

QUEL GENE FA MIRACOLI

Quattromila malattie diverse, per lo più incurabili. Tutte insieme colpiscono tre milioni di italiani. Le chiamano "rare". Ma la genetica ha la risposta giusta: il trapianto di Dna

DI AGNESE CODIGNOLA



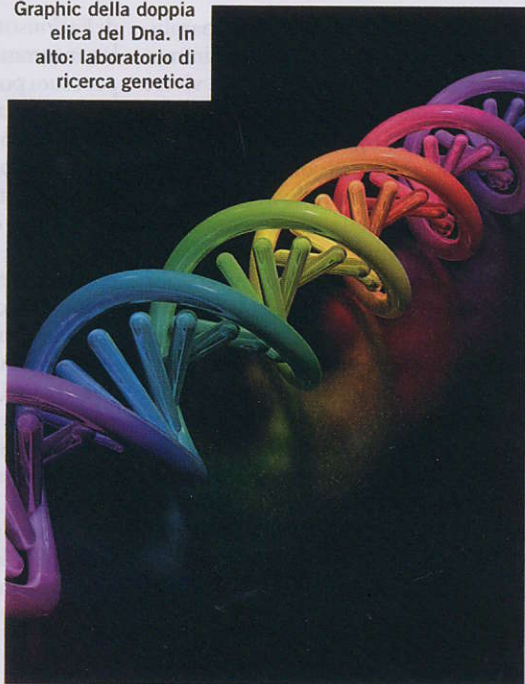
C'è Alessandro, la cui vista ha iniziato a peggiorare: piange per nulla, soprattutto di sera, sbatte contro porte e spigoli, e sembra aver paura di essere abbandonato al buio. Gli dicono che soffre di retinite pigmentosa, una malattia degenerativa che porta inesorabilmente alla cecità, ma lui riesce comunque a frequentare la scuola, e a diventare campione regionale di marcia. Poi, nel 2006, quando ha 16 anni, gli fanno una diagnosi più dettagliata: amaurosi congenita di Leber, una malattia genetica molto rara, e una condanna alla cecità. A salvarlo è stata una telefonata dei suoi medici di Napoli: il ragazzo è stato selezionato per un intervento sperimentale di terapia genica targato Telethon, da effettuare a Filadelfia. Con la microchirurgia gli inseriscono in un occhio un virus modificato che trasporta il gene sano capace di contrastare l'anomalia che lo ha fatto ammalare. Funziona. Dieci giorni dopo, con la benda sull'occhio, mentre sta per prendere l'aereo per tornare a casa, non resiste, sbircia, e si accorge che riesce a distinguere bene il cameriere del bar. E al primo controllo capisce che le lettere del tabellone che riesce a leggere sono passate da 3 a 33, e che anche l'occhio non operato è migliorato. Ci vorranno

altri due anni prima di poter operare il secondo occhio, ma i presupposti sono buoni. Forse gli è andata bene, e come a lui è andata bene a Tommaso e Josalinda, due gemelli malati di 27 anni, e a un bambino di Orlando, in Florida, tutti già operati a Filadelfia.

È con il volto dei malati che, quest'anno, Telethon si presenta alla sua raccolta fon-

di, con la maratona in programma il 17, 18 e 19 dicembre. Perché in questi anni molte cose sono cambiate e a forza di studiare e fare buona scienza la terapia genica sta cominciando a diventare realtà. L'unica realtà possibile per i malati delle cosiddette malattie rare, che poi, tutte insieme rare non sono: colpiscono cinque persone ogni 10 mila ma, nel loro insieme, a seconda del- ▶

Graphic della doppia elica del Dna. In alto: laboratorio di ricerca genetica



Malati particolari

3 milioni: gli italiani con una malattia rara:

25 milioni: gli europei con una malattia rara.

3.600: le malattie rare censite dalla rete nazionale, che fa capo all'Istituto superiore di sanità (www.iss.it/cnmr). Nel database sono presenti informazioni sui laboratori di diagnosi molecolare (160) e sui centri clinici specializzati (80), nonché quelle su oltre 160 associazioni di pazienti.

80 per cento: le malattie rare di origine genetica.

5 per cento: le malattie rare per le quali esiste una cura.

200 circa: i farmaci per le malattie rare approvati negli Stati Uniti dal 1983, anno dell'entrata in vigore dell'Orphan Drug Act.

18: i farmaci orfani approvati nell'Unione Europea dal 1999, anno dell'entrata in vigore di una normativa ad hoc: sgravi fiscali, esclusiva per dieci anni del prodotto, esonero totale o parziale del pagamento della registrazione.