

Intervista alla dott.ssa Grazia D'Angelo

L'Associazione "Gli Amici di Emanuele" ha incontrato la dottoressa **Grazia D'Angelo** che opera presso l'unità semplice di patologie neuromuscolari nel reparto di riabilitazione funzionale all'interno dell'Istituto di Ricerca e Cura **IRCCS Eugenio Medea** di Bosisio Parini in provincia di Lecco. Questo istituto è gestito dall'Associazione "La Nostra Famiglia" di cui fa parte anche il "Fondo DMD – Gli Amici di Emanuele". Da molti anni l'Istituto Eugenio Medea sviluppa conoscenze e competenze al fine di prevenire le varie forme di disabilità fisiche, psichiche e sensoriali (www.emedeait.it).

Le 10 domande che le sono state rivolte hanno lo scopo di far conoscere e far capire meglio la distrofia muscolare di Duchenne e disegnano un quadro preciso sullo stato e sulle prospettive della ricerca di questa malattia.

1 - Come si manifesta la malattia e come può un genitore accorgersi se il proprio figlio ne è affetto?

I bambini affetti da distrofia muscolare di Duchenne nascono per lo più da un parto senza problemi, a termine di una gravidanza normodecorsa. Le prime tappe dello sviluppo psicomotorio sono regolari e come tutti i bimbi iniziano a controllare il capo attorno ai 6 mesi, a mettersi in piedi attorno agli 11-12 mesi e a camminare tra i 12 e i 15 mesi. Spesso, però, sono bimbi che non gattonano o che vengono definiti "pigri" già in queste prime fasi di vita senza che sostanziali problemi però vengano segnalati neppure dal pediatra. Anche lo sviluppo del linguaggio è regolare, in almeno i 2/3 dei bambini.

Attorno ai 3-4 anni però, si inizia a notare che il bimbo è più lento dei coetanei nel cammino, un po' goffo nella corsa, non sale le scale con sicurezza mentre i polpacci del bimbo risultano "grosi" (il termine tecnico è pseudoipertrofia delle sure). A questo punto, spesso, i genitori (facilitati da un "confronto" con un fratello/sorella maggiore) iniziano a insospettirsi e segnalano il problema al medico curante che prescrive i primi esami. Il prelievo ematico è sufficiente per delineare il quadro clinico che vede il dosaggio di enzimi muscolari chiamati CPK (creatin fosfato chinasi) avere valori elevatissimi (> 9000-10000 U/L mentre la normalità è tra i 21-250 U/l).

In alcune occasioni invece, il riscontro di CPK elevate avviene in maniera casuale nel corso di prelievi ematici motivati da necessità chirurgiche (le più frequenti sono tonsillectomie/adenoidectomie; ernie inguinali) o da necessità cliniche (bimbo con scarsa crescita staturponderale in cui si sospetta un malassorbimento, sospetto di celiachia etc). Altre volte invece, il disturbo sembra essere di carattere cognitivo o comportamentale: il bimbo ha difficoltà linguistiche (il linguaggio è povero, poco strutturato, si sviluppa molto tardivamente) oppure, casi ancora meno frequenti, presenta difficoltà comportamentali (con tendenza ad isolamento, a non comunicazione con il mondo esterno, in alcuni casi si parla di autismo). In queste occasioni spesso sono le insegnanti della scuola materna a segnalare il problema.

Se dovessimo suggerire ai genitori le indagini indispensabili da eseguire per la diagnosi, queste potrebbero essere schematizzate nel seguente modo:

* prelievo ematico con dosaggio CPK, LDH, aldolasi, SGOT e SGPT

se CPK elevate (a cui sempre si associa livello elevato di SGOT e SGPT)

visita neurologica/neuropsichiatrica infantile (meglio se presso Centro specializzato in patologie neuromuscolari);

* se la visita conferma il sospetto e soprattutto se dalla raccolta dei dati anamnestici familiari emerge il sospetto di una familiarità per la malattia (parente di sesso maschile in linea materna con disturbi motori o morte in età giovanile);

* prelievo ematico per analisi molecolare gene DMD (e studio di stato di portatrice della madre);

* biopsia muscolare (esame ancora indispensabile per la diagnosi corretta e definitiva).

L'esame EMGrafico invece non risulta fondamentale, soprattutto se il sospetto di distrofia muscolare di Duchenne è sostenuto da dati clinici/familiari.

2 - Quali sono le attuali terapie proposte a questi pazienti? E con quali risultati?

