

SCIENZA & MEDICINA



Fotografie: Sumo Project

LE MOLTEPLICI FACCE DELLA RIABILITAZIONE

**Filippo Maria
Santorelli**

Presidente CMS UILDM



La nuova Commissione Medico-Scientifica UILDM, insediata a gennaio 2017, prende il testimone dal lavoro degli anni passati per garantire continuità di intenti e proposte programmatiche, con l'obiettivo di operare

in modo ancora più ambizioso, considerando la propria utilità collegata alla capacità di assicurare un maggiore divulgazione di contenuti e una rafforzata formazione della classe di medici e terapisti vicini ai soci UILDM, fortificando il rapporto con le Sezioni.

Pertanto l'obiettivo la Giornata Scientifica 2017, svoltasi durante le scorse Manifestazioni Nazionali di Lignano, è stato quello di implementare la rete tra Sezioni e centri di riferimento, per favorire la circolazione di idee e conoscenze, valorizzare le competenze dei singoli, ottimizzare la presa in carico dei pazienti e affiancare la crescita professionale dei giovani clinici con attività di formazione e training. Da queste premesse è nata l'idea di una giornata scientifica "monotematica" sulla riabilitazione nelle sue molteplici facce. Abbiamo ideato un programma che si è svolto attraverso le tre domande della pratica clinica "come? quando? perché?" e ha toccato gli aspetti più significativi della presa

in carico multidisciplinare nelle malattie neuromuscolari, come la funzionalità respiratoria e il monitoraggio cardiologico (affiancando l'impegno della CMS nell'Alleanza Neuromuscolare). L'attenzione ai temi trattati è stata parziale per limiti logistici e di tempo ma ha permesso di dare il via a un percorso formativo che si svilupperà per i prossimi tre anni e si appoggerà alle iniziative "sorelle" delle altre componenti del CAMN.

Durante il pomeriggio si è sviluppato il consueto spazio informativo sulle nuove terapie e mai come oggi le novità sono tante e le premesse/promesse per le molte facce della distrofie muscolari in continua crescita.

A concludere, abbiamo lanciato un progetto di affiancamento tra teoria e pratica perché vorremmo che la comunicazione tra la CMS e i soci UILDM avvenisse attraverso un vero scambio di conoscenza e di guida al fare. Il pomeriggio è stato quindi momento di trasferimento di competenze pratiche sugli ausili (anche quelli più innovativi e offerti dalle nuove tecnologie di comunicazione) e sulle tecniche respiratorie e motorie, che hanno prodotto un legame più saldo tra soci e operatori.

Speriamo di portare, già dalla prossima edizione del 2018, quanti più soci a toccare con mano la più completa offerta di ausili sviluppati nel mondo della riabilitazione, che cominceremo a descrivere già dal prossimo numero di DM, dove tratteremo anche quando presentato a Lignano sull'argomento.

La ricerca clinica Telethon-UILDM

Anna Ambrosini

Responsabile Programmi di ricerca, Direzione scientifica Fondazione Telethon



In linea con i contenuti della Giornata scientifica 2018, che hanno ribadito l'importanza di una presa in cura a trecentosessanta gradi delle persone con malattie neuromuscolari, a Lignano sono state riportate

le attività cliniche finanziate con il bando Telethon-UILDM, evidenziandone la multidisciplinarietà. Nello specchio qui sotto ne presento una sintesi.

- Distrofia muscolare di Duchenne (DMD): continuano la raccolta di dati di storia naturale e lo studio sull'effetto del cortisone sul metabolismo osseo e sui rischi di frattura; è iniziata la valutazione di modelli di esoscheletro in soggetti con DMD e distrofie dei cingoli.
- Atrofia muscolare spinale (SMA): iniziato uno studio per ottenere un quadro completo del fabbisogno nutrizionale nei bambini.
- Distrofia miotonica: iniziato un trial clinico con un farmaco che potrebbe impattare la qualità del sonno e la quotidianità.
- Distrofie muscolari congenite, dei cingoli, facio-scapolo-omerale e miopatie congenite: le caratteristiche cliniche e genetiche di numerosi soggetti e familiari sono raccolte in distinti database, che catalogano dati epidemiologici e di diagnosi molecolare, indirizzando l'analisi genetica per i soggetti senza diagnosi molecolare.
- Nuovi Registri: attivati nuovi registri per le glicogenosi muscolari, la polineuropatia amiloidosica familiare da transtiretina e l'atrofia muscolare spino-bulbare. Continua la raccolta di questionari compilati dai pazienti associata al Registro della malattia di Charcot-Marie-Tooth.

