

## COSA POSSIAMO FARE PER LE MALATTIE RARE

ELENA CATTANEO

**O**TTOCENTO milioni di anni. Bisogna spingersi tanto in là per ritrovare l'origine del gene che causa la Corea di Huntington, malattia neurologica ereditaria. In un punto specifico del gene Huntington (uno tra i 30 mila geni che ogni nostra cellula accoglie) esiste una tripletta di lettere «CAG», che, se si ripete più di 36 volte una dopo l'altra, danneggia i neuroni e scatena la malattia che si presenta in maniera progressiva e compromette le funzioni motorie e cognitive.

Uno tra gli obiettivi del nostro laboratorio all'Università Statale di Milano è quello di capire perché queste triplette hanno resistito a una storia evolutiva così lunga, arrivando fino a noi, e perché quando si ripetono troppo alterano i circuiti cellulari e cerebrali, per poi capire come agire per poter contrastare tutto ciò.

Anche in un Paese come il nostro, che sembra troppo spesso capace di mettere ostacoli alla ricerca sperimentale e mal riconosce il lavoro dei tanti giovani e meno giovani dedicati a studiare malattie umane terribili, nessuno scienziato si fermerà mai, nessuno si stancherà mai di lavorare per trovare una risposta e dare aiuto ai malati. Ma per chi è affetto da questa malattia e per le famiglie è anche fondamentale poter contare su meccanismi di sostegno nell'affrontare complessità e difficoltà che vanno spesso oltre ogni umana immaginazione. Una necessità che si estende a tutte le malattie rare, genetiche, non genetiche, neurologiche, non neurologiche.

Un aiuto che spesso arriva in maniera quasi esclusiva dal mondo delle associazioni, in uno scambio reciproco tra i malati stessi e i loro familiari. Mi colpisce per la generosità intellettuale e umana, vedere i familiari con il loro fardello quoti-

diano che trovano il modo comunque di pensare, promuovere, stimolare azioni che possano aggiungere aiuto agli altri. È con questo spirito che per la prima volta in Italia nasce l'iniziativa che fino al 15 giugno l'Associazione italiana Corea di Huntington di Milano ha organizzato con una serie di eventi (l'Aich, associazione italiana Corea di Huntington, è nata a Milano nel 1979 dopo un incontro con Marjorie Guthrie, vedova del cantautore americano di musica folk Woodie Guthrie, colpito dalla malattia. La donna ha fondato negli Stati Uniti l'organismo laico di supporto ai malati e ai parenti che poi ha fatto proseliti in altri paesi del mondo, ndr).

Gli Huntington's Days parleranno di questa malattia, dello stato della ricerca e di quello dell'assistenza ma anche di altre disabilità e dei modi per rafforzare e rendere ancora più determinante la responsabilità sociale di cui ciascun cittadino è portatore. Tra gli eventi, il 15 giugno alla Statale di Milano, il giornalista inglese Charles Sabine che per anni ha esplorato teatri di guerra come inviato della Nbc, parlerà di co-

me il test positivo all'Huntington abbia cambiato la sua vita. Sabine, che per lavoro ha raccontato la disperazione e la distruzione in diverse parti del mondo, parlerà di come si può vivere con quel gene in corpo e di quali conquiste la scienza e la medicina possano farsi portatrici per tutti noi, in un coordinamento con molte altre discipline e istituzioni per vincere la guerra al gene difettoso. Il suo sarà un esempio toccante di chi ha affrontato l'Huntington prima per assistere il padre, per poi scoprire che quelle stesse sofferenze saranno anche le sue e quindi di come sia possibile trascorrere parte della vita con una bomba ad orologeria in corpo, al prezzo di chissà quali pensieri e umane sofferenze.

Di Huntington parleranno anche Edward Wild, ricercatore clinico dello staff della neurologa dell'University College of London Sarah Tabrizi, che insieme presenteranno per la prima volta in Italia l'avvio del primo studio clinico sul «silenzamento genico», una sperimentazione basata sull'inattivazione del gene malattia per bloccare gli effetti dannosi sulle cellule nervose. Molti saranno i neurologi italiani e i rappresentanti delle istituzioni presenti per approfondire gli aspetti legati a questa malattia e tra essi noi ricercatori dell'Università di Milano.

Soprattutto, gli Huntington's Days vogliono parlare alle comunità, ai territori, ma anche rivolgere un appello alle altre associazioni, nonché a enti

e istituzioni, nel tentativo di creare nuove forme di aggregazione e di sensibilizzazione. È questa la vera sfida. La realtà quotidiana di chi è affetto dalla Corea di Huntington è fatta spesso di solitudine e alienazione, dovuti anche al marchio o stigma che la malattia stessa porta con sé e che, inevitabilmente, finisce per stravolgere ogni aspetto dell'esistenza di chi ne soffre, da quello professionale a quello relazionale. Quello che serve, oggi, in primo luogo, è mettersi in ascolto di queste vite, colpite e stravolte dalla malattia, troppo spesso umiliate più ancora che dalla malattia da istituzioni lontane, incapaci di riconoscere e leggere la complessa realtà che hanno di fronte.

Cosa accade quando una vita, una famiglia, riceve una diagnosi di malattia inesorabile e ereditaria? L'ospedale, cui la scienza ha messo a disposizione un test ormai semplicissimo, deve avere a disposizione personale in grado di farsi carico della cura umana e sociale. Là dove la scienza non può ancora offrire trattamenti efficaci che rallentino o blocchino la malattia, l'opera di uno psicologo, di un infermiere a domicilio, di un gruppo di auto-aiuto, un sostegno economico e la buona informazione possono restituire la dignità che spetta a tutti e contribuire in maniera decisiva a una vita di accettabile qualità.

*Docente all'università degli Studi di Milano*

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## LA PUGNALATA ALLE SPALLE