

Cellule adulte, frontiera per le cure A Brescia il punto in un congresso

Prima di verificare l'efficacia di una terapia cellulare sull'uomo, è necessario che «la ricerca scientifica sia basata su dati inoppugnabili». Augusto Pessina, membro del comitato direttivo dell'associazione italiana di colture cellulari (Aicc), e professore di microbiologia all'Università degli Studi di Milano, chiarisce: «Per arrivare allo scopo occorre non tagliare le scorciatoie». La strada è lunga, ma i passaggi della ricerca seguono tutti concatenati. «Tutti i trials clinici - sottolinea Pessina - devono essere fondati su una base scientifica molto solida, su una sperimentazione molto ampia, prima animale e poi in vitro, su dati convalidati a livello mondiale su pubblicazioni scientifiche vastissime, e con i quali c'è una ragionevole ipotesi che possa portare a verificare se sull'uomo hanno efficacia». Le applicazioni delle cellule staminali adulte

sono possibili in diversi campi, come confermano gli esperti italiani e stranieri riuniti da ieri e fino a domani a Brescia al 26° convegno dell'Aicc, per fare il punto sui progressi e le prospettive delle terapie cellulari. «Le staminali - afferma Pessina - sono usate da anni nel caso delle malattie empoietiche, dei trapianti, per le patologie legate al sistema immunitario, nella neurooncologia, per i danni renali, oppure per patologie oftalmiche, alcune delle quali sono state trattate grazie a terapie avanzate con colture di epitelio corneale. Sono in corso varie sperimentazioni sulle mesenchimali per la cura della sclerosi multipla o nell'ambito dei tumori. In quest'ultimo caso, si cerca in particolare di utilizzare le mesenchimali "caricandole" con i farmaci antitumorali».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

“
Lo spirito della mondanità anche oggi c'è, anche oggi ci porta con questa voglia di essere progressisti sul pensiero unico (...). Oggi si pensa che dobbiamo essere come tutti, dobbiamo essere più normali, come fanno tutti, con questo progressismo adolescente. E poi, segue la storia: le condanne a morte, i sacrifici umani. Ma voi pensate che oggi non si facciano, i sacrifici umani? Se ne fanno tanti, tanti! E ci sono delle leggi che li proteggono.

Papa Francesco, omelia del 18 novembre

il fatto
di Francesca Lozito

Regioni e tribunali Stamina non si arrende

Una possibile apertura da parte dell'Abruzzo. È quanto emerge dalla giornata di ieri, in cui Davide Vannoni e Marino Andolina sono stati auditi in Commissione sanità della Regione Abruzzo. Al termine dell'incontro i due hanno annunciato la costituzione di un tavolo tecnico di fattibilità per l'applicazione della normativa sulle cure compassionevoli per il loro metodo di cura con le staminali mesenchimali, bocciato dalla commissione ministeriale di esperti che ne aveva fermato la sperimentazione. Paola Binetti, deputato di Scelta civica, ha annunciato un'interrogazione al ministro della Salute Beatrice Lorenzin, che dal canto suo ha ribadito che Stamina «non è una cura» e che il suo dovere è quello di far rispettare le regole. Intanto continuano le altalenanti sentenze: se da una parte per il piccolo Federico di Pesaro non c'è stato il via libera al secondo ciclo di cinque infusioni, ieri il Tribunale di Roma ha dato ragione a una malata di sclerosi multipla alla quale, secondo la sentenza, «non si può negare la speranza».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Giovedì, 21 novembre 2013

Malattie rare, un abbraccio vince la solitudine

di Emanuela Vinai

Il bacio di Papa Francesco due settimane fa a Vinicio Riva, sfigurato dalla neurofibromatosi, ha riacceso le speranze di migliaia di pazienti «dimenticati» e talora reietti

Così Antonio «piega» la Sla

«La Sla cambiava tutto nella nostra vita, ma non avrebbe cambiato niente di ciò che contava davvero». Perché per Antonio Spreafico, malato di sclerosi laterale amiotrofica (Sla), e sua moglie Emilia che gli sta accanto, «stravolta dalla fatica, consumata come una candela senza più cera alla fine di una giornata impossibile, eppure in grado di caricarsi di altra fatica» e di fargli «ancora luce durante la notte», la sofferenza «presto è stata riscattata dalla certezza della compagnia di Dio. E questo ha cambiato tutto». È una storia esemplare, di coraggio e di fede quella raccontata da Gerolamo Fazzini sul nuovo numero di *Crederci*, in uscita oggi. Antonio Spreafico è un architetto e designer. Abita a Lecco. Titolare di uno studio affermato, ha realizzato edifici pubblici e progetti a sfondo sociale. Nell'estate 2011 un'improvvisa caduta dalle scale. All'apparenza, una banalità. Solo qualche mese dopo i medici gli diagnosticano la Sla. Per Antonio ed Emilia inizia il calvario. Eppure, nonostante la sofferenza, ora Emilia ringrazia per «ogni nuovo giorno che Dio ci regala». Antonio non è più in grado di parlare, riesce a comunicare attraverso un sintetizzatore vocale. Ma prima della tracheotomia, ha voluto raccontare la sua storia raccolta nel libro «Luca» scritto dal fratello Giorgio, giornalista. (G.Mel.)