Terapie e trial per Duchenne e SMA

Claudio Bruno

Istituto Gaslini, Genova



Il gold standard terapeutico nella DMD rimane la terapia steroidea. A riguardo è in corso uno studio di fase III per confrontare i regimi di steroidi in uso. Per i bimbi deambulanti di almeno 5 anni, con

mutazioni nonsense nel gene della distrofina, è disponibile la terapia con la molecola Ataluren, commercializzata come Translarna. Nel novembre 2016 EMA ne ha raccomandato il rinnovo dell'autorizzazione alla commercializzazione ed è in corso un nuovo studio per raccogliere informazioni nel trattamento a lungo termine. Quanto alla ricerca, è in fase III la sperimentazione con Eteplirsen sullo skipping dell'esone 51 che, pur effettuata su un campione piccolo, ha mostrato un rallentamento nella progressione della malattia. Il farmaco è stato di recente approvato negli USA con un meccanismo di *accelerated approval*. In Italia è in corso un trial di fase III in pazienti deambulanti dai 7 ai 13 anni con delezioni potenzialmente 'skippabili' per l'esone 45 e 53, per valutare sicurezza ed efficacia delle molecole SRP-4045 e SRP-4053. In corso infine tre trial di fase III con Givinostat, che ha mostrato risultati promettenti nel ridurre la fibrosi e promuovere la rigenerazione muscolare compensatoria; con Idebenone, antiossidante che migliora la funzione della catena respiratoria mitocondriale; e per valutare sicurezza ed efficacia dell'anticorpo monoclonale PF-06252616, inibitore della miostatina. Per la SMA, sono incoraggianti i risultati del trial di fase I di terapia genica AVXS-101, che dovrebbe iniziare in alcuni centri europei entro fine anno. Positivi i dati dello studio Ender di fase 3 per valutare efficacia, sicurezza e tollerabilità dell'oligonucleotide antisense Nusinersen in pazienti con SMA1. È nel frattempo quasi terminato il programma di accesso ampliato al farmaco Nusinersen, commercializzato come Spinraza, per uso compassionevole nei pazienti italiani con SMA1. Utilizza l'approccio di modulazione del gene SMN2 il primo studio con la molecola LMI070 (Novartis) in bambini con SMA1. Sono inoltre in corso due nuovi studi con la molecola RG7916 (Roche) in neonati con SMA1 e uno studio multicentrico in pazienti con SMA2 e 3. In Italia è infine in corso uno studio multicentrico per valutare sicurezza, tollerabilità ed efficacia a lungo termine di Olesoxime in pazienti con SMA2 anche non deambulanti.

SCIENZA&M.

Prospettive terapeutiche per distrofie dei cingoli, miotoniche e la facio-scapolo-omerale

Tiziana Mongini, SS Malattie Neuromuscolari, Dipartimento di Neuroscienze, Università di Torino



Le distrofie dei cingoli comprendono oltre trenta forme differenti e molto rare, con difficoltà a raccogliere casistiche numerose e uniformi per gli studi. Grazie anche al supporto di alcune associazioni di pazienti, negli USA sono in corso due studi clinici di terapia genica sostitutiva mediata da adenovirus modificati, per la forma 2B e 2D. Per le forme 2E, 2C e 2I i dati preclinici sono incoraggianti ed è previsto l'inizio di studi di fase 1. Quanto alla terapia coadiuvante, che modifica le ricadute delle mutazioni genetiche a livello intracellulare, di recente è stata autorizzata la sperimentazione di ATYR1940-Resolaris anche per la 2B, oltre che per la distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD). Resolaris sembra avere azione immunomodulante antinfiammatoria, e risultati preliminari dimostrano un buon profilo di sicurezza e iniziali dati di efficacia. Per la FSHD è in preparazione un altro studio, che utilizza ACE083 (Acceleron) per via intramuscolare con ruolo inibitorio su proteine della superfamiglia del *transforming growth factor-beta*, coinvolte nella regolazione della massa muscolare e nella forza. Per la distrofia miotonica 1, a fine gennaio è stata sospeso per non sufficiente efficacia l'unico studio di terapia genica su pazienti, che utilizzava oligonucleotidi antisense (IONIS), ma è annunciata la prosecuzione di studi preclinici con nuove tecnologie. Per la DM1 è attivo uno studio che utilizza l'inibitore della glicogeno-sintasi-kinasi-3 Tideglusib, già sperimentato per alcune forme neurodegenerative. Al momento, tuttavia, l'indicazione primaria per tutti è di insistere con le terapie di supporto multidisciplinare, che da sole hanno già migliorato la storia naturale di queste difficili malattie.

