

# Sla, diagnosi precise e precoci È bresciano lo studio pilota

• **Progetto di 2 anni e che vedrà il coinvolgimento di 60 persone con l'obiettivo di migliorare la qualità di vita dei malati**

MARTA GIANANTI

Un approccio transdisciplinare che potrebbe rappresentare un enorme passo in avanti nella lotta alla Sla. Un progetto pilota finanziato interamente dall'ente filantropico Fondazione Alessandra Bono - nata per tenere vivo il ricordo di Alessandra scomparsa prematuramente a causa di un tumore ovarico - e che vede il coinvolgimento di professionisti del centro clinico NeMo di Brescia, della Clinica neurologica dell'Asst Spedali civili di Brescia e del Dmmt (Dipartimento di medicina molecolare traslazionale). Obiettivo: individuare nuovi biomarcatori necessari alla diagnosi precoce della malattia e al suo monitoraggio, rilevando le differenze cliniche tra pazienti e facilitando così una potenziale risposta ai trattamenti, anche attraverso una medicina personalizzata, e una risposta alla terapia qualora venissero individuati altri farmaci. Un ambiente ancora inesplorato e che mira a indagare, per la prima volta, i livelli di Dna mitocondriale circolante nel sangue e nel liquor cerebrospinale nei pazienti affetti da Sclerosi laterale amiotrofica: i mitocondri sono infatti le centrali energetiche delle cellule che ne regolano la vita e la morte e che, quindi, devono rigenerarsi continuamente, un funzionamento fortemente compromesso nella Sla. Una

malattia neurodegenerativa, che colpisce i motoneuroni della corteccia motoria e del midollo spinale portando a una graduale ma repentina perdita della mobilità degli arti ma anche di funzioni respiratorie, di deglutizione, di articolazione della parola. Una malattia che «non fa distinzioni» di genere, che si manifesta soprattutto in età adulta e che è fatale, con un'aspettativa di vita entro i 5 anni dall'esordio dei sintomi. «Un farmaco c'è ma - spiega il dottor Massimiliano Filosto, docente UniBs del Dipartimento di scienze cliniche sperimentale e direttore del centro clinico NeMo di Brescia - ha un'efficacia estremamente ridotta. Negli ultimi tempi sono stati fatti dei grandi progressi ma la strada da percorrere è ancora lunga. Conosciamo una serie di meccanismi patogenetici alla base della malattia, ma purtroppo ancora non ci sono farmaci che possano agire modificandone in maniera significativa il decorso». L'inesistenza di medicinali «incisivi», però, è solo uno dei «problemi». Un altro riguarda la diagnosi «ancora prevalentemente clinica, basata sull'esame neurologico e sui sintomi del paziente ma non su elementi caratteristici della malattia. Manca uno specifico biomarcatore, la cui individuazione permetterebbe diagnosi precise e precoci così da preservare la qualità della vita del paziente».

## Lo studio Made in Bs

Ed è da questa «importante mancanza» che ha vita il progetto «mtDNA come biomarcatore nella Sla», finanziato dalla Fondazione Alessandra Bono con 45mila euro e in partenza entro fine mese. Uno studio, non farmacologico, della durata complessiva



Ricerca Brescia impegnata in un progetto pilota sulla Sla

**La malattia colpisce in età medio adulta e l'aspettativa di vita è di 5 anni dai primi sintomi**

## L'INCIDENZA NEL BRESCIANO

### Una malattia rara dai numeri significativi

Una malattia che nonostante sia definita rara nel Bresciano presenta numero significativi. L'incidenza della Sclerosi laterale amiotrofica (Sla) su tutto il territorio della provincia di Brescia è tra le 20 e le 25 nuove diagnosi ogni anno, mentre nei due centri d'eccellenza di riferimento - il centro Nemo e la Clinica neurologica dell'Asst Spedali Civili di Brescia - sono seguiti annualmente un centinaio di pazienti. Tra di loro anche persone malate che vengono da parte della provincia di Bergamo e della provincia di Mantova. Ma non solo. Diversi i malati che si rivolgono a Brescia, giungendo da altre province e regioni d'Italia, esclusivamente per le valutazioni cliniche e la conferma diagnostica.

di 24 mesi, diviso in diverse fasi e che vede l'arruolamento di un totale di 60 persone: 20 soggetti sani selezionati tra i caregiver dei pazienti, 20 persone affette da neuropatia periferica e altri 20 tra i malati di Sla in carico al centro NeMo e alla Clinica neurologica del Civile con determinate caratteristiche. «Dopo l'individuazione e il consenso delle persone che entreranno a far parte dello studio seguirà una serie di analisi - spiega Barbara Risi, specialista neurologica del centro NeMo e dottoranda nel Dmmt - i caregiver verranno sottoposti esclusivamente a prelievo del plasma, gli altri due gruppi invece anche al prelievo del liquor cerebrospinale. Al termine verranno processati i campioni, elaborati i dati e poi analizzati. L'obiettivo, cosa mai fatta prima, è avere informazioni dal mtDna circolante a supporto del coinvolgimento dei mitocondri nella Sla e potrebbe permettere una definizione della prognosi della malattia». Un unicum in letteratura. «Finora - descrive Alessandra Valerio, docente e ricercatrice UniBs - vi sono numerosi studi analoghi condotti su pazienti affetti sempre da malattie neurodegenerative, come Alzheimer, Sclerosi multipla, Parkinson, ma mai su pazienti affetti da Sla». Un piccolo grande passo verso il futuro. «Sappiamo quanto è difficile fare ricerca sulle malattie rare a cui vengono destinati minimi contributi pubblici e privati - dichiara Laura Ferrari, vicepresidente della Fondazione - . Il nostro rappresenta quindi un sostegno alle persone che soffrono e una speranza di migliorare la loro vita. Un aiuto che, ci auguriamo, germogli, facendo crescere tanti altri progetti fondamentali alla ricerca e a tutti i malati».