

Lo stato della ricerca Alzheimer, la lotta attraverso i geni

Protezione delle cellule nervose, proteine per “pulire” il cervello: ecco su cosa si lavora

FEDERICO MERETA

PER ORA è solo un sogno, ma nella lotta contro la malattia di Alzheimer, che isola e allontana le persone dal proprio mondo, dagli affetti e dai ricordi, nel futuro si potrebbe pensare anche a sostituire specifici geni per modificare le risposte del cervello e quindi “annullare” o almeno attenuare l'avanzare della nebbia che lo pervade. La speranza esiste, come dimostra la rivisitazione delle ricerche sul tema pubblicata su *Human Gene Therapy* a cura di tre ricercatori francesi, Sandro Alves, Romain Fol e Nathalie Cartier, che sono andati a vedere ciò che si sta tentando sugli animali proprio agendo direttamente sul Dna. Le vie sono diverse: c'è chi punta direttamente sulla formazione e sul metabolismo dei precursori della proteina amiloide, quella che si deposita nelle aree cerebrali “coprendole” e togliendo le possibili connessioni con il mondo esterno, per migliorare la protezione delle cellule nervose. Altre ricerche si concentrano invece sulla possibilità di potenziare

l'attività di proteine che dovrebbero agire come veri e propri “spazzini” e ripulire il cervello. Infine, grande attenzione viene prestata alla regolazione dei geni che governano il metabolismo lipidico e in particolare all'apolipoproteina E (ApoE), le cui modificazioni genetiche vengono già oggi correlate all'insorgenza della malattia.

In ogni caso, la scienza sta cercando di trovare possibili soluzioni per una malattia

che non ha una cura capace di andare oltre il controllo dei sintomi. Oggi appare fondamentale riconoscere il prima possibile chi, a distanza di decenni, potrebbe sviluppare la patologia. «L'accumulo di beta-amiloide, la proteina che causa la malattia, inizia circa 30 anni prima dei sintomi» spiega Massimo Tabaton, docente di Neurologia all'Università di Genova «Con strumenti in grado di consentirci la diagnosi già in questa fase, si potrebbe puntare su cure che possono interferire sullo sviluppo della malattia. Visto che è una condizione tipica della terza età, solo ritardarne l'esordio di cinque anni significherebbe dimezzare il numero dei pazienti». A che punto siamo? Nell'ambito della ricerca

sappiamo che circa 25 anni prima dell'esordio malattia si ritrovano li-

velli ridotti di proteina beta-amiloide nel liquor (fluido del sistema nervoso centrale) e addirittura 15 anni prima una Pet (tomografia ad emissione di positroni) mirata con traccianti per l'amiloide potrebbe risultare positiva e una risonanza magnetica potrebbe rivelare un'atrofia dell'ippocampo (piccola area del sistema nervoso correlata con la memoria). «La speranza è che una terapia immunologica possa eliminare la beta-amiloide dal cervello - precisa Tabaton - In pratica si punta su un “vaccino” che fa produrre anticorpi anti beta-amiloide o su anticorpi monoclonali mirati. La “vaccinazione” ha funzionato in topi transgenici che accumulano in pochi mesi una gran-

de quantità di amiloide cerebrale) ma non nel paziente, con malattia iniziale e demenza lieve. Gli anticorpi monoclonali sono in studio: queste terapie potrebbero essere efficaci se iniziate nella lunga fase preclinica, quando i marcatori diventano positivi in soggetti che hanno una familiarità per la malattia e una particolare conformazione genetica (va-

riante epsilon 4 dell'Apolipoproteina E)".

Al momento, comunque, ciò che conta è cercare di fronteggiare un'avanzata della malattia che appare inarrestabile. Sono 600.000 i malati di Alzheimer in Italia e visto l'invecchiamento della popolazione sono destinati ad aumentare. I costi diretti dell'assistenza in Italia ammontano a oltre 11 miliardi di euro, di cui il 73 per cento a

carico delle famiglie. Il costo medio annuo per paziente è pari a 70.587 euro, comprensivo dei costi a carico del Servizio sanitario nazionale, di quelli che ricadono direttamente sulle famiglie e dei costi indiretti.

sti indiretti.

A dirlo è a una ricerca realizzata dal Censis con l'Aima (Associazione italiana malattia di Alzheimer), con il contributo di Lilly.

© BY NC ND ALCUNI DIRITTI RISERVATI

L'ESPERTO

«Ritardare l'esordio di 5 anni significherebbe dimezzare il numero di pazienti»

Il quadro della malattia

I malati e chi li assiste

L'età media dei malati di Alzheimer è di 78,8 anni. Chi li assiste ha mediamente 59,2 anni e dedica al malato di Alzheimer in media 4,4 ore al giorno di assistenza diretta e 10,8 ore di sorveglianza. Il 40 % di chi assiste, pur essendo in età lavorativa, non lavora.

La salute di chi assiste

Le donne occupate indicano più frequentemente di aver richiesto il part-time (26,9 %). L'impegno determina conseguenze anche sulla salute, in particolare tra le donne: l'80,3 % accusa stanchezza, il 63,2 % non dorme a sufficienza, il 45,3 % afferma di soffrire di depressione, il 26,1 % si ammala spesso.

Troppo tempo per la diagnosi

Il 47,7 % di chi sta vicino al malato afferma di aver reagito subito alla comparsa dei primi sintomi. Ma ci vuole mediamente 1,8 anni per riconoscere la malattia. A formulare **la diagnosi di Alzheimer è principalmente lo specialista pubblico** (65,5 %), quasi sempre neurologo.



Assistenza sempre più privata

Solo il 56,6% dei malati è seguito da un'Unità di Valutazione Alzheimer o da un centro pubblico. Se la patologia è più grave si scende al 46%. Cresce invece il ricorso all'assistenza privata. I malati che possono contare su una badante sono il 38 %, quasi sempre con soldi del malato (58,1 %).

Fonte: Terza ricerca Censis con Aima (Associazione italiana malattia di Alzheimer)

