

A un simposio, ricercatori e pazienti esaminano la base molecolare della sindrome da fatica cronica

di Raeka Aiyar, PhD

[Ron Davis](#), PhD, chiama la sindrome da fatica cronica (conosciuta anche come encefalomielite mialgica, o ME/CFS) "l'ultima grande malattia di cui non sappiamo praticamente nulla". Questo perché almeno un milione di americani sono debilitati dalla ME/CFS, non è ancora conosciuta alcuna causa nota e non ci sono trattamenti approvati; i fondi, la comprensione e la consapevolezza sono sproporzionatamente limitati. Eppure, grazie anche al sostegno alla causa e agli sforzi di raccolta fondi, molti ricercatori e pazienti ritengono ci sia crescente ragione di speranza.

All'inizio di questo mese, diverse centinaia di ricercatori, medici, pazienti e *caregiver* hanno unito le forze per il Simposio Collettivo sulla Base Molecolare della ME/CFS della Open Medicine Foundation, diretto da Davis alla Stanford University, con altri 2700 che si sono uniti online da tutto il mondo. Conosciuto per i suoi contributi alla biotecnologia e alla genomica, Davis ha fatto cambiare rotta alla sua carriera per affrontare questa malattia e salvare il figlio criticamente ammalato. Ha messo insieme un team interdisciplinare di collaboratori, molti dei quali hanno parlato al simposio. "Il Progetto sul Genoma Umano ci ha insegnato che possiamo intraprendere grandi progetti come questo e avere successo", ha detto Davis.



Ron Davis della Stanford University, direttore del Comitato di Consulenza Scientifica della OMF



Il team di scienziati messo insieme da Ron Davis per il Simposio Collettivo sulla Base Molecolare della ME/CFS

L'evento si è focalizzato sulla nuova comprensione della ME/CFS come malattia molecolare. Il team di Davis ha assunto questa prospettiva in una omica e in un [big data study](#) su pazienti ammalati in modo severo. [Wenzhong Xiao](#), PhD, collaboratore di Davis al Massachusetts General Hospital e alla Harvard Medical

School, ha presentato un'analisi preliminare di questo set di dati, inclusi gli sforzi di usarlo per definire dei biomarcatori e predire dei fattori di causa.

Davis ha presentato questo approccio guidato dalla tecnologia per sbrogliare la ME/CFS, notando che se le tecnologie di sequenziamento fossero state disponibili all'epoca, "saremmo stati in grado di capire l'AIDS in un paio di settimane". Ha presentato una [nanotecnologia](#) sviluppata allo Stanford Genome Technology Center che può distinguere con successo i campioni di sangue dei pazienti da quelli delle persone sane, sulla base della loro risposta allo stress in forma di maggiorata concentrazione di sale. Questo presenta il potenziale per uno strumento diagnostico su base ematica, una prospettiva trasformativa per un campo che si poggia su diagnosi lunghe e soggettive.

Una questione chiave nella ME/CFS è il massiccio esaurimento di energie, per cui molta parte della ricerca è focalizzata sui mitocondri, gli organelli all'interno delle cellule che sono responsabili per la rigenerazione dell'energia. Uno degli speaker principali e fisiologo dei mitocondri, il dottor [Robert Naviaux](#), PhD, della University of California, San Diego, ha suggerito che la 'risposta di pericolo delle cellule' a degli agenti stressanti, che impedisce alle cellule di ritornare alla funzione di base finché la guarigione non è completa, è prolungata nella ME/CFS, cosa che è coerente con le [osservazioni](#) del ridotto metabolismo nei pazienti.

La teoria di Naviaux è anche in sincrono con i resoconti di infezioni comuni che innescano lo sviluppo della ME/CFS. In effetti, il sequenziamento del DNA privo-di-cellule di Davis ha rivelato che non ci sono tipi o livelli di patogeni inconsueti nei pazienti. "Non sono gli agenti stressanti in se stessi, ma una incapacità di affrontarli e poi di guarire", ha detto Naviaux

L'immunologo di Stanford [Mark Davis](#), PhD, ha presentato evidenze che suggeriscono che la ME/CFS potrebbe essere una malattia autoimmune usando il sequenziamento a singola cellula; il suo laboratorio ha osservato nei pazienti un aumento delle cellule T che condividono un obiettivo particolare, una firma di una risposta immunitaria. Ha detto che sta investigando quale sia l'obiettivo preso di mira dalla cellule T.



Il premio Nobel Mario Capecchi (University of Utah).

Il premio Nobel [Mario Capecchi](#), PhD, della University of Utah, ha presentato uno studio sui topi che mostra una connessione fra il sistema immunitario e il cervello in una condizione genetica che condivide alcuni tratti con la ME/CFS. Ha anche notato quanto importante sia la partecipazione dei pazienti nello studio di qualunque malattia, e quanto impressionato sia rimasto dalla comunità dei pazienti di ME/CFS.

Con così tanto coinvolgimento dei pazienti, collaborazione, e spirito di comunità - senza contare le molte teorie e i nuovi set di dati, i ricercatori ritengono sia un momento elettrizzante per questo campo. Molti dei partecipanti hanno detto che sono rimasti sbalorditi da quanto è stato ottenuto con risorse così scarse. L'evento si è chiuso con una standing ovation.

Per sostenere la ricerca sulla ME/CFS, per piacere [fate](#)

[donazioni alla OMF](#), oggi. Per ulteriore materiale sul simposio, guardate il [video YouTube dell'evento](#), leggete un [riassunto più dettagliato su Storify](#), o leggete Il [reportage](#) su *The Mercury News*.

Una versione di questo post è originariamente apparsa sullo [Stanford Medicine Scope Blog](#).



Il nostro Simposio Collettivo si è chiuso con una standing ovation per tutte le straordinarie presentazioni

Raeka Aiyar, PhD, è la Direttrice della Strategia Scientifica e della Comunicazione allo Stanford Genome Technology Center.

Traduzione in italiano di Giada Da Ros