Allo stato attuale, la terapia più "efficace" sebbene assolutamente non risolutiva è rappresentata dal cortisone, sotto formulazione di deflazacort o di prednisone.

Questa terapia deve essere iniziata precocemente, dai 4 ai 5 anni di vita del bambino e, se non compaiono effetti collaterali, può essere portata avanti per almeno 10-12.

Sebbene ci siano relativamente pochi dati della letteratura medico-scientifica e le casistiche descritte siano abbastanza limitate, la terapia con steroide si è dimostrata in grado di prolungare il tempo di cammino autonomo almeno di 1 anno, di ridurre l'affaticabilità del bambino e di prolungare alcune autonomie quali la salita/discendenza delle scale. Inoltre, i ragazzi che hanno continuato ad assumere lo steroide anche dopo la perdita del cammino (che si verifica mediamente attorno agli 11 anni), hanno sviluppato una scoliosi di minore entità e hanno mantenuto una migliore funzionalità cardiaca. Controverso è invece l'effetto del cortisone sulla funzionalità respiratoria.

Un dato però essenziale da segnalare è che negli ultimi 10 anni, la vita media dei pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne proprio grazie alla terapia steroidea e all'impostazione di ventiloterapia non invasiva, è passata dai 20 anni circa ai 28 anni circa con un deciso miglioramento della qualità della vita stessa.

Purtroppo gli effetti collaterali della terapia steroidea sono molti e il bimbo deve essere attentamente seguito da un'equipe multidisciplinare in maniera regolare.

Il cortisone può indurre:

- uno stato di agitazione psicomotoria, anche grave, che può compromettere gli apprendimenti scolastici del bambino (ad esempio deficit di attenzione), e alterare il ritmo sonno-veglia;
- un incremento ponderale legato all'aumento dell'appetito che può peggiorare le performance motorie del bambino;
- un'alterazione del metabolismo del calcio a livello osseo e comparsa di osteoporosi con quindi incremento del rischio di fratture e anche una riduzione della crescita staturale;
- un'alterazione del metabolismo degli zuccheri;
- un aumento dei valori di pressione sistolica;
- una lieve immunodepressione con aumento del rischio di infezioni virali;
- cataratta;
- disturbi a livello cutaneo-comparsa di irsutismo.

Risulta pertanto fondamentale da parte del medico che suggerisce l'inizio della terapia steroidea, esporre in maniera chiara e semplice tutti i rischi ai quali il bambino può essere esposto e suggerire una serie di esami da effettuare con regolarità come:

- controllo dei valori della pressione arteriosa almeno una volta al giorno nel primo mese di terapia con steroide;
- controllo del rendimento scolastico, del comportamento, del ritmo sonno-veglia;
- controllo degli esami ematici: emocromo+formula, CPK, SGOT, SGPT, gGT, colesterolo, trigliceridi, glucosio, emoglobina glicata, elettroliti, calcio, fosforo, funzionalità tiroidea ed esame delle urine a distanza di 1-3 e 6 mesi dall'inizio della terapia;
- monitoraggio della crescita di statura e di peso, con misurazioni mensili;
- controllo della densitometria ossea a raggi X (femore e colonna) a distanza di -6 mesi -12 mesi dall'inizio della terapia;
- controllo ECG, ecocardiogramma, visita oculistica dopo 3 mesi -6 mesi-12 mesi dall'inizio della terapia.

In genere è bene associare alla terapia steroidea una protezione gastrica e calcio e vitamina D (al fine di ridurre gli effetti negativi sul metabolismo del calcio).

La somministrazione di integratori multivitaminici e di elettroliti (potassio e magnesio) è indicata, a cicli della durata di 1 mese, ripetuti anche 3-4 volte l'anno.

3- Quindi è molto importante seguire questi ragazzi nell'evolvere della patologia. A quali esami sono sottoposti questi pazienti e con quale scopo?

Penso che sia essenziale che un'equipe segua il bimbo e anche i familiari fin dall'inizio. L'equipe deve essere composta dal neurologo/neuropsichiatria infantile, cardiologo, pneumologo, fisiatra, ortopedico, psicologo, terapista motorio e occupazionale, logopedista, assistente sociale, terapista/tecnico degli ausili. E' opportuno però delineare prima, in maniera semplice quali sono le diverse problematiche che ci si trova costretti ad affrontare nelle diverse fasi della malattia.

Ogni momento della vita di un bimbo/ragazzo necessita di figure diverse, specifiche, magari coordinate da una figura costante di riferimento quale il neurologo.

