla combinazione di ricerche all'avanguardia, guardiamo con Telethon e San Raffaele, dall'Italia, a sette nuovi potenziali trattamenti per i pazienti che aspettano le nostre risposte". (Luc Debruyne, presidente ed amministratore delegato di GSK Italia)

Sette: sono gli anni di collaborazione tra GSK e Telethon ed il numero delle malattie genetiche che l'accordo recentemente siglato punta a sconfiggere. Il "numero magico" costituisce una curiosa coincidenza nel cammino di GSK a fianco di Telethon. una collaborazione intensa e proficua a sostegno della ricerca "made in Italy", oggi più che mai vicina al traguardo più ambito: la cura per alcune malattie rare che ancora non trovano adeguate risposte terapeutiche. Nata nel 2004, la partnership era finalizzata ad offrire sostegno ed ospitalità alla Commissione medico-scientifica di Telethon, il gruppo internazionale di scienziati deputato a scegliere i progetti scientifici più validi a cui assegnare le donazioni erogate dagli Italiani durante le maratone televisive. Negli anni, il rapporto di collaborazione si è progressivamente ampliato, dando vita al progetto "GSK & Telethon, insieme per la ricerca". Esso ha coinvolto in prima persona tutti i dipendenti dell'azienda e, in particolare, gli informatori medico-scientifici, i quali, per primi, hanno apportato al medico di medicina generale informazioni sulle patologie rare e sull'attività di ricerca condotta da Telethon. Ne è scaturita una rete di informazione e di solidarietà che ha toccato oltre 32 000 nunti d'informazione e raccolta diretta delle donazioni, ubicati tra studi di medici di famiglia, poliambulatori, centri vaccinali e strutture ospedaliere. Questa attività ha reso gli informatori GSK veri e propri "ambasciatori" di Telethon presso il mondo sanitario italiano. L'accordo siglato nell'ottobre dello scorso anno costituisce una naturale evoluzione di guesto impegno pluriennale. Proprio grazie a guesta storica intesa, unica al mondo, tra una charity come Telethon, l'Istituto San Raffaele ed un'azienda farmaceutica come GSK, la ricerca per vincere la battaglia contro le malattie genetiche rare passa dal laboratorio al letto del malato, con l'obiettivo di curare, nel giro di pochi anni, sette gravi malattie genetiche e rendere le nuove terapie disponibili per tutti i pazienti del mondo. Nel dettaglio, la "triplice alleanza" tra Telethon, San Raffaele e GSK prevede lo sviluppo di nuovi protocolli di terapia genica in cellule staminali autologhe del

midollo osseo. La procedura consiste nel prelievo di queste cellule dai pazienti, nella correzione in laboratorio grazie a "virus navicella" contenenti una versione funzionante dei geni difettosi nei malati e nella reintroduzione delle cellule staminali corrette nell'organismo. Tra le sette malattie coinvolte, figura una grave immunodeficienza congenita, l'ADA-SCID, nota anche come patologia dei bambini bolla, perché costretti a vivere in ambienti completamente asettici. Si stima che questa malattia colpisca ogni anno circa 350 nuovi nati in tutto il mondo. In ordine a guesta patologia, la ricerca finanziata da Telethon e sviluppata presso l'HSR-TIGET ha già messo a punto un protocollo di terapia genica che ha permesso di curare definitivamente 14 hambini provenienti da tutto il mondo. In questo contesto, il contributo di GSK sarà quello di industrializzare la terapia ed immetterla sul mercato. Per altre sei malattie si tratta, invece, di sviluppare una nuova terapia, utilizzando una tecnica analoga a quella messa a punto per l'ADA-SCID. Vengono però utilizzati vettori derivati da virus HIV, in grado di reintrodurre nell'organismo il gene curato. Tra le patologie incluse nell'accordo figurano la leucodistrofia metacromatica e la sindrome di Wiskott Aldrich - in relazione alla quale. presso l'Istituto San Raffaele - Telethon sono già in corso due sperimentazioni che coinvolgono in totale 14 bambini malati la leucodistrofia globoide, la mucopolisaccaridosi di tipo I. la granulomatosi cronica e la beta talassemia, tra le sette, indubbiamente, la più diffusa (in Italia si stima che le persone affette siano circa 7.000, ma ne mondo si contano ogni anno ben 300.000 casi tra i nuovi nati). «GSK è impegnata da molti anni nello sviluppo di terapie per malattie rare ed orfane ed ha potuto realizzare cure innovative grazie a scienziati ispirati come il nostro premio Nobel per la Medicina Gertrude Elion, a cui dobbiamo oggi una cura contro due forme rare di leucemia - ha dichiarato Marc Dunover. responsabile dell'Unità per le malattie rare e componente del direttivo mondiale di GSK - Spero che anche l'accordo con Telethon e San Raffaele verrà ricordato come una pietra miliare in questa lotta, perché

saremo stati capaci di portare una soluzione terapeutica ai pazienti», «L'eccellenza è un valore da coltivare dove si sviluppa al meglio: dal 1983 ad oggi sono 14 i farmaci orfani che GSK ha potuto mettere a disposizione, più di ogni altra azienda al mondo – ha sottolineato Luc Debruvne presidente ed amministratore delegato di GSK Italia - Oggi, grazie alla combinazione di ricerche all'avanguardia, guardiamo con Telethon e San Raffaele, dall'Italia, a sette nuovi potenziali trattamenti per i pazienti che aspettano le nostre risposte». Lo sviluppo di terapie per malattie rare costituisce da sempre uno dei principali obiettivi della ricerca GSK, la quale, nel febbraio del 2010, ha creato un'Unità di ricerca dedicata esclusivamente al trattamento delle patologie orfane e rare. Una scelta nata dal percorso strategico che GSK ha inteso impostare, dalla necessità di affrontare attraverso un impegno organico la sfida in un settore in costante evoluzione, dalla volontà di creare un'adeguata massa critica di competenze e mezzi per offrire le risposte che i pazienti di tutto il mondo attendono. L'Unità è aperta alla collaborazione con Istituzioni di ricerca pubbliche o private - come Telethon, appunto - al fine di incrementare ulteriormente le competenze scientifiche con l'obiettivo di identificare nuovi farmaci efficaci per patologie che ancora non trovano risposta



Paolo Belli Cantante e showman italiano Telethon

La musica è vicina a chi soffre

Quando i miei amici mi chiedono come io possa partecipare a Telethon, una maratona di sessanta e più ore in diretta tv, la risposta è facile: 'Voi non capite! Io non vedo l'ora. Sono in televisione a svolgere ciò che più amo per aiutare la ricerca e donare speranza ad alcune persone che soffrono'.



Essere testimonial a favore di Telethon ha assunto per me il significato di avvicinarmi al cuore vero e pulsante dell'umanità. Ricordo una grande energia nell'aria, qualcosa di bello, tenero, delicato. Il mio primo pensiero va ai genitori delle persone che vivono sulla propria pelle i segni delle malattie genetiche.

Persone dagli occhi che brillano. Affrontano la sofferenza dei propri figli con una forza, una dignità ed un coraggio che ogni volta mi lasciano senza parole. Vorrei che la società mettesse queste famiglie nelle migliori condizioni possibili, e che si impegnasse nella ricerca scientifica, con urgenza. Nella musica, nella sua forza comunicativa, nella sua capacità, se non curativa, almeno lenitiva, io credo davvero. Avete visto il film Incontri ravvicinati del terzo tipo? Ricordate qual sia l'unico linguaggio con cui gli esseri umani riescono a comunicare con gli alieni? Non si tratta solo di una trovata cinematografica. La musica costituisce davvero un linguaggio universale. In questa lettura del celebre film di Steven Spielberg c'è tutta la mia passione per un'attività che va ben oltre il lavoro. Qualche tempo fa mi è capitato tra le mani un giornale che parlava proprio di questo. Nell'articolo, ho letto che l'ascolto diviene un'eccellente terapia anche per combattere la depressione. Ne allevia le sofferenze. Non solo. Più avanti diceva una cosa bellissima: "...tra le musiche che fanno bene, c'è anche quella di Paolo Belli". Al di là del fatto personale, che mi ha riempito d'orgoglio, l'affermazione non mi ha sorpreso. La mia musica possiede sicuramente qualcosa di potente, di magico. All'estero, prima di salire sul palco per un concerto, mi sono chiesto più di una volta: "La maggior parte delle persone venute a sentirmi non conosce la lingua. Non capirà una parola delle mie canzoni. Piaceranno? Non piaceranno? Chissà come andrà la serata?" Invece, ogni volta si scatena una grande energia. Tutti cantano, ballano, si emozionano. La sola risposta che mi posso dare è che a scatenare tutto questo sia proprio la forza della musica: è quasi un'energia indipendente. Ognuno può fornire la propria spiegazione. Per qualcuno la musica è la voce di Dio, per altri è il linguaggio di un'entità superiore. Per altri, ancora, si tratta di una grande energia cosmica. Non sta a me formulare una risposta, ma una cosa è certa: la musica è qualcosa di straordinario che viene dall'alto. E, se si tratta di un dono divino, il minimo che si possa fare è "usarlo" al meglio. Ci ho provato non molto tempo fa, quando sono stato contattato dalla famiglia di un ragazzo, mio grande fan, che

aveva subito un grave incidente. Era in coma. Dopo aver provato tante altre strade, nel tentativo di aiutarlo a svegliarsi, i genitori mi hanno chiesto di andare a trovarlo. L'ho fatto. Ho parlato con lui e gli ho cantato una canzone. Dopo qualche giorno, questo ragazzo ha cominciato a dare chiari segni di miglioramento. È stata una grande gioia. Mi ha confermato di essere veramente un privilegiato. Se mi si chiede di cantare e suonare per una causa importante, non posso quindi che essere felice. Quando i miei amici mi chiedono come io possa partecipare a Telethon, una maratona di sessanta e più ore in diretta tv, la risposta è facile: "Voi non capite! lo non vedo l'ora. Quando arriva il momento della maratona, spero con tutto il cuore che l'organizzazione di Telethon mi chiami. Sono in televisione a svolgere ciò che più amo per aiutare la ricerca e donare la speranza ad alcune persone che soffrono. E poi, particolare che per un artista è fondamentale, godo di tutta la libertà che desidero. Il tutto in un clima bellissimo, di grande emozione. È come vincere un'Olimpiade". Senza contare che, tra le persone affette da una malattia genetica ed i ricercatori, ho la fortuna di conoscere uomini e donne straordinari. Come faccio a non essere super motivato?



Lucia Monaco Direttore Scientifico di Telethon

Il mondo Telethon intorno alla ricerca

La Convention 2011, come ha ricordato il presidente Luca Di Montezemolo nel suo discorso di apertura, si è tenuta in corrispondenza di uno snodo significativo della nostra storia. La ricerca Telethon ha ottenuto, in questi ultimi anni, risultati entusiasmanti, non solo dal punto di vista del prestigio delle pubblicazioni scientifiche.



La rituale fotografia dei ricercatori in camice bianco è ormai una tradizione consolidata di ogni Convention Scientifica di Telethon. Quest'anno, il fotografo ha ritratto dall'alto una candida nuvola formata dai quasi settecento ricercatori presenti a Riva del Garda, tutti con la mano alzata, come a dire "io ci sono!". Una rappresentazione molto efficace di quello che è lo spirito dell'evento. La ricerca è il fulcro della Convention scientifica che Telethon organizza ogni due anni e che si è svolta a Riva del Garda dal 7 al 9 marzo scorsi. Il programma di questa Convention ben rappresenta la ricchezza e la complessità della ricerca attualmente finanziata da Telethon. Sono stati affrontati temi di primo piano nel dibattito scientifico e trasversali alla ricerca su diverse patologie genetiche, quali le cellule staminali come sistema modello e strumento terapeutico, l'autofagia come processo dai molteplici risvolti sulla nostra fisiologia e coinvolto anche in sistemi di difesa da alcuni meccanismi patologici, l'epigenetica e la genomica come discipline di frontiera nello studio delle basi genetiche delle malattie. I ricercatori presenti a Riva hanno anche avuto modo di confrontarsi sui meccanismi posti alla base di gruppi di malattie oggetto di molti progetti finanziati da Telethon, quali le patologie mitocondriali, le metaboliche e le immunodeficienze. Il confronto sviluppatosi su questi temi ha dimostrato in modo molto chiaro come la ricerca

di base alimenti costantemente quella traslazionale e consenta di fare luce su quei processi fondamentali che hanno una ricaduta su più malattie, a volte anche molto diverse dal punto di vista clinico. La Convention ha visto anche una presenza significativa dei ricercatori impegnati - dalla ricerca di base a guella clinica - sul fronte neuromuscolare, un ambito storicamente molto importante per la nostra organizzazione e, in que sta fase storica, molto fertile e ricco di promesse Particolarmente emozionante è stata la presentazione nel corso della quale Giulio Cossu ha ripercorso gli anni di ricerca sui mesangioblasti fino allo studio clinico per la terapia cellulare della distrofia muscolare di Duchenne, che avrebbe visto l'avvio proprio pochi giorni dopo il suo rientro da Riva del Garda. Il livello delle presentazioni nell'ambito delle sessioni scientifiche ben riflette la qualità e la competitività internazionale della nostra ricerca. Ciò

è testimoniato dall'entusiasmo con cui ali esperti internazionali invitati hanno accettato di partecipare in qualità di moderatori. Tra questi, anche alcuni membri della Commissione Medico Scientifica di Telethon, i quali hanno affrontato il difficile compito di premiare i migliori tra i più di 250 poster tramite i quali ogni team di ricerca ha esposto gli avanzamenti del proprio progetto. La sala poster è stata per tre giorni teatro di un vivace scambio di osservazioni, domande e suggerimenti tra i ricercatori presenti. Molti di loro sono giovani impegnati nei laboratori come dottorandi o borsisti post-dottorato. La Convention Telethon costituisce per loro un'occasione di formazione ed anche di incontro con i colleghi sparsi in tutta Italia. Un ricordo speciale di guesta Convention è una sala gremita di facce giovani intente ad ascoltare Michael Caplan, presidente della Commissione Medico Scientifica Telethon, il quale parlava loro dei

