

Ecco le nuove armi contro i geni "cattivi"

Meeting di Telethon: super-farmaci per battere le malattie rare

Reportage

SARA RICOTTA
INVIATA A RIVA DEL GARDA

Non è un gran momento per l'Italia, e per questo fa ancora più effetto vedere a Riva del Garda 650 scienziati riuniti per spiegare a che punto sono le ricerche sulle malattie genetiche rare. Siamo alla convention Telethon, XVII edizione, che si tiene ogni due anni per consentire ai ricercatori di spiegare qual è il frutto dei soldi donati dagli italiani, e insieme per creare l'occasione di un confronto fra studiosi e mostrare avanzamenti e risultati delle ricerche in corso.

Uno dei momenti più attesi è quello che riguarda i «trial», le sperimentazioni delle terapie sui pazienti. Una sorta di momento della verità in cui si verifica se quanto ha avuto successo in laboratorio ne ha altrettanto nella realtà. Al momento le ricerche finanziate da Telethon e giunte a questo stadio riguardano una decina di malattie, oltre all'Ada-Scid che dovrebbe ottenere la registrazione del farmaco il prossimo anno. Le altre candidate ad avere una terapia riconosciuta sono la leucodistrofia metacromatica, la sindrome di Wiskott-Aldrick, la talassemia, la malattia di Krabbe, la malattia granulomatosa cronica, la Mucopolisaccaridosi e l'amaurosi. Nomi che non dicono granché in quanto malattie rare, ma che invece suonano terribili a tanti genitori,

perché colpiscono bambini piccolissimi che alla nascita apparentemente erano sani e che per la grande maggioranza sono letali.

Le grandi case farmaceutiche non sono molto interessate a fare ricerca su queste patologie, che invece sono la mission di Telethon. È per questo che una delle notizie che vengono date con più orgoglio è che oltre alla multinazionale Gsk, interessata a produrre il farmaco per l'Ada-Scid, un'altra casa farmaceutica biotech si è fatta avanti per un altro progetto. «L'angloamericana Shire è interessata agli studi del dottor Ballabio sul gene che controlla il processo di smaltimento dei rifiuti cellulari», spiega il direttore scientifico di Telethon Lucia Monaco.

Fra le altre malattie con studi clinici in corso c'è la amaurosi congenita di Leber di tipo II, un

tipo di cecità ereditaria dovuta a mutazioni di un gene; dal 2007 è in corso presso il Children's Hospital di Philadelphia un trial clinico di terapia genica che vede coinvolti anche l'Istituto Telethon di Napoli (Tigem) e la Seconda Università di Napoli. I risultati ottenuti su 12 pazienti (di cui 5 italiani) sono positivi, il trattamento è risultato sicuro e capace di ripristinare parte delle capacità visive dei pazienti. «Due bambini americani vengono da Filadelfia per essere trattati da noi», racconta il direttore generale Francesca Pasinelli. Il bilancio è positivo, anche se si intuisce che ricerche di questo genere hanno sempre bisogno di finanziamenti enormi. Che arrivano a Telethon solo dalle donazioni. «Quelle delle aziende sono un po' calate, quelle dei singoli per fortuna non vengono meno e proteggono la nostra ricerca dallo tsunami della crisi».



I testimonial

«Studio la tossicità delle cellule»



Carmine Settembre
34 anni di Napoli ha fatto ricerca genetica negli Usa

Carmine Settembre, 34 anni, è di Napoli e si occupa di ciò che ognuno di noi produce e smaltisce dentro di sé con le sue cellule se tutto funziona ma che, se invece qualcosa s'incepisce, provocano malattie terribili. È stato un cervello in fuga negli Stati Uniti per anni e ora è tornato in patria grazie al programma Telethon Dulbecco che gli affida un finanziamento di 500 milioni per cinque anni per mettere i piedi in proprio laboratorio nella sua città dove continuare gli studi che brillantemente stava conducendo oltreoceano. Dopo la laurea, nel 2007 Carmine vola a New York e fa ricerca da due anni nel dipartimento di Genetica umana della Columbia, poi a Houston, al Baylor College of Medicine. Ora Carmine si concentrerà in particolare sugli effetti tossici che le malattie lisosomiali hanno sulle ossa, aspetto poco esplorato. [SAR. RIC.]

«Io non sono dovuto scappare»



Luca Biasco
È a capo di un progetto Telethon di genetica molecolare

Luca Biasco è tra i pochi cervelli italiani che hanno trovato in Italia ciò che tanti colleghi devono andare a cercare all'estero. Dopo la laurea in Biotecnologie mediche è a capo di un progetto di ricerca Telethon di genetica molecolare che studia gli effetti delle inserzioni di gene corretto nelle cellule malate dei pazienti. Lavora a Milano dove porta avanti il suo progetto di ricerca al San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy. «Chi dà un contributo a Telethon - spiega Biasco - sappia che finanzia progetti di ricerca su malattie genetiche non molto seguite dalle case farmaceutiche ma anche ricerca di base, attraverso cui si produce informazione scientifica per il futuro». L'amicizia fra ricercatori continua spesso anche fuori. «La maggior parte a un certo punto se ne va, ogni volta è dura salutare chi va via». Lui non ha dovuto farlo. [SAR. RIC.]

«Un aiuto contro la distrofia»



Ester Zito
Laureata in Chimica torna in Italia dall'università di Cambridge

Ancora pochi mesi per chiudere gli esperimenti in sospenso alla Cambridge University, e poi anche Ester Zito, cervello in fuga prima a New York e poi a Londra, tornerà definitivamente in Italia per reclutare i suoi nuovi collaboratori grazie al finanziamento del programma Telethon Dulbecco. Per il suo rientro ha scelto l'Istituto Mario Negri di Milano, vista anche la laurea in Chimica e tecnologie farmaceutiche. «Non è facile fare un certo tipo di carriera in Italia, soprattutto per una donna. Il bando dell'Istituto Telethon Dulbecco è tra le pochissime opportunità che consente di essere valutata con criteri meritocratici da una commissione internazionale di altissimo livello». Il suo obiettivo sarà studiare una particolare proteina del reticolo endoplasmatico responsabile, quando alterata, di patologie come la distrofia muscolare da spina rigida e altre miopatie. [SAR. RIC.]

L'appello

«Attenti alle cure compassionevoli»

■ La storia di Sofia, la bimba affetta da una grave malattia neurodegenerativa che i genitori vogliono sottoporre a una terapia con staminali non riconosciuta, è stata rilanciata dalle «lene» e da un intervento di Celentano. Tutti contro la scienza che negherebbe le cosiddette «cure compassionevoli». Alla convention Telethon molti scienziati hanno manifestato la loro preoccupazione. «Preoccupazione perché si tratta di passaggi fuori dalle regole - sintetizza Luigi Naldini, direttore del Tiget di Milano - La scienza si è data delle regole per salvaguardare la sicurezza dei pazienti e garantire lo sviluppo degli studi sul campo; uscirne può compromettere l'una e l'altro». Concordi tutti gli scienziati presenti, tra cui il prof. Bruno Dalla Piccola: «Così si fa anche disinformazione, è stata usata a sproposito l'espressione "cura compassionevole" che non vuol dire che siccome non c'è terapia ufficiale prendi quello che vuoi». [SAR. RIC.]

I cervelloni

Sono 650 gli scienziati che partecipano alla grande riunione organizzata da Telethon

