

Sclerosi laterale amiotrofica

Dopodomani la Giornata mondiale sulla malattia. Iniziative in Italia e forte impegno della ricerca. Sul fronte delle cure sperimentazioni su una molecola ed un ormone. Test su 380 isolani

Genoma dei sardi sotto osservazione

SILVIA BAGLIONI

Il 21 giugno si celebra la Giornata mondiale per la lotta alla Sclerosi Laterale Amiotrofica (Sla), la malattia neurodegenerativa che comporta la completa paralisi dei muscoli volontari, di cui non si conoscono né le cause né una terapia efficace. In Italia si stima che i malati siano poco più di cinquemila (5 persone ogni 100.000 abitanti), ma in certi gruppi di popolazione l'incidenza è maggiore. Questo fa supporre che ci siano fattori di rischio prevalenti che, combinati, possono provocare i sintomi. Sono in corso studi genetici e su potenziali sostanze pericolose utilizzate in agricoltura e nel giardinaggio, soprattutto negli anni '80. La Sla è anche chiamata morbo di Lou Gehrig, dal nome del giocatore statunitense di base-

ball, che fu la prima vittima accertata (ma recentemente si è anche messo in dubbio la diagnosi sul giocatore). Molti sportivi sono stati colpiti dal morbo, tanto da pensare ad una correlazione diretta tra attività e patologia.

Grazie all'impegno di istituzioni, come la Fondazione Italiana di ricerca per la Sla, AriSla, il nostro è il terzo Paese al mondo per produzione scientifica su questa malattia. La giornata mondiale è promossa l'International Alliance of Als/Mnd Associations, federazione a cui aderiscono le principali associazioni di malati di Sla e dei loro familiari attive nel mondo. Anche in Italia l'Associazione Aisla Onlus e AriSla promuoveranno iniziative ed eventi (www.aisla.it).

«La campagna di sensibilizzazione è senz'altro importante - spiega Adriano Chiò, direttore del Dipartimento di Neuroscienze dell'università degli Studi di

Torino - E necessario sostenere la ricerca. In Italia negli ultimi anni abbiamo ottenuto importanti risultati. Siamo riusciti a individuare delle mutazioni genetiche presenti nel 5-10% dei pazienti. Il quadro che si sta componendo è che la Sla è una malattia multifattoriale dove la predisposizione genetica può arrivare a giocare un ruolo del 60%, mentre l'ambiente peserebbe per il 40%. Grazie anche ad AriSla ci accingiamo a sequenziamento del genoma di 380 malati colpiti da Sla familiare in Sardegna, con l'obiettivo di individuare nuovi geni coinvolti. Queste ricerche possono aiutarci a individuare i meccanismi d'insorgenza e potenziali target per la terapia».

Le cure sono il fronte più sensibile. Ci sono molecole sotto esame che potrebbero rallentare il decorso della Sla, come il dexpropimexole: i risultati della sperimentazione in corso su 800 pa-

zienti sono attesi per il 2013. Interessanti anche le ricerche sull'eritropoietina ricombinante, ormone che regola la produzione dei globuli rossi, ma noto anche per i suoi effetti neuroprotettivi. «Grazie ad AriSla - spiega Giuseppe Lauria dell'Unità malattie neuromuscolari del Besta di Milano - abbiamo condotto uno studio pilota ottenendo risultati interessanti. Così abbiamo deciso di coinvolgere più malati».

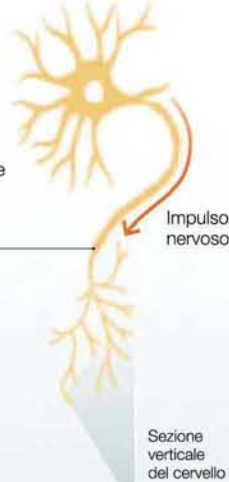
Nonostante la Sla sia ereditaria malattia rara e orfana di cure, l'impegno della ricerca, soprattutto in Italia, resta alto. Ne è esempio il primo trial clinico per il trapianto intramidollare di cellule staminali neurali umane: uno studio mai effettuato prima sull'uomo. A condurlo è il gruppo coordinato da Angelo Vescevi, direttore Irccs Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo. L'obiettivo principale, per ora, è verificare la sicurezza del trapianto.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Uno studio pilota sul trapianto intramidollare di cellule staminali neurali umane

COS'È

È una malattia degenerativa e progressiva del sistema nervoso che colpisce i motoneuroni fino alla loro morte



I motoneuroni

Sono cellule nervose specializzate che trasmettono gli impulsi di tipo motorio in tutto il corpo

COME COLPISCE

Schema generale del percorso normale degli stimoli

Due motoneuroni portano gli impulsi dal cervello fino ai muscoli del corpo



1 Gli impulsi nervosi dei movimenti si generano nella corteccia attraverso il tronco encefalico e arrivano al midollo spinale



