

PER SAPERNE DI PIÙ
www.telethon.it
www.orpha.net

Biotech. Telethon l'ha sperimentata

E un'azienda Usa la mette sul mercato. Nasce la prima terapia genica industriale contro una cecità rara

Metti il virus nell'occhio col Dna buono

LOSTUDIO

L'ormone ti fa magro

In un futuro certamente non così prossimo, la terapia genica potrebbe essere proposta anche agli obesi. Negli animali, infatti, l'inserimento del gene della leptina, l'ormone del senso di sazietà, direttamente nel cervello, sembra assicurare una perdita di peso significativa (circa del 20 per cento), stabile e concentrata nella zona più pericolosa, quella addominale, senza dare uno degli effetti collaterali più temuti da chi si sottopone a una dieta, soprattutto se, dopo essere dimagrito, riacquista peso: l'indebolimento delle ossa. Secondo i ricercatori dell'Università della Florida, autori dello studio sul *Journal of Endocrinology*, la somministrazione per via cerebrale consentirebbe infatti di concentrare l'effetto dell'ormone sui centri nervosi che regolano la fame, saltando quello sul metabolismo osseo. Gli autori hanno ricordato che, in caso la tecnica fosse realizzabile negli uomini, bisognerebbe comunque fare molte verifiche, la prima delle quali sulle conseguenze imprevedibili della cura. L'inserimento del gene sarebbe definitivo, e nessuno può dire che cosa accadrebbe nel corso degli anni. Ma hanno anche sottolineato che di per sé la terapia genica sarebbe molto meno invasiva dell'approccio chirurgico, che compromette vari organi dell'apparato digerente.

AGNESE CODIGNOLA

LO HA ANNUNCIATO l'azienda che ha collaborato alla messa a punto della prima terapia genica su base industriale, la Spark's Therapeutics di Filadelfia: una quarantina di malati di amaurosi congenita di Leber di tipo 2, una malattia che porta a cecità, sono stati curati con una sostituzione dei geni. Ma il metodo è in realtà opera dei ricercatori italiani di Telethon, che in questo modo hanno già trattato diverse persone - spesso bambini - affette da malattie genetiche rare, dimostrando la validità dell'approccio: quando la procedura ha successo, cioè quasi sempre, la malattia scompare, o cessa di evolvere. Di qui l'interesse delle aziende (una decina quelle più avanti nel settore, oltre la Spark's), che già intravedono il business di mettere sul mercato una terapia genica on demand, applicabile cioè non a un singolo caso ma a migliaia di pazienti.

L'amaurosi di Leber di tipo 2 è una malattia rara (ma non rarissima: colpisce 2-3 bambini ogni 100.000 nati), dovuta alla mutazione di una quindicina di geni e, nel 10 per cento dei casi, a quella di un gene chiamato RPE65; si manifesta nei primi mesi di vita e porta via via alla perdita di acuità visiva, fino alla totale cecità. Qualche anno fa, però, i ricercatori Telethon e, in particolare, Alberto Auricchio del Tigem di Napoli, hanno ideato e poi ottimizzato, insieme ai colleghi del Children's Hospital di Filadelfia un protocollo efficace per le persone portatrici della mutazione di RPE65. La cura consiste nella somministrazione di un virus modificato capace di portare dentro l'occhio la versione corretta del gene RPE65 che sostituisce quello danneggiato (per riuscire nell'intento si utilizzano diversi tipi di virus, in questo caso un adenovirus, opportunamente modificati e resi innocui perché questi agenti infettivi sono capaci di invadere i tessuti e gli organi portando con sé i geni giusti). E, racconta Auricchio, «si è dimostrata capace di restituire acuità visiva e di migliorare i parametri che definiscono la capacità di muoversi autonomamente nello spazio; oltre che compiere almeno le mansioni più semplici, come leggere caratteri grandi».

Nel 2008 sono state condotte le sperimentazioni cliniche iniziali su 12 pazienti, 5 dei quali italiani; da allora altri trial più avanzati sono stati portati avanti, su una quarantina di pazienti, a Filadelfia, e i risultati, non ancora pubblicati, sembrano appunto essere positivi. In attesa che vengano resi noti, arrivano i dati di altri pazienti curati in maniera analoga in altri centri. «Alcuni malati sono stati trattati poco dopo i nostri - riferisce Auricchio - , cioè più di sei anni fa, e l'effetto, in tutti, sembra permanere, il declino è minimo».

Resta da capire se poi davvero si tratterebbe di cure a la carte per tutti, dal momento che la prima e unica finora approvata in Europa, nel 2012, per una grave forma di dislipidemia familiare, costa circa un milione di euro a trattamento, insostenibile per qualunque sistema sanitario.