Nel bambino di età compresa tra i 4 ed i 7 anni sono in genere presenti segni di modesta debolezza della muscolatura degli arti inferiori (difficili passaggi di posizione da seduto in piedi con manovra di arrampicamento chiamata tecnicamente manovra di Gowers, difficoltà nella salita/discesa delle scale, cammino tendenzialmente sulle punte dei piedi, occasionali cadute a terra. In questa fase la terapia con steroide è fondamentale tenuto conto delle raccomandazioni sopracitate.

Il bimbo in questa fase può iniziare a manifestare retrazioni muscolotendinee a livello dei muscoli gastrocnemi ed è opportuno che un terapista fornisca ai genitori alcune indicazioni circa alcuni esercizi di stretching da porre in essere con il bimbo, in maniera ludica. Non esiste in questa fase una necessità specifica di trattamento fisioterapico e l'attività più corretta da indicare è quella in acqua.

Inoltre, l'uso di docce di posizione notturne, confezionate su misura, e molto leggere, può prevenire l'insorgenza delle retrazioni muscolotendinee agli arti inferiori.

In 1/3 dei casi i bimbi possono presentare difficoltà di linguaggio e di apprendimento scolastico ed è proprio in questa fase iniziale che è opportuno effettuare un approfondimento diagnostico tramite una valutazione psicometrica, logopedia, delle competenze logiche, di organizzazione visuospaziale etc. Lo psicologo con la neuropsichiatria infantile, qualora ravvisate problematiche, potranno dare alcune semplici guide agli insegnanti e ai genitori affinché l'iter scolastico inizi nella misura.

Questo aspetto cognitivo non deve assolutamente essere sottovalutato proprio perché può essere causa di gravi difficoltà di inserimento sociale del bimbo che dovrà affrontare già grandi difficoltà dal punto di vista motorio negli anni a venire. In queste fasi un supporto psicologico alla famiglia è essenziale così come un counselling genetico.

L'età compresa tra i 7 e i 14 anni è senza dubbio quella più problematica sia per il bambino/ragazzo sia per coloro che lo circondano. Le difficoltà muscolari divengono più manifeste, la corsa, la salita /discesa delle scale, i salti, i passaggi di posizione divengono sempre più difficili fino a essere impossibili attorno ai 10-11 anni. L'inizio dell'uso della carrozzina è un momento molto difficile. A volte è quasi più difficile per i genitori che per i ragazzini visto che per lui diventa un momento di riconquista di una certa autonomia di spostamento, tanto meglio se questa è elettrica (sembra quasi un motorino!!!) A questo proposito allego un tema svolto a scuola da un bimbo distrofico (Inserire link). L'ho sempre trovato molto bello ed educativo. La valutazione di una carrozzina confezionata "su misura" dei fabbisogni del bambino è un elemento essenziale di questa fase.

In questa fase, possono comparire:

* le retrazioni muscolotendinee agli arti inferiori, in particolar modo a livello dei muscoli gastrocnemi. Il bimbo ancora deambulante tende a un cammino "in punta" e la sua stabilità è molto ridotta. Solo se effettuato in una strettissima fascia temporale (quando cioè ancora la forza della

muscolatura della coscia, muscolo quadricipite e ileopsoas è buona) l'intervento di allungamento dei tendini achillei può portare a una maggiore stabilità della marcia e al mantenimento di cammino autonomo per un tempo maggiore rispetto all'atteso.

* la scoliosi che deve essere attentamente monitorata tramite radiografie della colonna e visite con chirurghi vertebrali esperti nella patologia. E' in questa fase che deve essere eventualmente programmato un intervento di correzione della scoliosi chiamato artrodesi vertebrale. Esistono però parametri abbastanza rigidi che devono essere valutati prima di un intervento di questo genere.

* Disturbi cardiaci (iniziale ipertrofia del ventricolo sinistro, ipertrofia settale, ipocinesia settale, anomalie del ritmo) che devono essere monitorati con ECG, ecocardiogramma, ECG Holter e visita cardiologia almeno ogni 10-12 mesi (a meno di indicazioni cardiologiche diverse) prima dell'uso della carrozzina e ogni 6-8 mesi dopo la perdita del cammino.

