GENETICA

"Dal gene che ripulisce le cellule un'arma anti-Alzheimer"

Ballabio è il primo italiano a vincere il Premio Louis-Jeantet "Le nuove frontiere contro le malattie neurodegenerative"

VALENTINA ARCOVIO

«È una grande soddisfazione essere il primo italiano a vincere il Premio Louis-Jeantet per la medicina, uno dei più importanti riconoscimenti in Europa. Ma lo è ancor di più sapere di aver contribuito alla scoperta di un meccanismo biologico su cui oggi lavorano molti laboratori nel mondo: dal Giappone agli Usa fino alla Cina e all'Australia».

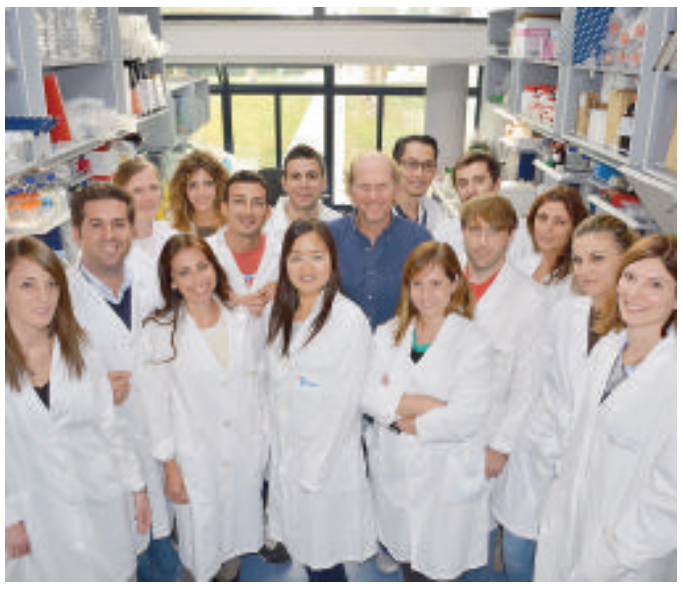
Ha tanto da festeggiare Andrea Ballabio, fondatore e direttore dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem). Lo scienziato è stato premiato per aver identificato un gene che controlla l'attività dei lisosomi, gli «organelli» che sovraintendono allo smaltimento dei rifiuti cellulari che altrimenti si accumulerebbero, provocando una moltitudine di patologie gravi e incurabili. Una scoperta, questa, che lo porterà il prossimo 20 aprile a ritirare il prestigioso premio a Ginevra.

Professore, le fa impressione che, tra gli 84 ricercatori che hanno vinto il Premio, 10 sono stati poi insigniti del Nobel?

«Sì, lo so. Ma da buon napoletano sono molto superstizioso e preferisco non parlarne. Anzi, non voglio neanche pensarci. E quindi adesso mi concentro su questo importante riconoscimento che ho l'onore di condividere con il Tigem. L'unico rammarico è quello di non poter festeggiare con la signora Agnelli, la fondatrice di Telethon, che, ne sono certo, sarebbe stata felice».

Quali sono le implicazioni della sua scoperta?

«La nostra è una scoperta di ricerca di base che ha cambiato la conoscenza dei meccanismi che regolano il processo di smaltimento dei rifiuti cellulari. In particolare, abbiamo scoperto un gene, chiamato Tfeb, che controlla l'attività dei lisosomi e funziona come "direttore d'orchestra", regolando l'azione di molti altri geni coinvolti nello smaltimento dei materiali di scarto del metabolismo cellulare. Ma siamo all'inizio. Al momento non c'è alcuna applicazione pratica in clinica: siamo però convinti che la scoperta ci aiuterà a sviluppare terapie contro alcune malattie neurodegenerative, come l'Alzheimer e il Parkinson, e contro le cosiddette malattie da accumulo lisosomiale, un gruppo di 50 patologie devastanti che colpiscono soprattutto i bambini».



