

Si chiama «sclerosi laterale amiotrofica».
E' una malattia del sistema nervoso di cui è stato scovato
il gene responsabile. Della scoperta ci parla l'autore

Quando il motore si spegne

di BRUNO CASTROVINCI

In una mattina dell'estate del 1989, Alessandro, 45 anni, mentre prendeva il sole, seduto sulla spiaggia insieme ai familiari, si rese conto che qualcosa in lui non funzionava. I muscoli della gamba destra si muovevano in modo convulso e non c'era modo per fermare quei tremori. Dopo una serie di visite mediche, nel settembre del 1990 Alessandro si accorse di avere anche problemi di deambulazione e di non essere più in grado di stare sulla punta dei piedi: era stato colpito

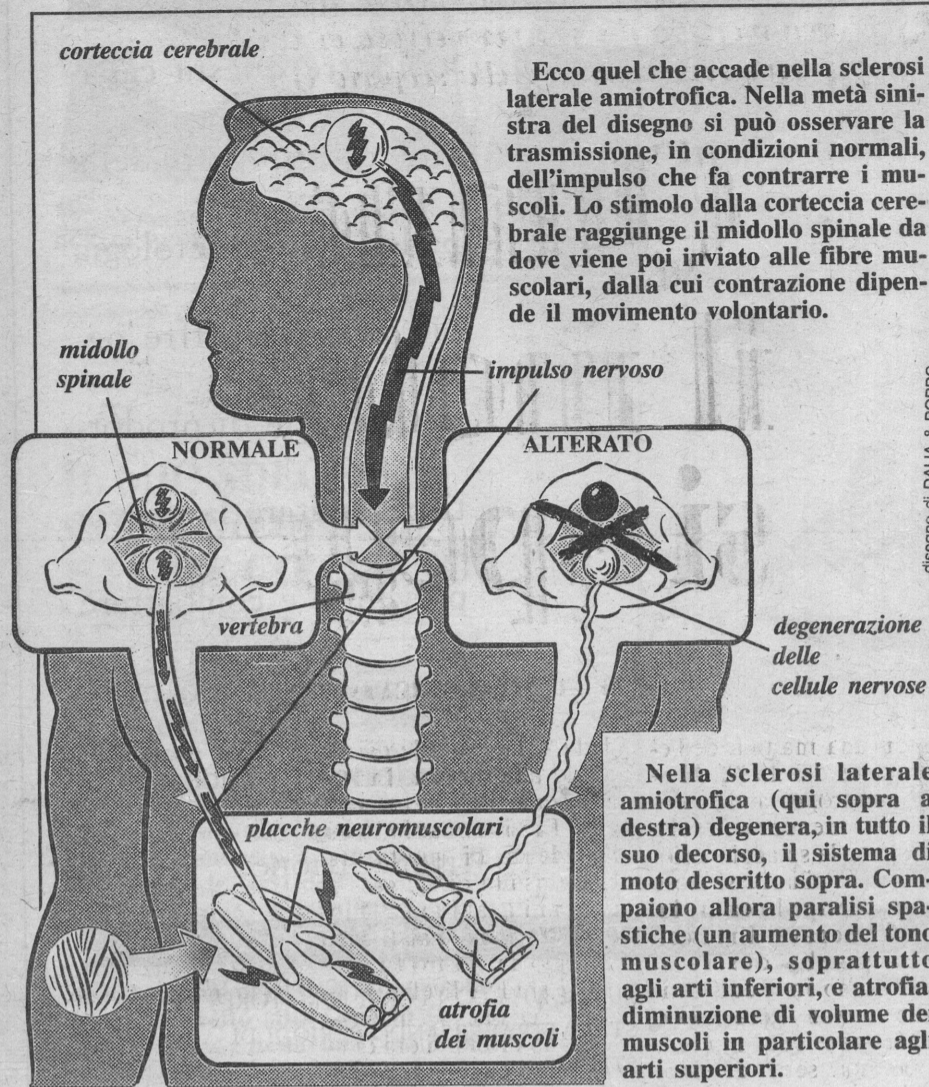
dalla «Sla», la sclerosi laterale amiotrofica. In Italia, come del resto negli altri Paesi industrializzati, l'incidenza di questa malattia risulta di 1,7 casi su centomila abitanti: dunque 800 nuovi malati circa all'anno nel nostro Paese.

