

20 ottobre 2014 14:23

## ITALIA: Staminali contro la sindrome di Hurlerm

Dalla ricerca Telethon una nuova prospettiva di cura per una rara malattia genetica, la sindrome di Hurlerm che colpisce un bambino ogni 175 mila ed è causata da mutazioni di un gene chiamato Idua. Il lavoro internazionale ha dimostrato, per la prima volta in modelli animali, l'efficacia del trapianto di cellule staminali ematopoietiche per prevenire le malformazioni ossee caratteristiche della malattia, se l'intervento viene effettuato in età neonatale. La sindrome di Hurler, o mucopolisaccaridosi di tipo 1, provoca nei bambini affetti una disfunzione multiorgano, un ritardo psicomotorio e soprattutto gravi anomalie scheletriche. Lo studio, realizzato grazie al finanziamento della Fondazione Telethon, porta la firma di un gruppo di ricercatori guidati da Marta Serafini del Centro di ricerca Tettamanti (Dipartimento di pediatria dell'Università di Milano-Bicocca), in collaborazione con il Centro di biostatistica per l'epidemiologia clinica della stessa università, con l'Hospital for Children di Wilmington (Usa) e il Dipartimento di medicina molecolare dell'Università Sapienza di Roma. I bambini con sindrome di Hurler appaiono alla nascita del tutto normali, ma dopo pochi mesi iniziano a manifestare i primi sintomi. Il trattamento d'elezione è il trapianto di staminali ematopoietiche, che tuttavia oggi non è in grado di risolvere del tutto i problemi scheletrici perché viene effettuato quando già la malattia inizia a manifestarsi. Per questo motivo i ricercatori hanno ipotizzato che sottoporre i pazienti al trapianto nei primissimi mesi di vita possa prevenire i danni allo scheletro. Hanno quindi sperimentato il trapianto in laboratorio su topi neonati affetti da questa patologia e dimostrato che il trattamento è efficace se viene effettuato tempestivamente.

Serafini, ricercatrice del Centro di ricerca Tettamanti di Monza diretto da Andrea Biondi, è rientrata in Italia dopo un'esperienza all'estero anche grazie al programma di carriere Telethon-Dulbecco: "Questo studio - afferma Serafini - sebbene limitato a una malattia genetica rara, dimostra l'importanza di implementare gli screening neonatali. Ciò permetterebbe, infatti, una diagnosi precoce e il trattamento immediato, che in alcuni casi, come nella sindrome di Hurler, possono influire sulla stessa progressione della malattia". Attualmente in Italia gli screening neonatali obbligatori interessano un ristretto numero di patologie e solo in alcune Regioni sono stati estesi a un maggior numero di malattie. In alcuni Stati americani e Paesi europei sono già stati attuati programmi pilota per la diagnosi neonatale di malattie da accumulo lisosomiale, cioè causate da un'alterazione di una delle funzioni dei lisosomi, piccoli organi deputati allo smaltimento dei rifiuti cellulari, come la sindrome di Hurler. Prossimo obiettivo su questa malattia sarà di sfruttare i programmi di screening per individuare chi ne è affetto e sottoporlo a un trapianto di cellule staminali cordonali, ottenute cioè dal sangue del cordone ombelicale di madri donatrici. In Italia, infatti, è possibile donare il sangue cordonale, che viene raccolto e conservato in strutture specializzate per poi poter essere utilizzato a scopo di ricerca e di trapianto.