
Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, nuove speranze di cura per una grave patologia neurodegenerativa

Uno studio che apre prospettive molto incoraggianti per la cura della Rtd (Deficit da trasporto di riboflavina), malattia genetica neurodegenerativa che riguarda circa 250 persone nel mondo e che paralizza progressivamente i motoneuroni, le cellule del sistema nervoso centrale che controllano la parola, il respiro e i movimenti del corpo. È quello condotto dai ricercatori dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma che hanno individuato un farmaco (l'Epi-473) in grado di restituire la funzionalità delle cellule danneggiate, riprodotte in laboratorio attraverso le cellule staminali pluripotenti "indotte". "Ad oggi – spiega un comunicato – non esiste una cura efficace per i pazienti e le indicazioni cliniche suggeriscono di somministrare alte dosi di vitamina B2 che spesso sono in grado di migliorare i sintomi clinici. Non tutti i pazienti però mostrano benefici e quelli che migliorano manifestano ancora alcuni sintomi fortemente invalidanti". Si tratta di una patologia che, se non diagnosticata e trattata precocemente, comporta un netto peggioramento della qualità di vita dei pazienti: 265 quelli conosciuti in tutto il mondo secondo i dati forniti dalla Cure Rtd Foundation. Grazie a quest'ultima ricerca, prosegue il comunicato, "si può dire che l'utilizzo della molecola Epi-473 costituisce una promessa terapeutica efficace anche per la Rtd, da associare alla somministrazione della vitamina B2 ad alte dosi". Lo studio, pubblicato sull'International Journal of Molecular Sciences (Ijms) è stata condotto dall'Area di genetica e malattie rare del Bambino Gesù in stretta collaborazione con l'Associazione di pazienti Cure Rtd Foundation.

Giovanna Pasqualin Traversa