

il punto Se i pazienti non sono tanti, alle imprese non interessano

La battaglia sconosciuta di quei giovani scienziati

Il lavoro dei laboratori serve anche a migliorare tecniche innovative come la terapia genica e le cellule staminali

ELENA DUSI

Può bastare una nota fuori posto nel gran concerto dei geni per provocare una malattia. A volte la nota stonata è così particolare da rendere la patologia difficile da studiare e poco conveniente da curare. Delle malattie rare (così definite perché colpiscono non più di cinque persone su diecimila) si occupa in Italia una rete nazionale che fa capo al ministero della Salute, mentre all'Istituto superiore di sanità fa capo un registro che ha l'obiettivo di mettere ordine fra le sei-settemila patologie censite finora. Varie associazioni a livello sia italiano che europeo infine mantengono alta la guardia delle istituzioni pubbliche. Il ventaglio delle malattie rare infatti ha all'apparenza tutte le caratteristiche per essere dimenticato dal settore della ricerca medica: difficoltà nello studio dell'origine e della natura della patologia (che nell'80 per cento dei casi è genetica), scarso numero di pazienti, mancanza di una massa critica sufficiente a suscitare l'interesse del settore privato.

Eppure molto spesso questo terreno si è rivelato una palestra per esercitare le tecniche più innovative e allo stesso tempo irte di difficoltà della medicina di oggi, come quelle della terapia genica e delle cellule staminali. L'Ada-Scid per esempio è la grave immunodeficienza che colpisce i "bambini bolla", pazienti costretti a vivere al riparo dall'ambiente esterno per non contrarre infezioni che l'organismo non saprebbe combattere. Dal 2002 quattordici bambini sono stati guariti definitivamente grazie a una terapia genica messa a punto dall'istituto San Raffaele-Telethon (Tiget) di Milano. Il trattamento di un "bambino bolla" è stato uno dei primi successi a livello mondiale di una terapia genica, che consiste nel "riparare" il danno del Dna agendo direttamente all'interno delle cellule staminali. Queste cellule vengono prelevate dai pazienti e poi reimpiantate dopo il trattamento.

Ai laboratori Telethon di Napoli spetta invece il primato nella cura - attualmente ancora a livello sperimentale - di un'altra rara malattia genetica, l'amaurosi congenita di Leber, che porta alla cecità nei primi anni di vita. Anche qui il miglioramento della vista in dodici piccoli pazienti è avvenuto grazie a un intervento di terapia genica di cui i ricercatori italiani sono stati pionieri nel mondo.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

