

PER SAPERNE DI PIÙ
www.aichmilano.it
www.euro.hd.net

Corea di Huntington. Una malattia degenerativa del sistema nervoso

Scritta nei geni. Senza terapia. La scienziata-senatrice racconta la guerra del suo laboratorio contro il male. E l'urgenza di dare una risposta ai malati. Cominciando con l'ascoltare le loro voci

Non promettiamo la cura ma moriremmo per trovarla

ELENA CATTANEO*

NON ESSERE LASCIATI SOLI. Questa è la richiesta, leggittima e costante, di quanti si trovano ad affrontare una diagnosi di malattia neurologica progressiva, attualmente senza cura. Per la sclerosi amiotrofica laterale, le atassie cerebrali, il Parkinson, l'Alzheimer, l'Huntington, nei nostri laboratori rispondiamo che ci sono molti studi in corso. Ogni giorno facciamo passi in avanti nella conoscenza, ma dobbiamo ancora capire perché i neuroni muoiono per poterne contrastare gli effetti e cercare di sconfiggere le cause. Anche se la scienza non può promettere una cura, è solo perseverando che possiamo garantire l'assiduità nel ricercarla. Ma nonostante l'instancabile impegno di tanti, è difficile comprendere cosa significhi per una persona e la sua famiglia una diagnosi di malattia genetica oggi "incurabile".

Coordinando un laboratorio universitario che studia la Corea di Huntington, una malattia neurologica causata da un gene mutato che provoca la morte di alcuni neuroni cerebrali, da anni mi trovo a contatto con i malati, i loro familiari e i figli a rischio. Trovo imprescindibile e necessario entrare in relazione con loro e spiegare ciò che sappiamo della malattia. Spesso mi parlano della diagnosi come di un momento traumatico irreversibile. Alcuni mi aiutano a riconoscere nella malattia la fragilità della vita umana, mi raccontano del tentativo di «accettare quella vita diversa», ma non per questo meno importante. Altri si "ritirano", colpiti da quella che ritengono una "malasorte". Altri ancora provano quasi "vergogna" in un mondo educato al successo. E questa è la reazione più dolorosa, perché si tratta di un sentimento immeritato, frutto di un pregiudizio sociale. Non ho risposte consolatorie per loro, ma ho imparato che se ci ascoltiamo reciprocamente -ricercatori, malati, operatori sanitari- possiamo fare un pezzo di strada insieme, verso la conoscenza. Anche se noi non sappiamo tutto, non stiamo certamente fermi ad aspettare.

E mentre la scienza indaga e la medicina sperimenta, c'è molto altro che si può fare oggi per queste famiglie. Servono istituzioni sane, capaci di attuare politiche sociali che diano le stesse garanzie a tutti, dal nord al sud del Paese, e che abbiano la flessibilità necessaria nei confronti di malattie che nel tempo cambiano e necessitano di interventi diversi a seconda dello stadio in cui sono.

È vitale anche aiutare un associazionismo sano e in grado di far conoscere e far valere per tutti istanze imprescindibili. In queste associazioni, a prendersi cura delle necessità quotidiane dei malati sono spesso i familiari stessi. Persone con un coraggio che non si può immaginare se non conoscendolo. E ci sono, ma ne servono di più, medici e professionalità capaci di ascoltare; è necessario che sia dato loro il tempo e le risorse per farlo. Queste professionalità, e queste strutture, permettono al malato e al familiare di raccontare quella nuova storia di sé, spesso estrema e difficile da decifrare, ma capace di rivelare tanta umanità.

Durante i dieci giorni dedicati all'Huntington discute-

remo di conoscenza e di socialità. Racconteremo le frontiere e le fatiche della scienza e della medicina, e cercheremo di capire come cooperare su scala nazionale e internazionale per evitare che i malati si chiudano in loro stessi. Cercheremo di capire come fare per sviluppare politiche sociali capaci di dar loro la possibilità di autodeterminare le loro scelte, insieme alle istituzioni sanitarie. Non vogliamo che i malati siano lasciati soli. I mattoni della consapevolezza si possono posare in modo solido solo attraverso la conoscenza provata e condivisa.