Il convegno delle associazioni amiche di Telethon

A partire dall'anno 2009, la Convention scientifica ospita al suo interno un evento dedicato alle associazioni di malattia amiche di Telethon. In parallelo con lo svolgimento delle sessioni scientifiche indirizzate ai ricercatori, il convegno a cui partecipano i rappresentanti delle associazioni è pensato per facilitare l'incontro ed il confronto tra ricercatori e pazienti nel contesto di un evento scientifico classicamente dedicato agli "addetti ai lavori". L'obiettivo dell'iniziativa è duplice: da una parte informare i pazienti sulla ricerca e sulle logiche che la governano, dall'altra favorire il confronto tra pazienti e ricercatori affinché l'urgenza degli uni ed il rigore degli altri trovino terreno comune in una proficua collaborazione verso il traguardo condiviso della terapia. Due mondi che perseguono gli stessi fini, ma che sono spesso distanti e parlano linguaggi diversi. Sono circa ottanta le associazioni che hanno aderito anche quest'anno inviando un proprio rappresentante, nella maggior parte dei casi il presidente. Il programma di questa edizione era dedicato ai progressi della ricerca sulle malattie genetiche rare ed al ruolo delle associazioni nella promozione e nel sostegno di tale attività. Nel corso della prima giornata si è affrontato il tema del ruolo fondamentale di advocacy che i pazienti svolgono presso le istituzioni e le agenzie di finanziamento. Le testimonianze, tra le altre, di Alberto Fontana (presidente dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) e di Terkel Andersen (presidente di Eurordis) hanno consentito a tutta la platea di riflettere sulle modalità con cui le associazioni di pazienti possono coordinare le proprie istanze ed incidere in modo più significativo sulle politiche di finanziamento della ricerca a livello nazionale ed europeo. La seconda giornata è stata dedicata all'approfondimento dei temi della ricerca sulle malattie genetiche rare. Alcuni ricercatori Telethon hanno illustrato le principali problematiche e le principali prospettive degli approcci terapeutici che si stanno sviluppando, e, in alcun casi, già applicando con successo. Dalla ricerca di base - fucina di idee da cui emergono le linee di ricerca in grado di diventare terapie - ai molteplici sistemi sviluppati per affrontare malattie che colpiscono l'organismo da più fronti, le difficoltà e le potenzialità della ricerca sono state poste al centro di una sessione molto apprezzata dai presenti per gli strumenti formativi che ha fornito loro. Anche quest'anno, convenire a Riva del Garda in concomitanza con la Convention scientifica Telethon ha inoltre fornito ai rappresentanti delle associazioni l'opportunità di visitare la sala poster, confrontarsi con i ricercatori Telethon ed ascoltare direttamente dalla loro voce lo stato di avanzamento della ricerca sulle malattie di loro

> Francesca Pampinella Centro Studi Telethon

16

I vantaggi dell'open access

Francesca Pampinella Centro Studi Telethon 17

temi legati allo sviluppo di una carriera nella ricerca. Michael ci ha regalato la testimonianza personale e sentita di una persona impegnata da anni nell'impegnativa, e necessaria, opera di formazione ed affiancamento alle nuove generazioni di ricercatori che si preparano ad assumere il proprio ruolo indipendente all'interno della comunità scienti-

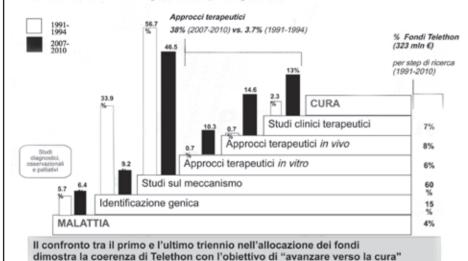
fica. Un tema che a noi di Telethon sta molto a cuore e nei confronti del quale abbiamo potuto osservare un grande interesse, anche da parte degli scienziati più 'senior' presenti all'incontro. Del resto, oltre a costituire un'occasione di aggiornamento sui temi scientifici di proprio interesse, molte sono le opportunità di arricchimento a favore dei

partecipanti alla Convention. Riunire la comunità scientifica Telethon fornisce ai ricercatori un'occasione di confronto con colleghi impegnati ad affrontare la sfida delle malattie genetiche su diversi fronti, che spesso si intrecciano e si rafforzano a vicenda, nel complesso percorso verso lo sviluppo delle terapie. Partecipare a questo evento significa

Per conoscere l'avanzamento dei progetti finanziati, li abbiamo collocati sui gradini di un percorso di ricerca che va dal problema (malattia) alla sua soluzione (cura)

PROGRESSIONE VERSO LA CURA: LA SCALA DELLA **RICERCA**

o di analisi e gestione del portafoglio di ricerca Telethon



Il numero medio di citazioni ottenute dalle pubblicazioni scientifiche finanziate da Telethon conferma l'efficacia del suo sistema di assegnazione dei fondi

LA QUALITA' SCIENTIFICA DELLA RICERCA FINANZIATA



anche entrare a diretto contatto con le altre anime dell'organizzazione - dipendenti, volontari e, soprattutto, pazienti e loro familiari - e verificare che la propria ricerca è situata al centro di una fitta rete di cooperazione finalizzata a realizzare la promessa della cura. La Convention 2011. come ha ricordato il presidente Luca di Montezemolo nel suo discorso di apertura si è tenuta in corrispondenza di uno snodo significativo della nostra storia. La ricerca Telethon ha ottenuto, in questi ultimi anni, risultati entusiasmanti, non solo dal punto di vista del prestigio delle pubblicazioni scientifiche, ma, soprattutto, per guanto riguarda il suo complessivo avvicinamento al letto del paziente. Questo ci rende orgogliosi e consapevoli delle nostre capacità e, al tempo stesso, ci impone di perseguire con determinazione strategie efficaci che ci permettano di portare quante più linee di ricerca possibili fino al massimo traquardo. La Convention è, infatti, anche un momento per fare il punto su quanto è stato fatto e sul lavoro che abbiamo davanti per realizzare i nostri obiettivi. Le presentazioni del presidente, di Fulvio Bruno, direttore della raccolta fondi, e della sottoscritta, hanno costituito momenti di condivisione con tutta la comunità di Telethon di bilanci, analisi e strategie per il futuro. Tre giorni di convegno e un anno di preparazione - per cercare di cogliere la sostanza di ciò che abbiamo realizzato, dei successi di domani che stiamo costruendo oggi e delle sfide su cui ci confronteremo tra due anni, alla prossima Convention. Credo che la didascalia ideale per la foto dei settecento ricercatori Telethon in camice bianco possa essere riassunta nelle parole del professor Giulio Giorello: invitato a Riva in qualità di "osservatore' del nostro sistema, lo ha descritto come "un esempio di sintesi felice tra le istanze conoscitive e quelle morali: la ricerca che risponde alle sollecitazioni della società civile".

A carte scoperte

Telethon aderisce all'iniziativa dell'open access: i ricercatori finanziati inseriscono le pubblicazioni in un archivio posto a disposizione di chiunque desideri consultarlo. Si tratta di una grande dimostrazione di trasparenza.

Un archivio digitale formato da articoli consultabili liberamente on-line, determinati portatori di interesse, in cui i ricercatori possono depositare i lavori pubblicati. Questo è l'open access, "accesso aperto" o anche "accesso libero" in Italiano. Telethon è la prima organizzazione italiana ad aderire all'iniziativa europea, lanciata da otto enti non profit inglesi che finanziano la ricerca (tra cui la Wel-Icome Trust), di far rientrare le pubblicazioni dei ricercatori finanziati proprio nell'open access. L'archivio, nato nel 2001, si basa sul concetto che il progresso della scienza passa per la libera condivisione dei risultati e si avvale dell'uso di internet come strumento in grado di abbattere ogni barriera alla diffusione della conoscenza. Secondo una tradizione consolidata, il rigore scientifico delle pubblicazioni è garantito dalle riviste che le selezionano tramite il metodo della revisione tra pari, (peer review) analogamente a quanto fa Telethon per i progetti da finanziare. Il movimento dell'open access non intende superare questa prassi, ma desidera applicare soluzioni innovative per rendere i contenuti scientifici accessibili a tutti, non solo a chi è in grado di sostenere i costi di un abbonamento alle riviste. Ogni ricercatore fonda il proprio lavoro sui dati prodotti dai colleghi disseminati ovungue nel mondo e, con i propri risultati, contribuisce ad un avanzamento globale della conoscenza. La possibilità per qualunque scienziato di accedere al contenuto integrale degli articoli scientifici dal momento in cui questi sono pubblicati accelera tale processo. Altrettanto significativo è l'impatto dell'open access sull'istruzione e sul superamento delle differenze tra Paesi ricchi e Paesi in via di sviluppo per l'accesso ai dati ed alle conoscenze scientifiche. Tra i vantaggi dell'open access c'è, inoltre, quello di realizzare il principio della trasparenza. La maggior parte degli studi scientifici sono svolti grazie al contributo dei cittadini erogato attraverso le tasse e le donazioni a favore di enti non profit e sono finalizzati alla soluzione di problemi che

affliggono la società, nello specifico come i malati ed i loro familiari, nel caso della ricerca biomedica. Grazie all'open access, ogni cittadino dispone della possibilità di approfondire "di prima mano" i contenuti divulgati dai media e di informarsi direttamen te sul progresso degli studi a cui è direttamente interessato. Per questo motivo, e tanti altri, Telethon ha ritenuto opportuno aderire all'iniziativa. In concreto, il progetto ha visto la creazione di un archivio digitale, UK PubMed Central, formato da articoli consultabili liberamente on-line in cui i ricercatori possono depositare i lavori pubblicati da riviste soggette a peer review. La sostenibilità della pubblicazione in open access comporta comunque dei costi che Telethon negozia con le case editrici e sostiene per il deposito nell'archivio open access di tutti gli articoli derivanti dalla ricerca finanziata. Il primo anno di adesione all'Open Access ha visto una partecipazione, da parte dei ricercatori, che ha superato ogni aspettativa in relazione ad un'inizia-

tiva appena lanciata. Ciò ha compor-

Si prevede che questa cifra diventi più consistente nel prossimo futuro, dal momento che sempre più ricercatori stanno sposando l'iniziativa

Per consultare l'archivio, l'indirizzo è http://ukpmc.ac.uk/.





Alcuni volontari Telethor

Social News 07 2011 Social News 07 2011 Alessia Daturi Responsabile Filo Diretto con i pazienti Telethon

Filo Diretto con i pazienti

Filo Diretto mette a disposizione la Bacheca, uno spazio dove le Associazioni possono far conoscere le attività che portano avanti, pubblicizzare i loro eventi e sollevare discussioni su temi di grande interesse. La Bacheca è una sorta di piazza virtuale, ideata per favorire l'incontro ed il confronto tra le persone.

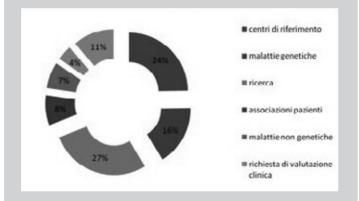
Affrontare ogni giorno una malattia genetica rara è una sfida durissima. Mette i pazienti e le loro famiglie di fronte a mille difficoltà. Problemi di ordine pratico, logistico, psicologico: reperire informazioni su quali siano i centri diagnostici e clinici più seri ed affidabili, sapere se esiste un'associazione che riunisca le famiglie che condividono difficoltà e speranze simili raccontare la propria esperienza. Dal 1990, Telethon finanzia la ricerca sulle malattie rare di origine genetica e, dal 2004, mette a disposizione di chi ne è affetto Filo Diretto con i pazienti. L'ufficio si relaziona con i pazienti e le associazioni, coordinando tutte le attività di informazione scientifica loro rivolte e promuovendo collaborazioni ed interazioni finalizzate a far progredire la ricerca scientifica sulle malattie genetiche. In particolare, fornisce informazioni di ordine scientifico, indirizza i malati ai centri di riferimento ed agli specialisti, collabora con le organizzazioni di riferimento. La voce di coloro che affrontano tali patologie è espressa da associazioni spesso piccole, ma capaci di costituire un punto di riferimento per i pazienti e i loro familiari e di farsi portavoce delle loro istanze. Le Associazioni Amiche di Telethon sono quindi organizzazioni senza scopo di lucro che si occupano di una o più malattie genetiche e che, insieme a Telethon, costituiscono un network virtuoso. Per dare spazio alle loro esigenze, per favorire il contatto e lo scambio tra persone che condividono analoghe problematiche, per supportarle nella diffusione di informazioni e nella promozione di iniziative di sensibilizzazione e per consolidare l'alleanza nella lotta alle malattie genetiche. Filo Diretto mette a disposizione la Bacheca. uno spazio dove le Associazioni possono far conoscere le attività che portano avanti, pubblicizzare i loro eventi e sollevare discussioni su temi di grande interesse. La Bacheca è una sorta di piazza virtuale, ideata per favorire l'incontro ed il confronto tra le persone. È un'occasione per sentirsi parte integrante di un sistema vivo e presente. Proprio grazie a questo strumento è stato possibile fondare nuove organizzazioni di pazienti: dagli appelli pubblicati da genitori e malati alla ricerca di contatti con altre famiglie sono nate, con la consulenza e l'appoggio di Telethon, dodici nuove associazioni. Oltre alla Bacheca, Filo Diretto propone anche altri strumenti: il sito telethon.it fornisce continuamente news sull'avanzamento della ricerca e riporta le schede sulle patologie genetiche finanziate, mentre Infoline è il servizio informativo messo a disposizione di coloro che necessitano di informazioni sulle malattie genetiche, fornendo i riferimenti utili per la diagnosi e la presa in carico dei pazienti e le ultime notizie riguardanti gli studi in corso sulle patologie genetiche. A favore di coloro che, anche nell'interesse di chi si trova in situazioni analoghe alla loro, sentono la necessità di apportare la propria esperienza, è attiva la casella di posta raccontaci@telethon.it. Le storie vengono divulgate sul sito internet e sull'house organ Telethon Notizie, contribuendo così alla diffusione di una cultura partecipata delle malattie rare.

Per contattare Filo Diretto scrivere ad associazioni@telethon.it Per raccontare la propria storia: raccontaci@telethon.it Per accedere all'Infoline: http://infoline.telethon.it/

I numeri di Filo Diretto

Dal 1998 al 2010, Infoline ha evaso 6.644 richieste di informazione. Grazie alla Bacheca, si sono costituite 12 associazioni di pazienti e 5 gruppi di genitori in contatto.