Andrea Ballabio (al centro in camicia blu) insieme con il suo staff

Andrea Ballabio
Genetista

RUOLO: È FONDATORE E DIRETTORE DELL'ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E MEDICINA (TIGEM)
IL SITO: WWW.TIGEM.IT/

Su che cosa state lavorando in questo momento?

«Seguiamo più strade. Ad esempio, stiamo utilizzando le nostre conoscenze per mettere a punto una terapia genica e creare nuove molecole in grado di stimolare il gene Tfeb a eliminare le sostanze tossiche che si accumulano nelle cellule».

A che punto siete con i vostri studi?

«C'è ancora tanto da fare. Sappiamo poco su questo "master gene". Per il momento studiamo le linee cellulari delle malattie, vale a dire utilizziamo le cellule malate per testare trattamenti in grado di correggere i difetti delle cellule stesse. I fondi ottenuti da questo premio, poco più di 600mila franchi svizzeri, verranno impiegati proprio per preseguire questo tipo di studi».

BY NC ND ALCUNI DIRITTI RISERVAT

Il test del sangue rivelerà i tumori in anticipo

ONCOLOGIA

ANDREW BROOKES/CORBIS

Grail di nome e di fatto. Non è casuale la scelta di Illumina, il colosso americano specializzato nel sequenziamento del Dna, di prendere in prestito il nome del Santo Graal per la sua nuova startup.

Grail ha un obiettivo che si può definire straordinario: creare un test capace di rilevare nel sangue le tracce iniziali di diversi tipi di tumore prima che si sviluppino. Un po' come già avviene con la «biopsia liquida», quella che l'Istituto per la ricerca e la cura del cancro di Candiolo ha affinato grazie al sostegno dell'Airc per studiare l'evoluzione del tumore del colon retto. La differenza è che nei progetti di Illumina c'è l'ambizione di andare oltre per fare diagnosi precocissime, anche anni prima che il cancro segnali la sua presenza con qualche sintomo. Non solo. L'impegno è raggiungere lo scopo entro i prossimi tre anni.

Molti i nomi che hanno scommesso su questo progetto, che conta su 100 milioni di dollari. Nell'advisory board dell'impresa, guidato da José Baselga, specialista al Memorial Sloan Kettering Cancer Center di New York, figurano nomi come il fondatore di Microsoft, Bill Gates, il fondatore di Amazon, Jeff Bezos, e l'ex direttore del National Institute of Health, Richard Klausner.

Grail non è l'unica a dare la caccia alle «spie genetiche» del cancro. Ci sono altre società che lavorano a questo Graal. Lo scorso anno l'azienda Pathway Genomics aveva messo a disposizione un test per effettuare «biopsie liquide» con cui rilevare tumori al primo stadio. Ma la Food&Drug Administration l'ha bocciato. Grail, invece, promette più affidabilità: prevede di mappare il Dna di 30-50mila individui, così da avere un'ampia base statistica sulla presenza di alterazioni nel sangue.

José Baselga
Oncologo

RUOLO: È SPECIALISTA AL MEMORIAL SLOAN KETTERING CANCER CENTER DI NEW YORK

Anche in Italia ci sono progetti simili. Una startup dell'Università Tor Vergata, la Bioscience Genomics, che ha sviluppato un test per analizzare il Dna fetale nel sangue di una donna incinta, studia un esame per rilevare la presenza del Dna del tumore nel plasma. Grail, però, detta i tempi e ipotizza di arrivare sul mercato nel 2019, a un costo sui 500 dollari. Resta da capire se farà la differenza. Se è vero che una diagnosi precoce permette trattamenti più efficaci, è altrettanto vero che terapie troppo aggressive possono non essere la scelta migliore per un tumore appena percettibile. È una questione di appropriatezza, su cui gli scienziati si interrogano. **[V. ARC.]**

BY NC ND ALCUNI DIRITTI RISERVATI

VkVSIyMjVm9sb0Vhc3lSZWFkZXJfQ2VplyMjZS52aW5haSMjI0xhIFN0YW1wYSMjIzIwLTAxLTIwMTYjIyMyMDE2LTAxLTIwVDEzOjQ0Oji3WiMjI1ZFUg==