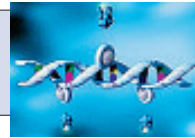


**IL GENOMA DI UN'INTERA FAMIGLIA**

Studiosi americani hanno ricostruito il Dna di un'intera famiglia: genitori perfettamente sani

e due bambini, un maschio e una femmina, colpiti da due rarissime malattie genetiche. La prima "mappa familiare" del Dna ha permesso

di individuare il ritmo con cui le mutazioni genetiche avvenute casualmente nei genitori si trasmettono ai figli.



**Emanuele, 22 anni, è affetto dalla Distrofia muscolare di Duchenne, ma va all'università, naviga su Internet...**

(GIULIANA PEDROLI)

(pgd) Emanuele è un giovane di 22 anni colpito dalla Distrofia muscolare di Duchenne: una malattia rara che coinvolge circa un bambino su 3.500. E' una patologia genetica per la quale si sta studiando molto: recentemente qualche buon risultato comincia ad apparire all'orizzonte. Ne abbiamo parlato con il giovane (nel box a fianco) e con il padre, **Alberto De Liso**, che è anche medico.

**Dottore, ci racconti in poche parole cosa è la distrofia muscolare di Duchenne (DMD).**

*E' una malattia rara, genetica, cioè trasmessa in modo ereditario attraverso i cromosomi dei genitori. In particolare l'errore genetico si trova nel cromosoma X della madre, portatrice sana, per cui colpisce solo i maschi (cromosomi sessuali XY). Questo errore genetico impedisce la produzione di una proteina chiamata distrofina, indispensabile per la contrattilità e l'elasticità dei muscoli. Ciò comporta una progressiva perdita di forza, per cui la corsa prima e il cammino poi, diventa sempre più difficile fino ad avere la necessità di muoversi su di una carrozzina.*

**Come l'ha scoperta in Ema-**

# «Tenendo le "ruote" per terra, pensiamo a quanto si può fare»

## La testimonianza

(pgd) La parola passa a Emanuele, 22 anni, studente universitario.

**Da quando sei stato cosciente della tua malattia, cosa ti è pesato più di ogni altra cosa e com'è la tua giornata, la tua vita, il rapporto con i compagni, con gli amici...**

*La mia giornata tipo non si discosta molto, apparentemente, da quella dei ragazzi della mia età; frequento il terzo anno di Università, sono in pari con gli esami, navigo in Internet, sono iscritto a Facebook, mi interesso di calcio, e in tutta onestà, avendo più tempo libero, seguo le vicende politiche, non le kermesse dei politici. L'avverbio "apparentemente" è la differenza tra me e gli altri.*

**Vediamo queste differenze.**

*Vado all'Università accompagnato da mia mamma, abbiamo una macchina attrezzata per il trasporto dei disabili e quasi tutte le mattine è una lotta per parcheggiare nei sei-sette posti destinati ai disabili*

*davanti all'Università Cattolica. Qualche volta devo insistere presso il servizio integrazione per spostare le lezioni o le sessioni d'esame che altrimenti si terrebbero in aule non raggiungibili dall'ascensore o dal montascale. Sono passati ormai tre anni, ho girato quasi tutte le aule accessibili della Cattolica, ma non ho ancora un banco su cui prendere appunti. Generalmente il rapporto con i docenti è abbastanza buono (paragonabile a quello dei miei compagni); i problemi maggiori sono con i miei compagni e con la fatica a cambiare aule o a trovare un posto dove studiare nelle ore buche. Volutamente non ho risposto alla prima domanda perché non mi pesa nulla e contemporaneamente mi pesa tutto, se non sono aiutato... per gli spostamenti, per la scelta dei locali, ecc...*

**Cosa ti senti di dire ad un giovane che si trova con la vita completamente sconvolta da una malattia, com'è successo a te?**

*La prima cosa che mi verrebbe da dire è di non abbattersi e di cercare di vivere la vita nel modo più normale possibile. So che è molto difficile, ma con l'aiuto della famiglia e degli amici può diventare più semplice. Questo non significa si possa fare tutto ciò che si vuole, come cercare di diventare terzino della squadra del cuore ma, tenendo "le ruote" ben piantate per terra, bisogna pensare a quello che si può fare invece di crogiolarsi pensando a ciò che non si può fare.*