* Disturbi respiratori : in genere in questa fase sono pochi i ragazzi che presentano disturbi (peraltro sempre molto subdoli, quali ad esempio un sonno disturbato, risvegli frequenti, lento risveglio mattutino, cefalea mattutina oppure infezioni frequenti alle alte vie respiratorie associate a tosse ipovalida) ma è sempre bene controllare con regolarità, semestrale, tramite una spirometria, una registrazione della saturimetria notturna e una visita pneumologica. La tempestiva impostazione di uso di macchina della tosse (in-exsufflator) e di ventiloterapia non invasiva migliorano in maniera netta la qualità della vita e riducono il rischio di infezioni polmonari gravi che richiederebbero la necessità di ricovero in reparti di terapia intensiva.

* Disturbi della masticazione: in genere con affaticabilità muscolare e modesta disfagia. Una valutazione logopedia è essenziale in quanto il ragazzo spesso tende spontaneamente (io dico a scopo di "autodifesa") a ridurre l'apporto di cibo, al fine di ridurre la fatica ed il rischio di "soffocare" a causa della disfagia (piccoli pezzetti di cibo che prendono la via sbagliata, invece dell'apparato digerente, quello respiratorio, che non riescono per di più a venire espulsi a causa della tosse poco valida per cause muscolari). La riduzione di apporto calorico/energetico ha effetto molto negativo a livello muscolare e innesca un circolo vizioso in cui a causa della maggiore fatica globale si tende ad assumere ancora meno alimenti.

Inoltre il rischio di episodi di "ab ingestis" (quando il cibo va di traverso) porta a un aumento del rischio di gravi polmoniti e quindi di ricoveri ospedalieri urgenti, anche in ambito di terapia intensiva.

Piccoli accorgimenti suggeriti dalla logopedista sono sufficienti a evitare la più parte dei suddetti disturbi.

Oltre i 15 anni

Questa è la fase in cui sia i disturbi cardiaci sia quelli respiratori si rendono manifesti. A causa però delle limitate attività motorie dei ragazzi, questi non danno, se non nelle situazioni più gravi, alcuni sintomi soggettivi. E' per questo che le condizioni cliniche devono essere assolutamente monitorate ogni 6 mesi in modo da poter impostare la terapia cardiologia se necessaria o la ventiloterapia non invasiva notturna o l'uso della macchina della tosse, sempre se sussistono i parametri riconosciuti dalle linee guida internazionali (ATS 2004).

Una particolare attenzione deve essere posta in essere dal nutrizionista sia per il rischio di soprappeso (legato soprattutto a coloro ancora in terapia steroidea) sia per il rischio di sottopeso (legato o a complicanze dell'artrodesi vertebrale o a problematiche di masticazione/deglutizione o a problematiche di natura psicologica).

Il ragazzo di età maggiore di 15 anni ha impegni sociali e scolastici, necessità di spostamento che devono essere soddisfatte anche tramite la fornitura di ausili idonei. Un terapeuta specializzato deve valutare con attenzione questi fabbisogni e proporre degli ausili in un certo senso personalizzati (carrozzina elettrica con postura idonee, eventuale sistema di basculamento, sollevatore, letto elettronico, materasso antidecubito, ausili per gli spostamenti su scale o su auto).

Purtroppo anche gli arti superiori vengono coinvolti dalla debolezza muscolare e l'uso del computer con una tastiera standard può diventare complesso; un terapeuta occupazionale sarà in grado di

fornire al ragazzo il sistema più idoneo alle sue necessità (ad esempio tastiera di dimensioni ridotte, sistema di controllo vocale, sistema di video scrittura o altro).

Se in tutte le fasi della vita, il bimbo con distrofia muscolare di Duchenne può aver bisogno di essere accompagnato dalla figura di uno psicologo, il periodo della giovane età adulta (e qui intendo dai 17 anni in poi) è forse uno dei più delicati. Problematiche legate all'inserimento sociale, alla sessualità, a paure connesse alla malattia (morte) raramente vengono affrontate con i familiari (spesso il "dmd" fin da piccolo ha un atteggiamento protettivo nei confronti dei genitori e minimizza le difficoltà, segnala poco i suoi disagi forse per non dare un peso maggiore, un dolore ancora più grande ai genitori). Un'attenta osservazione da parte del neurologo e un indirizzo a figura di psicologa che conosce il problema risulta fondamentale.

Da questo veloce excursus sulle tappe principali della malattia emerge che nel corso degli anni sono necessarie valutazioni cliniche a scadenze regolari, nessuna delle quali è invasiva o dolorosa per il paziente.

