

Le imprese del volontariato

A cura dell'Ufficio P. R. della Publadiage

La Fondazione Malattie Rare Mauro Baschirotto è all'avanguardia nello studio delle malattie rare o genetiche, con l'obiettivo di individuarne le cause e le possibili cure

Per dare una speranza a chi non ne ha più

L'Istituto è un punto di riferimento sia nell'attività clinica e riabilitativa sia nella ricerca in laboratorio

A vederlo dall'esterno, nella sua sede a Costozza di Longare, è difficile immaginare di essere davanti ad uno dei centri di ricerca più avanzati al mondo per la ricerca sulle malattie rare o genetiche, eppure è così. Verrebbe da pensare che si tratta di un'altra storia di ordinario minimalismo nel Nord Est delle eccellenze, ma di ordinario alla Fondazione Malattie Rare Mauro Baschirotto non c'è proprio niente. Straordinaria è la dedizione dei fondatori, il prof. Giuseppe Baschirotto e la moglie dott.ssa Anna Baschirotto. Straordinarie sono le competenze del team di circa venti ricercatori che operano all'interno dei laboratori. Straordinari, soprattutto, sono gli obiettivi dell'Istituto B.I.R.D. (Baschirotto Institute for Rare Diseases), la struttura attraverso la quale opera la Fondazione: indagare le cause di malattie terribili, che colpiscono soprattutto i bambini, ma troppo rare per attirare l'attenzione del mass media e della maggior parte dei centri di ricerca. Insomma, tracciare nuove rotte nella ricerca scientifica per dare una speranza a chi non ha più nessuno a cui rivolgersi e niente da sperare.

«L'impatto sociale delle malattie rare - spiega il prof. Giuseppe Baschirotto - è tutt'altro che trascurabile, sia per il fatto che il numero di pazienti colpiti è comunque significativo, sia perché quasi sempre esse comportano gravissimi danni per il paziente e anche per i loro familiari».

A fronte di questa drammatica condizione, purtroppo la medicina fino ad oggi non ha potuto fornire cure e terapie (spesso neppure diagnosi) soddisfacenti. L'impegno principale dell'Istituto è dunque quello di acquisire conoscenze più approfondite su queste patologie, nonché sviluppare metodiche e strumenti diagnostici affidabili, farmaci efficaci, terapie adeguate e fornire in modo efficiente e sufficientemente prodotti specifici per ciascuna patologia.

L'Istituto svolge inoltre un'importante ruolo di supporto scientifico a Università ed Enti privati, mediante convenzioni e collaborazioni che riguardano la diagnostica e la ricerca, sia nel campo delle forme rare che di quelle comuni.

Dal punto di vista organizzativo, l'Istituto ha tre grandi aree di macroattività: clinica e riabilitativa, laboratoristica, formativa e informativa.

L'attività clinica e riabilitativa, in particolare, si suddivide in poliambulatorio specialistico, riabilitazione e ricoveri. Non sempre è facile formulare una diagnosi in patologie complesse come quelle di cui l'Istituto principalmente si occupa, pertanto è stata predisposta un'equipe plurispecialistica coordinata dal Prof. Massimo Pandolfo, medico neurologo di fama internazionale, noto per le sue scoperte in ambito neurogenetico.

A seconda della specificità delle singole malattie operano nell'equipe il Genetista, il Pediatra, il Dietologo, il Fisiatra, l'Oculista, il Neuropsichiatra, il Neurologo, l'Endocrinologo, l'Odontostomatologo, il Dermatologo, l'Anestesista, il Chirurgo, il Ginecologo, il Pneumologo, il Gastroenterologo e tutte le figure professionali necessarie ad un corretto inquadramento diagnostico, alle quali si affiancano esperti dell'area psicologica, educativa, pedagogica e dell'assistenza sociale.

L'attività di riabilitazione, invece, è finalizzata a studiare percorsi terapeutici personalizzati per singola patologia, ritardare e prevenire l'aggravarsi dei sintomi particolarmente di malattie neurodegenerative, creare dei percorsi riabilitativi educativi per patologie che consentono di scritte condizioni di vita.

L'Istituto inoltre accoglie periodicamente per ricoveri programmati gruppi di pazienti affetti dalla stessa patologia sia per cicli diagnostici riabilitativi che per un miglior inquadramento terapeutico, con eventuale somministrazione di nuovi farmaci previa autorizzazione delle autorità competenti.

E ancora, sono stati costituiti dei veri e propri gruppi di autoaiuto nei quali possono essere scambiate preziose esperienze, con l'obiettivo da parte dell'Istituto di dare un concreto aiuto e supporto alle famiglie nella gestione quotidiana del paziente.