**Mi sembra tu sia aiutato anche da un carattere forte, combattivo. Ti sei messo a disposizione per la sperimentazione, perché?**

*Mi sono messo a disposizione della ricerca perché ritengo che ognuno, nel suo piccolo, debba dare il suo contributo; infatti, sono convinto che attraverso piccoli, ma fondamentali, passi si possa raggiungere la tanto agognata meta, per me e tutti coloro che sono nella mia stessa situazione.*

**nuele? L'essere medico l'ha aiutata? Quali sono stati i primi passi che hai compiuto?**

*L'essere medico ha solo accelerato la comprensione dei sintomi; molto evidenti, intorno all'età di 4-5 anni, per qualunque genitore. Le cadute, la facile affaticabilità, più manifesta che nei suoi coetanei. Naturalmente non nascondo*

*che l'essere medico mi abbia permesso di raggiungere velocemente i migliori specialisti della materia. Naturalmente, tutto inutile, considerata la natura della malattia. L'importante è affidarsi a un buono e aggiornato centro di malattie neuro-muscolari; la bravura individuale conta poco.*

**Quali sono state le prime rea-**

**zioni della sua famiglia?**

*Ovviamente a una notizia del genere si genera ansia, apprensione, panico. Tutti hanno proposte e suggerimenti da offrirti, l'importante è, a mio*

*avviso, fidarsi del centro a cui ci è rivolti, nel nostro caso al Policlinico di Milano, per la diagnosi, successivamente all'Eugenio Medea di Bosisio Parini (Lc), per il follow-up.*

## La ricerca

(pgd) Con il dottor **Alberto De Liso** è anche l'occasione per parlare dei progressi o meno compiuti dalla ricerca.

**Qualche passo in avanti è stato fatto?**

*La ricerca della soluzione per questa patologia si sta muovendo in modo quasi unidirezionale sulle cellule staminali e sulla loro correzione genetica. Ci sono numerosi filoni di ricerca, nazionali e internazionali, di cui a mio avviso, il più promettente è l'Exon Skipping sulle staminali. E' una procedura che prevede la correzione dell'errore genetico contenuto nel Dna, evitando la trascrizione dell'errore.*

**Ma a che punto siamo?**

*Apparentemente in una situazione di stallo, ma concretamente sta procedendo, come detto, lentamente ma costantemente. Risolto il problema della sicurezza dell'uso delle cellule staminali, rimane da risolvere il problema di come entrare nel nucleo per permettere la correzione dell'errore. Attualmente, si sta studiando, oltre che su virus modificati che portano tutto ciò che si vuole nel nucleo, perché vadano senza creare nuovi problemi, sumo-*

*lecole farmacologiche che permettono di essere caricate del correttore e che, una volta entrate non esplichino attività biologica, come gli attuali virus. Ci sono diverse molecole sotto studio e questo ci fa sperare in un futuro prossimo; a mio avviso in questo quinquennio diverse molecole usciranno dagli studi sugli animali di laboratorio per entrare nella fase di sperimentazione clinica sui bambini Duchenne.*

**Cos'è, invece, che non va?**

*Parecchie sono le cose che potrebbero funzionare meglio. Innanzi tutto un miglior coordinamento nei filoni di ricerca (vettori, correttori, farmaci di supporto, ecc...). Secondo, l'annoso problema dei finanziamenti; la ricerca è molto lenta, in quanto le procedure di sicurezza sono, giustamente, rigidissime e diventa quindi molto costosa perché i risultati non hanno elementi predittivi fino alla fine della sperimentazione, anche sulla sperimentazione animale. Le case farmaceutiche non hanno più di tanto interesse a investire soldi per risolvere una malattia che colpisce circa 20.000 bam-*



**FONDI PER LA RICERCA**

*Il dottor Alberto De Liso, presidente dell'associazione "Gli amici di Emanuele" consegna un assegno di 126mila euro alla ricercatrice Mirella Meregalli*

*binii in Italia. Non possiamo nascondere che l'industria e l'Università spesso non parlano la stessa lingua. La prima insegue il budget, la seconda spesso spreca risorse ed energie.*

Per informazioni: [www.lanostrafamiglia.it](http://www.lanostrafamiglia.it), [www.fondodmd.it](http://www.fondodmd.it) e [www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)