

Paolo: Ragazzo di 12 anni affetto da distrofia di Duchenne

Giulia: Ricercatrice

P: “Buongiorno, sono affetto dalla Distrofia Muscolare di Duchenne e quando ero più piccolo non mi interessava informarmi su quali fossero gli aspetti della mia patologia, ma ora vorrei saperne di più. Ti andrebbe di spiegarmeli?”

G: “Certo, te li posso spiegare io! La Distrofia Muscolare di Duchenne, anche conosciuta come DMD, è una rara patologia genetica che colpisce i muscoli e porta a una progressiva degenerazione di essi.”

P: “E da che cosa è provocata?”

G: “Questa patologia è dovuta al fatto che le tue cellule possiedono "istruzioni" sbagliate per costruire una proteina molto importante, la distrofina, che quindi non funziona. Questa proteina è normalmente presente nei muscoli ed è necessaria per tenere legate, l'una con l'altra, le cellule che costituiscono il muscolo stesso. In mancanza di questa viene ad essere intaccata la struttura muscolare.”

P: “Questa proteina è presente anche in altre parti del corpo o solo nei muscoli?”

G: “Sì, la distrofina è presente anche in altre parti del corpo; infatti può succedere che anche altre parti del tuo corpo possano risentire di questa mancanza. La distrofina è presente in molte aree del cervello, tra cui alcune che regolano funzioni come attenzione, linguaggio e memoria. L'assenza della distrofina potrebbe perturbare queste funzioni. In realtà, problemi di attenzione, linguaggio e memoria sono presenti anche in persone che non hanno la distrofia muscolare, e spesso sono associate a problemi di neuro-infiammazione.”

P: “La neuro-infiammazione? Che cos'è?”

G: “È molto semplice! L'infiammazione è un meccanismo di difesa che in caso di infezioni e/o lesioni ha l'obiettivo di eliminare l'agente nocivo, rimuovendo i componenti danneggiati e promuovendo la guarigione. La parola neuro sta per neuronale, quindi stiamo parlando del cervello! Nel cervello ci sono i neuroni, che comunicano fra di loro e regolano le nostre azioni. Poi ci sono le cellule microgliali, che sono le cellule immunitarie del sistema nervoso centrale, e sono essenziali nei processi infiammatori. Queste cellule sono molto dinamiche poiché hanno l'abilità di cambiare velocemente la loro forma in modo da adattarsi agli eventuali cambiamenti del tessuto cerebrale. Infine, nel cervello sono presenti altre cellule, gli astrociti. Essi svolgono moltissime funzioni, tra cui interagire con la microglia durante i processi infiammatori e la formazione della barriera ematoencefalica, che ha principalmente una funzione di protezione del tessuto cerebrale da sostanze presenti nel sangue che potrebbero essere nocive per i neuroni, che sono molto delicati. Neuroni e astrociti esprimono la distrofina, e la sua assenza potrebbe compromettere tutte queste funzioni.”

P: “E tu cosa studi della mia patologia?”

G: “Proprio questo aspetto, cerco di capire i meccanismi fisiologici che possano spiegare il perché alcuni ragazzi che hanno la tua patologia, hanno anche dei sintomi neurologici! Cerco le risposte ad alcune domande, come: Abbiamo neuro-infiammazione nel cervello? E cosa accade alle cellule microgliali? E agli astrociti?”

P: “Wow! Per caso ci sono farmaci che mi possono far guarire?”

G: “Purtroppo al momento non ci sono, ci sono solo alcuni farmaci che ti possano alleviare i sintomi. E questi sono i corticosteroidi. Aiutano i tuoi muscoli ad essere forti e li proteggono da eventuali danneggiamenti futuri, perciò è fondamentale che vengano assunti con regolarità. Ma purtroppo a livello cerebrale, specie se assunti per molto tempo, tendono a peggiorare i sintomi. Perciò un altro aspetto del mio lavoro è cercare di capire se un farmaco alternativo, di cui sappiamo che aiuta il muscolo a stare meglio, possa anche aiutare a migliorare anche gli aspetti cognitivi della distrofia.”

P: “Fantastico grazie mille Giulia!”

G: “Ci sono altre domande che vorresti farmi?”

P: “In realtà sì... perché ha colpito proprio me?”

G: “La tua è una patologia genetica, infatti è collegata ad una mutazione che è avvenuta nel cromosoma X, uno dei due cromosomi sessuali. Sul cromosoma X è presente la sequenza genica che porta alla produzione della distrofina. I maschi, a differenza delle femmine, presentano un solo cromosoma X. Per questo motivo, come avrai notato tu stesso, i soggetti che mostrano questa patologia sono prevalentemente di sesso maschile.”

P: “Ok... adesso ho capito molte più cose su questa patologia. Spero che il tuo lavoro darà dei risultati promettenti, per poter aiutare altre persone che condividono con me questa condizione.”