

CONVEGNO SULLA CISTINOSI – VALENCIA 30 giugno 3 luglio 2016

In queste due righe mi limito a riportare quanto è emerso di veramente interessante secondo me dal convegno di Valencia, non soffermandomi sui punti che il sig. Menis ha ampiamente e molto esaurientemente descritto.

Ho preso appunti di tutti gli interventi, ma non sono in grado di fare una relazione di senso compiuto perché i relatori parlavano troppo velocemente e i traduttori, pur bravi non riuscivano a tradurre tutto ciò che veniva detto. Pertanto trattando di materia scientifica ritengo opportuno non riportare delle cose inesatte o discorsi lasciati a metà.

Il convegno è stata la replica dei precedenti a cui ho assistito. E' stato dato ampio spazio alle informazioni di base ormai più che assimilate nel corso degli anni e sicuramente utili a coloro che si avvicinano per la prima volta alla malattia, ma ormai superflue per una popolazione di affetti che sta crescendo e fortunatamente invecchiando.

La mia speranza era di sentire più novità nel campo scientifico e della ricerca, a cui invece è stato dato pochissimo spazio e solo alla fine quando ormai erano tutti stanchi.

Fatta questa premessa molto personale passo a trattare quanto di interessante è stato presentato:

1. Il messaggio univoco trasmesso da tutti i relatori è stata la raccomandazione sulla corretta e regolare assunzione della cisteamina (Cystagon o per i più fortunati Procysbi) e del collirio.
Questa è la regola principale del trattamento nella cistinosi e se a noi "vecchi" può sembrare una banalità, ci sono molte famiglie che non riescono a seguire o rifiutano queste regole (soprattutto all'estero causate da abitudini diverse legate all'alimentazione, o mentalità)
E' stato ampiamente ribadito come la corretta assunzione della cisteamina possa preservare e rimandare nel tempo i danni ai vari organi colpiti e nel caso degli occhi possa prevenire l'accumulo dei cristalli e curare togliendo i cristalli già accumulati.
2. Un aspetto veramente positivo è che molti relatori, quindi sia medici che ricercatori, sono giovanissimi. Ciò significa che sta avvenendo la trasmissione delle conoscenze tra le generazioni e rappresenta la continuità del lavoro iniziato dai padri della cistinosi e la speranza che le giovani menti siano più aperte alle nuove tecniche e possano dare un valido contributo alla ricerca grazie al loro entusiasmo, prontezza e innovazione.
3. Nel campo della ricerca sono da evidenziare gli studi del Dr. Emma e della Dr.ssa Anderson inglese:
con i suoi studi il Dr. Emma ha evidenziato come nella cistinosi non sia coinvolto il solo meccanismo di trasporto della cistina nelle cellule bensì ci sono altre anomalie che una volta individuate porteranno all'identificazione di nuovi farmaci;
La dr.ssa Anderson ha presentato lo studio di un nuovo farmaco. Si tratta di un aminoacido inattivo, che viene attivato solo a contatto con la cellula. Lo studio è nelle prime fasi di sperimentazione, ma nei modelli animali ha dato ottimi risultati, mantenendo bassi i livelli di cistina per un periodo di ben 16 ore. Speriamo che la procedura per la sperimentazione umana e l'approvazione sia breve.
4. Nel campo della terapia genica è stata presentata dalla dr.ssa Rocca, collaboratrice della Dr.ssa Cherqui di San Diego, una nuova terapia modificata rispetto a quella

già presentato dalla Cherqui a Lignano, che non presenta rischi collaterali gravi e nei modelli animali ha dato eccellenti risultati anche se limitati ad alcuni organi quali i reni, gli occhi e la tiroide. La cosa più interessante è che nel 2017 inizierà la sperimentazione sui primi 5 pazienti.

Mazzina Mara