

Sclerosi laterale amiotrofica. I fondi donati sino al 21 settembre finanzieranno la raccolta di campioni biologici. La Fondazione Aisla li metterà a disposizione di chiunque li vorrà studiare

Bio-banca "aperta" Il Dna dei malati troverà le cure

> LUI & LEI
ROBERTA GIOMMI



NUTRIRE CORPO E COPPIA

Settembre annuncia cambiamenti e ritorni dopo una estate caratterizzata da piccole ferie a strappi. Qualunque sia stato l'approccio al riposo o alla trasgressione, a gestire il tempo con calma o essere in continuo movimento, ora le batterie saranno necessarie per far ripartire la quotidianità. Anche le psicoterapie hanno in estate una sospensione, in genere si cerca di consegnare delle piccole risorse, si dà la disponibilità per ricevere domande o mitigare un disagio. Se dovessimo scegliere a cosa dedicare attenzione in autunno possiamo dire che bisogna nutrire il corpo, la coppia, le relazioni e mantenere interessi. Spesso l'estate somiglia al carnevale e poi il corpo viene trascurato, si parla poco, si legge meno, si fa poco l'amore nei rapporti stabili. Per coloro che hanno avuto problemi per la procreazione assistita oggi si prefigura una possibilità italiana di pensare al progetto di figli. L'eterologa trova una sua possibilità operativa e le coppie possono affidarsi a centri italiani. In ogni ricerca è importante essere accompagnati psicologicamente, valutare le proprie difficoltà, pensare saggiamente cosa succederà alla coppia e alla dimensione individuale. I centri possono offrire questo supporto o fare invii a psicoterapeuti in modo che un sogno possa diventare un buon progetto.

www.irf-sessuologia.it

ARNALDO D'AMICO

LA PRIMA Biobanca nazionale dedicata alla Sla, meglio nota in Italia come la "malattia dei calciatori" oggetto del recente tormentone della secchiata gelata, è lo scopo della raccolta fondi in corso quest'anno sino al 21 settembre (giornata nazionale organizzata dall'Aisla, Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica). La Biobanca conserverà e metterà a disposizione gratuitamente ai ricercatori che ne faranno richiesta campioni biologici (sangue, tessuti, biopsie, Dna, ecc) raccolti dai malati e su cui eseguire indagini. «È lo strumento più efficace per accelerare la scoperta delle cause e delle cure di malattie non molto frequenti — spiega Mario Sabatelli, presidente del comitato scientifico dell'Aisla e responsabile del centro Sla del policlinico Gemelli di Roma — Consente infatti anche a chi lavora solo nei laboratori scientifici di analizzare il Dna e i tessuti dei malati, aumentando il fronte dei ricercatori impegnati. E, man mano che

COS'È LA SLA

È una malattia neurodegenerativa progressiva che colpisce i motoneuroni, le cellule nervose cerebrali e del midollo spinale che consentono i movimenti volontari

CIFRE IN ITALIA

INCIDENZA stimata
1500
nuovi casi all'anno
PREVALENZA stimata
5mila
pazienti che convivono con la malattia

LEGENDA

MOTONEURONE PRIMARIO O CENTRALE
 MOTONEURONI SECONDARI O PERIFERICI

si cumulano i campioni biologici, accresce il numero dei casi sui cui poter indagare, altro elemento determinante per svelare i meccanismi di una malattia rara, rimasta incurabile a oltre un secolo dalla sua scoperta».

Il destino è ancora lo stesso e sembra studiato con cura da un genio del male: mentre tutto il resto del sistema nervoso continua a funzionare perfettamente lasciando intatti sensi, intelligenza, memoria e consapevolezza, i muscoli di braccia e gambe perdono progressivamente la loro forza sino alla paralisi totale. Poi è la volta dei muscoli che permettono di parlare, inghiottire e infine, respirare. Le moderne tecnologie hanno prolungato un po' la sopravvivenza e, soprattutto la qualità della vita degli ultimi anni in alimentazione, respirazione e comunicazione.

