

SINDROME DI ANGELMAN. DALLA RICERCA ARRIVA LA SPERANZA DI UNA TERAPIA

Ad annunciare i risultati di due ricerche americane è l'Orsa, organizzazione Sindrome di Angelman, durante i lavori del sedicesimo Congresso nazionale tenutosi nei giorni scorsi a Trevi. Scoperto il gene responsabile. Prisco, presidente dell'organizzazione: "L'ottimismo deve sempre essere cauto altrimenti si alimentano facili speranze"

ROMA - Importanti passi avanti nella ricerca sulla Sindrome di Angelman, una malattia genetica dovuta che colpisce un bambino ogni 15mila e che causa problemi a livello motorio, ritardi cognitivi e epilessia. Ad annunciarli è l'Orsa, Organizzazione Sindrome di Angelman, durante i lavori del sedicesimo Congresso nazionale tenutosi nei giorni scorsi a Trevi. Una scoperta "epocale", spiega l'organizzazione. È stato scoperto come attivare il gene che causa la malattia, un passo decisivo che potrebbe condurre in pochi anni ad una terapia per i bambini affetti dalla sindrome, annuncia l'Orsa. La scoperta è stata realizzata da un gruppo di ricercatori guidati dallo studioso americano Ben Philpot e dal professore olandese Ype Elgersma impegnati da anni nello studio della sindrome. Dopo quattro anni di sperimentazione, si sta testando un farmaco che consente di agire sul gene UBE3A che causa la sindrome che possa attenuare fino a far scomparire tutti i sintomi.

Due le ricerche in corso attualmente, spiega l'organizzazione: lo studioso olandese Elgersma sta cercando di dimostrare la reversibilità della malattia nelle varie fasi di età, mentre lo studioso americano Philpot sta testando quale farmaco può risultare idoneo per riattivare e produrre il gene. "È stato fatto un grandissimo passo avanti, dobbiamo avere tantissima speranza - ha detto Elgersma dinanzi a una platea attentissima -. Quest'anno è stata fatta la più importante scoperta degli ultimi anni: siamo stati in grado di realizzare in laboratorio un topino con la sindrome di Angelman. Ora stiamo affrontando la seconda parte della sperimentazione: cercare di far tornare il topino sano riportando in funzione il gene". La ricerca condotta da Philpot ha mostrato che è possibile utilizzare un farmaco per accendere il gene paterno per lungo periodo. "È una scoperta entusiasmante - ha affermato Philpot -. È la prima volta che si è riusciti ad accendere il gene UBE3A con un farmaco".

"Nei bambini Angelman - ha spiegato Philpot - il gene UBE3A materno è andato perso. Grazie a questo farmaco di risveglio è possibile accendere quello paterno e far venire meno i deficit legati alla malattia: i problemi motori, l'atassia, i ritardi cognitivi e l'epilessia. Non sappiamo ancora se il farmaco può avere effetti negativi. Va testato nei topi poi se i risultati si riveleranno promettenti potrà essere sperimentato sulle persone". I risultati delle ricerche lasciano ben sperare, ma è presto per cantare vittoria. "Quanto illustrato dal professor Ben Philpot mi ha sorpreso - commenta il presidente dell'Orsa Tommaso Prisco - Quello che ci ha detto dà man forte agli obiettivi e alle idee della nostra associazione. Il nostro scopo primario è dare una migliore qualità di vita ai malati Angelman e alle loro famiglie. L'ottimismo deve sempre essere cauto altrimenti si alimentano facili speranze". Tuttavia, se le ricerche dovessero dare ulteriori esiti positivi, potrebbe anche arrivare un farmaco. "Per avere il farmaco ci vorrà qualche anno - dice Maurizio Elia dell'Istituto Oasi Maria S.S. Troina - L'esperienza con terapie di questo genere con l'Alzheimer insegna che bisogna essere molto cauti nel passaggio all'uomo. Se i risultati sulla sperimentazione sui topi saranno rilevanti ci saranno agenzie e comitati bioetici che stabiliranno protocolli precisi".

(Fonte: www.superabile.it)