

RARI MA NON SOLI

Malformazioni cerebrali Un sito aiuta a informarsi



CHI NE SOFFRE spesso non sa di avere una potenziale bomba a orologeria nel cervello: sono le malformazioni cavernose cerebrali, anomalie ereditarie dei capillari sanguigni che possono provocare improvvisi attacchi epilettici, deficit neurologici e, nei casi più gravi, emorragie cerebrali. Alla base c'è un difetto genetico meno raro di quanto si pensi — a soffrirne anche campioni sportivi come il ciclista Alberto Contador o la velocista Florence Griffith, morta a soli

MALATTIA SCONOSCIUTA Per un difetto genetico è come avere una bomba ad orologeria nel cervello

39 anni proprio per un'emorragia cerebrale — ma che di frequente non viene diagnosticato perché sconosciuto agli stessi medici. È per questo che nasce oggi CCM Italia, il primo sito web italiano

dedicato a questa malattia, per promuoverne la conoscenza fra pazienti, medici e ricercatori. A capo del progetto Francesco Retta dell'Università di Torino, che grazie a fondi Telethon sta studiando i meccanismi molecolari alla base della patologia, ancora poco noti.

«**ACCADE** che questa malattia a volte non venga neanche sospettata» spiega il ricercatore «e che i pazienti vengano curati solo per gli attacchi epilettici, senza consapevolezza del rischio ben più grave di andare incontro a emorragie cerebrali, potenzialmente fatali. Quando invece si sa che un paziente ha questo difetto genetico si può tenerlo sotto controllo ed eventualmente procedere alla rimozione per via chirurgica delle malformazioni nei casi più a rischio di emorragia o in quelli refrattari alla terapia farmacologica antiepilettica. Ecco perché è così importante far conoscere la malattia: in questo senso internet ci è

sembrato l'alleato ideale». Consultabile online all'indirizzo www.ccmitalia.unito.it, il sito mira a diventare il punto di riferimento in Italia su questa

I SINTOMI Attacchi epilettici, deficit neurologici e gravi emorragie

malattia, per la quale al momento non esiste un'organizzazione di pazienti. Nell'attesa naturalmente che la ricerca scientifica, anche grazie a Telethon, consenta di mettere a punto terapie farmacologiche più specifiche e meno invasive.

SECONDO stime attuali, il difetto genetico alla base della malformazione cavernosa cerebrale riguarda lo 0,1-0,5% della popolazione e si traduce nei sintomi (attacchi epilettici, deficit neurologici e, nei casi più gravi, emorragie cerebrali) nel 20-30% dei casi.