Le attuali possibilità terapeutiche nelle miopatie metaboliche

Massimiliano Filosto, Centro per lo Studio delle Malattie Neuromuscolari, U.O. Neurologia, ASST Spedali Civili, Brescia



Fino a dieci anni fa non esistevano cure per le miopatie metaboliche. Oggi i primi risultati di sperimentazioni in corso, ottenuti sia pure in un numero ristretto di condizioni patologiche, fanno ben sperare. Dal 2006 è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva

per la Glicogenosi II o Malattie di Pompe, che somministra l'enzima mancante, l'alfa glucosidasi acida prodotta in laboratorio, per ripristinare il funzionamento della via metabolica del glicogeno impedendo l'accumulo di glicogeno a livello intrafibrillare. Con il farmaco la prognosi è cambiata e i bambini, in cui la malattia era spesso fatale, ora sopravvivono pur se con quadri miopatici residui di varia entità. Inoltre la Sanofi Genzyme, ditta produttrice del farmaco, sta conducendo un trial anche in Italia sull'efficacia dell'enzima ricombinante NeoGAA, che promette maggiore affinità per le fibre muscolari. Lo studio NEO1 su 24 pazienti con Malattia di Pompe a esordio tardivo ha dimostrato sicurezza e tollerabilità.

Anche la ricerca sulle malattie mitocondriali è in fermento. Lo studio SPIMM 301 valuterà, anche in Italia, sicurezza, tollerabilità ed efficacia della elamipretide, un antiossidante e scavenger di radicali liberi. Inoltre, significativi sono i risultati del trattamento della MNGIE (Encefalomiopia neurogastrointestinale mitocondriale), malattia è causata dalla carenza dell'enzima timidina fosforilasi (TP) che altera il metabolismo dei nucleotidi causando un accumulo di metaboliti tossici. È stata riscontrata efficacia, in piccoli gruppi di pazienti di tre approcci: il trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche, che però ha prodotto effetti collaterali importanti, e la terapia enzimatica sostitutiva mediante l'utilizzo di TP incapsulata negli eritrociti e il trapianto di fegato che utilizza il tessuto epatico come "donatore" di TP funzionalmente attiva. Infine, presto anche in Italia dovrebbe avviarsi un trial internazionale sulla CEETPT in pazienti con MNGIE.

La terapia fisica nelle malattie muscolari

Giulia Ricci e Gabriele Siciliano

Programma per le Malattie Neuromuscolari, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa



La medicina fisica riabilitativa ha l'obiettivo di preservare il più a lungo possibile le funzioni motorie, prevenire complicanze, valutare, nel corso della progressione della malattia, compensi efficaci, anche attraverso l'utilizzo di ausili e ortesi. Un trattamento riabilitativo ha un ruolo fondamentale in ambito relazionale e sociale, potendo migliorare l'ambiente in cui il paziente vive e favorire l'autonomia personale, dove con "autonomia"



si intende capacità di organizzarsi, gestire la propria vita e progettare scelte future. Esistono varie sfere d'intervento nell'ambito dei trattamenti riabilitativi, dagli aspetti motori alle funzioni vitali (respirazione, funzione cardiocircolatoria, alimentazione) e alle aree cognitivo-comunicative (supporto psicologico). Nel complesso, pertanto, il percorso riabilitativo è un atto medico con finalità preventive, curative e compensative.

