Malattie rare, speranza di terapia genica per i ragazzi Lafora: â??Ma servono 2 milioniâ?•

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? â??Fate presto, il tempo per i nostri figli corre inesorabile, per alcuni Ã¨ quasi scadutoâ?•. Se i genitori dei ragazzi colpiti da malattia di Lafora potessero mettere un desiderio sotto lâ??albero di Natale sarebbe quello di vedersi avvicinare la speranza di una terapia genica per questa patologia rara, e crudele. A causarla unâ??alterazione genetica che fa sÃ¬ che si accumulino zuccheri in particolare a livello cerebrale, in assenza delle proteine che dovrebbero sintetizzarli, coinvolte nel metabolismo del glicogeno. Eâ?? un processo che comincia dalla nascita, va avanti a lungo nel silenzio. Poi la prima crisi epilettica accende il campanello dâ??allarme. Il piÃ¹ delle volte irrompe nella vita di ragazzi nel fiore dellâ??adolescenza. Scombina i movimenti, indebolisce, deteriora le capacitÃ cognitive, e non si ferma. Quello che prima era semplice non lo Ã¨ piÃ¹: unâ??operazione di matematica, camminare, pensare. E la prospettiva di vita puÃ² essere di pochi anni, in media 5-10 dallâ??esordio dei disturbi tangibili.

Lottano contro gli ostacoli di questa malattia una trentina di pazienti in Italia, e al massimo qualche centinaio nel mondo. Pochi per fare massa critica anche sul fronte della ricerca. PiÃ¹ volte le loro speranze sono rimaste appese a promesse di farmaci e sperimentazioni a rilento. Ora allâ??orizzonte potrebbe intravedersi il sogno di una terapia genica. Il progetto Ã¨ giÃ partito e ci stanno lavorando diversi scienziati con il supporto di una piccola ma combattiva realtÃ : lâ??Associazione malattie rare Mauro Baschirotto. La sua ultima missione? Mettere il turbo allo sviluppo della terapia, che si dovrebbe basare sullâ??utilizzo di virus adeno-associati ricombinanti come vettori per la somministrazione di geni terapeutici. Vettori contenenti una copia funzionale del gene Epm2a o Epm2b per ripristinare lâ??espressione delle proteine laforina e malina, la cui assenza Ã¨ responsabile dellâ??accumulo dei corpi di Lafora e della progressiva neurodegenerazione sperimentata dai pazienti. Il trattamento prevede lâ??iniezione endovenosa del vettore ed Ã¨ stato valutato in modelli preclinici, mostrando risultati â??incoraggiantiâ?•.

Ma servono fondi per concretizzarli. â??Oltre 2 milioni di euro â?? spiega allâ??Adnkronos Salute Anna Albarello, volto dellâ??associazione â?? cioÃ¨ circa 1,1 milioni per ognuno dei due vettori allo studio. Se lo sviluppo preclinico sarÃ completato positivamente si potrÃ procedere sulla strada verso i test sullâ??uomoâ?•. I dati della fase preclinica suggeriscono la possibilitÃ di ottenere un recupero

EI SRL - P.IVA IT16017671005

funzionale. Sempre nei modelli preclinici infatti sono stati osservati: riduzione dei corpi di Lafora, diminuzione dellâ??infiammazione cerebrale, normalizzazione della trasmissione sinaptica, e parallelamente miglioramenti delle funzioni motorie e cognitive, oltre a una ridotta suscettibilitÃ alle crisi epilettiche. Il trattamento Ã¨ stato eseguito su modelli in stadio â??giovanileâ??, ma studi in corso stanno valutando lâ??efficacia anche in una fase piÃ¹ avanzata della malattia, per esplorarne il potenziale effetto terapeutico in condizioni piÃ¹ tardive del decorso patologico, come ha spiegato una delle scienziate coinvolte nella ricerca.

Al momento i dati preclinici suggeriscono che lâ??approccio sulla carta Ã¨ sicuro, ben tollerato e potrebbe avere unâ??efficacia correttiva dei difetti molecolari alla base della Lafora, il che aprirebbe la strada allâ??esplorazione di future applicazioni cliniche. Lâ??ultimo aggiornamento sul percorso di ricerca risale a una pubblicazione scientifica di novembre 2025: sulla rivista â??Clinical and Translational Medicineâ?? gli autori dettagliano i risultati terapeutici della terapia genica per via endovenosa osservati nei topi, spiegando che sono stati paragonabili o anche superiori a quelli ottenuti in precedenza con la piÃ¹ invasiva somministrazione intracerebroventricolare. A firmare il lavoro un gruppo spagnolo dellâ??Universidad AutÃ³noma de Madrid con colleghi italiani dellâ??universitÃ di Perugia e della Fondazione Malattie rare Mauro Baschirotto Bird Onlus con sede a Longare (Vicenza).