Tipologia di richieste pervenute ad Infoline (dati aggiornati al 30.06.2010):



Associazioni

Dagli appelli pubblicati sulla Bacheca da genitori e malati alla ricerca di contatti con altre famiglie sono nate, con la consulenza e l'appoggio di Telethon, dodici associazioni:

AISLO - Associazione Italiana Sindrome di Lowe – Onlus (maggio 2002)

AIRP - Associazione Italiana Rene Policistico (dicembre 2005) AISJAC - Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite (dicembre 2005)

AISNAF - Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro (marzo 2006)

AISA - Associazione Sindrome di Aicardi (marzo 2007)

A.I.S.St. - Associazione Italiana Sindrome di Stargardt (maggio 2007)

Associazione Il Cigno - Craniostenosi (2007)

Angeli Noonan - Associazione Italiana Sindrome di Noonan Onlus (novembre 2007)

ALBINIT (maggio 2008)

AIECC - Associazione Italiana Sindrome EEC (maggio 2009) Vi.P.S. - Vivere la paraparesi spastica (ottobre 2009)

I.P.ASS.I - Associazione italiana incontinentia pigmenti (giugno 2011)

Andrea Ballabio

Direttore Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli; Professore Ordinario di Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Federico II di Napoli

Smaltire e riciclare i rifiuti cellulari

Sulle pagine della prestigiosa rivista scientifica Science, abbiamo descritto per la prima volta al mondo un nuovo gene, chiamato TFEB, capace di controllare la produzione dei lisosomi e, opportunamente stimolato con dei farmaci, accelerare lo smaltimento dei rifiuti cellulari.

fuscine e così via. Per quanto gravi ed

invalidanti, queste malattie genetiche

sono comunque tra le più prometten-

ti in termini di sviluppo di una cura.

Innanzitutto, non si manifestano dal-

la nascita, ma presentano un periodo

di latenza più o meno lungo in cui si

può intervenire per impedire l'esordio

dei sintomi. È evidente che scoprire

e, successivamente, mettere a pun-

to cinquanta diverse teranie è molto

oneroso e difficilmente sostenibile.

considerato quanto sono rare queste

patologie, ma una strada praticabile

potrebbe rivelarsi quella individua-

ta all'Istituto Telethon di genetica e

medicina (Tigem) di Napoli. Si tratta

di una vera e propria "squadra mole-

colare" dimostratasi capace di ripulire

le nostre cellule dalle sostanze di scar-

to e permetterne lo smaltimento ed

il riciclo. Nel 2009, sulle pagine della

La gestione dei rifiuti è un problema che non affligge solo le istituzioni pubbliche, ma anche le nostre cellule: durante le normali attività metaboliche vengono infatti prodotte numerose sostanze di scarto, smaltite grazie a speciali "spazzini molecolari" chiamati lisosomi. Può però accadere che, a causa di un errore nel Dna, i lisosomi risultino incapaci di neutralizzare la tossicità di una particolare sostanza Con il tempo, essa si accumula e danneggia progressivamente vari organi: il cuore, i muscoli, il sistema nervoso, le ossa, il fegato. Accade questo in un gruppo di oltre cinquanta malattie genetiche rare, quelle da accumulo lisosomiale, ognuna delle quali assume il nome dal tipo di sostanza che si accumula: avremo così la mucopolisaccaridosi quando ad accumularsi sono i mucopolisaccaridi, la ceroidolipofuscinosi quando si accumulano le lipo-

prestigiosa rivista scientifica Science. abbiamo descritto per la prima volta al mondo un nuovo gene, chiamato TFEB, capace di controllare la produzione dei lisosomi e, opportunamente stimolato con dei farmaci, accelerare lo smaltimento dei rifiuti cellulari. La potenzialità di questo approccio risiede nel fatto che si potrebbe applicare a svariate malattie degenerative, non solo quelle di origine genetica, come le malattie lisosomiali e la corea di Huntington, ma anche patologie decisamente più diffuse, come il Parkinson e l'Alzheimer. Da allora, gli studi sono prosequiti "in tandem" con il Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute del Texas Children's Hospital di Houston: qui. nel dicembre del 2010, è stato ufficialmente inaugurato un laboratorio Tigem/Telethon dedicato allo studio delle malattie da accumulo lisosomiale, posto sotto la mia direzione e fortemente voluto da un'associazione americana di pazienti fondata dai genitori di una bimba colpita da una gravissima malattia

neurodegenerativa di origine genetica, quella di Batten. I risultati non si sono fatti attendere: lo scorso maggio abbiamo dimostrato, ancora una volta su Science, come il gene TFEB diriga anche la sintesi degli autofagosomi, organelli cellulari deputati a captare le sostanze di scarto ed a trasportarle ai lisosomi. Continuando con la metafora ecologica, possiamo paragonare gli autofagosomi ai camion che trasportano la spazzatura ed i lisosomi ai termovalorizzatori che la degradano: TFEB è la cabina di regia che controlla il lavoro degli uni e degli altri e che può quindi determinare l'efficienza dell'intero processo di pulizia. Dal punto di vista della ricerca di base, questa è la prima volta in cui un singolo gene si dimostra capace di dirigere l'attività di due diversi compartimenti cellulari. Da qui deriva il grande interesse della comunità scientifica internazionale ed anche la conferma che si tratta di un meccanismo dal grande potenziale applicativo. Oggi sappiamo che agendo su TFEB possiamo aumentare non solo la capacità degradativa delle cellule, ma anche quella di intercettare le sostanze di scarto. Ciò riveste un grande significato perché, ner ripulire davvero le cellule, non servono soltanto tanti "termovalorizzatori", ma anche più "camion trasportatori". Disponiamo, quindi, di uno strumento formidabile per controllare la gestione cellulare dei rifiuti ed evitare i danni legati a svariate malattie, non solo rare: individuando farmaci specifici in grado di attivare TFEB, il direttore d'orchestra, possiamo infatti provare a modulare di conseguenza tutti i "musicisti" coinvolti. Su questo siamo già al lavoro e la collaborazione con istituti di ricerca così all'avanguardia non può che accelerare il risultato. La sinergia con il Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute, diretto da Huda Zoghbi, costituisce un ottimo esempio di come si possano combinare due eccellenze situate ai lati opposti dell'oceano ed offrire così una speranza per la cura di malattie terribili, per le quali la ricerca serve disperatamente.



Andrea Ballabio, direttore dell'Istituto Telethon di genetica e medicina

Social News 07_2011 Social News 07_2011

Dal Portogallo all'Italia

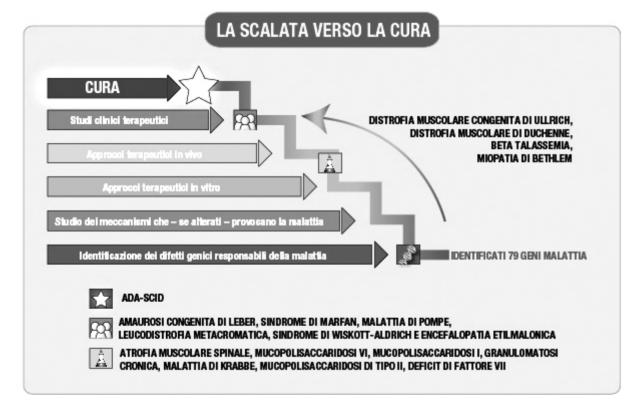
Ligia Gomes Luca Scorrano Ricercatori dell'Istituto Telethon Dulbecco (DTI) presso l'Istituto Veneto di Medicina Molecolare di Padova

Curare le cellule per curare il paziente

"... grazie a Telethon, abbiamo studiato il ruolo dei mitocondri nella vita e nella morte delle cellule, in condizioni sia patologiche, sia normali... Conoscere il comportamento dei mitocondri può aiutarci a trovare nuove strategie per controllare la sopravvivenza delle cellule... per evitare che muoiano eccessivamente come avviene nell'atrofia ottica ed in tante altre malattie genetiche, ma anche per arrestarne una riproduzione incontrollata in ambito tumorale".

Digiuno forzato? Le cellule rispondono allungando le proprie centrali energetiche per sfruttare al meglio i pochi nutrienti a disposizione. A dimostrare per la prima volta al mondo questo meccanismo biologico fondamentale sono stati Luca Scorrano e Ligia Gomes, ricercatori dell'Istituto Telethon Dulbecco (Dti) presso l'Istituto Veneto di Medicina Molecolare di Padova. La scoperta ha meritato le pagine di una rivista prestigiosa come Nature Cell Biology* e chiarisce un meccanismo importante con cui le cellule cercano di soprayvivere in situazioni di carenza di nutrienti. E che potrebbe essere sfruttato per ideare terapie in grado di aiutare cellule "sofferenti" a causa di svariate malattie degenerative, rare e genetiche, come l'atrofia ottica dominante e la corea di Huntington, ma anche altre più diffuse, come Parkinson ed Alzheimer. Da diversi anni Scorrano ed il suo gruppo studiano i mitocondri, piccole strutture presenti in tutte le cellule dalla "doppia personalità": normalmente sono deputati alla produzione di energia, ma, quando le condizioni per la cellula si fanno critiche, sono proprio loro a mandarle il se-

gnale di suicidio, apoptosi in gergo tecnico. «È affascinante pensare come uno stesso elemento regoli nello stesso tempo l'approvvigionamento di energia, e quindi la vita, e la morte», commenta Scorrano. È stato proprio lui, nel 2006, a collegare per la prima volta questo meccanismo di vita-morte alla forma dei mitocondri, studiando una rara malattia genetica della vista chiamata atrofia ottica dominante. «Da allora, grazie a Telethon, abbiamo studiato il ruolo dei mitocondri nella vita e nella morte delle cellule, in condizioni sia patologiche, sia normali». «In questo lavoro abbiamo dimostrato come, in mancanza di nutrienti, la cellula mandi un preciso segnale chimico ai mitocondri, che cominciano così ad allungarsi» spiega Ligia Gomes, prima autrice del lavoro e membro di un prestigioso programma di dottorato dell'Uni versità portoghese di Coimbra (http://beb.cnbc.pt/students. asp?c=4) che le ha consentito di trasferirsi in Italia per lavorare con Scorrano. «L'allungamento porta all'aumento di particolari strutture dentro i mitocondri, deputate proprio alla produzione di energia per la cellula: questo meccanismo





Alcuni volontari Telethon

permette alla cellula di sopravvivere con quel poco che ha a disposizione. Ci sono però delle malattie genetiche in cui l'allungamento dei mitocondri non avviene e questo si traduce in una sentenza di morte per la cellula». Ed è proprio in questo senso che un'importante scoperta nella biologia apre interessanti prospettive terapeutiche: conoscere questo meccanismo potrebbe suggerire delle strategie farmacologiche per mantenere le cellule in salute grazie all'aiuto dei mitocondri. «Siamo già al lavoro in questo senso, grazie anche ad un recente finanziamento di Telethon, il Program Project, che coinvolge anche altri tre gruppi di ricerca italiani da anni impegnati nello studio delle malattie mitocondriali» spiega Scorrano. «Stiamo analizzando una serie di composti chimici per trovare quelli capaci di modulare al meglio l'allungamento dei mitocondri e, di conseguenza, la salute delle cellule. Mi rendo conto che il nostro lavoro può sembrare molto lontano dalla pratica clinica, ma senza la ricerca di base è impossibile chiarire il perché delle cose. Per individuare una strategia per combattere una malattia genetica dobbiamo prima capire perché si sviluppa: ecco perché non mi sento molto lontano dal paziente, anzi, sento che se nel corso della mia carriera troverò anche un solo farmaco, quell'unica molecola potrà curare tante persone».

Il lavoro di Luca Scorrano è sostenuto anche da Auchan.

* L. Gomes, G. Di Benedetto, L. Scorrano, "During autophagy mitochondria elongate, are spared from degradation and sustain cell viability. Nature Cell Biology, 2011.

Dal Portogallo all'Italia, all'insegna della ricerca di qualità. Intervista a Ligia Gomes.

«Ero in cerca di un gruppo stimolante, all'avanguardia nella ricerca, ma anche giovane e motivato: dopo vari giri per l'Europa, l'ho trovato qui, a Padova, nel laboratorio Telethon guidato da Luca Scorrano». Ligia Gomes è una giovane e brillante ricercatrice di 28 anni, originaria di una piccola cittadina portoghese dal nome musicale, Albergaria-a-Vel-

ha. Dopo una laurea in biochimica all'Università di Porto (con una parentesi Erasmus ad Amsterdam) ed un anno di studio della genetica del cancro nel 2005 è stata ammessa al programma di dottorato internazionale dell'università di Coimbra, uno dei più prestigiosi del Portogallo. «Ho scelto di svolgere il mio PhD nel gruppo di Luca, all'Istituto Veneto di Medicina Molecolare, perché tra tutti quelli che ho visto prima di decidere è quello che mi ha convinto di più. Prima di iniziare a lavorarci sapevo che riceveva anche significativi finanziamenti privati, ma non sapevo esattamente cosa fosse Telethon. Oggi, dopo cinque anni, ho imparato a conoscere questa organizzazione, il suo impatto in Italia e la mission che la guida: sapere da dove vengono questi soldi dà certamente una marcia in più, anche a chi, come me, si occupa di ricerca di base ed è - almeno apparentemente - più distante dai pazienti». Esperta in biologia cellulare, Ligia studia in particolare

i mitocondri, strutture presenti in tutte le cellule deputate alla produzione di energia, ma capaci, quando le condizioni si fanno critiche, anche di indurre le cellule al suicidio: lo studio, pubblicato su una rivista importante come Nature Cell Biology, è il coronamento di ben tre anni di lavoro. «Conoscere il comportamento dei mitocondri può aiutarci a trovare nuove strategie per controllare la sopravvivenza delle cellule» spiega la ricercatrice, «per evitare che muoiano eccessivamente come avviene nell'atrofia ottica ed in tante altre malattie genetiche, ma anche per arrestarne una riproduzione incontrollata in ambito tumorale. Il bello della ricerca di base è proprio questo: riguarda meccanismi così fondamentali della vita che può davvero aprire nuove strade per tantissime malattie». In attesa di discutere la propria tesi di dottorato. Ligia continua a lavorare a Padova grazie ad una borsa Telethon: prossimo obiettivo sarà capire se e come la biologia dei mitocondri possa essere sfruttata in ambito terapeutico.



