

*Magi Onlus racconta le attività di ricerca sulle malattie genetiche e rare*

## In Trentino per combattere le malattie genetiche e rare

di Gianni Padula

**Si terrà a Trento i prossimi 20 e 21 maggio il quinto congresso internazionale organizzato da Magi Onlus, in cui si farà il punto sulle terapie genetiche in Europa e nei Paesi in via di sviluppo. L'obiettivo è mettere in rete il livello di conoscenza acquisito dai ricercatori aderenti all'associazione internazionale che ha sede a Trento, Bruxelles e Tirana.**

Acronimo di International Association of Medical Genetics "Magi Onlus" rappresenta il vivo esempio di come della capacità di fare ricerca e diagnosi sulle malattie rare e genetiche. Costituita da un gruppo di ricercatori di origine italiana specializzati all'estero in strutture dedite alla diagnostica e protocolli di studi di genetica medica di elevato *standing*, tra cui Università di Bruxelles, Harvard di Boston, la Onlus Magi con le sue tre sedi (Trento, Bruxelles e Tirana) rappresenta un valido esempio di ricerca e diagnostica su tematiche di grande importanza per il nostro futuro come l'individuazione di adeguate terapie farmacologiche e/o geniche

per curare e/o alleviare chi soffre di malattie genetiche e/o rare. Tale necessità è ancora più lampante se si considera che per i malati di malattie genetiche sono purtroppo cronici, in quanto in molti casi la malattia di cui sono affetti può essere solo contenuta con le attuali cure, e come tale per essi e per i loro familiari gestire la convivenza richiede un grande carico emotivo. In tale ambito assume sempre maggiore spazio, visto molto spesso il vuoto da colmare, il ruolo delle fondazioni di scopo e associazioni

non profit, tra cui quelle che si occupano di volontariato in strutture sanitarie e/o a domicilio. E, in tale ambito, il ruolo di strutture qualificate come la Onlus Magi che possano indirizzare e garantire un primo importante risultato come la diagnosi e individuazione del percorso per chi è affetto da malattie genetiche e rare costituisce un importante risultato, ancora più importante se si considera la missione da svolgere.

«La nostra missione di ricerca e diagnostica sulle malattie genetiche e rare, particolarmente quelle della retina e del sistema nervoso – afferma Matteo Bertelli responsabile della sede Italia della Onlus Magi – nasce dalla necessità di garantire a quanti sono affetti da malattie genetiche e rare, particolarmente nel settore delle malattie della retina e nervose, il primo passo fondamentale quale una puntuale diagnosi e test genico con prima indicazione ed indi-

**È nato in Trentino un laboratorio per le cure gratuite ai malati rari**

## GENETICA MEDICA: MAGI ONLUS A CONGRESSO

Un impegno costante a scadenza annuale dell'Associazione Magi è l'organizzazione del congresso di genetica medica che vede, quale punto di confronto ed esposizione dei risultati clinici raggiunti, la partecipazione su tematiche genetiche di esperti internazionale a confronto con le Associazioni di malati e di medici attivi in tale campo. Quest'anno l'evento, focalizzato sull'analisi e confronto applicativo di terapie geniche per la cura di malattie del sistema nervoso e della degenerazione della retina in Europa e in PVS, sarà di tre giornate congressuali da effettuarsi in tre città d'Europa (la prima a Trento, la seconda a Bruxelles e la terza a Tirana, in collaborazione con il Ministero della Salute).

Il congresso sarà preceduto nel pomeriggio del 20 maggio, data di apertura, da una conferenza stampa organizzata a Trento presso la sede della Regione Trentino Alto Adige. L'importanza e l'attualità delle tematiche affrontate in sede di congresso risulta rilevabile dalla presenza di importanti ricercatori del settore provenienti dalle principali strutture di ricerca e *trials* europee che si confronteranno su tale tematica.