Docente presso l'Università Statale di Milano
Senatore a vita

© RIPRODUZIONE RISERVATA

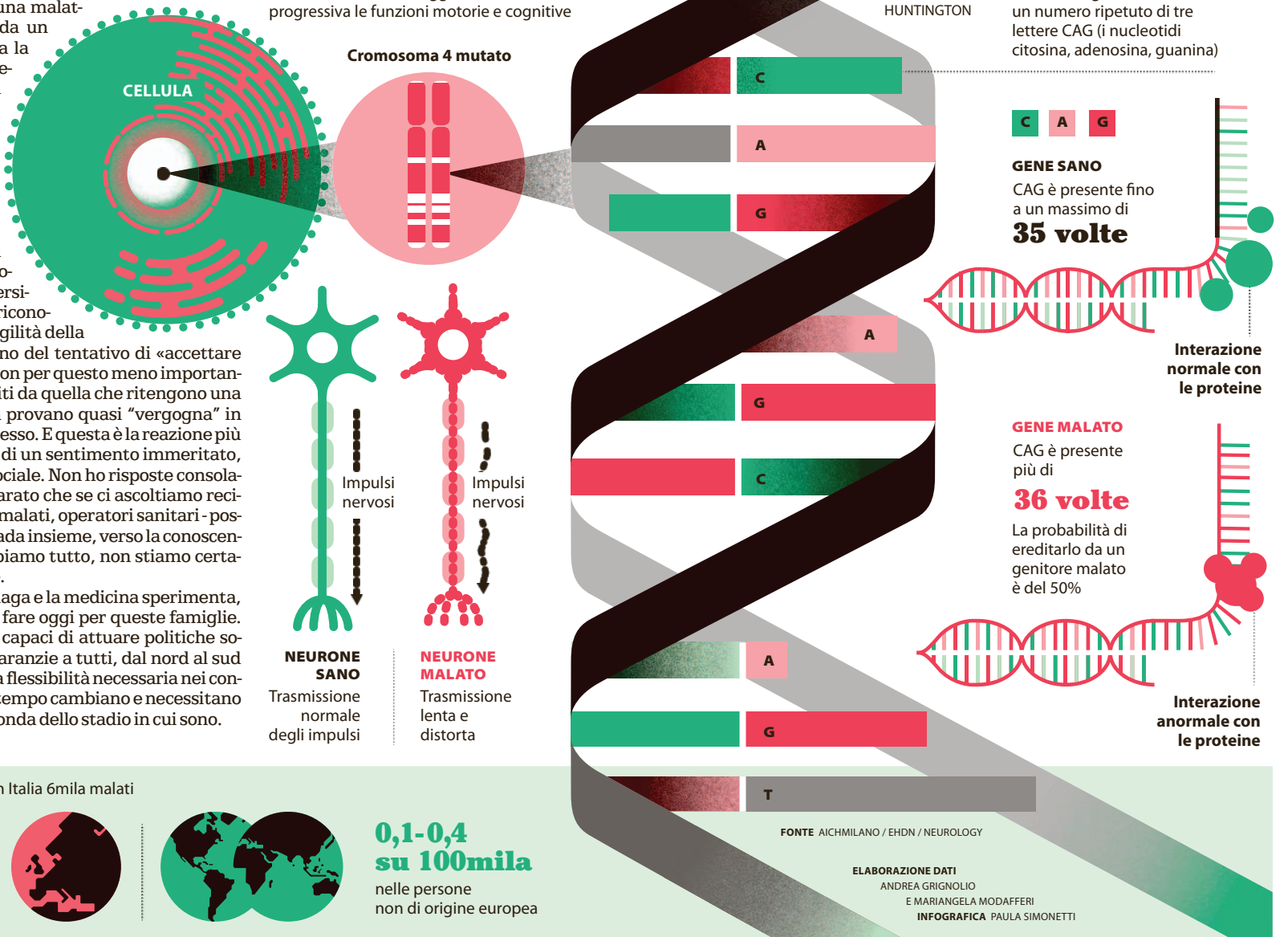
LE DATE

Si comincia da Milano

Di Corea di Huntington si parlerà fino al 10 giugno negli Huntington Days, evento promosso e organizzato dall'Associazione Italiana Corea di Huntington AICH Milano Onlus per informare e sensibilizzare l'opinione pubblica su una malattia ancora poco conosciuta che conta 6mila malati in Italia e coinvolge oltre 20mila persone tra familiari e soggetti a rischio. Ad aprire i dieci giorni sarà il meeting *Prendersi cura è nel nostro DNA - Costruiamo la rete italiana della Malattia di Huntington* che si terrà domani nell'Aula Magna dell'Università degli Studi di Milano. Parteciperanno Robi Blumenstein, presidente della Cure Huntington's Disease Initiative (CHDI), fondazione americana che promuove e finanzia la ricerca sulla malattia; Michael Hayden, scienziato dell'Università della British Columbia di Vancouver, Presidente Ricerca & Sviluppo e Chief Scientific Officer di TEVA ed Elena Cattaneo, direttore del Laboratorio di Biologia delle Cellule Staminali e Farmacologia delle Malattie Neurodegenerative dell'Università di Milano, impegnato da oltre vent'anni nella ricerca sull'Huntington. Il 6 giugno - giornata mondiale dedicata all'Huntington - a Brescia sarà proiettato il video *Conoscerla per affrontarla insieme. Immagini e parole di vite intrecciate all'Huntington*, che sarà diffuso tra gli specialisti dei servizi territoriali, per illustrare le buone prassi nella cura e nell'assistenza al malato.

COS'È

È una malattia genetica neurodegenerativa dei neuroni che danneggia in maniera progressiva le funzioni motorie e cognitive



PREVALENZA In Italia 6mila malati

3-10 su 100mila
nelle persone di origine europea

0,1-0,4 su 100mila
nelle persone non di origine europea

LA CRONOLOGIA

Da Paracelso al Dna: la lunga marcia

XVI sec. Paracelsus individua un gruppo di malattie o manie legate al controllo motorio involontario e convulsivo, allora definito ballo di San Vito, a cui dà il nome di corea (dal greco choreia, danza).

XVII sec. L'inglese Thomas Sydenham si occupa approfonditamente della corea.