Il loro abbraccio ha fatto il giro del mondo. Il Papa che all'udienza generale del 6 novembre in piazza San Pietro accarezza il capo e la nuca di Vinicio Riva, sfigurato dalle escrescenze, ha acceso i riflettori sulla neurofibromatosi, malattia rara che solo in Italia colpisce circa 20mila persone. «Se ne parla poco perché non ci sono grandi associazioni che sostengono la ricerca su questa patologia, e perché c'è un problema culturale di fondo legato a quella che ancora è percepita come una vergogna» afferma Andrea Rasola, oncologo molecolare all'Università di Padova e presidente dell'associazione Linfa, che sostiene i malati di neurofibromatosi e le loro famiglie.

Anche se le cose stanno cambiando, in Italia la malattia rara resta un argomento difficile da affrontare: «Quando parliamo di queste patologie tocchiamo un ambito delicato. Non a caso una volta venivano definite "tare" - conferma Rasola -. La neurofibromatosi è una delle malattie genetiche più diffuse, ma è poco nota perché spesso le persone malate si nascondono. Manca in Italia la concezione - americana, anglosassone - del malato come eroe, come esempio per gli altri».

Ma come si riconosce questa particolare sindrome? «L'individuazione, la diagnosi di una malattia, parte da un segno clinico - spiega Domenico Coviello, Direttore del Laboratorio di genetica umana al Galliera di Genova e copresidente nazionale di Scienza & Vita -. Nella neurofibromatosi c'è un gene che, a seguito di una mutazione sul Dna, non produce più una proteina o la produce che non funziona. Questo innesca una serie di interazioni nell'organismo che danno origine ai segni della malattia: numerose e ampie macchie color caffelatte, noduli sottocutanei diffusi e un problema di vista. Quando il medico riconosce la presenza contemporanea di questi tre elementi è opportuno fare un test genetico».

Ma la neurofibromatosi può anche metterci anni per manifestarsi. «Non è detto che la malattia si presenti subito - chiarisce Coviello -, la diagnosi può essere fatta anche tardivamente. Inoltre la malattia ha un andamento molto variabile e uno sviluppo diverso, causando una serie di tumori sottocutanei benigni, a volte molto visibili, ma per lo più piccoli o interni. Nella maggior parte dei casi non sono pericolosi, ma fastidiosi. Possono però degenerare in tumori maligni». L'ostacolo più grande da superare resta comunque lo stigma sociale che accompagna queste persone, che spesso hanno un aspetto fisico difficile da accettare e da gestire. Il presidente di Linfa è fiducioso: «Mia figlia è affetta da questa malattia. Il gesto del Papa è



Fibrosi cistica, pazienti a San Pietro Da Francesco ancora un gesto di affetto

Anche ieri, al termine dell'udienza generale, papa Francesco ha abbracciato per un'ora i malati sul sagrato di piazza San Pietro. Toccati sono stati da una grave malattia. Un gesto per sottolineare la vicinanza della Chiesa a coloro che rischiano di essere lasciati ai margini per la malattia. In prima fila c'erano anche i pazienti con fibrosi cistica insieme con i loro familiari a rappresentare la Lega italiana fibrosi cistica, che fino a domenica è impegnata nella Settimana europea per sensibilizzare sulla patologia conosciuta anche come la «malattia del bacio salato». «La fede - spiega la Life - può essere un punto di riferimento per chi convive con la fibrosi cistica, una malattia che accompagna chi ne è affetto per tutta la vita sottoponendolo a continue sfide. Non è, come molti credono, una malattia così tanto rara: ne nasce affetto un bambino ogni 2.500 mentre un individuo su 25 ne è portatore sano. E si tratta di una malattia non ancora guaribile, ma curabile se diagnosticata precocemente». (Foto Felici)

stato più che simbolico, e va nella direzione dell'accoglienza. Se la prima reazione può essere di ripulsa, bisogna sforzarsi di riconoscere la persona al di là della sua superficie. Consideriamo le differenze altrui come una risorsa». L'abbraccio di Francesco ha portato a una maggiore attenzione? «Come in altre occasioni simili, c'è un picco emotivo che declina quando la notizia è passata - commenta Rasola -. Nei giorni successivi all'abbraccio in piazza San Pietro abbiamo rilevato riscontri positivi sul nostro sito www.associazionelinfa.it, che però poi si sono affievoliti».