Anna Maria Zaccheddu Responsabile comunicazione scientifica Telethon

Distrofia muscolare e Telethon

Nello scorso mese di marzo ha preso il via, presso l'Istituto San Raffaele di Milano, il primo studio clinico al mondo finalizzato a testare una terapia a base di particolari cellule staminali su bambini affetti da distrofia muscolare di Duchenne.

La distrofia muscolare è indissolubilmente legata alla storia di Telethon: proprio per iniziativa dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare è infatti nata, nel 1990, la prima maratona sulle reti Rai, sul modello di quella ideata da Jerry Lewis nel 1966. Dopo oltre vent'anni di maratone televisive e finanziamenti a favore della ricerca scientifica, il bilancio sui risultati raggiunti e su quelli futuri è più che positivo. Nello scorso mese di marzo ha preso il via, presso l'Istituto San Raffaele di Milano, il primo studio clinico al mondo finalizzato a testare una terapia a base di particolari cellule staminali su bambini affetti da distrofia muscolare di Duchenne. Dovuta all'assenza di una proteina chiamata distrofina, questa malattia genetica conduce, con il tempo, alla degenerazione dei muscoli di gambe e braccia e, successivamente, alla compromissione del cuore e dei muscoli dell'apparato respiratorio. Coordinato da Giulio Cossu, il trial vede la partecipazione di una squadra di oltre 50 persone e prevede l'iniezione nel sangue dei pazienti di cellule staminali prelevate da un fratello sano. La speranza è quella di replicare quanto osservato negli animali distrofici: la colonizzazione dei muscoli scheletrici. con un buon ripristino di forza e capacità contrattile. In attesa dei risultati sui primi tre pazienti trattati, è bene sottolineare che non devono essere attesi miracoli. ma piccoli passi concatenati: in fondo, il primo trapiantato di cuore è sopravvissuto solo 18 giorni, ma oggi il trattamento consente una vita pressoché normale a chi vi si sottopone. Un'altra strategia terapeutica promettente è l'exon skipping, una tecnica che sfrutta la capacità di piccole molecole di mascherare il difetto genetico responsabile della malattia. permettendo così la produzione di una distrofina più corta, ma ancora capace di funzionare. Si potrebbe così trasformare la forma di Duchenne in quella molto meno grave di Becker, che garantisce un'aspettativa di vita normale (e non di 40 anni al massimo) e la possibilità di camminare anche in età adulta. Nel mondo, sono diversi gli studi clinici che mirano a testare farmaci basati su questo principio, detti "antisenso". Tra questi, si è recentemente concluso quello finan-

ziato dall'azienda farmaceutica olandese Prosensa, i cui risultati sono in corso di analisi: a coordinare la sezione italiana c'è Alessandra Ferlini, dell'Università di Ferrara, la quale studia parallelamente. grazie a fondi Telethon, come migliorare il trasporto dei farmaci antisenso tramite nanosfere di materiale inerte, visibili solo al microscopio elettronico. Incoraggiati dai risultati in laboratorio, i ricercatori ferraresi proveranno ad ottimizzare la somministrazione per via orale e non intravenosa, come avviene negli studi in corso. Anche Irene Bozzoni, della Sapienza di Roma, è alla ricerca del mezzo di trasporto migliore per l'exon skipping: la sua idea consiste nell'inoculare queste piccole molecole tramite un virus innocuo, che permetta di raggiungere meglio tutti gli organi interessati dalla malattia e ridurre al minimo le somministrazioni. Il Dna terapeutico verrebbe così mantenuto nelle cellule del paziente per anni: la sperimentazione sull'uomo è prevista entro due anni, grazie alla collaborazione della ditta olandese Amt Sempre a Roma, presso il Consiglio nazionale delle ricerche, Elisabetta Mattei e Claudio Passananti stanno lavorando ad un altro approccio terapeutico, che sfrutta la capacità di una proteina, chiamata utrofina, di fare le veci della distrofina, se presente in quantità adequate. I ricercatori Telethon stanno studiando come aumentare la quantità di utrofina nei

muscoli distrofici grazie ad un gene sintetico, "Jazz", che nel modello animale si è dimostrato efficace e privo di effetti tossici: risultati incoraggianti in vista di un trasferimento all'uomo di questa tecnologia, peraltro già brevettata. Qualsiasi sia l'approccio terapeutico, condizione essenziale per partecipare alla sperimentazione clinica è che i muscoli dei pazienti non siano del tutto compromessi dalla malattia. Pierlorenzo Puri, ricercatore dell'Istituto Telethon Dulbecco (Dti) presso la Fondazione Santa Lucia di Roma, sta mettendo a punto una terapia farmacologica capace di stimolare particolari cellule staminali

presenti nei muscoli a produrre nuovo tessuto muscolare, contrastando così la progressione della malattia. All'Università di Milano, invece, Emilio Clementi sta provando a migliorare la performance dei muscoli distrofici tramite farmaci antinfiammatori dimostratisi efficaci grazie alla loro capacità di rilasciare una particolare sostanza chimica, il nitrossido. Pur non curando la malattia, si potrebbe rallentarne il decorso ed aumentare così la probabilità di successo di altri approcci. All'Istituto veneto di medicina molecolare di Padova, anche Marco Sandri, del Dti, lavora per salvare i muscoli dalla degenerazione sfruttando un approccio ancora diverso: modulare, grazie alla dieta o a particolari farmaci, il meccanismo dell'autofagia, che permette alle cellule muscolari di ripulirsi dalle sostanze tossiche che si accumulano, come avviene anche nel corso dell'invecchiamento o di altre malattie degenerative meno rare Non bisogna, infine, dimenticare l'esperienza maturata dai ricercatori Telethon Enrico Rertini dell'Ospedale Rambin Gesù, ed Eugenio Mercuri, del Policlinico Gemelli di Roma, nell'ambito del Treat-Nmd, la rete europea per le malattie neuromuscolari (www.treat-nmd.eu), i quali hanno messo a punto strumenti accurati e specifici per allestire e condurre studi clinici che coinvolgano bambini affetti da distrofia di Duchenne.



Il Presidente Montezemolo con i piccoli Matilde e Roberto

Alberto Fontana Presidente Direzione Nazionale UILDM Onlus, consigliere di amministrazione Telethon

L'Unione fa la forza!

Grazie a Telethon, la nostra vita è diventata "pubblica" e noi, in un sol tratto, abbiamo allargato il nostro orizzonte, aprendo finalmente un confronto propositivo e serrato con le istituzioni, gli enti ed altre associazioni, ed i cittadini.

rietà e la giustizia. Si possono, anzi, si



Fu proprio l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, con il fondamentale contributo della Signora Susanna Agnelli. a volere, organizzare e promuovere, nel 1990, la prima Maratona Telethon per la raccolta di fondi. La nostra associazione è presente sul territorio italiano da oltre cinquant'anni ed ha contribuito instancabilmente, con tutti i suoi volontari, al miglioramento della qualità di vita delle persone affette da Distrofie Muscolari con attività di assistenza, solidarietà, informazione e sensibilizzazione. Quel giorno, però, non c'è che dire, è stato veramente un momento decisivo e di spartiacque, non solo per la storia stessa della nostra associazione, ma anche per il futuro della ricerca scientifica in Italia. Ouel giorno, come recita il titolo del bellissimo libro di Giuseppe Pontiggia, siamo nati due volte: siamo usciti in massa dalle nostre case, dalle nostre dure battaglie, dalla lotta singola e personale alla malattia, per ampliare lo squardo verso l'altro, per chiedere solidarietà e comprensione, rivendicando, al tempo stesso, il nostro sacrosanto diritto a vivere una vita più felice e più dignitosa, come avviene per tutte le persone. Grazie a Telethon, la nostra vita è diventata "pubblica" e noi, in un sol tratto, abbiamo allargato il nostro orizzonte, aprendo finalmente un confronto propositivo e serrato con le istituzioni, gli enti ed altre associazioni, ed i cittadini. Oggi è impraticabile pensare di lottare da soli, anche se retti da ideali nobilissimi come la solida-

devono, includere gli altri nel proprio orizzonte per diventare più persuasivi ed efficaci. Siamo quindi impegnati con le altre associazioni nella raccolta Telethon ed in molteplici altre attività che sviluppano azioni in difesa del diritto alla salute ed all'assistenza per tutte le persone affette da disabilità. In questi anni, il nostro apporto è risultato sempre più importante. Ad esempio, apprezziamo molto che la Consulta sulle Malattie Neuromuscolari stia ragionando, partendo dalle criticità presentate dalle associazioni, su programmi che hanno lo scopo di migliorare lo stato di chi è affetto da malattie progressive. Già questo costituisce un chiaro segnale che le decisioni su di noi, sulla nostra salute. sulla nostra vita, sono assunte anche con il nostro diretto contributo. Illuminante, in questo caso, in partnership con Aisla, Famiglie Sma. Regione Lombardia ed Ospedale Cà Granda di Milano, è la realizzazione del Centro Clinico Nemo di Milano, il primo centro sanitario dedicato alla cura delle persone con patologie neuromuscolari. Oggi siamo sempre più protagonisti nelle scelte che riguardano la nostra salute: per la fine del 2011 è infatti prevista l'apertura del Centro NEMO SUD nella città di Messina, un progetto sul quale ha puntato la raccolta fondi della "Giornata Nazionale UILDM" di quest'anno. Disporremo, finalmente, di un riferimento clinico anche nell'Italia meridionale, competente e professionale, che ci aiuti e ci sostenga nella lotta contro le molteplici difficoltà quotidiane generate dalla nostra impietosa malattia. Nel 150° anniversario della nostra Nazione, abbiamo così unito idealmente l'Italia, da Nord a Sud, e resa più accessibile la nostra offerta di assistenza e solidarietà. La Fondazione Telethon è la nostra garanzia di serietà e professionalità. Qui la ricerca è svolta con serietà, con i tempi che la scienza impone, mai alla rincorsa di proclami "ad effetto" che alimentano attese puntualmente deluse alla prova dei fatti. Se la ricerca non è seria, aumenta la nostra preoccupazione perché il rischio è quello di scivolare verso le periferie dei problemi. Ad esempio, nella spasmodica ricerca di nuove terapie e di una "guarigione ad ogni costo", si finisce per

mettere in secondo piano l'aspetto della cura, la presa in carico complessiva della qualità di ogni vita umana. La cura è un concetto più esteso della quarigione perché mette al centro del problema il benessere delle persone ed il loro diritto alla felicità. La ricerca in campo genetico. con le diverse sperimentazioni in atto, va seguita con la dovuta attenzione. Dobbiamo curare diligentemente l'aspetto della comunicazione per diffondere in maniera corretta gli esiti di tali ricerche Una ricerca seria si costruisce a piccoli passi, confidando nella preziosa collaborazione della comunità scientifica Riconoscendo il valore della nostra vita e della responsabilità che ci lega l'un l'altro, la nostra libertà ci indica che esistono delle azioni concrete da compiere. La ricerca può contribuire a creare un futuro migliore per tutti, perciò deve essere pubblica e condivisa. Una discussione pubblica sempre più attenta e partecipata, che tenga conto delle differenti impostazioni morali, può consentire di evitare abusi e danni e, al tempo stesso, può massimizzare la libertà di chi ne è maggiormente coinvolto. Le decisioni collettivizzate, infatti, sono sottratte alla discrezionalità dei singoli e traggono la loro forza dal confronto e dal consenso. Questo dovrebbe essere il compito della politica nella sua accezione originaria "conduzione della città, aver a cuore le cose pubbliche" e noi, come Associazione, dobbiamo contribuire a mantenerne alto il livello d'attenzione. Una ricerca libera, che rispetti sempre il valore della vita, può essere un'alleata fondamentale nella lotta alla distrofia muscolare ed alle altre patologie neuromuscolari. La nostra Costituzione fornisce alcune indicazioni su ciò che "deve valere". Ad esempio, per tutti i cittadini deve essere garantito il diritto morale ad un minimo di cure, collegato ai criteri di accessibilità e giustizia. Certo, la situazione socio-economica è delicata, siamo sempre più costretti a lavorare in un ambito di cronica insufficienza di risorse economiche e materiali. In queste condizioni, possono anche esserci delle persone che non possono o non sono in grado di accedere ad adequate cure sanitarie o d'assistenza. Ritengo sia un nostro dovere contribuire - assieme allo Stato ed ai cittadini - al su-

peramento di tali difficoltà, ponendoci come scopo la realizzazione di un'equa-

glianza sostanziale: questo obiettivo è, del resto, ben delineato nell'art. 32 della Costituzione Italiana, nel punto in cui si

sostiene che <La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'indi-

viduo e interesse della collettività e ga-

rantisce cure gratuite agli indigenti>. La

nostra associazione è impegnata in ma-

niera intensa a stabilire legami più orga-

nici tra medici e familiari, attraverso una

continua attività di mediazione e colla-

borazione. A questo riguardo, appare

corretto ricordare il patto sempre più

stretto con Telethon nella promozione e

sensibilizzazione, nella progettazione

della ricerca clinica e nella diffusione dei

risultati. La maratona Telethon 2010 ha

registrato ancora una volta un successo

straordinario, che testimonia come le

persone non esitino a porre fiducia nelle

organizzazioni che lavorano seriamente.

Con queste premesse, è giusto guardare

al futuro con lo slancio positivo forte di

una responsabilità morale che la nostra

associazione deve accettare e di cui deve

farsi carico. Nell'agire, ogni libertà, an-

che quella della ricerca scientifica, incon-

tra ovviamente i suoi limiti nella respon-

sabilità, nella legge, nel rispetto sociale e

nelle opinioni personali e non è mai in-

condizionata Proprio per questo con le

dovute cautele incentrate sul rispetto

della persona umana, è opportuno ricon-

durre le analisi sulla libertà di ricerca

sull'importantissimo aspetto pratico che

la contraddistingue, lasciando che le al-

tre considerazioni, teoriche e morali, ne

sviluppino la cornice di riferimento.