Tra questi si segnala la presenza di:

- From research in microsurgery of the peripheral nervous system to Nobel Prize nomination for research in spinal cord regeneration - *Prof. Giorgio Brunelli, Fondazione ESCRI Brescia;*
- New frontiers in research on Friedreich ataxia - *Prof. Massimo Pandolfo, ULB Bruxelles;*
- Identification of new genes responsible for hereditary diseases of the CNS by linkage analysis - *Prof. Mark Abramovich, ULB Bruxelles;*
- Gene therapy for retinal degeneration - *Dr.ssa Livia Carvalho, University College London;*
- Gene therapy for retinitis pigmentosa - *Dr. Enrico Maria Surace, TIGEM Napoli;*
- Therapeutic strategy to rescue mutation-induced exon skipping in rhodopsin by adaptation of UI snRNA - *Prof. John Neidhardt, University of Zurich;*
- The genes coding for taste receptors in human populations - *Prof. Paolo Gasparini, Trieste University;*
- Discovery of the HPV vaccine and its benefits for developing countries - *Prof. Sergio Pecorelli, President, Agenzia Italiana del Farmaco;*
- Promoting medical-scientific culture in Africa: experiences of the Rita Levi-Montalcini Foundation - *Dr. Giuseppina Tripodi, Rita Levi-Montalcini Foundation, Roma;*
- Organizational model of the Istituto Toscano Tumori: spreading excellence throughout the regional oncology network. Can the model be exported to developing countries by expansion of the network?  
*Prof. Lucio Luzzatto, Istituto Oncologico Toscano, Firenze.*

Per ulteriori informazioni: International Association of Medical Genetics "Magi Onlus", Via Delle Grazie 3, Rovereto, tel. 0464 662771; email: [info@assomagi.org](mailto:info@assomagi.org).

viduazione degli effetti correlate a tali malattie. La diagnosi, infatti, costituisce la parte più importante e delicata per arrivare allo *step* medico e/o genetico, a seconda della tipologia di malattia, per l'utilizzo di farmaci mirati e/o terapie geniche applicate da cliniche specialistiche mirate».

Punto di partenza cinque anni fa un progetto di ricerca sulle malattie rare e genetiche nel settore della degenerazione della retina e del sistema ner-

voso scoperte in famiglie del Trentino e presenti sul territorio nazionale che, come comune denominatore, non ricevevano adeguata assistenza dal sistema sanitario per carenza di strutture e conoscenze da parte degli operatori sanitari su malattie genetiche e rare. Questa esperienza insieme a progetti di ricerca avviati con centri di genetica medica delle Università di Bruxelles ed altri sedi ha condotto la Onlus Magi a costituire un laboratorio

clinico altamente specializzato per la diagnostica su malattie genetiche ed a condividere insieme a cliniche universitarie attrezzate, come quella di Oftalmologia dell'Ospedale Sacco di Milano diretta da Giovanni Staurenghi e la clinica universitaria di Brescia e Verona, progetti qualificati e mirati finalizzati sia alla diagnostica e adeguata ricerca informativa a favore dei malati di malattie genetiche garantendo loro l'accesso a test diagnostici specifi-

ci, sia il supporto ai clinici nel gestire la collaborazione nella ricerca sanitaria.

La Magi, al suo quinto anno di attività, grazie anche alla colla-

borazione con importanti strutture e fondazioni dedite alla ricerca (tra cui la Fondazio-

ne Rita Levi-Montalcini) ha portato avanti oltre a progetti mirati, la costituzione di un ambulatorio in Trentino dove si offrono informazione mirate cliniche gratuite per i malati di malattie genetiche e rare ed un laboratorio di genetica molecolare utilizzato sia per le attività di diagnosi che per la ricerca sulle malattie genetiche, specificatamente per le malattie dell'apparato nervoso e della retina. Affiancandosi ai malati e al servizio sanitario nella gestione dei contatti con centri di eccellenza europei, la Magi è riuscita a far ottenere la diagnosi e i protocolli terapeutici a un centinaio di malati nel solo ultimo anno. «In un caso in particolare – ricorda Bertelli – siamo riusciti a far eseguire un test genetico che nessun centro in Italia era riuscito ad eseguire, inviando un campione in Germania con università in nostro contatto». Tale condizione ha consentito di far sì che l'ambulatorio attrezzato dalla Magi diventasse in breve tempo un centro gratuito di informazione sulle malattie genetiche e rare a disposizio-

### Negli ultimi due anni l'impegno si è diretto ai Paesi in via di sviluppo

ne dei malati, delle associazioni di malati, degli operatori sanitari».