Gli studi a livello mondiale su questa malattia seguono diversi filoni di ricerca. Alcuni laboratori, da decenni, stanno indagando il sistema immunitario, convinti che la Sla consista in una malattia autoimmune, una malattia cioè dovuta a una «follia» del sistema immunitario

che si rivolge contro l'organismo. Ma la dimostrazione che lo sia non è mai stata data e i farmaci che intervengono sui processi immunologici sono apparsi inefficaci. Altri gruppi di studio si sono concentrati su certi virus, individuati per la prima volta dal premio Nobel Gaydusek che attualmente lavora al Bethesda Hospital. Lo stesso Gaydusek in collaborazione con il professor Forbes Norris del Centro di San Francisco, il più noto a livello mondiale per il trattamento della Sla, ha studiato il cervello e il midollo di questi malati senza però trovare traccia di tali virus.

La Sla può bloccare progressivamente tutti i distretti muscolari lasciando il malato perfettamente cosciente, in quanto le cellule nervose corticali che coordinano l'intelligenza, la memoria o l'emotività non vengono interessate dal processo degenerativo. La Sla non sembra descritta nei piccoli pazienti e, anche se vi sono dei giovani affetti da tale handicap, pare colpire per lo più gli adulti, con una maggiore incidenza nella fascia di età compresa tra i 50 e i 70 anni, con leggera predilezione per il sesso maschile. Si è riscontrato inoltre che una percentuale oscillante dal 5 al 10 per cento è di origine ereditaria.

È proprio in questi giorni un'équipe statunitense diretta dal dottor Teepu Siddique, un ricercatore di origine pakistana che lavora al Dipartimento di neurologia della «North Western University Medical School» di Chicago, ha fatto una rilevante scoperta. «Abbiamo cercato di essere molto chiari nel nostro articolo pubblicato sul "New England journal of medicine"», ci dice Siddique, «abbiamo in sostanza scritto che si è riusciti a localizzare il gene della Sla di origine ereditaria: si trova sul cromosoma 21. Quando potremo individuare la sua esatta posizione nell'ambito del cro-



Ecco quel che accade nella sclerosi laterale amiotrofica. Nella metà sinistra del disegno si può osservare la trasmissione, in condizioni normali, dell'impulso che fa contrarre i muscoli. Lo stimolo dalla corteccia cerebrale raggiunge il midollo spinale dove viene poi inviato alle fibre muscolari, dalla cui contrazione dipende il movimento volontario.

Nella sclerosi laterale amiotrofica (qui sopra a destra) degenera, in tutto il suo decorso, il sistema di moto descritto sopra. Compaiono allora paralisi spastiche (un aumento del tono muscolare), soprattutto agli arti inferiori, e atrofia, diminuzione di volume dei muscoli in particolare agli arti superiori.

disegno di DALIA & FORRO

CAVI ELETTRICI SENZA CORRENTE

Il processo che fa sì che i muscoli rispondano a un nostro comando inizia dal primo «motoneurone» — la cellula nervosa motoria — ubicata nella corteccia cerebrale (si veda il disegno). L'impulso, per mezzo di mediatori chimici liberati dalla cellula nervosa, viaggia fino al midollo spinale: qui un secondo motoneurone ritrasmette il segnale che arriva fino al muscolo interessato. Vi sono poi delle zone di interfacciamento tra muscoli e nervi, dette «placche neuromuscolari», che portano lo stimolo per la contrazione del muscolo. Nel caso della Sla il mediatore chimico dei due motoneuroni non viene prodotto in quanto le cellule

nervose motorie sono atrofizzate e dunque la comunicazione si blocca. Il paziente presenta debolezza muscolare, diminuzione delle masse muscolari (atrofia) e spasticità (incremento anormale nella tensione muscolare).

Mentre per altre malattie anche se non ancora debellate — come la distrofia muscolare, la sclerosi multipla o lo stesso tumore — si intravedono dei risultati incoraggianti (per cui lo stimolo a finanziare per proseguire le indagini è molto forte) per la Sla, benché la percentuale dei casi sia più alta rispetto ad altre patologie degenerative non vengono stanziati fondi per la ricerca.

