

# Il "cervello" rimasto in Italia a combattere contro la Dms

La testimonianza della ricercatrice oggi a Napoli "grazie a Telethon" che finanzia la sua battaglia contro questa malattia che uccide bambini

EMILIO MARRESE

Roma

**N**on tutti i cervelli fuggono. Qualcuno preferisce trattenersi ancora un po' dalle parti del cuore. Maria Pia Cosma a quest'ora poteva essere al Mit di Boston a guadagnare cinque volte di più. È rimasta a casa, a Napoli, «grazie a Telethon» che finanzia la sua quotidiana e sommersa battaglia di laboratorio contro una bestia di malattia chiamata Dms, che sta per deficit molecolare di solfatasi. Non è uno di quegli acronimi più famigerati che mettono i brividi addosso, perché forse al telegiornale la Dms non è mai neanche stata nominata. Infatti è fortunatamente rarissima. Ma uccide bambini con una ferocia agghiacciante, creando danni neurologici, ossei e metabolici che portano alla

**Ogni giorno  
passa dalle  
10 alle 12  
ore al Tigem  
dove  
coordina un  
gruppo di  
7 scienziati**

morte anche nel giro di pochi mesi. La dottoressa Cosma, 35 anni, ha scoperto nel 2003 il gene Sumf1 che è all'origine di questa malattia e la sua attività di ricerca le è valsa il Marie Curie Excellence Award, prestigiosissimo premio scientifico internazionale. E l'assurdo è che pare più facile scoprire un gene di un genio, sapendo quanti giovani talenti della ricerca sono costretti a fare le valigie senza che nessuno sappia cosa ci stiamo perdendo. La tv, una volta tanto, grazie alla maratona di Telethon aiuta a dare luce a queste "isolette di non famosi" che lavorano ogni giorno all'ombra e tra mille difficoltà per farci campare di più e meglio.

«Quando questo gene Sumf1 — spiega la Cosma la portata della sua ricerca — non funziona, non funzionano le solfatasi e nelle cellule si accumula una serie di composti tossici che comportano il danneggiamento e la morte cellulare, e il danneggiamento progressivo degli organi». Individuato il colpevole, ogni giorno la Cosma passa dalle 10 alle 12 ore

al Tigem di Napoli (Telethon Institute Molecular of Genetics and Medicine), dove coordina un gruppo di 7 ricercatori, passando in buona parte con la testa dentro il microscopio per studiare i comportamenti di questo gene e trovare rimedio. «Sono malattie dette da accumulo lisosomiale — spiega — i sintomi sono devastanti. Basti pensare che il deficit di una sola solfatasi, detto sindrome di Hunter, comporta nei casi più severi disformismo facciale e ritardo mentale, mentre in quelli più leggeri si ferma a livello metabolico e cartilagineo. È una malattia più diffusa che, sebbene non facilmente diagnosticabile, colpisce un bambino su 300 mila. Su questa stiamo cercando di mettere a punto la terapia e disponiamo di dati molto incoraggianti. Ma la Dms agisce su otto solfatasi ed equivale a otto malattie contemporanee». Per seguire il progetto ha rifiutato una proposta dal Massachusetts Institute Technology di Boston: «Ma senza Telethon non so come faremmo ad andare avanti, perché i fondi dal governo sono scarsissimi. L'apporto di Telethon è una conditio sine qua non. Purtroppo — prosegue — i cervelli fuggono perché per fare buona ricerca a tutti i livelli c'è bisogno di soldi e si va dove ci sono. Il nostro progetto costa dai 250 ai 300 mila euro all'anno, che non è nemmeno una cifra iperbolica. I finanziamenti statali — secondo Maria Pia Cosma — dovrebbero essere distribuiti secondo una meritocrazia e invece vengono dispersi a pioggia anche laddove non ci sono le qualità e i risultati. Negli Stati Uniti c'è un si-

**Il deficit  
molecolare  
di solfatasi  
crea gravi  
danni  
neurologici,  
ossei e  
metabolici**

stema di revisori esterni che selezionano i progetti mentre in Italia questo accade limitatamente. Inoltre, chi come me non possiede una carica universitaria viene automaticamente escluso dall'accesso a molti fondi pubblici.

Per il momento ho scelto di rientrare in Italia perché il Tigem è un ottimo istituto privato dalla forte reputazione scientifica, unendo la possibilità di fare un buon lavoro a quella di vivere nella mia città adottiva, ma in futuro è chiaro che queste condizioni per proseguire la ricerca dovranno permanere, altrimenti si dovrà andare dove si può».

Maria Pia Cosma ha deciso presto che da grande voleva fare la scienziata, incoraggiata da un padre ingegnere edile ma con la passione per la biologia e l'astronomia. Le borse di studio le hanno consentito di seguire la sua vocazione girando il mondo da Vienna, dove il suo mentore è stato lo scienziato di fama mondiale Kim Nasmyth, agli States. Al Tigem ha poi trovato un felice connubio col professor Andrea Ballabio, prima di lavorare in piena indipendenza affiancata da Ester Zito, un'altra giovane ricercatrice di Avellino, con cui ha pubblicato ricerche di rilievo. «A Vienna vinsi la borsa di studio Marie Curie e quest'anno il Marie Curie Excellence Award che viene conferito a cinque studiosi di tutte le branche della scienza che abbiano usufruito dei fondi comunitari pubblicando lavori su riviste importanti. Prima viene fatta una selezione di candidati, poi la decisione finale è presa da una giuria internazionale di scienziati che valutano l'impatto del candidato sulla diffusione del concetto scientifico nell'Unione europea: è un pubblico riconoscimento, di 50 mila euro, per chi ha fatto buon uso dei fondi e col vincolo di far circolare la ricerca, partecipando ai convegni e cercando di diffonderla il più possibile. Perché più la gente sa e più c'è spinta per investire sulla ricerca anche da parte delle istituzioni. E Telethon fa un eccellente lavoro di disseminazione del concetto scientifico, disponendo anche di un ottimo sistema di valutazione dei progetti, attraverso un valido panel di esperti internazionali». Spo-