Nell'ambito della terapia fisica, anche esercizio muscolare e allenamento possono far parte di un programma riabilitativo. Le caratteristiche del muscolo scheletrico colpito dal processo patologico, pur diverse a seconda del tipo di malattia, similmente manifestano affaticabilità, deficit di forza e progressiva atrofia. Queste condizioni possono contribuire all'istaurarsi di una debolezza muscolare "secondaria" alla patologia di base e favorire il cosiddetto "decondizionamento muscolare", con riduzione della capacità aerobica e della tolleranza allo sforzo. Nei soggetti sani è noto come un'attività fisica regolare migliori forza muscolare, resistenza e funzione cardiorespiratoria, possa prevenire malattie come diabete mellito, arteriosclerosi, osteoporosi, sovrappeso, possa migliorare l'umore ed evitare la perdita fisiologica di massa muscolare associata all'invecchiamento, che si chiama sarcopenia. L'allena-

mento, o training motorio, è un regime pianificato e strutturato di esercizio fisico regolare. Se ne distinguono due tipi: anerobico contro resistenza, definito anche allenamento di forza o "strength training", eseguito tipicamente attraverso contrazioni muscolari ripetute contro resistenza; aerobico, che consiste in un'attività o combinazione di attività come corsa, ciclismo o nuoto, che usano grandi gruppi muscolari, che possono essere mantenuti in continuazione e che sono ritmici e aerobici. Non esistono studi o linee guida con inequivocabili indicazioni sull'effetto dell'attività fisica sul paziente neuromuscolare o sul programma di allenamento da seguire. Negli ultimi dieci anni però diversi lavori della letteratura scientifica, seppur abbiano in genere coinvolto un numero limitato di pazienti, ne suggeriscono un possibile effetto positivo. Nello specifico, un training aerobico e un submassimale allenamento sono consigliabili: programmi di allenamento aerobico a basso impatto e nel rispetto della sensazione soggettiva di fatica non sembrano danneggiare il muscolo e migliorano la prestazione motoria. Un'eccessiva attività fisica, invece, soprattutto se associata a contrazioni muscolari eccentriche, dovrebbe essere evitata perché può arrecare un ulteriore danno al muscolo. Pertanto, la scelta del tipo di allenamento motorio dovrà essere valutata caso per caso e tener conto di vari parametri, quali il tipo di patologia muscolare, il quadro clinico e il grado di coinvolgimento cardiaco e respiratorio.

SCIENZA&M.

La gestione delle secrezioni bronchiali

Fabrizio Rao, Responsabile Area respiratoria NeMO Milano e Arenzano (GE)

Sara Lupone, Terapista respiratoria NeMO Milano



L'alterazione della funzione respiratoria nei pazienti con malattie

neuromuscolari è la più importante causa dell'elevata mortalità associata a queste patologie; in particolare, le infezioni respiratorie sono la causa più comune di ospedalizzazione e di morte

nei pazienti neuromuscolari con deficit dei muscoli respiratori. Uno dei principali problemi legati alla prevenzione di tali infezioni e della comparsa di insufficienza respiratoria acuta è la corretta gestione delle secrezioni bronchiali: per tale motivo risulta indispensabile uno stretto monitoraggio della efficacia della tosse.

Per valutarne l'efficacia viene misurato il CPF (Cough Peak Flow), utilizzando un misuratore di picco di flusso o uno spirometro. Nell'adulto sano il CPF è normalmente al di sopra di 400 L/min. Un CPF minore di 270 L/min negli adulti e nei bambini al di sopra dei 12 anni di età porta a una maggiore esposizione a episodi infettivi e a una maggiore ritenzione di secrezioni. Un CPF inferiore a 160 L/min, in pazienti di età maggiore di 12 anni, è indicativo di tosse inefficace. Nella valutazione dell'efficacia della tosse in bambini al di sotto dei 12 anni è possibile utilizzare una specifica tabella (pubblicata da Bianchi C. e Baiardi P.) con i valori di CPF misurati in bambini sani dai 4 ai 18 anni.