L'obiettivo della ricerca è quello di svi-

luppare un'abilità per produrre qualcosa

di utile all'uomo attraverso un migliora-

mento delle nostre conoscenze scientifi-

che. In effetti, almeno nel nostro mondo

occidentale, dalla società non ci atten-

diamo più soltanto giustizia, ordine e

protezione, ma anche e soprattutto un

costante e fruttuoso miglioramento del-

le nostre condizioni di vita. Un lavoro

comune, serio e rispettoso di tutti è im-

portante anche per incoraggiare l'eroga-

zione di finanziamenti pubblici a favore

della ricerca. La portata oggi è minima,

ma deve comunque costituire una sfera

di azione fondamentale in uno Stato mo-

derno. La Fondazione Telethon ed i pri-

vati già sostengono ed attuano dei pro-

grammi di ricerca. Appare però chiaro

che possiamo aumentare notevolmente

le capacità di studio se crescono i mezzi a

disposizione dei ricercatori. L'avventura

dell'uomo deve continuare finché diven-

ti possibile intravedere il progetto di un

uomo più sano e più intelligente, con le

opportune prudenze indicate dalla no-

stra morale, affinché si possa vivere in un

mondo in cui la solidarietà tra gli esseri

umani assurga a norma e non ad eccezio-

Mitocondri: svelato il ruolo



Nella foto: Rosario Rizzuto. ricercatore Telethon

calcio di entrare rapidamente negli "orologi" della vita cellulare, i mitocondri: a rivelarlo è uno studio* pubblicato su Nature dal gruppo coordinato da Rosario Rizzuto, del Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali dell'Università di Padova. Lo studio si è avvalso anche di fondi Telethon ed è parte di un vero e proprio programma di ricerca sulle malattie mitocondriali avviato lo scorso anno con l'obiettivo di creare una sinergia tra i migliori ricercatori impegnati in questo settore. La ricerca dei trasportatori mitocondriali

del calcio, condotta per decenni nel mondo da molti laboratori, si è sempre rivelata infruttuosa, in quanto queste molecole sono assai diverse dai canali presenti in altre parti della cellula. Il lavoro di Rizzuto e dei suoi collaboratori svela quindi la natura molecolare di un segnalatore cellulare di grande importanza. Il calcio è un importante messaggero all'interno della cellula: controlla i processi vitali dell'organismo quali, ad esempio, la contrazione dei muscoli, la trasmissione nervosa ed il rilascio degli ormoni. Nel contempo, lo ione calcio può indurre la morte delle cellule, sia attraverso i processi di morte cellulare programmata, sia per il collasso improvviso delle funzioni cellulari, la necrosi. Non sorprende, quindi, che il trasporto di calcio sia regolato molto finemente e che le sue alterazioni siano alla base di processi patologici come la neurodegenerazione, il cancro e le disfunzioni endocrine (in primis, il diabete mellito). Nell'armonico complesso di segnali veicolati dallo ione calcio, i mitocondri assumono un ruolo chiave. Originati da antichi batteri adattatisi a vivere all'interno della cellula, i mitocondri sono piccole strutture che contribuiscono alla funzione vitale di impiegare l'ossigeno per produrre energia con elevata efficienza. Ma i mitocondri fungono anche da "orologio della vita", inducendo il suicidio della cellula (apoptosi) quando avvertono un suo deterioramento. I mitocondri sono anche in grado di trasportare "rapidamente" il calcio. È proprio guesto processo che permette al mitocondrio stesso di ricevere un'informazione diretta sugli eventi del resto della cellula e di compiere la scelta tra due effetti così diversi quali la produzione di moneta energetica o la morte. Il trasporto di calcio riveste quindi un'importanza fondamentale nel normale funzionamento della cellula e nelle alterazioni patologiche: la possibilità di modificarlo, quindi, può rappresentare un nuovo approccio terapeutico a diverse malattie. Il gruppo di ricerca dell'Università di Padova ha identificato il canale che permette al calcio di entrare rapidamente nei mitocondri conducendo una ricerca bioinformatica dettagliata su tutte le proteine mitocondriali. L'ipotetico canale, identificato nell'indagine basata sulla simulazione al computer, è stato ora definitivamente confermato attraverso un ampio studio di biologia cellulare che ha compreso l'analisi della localizzazione della proteina, la sua funzione nella cellula viva, la costruzione di mutanti, la purificazione della proteina e la sua analisi in vitro. La scoperta del canale mitocondriale del calcio apre adesso un'affascinante "fase molecolare", nella quale sarà possibile studiare, in vivo ed in vitro, la sua funzione e verificarne il ruolo nelle malattie umane, oltre a sviluppare nuovi farmaci specificatamente diretti a questo nuovo bersaglio molecolare.

*D. De Stefani, A. Raffaello, E. Teardo, I. Szabo, R. Rizzuto, "A forty-kilodalton protein of the inner membrane is the mitochondrial calcium uniporter". Nature. 2011

> Anna Maria Zaccheddu Responsabile comunicazione scientifica Telethon

molecolare del calcio

Scoperta la via che permette al

gnosticata la sindrome di Noonan, una malattia genetica che impedisce il normale sviluppo di varie parti del corpo. Sebbene sua madre. Antonella Esposito, una psicoterapeuta, non sapesse nulla di malattie rare, tanto meno della sindrome di Noonan, aveva intuito che c'era qualcosa che non andava. "Forse a causa del mio lavoro, o perché Margherita è la mia secondogenita, sentivo che c'era qualcosa di diverso in lei Abbiamo visitato molti specialisti che hanno affrontato i problemi specifici di Margherita. Tuttavia, io rimanevo focalizzata sulla situazione generale. Per auesto motivo richiesi subito un test del cariotipo. I suoi lineamenti facciali suggerivano qualcosa di rilevanza genetica", ricorda Antonella. Un bambino può essere affetto da sindrome di Noonan in diversi modi: caratteristiche facciali inusuali bassa statura, difetti cardiaci, altri problemi fisici e, talvolta, ritardo mentale. Questi sintomi possono anche variare da paziente a paziente. Per ottenere una corretta diagnosi di sindrome di Noonan. talvolta, sono necessari degli anni! La sindrome di Noonan, benché ascritta al novero delle cosiddette malattie rare, presenta una diffusione importante fra la popolazione e non è poi così difficile imbattersi in una famiglia che al proprio interno abbia un bambino, o un ragazzo, o

Sei mesi dono la sua nascita, avvenuta nel

luglio del 2005, a Margherita è stata dia-

Antonella Esposito

MALATTIA RARA VIRAL-INFORMATICA



come ancora incerto è il panorama conoscitivo che avvolge questa malattia genetica, nonostante i grandi passi avanti compiuti negli ultimi anni, soprattutto nel campo della ricerca scientifica. Alcune fonti parlano di 15.000 casi in Italia, ed il conto è presto fatto: più o meno un nato ogni 1.500 - 2.000. Un fenomeno importante, quindi, nella sua rarità. Tenendo conto che una famiglia, mediamente, è composta da 3 persone, e considerando che, molto spesso, le famiglie vivono in stretta vicinanza con le rispettive famiglie di origine, includendo quindi nonni, zii ed amici della propria rete sociale, un bambino Noonan diventa un caso da gestire per 70 o anche 80.000 persone in Italia. Certo, un fenomeno raro, cioè non diffuso su milioni di individui. Ma si può affermare che un grande stadio di calcio stracolmo di persone sia un fenomeno marginale? Le domande che queste persone rivolgono quotidianamente a chi si occupa di sanità, assistenza e tutela sono sempre le stesse: "Cosa faccio con mio figlio? Come sarà la sua vita? Chi si può occupare di lui e dei suoi problemi? E noi, come possiamo serenamente affrontare questa cosa?". E le risposte? Varie e frammentate. E molto articolate. Troppo. Se hai la fortuna di imbatterti nello specialista che ne sa molto, hai fatto bingo, e prendi il meglio che si possa prendere. Ma se guesta fortuna non ce l'hai? Siccome con le malattie genetiche non si può scherzare, non può essere la fortuna il rimedio, e la risposta a quelle domande va strutturata in qualche modo. Questo è il mood che ha animato quella mamma e quel papà che hanno messo in piedi l'associazione italiana AN-GELI NOONAN ONLUS: fornire risposte strutturate, e fornire un primo indirizzo a tutti. E garantire un orientamento di base fra decine e decine di centri esperti, costruendo una rete di contatti per fare in modo che in qualsiasi posto sul territorio ci possa essere qualcuno pronto a raccogliere una domanda e ad indirizzarla verso il posto giusto al momento giusto, per provare a trovare la risposta giusta. E anche, e soprattutto, per garantire quel sostegno psicologico dovuto a chi si vede interrompere il proprio progetto di vita e viene catapultato in quella realtà oscura che diventa la propria vita. Margherita ha subito un intervento cardiaco a 16 mesi.

ma continua a vivere con alcuni difetti cardiaci congeniti. Da bambina, ha lamentato difficoltà di alimentazione. È inoltre affetta da anomalie oculari quali palpebre oblique ruotate verso il basso ed ispessite, orecchie basse e ruotate all'indietro. forma del petto insolita e naso largo. La bambina manifesta anche segni di bassa statura. "Il mondo dei pazienti di malattia rara ha bisogno di attenzioni particolari" ricorda Antonella Esposito, Presidente di ANGELI NOONAN ONLUS "attenzioni delicate, perché delicato è l'equilibrio psicologico di chi, di fronte ad una diagnosi di malattia rara, vede concreto il rischio di mandare in frantumi il proprio progetto di vita". Spazio, guindi, alla cura della psiche dei malati e dei loro familiari, ovvero alla cura della mente dei singoli per il beneficio dell'intero nucleo familiare. Questo è il cavallo di battaglia di Antonella, da anni traslato nel Progetto Famiglia, a cui lei e la sua associazione dedicano gran parte delle risorse a disposizione. La vita è molto cambiata per Antonella e per suo marito, dalla nascita di Margherita. Trascorrono molto tempo in ospedale. Avere un bambino affetto da una malattia rara significa non smettere mai di preoccuparsi. Un disturbo che può sembrare normale nella vita di un qualsiasi altro bambino (febbre, influenza, tosse) può significare qualcosa di molto più serio. Una persona affetta da malattia rara in casa impone anche a tutti i membri della famiglia di cambiare l'immagine ideale di figlio, figlia, fratello o sorella... Claudia è la figlia maggiore di Antonella e, sebbene abbia un legame particolare con Margherita, ha dovuto accettare il fatto che sua sorella non è come tutte le altre e che i suoi genitori dovranno dedicare molto tempo alla sua sorellina. "Claudia prova diversi sentimenti contrastanti, non è sempre facile, ma la nascita della nostra terza figlia, Elisa, ha portato grande armonia nella nostra famiglia. Oggi, Margherita gioca a fare la sorella grande!" afferma Antonella. Oltre ad essere una mamma di tre bambini che lavora, Antonella - come abbiamo detto è anche Presidente di ANGELI NOONAN ONLUS, l'associazione italiana per la sindrome di Noonan nata grazie al blog ed alla consulenza della Fondazione Telethon. L'associazione è stata chiamata "angeli" perché "questi bambini sono vera-

Vivere con una malattia rara

Presidente Angeli Noonan Onlus - Associazione Italiana Sindrome di Noonan

Un bambino può essere affetto da sindrome di Noonan in diversi modi: caratteristiche facciali inusuali, bassa statura, difetti cardiaci, altri problemi fisici e, talvolta, ritardo mentale. Per ottenere una diagnosi corretta, talvolta, sono necessari degli anni!

magari anche un adulto, che viva in questa condizione. Le stime sono incerte,

Social News 07 2011 Social News 07 2011

27

Giovani e Cuore Aritmico onlus

mente diversi: dolci, altruisti, determinati, intelligenti e molto teneri. Sembrano consolare e proteggere gli altri con il loro sorriso sempre disponibile, come ali angeli confida Antonella. L'intera famiglia, che vive a Roma, oggi sta bene e, proprio in questi giorni, per una volta, Antonella Esposito si sta ponendo le domande quotidiane di ogni genitore. "A Margherita piace guardare i cartoni animati e conosce alcuni dialoghi a memoria. Non sono sicura che questo sia un bene o un male. Forse troppa televisione?" A Roma è nata la Casa degli Angeli Noonan, la prima sede italiana realizzata da famiglie e dedicata alle famiglie che hanno in casa un malato con la Sindrome di Noonan. Il centro, interamente autofinanziato dall'Associazione Italiana Sindrome di Noonan ANGELI NO-ONAN ONLUS, offre orientamento ed informazioni, e si pone come centro di indirizzamento verso la rete di specialisti che erogano servizi di cura ed assistenza. L'iniziativa nasce soprattutto per far fronte alle numerose richieste di sostegno psicologico delle tante famiglie che, per via della rarità di questa malattia e delle scarse informazioni che si ricevono su di essa. si vedono costrette a fronteggiare con strumenti inadeguati una realtà ignota e difficile da gestire. L'indirizzo, per chi volesse prendere contatti, è Roma, via di Casal Bruciato 11, a ridosso di via Tiburtina, all'interno del parchetto della Cacciarella, non distante dalla Stazione Ferrovia-



La Partita del Cuore 2010 per Telethon

ria Tiburtina. Per la prima volta in Italia, e probabilmente in Europa, un nucleo di famiglie apre un centro rivolto a tutte le altre famiglie con un caso Noonan. Il fine è soprattutto quello di garantire un sostegno psicologico professionale, con percorsi terapeutici studiati appositamente sia per il malato Noonan, sia per il nucleo familiare che quel caso si trova a gestire. A garanzia della buona riuscita degli obiettivi c'è il coordinamento del Presidente. Antonella Esposito. Oltre ad essere mamma di un angelo, nello specifico di un'angioletta, è un'affermata psicoterapeuta.

la quale, con il disagio sociale, ha sempre combattuto, e vinto, sfide spesso impossibili. La missione di guesta casa non si limita alla Sindrome di Noonan ed alle sindromi ad essa correlate. Leopard. Costello e CFC, ma si estende a tutte le altre malattie rare. L'associazione ANGELI NOONAN fa infatti parte del movimento federativo nazionale UNIAMO e dell'alleanza europea EURORDIS delle malattie rare, ed è punto di riferimento anche della fondazione TELETHON e del CENTRO NAZIONA-LE MALATTIE RARE dell'Istituto Superiore

Con il sostegno di Telethon nasce "I.P.ASS.I. Onlus -Associazione Italiana Incontinentia Pigmenti"

È la prima organizzazione di persone affette da questa malattia genetica. Diventano così dodici le associazioni fondate con la consulenza e l'appoggio della Fondazione Telethon.

