

Intervento della Professoressa Cattaneo all'Interclub del 19 febbraio 2019

“La ricerca e le scoperte scientifiche non rimangono mai confinate tra le mura di un laboratorio. Quando da un'idea si ottiene, con il tempo, la pazienza e la fatica un nuovo pezzo di conoscenza, il dovere di ogni scienziato è renderla disponibile a tutti: cittadini, malati e altri scienziati. È dalla condivisione di una nuova scoperta che nascono le tante reti, scientifiche e sociali, di cui vive la ricerca. La storia della malattia di Huntington è rappresentativa di come queste reti si intreccino, crescano e si arricchiscano di relazioni, stimoli e umanità fino a divenire indistruttibili. È a questo che ci dedichiamo da oltre vent'anni nel laboratorio che coordino all'Università di Milano.

L'inizio della storia dell'Huntington, malattia neurodegenerativa ereditaria causata dall'alterazione di un gene, risale alla fine del 1800 nel villaggio di Lagunetas, sul lago Maracaibo in Venezuela. In quell'area è vissuta Maria Concepción Soto considerata una capostipite dell'Huntington: si stima che, a partire da Maria, il gene sia passato di generazione in generazione, arrivando a interessare fino a ventimila discendenti. Il lago Maracaibo, zona povera e isolata del Paese, rappresenta ancora oggi una delle aree del mondo con più alta densità di malati di Huntington. Come in altre zone del Sud America, l'incidenza del gene mutato è da 500 a mille volte maggiore che altrove (si stima che in Italia i malati di Huntington siano circa 6mila, con almeno altri 12mila soggetti a rischio).

Alla fine degli anni Settanta, 58 scienziati provenienti da tutto il mondo approdarono proprio in quei villaggi isolati, alla ricerca del gene dell'Huntington. A convincerli fu l'invito coraggioso di una giovane donna la cui famiglia era stata colpita da quella terribile malattia, Nancy Wexler, neuropsicologa pioniera degli studi sull'Huntington. È grazie allo studio del sangue prelevato agli abitanti di quei villaggi sul lago Maracaibo se oggi conosciamo il gene che causa la malattia. Ogni figlio di una persona malata ha il 50 per cento del rischio di ricevere il gene che, se mutato, provoca la morte di alcuni neuroni del cervello, causando la perdita progressiva di funzioni motorie e cognitive. La scoperta del gene ha permesso di predisporre di un test genetico che può predire se la malattia si manifesterà e di avere farmaci che ne attenuano i sintomi.

Questi benefici, però, non sono mai arrivati in Venezuela. A quelle latitudini, i malati e le loro famiglie vivevano e vivono ancora oggi isolati e segregati dal resto della società, perché considerati "indemoniati" da tenere lontani. Sono segni caratteristici dell'Huntington i movimenti scomposti, involontari e incontrollabili, la mimica facciale alterata, una magrezza eccessiva: per questo, la malattia è chiamata anche corea – dal greco danza - e conosciuta in Italia anche con il nome ballo di San Vito. L'Huntington è una malattia particolarmente difficile perché, alle difficoltà di affrontarla, si aggiunge uno stigma che è causa di vergogna e isolamento. Sono molte le ricerche in corso, in molti laboratori del mondo, incluso il nostro, per arrivare a poter offrire trattamenti che rallentino l'insorgenza o la progressione della malattia. Questi obiettivi rappresentano il futuro. Ma anche oggi ai malati e alle loro famiglie, in tutto il mondo, possiamo dare aiuto, vicinanza, costruendo con loro una vita fatta di dignità e riconoscimento.

E per iniziare a "ripagare" quel debito di riconoscenza che esiste nei confronti dei malati del Sud America, nel 2017 è nata, insieme ad alcuni colleghi che si occupano di Huntington proprio in quelle aree, l'iniziativa "Mai più nascosta/Hidden no more" che ha permesso ai malati di Huntington del Sud America di essere protagonisti di un evento umanitario internazionale che ha scritto un nuovo capitolo nella storia della malattia: il 18 maggio di quell'anno oltre cento pazienti arrivati da Venezuela e Colombia e da altri paesi dell'America Latina insieme alle loro famiglie, persone che fino ad allora non erano mai uscite dai loro villaggi, sono stati accolti da Papa Francesco in Vaticano per la prima udienza dedicata all'Huntington. Insieme a loro hanno ricevuto l'abbraccio del Papa altre centinaia di malati e loro familiari, amici, studiosi, membri di associazioni accorsi da 25 diversi Paesi.

Dopo quell'esperienza indimenticabile la "rete" dell'Huntington è cresciuta. Quelle famiglie del Sud America sono entrate nella nostra vita. Siamo stati nei loro villaggi poveri e polverosi, dentro le loro case di lamiera, dove abbiamo potuto toccare con mano una povertà per noi impensabile e dove

abbiamo avviato dei progetti con l'obiettivo di migliorare le loro vite e il contesto in cui vivono: vogliamo poter assicurare un'istruzione per i più piccoli (con il programma Abrazos di [Factor-H](#)), allestire ambulatori mobili, riaprire la mensa per i poveri chiusa da un anno dove si garantisce un pasto per cinquecento persone con venticinque dollari al giorno.

Questi e molti altri sono gli obiettivi che "la rete dell'Huntington" vuole portare a termine, con il coraggio e la determinazione di quegli studiosi in quel primo viaggio dove tutto ebbe inizio."