L'attività dei laboratori, vero cuore pulsante dell'attività dell'Istituto, è invece finalizzata alla diagnosi genetica-molecolare e citogenetica con finalità terapeutiche e di prevenzione,



SOSTIENI ANCHE TU LA RICERCA DAI ALI ALLA SPERANZA

COLLABORA CON LA FONDAZIONE "M. BASCHIROTTO", perché lo studio sulle malattie rare porta benefiche ricadute anche per la conoscenza e la cura delle malattie più comuni.

I contributi sono deducibili.

Per versamenti:
Banca Popolare di Vicenza - Ag. C. tra Porti - Vicenza
c/c 147740 ABI 05728 CAB 11810 CIN L

intestato a
Fondazione Malattie Rare "M. Baschirotto" B.I.R.D Onlus
Via B. Bizio, 1, 36023 Costozza di Longare-VI

Per informazioni tel. 0444/555557 - 555930

E-mail: info@lemalattierare.com

Website www.lemalattierare.org

alla ricerca in ambito cellulare per meglio conoscere i meccanismi patogenetici e alla ricerca biotecnologica per individuare terapie innovative

Forte di queste strutture di eccellenza, l'Istituto Baschirotto è ormai un punto di riferimento, al quale nel

solo 2005 si sono rivolti 1.870 pazienti provenienti da tutta Italia e anche dall'estero, per un totale di circa 300 visite, oltre 500 cicli di riabilitazione con ricovero e oltre 7.300 esami di laboratorio.

Una realtà all'avanguardia, dunque, nella quale la

ricerca scientifica più avanzata trova origine e motivazione in una missione dalle profonde valenze umane e sociali. Una missione che per essere portata a termine ha bisogno del sostegno di tutti.

(foto del dr. Andre Fabri)



Proteine ricombinanti

Alcune malattie neurodegenerative sono causate da errori nel patrimonio genetico dell'individuo affetto. Questi errori sono presenti generalmente solo in uno specifico gene, che è il segmento di DNA che produce una determinata proteina. Quando un errore è presente su un frammento di DNA si può alterare la funzionalità della proteina prodotta: in questo modo la funzione metabolica della cellula risulta alterata e questo causa la malattia.

Questo accade per molte malattie neurodegenerative che coinvolgono il metabolismo della mielina (come ad esempio le Leucodistrofia Metacromatica) o il metabolismo generale della cellula (come ad esempio la Sindrome di Lesch-Nyhan, l'Atassia di Friederich o l'Atrofia Muscolare Spinale).

La terapia di queste malattie è una sfida che diversi centri di ricerca nel mondo cercano di vincere, utilizzando per lo più tecniche di terapia genica, ovvero la sostituzione del gene malato con il gene sano all'interno delle cellule, recuperando così la funzionalità corretta della cellula.

Questa tecnica, però, per quanto possa essere una possibile soluzione, a tutt'oggi presenta notevoli difficoltà operative e non è una soluzione terapeutica di immediata applicazione.

In risposta a questa ca-

renza di terapie per queste terribili malattie genetiche, presso la Fondazione Malattie Rare "Mauro Baschirotto" si è costituita una task force, guidata dal Prof. Massimo Pandolfo, che sta producendo le proteine ricombinanti per alcune malattie neurodegenerative modello prese in considerazione: la Leucodistrofia Metacromatica (MLD), la Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS), l'Atassia di Friederich e l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Lo staff tecnico dei laboratori BIRD ha già prodotto una piccola quantità delle proteine "ingegnerizzate" HPRT e ASA rispettivamente volte alla terapia della Sindrome di Lesch-Nyhan e della Leucodistrofia Metacromatica. Entrambe le proteine sono già state purificate e sono in corso i test di attività biologica in-vitro per valutarne l'efficacia su cellule di pazienti affetti dalle due patologie. Inoltre, sono state già prodotte le proteine Fratassina e SMN1 rispettivamente per l'Atassia di Friederich e SMA: attualmente entrambe sono ancora in fase di purificazione e stabilizzazione e saranno presto valutate per la loro attività biologica.

I dati tecnici sul metodo di produzione e i primi dati preliminari sono in via di redazione per alcune riviste scientifiche del settore, in modo da divulgare le conoscenze acquisite e rendere disponibili i dati alla Comunità Scientifica.

Questo sarebbe un risultato di grande portata in quanto si avrebbe un farmaco di immediata disponibilità, poco invasivo per il paziente ed efficace.

Progetto "Vanna"

Negli ultimi anni la ricerca genetica ha dimostrato una sempre più evidente associazione tra tumori e alterazioni del DNA. Per questo motivo il "Progetto Vanna", attualmente in corso nei laboratori dell'Istituto "B.I.R.D. Europe" della Fondazione "Mauro Baschirotto", ha come obiettivo la ricerca genetica in campo oncologico e quindi l'identificazione dei difetti molecolari che causano alcune neoplasie. Conoscere il difetto molecolare permetterà, innanzi tutto, di sviluppare a breve termine protocolli diagnostici. In molti casi è possibile effettuare una diagnosi accurata e identificare gli indivi-

dui a rischio sulla base della presenza o meno di mutazioni. Si può fornire la consulenza genetica ed eventualmente la diagnosi prenatale nelle forme ereditarie. Attualmente sono già in atto presso l'Istituto aree di ricerca volte allo studio di varie malattie tra cui l'Anemia di Fanconi, la Sindrome di Gorlin, la Linfangioleiomiomatosi (LAM), la Sclerosi Tuberosa di Bourneville.

