

## Analisi

SERGIO PISTON  
FONDAZIONE TELETHONOra si cambia  
Dai microscopi  
agli ospedali

**L**a ricerca biomedica produce una mole impressionante di dati. Degli oltre 670 mila articoli scientifici in ambito biomedico pubblicati nell'ultimo anno su riviste internazionali, una buona parte riguarda ricerche di base per identificare e studiare meccanismi biologici o per individuare nuovi bersagli terapeutici. Grazie anche ai successi della genetica, le conoscenze sulle basi di molte malattie si sono accumulate con velocità esponenziale. Ma come trasformare le preziose informazioni in terapie efficaci per i pazienti?

Intorno a questo tema si sviluppa il rapporto Telethon sulla ricerca genetica e le malattie ereditarie che ho avuto il piacere di curare, e che raccoglie il contributo di molti protagonisti del settore. Il trasferimento dei risultati dal laboratorio alla clinica è la sfida con cui si confronta oggi la ricerca biomedica.

La sperimentazione sui pazienti è il risultato di anni di ricerche di base e di studi preclinici su modelli animali e include fasi successive per valutare la sicurezza e l'efficacia della terapia. Nella scala verso la cura, gli studi clinici rappresentano lo scalino finale, ma anche il più impegnativo: durano anni e possono costare moltissimo.

Affrontare la ricerca traslazionale richiede una revisione dei modelli di ricerca, che mira ad integrare due settori che finora hanno funzionato a compartimenti stagni.

La ricerca di base è effettuata quasi sempre in ambito accademico da scienziati che hanno competenza clinica scarsa o nulla; viceversa, la ricerca clinica avviene in strutture ospedaliere ed è operata da specialisti che, spesso, non seguono i progressi degli studi di base. In questo fossato tra il «bancone» e il «letto del paziente» la mole di informazioni che arriva dai laboratori rischia di arenarsi e di non trasformarsi in strategie terapeutiche utili. La questione è stata affrontata con decisione oltreoceano: il caso più interessante, trattato nel Rapporto, è quello dei National Institutes of Health statunitensi (NIH), che hanno intrapreso una revisione dell'approccio di ricerca in senso traslazionale, avvicinando, anche sul piano logistico, ricercatori di base e clinici. In questo processo risultano centrali alcune figure professionali, come quelle dei «clinical scientists» (scienziati con competenze sia in ricerca di base che clinica), che però risultano quasi introvabili in alcuni Paesi, compreso il nostro, e per i quali andrebbe programmata un'adeguata formazione.

Se la ricerca traslazionale rappresenta un passaggio delicato per tutta la ricerca biomedica, nel campo più ristretto della lotta alle malattie genetiche (di cui Telethon si occupa) si aggiungono peculiarità che rendono la sfida ancora più impegnativa. Un primo ostacolo è l'enorme numero (oltre 6 mila) e l'altrettanto grande eterogeneità delle malattie genetiche: questo fa sì che una strategia sperimentata con successo per una patologia difficilmente sia applicabile ad un'altra. Altri limiti dipendono dalla rarità di queste malattie e dalla carenza di investimenti pubblici e privati rispetto a quelli destinati a patologie

più comuni.

Nonostante questi ostacoli, il raggiungimento di una cura per alcune malattie genetiche rare, come la terapia sostitutiva per la malattia di Gaucher e di Fabry, due gravi malattie metaboliche, e la terapia genica per l'ADA-SCID, un'immunodeficienza genetica, sta a dimostrare che l'obiettivo terapeutico è realistico. Il protocollo terapeutico per l'ADA-SCID, sperimentato all'IRCCS ~~GIEMM~~ di Milano, è un esempio di successo raggiunto in gran parte grazie al sostegno di una fondazione non-profit come Telethon. Perché questi esempi diventino la norma, tuttavia, è indispensabile un approccio alla ricerca traslazionale che coinvolga la ricerca nel senso più ampio, includendo Stati, fondazioni, associazioni di pazienti e industria farmaceutica, che possiede il know-how per lo sviluppo dei farmaci. L'augurio è che gli interventi del Rapporto contribuiscano a dare un quadro dei progressi e delle sfide che ci attendono, stimolando l'interesse verso un campo della ricerca in cui sono riposte le speranze di milioni di pazienti.

