

Coi fondi della "Baschirotto". Una ricercatrice sostenuta dall'associazione spiega i risultati ottenuti in laboratorio e dà il via libera alla sperimentazione finale

Annuncio storico, spunta una cura

Leucodistrofia Metacromatica: dalla condanna certa ai primi passi di una svolta

La scoperta è grande. Destinata ad avere ripercussioni impensabili fino a ieri e a dare speranza a tante famiglie costrette a vivere il dramma di una malattia rara fino a ieri incurabile. Ad annunciarla pubblicamente, non senza un po' di emozione, nella sede dell'Associazione Malattie Rare Mauro Baschirotto a Costozza di Longare, è stata Antonella Consiglio, borsista dell'Associazione stessa e ricercatrice del gruppo di studio di Claudio Bordignon al S. Raffaele di Milano.

La sperimentazione di laboratorio della terapia genica per la Leucodistrofia Metacromatica, finanziata dall'Associazione Baschirotto, ha dato ottimi risultati. Tanto che quanto prima verrà avviata la fase di sperimentazione tossicologica sui primati (alcune scimmie) per poi essere applicata all'uomo. Questione di qualche mese, ma non certo di anni.

La Leucodistrofia Metacromatica è una malattia rara che distrugge le cellule del sistema nervoso centrale, portando in breve tempo, nei casi più gravi in due anni, a una degenerazione cerebrale e quindi alla morte dei bambini, che sono i soggetti colpiti da questa gravissima patologia.

Per molti di loro si aprono le porte della speranza, una speranza a quanto pare concreta, dopo anni di buio e rassegnazione.

Basterebbe questo a dare alla scoperta assoluta rilevanza in campo scientifico. Tanto più che si tratta della prima di questo genere fatta nel mondo assieme ad altre due, in Francia e negli Stati Uniti, eseguite però con un approccio terapeutico diverso.

Ma c'è dell'altro. Le im-

Giuseppe Baschirotto: momento straordinario, ora dobbiamo correre

Il San Raffaele e altri istituti ringraziano la società berica «Senza di loro era tutto fermo»

Accanto al nome di istituti come il S. Raffaele di Milano, che con Claudio Bordignon è stato l'iniziatore della terapia genica, il Candiolo di Torino che con il contributo del professor Naldini direttore dell'Istituto di ricerca sul cancro ha collaborato a mettere a punto il vettore lentivirus del gene terapeutico, e l'Istituto di Psicobiologia e Psicofarmacologia di Roma che ha studiato il comportamento degli animali da laboratorio sui quali è stata effettuata la terapia, c'è anche la Birdfoundation.

L'Associazione Malattie Rare Mauro Baschirotto è stata ispiratrice e sostenitrice, in tutti questi anni, della ricerca che ha portato alla scoperta di una terapia in grado, almeno sugli animali da laboratorio, di combattere la Leucodistrofia Metacromatica.

Giuseppe Baschirotto aspettava da anni questo momento. Dopo aver perso a causa di una malattia rara il figlio Mauro, la sua vita, e quella di sua moglie Anna, ha cambiato improvvisamente direzione. Riuscire a dare ai genitori colpiti da un simile destino quella risposta che a lui a suo tempo era mancata è diventato lo scopo principale: «Nella terapia genica io e mia moglie - racconta Giuseppe Baschirotto - abbiamo sempre creduto. Questo è un momento straordinario per noi, anche se dev'essere solo il punto di partenza. Adesso dobbiamo cercare di correre sempre più veloci per salvare più bambini possibile».

L'Associazione Malattie Rare di Costozza è stata ringraziata pubblicamente, da tutti gli scienziati coinvolti in questa scoperta, sulle pagine della rivista Nature Medicine. Un atto dovuto, ma soprattutto da molti, come la dottoressa Consiglio, sentito.

Ma quanto importante è stato il ruolo dell'Associazione Baschirotto? «Più che importante direi fondamentale - sottolinea Antonella Consiglio - senza il finanziamento che l'Associazione ha assicurato, credendo per prima nella possibilità di arrivare a un risultato, non sarebbe stato possibile nemmeno partire con la ricerca. Grazie all'Associazione Baschirotto l'equipe del S. Raffaele diretto da Bordignon, l'iniziatore della terapia genica, quella del Candiolo di Torino diretta da Naldini che ha studiato i vettori, e l'Istituto di Psicobiologia di Roma del Cnr che ha studiato con Vincenzo Cestari e Alberto Oliverio il comportamento degli animali sottoposti alla terapia, hanno potuto insieme arrivare a questo grande risultato. Il mondo scientifico non potrà mai ringraziare abbastanza queste persone».

an. si.



Un momento del convegno. Qui sotto la ricercatrice Consiglio e Baschirotto.



plicazioni della scoperta sono numerose e tutte estremamente interessanti come spiega Antonella Consiglio: «Partendo da un approccio di terapia genica che è consistito nel trattare direttamente il

cervello dell'animale (topo) malato, precisamente la sostanza bianca situata nella zona dell'ippocampo, abbiamo visto che una singola iniezione di gene terapeutico era capace di prevenire la malattia nei

soggetti ancora sani e di curarla in quelli dove era già insorta. Non solo, abbiamo visto anche che l'effetto dell'iniezione del gene terapeutico durava nel tempo, anche per alcuni mesi, che in animali che

vivono due anni è un periodo di tempo lunghissimo. L'attività enzimatica che prima era assente nel gene malato, ora funzionava con grande meraviglia di tutti.

«La scoperta - prosegue

- è stata davvero sensazionale, la prima ottenuta sul Sistema Nervoso Centrale. La nostra bravura era stata quella, di essere riusciti ad individuare il virus vettore, il lentivirus, capace di trasportare

il gene terapeutico nelle cellule. L'altra grande scoperta è stata quella di aver osservato un beneficio non soltanto nella zona inoculata, ma anche in tutto il resto del cervello. La riparazione neuronale è cioè avvenuta in siti distanti da quello trattato, il che ci autorizza a pensare di aver intrapreso la strada giusta verso scoperte ancor più rivoluzionarie».

Il che equivale a dire che non solo per la Leucodistrofia Metacromatica, di cui si è finalmente trovata la terapia in grado di prevenire la malattia in soggetti ancora presintomatici (cioè ancora apparentemente sani) e di farla regredire in quelli già in fase più o meno avanzata, ma anche per molte altre patologie ci potrebbe essere quanto prima una svolta.

«Questi incredibili risultati hanno suggerito una open question come la definiscono gli americani, cioè una domanda aperta: come mai c'è stato questo riparo delle cellule nervose anche a distanza? Di sicuro c'è stata una correzione del danno neuronale e non sappiamo perché. Ma ora, avendo scoperto l'efficacia del virus vettore, il passo per arrivare ad altre importanti scoperte prevedo sarà breve. Negli Stati Uniti, dove un gruppo di ricercatori della Salt University di S. Diego guidato da Fred Gage si sta occupando di rigenerazione delle cellule nervose, come ad esempio nel campo delle lesioni del midollo spinale, queste scoperte faranno sì che si vada avanti nella ricerca con concrete possibilità di arrivare a importanti risultati. Dalla conoscenza dei principi di base si potrà davvero pensare di chiarire misteri fino ad oggi impenetrabili».

Antonio Simeone