

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

malattie vengono perché alcuni pezzi di Dna non funzionano più bene. Ma si va da forme come le Sla familiari in cui è un solo gene colpito e può essere trasmesso dai genitori a forme in cui, arrivando sempre dai genitori, si ritrovano nell'individuo più geni appartenenti ad un gruppo di almeno una cinquantina di geni diversi alterati che in questi ultimi anni si sono ritrovati nei malati di Sla. E questo può spiegare il mistero della maggior parte di casi di Sla, sinora classificata come sporadica, perché colpiva all'improvviso in una famiglia in cui non vi erano mai stati altri casi. E l'assortimento tra geni paterni e materni che si ha con la fecondazione, rende praticamente impossibile che quel gruppo di geni passino tutti insieme dal malato ai suoi figli».

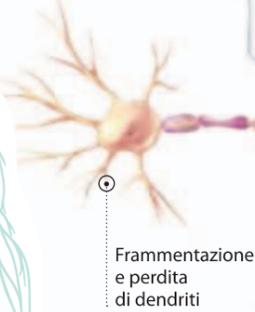
Nonostante si stia delineando una causa della malattia così complessa, che poggia su tanti geni diversi - almeno 50 allo stato attuale delle conoscenze - Sabatelli, responsabile anche della ricerca di Icomm (Insieme contro le malattie del motoneurone) è ottimista. «Abbiamo ristretto l'orizzonte in cui cercare la causa alla genetica. Abbiamo modelli animali come insetti, pesci e vermi, semplici ed economici, su cui studiare il comportamento dei geni che l'analisi dei malati ci indicano come sospetti. Non possiamo togliere i motoneuroni ai malati per analizzarli ma, grazie al Nobel Yamanaka, li possiamo generare dai fibroblasti della sua pelle dopo averli fatti regredire a staminali. Tutto ciò apre finalmente le porte alla ricerca di cure razionali, in cui primasi individuano con precisione i meccanismi vitali inceppati e poi si provano le sostanze che li possono riparare. In questo modo si arriva molto prima a scoprire le cure che funzionano. Basta conoscere un malato di Sla per sapere che il fattore tempo è vitale».

MOTONEURONE MALATO

Come colpisce

Tronco encefalico
Sistema nervoso periferico
Midollo spinale

Encefalo



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



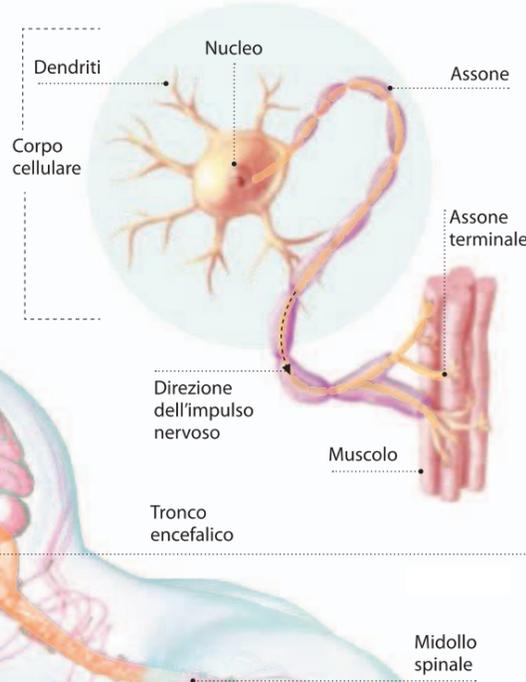
Sintomi tardivi
Perdita progressiva e irreversibile delle capacità di:

- 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

Midollo spinale