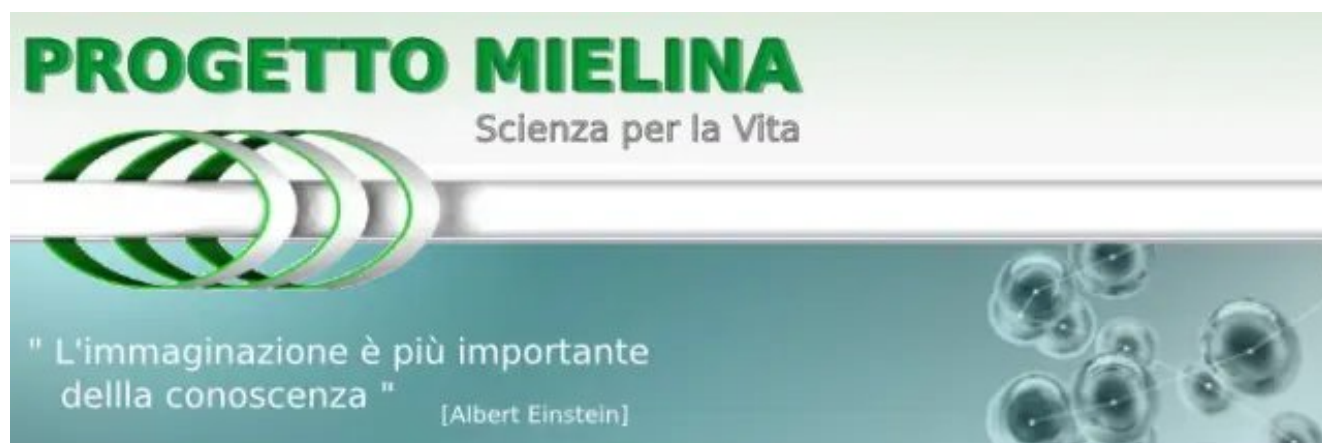


Progetto Mielina: aiutare la ricerca è un atto d'Amore

Data: 8 aprile 2013 | Autore: Rosy Merola



“La speranza è un rischio da correre”.

(Georges Bernanos)

MILANO, 04 AGOSTO 2013 - «Cercherò di essere chiaro. Le mie previsioni sono state purtroppo confermate. Vostro figlio Lorenzo è affetto da adrenoleucodistrofia o ALD. È un errore del metabolismo che causa la degenerazione del cervello, un disordine neurologico, la cui progressione è molto rapida. Normalmente i bambini non sopravvivono per più di due anni»^[1]. In questo modo, **Augusto Odone** descrive il drammatico momento in cui - lui e sua moglie **Michaela**- furono messi al corrente della malattia che aveva colpito il loro piccolo **Lorenzo**.

ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD)- Nome scientifico di una patologia che - solo a pronunciarla - mette paura. Un enzima «sbagliato», un accumulo incontrollato di acidi grassi che determinano il danneggiamento della guaina protettiva dei nervi, la mielina, colpendo prima le funzioni motorie e poi quelle psichiche. Una malattia che la scienza medicina annovera tra quelle cosiddette rare in quanto: «La sua prevalenza, intesa come il numero di caso presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. In UE la soglia è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, ossia **5 casi su 10.000 persone**. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000», puntualizza [l'Osservatorio Malattie Rare \(O. Ma. R.\)](#), aggiungendo che si tratta di «una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e in particolare con i progressi della ricerca genetica. **Stiamo dunque parlando non di pochi malati ma di milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Secondo la rete Orphanet Italia nel nostro paese sono 2 milioni le persone affette da malattie rare e il 70 per cento sono bambini in età pediatrica**».

In quanto rara, l'**ALD** (e più in generale le **Leucodistrofie**, nel cui ambito viene classificata anche l'**ALD**) è sconosciuta a buona parte della popolazione. Così, come spesso accade, tutto ciò che è poco noto mette paura. Ed è, forse, proprio la paura una delle cause per cui: «*Purtroppo non si trovano molte persone disponibili al volontariato per i bambini malati di patologie rare e demielinizzanti*», come ci confida il Dott. **Massimiliano Fanni Canelles**, Presidente del **Progetto**

Mielina, [un'associazione senza fini di lucro](http://www.myelin.org), che fa parte della fondazione internazionale The **Myelin Project** (www.myelin.org), avente come scopo quello di finanziare la ricerca nell'ambito delle malattie rare, neurologiche e demielinizzanti.

