

L

a lotta alle malattie genetiche rare può ottenere grandi risultati quando si fonda sulla cooperazione tra pazienti, ricercatori e clinici. Questo modello si sta dimostrando efficace nei casi in cui promuovere la conoscenza della malattia rara è il primo passo per migliorare la qualità della vita dei pazienti e dare impulso alla ricerca.

Nel caso delle malformazioni cavernose cerebrali la spinta alla creazione di una rete italiana è arrivata proprio da un ricercatore. Francesco Retta (nella foto) studia presso l'Università di Torino le basi molecolari di queste anomalie ereditarie dei capillari che provocano un'ampia sintomatologia, dai mal di testa ricorrenti agli attacchi epilettici, al deficit neurologico e, nei casi più gravi, alle emorragie cerebrali. Grazie a un finanziamento Telethon il suo gruppo di ricerca ha identificato il gene Krit1 che è associato alla malattia e protegge le cellule dal danno ossidativo, scoperta che apre al futuro sviluppo di approcci terapeutici.

La ricerca di Retta affianca agli studi di base sulla patologia un'attività volta a diffonderne la conoscenza. Per questo è nato il sito CCM Italia. Il difetto genetico alla base delle malformazioni cavernose cerebrali è presente in circa uno su 500-600 individui e si manifesta nel 20-30% dei casi; la malattia è significativamente sottodiagnosticata.

«Può succedere che i medici curino i sintomi clinici, ad esempio con farmaci antiepilettici - ci spiega Retta - ignorando la causa primaria della patologia e il rischio di andare incontro a episodi, anche fatali, come le emorragie cerebrali».

Così è stato per la campionessa olimpica Florence Griffith, morta a soli 39 anni a causa di un'emorragia cerebrale. Il ciclista Alberto Contador, colpito da attacco epilettico durante una gara, è stato invece salvato in extremis intervenendo chirurgicamente su un angioma cerebrale. CCM Italia intende promuovere la conoscenza della malattia tra i pazienti e fornire una piattaforma per il confronto tra clinici e ricercatori di base nel nostro Paese.

La Community è collegata anche ad Angioma Alliance, l'associazione di pazienti americana molto attiva al livello mondiale. In Italia non esiste al momento una organizzazione di riferimento per i pazienti affetti da malformazioni cavernose cerebrali. CCM Italia potrebbe in futuro diventare anche il catalizzatore di questo tipo di iniziative.



DI
FRANCESCA PAMPINELLA

LAVORIAMO INSIEME per il bene della ricerca

Pazienti,
ricercatori e
clinici: "in rete"
per migliorare
diagnosi
e ricerca

NASCE UNA NUOVA ONLUS

A giugno, nella sede della Fondazione Telethon a Roma, è nata "I.P.A.S.S.I. Onlus-Incontinentia Pigmenti Associazione Italiana", la prima associazione in Italia ad occuparsi di incontinentia pigmenti (nella foto, i soci fondatori). Al momento della fondazione della nuova realtà hanno preso parte dieci famiglie che, con il supporto dell'ufficio di Telethon Filo diretto con i pazienti, si sono riunite per conoscersi, per la firma dell'atto costitutivo e per le nomine del consiglio direttivo. La giornata ha visto anche la partecipazione di alcuni rappresentanti del mondo medico tra i quali Valeria Matilde Ursini, la ricercatrice Telethon del Cnr di Napoli.

L'organizzazione nasce dalla volontà di Francesca Romana Perrotta e di sua figlia Maria Chiara, con due obiettivi principali: offrire un punto di riferimento ai pazienti ed alle loro famiglie e sostenere la ricerca scientifica.

«Da tempo - spiega Francesca - io e mia figlia riflettevamo sulla necessità di fon-

dare un'associazione che si facesse portavoce delle persone affette da IP». Per alimentare la speranza ed avere la forza di andare avanti, è necessario che: «sia sostenuta la ricerca scientifica e l'informazione».

E Telethon ha, in questa battaglia, un ruolo fondamentale: «Nel 1988, quando mia figlia è nata, non si conosceva ancora il gene responsabile di questa patologia. Per anni abbiamo brancolato nel buio, alla ricerca della corretta diagnosi e dell'adeguata prevenzione e cura». Fino a quando, nel 2000, un progetto finanziato anche da Telethon ha individuato in "Nemo" il gene causa della malattia. Telethon ha finanziato 5 progetti di ricerca sulla IP, uno dei quali attualmente in corso, per un totale di quasi 700 mila euro. Alessia Daturi

