

**Malattie rare** Dopo decenni di laboratorio le prime verifiche sull'uomo

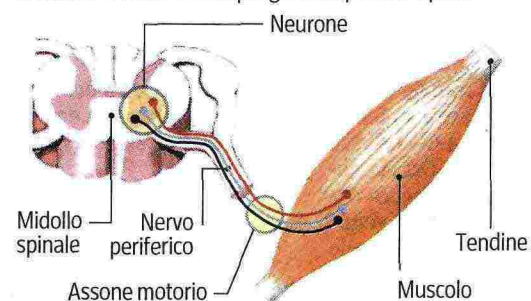
# Sperimentazioni in partenza per la Sma

Vietato parlare di cura, per non creare aspettative eccessive nei genitori dei bambini malati. Soprattutto dopo un anno ad altissima tensione, con tante famiglie che si sono affidate alla Stamina Foundation. È un fatto, però, che nelle ultime settimane la ricerca sulla Atrofia muscolare spinale (Sma) sia entrata in una fase decisiva. Dopo decenni di studi in laboratorio, le terapie che hanno funzionato sul modello animale cominciano adesso a essere testate sui bambini. Le maggiori speranze sono riposte sulla terapia genica, che potrebbe essere in grado di risolvere il problema all'origine. Molto promettenti, perché potenzialmente in grado quanto meno di rallentare il decorso della malattia, sono anche le strategie farmacologiche. Con almeno quattro molecole che hanno già superato i test di sicurezza e stanno per essere somministrate a centinaia di pazienti, in tutto il mondo.

Per Sma si intende un gruppo di malattie caratterizzate dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule del midollo spinale che fanno muovere i muscoli. Sono causate dal malfunzionamento di

## Che cos'è

La Sma (atrofia muscolare spinale) è una malattia dovuta alla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule del midollo spinale che fanno muovere i muscoli. Ne esistono tre forme. La più grave è quella di tipo 1.



CORRIERE DELLA SERA

Terapia genica e nuovi farmaci alla prova dei fatti

un gene, che non produce a livelli sufficienti la proteina necessaria a far funzionare le cellule nervose.

Ne esistono tre forme principali e tra queste il tipo 1 è la più grave. Esordisce nei primi sei mesi di vita e il suo decorso è spesso fatale entro i primissimi anni, per problemi respiratori o infezioni polmonari.

Diverse le strategie di ricerca attivate. Presso il Children's Hospital di Columbus (Ohio) è appena partita una sperimentazione di terapia genica che mira a correggere il di-

fetto introducendo il gene corretto con un virus vettore. Il primo bambino è già stato trattato e nei prossimi mesi ne saranno arruolati altri otto. Gli approcci farmaceutici provano invece ad intervenire nei passaggi successivi (dal gene al muscolo). Quello più avanzato riguarda una molecola che mira ad aumentare il dosaggio della proteina insufficiente: superati i test di sicurezza e di efficacia, a breve prenderà il via uno studio su centinaia di bambini nel mondo. Ci sono poi strategie che puntano a stabilizzare il motoneurone, pur in assenza della proteina. Anche in questo caso i primi risultati di uno studio internazionale sono giudicati «molto incoraggianti». Per Eugenio Mercuri, professore di Neuropsichiatria infantile al Policlinico Gemelli di Roma: «Siamo entrati in una fase decisiva per la ricerca. Se i risultati dei primi test saranno positivi, anche i bambini italiani potranno partecipare alle sperimentazioni». «Aspettavamo da dieci anni un momento come questo. Restiamo in attesa. Con ansia» aggiunge Daniela Lauro, presidente dell'associazione Famiglie Sma.

**Marco Piazza**

© RIPRODUZIONE RISERVATA

In giugno

italiani e stranieri.  
Per tutte le informazioni:  
[www.famiglieSma.org](http://www.famiglieSma.org)

## Incontro sulle prospettive della ricerca

Le famiglie dei malati, gli scienziati e gli operatori si danno appuntamento a Lignano Sabbiadoro (Udine), dal 20 al 22 giugno, per il convegno nazionale sulla Amiotrofia muscolare spinale (Sma) organizzato dall'associazione Famiglie Sma. Sarà l'occasione per fare il punto sulla ricerca scientifica nel mondo, con la prospettiva di avviare gli studi clinici a breve anche in Italia. Interverranno scienziati esperti,

## Ricerca

Un'occasione che le famiglie dei piccoli malati attendono con ansia

