

*Sono molto lieto di partecipare a questo convegno di Ariv anche se solo in video, vorrei essere lì con voi di persona, a Roma meravigliosa”.*

*La vitiligine è una delle malattie più note fin dai tempi antichi perché si vede, è la più frequente malattia del pigmento. Nonostante tanti anni di ricerca, rimane ancora un enigma. La nostra relativa scarsità di conoscenza sulle cause limita la possibilità di ricerca clinica per mettere a punto prevenzione e nuove terapie.*

*La vitiligine è quello che qualcuno ha definito “un delitto senza un cadavere” perché le cellule del pigmento che muoiono non sono disponibili per essere studiate*

*Comunque, le nuove tecnologie genetiche degli ultimi 20 anni ci danno la possibilità di scoprire le esatte cause biologiche della vitiligine. Studiando i geni che ad essa predispongono, riusciamo a meglio capire quali possono essere le cause scatenanti e le modalità con cui si sviluppa, ed utilizzare poi le nostre conoscenze per nuove terapie.*

*La vitiligine è molto complicata dal punto di vista genetico, perché non c'è solo un gene coinvolto. Sembra che ci sia una combinazione di geni, che interagiscono in varie combinazioni, oltretutto diversi nelle diverse razze nel mondo, diversi in persone diverse, ed addirittura nei diversi membri nella stessa famiglia. Sebbene i geni siano la parte importante, essi sono solo una parte della storia.*

*Sappiamo ora che i “fattori ambientali” sono altrettanto importanti, in quanto nei gemelli identici, che hanno in comune tutti i geni, solo circa il 25% sviluppa entrambi la malattia. Per cui anche cause non genetiche, “ambientali” devono essere molto importanti, forse più importanti dei geni stessi predisponenti. È probabile che i geni predispongano in generale alla vitiligine, ma l'esposizione a fattori ambientali determina se e quando una persona geneticamente predisposta effettivamente svilupperà la malattia. Ciò rende la tracciatura e l'identificazione dei geni coinvolti estremamente difficile. Per appurare ciò la ricerca richiede un grandissimo numero di pazienti, di non-pazienti e una grandi investimenti.*

*Negli ultimi 10 anni, diversi genetisti in tutto il mondo hanno tentato di scoprire i geni coinvolti nella vitiligine. Oggi, ne conosciamo alcuni, ma solo alcuni.*

*Siamo stati in grado scoprire HLA a e PTPN22 basandoci su quello che sappiamo di altre malattie autoimmuni.*

*Grazie all' HUMAN GENOME PROJECT, ora noi abbiamo una tecnologia che, quando applicata correttamente, ci permette di scoprire i geni della malattia senza ipotizzare, studiando i genomi di grandi numeri di pazienti, e paragonandoli a quelli degli individui normali e dei parenti dei pazienti*

*Così facendo, possiamo scoprire quali sono le differenze tra chi ha la vitiligo e chi non ce l'ha, ma per questo abbiamo bisogno di grandi numeri di persone, di migliaia di persone.*

*Recentemente abbiamo utilizzato questo metodo per scoprire un gene importante nei pazienti caucasici, NALP1, che predispone alla vitiligine in modo particolare pazienti che hanno parenti con la vitiligine o altre malattie autoimmuni.*

*In altre parole, la vitiligine predispone in modo particolare alla vitiligine, ma anche ad altre malattie autoimmuni. Noi abbiamo scoperto il coinvolgimento di Nalp1 in pazienti dagli USA e dall'Inghilterra, scoprendo una regione sul cromosoma 17 ereditata in comune da molti pazienti.*

*Da allora, abbiamo successivamente confermato il coinvolgimento di NALP1 nei pazienti di vitiligine della Romania, così riteniamo che NALP1 è probabilmente coinvolto nella vitiligine in molti europei. NALP1 è preposto a regolare la risposta iniziale autoimmune agli attacchi dei batteri, in modo particolare della pelle.*

*Scoprendo Nalp1, abbiamo aperto il sipario che ci fa vedere parte del quadro biologico della vitiligine, e in seguito è probabile che intravediamo possibilità di nuove terapie.*

*Ma anche NALP1 è solo una parte del tutto, sappiamo che dobbiamo trovare nuovi geni, alcuni forse anche più importanti.*

*Ultimamente è stato messo a punto un nuovissimo metodo di studio genetico, il "Genomewide Association Study".*

*Molti di voi avranno appreso, negli ultimi mesi, dai servizi televisivi e dai giornali, i successi genetici per malattie come diabete, asma, artrite reumatoide, cancro al seno ed altre. Questo è stato possibile grazie a "Genomewide studies" di queste malattie. Comunque, questi studi richiedono molte migliaia di pazienti, molte migliaia di controlli "normali" e grandissimi finanziamenti, milioni di dollari.*

*Noi ora stiamo predisponendo un "Genomewide Study" per la vitiligine. Abbiamo fondato un Consorzio, che si chiama Vitgene, al quale collaborano ricercatori da ogni parte del mondo, che lavorano insieme per scoprire i geni coinvolti a causare la vitiligine.*

*Il Consorzio Vitgene include medici e ricercatori dagli USA, Columbia, Giappone, Korea, Pakistan, Inghilterra, Francia, Olanda, Belgio e qui in Italia, il Prof. Picardo a Roma.*

*E' il gruppo più grande che si sia mai costituito per lavorare sulla vitiligine. Unendo le nostre forze noi faremo reali passi avanti. Altre associazioni di pazienti nel mondo hanno già contribuito allo studio con campioni di saliva: Vitligosupport International e la National Vitiligo Foundation in Usa, e la Vitiligo Society in Inghilterra. Ora anche ARIV si è unita a loro e lavorerà con noi.*

*Il nostro obiettivo è aiutarvi, ma non lo possiamo fare senza di voi. Noi dobbiamo lavorare insieme: solo in questo modo possiamo riuscire a sconfiggere la malattia.*

*Vi ringrazio per il vostro entusiasmo, il vostro supporto e il vostro aiuto.*

*Via auguro un Meeting di grande successo. **Noi dipendiamo da voi***

**Richard Spritz**