Dopo aver avviato nel corso del 2007 e 2008 convenzioni

con strutture sanitarie qualificate, tra cui la Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni

Rotondo e la Clinica Universitaria di Milano, sulla ricerca delle malattie genetiche, la MAGI si è impegnata su due fronti: lo studio di nuovi protocolli fisioterapici specifici per malattie genetiche e l'organizzazione di un servizio diagnostico per le malattie genetiche della retina e degli occhi, gestito dal dottor Bertelli in coordinamento con la Clinica di Oftalmologia Ospedale Sacco di Milano coordinata dal professor Giovanni Staurenghi.

Dall'incontro fortuito tre anni fa della Onlus Magi con Staurenghi è nato uno dei primi servizi nell'area del centro-nord Italia di genetica oculistica. «Il nostro impegno – spiega Bertelli – è per ora prevalentemente rivolto alla diagnosi e cura delle malattie retiniche». «A riguardo, uno dei primi sintomi della malattia retinica, sottolinea Staurenghi, è la diminuita capacità di vedere al buio, che si aggrava progressivamente. Un altro sintomo è il restringimento del campo visivo, con diminuzione della capacità di visione laterale. In pratica il campo visivo si re-

stringe a tunnel e il paziente trova difficoltà a schivare gli ostacoli che si trovano nella parte periferica del suo campo visivo. Spesso la malattia porta progressivamente alla cecità totale. In alcune forme di malattia retinica (sindrome di Usher) si ritrovano altre alterazioni, come la sordità. In molti casi compare anche una cataratta. La malattia retinica si può presentare con una gravità molto variabile da caso a caso, anche perché sono tantissime le anomalie genetiche che causano questa malattia». In tale ambito, l'obiettivo portato avanti dall'Università di Milano congiuntamente con la Onlus Magi è quello di arrivare ad identificare alcuni dei fattori predisponenti, così da agire con maggiore efficacia nella prevenzione. In tale ambito, grazie alla borsa di studio assegnata dalla Magi, Andrea Giani, ricercatore ed Oftalmologia dell'Università di Milano, ha potuto coronare un suo sogno: diventare *Research Fellow* all'Università di Harvard, nel dipartimento di Oftalmologia del *Massachusetts Eye and Ear Infirmary* presso il *Massachusetts General Hospital*. Il campo di ricerca è focalizzato sulle patologie degenerative retiniche, in particolare la degenerazione maculare senile, sia dal punto di vista clinico mediante lo studio di nuove tecniche di *imaging* e di nuovi *marker* genetici per la diagnosi precoce, sia dal punto di vista di ricerca di base, per l'i-

**5TH INTERNATIONAL CONGRESS OF MAGI ASSOCIATION 2010  
“GENETIC THERAPIES APPLICATION IN EUROPE AND DEVELOPMENT COUNTRIES”  
TRENTO – BRUXELLES – TIRANA**

**Congress Venue:**

**TRENTO 20-21 Maggio**

Sala Rosa - Palazzo della Regione Trentino Alto Adige

Via Gazzoletti 2 - 38122 Trento (I)

**BRUXELLES 22 Giugno**

Common Representation of the European Region Tyrol, South Tyrol, Trentino

45-47, rue de Pascale B - 1040 Brussels

**TIRANA 11 Settembre**

Tirana International Hotel & Conference Centre Skanderbeg Square 8, Tirana, Albania

**DAY 1: 20TH OF MAY 2010 - FROM 16.30 TO 17.30**

**Press Conference**

**Location: Sala Rosa, Regione Autonoma Trentino-Alto Adige/Südtirol** Via Gazzoletti 2 - 38122 Trento (IT)

**DAY 2: 21ST OF MAY 2010**

**CONGRESS**

**Location: Sala Rosa, Regione Autonoma Trentino-Alto Adige/Südtirol** Via Gazzoletti 2 - 38122 Trento (IT)

**Morning Session**

**Chairman: Prof. Massimo Pandolfo**

**09:30-10:30: Opening lecture**

From research in microsurgery of the peripheral nervous system to spinal cord regeneration.

