

**La ricerca** Ogni anno in Italia la sindrome conosciuta come Lou-Gehrig colpisce quasi 1.800 persone. Oggi i malati sono seimila

## NEI GENI LA CHIAVE PER BATTERE LA SLA

### Studi su molecole che bloccano gli effetti «tossici» delle mutazioni del Dna

Quando i neuroni motori muoiono i muscoli si fermano. Lentamente, ma inesorabilmente, si ferma il movimento, il linguaggio, la deglutizione. Infine, la respirazione. Una paralisi progressiva che però non tocca altre aree del cervello. Emozioni, pensieri, intelligenza restano imprigionati in un corpo via via più inerte fino al momento della morte. È la Sclerosi laterale amiotrofica (Sla): raggrinzimento (sclerosi) della porzione laterale (laterale) del midollo spinale con perdita del nutrimento (trofismo) muscolare (amiotrofica). Incurabile. Per ora. Si può rallentare, ma non fermare. I neuroni motori (motoneuroni) muoiono, avvelenati da agglomerati di «rifiuti». Da tossici ambientali che innescano degenerazioni ancora da interpretare, favorite in 10 casi su cento da una predisposizione genetica che implica numerosi geni.

Giancarlo Comi, direttore del dipartimento di Neurologia del San Raffaele di Milano, è un riferimento internazionale in fatto di ricerca e cura nel campo delle malattie neuro-

come allunga la sopravvivenza», aggiunge Riva. Che al momento è intorno ai 3-4 anni di media. Ma vi sono casi che arrivano a 15 anni, dopo la diagnosi. E in due malati su 2 mila la malattia improvvisamente si arresta.

I numeri? Non esiste un registro nazionale dei casi di Sla. Ogni anno vi sono quasi 1.800 nuovi casi, prevalentemente nella fascia di età 40-70 anni (vi sono rarissimi casi fra i 17 e i 20 anni). In questo momento i malati sono circa 6.000. Costi? Secondo uno studio di Fiaso (Federazione italiana delle aziende sanitarie ed ospedaliere), Fondazione Istud e Aisla (Associazione italiana Sla) oltre 15 mila euro all'anno nella fase iniziale e 65 mila alla fine. In Italia, ma solo in Italia, c'è un'incidenza leggermente più alta tra gli sportivi di alcune discipline, come il calcio. Non a caso la Sla è chiamata anche «morbo di Lou Gehrig». E Henry Louis Gehrig (1903-1941) non era un medico che ha osservato per primo la malattia, ma un giocatore di baseball statunitense, uno dei più noti nella storia della Major League e dei New York Yankees. Stabili uno dei record più significativi nella storia dello sport, giocando per 2130 partite consecutive dal suo esordio fino al suo ritiro, causato proprio dalla Sla. In realtà a osservarla per la prima volta, descrivendola a metà del 1800, è stato uno dei padri della neurologia, il francese Jean-Martin Charcot (1825-1893). Ma Charcot non volle dare il suo nome a un male così brutto e incurabile.

In realtà, le cause della Sla sono ancora a livello di ipotesi. Evidenze molte, certezze poche. Comunque è ormai accertato che si tratta di una malattia multifattoriale, determinata cioè dal concorso di più circostanze. C'è l'eccesso di glutammato (un aminoacido usato dalle cellule nervose come segnale chimico, come neurotrasmettitore) e il riluzolo, unico farmaco al momento approvato nella cura della Sla, agisce proprio riducendo l'azione del glutammato. C'è la predisposizione genetica. La carenza di fattori di crescita dei nervi. Ci sono i fattori tossico-ambientali: esistono diversi elementi (alluminio, mercurio o piombo) o alcuni veleni e certi agrofarmaci che possono danneggiare le cellule nervose e i motoneuroni.

«Cure risolutive non ci sono, il riluzolo allunga la sopravvivenza ma non guarisce né blocca il male», sintetizza Comi. Ma negli ultimi anni le ricerche si sono moltiplicate e la speranza di trovare presto un rimedio definitivo esiste. «Arriverà dalla ricerca genetica», dice convinto il neurologo Mario Sabatelli,

