

Sono il dottore Stephen Kaler, un investigatore capo nel Molecular Medicine Program e capo della divisione di neuroscienze traslazionale all' Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development. Da tanti anni, il mio laboratorio è coinvolto nello studio della malattia Menkes, una rara malattia ereditaria. Abbiamo preso cura di tanti pazienti e delle loro famiglie che sono state toccate da questa malattia.

La grande difficoltà con Menkes è l'incapacità di portare il rame al cervello durante il suo sviluppo e la primaria conseguenza di questa è la morte prematura. Di solito, le persone affette da questa malattia muoiono fra i quattro mesi ed i tre anni di età. Infatti, più del 90% dei pazienti non sottoposti ad un trattamento, muoiono entro quell'età. Più della metà dei pazienti che vengono curati quando la malattia è già avanzata, muoiono pure ed anche con una cura precoce, circa un terzo dei pazienti soccombono.

L'unico trattamento attualmente disponibile è la somministrazione giornaliera di iniezione sottocutanea di rame, per un ciclo che dura qualche anno. Ci sono dei pazienti che hanno avuto una risposta meravigliosa a queste iniezioni di rame durante le fasi iniziali di questa malattia, come viene illustrato in queste fotografie. Questo è un ragazzo con una mutazione che ha risposto in modo positivo a questo trattamento. Adesso ha 18 anni e di recente si è diplomato al liceo e sta per iniziare l'università. In contrasto, ragazzi con una mutazione più grave nella Menkes trasportatore di rame, conosciuto anche come ATP7A, non rispondono a questa cura neanche durante le fasi iniziali. Il loro percorso non ha successo. La maggior parte dei nostri pazienti hanno mutazione grave di questa natura.

Per questo abbiamo interesse nello sviluppo di nuove e migliori terapie per Menkes. Una nuova direzione, con la quale siamo diventati attivamente coinvolti è il terapia genica con trasferimento virale. Impieghiamo una terapia genica utilizzando i virus adeno-associati diretti al cervello. Questa rappresenta una nuova e promettente direzione per il nostro laboratorio. Di recente abbiamo pubblicato due studi che riguardano questa ricerca e siamo molto entusiasti. Crediamo che questa rappresenti un vero barlume di speranza per i pazienti e le loro famiglie.