Sabato 11 giugno, nella sede della Fondazione Telethon, a Roma, è nata I.P.ASS.I. Onlus, la prima associazione in Italia che si occupa di incontinentia pigmenti. Si tratta di una malattia genetica che colpisce solo gli individui di sesso femminile. Si evidenzia a partire dall'infanzia con varie manifestazioni. Uno dei sintomi tipici è la presenza di lesioni cutanee. In molti casi, possono manifestarsi anche anomalie dei capelli, delle unghie, della retina, del seno, dei denti e ritardo mentale di gravità variabile. Alla nascita della nuova associazione hanno preso parte dieci famiglie, le quali, con il supporto dell'ufficio Filo Diretto con i pazienti, si sono riunite per la firma dell'atto costitutivo, le nomine del consiglio direttivo ed un primo incontro conoscitivo. La giornata ha visto anche la partecipazione di un'importante rappresentanza del mondo medico: il dottor Andrea Diociaiuti, il dottor Giancarlo Giglio, la dottoressa Maria Rosa Pizzamiglio, la dottoressa Valeria Matilde Ursini, ricercatrice del CNR di Napoli, struttura finanziata da Telethon. L'associazione nasce per volontà di Francesca Romana Perrotta e di sua figlia Maria Chiara con due obiettivi principali: offrire un punto di riferimento alle pazienti ed alle loro famiglie e sostenere la ricerca scientifica. «Da tempo – spiega Francesca Romana – mia figlia ed io riflettevamo sulla necessità di fondare un'associazione che si facesse portavoce delle persone affette da I.P. Vorremmo che I.P.ASS.I. Onlus diventasse un punto di riferimento in Italia per le famiglie delle persone affette da questa malattia, con lo scopo di portare la loro voce anche all'interno delle istituzioni e della politica». Ma per alimentare la speranza ed avere la forza di andare avanti, è necessario che: «sia sostenuta la ricerca scientifica e l'informazione, ad esempio sui centri che esistono in ogni regione per la prevenzione e la diagnosi di questa patologia e sui diritti a tutela delle famiglie che ne sono interessate». In questa battaglia, Telethon riveste un ruolo fondamentale: «Nel 1988, quando mia figlia è nata, non si conosceva ancora il gene responsabile di questa patologia. Per anni abbiamo brancolato nel buio, alla ricerca della corretta diagnosi e di un'adeguata prevenzione e cura». Fino a quando, nel 2000, un progetto finanziato anche da Telethon ha individuato in "Nemo" il gene causa della malattia. Negli anni, Telethon ha finanziato cinque progetti di ricerca sull' incontinentia pigmenti, uno dei quali attualmente in corso, per un totale di quasi 700.000 euro.

Le dodici associazioni nate sotto l'egida di Telethon sono:

AISLO- Associazione Italiana Sindrome di Lowe – ONLUS

AIRP- Associazione Italiana Rene Policistico

AISNAF- Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro

Associazione Sindrome di Aicardi

AISJAC- Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite

A.I.S.St.- Associazione Italiana Sindrome di Stargardt

Associazione Il Cigno - Craniostenosi

Angeli Noonan - Associazione Italiana Sindrome di Noonan Onlus

AIECC - Associazione Italiana Sindrome EEC

Vi.P.S.- Vivere la paraparesi spastica

I.P.ASS.I. Onlus - Incontinentia Pigmenti ASSociazione Italiana

Graziella Paola Marcon Presidente dell'Associazione Giovani e Cuore Aritmico onlus

Geca onlus con Telethon!

Ereditare la mutazione non significa automaticamente sviluppare la malattia, bensì esserne a rischio. Dipende dal grado di penetranza del gene nei soggetti con la mutazione: se la penetranza è alta, la probabilità di ammalarsi è elevata, se è bassa, la malattia può non manifestarsi per tutta la vita.

L'Associazione Giovani e Cuore Aritmico - Geca Onlus è un'associazione no profit sorta nel 2000 per sostenere le persone affette da malattie cardiache eredo-familiari e le loro famiglie. Nasce dal desiderio comune di alcune famiglie, che hanno vissuto il dramma della morte improvvisa in età giovanile di un loro caro a causa di queste patologie cardiache, di lavorare con impegno per la prevenzione della morte improvvisa giovanile e per poter costituire un punto di riferimento e di sostegno per quanti si trovano ad affrontare i problemi e le difficoltà conseguenti la diagnosi di malattia cardiaca eredo-familiare: angoscia, paura, ansia, depressione, ma anche problemi pratici legati al lavoro, all'autonomia della persona, all'assunzione della terapia. Geca onlus continua a vivere oggi, dopo oltre 10 anni, per offrire una mano amica, tesa ad aiutare, a dare sostegno, a condividere. L'Associazione si configura ora come APS - Associazione di Promozione Sociale e conta 700 iscritti, con 420 nuclei familiari che s'impegnano a portare avanti i programmi di sostegno alla ricerca su tali malattie. Le cardiomiopatie ad impronta aritmica sono patologie cardiache che presentano quale sintomo prevalente le aritmie. Quasi tutte possiedono una base genetica. Di seguito, un elenco di esse: il prolasso della valvola mitrale, la sindrome del QT lungo, la sindrome dell'ST sopraslivellato nelle precordiali destro ("sindrome di Martini-Nava-Thiene" o "sindrome di Brugada"), la cardiomiopatia ipertrofica, le aritmie ventricolari polimorfe da sforzo, le miocarditi acute e croniche, la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro. Esistono, poi, numerose aritmie che non trovano una spiegazione in una patologia cardiaca e per questo sono definite "idiopatiche". L'Associazione Giovani e Cuore Aritmico Onlus apre le porte a tutte le persone, soprattutto quelle giovani, affette da questo tipo di aritmie. Data l'elevata incidenza di guesta malattia nei giovani, ha focalizzato la sua attenzione sulla "Cardiomiopatia Aritmogena del Ventricolo Destro".

L'Associazione vuole essere un centro di informazione, conoscenza, divulgazione, prevenzione e superamento dei problemi psicologici e sociali che accompagnano i giovani affetti da patologie cardiache aritmiche e le loro famialie

Il supporto ai malati ed ai loro familiari avviene attraverso varie attività:

- Un recapito telefonico per qualsiasi emergenza o comunicazione urgente;
- Un centro di riferimento che fornisce informazioni medico-scientifiche inerenti le patologie cardiache aritmiche ed indicazioni comportamentali;
- Consulenze genetiche;
- Consulenze dietologiche:
- Supporto psicologico individuale e familiare:
- Programmazione, a richiesta, di corsi di Rianimazione cardio-polmonare e di Training Autogeno:
- Meeting informativi per medici di base, cardiologi e medici dello sport, con aggiornamento, da parte di ricercatori clinici e genetisti, sull'evoluzione della ricerca e sulle applicazioni clini-
- Istituzione di borse di studio per in-

centivare la ricerca. Negli ultimi anni, la ricerca, soprattutto a Padova, ha compiuto grandi progressi nell'individuazione dei geni le cui mutazioni provocano la cardiomio patia aritmogena del ventricolo destro. Ad oggi, sono stati scoperti 8 geni legati a questa malattia, 4 dei quali presso l'Università di Padova. Nella maggior parte dei casi, la malattia viene trasmessa con modalità autosomica dominante, il che significa che, se uno dei due genitori è portatore, ogni figlio ha il 50% di probabilità di ereditare la mutazione del gene-malattia. Ereditare la mutazione non significa automaticamente sviluppare la malattia, bensì esserne a rischio. Dipende dal grado di penetranza del gene nei soggetti con la mutazione: se la penetranza è alta, la probabilità di ammalarsi è elevata, se è bassa. la malattia può non manifestarsi per tutta la vita. Risulta evidente, quindi, l'alto impatto emotivo di una diagnosi di questo tipo, a livello

sia personale, sia familiare. Per questo, l'ascolto ed il supporto psicologico offerti dall'Associazione si estendono a tutto il nucleo familiare coinvolto dalla malattia, nel tentativo di favorire una relazionalità costruttiva, in cui i sensi di colpa, le paure, le preoccupazioni, possano trasformarsi in condivisione, comprensione e sostegno reciproco, fiducia e speranza nel futuro, rese possibili soprattutto grazie alla ricerca. Per questo motivo, Geca onlus aderisce al gruppo Associazioni Amiche di Telethon, nella certezza che, grazie alla ricerca, risulti davvero possibile offrire un futuro migliore ai propri associati. La possibilità di compartecipare al grande obiettivo di Telethon di far progredire la ricerca scientifica rappresenta per l'Associazione un'ulteriore possibilità di porsi al servizio della collettività. Il confronto, il sostegno, la condivisione possibile con le altre Associazioni aderenti costituiscono un'importante possibilità di crescita nel tentativo di perseguire gli objettivi per cui l'Associazione è nata. Informazione, supporto alle famiglie, aiuto alla ricerca! I nostri obiettivi di ieri, oggi, domani!

ITALIANI SEMPRE PRIMI



Paolo Avesani

Social News 07 2011

Fiorenzo Pavanati
Presidente ACMT-RETE

La neuropatia di Charcot Marie Tooth

Gli anni della giovinezza sono difficili per tutti, in particolare per chi non si riconosce nei propri coetanei e non trova intorno a sé qualcuno che insegni a "vivere il limite come conquista di un'espressione più alta".

Che cos'è la sindrome di Charcot Marie Tooth?

Pochi la conoscono e molti non sanno di avere un familiare che ne è affetto. Ancor più grave, alcuni ignorano di essere essi stessi portatori della malattia. La Charcot Marie Tooth è una patologia neurologica ereditaria e periferica. Può manifestarsi negli effetti a qualsiasi età, dalla nascita fino all'età avanzata, colpendo ed indebolendo gli arti e compromettendo il funzionamento di altri organi. La scienza medica usa il termine "progressione lenta" per indicare che questa malattia avanza giorno dopo giorno e ci vogliono diversi anni prima che la persona che ne è affetta perda la propria autonomia. Il deficit è motorio e manuale ed impedisce di condurre una vita normale, anche se non tutti finiscono su una sedia a rotelle. Paradossalmente, entrare in un cinema risulta più facile per un paraplegico che per un disabile motorio che cammina ancora sulle sue gambe. Anche sul piano psicologico, risulta meno faticoso accettare una vita in carrozzina dalla nascita, o dopo un trauma, piuttosto che consumarsi nel timore di poterci finire. Le patologie del sistema nervoso periferico colpiscono il nervo danneggiando la mielina, lo strumento di conduzione della trasmissione nervosa. Avviene lo stesso nella Sclerosi Multipla. In alcune forme, viene colpito il nucleo stesso del nervo, ma la sintomatologia permane la medesima. I primi ad essere colpiti sono i muscoli degli arti. A poco a poco, si atrofizzano. Ciò causa l'accorciamento dei tendini e la deformazione delle ossa dei piedi e delle mani. Le dita si chiudono perché non possiedono più forza ed i talloni si torcono, determinando, in molti casi, che la persona affetta cammini toccando il suolo solo con alcuni punti del piede. Sorgono problemi legati a callosità ed ulcere, rendendo difficile l'adattamento alle scarpe, anche quelle ortopediche. Inizialmente, il paziente presenta una camminata instabile, poi comincia a cadere frequentemente. Scalini, salite e barriere ambientali ed architettoniche diventano insuperabili. La manualità è in molti casi compromessa: la presa risulta difficile, la persona non riesce più a stringere posate e bicchieri e deve utilizzare una bacchetta per digitare alla tastiera. Diventano ostacoli quasi insormontabili i semplici movimenti per uscire di casa, le barriere culturali, l'accesso al luogo di lavoro. I giovani cercano di nascondere i deficit che inesorabilmente si presentano: l'atrofia muscolare, la deformazione dei piedi, l'incapacità di eseguire attività comuni ai propri coetanei, come ballare, correre, praticare uno sport. Tengono le mani sempre in tasca per la vergogna. Trovano scuse per non manifestare la propria diversità e ciò li porta lentamente alla solitudine, all'emarginazione, alla paura di coltivare amicizie ed amori. Il malessere esistenziale solitamente sfocia in gravi forme depressive che conducono il giovane a rinchiudersi nel proprio mondo di frustrazioni e di dipendenze. Dipendenza da sostanze, dalla famiglia, dal computer, dalla televisione, dalla propria paura di vivere. Il rischio è proprio quello di non voler più vivere! Come inizialmente accennato, tali patologie possono manifestarsi a qualunque età. Affrontare una simile "spada di Damocle" non è mai facile. Un bambino incontra i problemi di un'infanzia vissuta ai margini, senza che venga attivato un progetto d'integrazione o d'assistenza. Trascorre ore seduto su una pan-

china ad osservare gli amici correre e giocare. Se gualcuno gli chiede di unirsi al gioco, risponde "No, grazie, non mi piace giocare. Lasciatemi in pace". I genitori faticano ad accettare un handicap così oscuro e non ancora manifestatosi in tutta la sua devastazione. Un adulto è costretto a rivedere ogni scelta della sua vita, ogni progetto faticosamente raggiunto. Deve cambiare casa, lavoro, vestiti, hobby, fino a cambiare partner o a rimanere solo per i problemi di relazione che immancabilmente sorgono per incomprensione o non accettazione del nuovo stato, da parte sia della stessa persona colpita, sia del partner. A tutto ciò si aggiunge l'alone di mistero scientifico che circonda le neuropatie. Medici e specialisti sono incapaci di fornire risposte e cure a sintomi apparentemente inspiegabili, soprattutto nei primi stadi della malattia. Se la persona non è sottoposta a terapie psico - farmacologiche per curare la neuropatia travisata per malattia psicosomatica, comincia un calvario di viaggi della speranza, spesso anche all'estero, alla ricerca di geni della medicina o santoni d'ogni religione, con un dispendio di denaro ed energie del tutto inutile, oltre che irrecuperabile. L'aspetto professionale costituisce uno dei problemi più seri per i portatori di questa patologia: uno studente deve decidere il proprio percorso formativo in funzione di un deficit progressivo, una persona che accede al mondo del lavoro necessita di un collocamento adatto alle sue disabilità, spesso anche manuali, e un adulto, su cui può gravare anche la responsabilità di un'intera famiglia, può trovarsi improvvisamente nella condizione di non poter più svolgere il proprio lavoro. La sindrome di CMT è classificata dal Ministero della Salute tra le malattie rare: ciò è dovuto a statistiche d'incidenza vecchie e superate, ma, in ogni caso, resta una sindrome ancora sconosciuta. In realtà, si tratta del disordine più comunemente ereditato del sistema periferico e colpisce più di una persona ogni 2.000. Una vera e propria epidemia! Nel corso degli ultimi anni, la ricerca genetica ha permesso di identificare diversi difetti cromosomici. Ciò favorirà diagnosi più precise e produrrà statistiche più corrette. La speranza è che venga avviata anche una campagna preventiva, basata essenzialmente su una genitorialità consapevole ed informata. L'associazione ACMT-RETE nasce nel giugno del 2001 per opera di un gruppo di persone affette dalla patologia e dei loro familiari. Nel settembre dello stesso anno si tiene il primo congresso di ACMT-RETE, che vede la partecipazione inattesa di oltre un centinaio di persone fra malati e loro familiari L'associazione ACMT-RETE per la malattia di Charcot Marie Tooth si prefigge i seguenti scopi:

- promuovere progetti d'informazione al fine di accrescere le competenze e le conoscenze relative al trattamento della malattia di CMT e sindromi similari;
- favorire la nascita di centri pubblici per la diagnosi ed il trattamento in grado di lavorare in collaborazione fra loro;
- sviluppare l'incontro ed il confronto fra le persone affette dalla malattia ed i loro familiari attraverso mezzi di comunicazione e momenti di socializzazione ed informazione;
- costituire un punto d'informazione sulle leggi a favore dei disabili e sul collocamento mirato, lavorando in collaborazione con altre realtà associative ed Enti Pubblici.