Per la maggior parte delle malattie non si conoscono i meccanismi molecolari e biochimici, neanche quando sono già stati identificati i geni responsabili i quali potrebbero codificare proteine a funzione ignota.

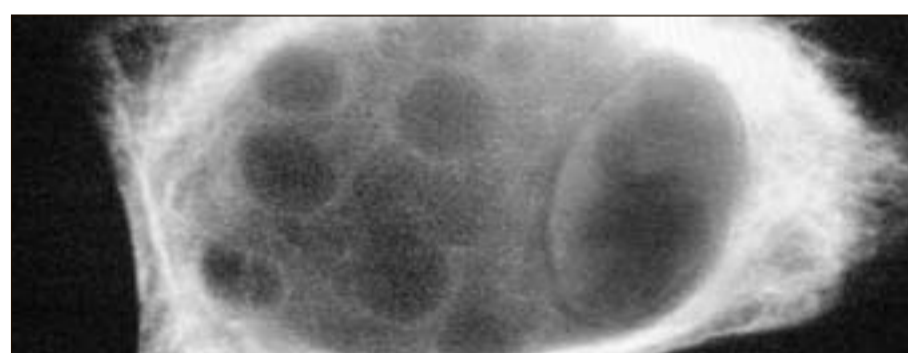
Studiare tali patologie significa dunque comprendere le cause di alcune tipologie molto diffuse di tumore e esplorare soluzioni che potrebbero portare in futuro alla cura di queste patologie.

E' il caso, in particolare, della terapia genica - studiata e sperimentata proprio dalla Fondazione Baschirotto - che consiste nell'introdurre all'interno delle cellule malate il gene normale ripristinando così la funzionalità proteica.

Per il momento si tratta di un approccio strettamente sperimentale, ma in futuro potrebbe portare a notevoli sviluppi nella cura contro il cancro.

Studiare queste alterazioni del DNA significa comprendere le cause di alcune tipologie molto diffuse di tumore ed esplorare soluzioni che potrebbero portare alla cura di queste patologie.

Cellule staminali



Un altro progetto fondamentale in corso i laboratori dell'Istituto Mauro Baschirotto riguarda le cellule staminali mesenchimali.

Nell'ambito di un progetto finanziato dal MIUR, è stato possibile seguire la conversione di queste cellule in tessuto adiposo, dopo averle isolate dal liquido amniotico, "espanso" e "caratterizzate". Questo risultato apre nuove, fondamentali possibilità: il liquido amniotico potrebbe infatti diventare in futuro una fonte inesauribile ed eticamente corretta di cellule staminali mesenchimali, che potranno essere poi differenziate in nuovi tipi cellulari e quindi essere di aiuto nella terapia di alcune patologie. Un risultato tanto più importante se si

considera la totale non invasività della procedura: l'isolamento di queste cellule staminali viene infatti ottenuto utilizzando quella porzione di liquido stesso che viene usualmente scartato durante la fase di amniocentesi.

Attualmente la Fondazione, in collaborazione con l'Università di Perugia e con i Lions, in particolare con l'A.I.L.D., sta studiando il loro utilizzo per produrre cellule pancreatiche insulari secernenti, indispensabili per la terapia del Diabete Mellito di Tipo 1.

Il Diabete Mellito di Tipo 1 (T1DM) è una malattia derivante dalla completa distruzione delle B-cellule insulari (insule di Langerhans) che nel pancreas sono preposte a produrre

e secernere insulina in modo da mantenere i valori glicemici nei limiti della norma sia a digiuno che dopo i pasti. Ovviamente in assenza di secrezione insulinica la glicemia sale in modo incontrollato provocando gravi conseguenze sia acute che croniche, spesso molto gravi.

Nei laboratori di Costozza di Longare, comunque, già si pensa allo sviluppo successivo, che prevede l'impiego delle cellule staminali mesenchimali opportunamente "convertite" per la terapia di malattie neurodegenerative altamente invalidanti: in questo caso la strada da percorrere è ancora lunga e difficile, ma i ricercatori della Fondazione BIRD sono decisi a percorrerla fino in fondo.



DALLA VERDE

COSTRUIRE PER ABITARE

DALLA VERDE s.r.l. - via Ghiotto, 2 - Montecchio Maggiore (VI) - tel. 0444.608.608 - fax 0444.608.699 - www.dallaverde.it