*Prof. Giorgio Brunelli, ESCRI Foundation, Brescia (IT)*

**Break**

**10:40-11:00:** Role of genetics in the diagnosis of dementia

*Prof. Alessandro Padovani, Brescia University (IT)*

**11:00-11:20** New frontiers in research on Friedreich ataxia

*Prof. Massimo Pandolfo, Universite Libre de Bruxelles (BE)*

**11:20-11:40** Identification of new genes responsible for hereditary diseases of the CNS by linkage analysis

*Prof. Mark Abramovich Universite Libre de Bruxelles (BE)*

**Break**

**Chairman: Dr. Francesco Piscioi**

**12:00-12:20** The projects of cooperation for development of CEMUBAC

*Dr. Carole Schirvel Centre scientifique et médicale de U.L.B. pour ses activités de coopération (BE)*

**12:20-12:40** The projects of cooperation for development of ENI S.P.A.

*Dr. Filippo Uberti, Responsabile Servizi Medici Gruppo ENI*

**Break**

**Afternoon Session**

**Chairman: Prof. Giovanni Staurenghi and Dr. Andrea Giani**

**14:00-14:30** Collaboration between the Eye Department of Sacco University Hospital in Milan and MAGI

*Prof. Giovanni Staurenghi and Dr. Andrea Giani, Sacco Hospital, University of Milan (IT)*

**14:30-15:00** Therapeutic strategy to rescue mutation-induced exon skipping in rhodopsin by adaptation of UI snRNA

*Prof. John Neidhardt, University of Zurich (CH)*

**15:00-15:30** Gene therapy for retinal degeneration

*Dr. Livia Carvalho Institute of Ophthalmology, University College London (UK)*

**Break**

**16:00-16:30** Gene therapy for retinal degeneration

*Dr. Enrico Maria Surace TIGEM, Napoli (IT)*

dentificazione di nuovi approcci terapeutici.

Ma la Magi ha anche una seconda anima non meno importante, particolarmente in que-

sto momento: la necessità di garantire assistenza qualificata in tale campo a medici e popolazione proveniente da Paesi extracomunitari e in via di sviluppo. Negli ultimi due anni siamo stati impegnati in diversi progetti internazionali per la diffusione delle conoscenze sulle malattie genetiche anche attraverso il supporto economico per l'ospitalità data a scopo di studio a laureati provenienti dalla Russia, Repubblica Ceca, dall'Albania e dalla Repubblica Slovacca per frequentare centri di ricerca e cura italiani presieduti da docenti di cliniche universitarie convenzionate. In tale ambito fin dal 2006 la On-

lus ha stipulato una convenzione con l'Università degli

Studi di Siena

per poter usufruire della consulenza del loro personale docente ri-

guardo lo sviluppo di corsi di formazione e progetti di ricerca di nostro interesse (*in primis* quelli rivolti ai dottori provenienti da Paesi in via di sviluppo collaboranti con il Trentino). Ai fini di garantire anche un processo di integrazione mirato, nell'ambito della diffusione delle conoscenze sulla genetica abbiamo avviato anche un progetto con una scuola superiore trentina (ITI Marconi di Rovereto) con le quali abbiamo già realizzato delle collaborazioni in ambito formativo e culturale volto a sviluppare all'interno della classe delle conoscenze che permettono una migliore integrazione dei bambini malati di malattie

genetiche e inoltre che contrastano la diffusione del razzismo e della xenofobia verso le etnie minoritarie presenti sul nostro territorio a causa dei fenomeni di migrazione dei popoli. La Magi oggi nell'ambito delle attività di supporto per la genetica costituisce una testimonianza di come associazioni non profit contribuiscano in modo non trascurabile alla ricerca e diagnostica di malattie genetiche e rare, garantendo loro un servizio primario per poter procedere a trovare la via giusta verso cure appropriate. In tale ambito la Magi Onlus sicuramente contribuisce a far sì che tale target di malati portatori di gravi disabilità con una instancabile volontà di aggiornarsi e di conoscere. Attraverso questa strada la Onlus Magi sicuramente potrà raggiungere altri traguardi scientifici a servizio dei pazienti affetti da tale tipologia di malattie e/o migliorare il loro stile di vita. ■

## I PERCORSI OPERATIVI DI GUIDA AL DIRITTO



### GUIDA ALLE ONLUS

P. Sciumé, D. Zazzaron

Pagg. 380 + CD-Rom – € 42,00

Il prodotto è disponibile anche nelle librerie professionali.

Trova quella più vicina all'indirizzo [www.librerie.ilssole24ore.com](http://www.librerie.ilssole24ore.com)

**GRUPPO 24 ORE**  
 La cultura dei fatti