Un goal importante contro la retinite pigmentosa



Nella foto: Enrico Maria Surace, ricercatore Telethon, ed il suo gruppo di ricerca

Rete segnata dai ricercatori dell'Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli nei confronti della retinite pigmentosa, la più comune forma di cecità ereditaria: la partita è solo all'inizio, ma, come descritto sulle pagine della rivista scientifica EMBO Molecular Medicine*, i ricercatori napoletani guidati da Enrico Maria Surace (nella foto con il suo gruppo di collaboratori) hanno compiuto il primo passo verso la correzione del difetto genetico responsabile di guesta grave malattia della vista. La retinite pigmentosa colpisce circa una persona ogni 3.000 ed è una malattia molto eterogenea, sia per le sue manifestazioni, sia per la trasmissione da una generazione all'altra. Il gruppo di Surace si è concentrato, in particolare, su quelle forme in cui è sufficiente ricevere il gene difettoso da uno dei genitori (malato a sua volta) per sviluppare la malattia. «Le malattie di questo tipo, dette a trasmissione "autosomica dominante", sono molto difficili da curare con la terapia genica» spiega Surace «perché il difetto genetico determina non l'assenza di una proteina, ma la presenza di una proteina anomala e quindi tossica per l'organismo. Non serve a nulla, quindi, fornire al paziente una copia del gene sano: bisogna invece cercare di "spegnere" quello difettoso e questo è molto più difficile». Da circa 10 anni, gli scienziati di tutto il mondo stanno provando a "mettere a tacere" geni difettosi come questi, grazie anche all'aiuto del computer: disegnano delle proteine artificiali, ispirate ad altre presenti in natura, capaci sia di "abbracciare" in modo specifico i geni alterati, sia di impedirne l'azione. Nel caso della retinite pigmentosa, le cose sono ancora più complicate: come spiega il ricercatore del Tigem, «Le forme dominanti della malattia sono circa il 35% e riguardano frequentemente il gene della rodopsina, che può presentare almeno 150 diversi "errori" nella sua sequenza. Questi si traducono in un difetto della vista. È impensabile costruire altrettanti "interruttori proteici" ad hoc, sarebbe troppo oneroso: abbiamo guindi provato a pensare ad un'altra strategia». L'idea dei ricercatori del Tigem è stata quella di costruire un interruttore universale per il gene della rodopsina, capace di spegnere sia quello sano, sia quello alterato, indipendentemente dal tipo di errore genetico. Commenta Surace: «Grazie a guesta tecnologia basata su proteine "artificiali" che legano il Dna, siamo riusciti per la prima volta a rendere inattivo il gene alterato della rodopsina nelle cellule della retina nel modello animale. Il passaggio successivo sarà quello di fornire, insieme all'interruttore per lo spegnimento della rodopsina, anche la versione sana del gene». Forti anche degli importanti risultati ottenuti nella terapia genica di un'altra malattia ereditaria della vista, l'amaurosi congenita di Leber, i ricercatori del Tigem contano di proseguire su questa strada e di aprire quindi le porte della terapia genica anche alle malattie ad ereditarietà dominante, le guali, storicamente, hanno sempre scoraggiato gli scienziati a causa della loro difficoltà intrinseca ad essere trattate. «Potenzialmente questo approccio potrebbe applicarsi a numerose altre malattie dominanti che colpiscono non solo l'occhio, ma anche altri organi. Penso guindi che guesto risultato incoraggi ad investire nella terapia genica di questa categoria di malattie genetiche rare, ancora troppo trascurate», conclude Surace.

* C. Mussolino, D. Sanges, E. Marrocco, C. Bonetti, U. Di Vicino, V. Marigo, A. Auricchio, G. Meroni, E. Surace, "Zinc-finger-based transcriptional repression of rhodopsin in a model of dominant retinitis pigmentosa". EMBO Molecular Medicine, 2011.

Anna Maria Zaccheddu Responsabile comunicazione scientifica Telethon

Il desiderio comune è che l'associazione diventi un luogo in cui trovare un aiuto a favore della persona, oltre che le informazioni sulla malattia. Le difficoltà legate agli spostamenti che caratterizzano i malati di neuropatie periferiche e la necessità di disporre di uno strumento di divulgazione delle informazioni facilmente accessibile in ogni parte d'Italia ed in tempo reale ci hanno portato alla scelta di utilizzare per i contatti un sito internet (http://www.acmt-rete.it). Abbiamo cominciato a predisporre una "lotta" sul piano medico sanitario contattando centri medici specialistici e conoscitori della patologia e stipulando diverse convenzioni. Abbiamo creato una delle più utili pagine web di consulenza medica gratuita, chiamata "MEDCENTER", nella quale specialisti di neurologia. fisiatria ed ortopedia e psicologi rispondono a chiunque abbia bisogno di un parere e fissano appuntamenti, anch'essi gratuiti. Abbiamo aperto una casella mailbox dedicata ed un punto di ascolto telefonico. Sul nostro sito è nato un forum in cui i nostri amici e soci si incontrano e traggono giovamento morale ed indicazioni terapeutiche. Uno degli aspetti più significativi del nostro intervento è l'attenzione rivolta alle fasce d'età più giovani, dal periodo adolescenziale - 14/15 anni - fino ai 30. Questo perché riteniamo che in questo periodo si possa aiutare la persona affetta a maturare una personalità equilibrata in rapporto al proprio corpo e nella consapevolezza dei limiti che la vita porta a ciascuno. Gli anni della giovinezza sono difficili per tutti, in particolare per chi non si riconosce nei propri coetanei e non trova intorno a sé qualcuno che insegni a "vivere il limite come conquista di un'espressione più alta". Sono gli anni in cui ogni essere umano definisce e costruisce gli ambiti della sua esistenza con progetti lavorativi e familiari. Se vengono a mancare gli stessi presupposti per poter realizzare questi obiettivi naturali, diventa facile non trovare più motivi anche per continuare a vivere. Su tutto quanto è stato descritto deve estendersi la "riduzione del danno". Risulta necessario che essa parta direttamente dalle famiglie coinvolte, le quali devono lavorare in piena sintonia con il malato promuovendo un'azione sinergica di trattamento dei problemi legati al danno neurologico. Vanno quindi promosse ginnastica e mobilizzazione dolce e costante nel tempo, favorendo esercizi ginnici non competitivi quali nuoto e ciclismo. Si deve comprendere che il danno non è muscolare, ma neurologico. Di conseguenza, ingrossare i muscoli con lo sforzo arreca solo danno e va invece praticato un tipo di ginnastica dolce. L'utilizzo di scarpe e plantari idonei favorisce la deambulazione. Tali strumenti vanno indossati senza vergogna, come tutti gli ausili ortopedici che si rivelino utili (stampelle, bastoni, girelli, molle di Codevilla). Quando il danno raggiunge livelli pesanti, si deve ricorrere alla correzione chirurgica. La famiglia deve inoltre impostare uno stile di vita generale a dimensione umana, una dieta basata su cibi freschi e diversificati, l'esenzione completa dalle sostanze e dall'abuso di farmaci. Troppe volte abbiamo sentito la classica frase "Non ci sono trattamenti farmacologici". Questa ci lasciava in una situazione di depressione generalizzata dovuta al fatto di non poter fare nulla per contrastare guesta malattia che ci stava distruggendo il fisico, la psiche, la nostra socialità. Abbiamo invertito la rotta ed abbiamo deciso di lottare per la riduzione del danno e della progressività. Lavorare su se stessi e per se stessi. Questa impostazione ha tratto origine nei nostri congressi. Abbiamo quindi cominciato ad alternare un congresso su base prettamente medico - scientifica a congressi di insegnamento e sviluppo dell'auto mutuo aiuto. Utilizzando nostri associati volontari formatisi tramite corsi, psicologi e formatori esterni, in sei anni abbiamo realizzato tre congressi con questa impostazione. Ciò non ci impedisce però di continuare a credere nella ricerca ed a lottare spronando il mondo scientifico affinché individui una terapia che debelli definitivamente questa grave patologia

Massimo Panattoni, Componente del Direttivo del Comitato Italiano Progetto Mielina

Insieme, si può!

Si hanno infinite motivazioni per essere ottimisti, non si trova alcuna utilità nel pessimismo, anzi lo si combatte cercando di persuadere chiunque a ritenere fondamentale ogni passo verso la conoscenza, verso il progresso della scienza. È con questa fiducia e speranza che, come Comitato Italiano Progetto Mielina, abbiamo deciso di contribuire alla ricerca di Telethon.

Capita sovente di riconoscere il valore delle cose che abbiamo soltanto quando ne veniamo privati. L'importanza di un numero di telefono, di una chiave o di un ombrello quando piove. Quando, diversamente, a venire meno è la serenità, ciò significa essere privati della cosa, in quel momento, più importante. Difficilmente troviamo in altre cose valori più grandi. In ogni momento sentiamo quel "rumore di fondo" che non sappiamo chetare. Ma queste sensazioni si possono vivere nelle varie fasi della vita, anche solo per un esame, un amore incompreso o per un investimento andato male. Sono situazioni di disagio che, in un modo o in un altro, possono essere superate. Rimangono nella memoria come eventi dolorosi che hanno provocato cambiamenti, ma pur sempre "esperienze di vita". Assai diverso è il confronto diretto con le patologie genetiche, nelle quali si vivono tutte le sensazioni di disagio e di disperazione fino a quando, esausti, si prova ad accettare. Si entra allora in una dimensione di "sospensione emotiva" e ci si trova a pensare in positivo, si va contro corrente, si rifiuta a priori il pessimismo. Non si è più disposti ad ascoltare il brusio di chi si lamenta inutilmente di ogni cosa. Si hanno infinite motivazioni per essere ottimisti, non si trova alcuna utilità nel pessimismo, anzi lo si combatte cercando di persuadere chiunque a ritenere fondamentale ogni passo verso la conoscenza, verso il progresso della scienza. È con questa fiducia e speranza che, come Comitato Italiano Progetto Mielina, abbiamo deciso di avvicinarci a Telethon con entusiasmo e di partecipare, con un contributo, alla loro ricerca. Una comunione di intenti ed una piena condivisione nell'approccio che rinnova continuamente il successo di questa grande organizzazione, la quale, da anni, continua, con serietà e dedizione, a donare speranze a tanti malati ed a tante famiglie. Vari incontri e confronti con la direzione scientifica di Telethon e la nostra partecipazione alla Convention di Riva del Garda (7 - 9 marzo 2011) ci hanno guidato alla scelta del progetto di ricerca da sostenere. Il Comitato Italiano Progetto Mielina ha infatti recentemente effettuato una donazione per finanziare parte del progetto di ricerca Telethon, coordinato dalla Dottoressa Carla Taveggia, GPP10007 - Modulazione della Neuregulina - 1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti, presso l'Istituto San Raffaele di Milano. Proprio lo scorso mese sulla rivista Nature Neuroscience è stato pubblicato un articolo sullo stato di questa ricerca: i risultati, a questo punto, sono molto incoraggianti. La Dottoressa Taveggia descrive infatti l'identificazione di una nuova molecola, chiamata TACE (Tumor necrosis factor Alpha-Converting Enzyme), la quale, agendo sulla Neuregulina 1 di tipo III, è in grado di modularne l'attività ed il funzionamento nei processi di formazione della quaina mielinica. Ciò che ha scoperto il gruppo di ricerca della Dottoressa Taveggia è il primo meccanismo che blocca la formazione della quaina mielinica. E. come dichiara la stessa in un'intervista, 'I farmaci attualmente in uso per curare la sclerosi multipla, e le altre malattie demielinizzanti, non sono in grado di bloccare la malattia, ma, nel migliore dei casi, solo di rallentarla. Riuscire perciò a capire come funziona l'interruttore generale della mielinizzazione è essenziale per sviluppare un processo che favorisca la formazione della mielina attorno a nervi che l'hanno persa'. Il Comitato Italiano Progetto Mielina a Sostegno della Ricerca verso Leucodistrofie malattie demielinizzanti e Sclerosi Multipla è un'organizzazione non lucrativa ad utilità sociale che deriva dalla fondazione

internazionale The Myelin Project. Persegue lo scopo di finanziare la ricerca nell'ambito delle malattie rare, neurologiche e demieli nizzanti. Nel 1989, Augusto Odone, italiano di nascita, e la moglie Michaela Teresa Murphy, fondano negli U.S.A. il Progetto Mielina. Con ingegno e forza di volontà erano appena riusciti a trovare una cura per il figlio, Lorenzo, malato di adrenoleucodistrofia, utilizzando una miscela di trigliceridi, l'Olio di Lorenzo, in grado di bloccare la progressione della malattia. A questa incredibile storia, Phil Collins ha dedicato la canzone 'Lorenzo' e Hollywood ne ha tratto il film 'L'olio di Lorenzo' con Nick Nolte e Susan Sarandon II ramo italiano della Fondazione americana (Comitato Italiano Progetto Mielina CIPM) ha sede all'Ospedale Bambin Gesù di Roma e finanzia la ricerca verso le cure a tutte le malattie neurologiche e demielinizzanti in Italia. Dal maggio 2007, il Comitato Italiano Progetto Mielina (CIPM) è presieduto dal Dottor Massimiliano Fanni Canelles, Il Presidente Onorario è Augusto Odone, il padre di Lorenzo. Tra le attività del Comitato Italiano Progetto Mielina di maggiore rilevanza, ricordiamo: la raccolta fondi per sostenere le famiglie ed accelerare la ricerca medica sulla ricostituzione della mielina negli individui che, per malattie acquisite, come la sclerosi multipla o ereditarie, come le leucodistrofie, perdono progressivamente il rivestimento delle fibre nervose nel cervello e nel midollo spinale: l'assistenza sanitaria e socio-assistenziale alle famiglie ed ai piccoli malati: le campagne di sensibilizzazione dell'opinione pubblica sugli aspetti delle malattie demielinizzanti; il finanziamento di progetti di ricerca nell'ambito della rimielinizzazione: la divulgazione dello sviluppo e dei risultati delle ricerche internazionali