Un altro nodo basilare è quello della ricerca, spesso negletta, che non solo dipende da una serie di concause e di fattori ma che, nel caso delle malattie rare, risulta oltremodo complesso. «Non esiste al mondo un piano

organico sistematico per studiare tutte le malattie rare, che sono più di 6mila - commenta Coviello -, la possibilità di fare ricerca su una singola malattia viene lasciata all'iniziativa dei singoli istituti e ricercatori, anche in relazione ai finanziamenti che si riescono a ottenere».

«Sarebbe necessario uno sforzo enorme a livello europeo, e noi stiamo lavorando molto per aumentare la sensibilità sul tema - conclude Andrea Rasola -. Per esempio, buona parte dei bambini con la neurofibromatosi hanno problemi cognitivi e di linguaggio. Per questo abbiamo dato vita al progetto "Diamo la parola ai bambini", in cui raccogliamo fondi per costituire un team di esperti che possa seguire la crescita e l'apprendimento di questi particolari pazienti».

la storia

«La mia svolta da infermiera a paziente»

«A l di là della sofferenza che porto dentro di me, questa esperienza mi ha dato qualcosa di importante, perché mi ha fatto capire che nel mondo c'è ancora tanta gente disposta a donare affetto. Ero una donna molto rigida, costantemente alla ricerca della perfezione, ora ho imparato a dare meno valore all'estetica delle cose. Posso dire di sentirmi più ricca dentro: il mio corpo si muove poco ma con gli occhi osservo molto». Luisa Pardini, 40 anni, pavese, muove i primi passi della sua seconda vita. La prima si è interrotta il 26 marzo, sul raccordo tra Berreguardo e Pavia, quando la sua Fiesta si è schiantata contro il guard rail. Luisa si è salvata miracolosamente: tre settimane di coma in quella Rianimazione II del Policlinico San Matteo dove lavorava da undici anni, poi il risveglio circondato dai volti dei colleghi del reparto e l'amara scoperta di una lesione midollare per cui riusciva solo a vedere il suo corpo ma non più a sentirlo.

«Quando ho aperto gli occhi in un letto della "mia" Rianimazione non ricordavo nulla - ci racconta Luisa -. Il fatto di essere infermiera mi ha consentito di realizzare la gravità della situazione: sapevo bene che cosa significasse una lesione midollare e che conseguenze avesse. Per il resto, però, mi sono trovata nell'identica situazione di coloro che erano stati miei pazienti: stesse paure, stessi momenti di sconforto, stessa voglia di aggrapparsi a quel filo di speranza, anche irrazionale». Non le è difficile esprimere come si sia sentita a ricevere, da paziente, le cure degli ex colleghi. «La realtà è che non mi sono mai sentita paziente ma una persona accudita con tanto amore, assistita da amici partendo dal primario fino al personale ausiliario. Nella sventura ho avuto il privilegio di non vivere il distacco professionale tra camice bianco e degente, e questo mi ha fatto ulteriormente capire quanto sia importante l'approccio umano».

Luisa, tra l'altro, ha sempre vissuto la sua professione con una carica umana particolare. Proprio la voglia di essere al servizio dei pazienti più critici ha segnato tutta la sua carriera infermieristica: la terapia intensiva all'Istituto europeo di oncologia a Milano, poi la Neurochirurgia al San Matteo, infine la Rianimazione II. «Ho sempre avuto a cuore il connubio tra la gestione professionale e umana del malato e dei familiari, e mi piaceva il fatto che in queste aree critiche medici e infermieri lavorino davvero all'unisono». Ora Luisa è tornata nella sua casa, dopo sei mesi di riabilitazione all'Unità spinale del Niguarda a Milano. È sulla sedia a rotelle, ma la sua forza di volontà ha già portato a grandi risultati: riesce a mangiare da sola, nuota, tira con l'arco, con la carabina, pratica l'hand-bike. Ammette che la fatica maggiore è accettare la dipendenza da altre persone. «Sono stata catapultata dall'altra parte. Ma proprio questo, con grande stupore, mi ha fatto capire di avere molti più amici di quel che pensassi. Anche colleghi che ogni giorno rinunciano al tempo libero per me. Grazie a loro ho trovato la forza di guardare al futuro, imparando a procedere a piccoli passi. Ho ancora paura, non immagino neanche io fin dove potrà arrivare il mio recupero, ma ora so che la mia vita avrà ancora qualità se nel mio piccolo riuscirò ad essere di aiuto aprendo il cuore a chi si trova nelle mie condizioni».

