

MOLTI BAMBINI SALVATI CON LA TERAPIA GENICA



In Italia un bambino su 10mila nasce con una mutazione genetica ereditata da uno o da entrambi i genitori, mediamente una persona su 40 ne è portatrice. La maggior parte delle malattie genetiche si manifestano nel corso degli anni, ma alcune potrebbero essere individuate ed evitate con la terapia genica subito dopo la nascita.

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una delle malattie genetiche più temibili. Responsabile una mutazione del gene SMN1 con danno progressivo dei 'motoneuroni', cioè quelle cellule del sistema nervoso che regolano il movimento dei muscoli. In un arco di tempo variabile, nella forma più frequente entro due anni dalla nascita, si verifica la morte per insufficienza respiratoria.

In Italia i casi di SMA neonatale sono in media 55-60 l'anno, i bambini non diagnosticati e non curati vanno inevitabilmente in rianimazione, per loro si rende necessaria un'assistenza continua.

Fino a pochi anni fa questa patologia era senza scampo e i pochi farmaci disponibili potevano solo rallentarne l'evoluzione. Oggi, grazie ai progressi fatti dalla terapia genica si può 'sostituire' con un altro il gene mutato, ottenendo una guarigione definitiva, senza recidive.

“Questo però è possibile solo se la SMA viene scoperta subito, alla nascita: è in quel momento che mediante un semplice prelievo di sangue si può scoprire se nel bambino è presente la malattia per attivare subito la terapia genica - fa presente il professor Vincenzo Nigro, ordinario di Genetica medica all'Università Vanvitelli di Napoli - infatti, solo se s'interviene in fase presintomatica c'è la possibilità di una guarigione, se invece si aspetta che il bambino abbia i primi sintomi (la pancia si muove con il respiro), la terapia genica funziona nel 70-75% dei casi, se invece si perde ancora più tempo la cura diventa inutile: ormai i 'motoneuroni', cioè le cellule che controllano i movimenti involontari (deglutizione, funzioni cardiaca e respiratoria, deambulazione), non possono più essere recuperati”.

Oltre che con la terapia genica, si può intervenire con la somministrazione di una proteina che ostacola l'azione dei 'motoneuroni', ma anche con questo farmaco la cura deve essere tempestiva.

“Purtroppo, a differenza della Lombardia, nella maggior parte delle regioni italiane lo screening neonatale per la SMA non è previsto gratuitamente, così come non si fanno

screening neonatali per altre patologie ereditarie gravi - segnala il professor Paolo Gasparini, presidente della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) - il che non ha nessuna giustificazione economica, visto che con le ultime tecnologie i test per l'esame del genoma ne permettono l'esecuzione a costi molto bassi”.

Di questa e di altre incomprensioni si è parlato al 26mo congresso della SIGU, tenutosi di recente a Rimini, con la partecipazione di oltre 1.000 genetisti medici e biologi, provenienti da tutta Italia.

“La figura del genetista clinico ha assunto negli ultimi anni un ruolo sempre più rilevante - sottolinea Marco Seri, docente di genetica al Policlinico Sant'Orsola di Bologna e presidente del Congresso - poiché la consulenza genetica è diventata un vero e proprio atto medico, lontano da quella visione ormai superata di disciplina esclusivamente di laboratorio”.

“Per tutti questi motivi il ruolo del medico genetista va implementato, anche se al momento mancano le risorse, ma soprattutto mancano i concorsi pubblici per medici genetisti, biologi, infermieri - conclude Bonaccini - e ogni giorno si fa più evidente negli ospedali la mancanza di personale specializzato”.

Giancarlo Sansoni