LEUCODISTROFIE -Etimologicamente il termine Leucodistrofia deriva dal greco: «*Leuco*» (bianco), «*distrofia*»(crescita o sviluppo imperfetto). In Italia, secondo quanto sancito dal decreto n. 279 del 18 maggio 2001, esiste un elenco ben definito di malattie rare, per le quali il Sistema Sanitario Nazionale riconosce l'esenzione e che include le sopraindicate patologie. Nello specifico, oltre alla più volte citata Adrenoleucodistrofia, tra le malattie leucodistrofiche attualmente note troviamo:

Leucodistrofia Metacromatica, Malattia di Alexander, Malattia di Canavan, Malattia di Krabbe, Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, Morbo di Refsum, Sindrome di Zellweger, altre leucodistrofie[2]. In particolare, le caratteristiche cliniche di ciascuna di esse dipendono dal loro difetto biochimico, a cui - a loro volta - corrisponde un particolare risvolto umano, sociale, economico e personale. Si tratta di patologie gravemente invalidanti, trasmesse geneticamente e che si manifestano soprattutto in età infantile o nella pubertà. Queste coinvolgono il sistema nervoso centrale (cervello e midollo spinale), le ghiandole surrenali e altri organi, provocando negli ammalati un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive e nervose, che possono progressivamente portare ad uno stato di vita vegetativa o alla morte.

MIELINA: COS'È E COME SI DIAGNOSTICANO LE MALATTIE -La mielina (che può anche essere definita sostanza bianca) è una guaina costituita prevalentemente da lipidi (cioè grassi) che circonda nervi e terminazioni delle cellule nervose. In particolare, il ruolo della mielina consiste nel favorire la conduzione rapida degli impulsi nervosi. A causa di ciò, la normalità della mielina rappresenta la premessa per un normale funzionamento del sistema nervoso. In sintesi, come viene puntualizzato sul sito [del Comitato Italiano Mielina](http://www.comitatoitalianomielina.it), alcune malattie - genetiche e non genetiche - possono determinare la distruzione della mielina. Questo è il caso delle leucodistrofie e della sclerosi multipla. Invece, altre malattie genetiche possono determinare un alterato sviluppo della mielina: è il caso della malattia di **Pelizaeus-Merzbacher**, che si definisce ipomielinizzante in quanto la mielina è ridotta. Per diagnosticare le malattie della mielina, un esame utile è la risonanza magnetica nucleare che - nei casi di malattie della mielina - dimostra un alterato segnale della sostanza bianca. In particolare, le caratteristiche della risonanza magnetica nucleare sono spesso utili al fine di identificare il tipo di malattia in questione.

PROGETTO MIELINA: UNA STORIA D'AMORE, L'AMORE PER LORENZO -Nonostante l'evidenza scientifica di una "sentenza" senza scampo, i coniugi Odone, «due genitori determinati che hanno rifiutato di lasciarlo morire e che non si sono arresi all'idea che egli debba vivere per sempre prigioniero della paralisi»[3], cominciano un cammino, un atto d'amore nei confronti del figlio Lorenzo (storia raccontata in maniera toccante dal film "**L'Olio di Lorenzo**") che - nel corso degli anni - diventa un atto d'amore nei confronti di tutti coloro i quali si ritrovano a dovere percorrere lo stesso calvario.

«Quando incontrai Augusto Odone - racconta il Dott. **Fanni Canelles**- lui mi chiese di prendere in mano il Comitato Italiano Mielina (dal maggio 2007, mentre Presidente Onorario è Augusto Odone). Era lui a farlo nascere in Italia e in tutto il mondo (nel 1989). L'obiettivo era quello di continuare a promuovere la ricerca farmacologica per offrire una speranza ai bambini malati di adrenoleucodistrofia e ai loro genitori. Lorenzo era malato di una malattia rara e demielinizzante. Augusto aveva contribuito a combatterla "scoprendo" l'olio che prende il nome di suo figlio (una miscela di acido oleico e di acido erucico, ricavati da comuni oli di cucina. Un trigliceride) e che ancora oggi permette di rallentarne la progressione»[4]. Un impegno che il Dott. **Fanni Canelles**decise di assumersi, «ben

conscio delle difficoltà che in questo campo corrispondono alla scarsità di “numeri” necessari per ottenere finanziamenti adeguati allo sviluppo di medicine dedicate».