Le possiamo semplificare nel seguente modo:

quando il bimbo ha meno di 10 anni: 1 volta all'anno

- Valutazione Neurologica con esame muscolare
- Valutazione Fisiatrice (per 60% dei pazienti)
- Valutazione Cardiologica con ECG ed ecocardiogramma; ECG Holter nei bambini > 8 anni
- Valutazione Pneumologica con Saturimetria Notturna. Spirometria solo nei bambini > 8 anni
- Valutazione Psicometrica
- Valutazione Neurocognitiva
- Valutazione Psicologica
- Valutazione dietologica e colloquio con dietista
- Valutazione Ortopedica: 35% pazienti per Allungamenti tendinei (in genere soggetti > 6-7 anni)
- Valutazione in ambito fisiochinesiterapico: scala funzionale, esame articolare (solo in età > 6 anni)
- Approfondimenti diagnostici (se non già eseguiti)
- Visita oculistica, in tutti coloro che assumono terapia steroidea
- Visita ORL ed esame audiometrico ed impedenzometrico (almeno alla prima valutazione)

Per bambini/ragazzi di età maggiore di 10 anni: ogni 6-8 mesi

- Valutazione Neurologica con esame muscolare
- Valutazione Fisiatrice (per 60% dei pazienti) con particolare attenzione a scoliosi
- Valutazione Cardiologica con ECG ed ecocardiogramma, ECG Holter
- Valutazione Pneumologica con Saturimetria Notturna e Spirometria
- Valutazione Psicometria e neurocognitiva (se non già eseguita)
- Valutazione Psicologica
- Valutazione dietologica e colloquio con dietista
- Valutazione Ortopedica: 35% pazienti per Allungamenti tendinei (in genere soggetti > 6-7 anni); 15-20% di soggetti (in genere in età > 14 anni) visita con chirurgo vertebrale per eventuale intervento di artrodesi vertebrale
- Valutazione in ambito fisiochinesiterapico: scala funzionale ed esame articolare; valutazione ausili quali carrozzina, sollevatore....
- Valutazione Logopedia
- Visita oculistica, in tutti coloro che assumono terapia steroidea

- Visita ORL ed esame audiometrico ed impedenzometrico solo in caso di necessità

4 - I farmaci usati attualmente per le terapie dei malati distrofici sono da considerarsi importanti e vanno comunque praticate?

Purtroppo allo stato attuale non abbiamo molte armi per combattere la distrofia muscolare di Duchenne, ma l'uso di steroidi, i controlli clinici regolari, l'impostazione di uso di macchina della tosse e di ventiloterapia non invasiva hanno, come già detto in precedenza migliorato in maniera significativa la qualità della vita dei malati e hanno prolungato la vita media passando dai 20 anni circa ai 28 anni circa.

5 - Con l'esperienza da Lei maturata è possibile ipotizzare una prospettiva terapeutica? Sarà una terapia definitiva o una terapia parziale?

Le prospettive terapeutiche sono molte: cellule mediate (cellule staminali), farmacologiche-genetiche (exon skipping ad esempio). Queste stanno proprio in questi ultimi anni diventano delle speranze sempre più concrete, ma penso che il cammino sarà ancora lungo.

Proprio di questi giorni è la notizia della chiusura di un trial mondiale con il PTC 124, la ormai famosa molecola Ataluren che era in grado di "giocare" con il sistema di lettura del DNA della distrofina e di correggere il gene laddove si trovava una mutazione specifica detta puntiforme. Questa alterazione è presente in circa il 10% dei ragazzini affetti dalla distrofia muscolare di Duchenne.

La motivazione della chiusura del trial è legata, in maniera un po' criptica per ora, al non raggiungimento degli obiettivi. Eppure i dati preclinici e lo studio di safety effettuati prima di partire con il trial internazionale sembravano buoni.

Penso ci voglia tempo e serietà. Prima di tutto serietà da parte dei ricercatori di base che fanno gli studi sui topini, sulle cellule e sui cagnolini. I dati devono essere certi, verificati con ocularità. Non sempre una pubblicazione scientifica avvalorata questa serietà. Quindi ci vuole onestà scientifica prima di tutto.

A volte penso che i ricercatori di base che poco o nulla hanno a che fare con coloro che sono affetti dalla patologia che studiano, si rendano poco conto di quanto importanti sono le notizie da loro diffuse per i malati e di quanto grave sia concludere un articolo con la frase "la futura cura della distrofia muscolare..."

