

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una malattia degenerativa del sistema nervoso, con interessamento selettivo dei motoneuroni I e II, tuttora considerata rara, che colpisce sia uomini (con lieve prevalenza) che donne, a tutte le età, ma prevalentemente nella settima decade di vita, determinando un progressivo deficit delle funzioni motorie a livello spinale (atrofia, crampi, fascicolazioni, spasticità e perdita di forza muscolare ai 4 arti), respiratorio (con interessamento dei muscoli diaframma e intercostali) e bulbare (cioè i muscoli innervati dai nervi cranici, causando disfonia, disartria e disfagia).

La malattia ha una media di sopravvivenza di circa 3-4 anni dall'esordio dei sintomi, e il decesso avviene per insufficienza respiratoria dovuta a o polmoniti, spesso ab ingestis (da ingestione di cibo nelle vie aeree), o a progressivo deficit dei muscoli respiratori.

La SLA, secondo i dati del Registro Piemontese e Valdostano per la SLA, ha un'incidenza di circa 3.0 casi per 100.000 abitanti (pari a circa 130 nuovi casi all'anno in Piemonte e Valle d'Aosta) e una prevalenza di circa 8.0 casi per 100.000 abitanti (pari a circa 450).

Il 10% circa ha un'origine genetica; ad oggi sono noti numerosi geni causali, i più frequenti dei quali sono *C9ORF72*, *SOD1*, *FUS/TLS*, *TARDBP*. Il 10-15% dei pazienti può sviluppare una demenza, di tipo fronto-temporale.

La causa è tuttora sconosciuta e non esistono terapie eziologiche, eccetto il riluzolo, che però ha dimostrato un'efficacia solo nel rallentare la progressione della malattia. Esistono tuttavia efficaci terapie sintomatiche e la possibilità di assistere adeguatamente il malato affetto da SLA, ma esso deve essere preso in carico totalmente da centri specializzati.

La attività del Centro Regionale Esperto per SLA (CRESLA) di Torino, il cui responsabile è il Prof. Adriano Chiò, negli ultimi anni è cresciuta in maniera esponenziale per mole di lavoro e diversificazione di obiettivi. Dalla sua nascita, assistenza e ricerca clinica sono stati i principali obiettivi:

a) il numero di pubblicazioni scientifiche è stato in costante aumento, con una produttività altissima e di alto livello; inoltre il numero di contributi scientifici presentati nei più importanti convegni internazionali, nonché nazionali è numerosissimo;

b) sono attualmente in corso svariati progetti di ricerca interni, con collaborazioni all'interno del gruppo di ricerca interdisciplinare (CRESLA di Torino), e con collaborazioni esterne (gruppo di studio italiano sulla SLA, EURALS, NIH e altre collaborazioni); in particolare studi di genetica molecolare e di genome wide association screening (GWAS); studi clinici epidemiologici (registro prospettico di popolazione, fattori di rischio, quali lo sport, in particolare il calcio, studi sulla valutazione dello stress e dei traumi, sul peso, assetto lipidico); studi clinici di valutazione dei parametri respiratori e dietologici; studi clinici psicologici, di qualità della vita e neuropsicologici; studi di ricerca di marcatori di diagnosi e di prognosi; studi neurofisiologici; studi clinici sperimentali (vedi punto d).

c) il numero di pazienti seguiti ambulatorialmente e, per primi in Italia, domiciliariamente con un servizio istituzionalizzato di assistenza specialistica interdisciplinare domiciliare (ora supportato da un progetto della Regione Piemonte), è in costante aumento, con accessi da fuori Regione sempre più frequenti, raggiungendo circa 1100 visite ambulatoriali all'anno, e circa 500 domiciliari; inoltre i ricoveri presso questa struttura di tipo diagnostico e terapeutico e per esecuzione di procedure come la gastrostomia radiologica per cutanea (da questo gruppo, primo al mondo, dimostrata essere la più indicata nei pazienti affetti da SLA) ricoprono una grossa parte dell'attività assistenziale;

d) sono attualmente in corso numerosi trial terapeutici nazionali ed internazionali.

Per supportare l'attività del CRESLA la Fondazione Vialli e Mauro ha finanziato un posto da ricercatore universitario in Neurologia presso l'Università di Torino. E' stato pertanto bandito il concorso per 2 posti da ricercatore in Neurologia, cod. 725_R (settore scientifico disciplinare MED26), uno dei quali finanziato dalla Fondazione Vialli e Mauro, per la ricerca sulla sclerosi laterale amiotrofica (SLA).

Il dott. Andrea Calvo è risultato vincitore del posto e dal 15 dicembre 2010, data della presa di servizio come ricercatore universitario dell'Università di Torino, ha potuto proseguire l'attività di assistenza e ricerca sulla sclerosi laterale amiotrofica (SLA), che già dal 1997 aveva iniziato con il Prof Chiò.