IMPORTANZA DEI FINANZIAMENTI PER LA RICERCA- Sotto il profilo dei finanziamenti, ciascuna Regione – attualmente - ha delle competenze specifiche nell’ambito della salute. In particolare, lo Stato ha suddiviso i finanziamenti fra i governi regionali ed ha stabilito delle linee di condotta strategiche al fine di definire un livello nazionale d’assistenza, ovverosia i **Lea**(Livelli Essenziali di Assistenza). Inoltre, nell’ambito delle malattie rare, i Governi regionali, inoltre, hanno identificato degli ospedali competenti per le malattie rare (chiamati “centri di riferimento”) ed hanno provveduto ad istituito dei Registri (Art. 3 del Decreto Ministeriale 279/2001) in cui - nel rispetto della legge sulla privacy - vengono raccolti i dati relativi ai pazienti con malattia rara riconosciuta dallo Stato Italiano. Le rilevazioni effettuati confluiscono al Registro Nazionale dell’Istituto Superiore di Sanità.

I Finanziamenti, quindi, sono essenziali visto che - nel campo delle malattie rare - la ricerca è linfa vitale: è vita. Infatti, come ha spiegato in altra sede[5] **Renza Barbon Galluppi, Presidente UNIAMO Onlus**(Federazione Italiana Malattie Rare): «La ricerca si prefigge due obiettivi: scoprire le cause della malattia per intervenire all’origine ed identificare terapie che migliorino la sopravvivenza e la qualità di vita delle persone, con benefici sui “costi sociali” per la collettività. Tuttavia, la scarsa numerosità dei malati crea difficoltà nella realizzazione di sperimentazioni cliniche. La ricerca scientifica e farmaceutica nel nostro Paese beneficia di un grande impegno da parte di centri di ricerca pubblica di eccellenza e dell’apporto di ricercatori di livello internazionale».

Tuttavia, Renza Barbon Galluppi evidenzia che: «Per poter accedere a qualsiasi trattamento è necessario avere una diagnosi. Proprio la rarità delle forme rende il percorso diagnostico più difficile e lungo. Il tempo medio per avere una diagnosi, infatti, oscilla tra i 3 e i 5 anni. Infine, il Presidente UNIAMO Onlus tocca un altro spinoso argomento: i **farmaci “orfani”**. «Molti farmaci per la terapia delle malattie rare – precisa Barbon Galluppi - sono denominati “orfani”, nel senso che, non essendo in grado di garantire il recupero degli investimenti in ricerca – visto l’esiguo numero di pazienti che ne hanno bisogno – sono studiati, in maniera ancora non sufficiente, a livello internazionale». Nello specifico, il processo che conduce dalla scoperta di una nuova molecola, fino alla sua commercializzazione è lungo (mediamente 10 anni), costoso (si parla di diverse decine di milioni di euro) ed anche molto aleatorio, dato che - tra dieci molecole testate ad esempio - una sola può avere effetto terapeutico.

LA SFIDA DEL PROGETTO MIELINA –Alla luce di tutto ciò, lo scopo che si prefigge di perseguire il **Comitato Italiano Mielina**, per il Dott. **Fanni Canelles** rappresenta: «Una sfida quasi impossibile, contro ogni legge di mercato: ottenere un’enormità di denaro, necessaria allo sviluppo di molecole medicinali che non porteranno mai il profitto necessario a coprirne la spesa di ricerca e produzione e coinvolgere le industrie farmaceutiche, uniche depositarie della conoscenza necessaria per passare da un’idea ad un prodotto somministrabile».

Infatti, come abbiamo già affermato, per ragioni di profitto i farmaci orfani – pur rispondendo a un bisogno di salute pubblica – non vengono distribuiti dall’industria farmaceutica. Tuttavia, per il Presidente del Progetto Mielina, le “aziende” del farmaco dovrebbero porsi come l’obiettivo: «Quello di ottenere una medicina efficace per combattere le malattie anche se poco interessanti dal punto di vista economico. Quello della industria “della salute” è comunque un problema ad ampio spettro. La ricerca del profitto pone dubbi morali ed etici. Si ipotizza che le ricerche scientifiche vengano pilotate dalle case farmaceutiche che orientano gli interessi degli scienziati».

Per questo, il Dott. **Fanni Canelles** conclude rivolgendo un invito pungente alle grandi case

farmaceutiche: «Ci si indigna sul fatto che milioni di persone non possano permettersi i costi della terapia e non dispongano di un sistema sanitario statale. Si accetta che, a causa di un brevetto o della proprietà intellettuale, le molecole salvavita abbiano costi elevati e spesso inaccessibili. Di certo è questo il momento in cui **“Big Pharma”**(il colosso accusato di gestire cartelli ed interessi che esulano dal benessere del paziente e il cui profitto supera quello delle prime 490 multinazionali messe insieme) potrebbe sfatare qualsiasi maldicenza dedicando una piccola percentuale del suo guadagno ad alcuni bambini molto meno fortunati di tutti noi».

