

# LA RICERCA IN CAMPO CONTRO LE MALATTIE RARE (MA NON COSÌ TANTO)

SONO CIRCA OTTOMILA PATOLOGIE PRIVE DI TERAPIA E COLPISCONO UN MILIONE E MEZZO DI ITALIANI. DAL 2008 IL MONDO DEDICA LORO UNA GIORNATA. E, CON I FONDI PER STUDiarLE, ECCO I **PRIMI RISULTATI**

di **AGNESE CODIGNOLA**

**H**anno spesso nomi impronunciabili, sono sconosciute ai più e prive di terapie. Eppure le malattie rare (circa ottomila) colpiscono ormai un milione e mezzo di persone solo in Italia, e un bambino su duecento. Qualcosa, però, sta cambiando, perché negli ultimi anni c'è stata una grande presa di coscienza da parte dell'opinione pubblica e si è finalmente capito che non si poteva continuare a ignorarle,

lasciando nella disperazione tanti malati. Dal 2008 esiste così la Giornata mondiale delle malattie rare, e l'Unione Europea ha attribuito priorità alle patologie che interessano fino a una persona su 2.000, stanziando fondi appositi.

Questo ha significato anche, finalmente, più finanziamenti per la ricerca, che sta iniziando a dare frutti significativi. Uno di questi è stato ottenuto in Italia, dove Michele De Luca, docente di biochimica dell'Università di Modena e Reggio Emilia e diret-

tore scientifico della Fondazione Banca degli Occhi del Veneto (una struttura che promuove la donazione di tessuti corneali per trapianti), ha effettuato per la prima volta al mondo un trapianto di pelle geneticamente modificata in un giovane di 36 anni affetto da epidermolisi bollosa.

In questa malattia un difetto genetico impedisce allo strato più superficiale della pelle, l'epidermide, di attaccarsi a quello più interno, il derma; si formano così interstizi che diventano terreno ideale per infezioni e in-

fiammazioni. De Luca, su *Nature Medicine*, racconta che ha prelevato cellule staminali dalla pelle del malato, ha corretto il difetto genetico, ha lasciato crescere la pelle riparata in laboratorio e poi l'ha trapiantata nelle gambe del paziente. Dopo otto giorni la pelle aveva attecchito e dopo un anno è ancora normale. «Ora» dice De Luca «bisogna capire se il trattamento si può applicare ad altre malattie genetiche della pelle e di altri epiteli, come le distrofie corneali».