Le tecniche disostruttive per la gestione delle secrezioni delle vie aeree nei pazienti con tosse inefficace possono distinguersi in metodiche cosiddette periferiche, capaci di mobilizzare le secrezioni più profonde, e prossimali,

In arrivo le linee guida internazionali sulle tecniche di clearance delle vie aeree

Lo scorso 3 marzo, 21 tra pazienti, clinici e ricercatori esperti nelle loro aree di interesse, provenienti da 12 paesi si sono incontrati a Naarden, in Olanda, per partecipare al 228° ENMC (European Neuro Muscular Center) Workshop internazionale "Tecniche di clearance delle vie aeree nelle Malattie Neuromuscolari", per sviluppare un consenso su linee guida per un comune e ottimale standard di utilizzo delle tecniche di clearance (ACT) per i pazienti affetti da un ampio spettro di patologie neuromuscolari e di presentazioni cliniche differenti, dall'infanzia all'età adulta. Infatti, si è constatato che le pratiche adottate a livello nazionale e nei singoli centri specialistici sono variabili e l'aderenza alle linee guida pubblicate non è ottimale. Il rapporto completo sarà pubblicato sulla rivista "Neuromuscular Disorders" e fornirà raccomandazioni pratiche per medici, terapisti respiratori/fisioterapisti, pazienti e caregivers. Inoltre, sarà pubblicata una revisione dello stato dell'arte di dette tecniche. Con la loro ottimizzazione è sperabile che migliorino la qualità e la durata della vita delle persone con malattie neuromuscolari.

quest'ultime in grado di favorire la rimozione delle secrezioni stesse in prima istanza aumentando il volume pretussivo, come *air-stacking*, tosse assistita manualmente, *air stacking* combinato con tosse assistita manualmente e insufflazione-esufflazione meccanica (MI-E).

Le principali metodiche periferiche di clearance delle vie aeree sono invece la ventilazione percussiva intrapolmonare (IPV) e l'oscillazione toracica ad alta frequenza (HFCWO). La conoscenza da parte degli operatori e dei caregivers delle metodiche di disostruzione bronchiale risulta determinante nell'approccio al paziente, per prevenire l'insorgenza di infezioni respiratorie e del conseguente peggioramento clinico.

AIM

NUOVI APPROCCI DIAGNOSTICI E TERAPIE INNOVATIVE: il Congresso AIM a Siracusa



Antonio Toscano, Università di Messina, Centro di Riferimento per le Malattie neuromuscolari rare - UOC di Neurologia e Malattie neuromuscolari, Policlinico G. Martino

Antonio Di Muzio, Centro Malattie Neuromuscolari, Azienda di Chieti

Durante la tre giorni, l'attenzione dei partecipanti è stata orientata verso gli aspetti diagnostici e terapeutici innovativi nelle malattie muscolari. Le malattie muscolari, per la gran parte, appartengono al grande capitolo delle malattie rare e ciò può condizionare l'acquisizione della diagnosi in tempi rapidi, talora ritardandola di parecchi anni e rendendo difficoltosa la prevenzione e il tempestivo accesso a terapie specifiche. A Siracusa la partecipazione di specialisti del settore ha raggiunto punte notevolmente più alte rispetto alle precedenti edizioni, con una presenza di circa trecento partecipanti provenienti da oltre 40 centri sia italiani che internazionali. La presentazione di recenti scoperte scientifiche in campo diagnostico, terapeutico e assistenziale è stata illustrata dai migliori studiosi italiani e da relatori tedeschi, francesi, danesi, britannici, portoghesi e americani. Per più della metà, i partecipanti erano ricercatori con età inferiore a 35 anni, alcuni dei quali premiati per i brillanti contributi scientifici. Il congresso è iniziato con il saluto di Antonio Toscano, che ha sottolineato come AIM debba dare attenzione prioritaria all'educazione dei giovani in grado di portare avanti la ricerca sulle miopatie, patologie che, in quanto "rare", hanno limitata capacità di attrazione. L'attuale presidente AIM, Gabriele Siciliano, oltre ad affermare la neces-

Dal 31 maggio al 3 giugno a Siracusa si è svolto il XVII Congresso dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), organizzato dal già presidente AIM Antonio Toscano, con il supporto della UOC di Neurologia e Malattie neuromuscolari del policlinico G. Martino di Messina.

sità di un continuo rinnovamento dell'attività associativa, ha posto l'accento sull'importanza del riconoscimento internazionale (con riferimento all'affiliazione a ERN, European Reference Networks), che certifichi il sempre più stretto collegamento dei centri italiani con quelli europei ed extraeuropei. È stato inoltre presente ai lavori il presidente di SIN (Società Italiana di Neurologia) Leandro Provinciali, che ha sottolineato la vitalità e l'importanza di AIM nell'ambito delle neuroscienze italiane. Giuseppe Vita, primo presidente AIM, ha infine ripercorso i momenti più importanti della breve ma intensa storia dell'associazione, iniziata nel 1999 e scandita dall'ormai tradizionale congresso annuale. Presenti anche Elena Pegoraro, presidente di AINP (Associazione Italiana Neuropatologia), Rocco Liguori, presidente di SINC (Società Italiana di Neurofisiologia Clinica) e Angelo Schenone, presidente di ASNP (Associazione italiana per lo studio sul Sistema Nervoso Periferico), che ha sottolineato l'impor-



