

---

## **Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, nuove speranze di cura per una grave patologia neurodegenerativa**

Uno studio che apre prospettive molto incoraggianti per la cura della Rtd (Deficit da trasporto di riboflavina), malattia genetica neurodegenerativa che riguarda circa 250 persone nel mondo e che paralizza progressivamente i motoneuroni, le cellule del sistema nervoso centrale che controllano la parola, il respiro e i movimenti del corpo. È quello condotto dai ricercatori dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma che hanno individuato un farmaco (l'Epi-473) in grado di restituire la funzionalità delle cellule danneggiate, riprodotte in laboratorio attraverso le cellule staminali pluripotenti "indotte". "Ad oggi – spiega un comunicato – non esiste una cura efficace per i pazienti e le indicazioni cliniche suggeriscono di somministrare alte dosi di vitamina B2 che spesso sono in grado di migliorare i sintomi clinici. Non tutti i pazienti però mostrano benefici e quelli che migliorano manifestano ancora alcuni sintomi fortemente invalidanti". Si tratta di una patologia che, se non diagnosticata e trattata precocemente, comporta un netto peggioramento della qualità di vita dei pazienti: 265 quelli conosciuti in tutto il mondo secondo i dati forniti dalla Cure Rtd Foundation. Grazie a quest'ultima ricerca, prosegue il comunicato, "si può dire che l'utilizzo della molecola Epi-473 costituisce una promessa terapeutica efficace anche per la Rtd, da associare alla somministrazione della vitamina B2 ad alte dosi". Lo studio, pubblicato sull'International Journal of Molecular Sciences (Ijms) è stata condotto dall'Area di genetica e malattie rare del Bambino Gesù in stretta collaborazione con l'Associazione di pazienti Cure Rtd Foundation.

Giovanna Pasqualin Traversa