1831 Richard Bright individua una forma passeggera, non ereditaria, causata da una febbre reumatica dovuta alla complicazione per infezione da streptococco.

1932 il medico inglese John Elliotson ipotizza il carattere ereditario della malattia.

1842 Charles O. Waters descrive per la prima volta la Corea come malattia ereditaria in un gruppo di residenti nella zona sud-orientale di New York. In seguito i sintomi verranno descritti in una comunità di Philadelphia (1846) e in un'isolata comunità norvegese, a Setesdalen (1860).

1863 Irvine Whitall Lyon descrive sull'Ame-

rican Medical Times un'alta incidenza in alcune famiglie del Connecticut.

1872 su The Medical and Surgical Reporter, George Huntington pubblica Sulla Corea, e specifica il carattere prettamente ereditario nelle diverse generazioni di una famiglia.

1887 Armin Huber introduce la definizione di Corea o Malattia di Huntington.

1908 William Osler, padre della medicina moderna, si interessa alla Corea come modello esemplare di malattia neurologica ereditaria. Nello stesso anno viene pubblicata la prima monografia sulla malattia (con oltre 200 referenze).

1913 -1916 Charles Davenport scopre sul campo l'età media dell'insorgenza della malattia: tra i 30 e i 50 anni.

1914 P. Marie e J. Lhermitte individuano nei malati una degenerazione dei gangli basali e della corteccia frontale.

1954 Amerigo Negrette descrive la malat-

tia nello Zulia, in Venezuela, vicino al lago Maracaibo. È la zona del mondo con la maggiore incidenza (7 individui su mille) riconducibile a Maria Conception, che li visse nel 1800 e che ha lasciato circa 18 mila discendenti, 14 mila dei quali ancora vivi.

1961 via alla decifrazione del codice genetico.

1968 viene creata la Hereditary Disease Foundation (HDF) da Milton Wexler per sostenere le ricerche sulla malattia che affligge la moglie Leonore e i suoi tre fratelli. Nasce così l'Huntington's Disease Collaborative Research Project che inizia una caccia al gene responsabile della malattia.

1993 scoperto il gene e la mutazione che causa la malattia: si tratta di una sequenza CAG in un gene sul cromosoma 4 che si ripete oltre le 36 volte.

andrea grignolio

© RIPRODUZIONE RISERVATA