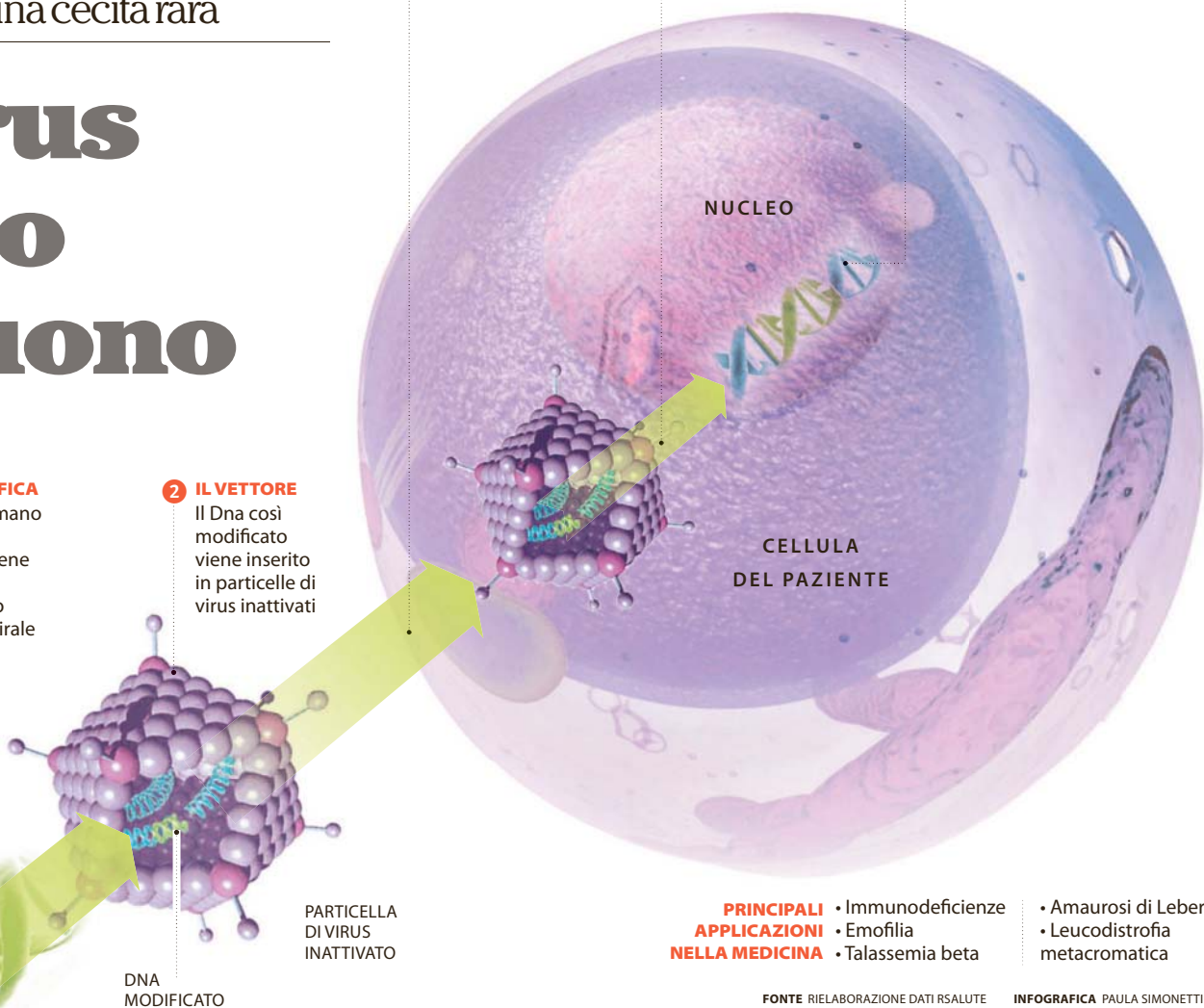
1 LA MODIFICA
Il gene umano utile alla terapia viene inserito all'interno del Dna virale

2 IL VETTORE
Il Dna così modificato viene inserito in particelle di virus inattivati

3 NELLA CELLULA
Il virus si inietta nel sangue o nel tessuto da curare, poi entra nelle cellule attraversando la membrana cellulare

4 NEL NUCLEO
L'involucro del virus viene distrutto dagli enzimi cellulari. Il Dna virale modificato arriva al nucleo della cellula

5 L'INSERIMENTO
Il Dna virale modificato si inserisce nel Dna della cellula. Il gene terapeutico comincia a funzionare come qualsiasi altro gene



PRINCIPALI APPLICAZIONI NELLA MEDICINA

- Immunodeficienze
- Emofilia
- Talassemia beta

- Amaurosi di Leber
- Leucodistrofia metacromatica

FONTE RIELABORAZIONE DATI RSALUTE INFOGRAFICA PAULA SIMONETTI

LADATA

Un'utile maratona

“Non mi arrendo” è lo slogan della maratona Telethon, che si svolgerà dal 13 al 20 dicembre. Come sempre, durante tutta la settimana - e in modo particolare nella prima serata Tv RAI del 18 dicembre - ci saranno iniziative per far conoscere almeno parte delle 470 malattie rare studiate da Telethon nei suoi 25 anni di vita, e la ricerca che si sta facendo grazie ai finanziamenti raccolti nelle maratone. Negli anni, infatti, gli oltre 450 milioni di euro raccolti (31,3 nel 2014), sono andati a finanziare oltre 2.500 progetti di 1.500 ricercatori. Con il risultato di mettere a punto alcune terapie geniche per malattie prima incurabili, come la sindrome di Wiskott-Aldrich e la leucodistrofia metacromatica. Sabato e domenica ci sarà la vendita di cuori di cioccolato Caffarel. Per sapere dove trovarli basta andare sul sito; se volete partecipare, come volontari, chiamate lo 06 44015758, oppure inviare una mail a volontari@telethon.it.

www.marcoantonetto.it BiSegno