Daniela Scherrer

© RIPRODUZIONE RISERVATA

l'intervista

di Ilaria Nava

«Studi e risultati seri, le staminali funzionano»

Parla il neurologo Giacomo Comi che guida l'équipe milanese al lavoro sulla terapia anti-Sma: «Sempre più vicini alla meta, guai ora a disperdere le energie»

Tra il controverso caso Stamina e le ultimissime sperimentazioni c'è di mezzo la Sma (Atrofia muscolare spinale) malattia neurodegenerativa purtroppo diffusa, su cui però la ricerca sta dando sempre più speranze. Massimo esperto per illustrare le ultime novità è Giacomo Comi, responsabile del laboratorio biochimica e genetica del Centro di ricerca sulle malattie neuromuscolari e neurodegenerative "Dino Ferrari" dell'Università degli Studi di Milano, neurologo di fama internazionale. Professore, a che punto è la ricerca di terapie efficaci sull'atrofia muscolare spinale? «La Sma è purtroppo una malattia molto comune, che colpisce diverse età della vita, incluso il periodo neonatale, causando sofferenze difficilmente immaginabili. Circa una persona ogni 40 è portatrice sana del gene

mutato della Sma: il gene Smn1. La comprensione dei meccanismi molecolari a livello genetico ha portato allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche. Tra queste, la terapia genica, in cui viene trasferita una copia del gene sano mediante vettori virali di nuova generazione, o la terapia con oligonucleotidi antisense, che modificano l'Rna di un gene simile a quello mutato, incrementando la produzione della proteina corretta. Queste strategie hanno dimostrato risultati veramente promettenti in modelli *in vivo* della malattia, con un marcato miglioramento del fenotipo Sma. Sulla base di questi dati, sono stati iniziati alcuni studi clinici pilota nei pazienti. Alla luce dei risultati pre-clinici e di questi studi clinici, attualmente in fase iniziale, possiamo ritenere che il paradigma di gestione terapeutica della Sma possa a breve avere una svolta positiva».

Come vengono utilizzate in questo campo le staminali pluripotenti indotte umane (le «Ipscs»)?

«Nel nostro laboratorio del Centro Dino Ferrari, Università degli Studi di Milano, Irccs Fondazione Ca'Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, abbiamo generato Ipscs da pa-

zienti affetti da Sma e le abbiamo corrette geneticamente. I motoneuroni derivati dalle cellule corrette trapiantati in un modello transgenico di Sma ne hanno migliorato significativamente il fenotipo. Questi risultati sono stati recentemente pubblicati sulla rivista *Science Translational Medicine* e dimostrano la possibilità di generare cellule staminali "paziente specifiche" prive di malattia, aprendo nuove possibilità terapeutiche».

Quando saranno applicabili sull'uomo, e quali risultati si prevedono?

«Rispetto ad altre strategie molecolari l'applicazione delle cellule staminali come strategia terapeutica nell'uomo ha verosimilmente tempi più lunghi. Riteniamo che l'approccio terapeutico ideale per la Sma consista nel risolvere il difetto genetico causativo - ad esempio, come detto prima, con la terapia genica o con gli oligonucleotidi - e migliorare i segni e sintomi di malattia già presenti con altre strategie, tra cui il trapianto di cellule staminali. Tuttavia questi approcci devono essere validati accuratamente nella loro sicurezza ed efficacia prima di una applicazione ai pazienti».

In attesa di terapie innovative, che cure so-

no già disponibili oggi?

«Negli anni sono stati valutati diversi farmaci per stimolare la produzione di Smn. Uno di essi, il salbutamolo, viene correntemente utilizzato nella forma di tipo II e III. Inoltre, sia la riabilitazione fisica che una buona assistenza respiratoria e nutrizionale sono parte della cura della malattia e hanno un impatto rilevante sulla sopravvivenza e le capacità funzionali dei pazienti. Qual è il suo parere sul «metodo Stamina»? «Prima di qualsiasi sperimentazione clinica sull'uomo sono necessarie prove scientifiche di efficacia e di sicurezza di queste strategie che devono rispettare criteri riconosciuti e acquisiti come standard dalla comunità scientifica. Dato che questa è una fase storica molto promettente nello sviluppo di strategie terapeutiche per la Sma, sarebbe più opportuno concentrare l'attenzione e gli sforzi su ciò che ha basi scientifiche evidenti, risultati pre-clinici eccellenti e un avanzato stato di sviluppo verso la clinica, sempre mantenendo la mente aperta a nuovi sviluppi e a una analisi critica dei risultati e della loro interpretazione. Secondo il più rigoroso spirito scientifico».

© RIPRODUZIONE RISERVATA