

Se i capillari sono a rischio c'è un test che lo rivela

LORENZA CASTAGNERI

Una diagnosi precoce salva la vita: succede anche nel caso dell'angioma cavernoso, la malattia genetica che causa la dilatazione dei capillari sanguigni del cervello e può provocare, oltre a forti mal di testa e deficit neurologici, anche attacchi epilettici ed emorragie potenzialmente mortali.

I numeri sono preoccupanti: le statistiche svelano che ne soffre una persona su 500, anche se i sintomi si manifestano appena nel 30% dei casi. Solo la risonanza magnetica o il test del Dna, prelevato attraverso un esame del sangue, possono infatti evidenziare la malattia. «Ma, purtroppo, con le metodiche attualmente in uso, i tempi per arrivare alla diagnosi genetica sono lunghi. Spesso ci vuole anche più di un anno. Noi, invece, vorremmo introdurre una tecnica che produca risultati più rapidi per una platea più ampia di pazienti».

A parlare è Francesco Retta, professore del dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche dell'Università di Torino e responsabile del laboratorio di ricerca del-

l'ospedale San Luigi Gonzaga di Orbassano che da anni, grazie anche al sostegno della Fondazione Telethon, studia la malattia. La nuova tecnica a cui fa riferimento, in realtà, esiste già. «Si tratta di un test del sangue basato sulla "next generation sequencing", un innovativo sequenziamento del Dna che consente di analizzare più geni e più pazienti contemporaneamente, con tempi e con costi molto ridotti, ma che in Italia - sottolinea - è ancora poco utilizzata».

Il nuovo esame potrebbe essere disponibile fin da subito. È pensato sia per soggetti con familiari affetti da angioma cavernoso, e dunque potenzialmente a rischio, sia per chi, invece, non ha legami conosciuto con la malattia. «La difficoltà, però, sta nei costi. Purtroppo l'investimento per l'acquisto delle attrezzature del test, a partire dai reagenti, è abbastanza oneroso - conclude Retta, che fa parte di Ccm Italia, il network di ricerca multidisciplinare che studia proprio gli angiomi cavernosi - La speranza è riuscire ad attrarre nuovi investimenti per diventare presto operativi».