Parole, dunque, che devono indurci a riflettere, rendendoci meno sordi e passivi riguardo alle suddette tematiche e - all'occorrenza - farci indignare. Infatti, non è ammissibile la sostanziale apatia da parte delle istituzioni, né tantomeno l'assordante silenzio di quest'ultime dinanzi alle sopraindicate situazioni in cui, le logiche del profitto, prevalgono su tutto il resto. Non possiamo aprire gli occhi soltanto quando - ahimè - rientriamo nella triste casistica di soggetti colpiti da una malattia rara. Quando, nel silenzio di uno studio medico, rimbomba una sentenza simile a quella ascoltata dai coniugi Odone, che ci fa sprofondare nel buio della disperazione.

*«Il Progetto Mielina è la nostra speranza più grande e luminosa. Volete aiutarci a far sì che il miracolo si realizzi?»***[6]**.

Ciò è possibile, sostenendo la ricerca. Un atto d'amore, appunto.

Per maggiori informazioni:

[Massimiliano Fanni Canelles](#)

Dirigente medico Azienda sanitaria n°4

Direttore [Social News](#) a patrocinio RAI

Docente Università Alma Mater Bologna

[7] e Progetto Mielina Presidente [@uxilia Onlus](#)

[@uxilia Onlus](#)

Sito:

[@uxilia Onlus](#) Facebook:

[Progetto Mielina](#)

Sito:

Facebook [Contatto su Facebook](#)

<https://twitter.com/fannicanelles> Contatto su Twitter:

e-mail: direttore@socialnews.it / presidente@auxiliaitalia.it

- **Video di presentazione di @uxilia Onlus** <http://vimeo.com/65672867>

Canale YouTube @uxilia Onlus <http://www.youtube.com/user/auxiliaitalia>

FONTI: 1 - AUGUSTO ODONE, *L'olio di Lorenzo*, Arnoldo Mondadori Editore S.p.A., Milano, I edizione Maggio 2011, p 11.

2 - Per saperne di più sulle diverse patologie: <http://www.progettomieline.it/dettaglio.php?id=99>

3 - LA LETTERA DI SUSAN E NICK: <http://www.progettomieline.it/dettaglio.php?id=98>

4-*Social News*, Mensile di Promozione Sociale, Anno 6, Numero 5, MAGGIO 2009: http://www.socialnews.it/wp-content/uploads/2009/SocialNews_Maggio2009.pdf

5 - Si veda la nota 4

6 - Vedi nota 3

7 -[@uxilia](#) è una Onlus di volontariato con attività di rilievo nazionale ed internazionale da più di 10 anni. Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale riconosciuta dallo Stato italiano con Personalità

Giuridica, con protocolli d'intesa con il Ministero della Giustizia, Ministero degli Interni, Ministero del Lavoro; membro dell'osservatorio nazionale del volontariato. All'estero si applica in Cooperazione internazionale in Paesi in Via di Sviluppo coinvolti in conflitti armati con costruzione di centri sanitari, attività pedagogiche di microcredito e con l'adozione a distanza. In particolar modo si attiva verso il problema dei bambini soldato e i bambini vittime di guerre. In Italia le attività si svolgono nelle scuole, nelle società sportive, nei carceri. È l'organizzatrice del **Concert for Life** dove si sono esibiti **Elisa, Ligabue e Zuccherò**. Realizza mensilmente convegni, spettacoli teatrali, docu-film, libri, e riviste in collaborazione con **RAI Eriper** sensibilizzare l'opinione pubblica alle problematiche sociali. È editore del mensile **SocialNews**, giornale a patrocinio RAI premiato nel 2008 come miglior giornale europeo che si occupa di tematiche socio/sanitarie. Il presidente onorario di @uxilia è **Silvio Garattini**, il fondatore dell'Istituto **Mario Negri**, fondazione per la ricerca, la formazione e l'informazione sulle scienze biomediche di cui @uxilia è partner. All'interno di @uxilia c'è anche Giuseppe Remuzzi, il responsabile del Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare del Mario Negri Federato ad @uxilia c'è il Comitato Italiano Progetto Mielina a sua volta partner di Telethon che ha come compito statutario quello di finanziare ricerche precliniche riguardo alle malattie demielinizzanti.]

Rosy Merola

[MORE]

Articolo scaricato da www.infooggi.it

<https://www.infooggi.it/articolo/progetto-mielina-aiutare-la-ricerca-e-un-atto-damore/47314>