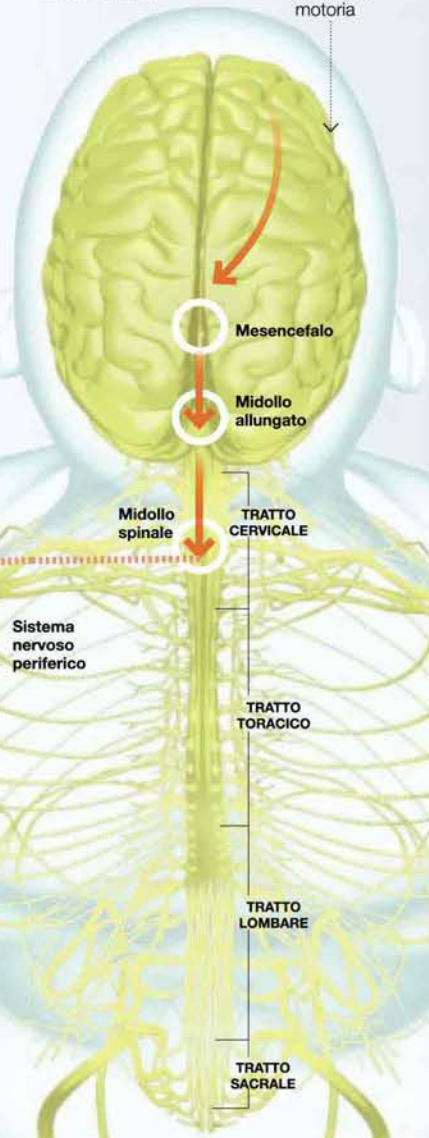
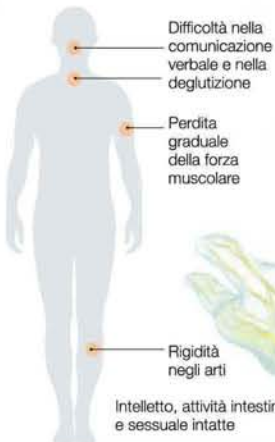
2 Dal midollo spinale parte il secondo motoneurone che invia lo stimolo al sistema nervoso periferico e da lì ai muscoli di tutto il corpo



3 Nella Sla, i motoneuroni degenerano e i muscoli a loro connessi diventano deboli e poi si atrofizzano

I SINTOMI

Negli stadi tardivi possono paralizzarsi i muscoli respiratori



INFOGRAFICA PALLA SIMONETTI

INCIDENZA



Da 1 a 3 MALATI ogni 100mila abitanti l'anno

10 VOLTE DI PIÙ è l'incidenza nei calciatori

x2 I CASI IN 20 ANNI si prevede un raddoppio dell'incidenza in 20 anni

LO STUDIO

MUOVE I PRIMI PASSI UN NUOVO FARMACO CHE PUÒ FERMARE LA SLA ANTICANCRO EFFICACE CONTRO ENZIMA RESPONSABILE DELLA MALATTIA

Un chemioterapico usato da molti anni contro i tumori potrebbe essere il punto di partenza per mettere a punto un farmaco contro la sclerosi laterale amiotrofica. Di questa malattia non si è ancora scoperto il meccanismo che distrugge lentamente le cellule nervose che comandano i muscoli né si sa, quindi, come fermarlo. Lucia Banci, Ivano Bertini e altri ricercatori hanno scoperto (la ricerca è stata appena pubblicata sul *Journal of the American Chemical Society*) che il farmaco anticancro cisplatino si lega facilmente con un enzima indicato con la sigla hSOD1 presente nella cellula nervosa e che precedenti

ricerche ne hanno rivelato il coinvolgimento nella forma non familiare della Sla, che è la più diffusa. Questo enzima ha azione antiossidante e protegge la cellula dall'azione distruttrice dei radicali liberi normalmente prodotti come scarti del metabolismo. E secondo altre ricerche sarebbe proprio il mancato smaltimento dei radicali liberi a distruggere le cellule nervose. Sull'enzima hSOD1 sembra avere un potere "stabilizzante" il cisplatino su cui si può ora lavorare per mettere a punto farmaci che riattivino la funzione antiossidante.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

www.ecostampa.it

Flash

Le leucemie

TRA NUOVE RICERCHE E TERAPIA CON LA VELA

Giovedì 21 è la Giornata Nazionale per la lotta contro Leucemie, Linfomi e Mieloma. L'Ail sottolinea gli sforzi della ricerca. Grazie allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici, per alcune forme di leucemia è più vicino l'obiettivo della guarigione. Inoltre l'associazione per il quarto anno consecutivo organizza "Sognando Itaca", un viaggio di 1.000 miglia lungo la costa Adriatica iniziativa di vela-terapia (www.ail.it)

Il festival

NATURA E SPIRITO IN VAL D'ORCIA

Tre giorni di seminari e conferenze dal 22 al 24 tra Pienza e Montichiello in Val d'Orcia, con terapeuti, maestri di discipline tradizionali, ricercatori e antropologi tra Natura e Spirito. È l'Aurora festival per "un approccio sostenibile e armonico con l'ambiente che ci circonda" (3292474525 www.aurorafestival.org)

La giornata

GRANDE PETIZIONE SULLA VITILIGINE

Il 25 giugno è la Giornata mondiale sulla vitiligine, malattia della pelle non letale né contagiosa per la quale il trattamento è difficile e prolungato e non sempre dagli esiti favorevoli; colpisce 100 milioni di persone nel mondo e molte persone sono vittime di isolamento sociale. Per questo una grande petizione contro stigma e persecuzioni è stata avviata a livello mondiale. Nella sede Vitsaf, in Nigeria, appuntamento principale della giornata (<http://25june.org/> <http://vrfoundation.org/>)

Il convegno

CISTITE INTERSTIZIALE QUESTA SCONOSCIUTA

La cistite interstiziale è una malattia rara spesso confusa con forme di comuni cistiti: un convegno a Torino promosso dall'Aici, associazione italiana cistite interstiziale, ha riproposto il tema. Una malattia che colpisce prevalentemente le donne (ma recentemente anche maschi, dove la malattia è stata scambiata per prostatite cronica). Il presidente Aici, Loredana Nasta, e vari esperti del Maria Adelaide di Torino hanno ricordato che in media la corretta diagnosi viene effettuata a distanza di 5/10 anni www.aicionlus.org

