

OPINIONI

Elena Cattaneo



UN GIORNO IN VATICANO, PER NON DIMENTICARE

Papa Francesco ricorderà il debito della ricerca con i malati più poveri. Che hanno offerto il proprio sangue alla scienza senza trarne benefici

MARIA CONCEPCIÓN SOTO è vissuta alla fine del 1800 nel villaggio di Lagunetas, sul lago Maracaibo, in Venezuela. In quell'area è considerata una capostipite di una malattia neurodegenerativa, la Corea di Huntington, di cui Maria era affetta. Si stima, infatti, che il gene mutato che ne è la causa sia da lei passato di generazione in generazione, raggiungendo una parte dei suoi circa 20mila discendenti. Il lago Maracaibo, zona povera e isolata, rappresenta ancora oggi una delle aree del mondo con più alta densità di malati di Huntington. Come in altre zone del Sud America, l'incidenza del gene mutato è da 500 a 1000 volte maggiore che altrove.

L'Huntington, a cui da oltre vent'anni dedichiamo le nostre ricerche nel laboratorio che coordino all'Università di Milano, è una malattia genetica. Ogni figlio di persona malata ha il 50 per cento del rischio di ricevere il gene. La mutazione di quell'unico gene provoca la morte di alcuni neuroni del cervello, causando la perdita progressiva di funzioni motorie e cognitive. I gesti diventano sconnessi e instabili. Ogni movimento somiglia a una danza (da qui la denominazione di "corea", parola mutuata dal greco antico). Gli aspetti psichiatrici della malattia conducono alla depressione e, a volte, a gesti estremi. È una malattia difficile perché, al dolore di affrontarla, aggiunge uno stigma causa di vergogna e isolamento. Ancora oggi, in alcuni angoli del mondo, i movimenti involontari portano i malati a essere "additati" come "indemoniati", da allontanare e nascondere.

Benché non ci sia ancora una cura per questa malattia, la ricerca degli ultimi vent'anni ha reso disponibile un test genetico che le persone a rischio, se lo desiderano, possono utilizzare per una diagnosi precoce, oltre a farmaci sintomatici per dare sollievo ai malati. Questo oggi è possibile grazie a quelle famiglie del lago Maracaibo e ai loro genitori che, negli anni '90, consentirono a un gruppo di studiosi americani di prelevare e studiare il loro sangue. Quegli studi hanno permesso di scoprire il gene che causa l'Huntington e i problemi che evoca a livello cellulare. Su queste basi, centinaia di laboratori in tutto il mondo fanno ricerca per sperimentare nuovi trattamenti. Tra le strade vi è il silenziamento genico, già in sperimentazione nell'uomo, che mira a "spegnere" il gene mutato e l'ipotesi di trapianto di neuroni ottenuti da staminali embrionali.

Mentre alle nostre latitudini i malati hanno iniziato a ricevere assistenza, nei villaggi del Sud America le famiglie colpite da Huntington continuano a sperimentare nell'indigenza isolamento, discriminazione e, nelle situazioni peggiori, denutrizione. Il mondo è in "debito" con quelle famiglie che non beneficiano dei progressi della ricerca, pur essendone stati gli artefici.

Il 18 maggio i malati di Huntington del Sud America saranno i protagonisti di un evento internazionale che pensiamo possa scrivere un nuovo capitolo nella storia della malattia. Papa Francesco li accoglierà in Vaticano per la prima udienza speciale dedicata all'Huntington che richiamerà malati da tutto il mondo. Nella sala Paolo VI del Vaticano giovedì prossimo ci sarà anche Maria Esther Soto Soto con i fratelli Franklin e Yosbely, tutti portatori del gene malato e che l'Huntington ha reso precocemente orfani del padre. Arriveranno da uno dei villaggi del Maracaibo. Probabilmente sono anche loro discendenti di Maria Concepción. La speranza è che l'incontro con Papa Francesco possa ridare loro la dignità di una vita senza più vergogna. Al loro fianco ci saranno centinaia di persone: familiari, medici, scienziati, associazioni e istituzioni che si occupano della malattia, per aprire una riflessione anche su tante altre malattie genetiche rare. Saremo, per la prima volta, una vera comunità. *L'evento fa parte dell'iniziativa mondiale a sostegno delle persone colpite dalla malattia di Huntington HDdenmore, pronunciato Hidden No More ("Mai Più Nascosta" in italiano e "Oculta Nunca Mas" in spagnolo). Tutte le informazioni su hddenmore.com*

Elena Cattaneo, nata a Milano, è ricercatrice e docente di Farmacologia all'Università degli Studi di Milano e, dal 2013, senatrice a vita.

Sringrazia Mariangela Modafferi - Foto di Max Cardelli