E I CENTRI DI STUDIO DOVE SI RIPARANO

In Italia le persone colpite dalla «sclerosi laterale amiotrofica» in Italia — che tra l'altro non sono esentate dal ticket — hanno come riferimento nove centri di studio: due a Milano, presso l'Istituto neurologico «Carlo Besta» e l'Ospedale «San Paolo». Altri due in Piemonte, alle «Molinette» di Torino e al «Centro medico di riabilitazione» di Veruno (in provincia di Novara). Poi Aosta, Bolzano e Roma, presso

l'Università «La Sapienza» e alla «Cattolica» e infine il Policlinico di Bari. Tali centri, coordinati dall'Istituto di ricerche farmacologiche «Mario Negri» di Milano e in collaborazione con gruppi di studio di tutta Europa, stanno sperimentando sui pazienti gli effetti di dosi massicce di certe sostanze, (aminoacidi ramificati: valina, leucina e isoleucina) i cui effetti verranno resi noti a fine 1992.

mosoma 21 sarà possibile, usando le tecniche esistenti, isolarlo. Senza dubbio, aggiungo, questa scoperta sarà utile in un prossimo futuro anche per il trattamento della Sla di natura non ereditaria».

Quanto tempo crede sia necessario per far ciò?

«Non credo di poter prevedere una data. Nel 1983 dei colleghi hanno scoperto dove si trovava il gene della malattia di Huntington (una patologia del sistema nervoso) ma a tutt'oggi non sono

riusciti a isolarlo, mentre il gene della neurofibromatosi, una malattia caratterizzata dallo sviluppo di tumori multipli a carico dei nervi, è stato isolato dopo tre anni dalla sua localizzazione. I geni devono essere poi studiati in laboratorio per poterne capire le funzioni e a quel punto si potrà escogitare — si spera — un metodo razionale per curare la malattia».

Quali sono gli ostacoli che lei ha incontrato durante il suo lavoro?

«Senza dubbio i dati da acquisire, se si pensa che ci rivolgevamo a famiglie magari falcidiate, per generazioni, dalla Sla ereditaria. Un grosso problema che ci troviamo ad affrontare è costituito dai fondi, che non sempre sono adeguati, e poi c'è anche da vedersela con la scarsità di personale specializzato. L'uomo deve decidere se spendere miliardi di dollari in armamenti e guerre o se investirli nella ricerca per il beneficio di tutto il genere umano».

UN AIUTO CONCRETO

L'«Aisla», l'associazione italiana ammalati di sclerosi laterale amiotrofica, è stata costituita nel 1982 su richiesta specifica dei familiari dei pazienti. Essa pubblica una rivista allo scopo di mantenere aggiornati i propri soci su questa malattia e si prefigge anche lo scopo di raccogliere fondi per la ricerca.

L'Aisla, con sede presso il «Centro medico di riabilitazione» di Veruno, è l'unica organizzazione italiana che si occupa di questi pazienti in modo continuativo, seguendoli nel decorso della malattia, cercando di render la loro vita il più indipendente possibile, procurando ausili e dando indicazioni al malato e ai familiari su come gestire nel modo migliore questo handicap.

L'Aisla ha contatti con le associazioni estere, mentre il Centro di Veruno è in collegamento con quello del professor Forbes Norris di San Francisco, con il professor Clifford Rose di Londra e con il dottor Plaitakis dell'Ospedale Mount Sinai di New York. «L'attività dell'associazione», precisa la dottoressa Letizia Mazzini, che insieme ad altri colleghi segue da una decina di anni questa malattia presso il Centro di Veruno «è sovvenzionata soltanto da donazioni di privati e qualsiasi tentativo di sensibilizzare il ministero della Sanità è caduto nel vuoto. Né i mass-media (la televisione, in special modo) parlano mai di tale handicap. E sembra assurdo vedere certi palinsesti che magari trattano di malattie minori e non hanno per la Sla il benché minimo interesse. La gente deve sapere.

I pazienti che si rivolgono al Centro Medico di Veruno che ha una capacità ricettiva di 110 posti letto — assegnati però anche ad altre patologie — vengono visitati dietro impegnativa della Usl. La degenza del malato è di tre, quattro giorni, ogni settimana vengono dimessi circa tre pazienti mentre in ambulatorio se ne visitano una media di cinque al giorno.

Per informazioni:

AISLA c/o Centro medico di riabilitazione
Via Revislate, 28010 Veruno (NO)
tel. 0322-83.01.01, fax 830294