Nasce il sito web dedicato alle malformazioni cavernose cerebrali



Nella foto: Francesco Retta ricercatore Telethon

Fare rete contro le emorragie cerebrali: è da oggi on-line CCM Italia, il primo sito web italiano dedicato alle malformazioni cavernose cerebrali (CCM), anomalie ereditarie dei capillari sanguigni del cervello che mettono chi ne soffre a rischio di mal di testa ricorrenti, attacchi epilettici, deficit neurologici e, nei casi più gravi, emorragie intracerebrali. Coordinatore del progetto è Francesco Retta, del dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche dell'Università di Torino, il quale, grazie a fondi Telethon, sta studiando i meccanismi molecolari posti alla base della patologia, ancora poco noti. «Questa malattia genetica è molto meno rara di quanto si pensi, ma, purtroppo, è poco conosciuta» spiega il ricercatore. «Può succedere, quindi, che i medici curino i sintomi clinici, ad esempio con farmaci antiepilettici, ignorandone però la causa primaria ed il rischio potenziale di andare incontro ad episodi ben più gravi, come le emorragie cerebrali, che possono risultare addirittura fatali». Al momento, non esiste una cura specifica, a parte la rimozione per via chirurgica delle malformazioni accessibili nei pazienti a rischio di emorragia cerebrale o con epilessia resistente alle comuni terapie mediche. La diagnosi di CCM viene effettuata mediante risonanza magnetica, per quanto siano già disponibili test genetici che consentono di conoscere preventivamente chi sia portatore del difetto genetico. Secondo le stime attuali, la sindrome colpisce lo 0,1-0,5% della popolazione e si traduce nei sintomi nel 20-30% dei casi.

Carla Taveggia Coordinatrice Progetto di ricerca Modulazione della Neuregulina-1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti presso l'Istituto San Raffaele di Milano

Una ricerca importante

Comprendere i meccanismi che regolano la formazione della guaina mielinica ed il suo mantenimento, così come decifrare i complessi segnali che regolano la comunicazione tra le cellule gliali e gli assoni, assume un particolare rilievo per chiarire quali siano i meccanismi coinvolti in patologie demielinizzanti e dismielinizzanti e pianificare un efficace intervento terapeutico.

La mielina è una sostanza isolante propria dei vertebrati superiori, il cui sviluppo ha determinato un considerevole vantaggio evolutivo negli animali che l'hanno sviluppata. È prodotta da cellule gliali, cellule di Schwann nel Sistema Nervoso Periferico e oligodendrociti nel Sistema Nervoso Centrale, la cui funzione principale è quella di isolare elettricamente il neurone e facilitare così una rapida trasmissione dell'impulso nervoso. L'assenza di mielina può comportare conseguenze particolarmente gravi, che non si limitano alla mancata conduzione dell'impulso neuronale. La maggior parte delle patologie associate alla mielina sono infatti caratterizzate da un danno a livello del neurone, il quale può degenerare per il mancato supporto trofico fornito dalle cellule gliali causando un danno irreparabile al Sistema Nervoso Centrale. Molte patologie sono associate ad alterazioni della quaina mielinica. Possono presentare un'origine genetica, come nel caso delle leucodistrofie o di neuropatie periferiche, ma possono dipendere anche da processi infiammatori o da infezioni virali. Analogamente a quanto accade per patologie direttamente associate alla formazione della quaina mielinica o al suo mantenimento, anche alterazioni a carico dei neuroni stessi possono comportare conseguenze particolarmente rilevanti. Nel Sistema Nervoso Centrale, infatti, a seguito di un evento traumatico, la mielina non viene rimossa, come invece accade nel Sistema Nervoso Periferico, ed essa stessa inibisce la rigenerazione assonale determinando un danno pressoché permanente. Una delle maggiori differenze tra Sistema

Nervoso Centrale e Periferico è infatti dovuta proprio alla differente capacità neuro-rigenerativa. Diversi studi hanno cercato di chiarire quali possano essere i meccanismi regolatori della mielinizzazione nel Sistema Nervoso Centrale ed in quello Periferico e di identificare le molecole ed i processi coinvolti in questo complesso fenomeno. Nel Sistema Nervoso Centrale, diverse molecole sono coinvolte e la regolazione della mielinizzazione è probabilmente controllata da vari fattori. Diversi studi suggeriscono come non esista una singola molecola che controlli questo processo. È inoltre emerso che la mielinizzazione nel Sistema Nervoso Centrale può variare tra midollo spinale e cervello, ma anche in zone diverse del cervello stesso. indicando un'ulteriore complessità la cui causa non è stata ancora completamente compresa. Nel Sistema Nervoso Periferico, invece, è stata recentemente identificata una proteina fondamentale, la Neuregulina 1 di tipo III, la quale regola tutti gli aspetti legati alla mielinizzazione. Tale molecola è espressa sulla superficie assonale. Di particolare rilievo è il fatto che il livello di Neuregulina 1 di tipo III presente sulla mem brana assonale determini il differenziamento ultimo delle cellule di Schwann e la quantità totale di mielina prodotta attorno agli assoni. Benché le cellule di Schwann e gli oligodendrociti abbiamo come compito ultimo quello di sintetizzare questo particolare organello, e sebbene la composizione della mielina sia simile tra i due sistemi nervosi, vari studi hanno evidenziato come la sua formazione sia completamente diversa e come le cellule coinvolte svolgano un

ruolo particolare. Quali siano le cause di tale differenza non è ancora stato chiarito. È tuttavia ipotizzabile che sia dovuta al diverso tipo cellulare deputato alla formazione della guaina mielinica, cellule di Schwann e oligodendrociti, ma anche a variazioni nell'ambiente cellulare stesso. Nel Sistema Nervoso Centrale, infatti, gli astrociti partecipano alla regolazione della mielinizzazione. Tali cellule non sono invece presenti nel Sistema Nervoso Periferico. Se tale differenza dipenda anche da proteine espresse sulla superficie neuronale, ciò non è ancora noto. Diversi studi hanno tuttavia evidenziato che la conduzione nervosa partecipa direttamente alla formazione della mielina. Comprendere quali siano i meccanismi che regolano la formazione della quaina mielinica ed il suo mantenimento, così come decifrare i complessi segnali che regolano la comunicazione tra le cellule gliali e gli assoni, assume quindi un particolare rilievo per chiarire quali siano i meccanismi coinvolti in patologie demielinizzanti o dismielinizzanti e pianificare un efficace intervento terapeutico. Per questo motivo, il sostegno alla ricerca scientifica risulta particolarmente importante. Recentemente, grazie alla collaborazione tra due enti no profit, Telethon e Comitato Italiano Progetto Mielina, sono stati finanziati alcuni studi al San Raffaele di Milano che coinvolgono cinque diversi gruppi di ricerca, tra cui il nostro. Essi mirano proprio a comprendere i meccanismi di base ed a sviluppare un protocollo di cura pre-clinico nell'ambito delle malattie genetiche demielinizzanti.

Tra i casi celebri di questa malattia, ricordiamo il campione di ciclismo Alberto Contador, vittima nel 2004 di un attacco epilettico durante una gara ciclistica ed operato per l'asportazione di un angioma cavernoso cerebrale, e la campionessa olimpica di atletica leggera Florence Griffith, morta a soli 39 anni proprio a causa di un'emorragia cerebrale. «Se non si sa di avere una certa malattia, non si può curarla, né prevenime gli effetti più dannosi» continua Retta. «Ecco perché, oltre a studiarne i meccanismi biologici, ci siamo chiesti come promuoverne la conoscenza fra il pubblico e favorire così la diagnosi precoce: in questo senso, internet ci è sembrato l'alleato ideale». Grazie al contributo fondamentale del Centro interstrutture di servizi informatici e telematici per le facoltà Umanistiche dell'Università di Torino, è nato così CCM Italia – www. ccmitalia.unito.it – che, come spiega il webmaster Alberto Covacci, «cercherà di promuovere la conoscenza di questa malattia nel nostro Paese innanzitutto fra i pazienti, ma anche in ambito scientifico: grazie a forum di discussione e ad una banca dati unificata, contiamo di facilitare l'interazione e lo scambio di informazioni fra clinici e ricercatori di base e creare così un vero e proprio network di ricerca multidisciplinare, aperto a tutti i centri clinici e di ricerca italiani interessati a questa problematica». L'elenco completo dei centri partecipanti, in costante aggiormamento, è disponibile nella sezione "chi siamo" del neonato sito web. In laboratorio, intanto, Retta ed il suo team continueranno con gli studi di ricerca di base: lo scorso anno, proprio nell'ambito del progetto Telethon, i ricercatori dell'Università di Torino hanno scoperto che un particolare gene associato alla malattia, chiamato KRIT1, gioca un ruolo importante nel proteggere le cellule dai danni ossidativi, suggerendo un potenziale meccanismo patogenetico ed aprendo nuove prospettive terapeutiche. Lo studio* è stato anche premiato dall'associazione di riferimento per chi sia aff

^{*} Goitre L., Balzac F., Degani S., Degan P., Marchi S., Pinton P., Retta S.F., "KRIT1 Regulates the Homeostasis of Intracellular Reactive Oxygen Species". PLoS ONE, 2010; 5(7): e11786.

a Sostegno della Ricerca verso Leucodistrofie e Sclerosi Multipla Comitato Italiano Progetto Mielina - Onlus



Il Comitato Mielina finanzia progetti di interesse sociale. Dal 2011 destina parte dei fondi a progetti di ricerca tra i quali: GPP10007 - Modulazione della Neuregulina-1 per il trattamento di neuropatie demielinizzanti presso l'Istituto San Raffaele di Milano.

www.progettomielina.it

REGALA LA RICERCA

AIUTA LA RICERCA DEL COMITATO ITALIANO PROGETTO MIELINA

Per finanziare il Comitato Italiano Progetto Mielina utilizza il bollettino postale allegato al giornale e compilalo con i tuoi dati. Ricorda che le donazioni sono deducibili dal reddito.

Conto Corrente Postale
17240003

Comitato Italiano Progetto Mielina Onlus

Ente morale con Decreto ministeriale del 6.9.1993; Iscritto nel Registro delle persone giuridiche dell'Ufficio Territoriale del Governo della Prefettura di Roma al n. 54 del 3.3.1997; 19.4.2004) dell'Agenzia delle Entrate.

Sede legale: c/o Ospedale Bambino Gesù, Piazza S. Onofrio, 4 00165 Roma Sede operativa CIPM: Via Machiavelli, 60 00185 Roma - Tel. 06/4440991 - Fax 06/49382799 www.progettomielina.it - E-mail: info@progettomielina.it Presidente CIPM: Massimiliano Fanni Canelles

DONA IL 5 PER MILLE AL CIPM PER LA RICERCA CF 97 065 280 584

Per aiutarci...

CONTO CORRENTE POSTALE

N. 17240003

CONTO CORRENTE BANCO POSTA

IT 98 E 07601 03200

000017240003

CONTO CORRENTE BANCA SELLA

IT 78 M 03268 47940

052859359280 CONTO CORRENTE SAN PAOLO IMI

IT 34 O 03069 03227 100000002400 Intestato a:

Comitato Italiano Progetto Mielina Onlus

c/o Ospedale Pediatrico Bambino Gesù P.zza S. Onofrio, 4 00165 Roma



Il Progetto Mielina è un partnerariato senza fini di lucro tra medici e ricercatori da una parte e pazienti e loro familiari dall'altra. Lo scopo del Progetto Mielina è quello di raccogliere fondi per sostenere ed accelerare la ricerca medica sulla ricostituzione della mielina negli individui che, per malattie acquisite come la sclerosi multipla o ereditarie come le leucodistrofie, perdono progressivamente il rivestimento delle fibre nervose nel cervello e nel midollo spinale. L'unicità del Progetto Mielina è che, da un lato organizza annualmente un congresso nel quale i ricercatori di tutto il mondo si incontrano e possono scambiarsi informazioni e, dall'altro, non coordina un suo gruppo di ricercatori che finanzia, ma dialoga invece con qualsiasi ricercatore del mondo e lo sostiene nella ricerca fino alla soluzione. Ulteriori attività del CIPM sono l'assistenza sanitaria e socio-assistenziale alle famiglie ed a piccoli malati, la sensibilizzazione dell'opinione pubblica sugli aspetti delle malattie demielinizzanti e la relativa divulgazione dello sviluppo e dei risultati delle ricerche internazionali sul campo. Nel 1989, Augusto Odone, Italiano di nascita, e la moglie, Michaela Teresa Murphy, fondano negli U.S.A. il Progetto Mielina. Con ingegno e forza di volontà erano appena riusciti a trovare una cura per il loro figlio, Lorenzo Odone, affetto da adrenoleucodistrofia, utilizzando una miscela di trigliceridi, l'Olio di Lorenzo, in grado di bloccare la progressione della malattia. A questa incredibile storia Phil Collins ha dedicato la canzone "Lorenzo" e Hollywood ne ha fatto un film "L' olio di Lorenzo " i cui attori principali sono Nick Nolte e Susan Sarandon. Il ramo italiano della fondazione Americana, (Comitato Italiano Progetto Mielina), ha sede all'Ospedale Bambin Gesù di Roma e finanzia la ricerca verso la cura per tutte le malattie neurologiche e demielinizzanti in Italia.