Il tutto perché le cellule nervose chiamate motoneuroni che comandano i movimenti, e solo quelle, muoiono una dopo l'altra. Nella Sla sia quelle che portano il comando dal cervello al midollo spinale e poi dal midollo spinale ai muscoli. Ma esistono tante altre varianti, in cui vengono colpiti solo i primi o solo i secondi, con durata della malattia che va da pochi mesi ai 50 anni del fisico inglese Stephen Hawking e forme in cui la forza diminuisce così lentamente da non accorciare la vita. Anche nelle Sma, rese note dal caso Stamina, vengono colpiti i motoneuroni: si tratta di malattie che sembrano simili ma con caratteristiche cliniche e con cause differenti. Distinguerle può essere difficile anche per il neurologo. Questo deve aver visto prima centinaia di casi simili e, a volte, deve osservare per mesi il paziente per poter dire con certezza che tipo di degenerazione del motoneurone si sta verificando. E quindi il suo destino. Ma chi lo uccide lentamente?

«All'origine ci sono alterazioni dei geni — dice Sabatelli — E questo è uno dei punti fermi raggiunti negli ultimi anni di ricerche. Ormai sono escluse cause ambientali o di stili di vita. Queste

Come colpisce

Tronco encefalico
Sistema nervoso periferico
Midollo spinale

Encefalo

MOTONEURONE MALATO

Frammentazione e perdita di dendriti

Degenerazione assonale: perdita di assoni, del diametro assonale e di mielina

Con la Sla i motoneuroni malati sono incapaci di condurre gli impulsi nervosi fino ai muscoli. La connessione è deficitaria o nulla e porta ad atrofia muscolare

Impulsi nervosi assenti o interrotti

Muscolo indebolito o atrofico

Mani e piedi

Vengono spesso colpiti per primi, rendendo molto difficili le normali attività quotidiane

I primi sintomi

Includono brevi contrazioni, crampi o rigidità dei muscoli, debolezza muscolare che influisce sul funzionamento di un braccio o di una gamba



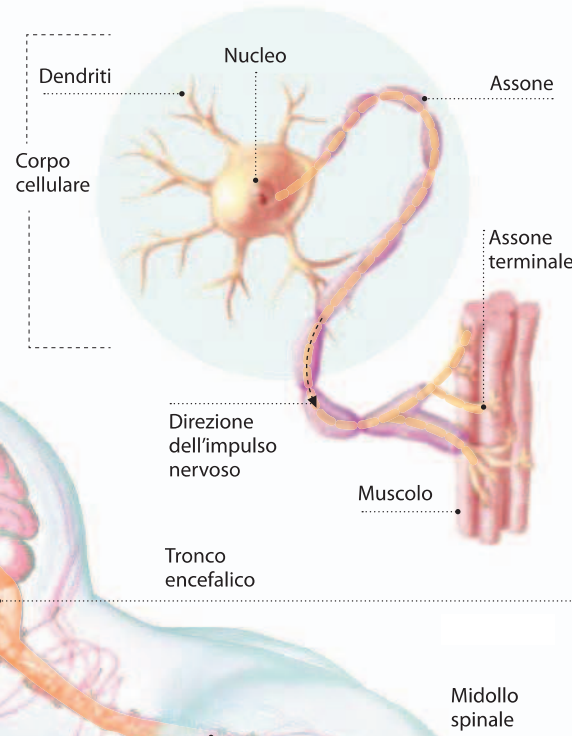
Sintomi tardivi
Perdita progressiva e irreversibile delle capacità di:

- controllare i muscoli scheletrici
- deglutire
- articolare parola
- respirare

COS'È UN MOTONEURONE

Sono cellule nervose specializzate che trasmettono gli impulsi di tipo motorio dal cervello fino ai muscoli

I motoneuroni sono le cellule più lunghe di tutto il corpo



Corteccia motoria

ENCEFALO

Tronco encefalico

Frammentazione e perdita di dendriti

Degenerazione assonale: perdita di assoni, del diametro assonale e di mielina

Impulsi nervosi assenti o interrotti

Muscolo indebolito o atrofico

Mani e piedi

Vengono spesso colpiti per primi, rendendo molto difficili le normali attività quotidiane

I primi sintomi

Includono brevi contrazioni, crampi o rigidità dei muscoli, debolezza muscolare che influisce sul funzionamento di un braccio o di una gamba



Sintomi tardivi
Perdita progressiva e irreversibile delle capacità di:

- controllare i muscoli scheletrici
- deglutire
- articolare parola
- respirare