default watermark

Per loro lâ??associazione ha lanciato diverse iniziative di raccolta fondi. Una Ã¨ in programma proprio per domani, domenica 21 dicembre: si tratta della presentazione di un libro fotografico, â??Lâ??istante presenteâ??, che si terrÃ al Chocohotel di Perugia. Lâ??intero ricavato della vendita sarÃ devoluto allâ??associazione per la causa. Albarello sa bene quali sono le difficoltÃ delle famiglie che convivono con malattie rare come questa, perchÃ© le ha sperimentate in prima persona tanti anni fa. Lâ??associazione Ã¨ stata creata da lei e dal marito Giuseppe in memoria del figlio Mauro, morto 16enne nel 1987 per una malattia autoimmunitaria rara di origine genetica. â??Ci ha sempre spronato nella ricercaâ?•, racconta Anna. E loro non si sono mai piÃ¹ fermati. â??Allâ??epoca in cui Ã¨ morto Mauro non si sapeva ancora la causa della sua malattia, si brancolava veramente nel buio. Solo 10 anni dopo la sua morte Ã¨ stato individuato il gene responsabile. Questa difficoltÃ di ottenere una diagnosi certa non Ã¨ ancora del tutto superata oggiâ?• per i malati rari. Le famiglie continuano a vivere spesso nellâ??attesa di una terapia, e fanno i conti con la solitudine che caratterizza queste patologie â??orfaneâ??. Anna e Giuseppe ne hanno conosciute tante nel tempo.

La terapia genica Ã¨ stata un sogno coltivato dallâ??associazione inizialmente per la leucodistrofia metacromatica, per aiutare i genitori che sperimentavano con questa malattia la sofferenza di non vedere una possibilitÃ di cura per i propri figli. Un sogno che li ha portati allâ??incontro con lo scienziato Claudio Bordignon. Succedeva tanti anni fa, prima che il ricercatore assumesse la direzione dellâ??Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano per portare avanti la sfida di addomesticare i virus e renderli vettori in grado di portare versioni funzionanti dei geni difettosi in tessuti poco accessibili come il sistema nervoso. Al suo fianco in questa avventura lo scienziato Luigi Naldini che, prima negli Usa, e poi in Italia proprio al SR-Tiget, dimostrerÃ il potenziale del virus Hiv come â??mezzo di trasportoâ?? per la terapia genica. â??Bordignon aveva iniziato questo percorso nello scetticismo, noi che avevamo sentito parlare dei suoi studi sulla terapia genica gli chiedemmo se si potesse applicare anche alla leucodistrofia metacromatica. Lo abbiamo finanziato a lungo per aiutarlo a portare il progetto alla fase preclinicaâ?•.

Poi negli anni successivi lâ??intervento di Telethon, e il resto Ã¨ storia: nel 2010 viene trattato il primo bambino affetto dalla forma tardo-infantile di leucodistrofia metacromatica, Mohamad; nel 2013

EI SRL - P.IVA IT16017671005

vengono resi noti al mondo i primi risultati di questa terapia genica su un gruppo di bambini, con una pubblicazione su â??Scienceâ??. Nel 2015 si chiude il primo studio di fase 1-2 e sotto il coordinamento del ricercatore Alessandro Aiuti il percorso va avanti offrendo una speranza ad altri pazienti che vengono a Milano da tutto il mondo. La terapia otterrÃ il via libera definitivo della Commissione europea nel 2020. â??Una cosa meravigliosa e commovente. Noi abbiamo visto curata una bambina con Mld della nostra associazioneâ?•, racconta Anna. La speranza ora Ã¨ di veder realizzare lo stesso â??miracolo scientificoâ?? per la malattia di Lafora. Una causa sposata dopo lâ??incontro con una mamma di Perugia che ha convinto Anna e Giuseppe a raccogliere la sua richiesta di aiuto e la nuova sfida.

â??CosÃ¬ â?? racconta Anna â?? abbiamo riunito esperti internazionali e italiani della malattia e abbiamo cercato di capire quali potessero essere le strade da percorrere. Abbiamo poi lanciato un bando per la terapia genica di 150mila euro iniziali. Da qui Ã¨ decollata la collaborazione fra il team spagnolo e lâ??universitÃ di Perugia che giÃ aveva cominciato a lavorare sulla Laforaâ?•. Adesso il percorso si trova a uno snodo cruciale: â??Il progetto Ã¨ in una fase molto avanzata â?? assicura Anna â?? e per poter pensare a un trial clinico si devono far testare questi vettori da una company esterna e fare tutte le proveâ?•. Eâ?? lâ??obiettivo che si punta a raggiungere con la ricerca di fondi avviata (le informazioni sono sul sito web dellâ??associazione, https://www.baschirotto.com/index.php/progetto-lafora/).

default watermark

â??Siamo impegnati in una corsa contro il tempo per trovare la cifra necessaria a portare ancora piÃ¹ avanti il progetto â?? dice Anna â?? Vorremmo sensibilizzare lâ??opinione pubblica sullâ??importanza di tutto questo. PerchÃ© lâ??accumulo di glicogeno alla base della malattia di Lafora non Ã¨ raro, e una terapia potrebbe aprire una grande strada anche per altre malattie metaboliche. Lâ??articolo scientifico uscito di recente e altri due in pubblicazione a breve dimostrano che si sta andando avanti molto bene. Noi riceviamo tante telefonate, tanti appelli dai genitori Lafora, che assistono impotenti alla degenerazione di tutte le funzioni dei loro ragazzi. Sono situazioni di grande sofferenza e vorremmo riuscire ad aiutarli. Non siamo soli. In molti ci stanno giÃ dando una manoâ?•, conclude.

â??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Dicembre 20, 2025
Autore
redazione