6 - Sappiamo che quasi tutti i filoni di ricerca, compreso quello sostenuto dal Fondo DMD denominato "Progetto Uomo" interessano solo bambini in giovane età. Secondo Lei sarà una cura adatta a tutti i pazienti affetti dalla distrofia di Duchenne o interesserà solo i soggetti più giovani?

Purtroppo nelle prime fasi della malattia il muscolo "distrofico" è più sensibile e recettivo ad agenti esterni, siano questi farmacologici sia questi rappresentati da "cellule trapiantate". Inoltre, il bimbo che cammina è più facilmente "testabile" visto che si può calcolare la distanza percorsa in un determinato periodo di tempo, e ovviamente, un cambiamento della distanza percorsa indica un miglioramento o un peggioramento in maniera molto chiara.

In realtà io sono del parere che nei prossimi anni invece, soprattutto con le nuove ipotesi farmacologiche, tante sperimentazioni verranno poste in essere anche su ragazzi grandi, verosimilmente focalizzando l'attenzione sulla funzionalità cardiaca o quella respiratoria

7 - Lo scopo del Fondo DMD è quello di occuparsi della raccolta di fondi da destinare alla ricerca tralasciando l'aspetto assistenziale e umano di questi ragazzi. Lo trova comunque utile e corretto?

Nessuno investe su una patologia “degenerativa”, purtroppo, perché non c’è un risvolto economico nella cosa. E quindi, le associazioni sono fondamentali.

Il finanziamento della ricerca è un elemento essenziale per la DMD. Purtroppo ancora adesso alcuni meccanismi di regolazione della funzionalità muscolare, della degenerazione e della rigenerazione, sono ancora da comprendere per esteso. E solo tramite la ricerca di base questo può essere attuato.

E, ahimè, per fare ricerca ci vuole tanto denaro. Un denaro investito in qualcosa da cui non si ottiene un guadagno. E quale impresa investirebbe in questo modo?

L’aspetto assistenziale è comunque molto importante e secondo me in questi anni è riuscito a guadagnarsi uno spazio anche nell’ambito della ricerca bioingegneristica.

8 - Secondo noi è giusto che ci siano diverse associazioni che si interessano del problema “distrofia”, ciascuna con le proprie caratteristiche e con i propri obiettivi. Lei che veste sia i panni del terapeuta sia quelli del ricercatore che cosa ne pensa?

E’ giusto che le associazioni svolgano questi ruoli, con obiettivi anche diversi. Le associazioni però dovrebbero guidare in maniera più forte il lavoro dei ricercatori, che spesso dimenticano di avere un unico obiettivo che è quello di capire meglio e tentare di curare questa malattia e si focalizzano, come le star del cinema, solo su sé stessi.

Tutti dovremmo collaborare in maniera seria e coscienziosa, ognuno con le proprie competenze. In questi ultimi anni va molto meglio rispetto al passato, ma c’è ancora molto lavoro da fare. Resto ancora molto stupita di quanta “vanità” regni ai congressi, anche ai meeting destinati ai parenti o ai ragazzi stessi. I ricercatori presentano sé stessi e non tanto i dati che potrebbero essere importanti.

9 – In varie parti del mondo esistono gruppi di ricerca che inseguono lo stesso obiettivo ma con scarsa collaborazione. Non sarebbe meglio una maggior coordinazione tra i ricercatori per ottimizzare denaro pubblico e, soprattutto, per abbreviare i tempi della risoluzione del problema così da dare finalmente una speranza a chi vive quotidianamente il problema della disabilità?

Una buona comunicazione e un lavoro più corale aiuterebbe senza dubbio ad ottimizzare le risorse! La coltivazione del proprio orticello aiuta a chiarire un’idea, ma poi, se valida, l’idea deve essere condivisa e giocata su più larga scala. E’ il concetto di condivisione che spesso manca.

10 – Ultima domanda. Secondo Lei quale degli attuali filoni di ricerca è il più promettente, quello su cui è giusto investire: staminali, Exon Skipping o altri protocolli più di aspetto farmacologico e meno bio-ingegneristico?

Si deve investire su tutto! So che è una risposta banale e scontata ma penso che solo la combinazione di diverse strategie potrà portare a qualche successo. I farmaci nuovi di cui si parla (donatori di nitrossido associati ad antiinfiammatori non steroidei, inibitori delle deacetilasi etc) potrebbero “preparare” il muscolo ad accettare meglio cellule staminali “autologhe” modificate con la tecnica dell’exon skipping. Visione utopistica? Forse. Ma forse no...