Sopra
Il pubblico durante
il congresso AIM di
Siracusa.

tanza della giovane Alleanza Neuromuscolare, patto di collaborazione di recente stipulato da AIM con Telethon e ASNP per favorire ulteriormente la ricerca sulle malattie neuromuscolari e potenziarne la capacità d'impatto su opinione pubblica e istituzioni.

Durante il congresso si sono confrontati tra loro pediatri, neurologi, neuropsichiatri infantili, fisiatri, cardiologi, pneumologi, patologi, metabolisti e genetisti a cui, per vari motivi, spetta abitualmente il primo contatto con i pazienti. Il raggiungimento della diagnosi in tempi adeguati può consentire, mediante specifiche linee guida diagnostico-terapeutiche, una migliore gestione del paziente e, soprattutto, un miglioramento dei livelli di assistenza e prevenzione e un appropriato counselling genetico in ambito familiare. Per quanto riguarda l'aspetto diagnostico delle malattie neuromuscolari, infatti, è stato in più occasioni ribadito il contributo che potrà derivare dall'introduzione nella routine delle nuove tecniche di genetica molecolare (NGS), anche se saranno necessari ulteriori studi per una rapida ed efficace interpretazione dei risultati.

Sono state molto apprezzate le letture magistrali tenute dai docenti Benedikt Schoser (Università di Monaco), John Vissing (Università di Copenhagen), Teresinha Evangelista (Università di Newcastle), Alice Donati (Università di Firenze) e Paolo Girlanda (Università di Messina), così come i cinque seminari per discutere nuovi approcci terapeutici quali la nuova terapia enzimatica sostitutiva per la malattia di Pompe, farmaci

innovativi per la distrofia di Duchenne e il primo farmaco per le amiotrofie spinali. Sono state inoltre riportate interessanti prospettive terapeutiche per la distrofia miotonica di tipo 1 (DM 1), per le miopatie mitocondriali e le distrofie congenite. Ampio spazio anche per le comunicazioni orali e i poster, presentati soprattutto da giovani ricercatori con oltre 140 contributi.

Durante il congresso è emerso a più riprese come le vecchie e le nuove terapie stiano cambiando l'approccio alla storia naturale delle malattie neuromuscolari. È stato inoltre ribadito che, per agevolare gli studi su nuove terapie, sono importanti i Registri di malattia, e si è discusso sulla strategia migliore per assicurare un futuro ai già esistenti e per favorire la realizzazione di nuovi. Come è consolidata abitudine nel congresso AIM, infine, si è svolta un'ampia tavola rotonda con la partecipazione dei clinici esperti e delle associazioni dei pazienti (Mitocon, CIDP Onlus Italia, Famiglie SMA, M.i.A., UILDM), un momento di rara intensità per sottolineare l'importanza che ha e che dovrà sempre più avere il giovane Coordinamento delle Associazioni Malattie Neuromuscolari (CAMN), come valido interlocutore per le istituzioni e per rafforzare le attività di collaborazione volte al miglioramento degli standard di vita dei pazienti.

Si può senz'altro affermare che il congresso abbia raggiunto gli obiettivi proposti: presentare ai gruppi italiani e stranieri e alle associazioni dei pazienti le più recenti innovazioni in ambito diagnostico, terapeutico, riabilitativo e gestionale. È stato inoltre l'occasione per celebrare il Centro di Riferimento Regionale di Messina, incluso pochi mesi fa tra i migliori sessanta centri europei per le malattie neuromuscolari nell'ambito dell'European Reference Networks (ERN).

