

»» **La sfida** | I successi del Tiget-San Raffaele di Milano e del Tigem di Napoli

# Una terapia per i «bambini bolla» Ora è lotta alla distrofia muscolare

*Italia all'avanguardia nella cura delle malattie genetiche*

**A**da-Scid sconfitta. Malattia ereditaria, un gene alterato, un enzima che non si produce, alcune cellule chiave del sistema di difesa disattivate. Rara: colpisce ogni anno 350 nuovi nati al mondo. Chi rientra in questo ristretto numero rischia subito di morire: basta un raffreddore. Già nelle prime settimane di vita è suscettibile a tutti i tipi di infezioni, causate anche dai batteri e dai virus più innocui per le persone nate con il gene sano. Gli italiani finanziati da Telethon sono stati i primi al mondo, nel 2002, a guarire due bambine da questa grave malattia ereditaria. Con la terapia genica. La prima a funzionare efficacemente e senza rischi. Gli americani hanno chinato, non solo metaforicamente, il capo e la cura italiana per l'Ada-Scid, anche nota come la patologia dei bambini bolla (perché costretti a vivere in ambienti completamente asettici), nel 2005 viene autorizzata anche negli States, e quindi nel mondo. L'ente governativo americano che autorizza le terapie, la *Food and drug administration* (Fda), riconosce valido e soprattutto sicuro il protocollo clinico adottato dall'istituto Tiget-San Raffaele. Così, oggi, 14 bimbi bolla sono guariti grazie a Telethon Italia, che dal 1990 finanzia sfide impossibili.

La storia di *Ada-Scid* è la prima, ma nel 2007 i successi diventano due. Sugli animali si riesce a curare una forma di *distrofia muscolare di Duchenne* con il trapianto di cellule staminali adulte. Il trattamento ha migliorato nettamente la deambulazione e la for-

za muscolare degli animali. E ora è vicino il momento dei test sull'uomo.

Nel 2008, la terapia genica per una malattia ereditaria dell'occhio, l'*amaurosi congenita di Leber*, causa di cecità. L'iniezione nello spazio sottoretinico dell'occhio di un «virus navicella» contenente la versione sana del gene alterato ha salvato un bimbo dalla scontata evoluzione negativa del suo male ereditario. È la seconda volta dopo *Ada-Scid*. E la messa a punto dei «virus navicella» è un passaggio chiave per il futuro.

Dal 1990 ad oggi, i ricercatori finanziati dalla generosità degli italiani hanno contribuito in modo importante a far progredire la conoscenza di cause e possibili terapie per le malattie genetiche. Un percorso lungo e complesso. Ma più che promettente. Tant'è che nell'ottobre 2010 è stato consacrato

*si congenita di Leber*: dal 2007 è in corso un trial clinico di terapia genica per questa cecità ereditaria dovuta a mutazioni nel gene *Rpe65*. Coinvolto il Tigem e la Seconda Università di Napoli. Risultati molto positivi su 12 pazienti (5 italiani). *Leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott-Aldrich*: per entrambe ha preso il via nel 2010, al Tiget-San Raffaele di Milano, la terapia genica su 14 bambini malati. *Encefalopatia etilmalonica*: successo di un trattamento farmacologico per questa grave malattia dei mitocondri (centrali energetiche delle cellule e dell'organismo) su 5 piccoli pazienti al Besta di Milano. *Miopia di Bethlem e distrofia muscolare congenita di Ulrich*: la somministrazione di ciclosporina A, farmaco che si era già dimostrato in grado di curare la malattia nel modello animale, ha dato risultati promettenti, come la rigenerazione muscolare in un piccolo numero di pazienti. I ricercatori sono al lavoro per un farmaco analogo ma senza gli effetti collaterali. *Distrofia muscolare di Duchenne*: allo studio un «attacco su più fronti», cellulare e farmacologico. *Beta talassemia*: presso il Tiget di Milano si è dimostrata efficace una terapia genica con vettori lenti virali.

Entro il 2012 si passa all'uomo. *Malattia di Krabbe*: funziona la terapia genica sugli animali. *Mucopolisaccaridosi di tipo II*: al Tigem di Napoli curata completamente la malattia sugli animali con la terapia genica.

**Mario Pappagallo**

© RIPRODUZIONE RISERVATA



da un accordo per «industrializzare» queste terapie sofisticate. Accordo firmato da Telethon, istituto scientifico San Raffaele e la multinazionale del farmaco GlaxoSmithKline.

Oltre *Ada-Scid*, l'apripista, ecco le malattie per le quali la ricerca Telethon sta vincendo la sfida. *Amauro-*