### Un prototipo per dare maggiore indipendenza ai malati di Sla

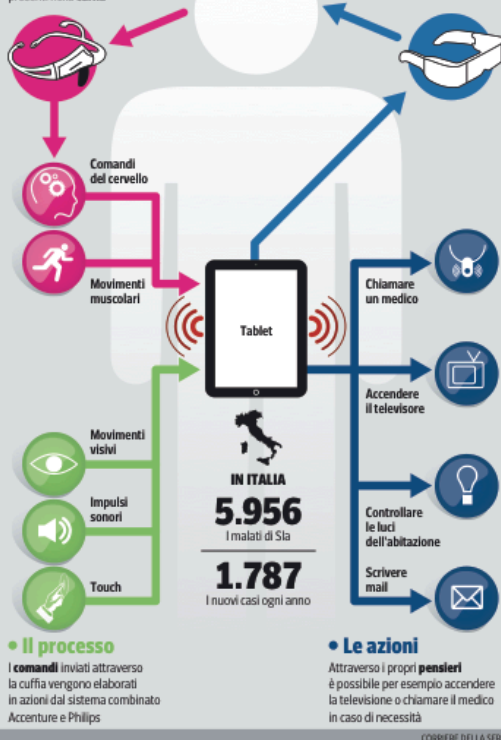
Come funziona?

#### • Input

Utilizzando i suoi pensieri, una persona può inviare comandi al cervello tramite i sensori presenti nella cuffia

#### • I riscontri

L'utente naviga utilizzando degli occhiali e selezionando le varie azioni



del Centro Sla del Policlinico Gemelli di Roma e presidente della commissione scientifica dell'Associazione italiana per la Sla (Aisla). Sabatelli è fra i ricercatori che nei mesi scorsi hanno scoperto un nuovo gene responsabile della Sla, ed è convinto che la strada più promettente da seguire sia questa.

In un certo senso si può arrivare ad avere «portatori sani» di Sla, in cui la malattia è congelata ai primi stadi quando ancora non ha trasformato il corpo in una «prigione».

Sempre nel filone genetico, lo studio italo-nordamericano su un gene mutato, il C9orf72, e sulla sua azione dietro la maggior parte dei casi di sclerosi laterale amiotrofica (Sla) e di demenza fronto-temporale (Ftd). Sono state sperimentate tre molecole (su 132 «disegnate» dai ricercatori) che sembrano in grado di «correggere» quanto di sbagliato innesca C9orf72. Per l'Italia, l'Istituto Auxologico e il Centro «Dino Ferrari» dell'università degli studi di Milano hanno portato avanti le ricerche. Infine, c'è la via della terapia celu-

#### Staminali

Un'altra speranza viene dall'utilizzo di cellule staminali per riparare i danni dei neuroni che governano i movimenti

infiammatorie (come la Sclerosi multipla) e di quelle neuro-degenerative (come la Sclerosi laterale amiotrofica, di cui esistono varie forme e varie espressioni: più sindrome che malattia). Spiega: «I primi segni della Sla compaiono quando la perdita progressiva dei neuroni motori (motoneuroni) supera la capacità di compenso di quelli superstiti fino ad arrivare ad una progressiva paralisi, ma con risparmio (appunto) delle funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e sfinteriali (vescicali ed intestinali)». Ecco un punto cruciale: scoprire presto quando si tratta di Sla. Non è facile. «Occorre una visita neurologica, l'elettromiografia, l'esclusione di altre malattie neurologiche — spiega Nilo Riva che proprio di Sla si occupa alla corte di Comi —. Allo studio test precoci, neuroradiologici e del sangue. Proprio per rendere sempre più precoce l'individuazione di qualcosa che non va nei neuroni motori».

Purtroppo, ancora oggi, in un 15% dei casi la diagnosi corretta arriva dopo un anno. «Il ritardo si paga, individuare la malattia preco-

#### Tecnologie

In aiuto ai malati un nuovo software che consente di comandare con il cervello elettrodomestici, tablet e interruttori

lare, a base di staminali. In Italia ci sta lavorando il team di Angelo Vescevi.

Inevitabilmente la Sla comporta l'utilizzo di alcuni ausili tecnologici che aiutano a mantenere una qualità di vita degna di questo nome. Tra le ultime novità, un prototipo che consente ai malati di comandare «telepatamente» le molteplici tecnologie che sono attorno a loro, senza alcun aiuto. Un prototipo di software che gestisce attraverso comandi cerebrali, vocali e oculari i dispositivi elettronici in casa. E anche inviare email. È stato sviluppato dalla ricerca Accenture tech lab in California e Philips digital accelerator lab in Olanda. Uno schermo indossabile e una tecnologia che analizza le onde cerebrali e gli impulsi vocali e oculari. Attraverso sensori rileva in tempo reale pensieri, sentimenti ed espressioni. E comanda luci, tv, computer e allarmi vari. Insomma, è telepatia bi-tech.

Mario Pappagallo  
@Mariopaps  
© RIPRODUZIONE RISERVATA

CORRIERE DELLA SERA