Infine, durante l'assemblea dei soci, con lo scopo di richiamare sempre maggiore attenzione sulle malattie neuromuscolari, è stato deciso di riproporre il 10 marzo 2018 la Giornata delle Malattie Neuromuscolari, che quest'anno si è tenuta con successo il 4 marzo in 14 diverse città italiane con il patrocinio di SIN e che ha riscosso notevole apprezzamento tra pazienti, associazioni, medici e istituzioni (DM 191, p. 6). Le tre intense giornate si sono concluse lanciando l'appuntamento al prossimo anno a Genova, città che ospiterà il XVIII Congresso AIM.

CINQUE TERAPIE PER IL 2027 **GFB Onlus**

Il 15 giugno il GFB Onlus ha firmato un accordo con l'americana Myonex Therapeutics che si propone, entro il 2027, di ottenere il riconoscimento di cinque nuove terapie specifiche per diverse forme di distrofie dei cingoli.

Con l'accordo il GFB Onlus (Gruppo Familiari Beta Sarcoglicanopatie Onlus) è ufficialmente entrato a far parte della company, insieme ad altri gruppi di famiglie americane, e ha inviato altri 200 mila euro per far ripartire, dopo un anno di stop forzato per mancanza di fondi, il progetto condotto dal neurologo Jerry Mendell al Nationwide Children's Hospital di Columbus in Ohio. Dal 2012 questa sperimentazione, che ha concluso la sua fase preclinica, è stata finanziata esclusivamente dal GFB



Onlus, con una quota che ha raggiunto i 1.322.500 dollari. I risultati ottenuti in questi anni sono stati riportati in due pubblicazioni scientifiche. «Il programma di Myonex Therapeutics è ambizioso: entro il 2027 arriveranno cinque nuove terapie per alcune forme di distrofie dei cingoli (LGMD2B-2C-2D-2E-2L)» spiega entusiasta Beatrice Vola, presidente di GFB Onlus. «Si partirà quest'anno proprio dal progetto finanziato da noi, per passare poi nei prossimi anni alle altre malattie. I primi 6 pazienti riceveranno il farmaco per via sistemica, a dosaggi molto più alti, raggiungendo tutto il corpo, cuore compreso. Nel 2017 quasi 2 milioni di dollari verranno spesi sulla sperimentazione 2E. È prevista poi nel 2020 una sperimentazione multicentrica più ampia, sempre sulla 2E, che coinvolgerà molti più pazienti. Il GFB si sta impegnando per trovare altri finanziatori che entrino nella Company e per raggiungere un altro importante traguardo: portare la terapia anche a Milano nel 2020. Con questi obiettivi, il GFB Onlus ha avviato la campagna "Curiamoli 4.0" per migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti dalla distrofia dei cingoli». Per informazioni: Gfbonlus.it

Accanto Da sinistra Andrea Gonella di GFB Onlus, Louise Rodino Kaplac e Jerry Mendell del Nationwide Children's Hospital, Beatrice Vola, presidente di GFB Onlus, Paola Bonetti della Commissione Medico-Scientifica di GFB Onlus e Marco Perlini, vicepresidente di GFB Onlus.

Congratulazioni Anna!

Dopo una laurea e un master in Chimica e Tecnologia Farmaceutiche, il 28 aprile scorso ha conseguito la seconda laurea in Scienze della Nutrizione Umana Anna Mannara, consigliere nazionale UILDM e direttore editoriale di questa rivista. Oggetto di tesi, il progetto GNAMM (DM 189, p. 52). «Il questionario Gruppo Neurologia Alimentazione Malattie neuroMuscolari, nato in ambito UILDM per sondare le abitudini alimentari di chi ha una malattia neuromuscolare» spiega Mannara, «oltre a verificare gli alimenti assunti, raccoglie dati relativi a stato di salute, assunzione di farmaci o integratori, modalità di cottura, luoghi frequentati per l'acquisto



del cibo e quelli per il suo consumo, alle figure preposte alla sua preparazione. Dai 438 questionari si evince che la maggior parte delle persone adotta un'alimentazione carente di alimenti antiossidanti e antinfiammatori. Frutta e verdura, cereali, legumi e pesce vengono assunti di rado mentre il consumo di carne è superiore ai suggerimenti di OMS e del Modello Alimentare Mediterraneo. Le persone con distrofia facio-scapolo-omerale hanno abitudini alimentari più sane rispetto agli altri gruppi considerati».

Barbara Pianca

Accanto Anna Mannara insieme alla zia Filomena Mancino.
Foto: Sumo Project